ما من الممكن فِعلُه إذا كان خطر التريسومية 21 "مرتفع"؟

وجود حساب خطر التريسومية 21 "عالي" لا يعني بأن الجنين مُصاب بالتريسومية 21. للتأكيد يجب تحقيق النمط النووي للجنين. معلومات تُعطى للمرأة الحامل، تُفسر لها الإمكانية و كيفية تحقيق هذا النمط النووي. النمط النووي يسمح الحساب بِدقة الكرموسومات 21 و هكذا نتأكد من إصابة الطِفل أم لا بالتريسومية 21.

يُقترح للمرأة إما عملية بزل السلى (إزالة خلايا السائل الذي يُحيط بالجنين) أو أخذ عَينات الزغابة (أخذ قِطعة جِد صغيرة من المشيمة)، و تنفذ هذه العملية بوسيلة إ برأة للبزل عبر جلد البطن و كل هذا تحت توجيه الموجات فوق الصوتية.

خطر هذه العملية هو الإجهاض أو الولادة المبكرة و قد يقدر هذا الخطر إلى حوالي 1 %.

المدة بين البزل و النتيجة تُقارب 3 أو 4 أسابيع.

المرأة الحامل حُرة في طَلَبِها لِتطبيق أم لا عملية البزل ولكن يجب أن توافق خطيا لِتحقيقها

ما من الممكن فِعلُه إذا نمط النووي للجنين أكد التثلث الصبغي 21 ؟

هذه الحالة تطلب مساعدة و مصطحبة للمرأة الحامل وللزوجين، لِأخذ الوقت الكافي للتفكير، لمعرفة المزيد عن تثلث الصبغي 21، و معرفة الوسائل والإمكانيات في كيفية الدعم و العناية بالشخص المصاب بهذا المرض.

هناك عدة إمكانيات:

- مواصلة الحمل و العناية بالطفل،
- مواصلة الحمل ثم يعطى الطفل لإعتماد ،
- طلب إنهاء الحمل الذي يُسمى "الإنهاء الطبي للحمل" بعد رؤية و قرار المركز المتعدد التخصصات للتشخيص قبل الولادة.

للمساعدة في اختيارهم، المرأة الحامل والزوجين لديهم إمكانيات في لقاء:

- العاملين في مجال الصحة (التوليد، أمراض النساء، أخصائي الأشعة، قابلة، طبيب عام، طبيب أطفال، علم الوراثة، علم النفس ...)
- أعضاء مركز متعدد التخصصات للتشخيص قبل الولادة الذي يُوجود في كل منطقة
- أعضاء جمعيات متخصصة موافق عليهن في مساعدة المرضى الذين يعانون من التثلث الصبغي 21

قائمة الجمعيات

UNAPEI (الاتحاد الوطني لآباء وأمهات الأطفال دون الإندماج)
☎ 01 44 85 50 50
www.unapei.org

التريسومية 21 فرنسا
☎ 04 77 37 87 29
www.trisomie21-france.org

مؤسسة جيروم لوجون
☎ 01 49 73 44 30
www.fondationlejeune.org

بصر 21
www.regardsurlatrisomie21.org

قائمة مراكز متعددة التخصصات للتشخيص قبل الولادة

المراكز المتعدد التخصصات للتشخيص قبل الولادة:
http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDPN_151110.pdf

قائمة الشبكات الصحية في الفترة المحيطة بالولادة:
http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html

شارك في إعداد هذه الوثيقة:

- أعضاء CNEOF
- لالكلية الوطنيةالفرنسية للأطباء أمراض النساء (CNGOF): الأستاذ د سوبتيل، الدكتور ر فافر، الدكتور كوزن، الأستاذ د . دُبارج، الأستاذ ف بويش
- لجمعية علماء الأحياء الموافق عليهم : الأستاذ ف. ميولر
- للكلية الوطنية للقابلات (CNSF) :.ف تورنيرف تورنير
- للجماعية المشتركة حول الولادة (CIANE): آن إفرارد
- لجمعية الفراشات البيضاء 59: سيلفي مِرس و صابين دسنيدر

