



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

معلومات عن لفحص للكشف عن متلازمة داون وإِدوارد وباتو

فحص قبل الولادة

يونيو / حزيران 2020

المحتويات

- 3 1. ماذا يمكن أن تطلبني فحصه؟
- 4 2. الأمراض
- 8 3. الفحص أم لا: الأمر لك
- 10 4. محادثة حول الفحص أم لا: استشارة
- 11 5. الفحص: الاختيار بين اختبارين
- 14 6. لا تعطي النتيجة التأكد التام
- 15 7. نتيجة اختبار NIPT
- 16 8. نتيجة اختبار التوليفة
- 17 9. الفحص اللاحق أم لا؟
- 20 10. التكاليف والتعويضات
- 21 11. المزيد من المعلومات حول الفحص
- 25 12. كيف نتعامل مع بياناتك؟

1. ماذا يمكن أن تطلبي فحصه؟

أنت حامل. يمكن أن تطلبي الآن فحصًا للكشف عما إن كان الطفل في بطنك مصابًا بمرض ما. أو باختلال جسدي. أطلقنا على هذا اسم "فحص ما قبل الولادة". هناك نوعان من الفحص:

1. فحص ما قبل الولادة للكشف عن متلازمة داون ومتلازمة إدوارد ومتلازمة باتو.
2. تخطيط الصدى في الأسبوع 20. وهذا فحص للكشف عن اختلالات جسدية.

أنت صاحبة القرار فيما إذا أردت الخضوع لهذه الفحوص.

يتعلق هذا المنشور بالفحص للكشف عن متلازمة داون وإدوارد وباتو. هناك منشور آخر حول تخطيط الصدى في الأسبوع 20.

اختيار الفحص للكشف عن متلازمة داون ومتلازمة إدوارد ومتلازمة باتو

يمكن الخضوع للفحص على وجود متلازمة داون أو إدوارد أو باتو في وقت مبكر خلال مدة الحمل. هل أنت حامل؟ في هذه الحالة نذهيبين إلى مقدم رعاية التوليد. سيسألك عند الزيارة الأولى هل تريد المزيد من المعلومات حول هذا الفحص. هناك إمكانيتان:

1. لا تريدين أية معلومات حوله. في هذه الحالة لن يعرض عليك الفحص للكشف عن متلازمة داون أو إدوارد أو باتو.
2. تريدين معلومات حوله. في هذه الحالة ستجربين محادثة شاملة حول هذا الفحص وحول تخطيط الصدى في الأسبوع 20. ستقررين بعد هذه المحادثة فيما إذا أردت الخضوع للفحص.

هل اخترت إجراء محادثة حول الفحص؟

نصيحة: شاهدني www.pns.nl قبل الذهاب إلى المحادثة حول الفحص. يمكن لك قراءة شيء حول الفحص هناك. تجدين في هذا الموقع الإلكتروني أيضًا فيديو به توضيح للفحص. وإذا كانت لديك أسئلة يمكن طرحها خلال المحادثة.

إن مقدم رعاية التوليد هو في كثير من الأحوال المولدة. من الممكن أيضاً أن يكون مقدم رعاية آخر، مثلاً طبيب الأمراض النسائية أو أخصائي تخطيط الصدى أو الممرض (الممرضة).

2. الأمراض

متلازمة داون

ما هي متلازمة داون؟

متلازمة داون هي مرض يولد به الطفل. ولا يشفى منه. يعاني الأشخاص المصابون بمتلازمة داون من إعاقة ذهنية. وغالبا ما يكون مظهرهم مختلف. لا يمكن معرفة خطورة الإعاقة مسبقاً.

كيف يتطور الأطفال المصابون بمتلازمة داون؟

يتطور الأطفال المصابون بمتلازمة داون بشكل أبطأ وأقل جودة من المتوسط. يختلف ذلك من طفل لآخر. لا يمكن معرفة كيفية تطور الطفل مسبقاً. من الجيد تحفيز الطفل المصاب بمتلازمة داون ابتداءً من الولادة. يمكن للوالدين الحصول على المساعدة لكي يتطور الطفل بشكل جيد.

يتربى الأطفال الصغار في الأسرة. في الأغلب يمكن لهم الذهاب إلى دار الحضانة العادية. نادراً ما يحتاجون إلى مركز نهاري خاص. تذهب أغلبية الأطفال المصابين بمتلازمة داون إلى المدرسة الابتدائية العادية. وتذهب مجموعة صغيرة منهم إلى مدارس التعليم الخاص. يتعلم الأطفال الذين يرتادون مدرسة ابتدائية عادية الكلام والقراءة بشكل أفضل من المتوسط.

