


REGIONE TOSCANA		شعار الشركة
		
كود الشركة		
المراجعة		
التاريخ		
الصفحة		
وثيقة مرجعية		

<p>معلومات عن اختبار تحديد المخاطر</p> <p>اختلال الكروموسومات 21 و18 و13 والكروموسومات الجنسية عن طريق</p> <p>تسلسل الحمض النووي الحر الساري في بلازما الأم</p> <p>(NIPT، اختبار ما قبل الولادة غير الجراحي) - حالات الحمل الفردي والحمل في توأم</p>
--

تهدف هذه المعلومات إلى توضيح خصائص وقيود اختبار ما قبل الولادة غير الجراحي NIPT، الذي يتمتع بحساسية عالية وخصوصية في تحديد خطر بعض اختلالات الصبغيات المحددة في الجنين، من خلال تسلسل الحمض النووي الحر الساري في بلازما الأم. (تغيرات في عدد بنية الكروموسوم الطبيعية):

- اختلال الصيغة الصبغية للكروموسومات 13 و18 و21 والكروموسومات الجنسية في حالات الحمل الفردي؛
- اختلال الصيغة الصبغية للكروموسومات 13 و18 و21 في حالات الحمل في توأم.

يتم التحقق من صحة الاختبار حصريًا لحالات الحمل الفردي وفي توأم.

تحتوي كل خلية على 46 كروموسومًا (23 زوجًا)، مقسمة إلى 22 زوجًا من الكروموسومات الجسدية بالإضافة إلى اثنين من الكروموسومات الجنسية (XX في الأنثى و XY في الذكر). اختلال الصيغة الصبغية هي تغيرات في عدد بنية الكروموسوم الطبيعية (النمط النووي). **عند وجود كروموسوم إضافي في أحد الأزواج**، يقال أنها صبغيات ثلاثية (على سبيل المثال، الكروموسومات الثلاثة 21، والصبغيات الثلاثية 21 تسبب متلازمة داون). مصطلح **الصبغي الأحادي** يشير إلى عدم وجود كروموسوم في أحد الأزواج (مثل عدم وجود أحد الكروموسومات الجنسية، الصبغي الأحادي X، متلازمة تيرنر). الصبغيات الثلاثية الأكثر شيوعًا هي تلك التي تؤثر على الكروموسومات 21 و18 و13 والتي تؤثر على ما بين 50 و75% من جميع أمراض الكروموسومات. الأكثر شيوعًا هو الصبغي الأحادي الذي تحمله الكروموسومات الجنسية

#### اختبار ما قبل الولادة غير الجراحي:


- إنه اختبار فحص لتقييم المخاطر، وبالتالي فهو لا يحل محل الاختبارات التشخيصية (النمط النووي للجنين على الزغابات المشيمية والسائل الأمنيوسي)، كما أنه ليس مصممًا للتشخيص؛
- تقييم خطر الصبغيات الثلاثية / الصبغيات الأحادية في الكروموسومات 13 و18 و21 في حالات الحمل الفردي والحمل في توأم؛
- وفي حالات الحمل الفردي يحدد الجنس الجيني للجنين وخطر وجود صبغيات أحادية / صبغيات ثلاثية للكروموسومات الجنسية؛
- في حالات الحمل في توأم، فإنه يحدد احتمال وجود كروموسوم Y ولكنه غير قادر على تحديد الجنس الجيني للأجنة، ولا خطر اختلال الصيغة الصبغية في الكروموسومات الجنسية؛
- لا يقدم معلومات عن الأمراض الوراثية بخلاف تلك التي تتضمن عدد الكروموسومات التي يتم فحصها (على سبيل المثال، مع هذا الاختبار، ليس من الممكن التحقيق في الأمراض أحادية المنشأ بسبب تغيرات في جين واحد)؛
- يتم إجراء الاختبار على عينة من الدم الوريدي (حوالي 10-15 مل) من المرأة الحامل بدءًا من الأسبوع العاشر من الحمل وفقًا لما تحدده الموجات فوق الصوتية؛
- يتم تنفيذه باستخدام الإصدار 2 من نظام NIPT Solution VeriSeq™ CE-IVD في SOD Diagnostica Genetica التابع لـ AOU Careggi.