Accent Aigu - 02/2013

اللجنة الوطنية للموجات فوق الصوتية للتوليد و للأجنة (CNEOF)

وثيقة اعلامية للنساء الحوامل في إمكانية فحص التثلث الصبغي 21

أعدت هذه الوثيقة لجميع النساء الحوامل لشرح الفحص الفردي للتثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) كما هو من الممكن تحقيقه حاليا

الفحص الفردي لتثلث الصبغي 21 هو قياس خطروجود هذا التثلث الصبغي 21 في الجنين الحالي. فهذا الخطر قد يكون منخفضا أوعاليا في حالة الحمل الحالي

يتكون هذا الفحص من إختبارين كلهما أمينين للحمل و للجنين:

- فحص دم النساء الحوامل
- استعمال الموجات فوق الصوتية للجنين

هذه الإختبارات غير إلزامية ولكن لتحقيقها يَجِب موافقة خطية من المر أة الحامل

في الواقع، في جميع الحالات المرأة الحامل لديها الاختيار في:

- طلب الفحص لتثلث الصبغي 21
- طلب إجراء عملية بزل مياه السلى اوعينة المشيمة إذا اظهرت الا ختبارات إرتفاع خطر تثلث الصبغي 21
- تغير الرأي في أي وقت

ما هو التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) ؟

تثلث الصبغي 21 الذي يسمى بشكل غير صحيح "منغولية" يرجع إلى وجود كروموسوم إضافي في خلايا الشخص المصاب

عادة، كل خلية في الجسم تحتوي على 46 صبغيا وزعت في أزواج. في التثلث الصبغي 21 هناك كروموسوم إضافي في الزوج 21. فالشخص لديه 47 كروموسوم في كل خلية

هذا الكروموسوم "الإيظافي" هو المسؤول بالتشوهات المختلفة

في الغالبية العظمى من الحالات، ليس هناك عضو أخر من الأسرة مصاب بنفس المرض

ما هي الشذوذ الأكثر شيوعا في الناس المصابين بتثلث الصبغي 21 ؟

- إعاقة فكرية متغيرة و قدرة الإندماج الإجتماعي مختلفة حسب الأطفال. بِشكل عام مستوى التعليم لا يتجاوز الصف المدرسي السادس. معظمهم في سِن البلوغ ليسوا بمستقلين. هذه الصعوبات تختلف من طفل لِأخر. التعليم و المرافقة هما العوامل الهامة لِتنميتهم.
- للوجه شكل خاص لا يمنع ان يكونِ للطفل ملامح التشابه مع والديه.
- قلة القامة حتى في سِن البُلوغ، نادرًا ماتتجاوز 1.6 م
- إنخِفاض قوة العضلات (نقص التوتر)
- تشوهات ذات أهمية متغيرة، لِلقلب أولِلجهاز الهضمي في معظم الحالات قد يمكن أن تستفيد بِعلاجات خاصة.
- في بعض الحالات مشاكل صحية أخرى تظهرمثل التعرض لأمراض الدم

كيف يتم تشخيص التثلث الصبغي 21 ؟

بعد الولادة قد يُشك بِوجود التثلث الصبغي 21 إذ كان للطفل وجه مُميز أو أُكتشف له عيب. يكون اليَقين بِتحقيق النمط النووي للطفل و هذا يعني دِراسة الكروموسومات للتأكد بِوُجود الكروموسوم 21 الإضافي.