بعد مرحلة المدرسة الابتدائية تذهب أغلبية الأطفال إلى مدارس التعليم الثانوي الخاص. ويذهب عدد قليل منهم إلى مركز نهاري. يلاحظ بعض المراهقين المصابين بمتلازمة داون أنهم لا يستطيعون الالتحاق بالآخرين. في هذه الحالة قد يكونون خجولين وغير واثقين بنفسهم وانطوائيين. أحياناً يردون الفعل لهذا السبب بشكل يختلف عن المتوقع.

لا يزال يسكن ربع الأشخاص البالغين المصابين بمتلازمة داون في المنزل وهم في سن الثلاثين. ويسكن الباقي بشكل مستقل إنما تحت إشراف. في الأغلب يسكنون في مشاريع سكني خاصة بمجموعات صغيرة.

يعيش الأشخاص المصابون بمتلازمة داون 60 سنة في المتوسط. يحتاج الأشخاص المصابون بمتلازمة داون طول حياتهم إلى التوجيه والمساعدة من قبل والديهم والأهل.

ماذا يقول الآباء والإخوة والأخوات؟

يقول جميع الآباء تقريباً إنهم يحبون طفلهم المصاب بمتلازمة داون كثيراً. كما أنهم يفتخرون بطفلهم. يعتقد ثمانية من كل عشرة آباء أنهم أصبحوا ينظرون إلى الحياة بصفة أكثر إيجابية بسبب طفلهم. وتعتقد أغلبية الإخوة والأخوات ذلك أيضاً. يقولون إنهم يريدون البقاء على ارتباط بحياة أخيهم أو أختهم فيما بعد. مع ذلك فهناك أيضاً عائلات تواجه مشاكل. يجدون صعوبة في التعامل مع هذه المشاكل.

هل تريدون قراءة المزيد؟ يرجى مراجعة www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven

مشاكل صحية لدى أشخاص مصابين بمتلازمة داون

إن احتمال وفاة الطفل المصاب بمتلازمة داون خلال فترة الحمل هو أكبر من المتوسط. بالإضافة إلى ذلك من الممكن أن يصاب الأطفال بمتلازمة داون بالمشاكل الصحية التالية:

- يولد تقريباً نصفهم بمرض قلبي. يتوقف ذلك من تلقاء نفسه في نصف الحالات. أما النصف الآخر فتجرى عليهم عملية جراحية. وفي الأغلب لا يعانون منه بعد ذلك مرة ثانية.

- يعاني طفل واحد من كل عشرة أطفال بمتلازمة داون من مرض في المعدة أو الأمعاء. يمكن أن يقام بعملية جراحية لهذا السبب.
- إن الأطفال المصابين بمتلازمة داون هم أكثر عرضة لمشاكل في التنفس والسمع والرؤية والكلام. كما أنهم يعانون كثيرًا ما من التهابات. تختلف خطورة هذه المشاكل من شخص لآخر، إن وجدت.
- البالغون المصابون بمتلازمة داون هم أكثر عرضة للإصابة بالخرف. كما أنهم يصابون به وهم أصغر سنًا في المتوسط.

ما هي المساعدة التي يحصل عليها الأطفال المصابين بمتلازمة داون وآباؤهم؟
يمكن لطبيب الأطفال أو العيادة الخاصة بمتلازمة داون أو الفريق الطبي الخاص بمتلازمة داون دعم الأطفال أو الشباب وآبائهم. يتكوّن الفريق الطبي الخاص بمتلازمة داون من الأشخاص التاليين، من ضمنهم:

- طبيب الأطفال.
 - أخصائي تقويم النطق. وهو شخص يساعد في الكلام.
 - معالج فيزيائي
 - مساعد اجتماعي.
- يمكن للبالغين المصابين بمتلازمة داون أن يتلقوا مساعدة من طبيب الأسرة، طبيب خاص بالمعوقين ذهنيًا (AVG) والعيادة الخاصة بمتلازمة داون والفريق الطبي الخاص بمتلازمة داون.

من يعوّض عن تكاليف الرعاية والدعم؟
يعوض التأمين الصحي عن تكاليف الرعاية الطبية الخاصة بالأطفال المصابين بمتلازمة داون. وعند الحاجة عن وسائلهم. كما أنه توجد للوالدين أنواع مختلفة من الترتيبات التي تعوض عن التكاليف الإضافية.