من وجهة نظر فنية، يتم إجراء اختبار ما قبل الولادة الجراحي عن طريق تسلسل الحمض النووي الحر الساري في بلازما الأم. في المرأة الحامل، يكون الحمض النووي الحر الساري عبارة عن مزيج من الحمض النووي للأم والجنين المشتق من ذلك الجزء من المشيمة (الأرومة الغاذية الخلوية)، وهو يمثل عمومًا الخصائص الجينية للجنين. النسبة المئوية للحمض النووي الجيني مقارنة بإجمالي الحمض النووي الساري هي الجزء الجيني. يتم حساب قيمة الجزء الجيني كجزء لا يتجزأ من الاختبار وهي معلمة مهمة جدًا: تعتمد موثوقية النتيجة بشكل صارم على مستوى الجزء الجيني.

يعتبر الجزء الجيني مناسبًا لتقدير خطر اختلال الصيغة الصبغية بنسبة  $\leq 4\%$  في حالات الحمل الفردي و  $\leq 8\%$  في حالات الحمل في توأم.

#### حساسية وخصوصية الاختبار

فيما يلي خصائص أداء اختبار NIPT Solution VeriSeq™ الإصدار 2 الذي أعلنت عنه الشركة المصنعة.

كود الشركة	شعار الشركة	
المراجعة		
التاريخ		
الصفحة		
وثيقة مرجعية		
<p align="center"><b>معلومات عن اختبار تحديد المخاطر</b>  <b>اختلال الكروموسومات 21 و 18 و 13 والكروموسومات الجنسية عن طريق</b>  <b>تسلسل الحمض النووي الحر الساري في بلازما الأم</b>  <b>(NIPT، اختبار ما قبل الولادة غير الجراحي) - حالات الحمل الفردي والحمل في توأم</b></p>		

### حالات الحمل الفردي

بالنسبة للصبغيات الثلاثية 21 و 18 و 13، يتمتع الاختبار بحساسية (القدرة على تحديد الأجنة المصابة) وخصوصية (القدرة على تحديد الأجنة غير المصابة) تزيد عن 99%. بالنسبة لتحليل الكروموسومات الجنسية، يتمتع الاختبار بحساسية وخصوصية تزيد عن 99% لإسناد الجنس الجيني للجنين والصبغيات الثلاثية XXX و XXY، و 91% للصبغيات الثلاثية XYY و 90% للصبغيات الثلاثية XYY.

### حالات الحمل في توأم

هناك حساسية (القدرة على تحديد الأجنة المصابة) هي 99% للكروموسوم Y، و 96.4% للصبغيات الثلاثية 21، و 95.7% للصبغيات الثلاثية 18، و 93.6% للصبغيات الثلاثية 13؛ ولا يمكن أن تنسب النتيجة المحددة إلى جنين واحد. يقدم الاختبار الخصوصية (القدرة على التعرف على الأجنة غير المصابة) بأكثر من 99% للصبغيات الثلاثية 21 و 18 و 13 وتحديد كروموسوم Y.

### مخاطر وقيود الاختبار

لا يشكل الاختبار أي خطر على الجنين أو على الأم. لا يعطي الاختبار معلومات عن أي تعدد للصبغ الصبغية (مثل ثلاثي الصبغيات، وجود ثلاثة كروموسومات لكل نوع). في نسبة صغيرة من الحالات (>1%)، قد يفشل الاختبار أو يقدم نتيجة غير حاسمة؛ في هذه الحالات لا يمكن تقييم تقدير خطر اختلال الصبغة الصبغية.