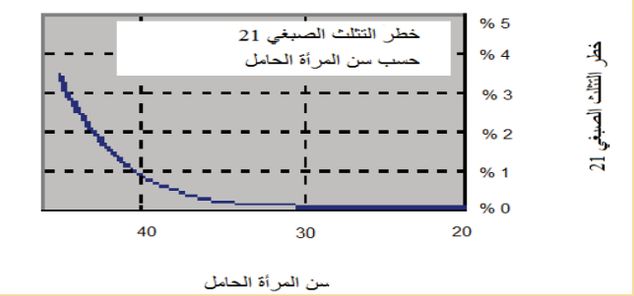
قبل الولادة، عينة من خلايا الجنين تسمح تحقيق النمط النووي. هذه الخلايا موجودة في السائل (الذي يحيط الجنين) أوفي المشيمة. ولكن هذه العينة التي تسمى بزل السلى أو أخذ عينات زغابة المشيمي، لها خطر الإجهاض. لذلك لا تُقترح إلا إذا كان هناك خطر كبير للجنين في إصابته بالتثلث الصبغي 21

كيف يُعرف أن هناك خطر كبير؟

ذلك الخطر "المُنخفض" أو "العالي" قد يتم تقديرُه بإستِخدام "حِساب الخطر" إلا إذا طلبته المرأة الحامل.

في الأشهر الثلاثة الولى، هذا الحساب يعتمد على ثلاثة عناصر وهي :

1 – سن المرأة : كلما ارتفع سن المرأة ارتفع خطر التثلث الصبغي 21



2 – قياس رقبة الجنين و الذي يسمى الشفافية القفوية : كلما أرتفعت سماكته ارتفع خطر التثلث الصبغي 21

3 – إختبار الدم بعد فحص الموجات فوق الصوتية لِتقدير "علامات المصل" (و هي بروتينات الدم) في مختبر وافقت عليه الوكالة الصحية للمنطقة وقد يتم تقدير خطرالتثلث الصبغي 21 بالمزج و الجمع بين هذه البينات الثلاثة

في الأشهر الثلاثة الثانية من الحمل :

إذا لم يتم الفحص في الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل، فمن الممكن إتمامه إلى حد 18 أسبوعا من الحمل (إنحباس الطمث) ويستند حساب خطر تثلث الصبغي 21 على

- سن المرأة الحامل
- قياس الشفافية القفوية، الذي حُقِق في الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل بواسطة الموجات فوق الصوتية
- جرعة "علامات المصل" من الربع الثاني التي تختلف عن "علامات المصل" في الربع الأول

ملاحضة : في كل فحص بوسيلة الموجات فوق الصوتية، خلال الحمل، يُمكن إكتشاف عيب للجنين، فهذه الحالة تُرفع خطر التثلث الصبغي 21

تفسير احتساب المخاطر

نتيجة الحساب يُسلِمها و يفسرها الطبيب الذي أمربالإختبار. هذه النتيجة قد تقدر خطر مصابة الجنين بتثلث الصبغي 21. ولكن يبقى هذا الأمر غير مؤكد.

إذا كان الخطر أعلى من 1/250 ("1 في 250")،فيُعتبرالخطر عاليا

مثال حالة خطر"عالي": 1/30 ("1 في 30"). هذا يعني أن للجنين خطر 1 على 30 (3٪ خطر) أن يكون مُصابٌ بِالتثلث الصبغي 21، و في 29 من 30 حالة (97٪ من الحالات) الجنين صحي غير مُصاب بالتثلث الصبغي 21

إذا كان حساب الخطر أقل من 1/250، فيُعتبر الخطر "منخفض".

مثال حالة خطر"منخفض" : 1/1000. هذا يعني أن للجنين خطر 1 على 1000 (0.001٪) أن يكون مُصابٌ بِالتثلث الصبغي 21، وفي 999 حالات أخرى (99.9٪ من الحالات) ليس هناك تثلث صبغي 21

ختاميا هذا الحساب لخطرالتثلث الصبغي 21 (التريسومية 21) ليس بحساب أكيد فقد يُقلق 5 من 100 إمرأة حامل اللاتي قِيل أن لَهُن خطر "مرتفع"، ولكن في الواقع أغلبيتهن لهن جنين صحي غير مصاب بالتثلث الصبغي 21

في المقابل هناك حالات أخرى فيها حساب الخطر "منخفض" و لكن حين الولادة الطفل يكون مصاب بالتريسومية 21.