متلازمة إدوارد

ما هي متلازمة إدوارد؟

إن متلازمة إدوارد هي مرض خلقي خطير جداً. ينتشر بشكل أقل بكثير من متلازمة داون. تتوفى أغلبية الأطفال المصابين بمتلازمة إدوارد خلال الحمل. أو بعد الولادة بقليل. غالبًا ما يكون لديهم تأخر في النمو في الرحم. إن صحتهم ضعيفة للغاية وعادة ما يتوفون قبل بلوغهم عام واحد.

يعاني الأطفال المصابون بمتلازمة إدوارد من مشاكل صحية خطيرة جداً. ولكنه يختلف نوع المشاكل التي سيعانون منها من طفل لآخر. وأيضًا خطورة هذه المشاكل. هذه هي المشاكل التي تحدث:

- إعاقة ذهنية خطيرة جداً. يحدث ذلك في كل الأطفال.
- مرض قلبي خلقي خطير. يحدث ذلك في تسعة من كل عشرة أطفال.
- مشاكل في الأعضاء الأخرى مثل الكلى والأمعاء. يحدث ذلك من حين لآخر.
- معدة مفتوحة أو انسداد مريئي. يحدث ذلك من حين لآخر.
- وجه صغير مع جمجمة كبيرة. يحدث ذلك من حين لآخر.

متلازمة باتو

ما هي متلازمة باتو؟

إن متلازمة باتو هي مرض خلقي خطير جداً. ينتشر بشكل أقل بكثير من متلازمة داون. تتوفى أغلبية الأطفال المصابين بمتلازمة باتو خلال الحمل، أو بعد الولادة بقليل. غالبًا ما يكون لديهم تأخر في النمو في الرحم. إن صحتهم ضعيفة للغاية وعادة ما يتوفون قبل بلوغهم عام واحد.

يعاني الأطفال المصابون بمتلازمة باتو من مشاكل صحية خطيرة جداً. ولكنه يختلف نوع المشاكل التي سيعانون منها من طفل لآخر. وأيضًا خطورة هذه المشاكل. هذه هي المشاكل التي تحدث:

- إعاقة ذهنية خطيرة جداً. يحدث ذلك في كل الأطفال.
- مشاكل متعلقة بالدماغ والقلب. يحدث ذلك في أغلبية الأطفال.
- أمراض في الكلى واختلالات في المعدة والأمعاء. يحدث ذلك من حين لآخر.
- أصابع إضافية في اليدين أو القدمين. يحدث ذلك من حين لآخر.
- انشقاق الشفة والفك والحنك (الانشقاق). يحدث ذلك من حين لآخر.

صبغية (كروموسوم) إضافية

توجد الكروموسومات في جميع خلايا جسمنا. تتكون الكروموسومات من الحمض النووي DNA. يحدد هذا الحمض النووي كيف يكون مظهر الجسم وكيف يعمل كل شيء في الجسم. توجد في كل خلية 23 زوجاً من كروموسومات. أما المصابين بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو فلهم في كل خلية كروموسوم إضافي.

- يحمل الطفل المصاب بمتلازمة داون ثلاثة كروموسومات من الكروموسوم رقم 21 بدلاً من اثنين. تسمى متلازمة داون أيضاً بمتلازمة تثلث الصبغي 21.
- يحمل الطفل المصاب بمتلازمة إدوارد ثلاثة كروموسومات من الكروموسوم رقم 18 بدلاً من اثنين. تسمى متلازمة إدوارد أيضاً بمتلازمة تثلث الصبغي 18.
- يحمل الطفل المصاب بمتلازمة باتو ثلاثة كروموسومات من الكروموسوم رقم 13 بدلاً من اثنين. تسمى متلازمة باتو أيضاً بمتلازمة تثلث الصبغي 13.

إذا أردت معرفة ما هو احتمال الإصابة بمتلازمة داون وإدوارد وباتو، يرجى مراجعة www.pns.nl

3. الفحص أم لا: الأمر لك

ليس من الإلزامي أن تخضعي للفحص للكشف عن متلازمة داون وإدوارد وباتو. أنت تختارين بنفسك ما إذا أردت القيام به. كما أنك تقررين بنفسك إلى أية درجة تريدين فحص الطفل. من الممكن أن تتوقفي عن الفحص في أية لحظة تشائين.

المساعدة في الاختيار

تجدين فيما يلي بعض المساعدة في الاختيار:

- املني قائمة الأسئلة المتوفرة على www.pns.nl/dep/hulp-bij-het-kiezen. ستدركين ما هي أفكارك ومشاعرك من خلال قائمة الأسئلة هذه.
- تحدثي عن ذلك مع شريك حياتك أو مع آخرين.
- اطرحي أسئلتك على مقدم رعاية التوليد خلال المحادثة معه (معها).