مع وجود جزء جنيني أقل من 4%، يزداد خطر الحصول على نتيجة سلبية كاذبة ومعدل عدم توفر معلومات الاختبار (لمزيد من التفاصيل: المبادئ التوجيهية الوزارية. [https://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6\\_2\\_2\\_1.jsp?lingua=italiano&id=2381](https://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=2381) والتوصيات الوزارية [https://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6\\_2\\_2\\_1.jsp?lingua=italiano&id=3097](https://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=3097)).

تعتمد قيمة الجزء الجنيني في بلازما الأم على بعض خصائص الحمل وتتأثر بسلسلة من العوامل الأمومية والجنينية (على سبيل المثال، تزداد مع عمر الحمل، أو تنخفض في حالة السمنة، أو في حالة الإصابة ببعض أمراض المناعة الذاتية أو تناول بعض الأدوية، وتتأثر بقيم بعض المواد الداخلية مثل على سبيل المثال الدهون الثلاثية أو الهيموجلوبين)


مع إجراء الاختبار في حالة الحمل في توأم، لا يمكن عزو الجزء الجنيني إلى جنين واحد، وبالتالي، لضمان مساهمة كافية من الحمض النووي لكل توأم، يجب أن يكون الجزء الجنيني في حالات الحمل ثنائي المشيمة  $\leq 8\%$ .

في حالة وجود جزء جنيني أقل من 4% في حالات الحمل الفردي، 8% في حالات الحمل في توأم، أو في حالات الفشل، سيُطرح اقتراح تكرار أخذ العينات. لكن إجراء عينة دم ثانية لا يضمن الحصول على نتيجة: تشير البيانات إلى أنه في هذه الحالات، بعد عينة الدم الثانية، لا يحصل 50% على استجابة.

في حالات الحمل الفردي، في حالة الجزء الجنيني  $\leq 3\%$  في العينة الثانية، سيتم إصدار تقرير بتقدير لخطر اختلال الصبغة الصبغية الكروموسومية، والذي سيكون له حساسية وخصوصية أقل من تلك المذكورة أعلاه.

يجب شرح الآثار المترتبة على النتائج المذكورة أعلاه أثناء الاستشارة الوراثية بعد الاختبار لتقييم أهميتها، فيما يتعلق بالولادة والحالة الطبية.

الاختبار الذي أجري هو اختبار فحص، لذلك:

	كود الشركة	شعار الشركة	
	المراجعة		
	التاريخ		
	الصفحة		
	وثيقة مرجعية		

معلومات عن اختبار تحديد المخاطر  
اختلال الكروموسومات 21و18و13 والكروموسومات الجنسية عن طريق  
تسلسل الحمض النووي الحر الساري في بلازما الأم  
(NIPT، اختبار ما قبل الولادة غير الجراحي) - حالات الحمل الفردي والحمل في توأم

- ① تتطلب أي نتائج عالية الخطورة تأكيدًا عن طريق إجراء فحص النمط النووي على أنسجة الجنين (أخذ عينة من السائل الأمينوسي/أخذ عينة من الزغابات المشيمية)؛
- ① لا يخلو من نتائج إيجابية كاذبة (أي الحالات التي تكون شديدة الخطورة وفقًا لاختبار ما قبل الولادة غير الجراحي، ولكن لم يتم تأكيدها في التشخيص الجراحي قبل الولادة)؛
- ① لا يخلو من نتائج سلبية كاذبة (أي الحالات التي تكون منخفضة الخطورة وفقًا لاختبار ما قبل الولادة غير الجراحي، ولكن يتم تحديد اختلال الصيغة الصبغية لها عند التشخيص الجراحي قبل الولادة أو عند الولادة)؛
- ① لا يخلو من نتائج تؤدي إلى تناقضات بين تحديد الجنس الجيني للجنين وتحديد الجنس بالموجات فوق الصوتية.
- يمكن أن تتأثر موثوقية الاختبار ببعض العوامل، سواء المتعلقة بالأم أو الجنين، بما في ذلك:
- ① ذات التركيب الصبغي المختلف مقارنة بالجنين (فسيفساء المشيمة الجنينية)؛
- ① خطوط الخلايا التي تحتوي على اثنين أو أكثر من الأنماط النووية المختلفة في المرأة الحامل (فسيفساء الكروموسومات البنيوية للأم)؛
- ① الأورام (حتى غير المشخصة) ونقل الدم وزرع الأعضاء والتدخلات الجراحية والعلاج المناعي أو العلاج بالخلايا الجذعية لدى المرأة الحامل؛
- ① يبدأ الحمل في توأم، ثم يُفقد أحد الجنينين مبكرًا (التوأم المتلاشي).