من الممكن أن يكون لديك احتمال متزايد. مثلاً لأنه سبق لك أن أنجبت طفلاً مصاباً بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو. في هذه الحالة يمكن لك طلب محادثة مع أحد موظفي مركز التشخيص قبل الولادة. وهو قسم في المستشفى. ستلقين هناك معلومات شاملة حول الإمكانيات.

تجدين فيما يلي بعض الأسئلة التي قد تساعدك في تحديد ما إذا كنت تريدين الفحص أم لا:

- هل تريدين أن تعرفي خلال الحمل ما إذا كان طفلك مصاباً بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو؟ أو تفضلين الانتظار؟
- كم تريدين أن تعرفي عن طفلك قبل الولادة؟
- لنفترض أنك تحصلين على نتيجة تبين أن طفلك قد أصاب بمرض. هل تريدين في هذه الحالة إجراء فحص لاحق أم لا؟ لكي تعلميه علم اليقين. كلاهما ممكن، أنت التي تقررين ذلك بنفسك.
- أما الفحص اللاحق فهو فحص النسيج المشيمائي أو فحص سائل السلى. يؤدي هذان الفحصان إلى احتمال ضعيف في إسقاط الجنين. ما رأيك في ذلك؟
- ما هو موقفك من العيش مع طفل مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو؟
- طيف سيكون شعورك عند إنهاء الحمل المحتمل إذا كان طفلك يعاني من إحدى هذه الأمراض؟
- ماذا تريدين فعله إذا تبين من الفحص أن طفلك مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو؟

ما هو تأثير النتيجة المحتمل عليك؟

هناك ثلاثة أوضاع ممكنة بعد الحصول على نتيجة الفحص:

1. *تُطمئنك*. فلم يُعثر خلال الفحص على ما يدل على أمراض. أو عُثر على مرض لا يؤدي إلا إلى مشاكل قليلة في الحياة اليومية. يرجى ملاحظة: من الممكن أن يصاب طفلك بمرض حتى لو كانت النتيجة جيدة. فالفحص لا يكشف عن كل الأمراض.

2. *تصبحين مقلقة*. فتشير النتيجة إلى أن طفلك قد يصاب بمرض. تحتاجين إلى فحص لاحق للتأكد. لك أن تختاري ما إذا أردت هذا الفحص اللاحق أم لا.

3. تواجهي خيارًا صعبًا . فاتضح من الفحص اللاحق أن طفلك مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو . أو باختلال آخر . في هذه الحالة يجب التفكير فيما تريدين فعله .

4. محادثة حول الفحص أم لا : استشارة

إذا أخبرت مقدم رعاية التوليد خلال الزيارة الأولى إنك تريدين المزيد من المعلومات حول الفحص، فسيجرى مقدم رعاية التوليد معك محادثة شاملة حول هذا الأمر. كما أنه يمكن طرح الأسئلة خلال هذه المحادثة. تسمى هذه المحادثة أيضًا باستشارة. ويسمى الشخص الذي تجرين معه المحادثة بمستشار.

أحضري بشخص آخر
فيسمع شخصان أكثر من شخص واحد. لذلك فمن الحكمة إحضار شخص آخر إلى المحادثة. على سبيل المثال شريك حياتك أو صديقة أو أحد والديك. لا تحضري بأطفال حتى يمكنك التحدث بهدوء.

أنت تختارين بنفسك
تقررين بعد المحادثة بنفسك فيما إذا أردت الفحص أم لا . هل ما تزالين تشكين؟ يمكن المحادثة عنه مع مقدم رعاية التوليد من جديد. لقد تؤدي هذه المحادثة إلى مزيد من الوضوح. بعد المحادثة أو المحادثات تقررين ما إن كنت تريدين إجراء الفحص للكشف عن متلازمة داون وإدوارد وباتو أم لا .

5. الفحص: الاختيار بين اختبارين

في حالة أنك قررت أن تخضعي للفحص للكشف عن متلازمة داون أو إدوارد أو باتو، فعليك أن تقومي باختبار تالي. فتختارين بين اختبارين:

- اختبار NIPT، يجب عليك بمناسبة هذا الاختبار القول ما إن أردت معرفة تشوهات أخرى في الكروموسومات كذلك: النتائج العرضية.
 - اختبار التوليفة.
- سنشرح أدناه ماذا ينطوي كل اختبار.

ما هو اختبار NIPT؟

NIPT هو اختبار يتم فيه أخذ عينة من دم المرأة الحامل. يفحص المختبر الدم. إذا تبين من فحص الدم أنه من الممكن أن يكون الطفل مصابًا بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو، فمن الضروري إجراء فحص لاحق للتأكد مما إذا كان الطفل مصابًا بالمرض أم لا.

من الممكن إجراء اختبار NIPT منذ الأسبوع 11 من الحمل.

خيار إضافي لدى اختبار NIPT.

إذا اخترت اختبار NIPT، فعليك أن تقومي باختبار تالي. وللعلم: هل تريدين معرفة تشوهات أخرى في الكروموسومات كذلك؟ أطلقنا على هذا اسم "النتائج العرضية".

لا يعثر المختبر إلا على اختلالات كبيرة في الكروموسومات، يعني لا يعثر على الاختلالات الصغيرة. ولكن يرجى ملاحظة: في الأغلب يؤدي أي اختلال في الكروموسومات إلى عواقب خطيرة. وينطبق ذلك أيضًا على الاختلالات الصغيرة التي لا يعثر عليها المختبر من خلال اختبار NIPT.

إذا عثر المختبر على نتيجة عرضية، يمكن أن تختاري إجراء فحص لاحق. ستعرفين من خلال هذا الفحص اللاحق كيف تؤثر النتيجة العرضية في طفلك أو فيك. من كل 1.000 امرأة يخترن إجراء اختبار NIPT يتم اطلاع حوالي أربع نساء على وجود نتيجة عرضية.

للمزيد من المعلومات حول اختبار NIPT

راجعني موقع www.pns.nl/nipt للمزيد من المعلومات حول اختبار NIPT والنتائج العرضية.

يمكن اختيار اختبار NIPT في هولندا فقط إذا شاركت في بحث علمي (TRIDENT-2). في هذه الحالة توافقين على أن يستخدم الباحثون بياناتك. ستوقعين نموذج الموافقة على ذلك. إذا كنت تريدين معرفة المزيد حول الدراسة العلمية، وماذا سيحدث لبياناتك، يرجى مراجعة www.meerovernipt.nl.

ما هو اختبار التوليفة؟

يجمع اختبار التوليفة بين هذين الفحصين:

1. فحص دم المرأة الحامل. يحدث هذا الفحص في مرحلة الحمل ما بين الأسبوع 9 و14.
2. قياس الطية القفوية للطفل خلال تخطيط الصدى. لكل طفل طبقة رطوية رقيقة تحت الجلد في الرقبة: الطية القفوية. كلما كانت الطية القفوية أسمك، كلما زاد الاحتمال في إصابة الطفل بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو. يحدث هذا الفحص في مرحلة الحمل ما بين الأسبوع 11 و14.

ما الفرق بين الاختبارين؟

إذا أردت الخضوع للفحص للكشف عن متلازمة داون وإدوارد وباتو، ولكنه يصعب عليك الاختيار بين الاختبارين، يرجى مراجعة الجدول الموجود في الصفحة 13.

يمكن المقارنة بين الاختبارين جيداً هناك. أما الفروق الأوضح فهي:

- يكشف اختبار NIPT عن أطفال مصابين بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو بصفة أكثر من اختبار التوليفة.
- نتيجة اختبار NIPT صحيحة بصفة أكثر من نتيجة اختبار التوليفة.

الفحص في حالة توأمين

إذا كنت حاملاً بتوأمين أو توأمين متعددين، لك أن تختاري إجراء اختبار التوليفة أو اختبار NIPT. يرجى مراجعة

www.pns.nl/dep/tweeling

هل يهم كم من عمرك؟

يزيد احتمال إصابة الطفل بمتلازمة داون مع تقدم المرأة الحامل في السن. تحمل 19 امرأة من كل 10.000 امرأة حامل في عمر 30 سنة طفلاً مصاباً بمتلازمة داون في المتوسط. وتحمل 155 امرأة من كل 10.000 امرأة حامل في عمر 40 سنة طفلاً مصاباً بمتلازمة داون في المتوسط. كما أن احتمال إصابة الطفل بمتلازمة إدوارد أو باتو يزيد مع تقدم المرأة الحامل في السن.