ومن المهم أن نعرف أنه:

- ① حالة وجود نتيجة عالية الخطورة، من الضروري استشارة طبيب الوراثة الطبية أو أخصائي أمراض النساء والتوليد وخبير في التشخيص قبل الولادة
- ① يمكن أن يكشف الاختبار، عن غير قصد، عن معلومات غير متوقعة، أي معلومات لا تتعلق بالغرض الذي تم إجراء الاختبار من أجله.
- ① لا يوفر الاختبار معلومات تشخيصية: أخذ عينات من الزغابات المشيمية أو أخذ عينات من السائل الأمينوسي، هو الذي يسمح فقط بتأكيد أو استبعاد شذوذ الكروموسومات في فترة ما قبل الولادة من خلال إعادة بناء النمط النووي للجنين
- ① بعض الحالات قد يكون من الضروري تقييم النمط النووي لدى الأم و/أو الأب، أو إجراء اختبارات كيمياء الدم الأخرى أو القيام بزيارات متخصصة.

إذا قررت عدم إجراء اختبار تدخل ما قبل الولادة غير الجراحي المستخدم في برنامج الولادة الإقليمي، مع الأخذ في الاعتبار أن تقييم المخاطر الذي تلقته شامل، فقد تقرر عدم إجراء المزيد من التحقيقات فيما يتعلق بنية الكروموسومات للجنين. ومع ذلك، يمكنك أن تقرر إجراء اختبار تشخيصي جراحي، مع مراعاة معايير الوصول المحددة على المستوى الإقليمي.

شهادة قراءة وفهم المعلومات


توقيع أخصائي الرعاية الصحية .....

اسم ولقب المريض أو أي شخص مفوض .....

التاريخ .....

توقيع المريض أو أي شخص مفوض .....

آخر .....

كود الشركة	شعار الشركة	
المراجعة		
التاريخ		
الصفحة		
وثيقة مرجعية		

معلومات عن اختبار تحديد المخاطر

اختلال الكروموسومات 21 و18 و13 والكروموسومات الجنسية عن طريق

تسلسل الحمض النووي الحر الساري في بلازما الأم

(NIPT، اختبار ما قبل الولادة غير الجراحي) - حالات الحمل الفردي والحمل في توأم

مراجع:

- وزارة الصحة، المجلس الأعلى للصحة، القسم الأول: "المبادئ التوجيهية للفحص غير الجراحي قبل الولادة استنادًا إلى الحمض النووي (اختبار ما قبل الولادة غير الجراحي - NIPT)، مايو 2015؛ - الجمعية الإيطالية لعلم الوراثة البشرية SIGU: "وثيقة توجيهية بشأن استخدام التحقيقات السابقة للولادة غير الجراحية"، إصدار فبراير 2014.
- وزارة الصحة، المجلس الأعلى للصحة، القسم الأول فحص الحمض النووي للجنين غير الجراحي (NIPT) في توصيات الصحة العامة التي وضعها فريق العمل في 9 مارس 2021.
- <https://www.regione.toscana.it/-/test-per-il-rischio-di-gravidanza-con-anomalie-cromosomiche> (نماذج وفيديو معلوماتي للحامل)