مقارنة بين اختبار التوليفة واختبار NIPT

اختبار NIPT	اختبار التوليفة	
• فحص دم المرأة الحامل.	• فحص دم المرأة الحامل. • قياس الطية القفوية للطفل عن طريق تخطيط الصدى.	كيف يتم إجراء الاختبار؟
نعم. فهو اختبار جديد في هولندا. عليك أن توافقي على استخدام بياناتك في الدراسة العلمية. راجعي أيضاً www.meerovernipt.nl	لا يتم استخدام هذا الاختبار في هولندا منذ بعض الوقت.	هل هذا الاختبار دراسة علمية؟
ابتداء من 11 أسبوعاً من الحمل.	فحص الدم بين الأسبوع 9 و 14. قياس الطية القفوية بين الأسبوع 11 و 14 من الحمل.	متى يمكن إجراء الاختبار؟
خلال 10 أيام عمل.	يختلف ذلك من مركز تخطيط الصدى لآخر. إذا تم أخذ عينة الدم قبل تخطيط الصدى بأسبوع أو أسبوعين، تتلقين النتيجة في يوم إجراء تخطيط الصدى.	كم يستغرق من الوقت حتى حصولي على النتيجة؟
يمكن لك اختيار الاطلاع على النتائج العرضية إن عثرت عليها.	في حالة العثور على نتائج عرضية، ستطلعين عليها دائماً.	هل يمكن لي اختيار الاطلاع على النتائج العرضية؟
175 يورو.	حوالي 177 يورو.	ما هي تكاليف الاختبار؟

6. لا يعطي الفحص التأكد التام.

لا تعطي نتيجة اختبار NIPT واختبار التوليفة التأكد التام. رغم ذلك تكون النتيجة في أغلبية الأحوال مطمئنة: ففي حالة الحصول على نتيجة جيدة هناك احتمال ضئيل فقط في وجود أي اختلال. يعني هذا أنه لا يعرض عليك فحص لاحق.

في حالة الحصول على نتيجة غير طبيعية، يمكن أن تختاري إجراء فحص لاحق.
لكي تعلميه علم اليقين. للمزيد من المعلومات حول مدى يقين النتيجة يرجى مراجعة www.pns.nl/dep/uitslag.

متى تتلقين النتيجة؟

سيعطيك النتيجة مقدم رعاية التوليد الخاصة بك. سيشرح لك ماذا تعني النتيجة لك. إذا اخترت الخضوع لاختبار NIPT وكنت تريدين الاطلاع على ما إن عثر على نتائج عرضية، فمن الممكن أن يتصل بك أحد موظفي مركز التشخيص قبل الولادة هاتفياً ليطلعك على هذه النتيجة. أو أحد موظفي عيادة خاصة بعلم الوراثة السريرية تابعة لمستشفى جامعية.

متى تتلقين النتيجة؟

سيخبرك مقدم رعاية التوليد قبل الخضوع لاختبار التوليفة أو اختبار NIPT متى ستتلقين النتيجة.

7. نتيجة اختبار NIPT

ما هي نتائج اختبار NIPT التي يمكن الحصول عليها؟
يمكن الحصول على هذه النتائج:

أ. النتيجة ليست غير طبيعية .

وهذه النتيجة صحيحة تقريباً دائماً. الاحتمال ضئيل أن تكوني حاملاً بطفل مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو. تحمل أقل من 1 من كل 1.000 امرأة حامل قد حصلن على هذه النتيجة طفلاً مصاباً بإحدى هذه الأمراض رغم هذه النتيجة. لا حاجة إلى فحص لاحق.

ب. النتيجة غير طبيعية .

من الممكن أن تكوني حاملاً بطفل مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو. تشير النتيجة أيضاً إلى أي من الأمراض الثلاثة قد يصاب به طفلك. يمكن لك الخضوع لفحص لاحق. لكي تعلمي علم اليقين ما إن كنت حاملاً بطفل مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو.

- تحمل حوالي 90 من كل 100 امرأة حصلن على هذه النتيجة فعلاً طفلاً مصاباً بمتلازمة داون.
 - تحمل حوالي 90 من كل 100 امرأة حصلن على هذه النتيجة فعلاً طفلاً مصاباً بمتلازمة إدوارد.
 - تحمل حوالي 50 من كل 100 امرأة حصلن على هذه النتيجة فعلاً طفلاً مصاباً بمتلازمة باتو.
- إذا فكرت في إنهاء الحمل، يتعين عليك الخضوع للفحص اللاحق أولاً. لكي تعلمي علم اليقين أن طفلك مصاب بهذا المرض.

وإذا طلبت أن يطلعك على النتائج العرضية كذلك، فسيعطيك نتائجها أيضاً.
تجددين النتائج المحتملة أدناه:

أ. تم العثور على نتيجة عرضية .

يتم الاتصال بك هاتفياً لتوضيح ما عُثر عليه. وماذا يمكن أن يعني ذلك لك أو لطفلك. سوف تتلقين دعوة لإجراء محادثة في عيادة خاصة بعلم الوراثة السريرية تابعة لمستشفى جامعية. ستتلقين هناك مزيداً من المعلومات حول الاختلال المعثور عليه. يُحتاج دائماً إلى فحص لاحق للتأكد منه.

ب. لم يتم العثور على نتيجة عرضية .

ستستلمين رسالة. يُذكر فيها أنه لم يُعثر على نتائج عرضية. ولا حاجة إلى فحص لاحق. ولكن يرجى ملاحظة: لا يعثر اختبار NIPT على كل الاختلالات في الكروموسومات. لذلك فما يزال هناك احتمال صغير في إصابة طفلك بمرض ما.

8. نتيجة اختبار التوليفة

ما معنى نتيجة اختبار التوليفة؟
يحصى اختبار التوليفة الاحتمال في إصابة طفلك بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو. لهذا فلا تعطي اليقين.

ما هي نتائج اختبار التوليفة التي يمكن الحصول عليها؟
تجددين النتائج المحتملة أدناه:

أ. ليست لديك زيادة في احتمال حمل طفل مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو.
يعني ذلك أن الاحتمال في إصابة الطفل بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو هو أقل من 1 من 200. على سبيل المثال 1 من 1000. لا يُعرض عليك فحص لاحق. تشير نتيجة اختبار التوليفة إلى مدى الاحتمال. ولكنها لا تعطي اليقين. وبالتالي هناك احتمال صغير في إصابة الطفل بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو رغم ذلك.

ب. لديك زيادة في احتمال حمل طفل مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو.
يعني ذلك أن الاحتمال في إصابة الطفل بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو هو 1 من 200 أو أكثر. على سبيل المثال 1 من 50. لك أن تختاري إجراء فحص لاحق من أجل التأكد.

ج. هناك ما يدل على وجود اختلال أو مرض آخر.
إذا كانت الطية القفوية 3.5 ملم أو أكثر، سيُعرض عليك إجراء فحص مكمل عن طريق تخطيط الصدى. فيمكن أيضاً أن تشير الطية القفوية إلى اختلالات أخرى في الكروموسومات. وفي أمراض جسمية مثل اختلال قلبي. أحياناً لا يمكن إثبات سبب سماكة الطية القفوية. في هذه الحالة يولد الطفل بدون مرض

من الممكن أن يعثر أخصائي تخطيط الصدى على اختلالات أخرى لدى الطفل أثناء تخطيط الصدى. في هذه الحالة يتعلق الأمر باختلالات كبيرة. على سبيل المثال عدم وجود دماغ أو أذرع. في هذه الحالة سنخبرك دائماً.

9. الفحص اللاحق أم لا؟

هل هناك ما يدل على أن يكون طفلك مصابًا بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو؟ تحدثي مع مقدم رعاية التوليد. فيمكن له أو لها مساندتك. لك الاختيار التالي:

- لا تفعيلين شيئًا. تستمرين في حمل طفلك ولا تخضعين لفحص لاحق وتتجيبين الطفل.
- تخضعين لفحص لاحق. لكي تعلمي علم اليقين ما إن كان طفلك مصابًا بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو أم لا. إذا فكرت في إنهاء الحمل، يتعين عليك الخضوع للفحص اللاحق أولاً.

أنت تقررين بنفسك

إذا كنت تريدين معرفة المزيد حول الفحص اللاحق، سٌجرى معك محادثة في مركز التشخيص قبل الولادة. وتختارين ماذا تشائين فقط بعد ذلك. يمكن لك أيضاً أن تقرري أنك لا تريدين الفحص اللاحق.

إذا اخترت الفحص اللاحق،

يتعلق نوع الفحص اللاحق المعروض عليك بنوع الاختبار الأول الذي أجرته.

أ. كان الاختبار الأول اختبار NIPT

أظهر اختبار NIPT نتيجة غير طبيعية. في هذه الحالة سينتَوّن الفحص اللاحق من أحد هذين الاختبارين:

- فحص النسيج المشيمائي. يأخذ الطبيب قطعة صغيرة من نسيج المشيمة لفحصها. من الممكن إجراؤه منذ الأسبوع 11 من الحمل.
- فحص سائل السلي. يأخذ الطبيب عينة من سائل السلي لفحصها. من الممكن إجراؤه منذ الأسبوع 15 من الحمل. يمكنك التأكد عن طريق هذه الاختبارات مما إن كان طفلك مصابًا بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو. هناك جانب سلبي وهو احتمال صغير في إسقاط الجنين بسبب الفحص. يحدث هذا لـ2 من كل 1000 امرأة.

ب. كان الاختبار الأول اختبار التوليفة

اتضح من اختبار التوليفة أنه لديك زيادة في احتمال حمل طفل مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو. لك أن تختاري بين ثلاث إمكانيات:

- اختبار NIPT.
- هل كانت نتيجة اختبار NIPT غير طبيعية؟ في هذه الحالة يمكن أن تختاري بين فحص النسيج المشيمائي أو فحص سائل السلي.
- هل ليست نتيجة اختبار NIPT غير طبيعية؟ لن يُعرض عليك فحص النسيج المشيمائي أو فحص سائل السلي.
- فحص النسيج المشيمائي.
- فحص سائل السلي.

نتيجة الفحص اللاحق

سيطلعك الطبيب على نتيجة الفحص اللاحق. من الممكن أن يتبين من الفحص اللاحق أن حالة طفلك جيدة. كما أنه من الممكن أن يدل الاختبار إلى أن تكوني حاملاً بطفل مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو، ربما تجعلك هذه الرسالة مقلقة أو حزينة. وربما لديك أسئلة كثيرة. لهذا السبب سٌعرض عليك بسرعة استشارة شاملة مع طبيب واحد أو أكثر. على سبيل المثال طبيب الأمراض النسائية أو اختصاصي الوراثة السريري أو طبيب الأطفال. يختلف من تتحدث إليه من حال لآخر. يتعلق ذلك بنوع الاختلال أو المرض المعثور عليه.

دعم شامل

سيحضر المحادثة طبيب واحد أو أكثر لمساعدتك وتقديم المزيد من المعلومات. سيطلعوك على الأشياء التالية خلال المحادثة:

- كيف يمكن أن تكون حياة طفلك.
- ما هي عواقب هذا المرض لك ولطفلك.
- ما إذا كان من الممكن علاج اختلال طفلك.
- أين تجد المزيد من المعلومات حول الاختلال. تجددين في الصفحة 21 من هذا المنشور أهم المنظمات والمواقع الإلكترونية حيث يمكنك العثور على مزيد من المعلومات.

بطبيعة الحال يمكن لك ولشريك حياتك طرح كل أسئلتكما خلال المحادثة.

المساعدة في تحديد ما يجب فعله بالنتائج

يتبع ذلك في الأغلب خياراً صعب. عليك أن تحددى ماذا ستفعلين بالنتيجة. سيساعدك الأخصائيون التابعون لمركز التشخيص قبل الولادة في ذلك.

- لك أن تستمري في الحمل وتنجبي الطفل. تستطيعين الاستعداد لولادة طفل يصاب باختلال أو مرض. كما أنه يمكنك طلب مساعدة إضافية خاصة بالحمل والولادة.
- من الممكن أن يتوفى الطفل أثناء الحمل أو أثناء الولادة في حالة وجود اختلالات معينة. أو بعد الولادة بقليل. سيرشدك مقدم رعاية التوليد بشكل مفيد.
- يمكنك اختيار إنهاء الحمل، فسيتوفى الطفل. تحدثي مع المولدة أو طبيب أمراض النساء أو طبيب الأطفال أو أخصائي الوراثة الإكلينيكي حول هذا الموضوع. واطرحي كل أسئلتك. يمكنك أيضاً التحدث مع أخصائي آخر. على سبيل المثال مساعد اجتماعي. إذا اخترت إنهاء الحمل، يُسمح بالقيام به حتى 24 أسبوعاً من الحمل.

10. التكاليف والتعويضات

ما هي تكاليف الفحص؟ وهل سيعوض عنها التأمين الصحي؟
تكاليف الاستشارة

سيدفع التأمين الصحي تكاليف الاستشارة. أما الاستشارة فهي المحادثة الشاملة حول إمكانيات الفحص للكشف عن متلازمة داون وإدوارد وباتو. لا تدفعين شيئاً بنفسك. كما أنك لا تدفعين مبلغاً عن طريق المسؤولية الشخصية.

تكاليف الاختبار

عليك أن تدفعي الاختبار بنفسك. لا يمكن طلب التعويض عن الفاتورة من شركة التأمين الصحي. يكلف اختبار NIPT حوالي 175 يورو. يكلف اختبار التوليفة حوالي 177 يورو، لطفل واحد.

تكاليف الاختبار لأن لديك زيادة في احتمال حمل طفل مصاب بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو إذا كانت لديك زيادة في الاحتمال، مثلاً لأنه سبق لك أن أنجبت طفلاً مصاباً بمتلازمة داون أو إدوارد أو باتو، فسيدفع التأمين الصحي الاختبار. ولكنك تدفعين في الأغلب مبلغاً عن طريق المسؤولية الشخصية أولاً. تحقق من ذلك لدى شركة التأمين الصحي.

التكاليف والتعويضات في حالة الفحص اللاحق

إذا كانت نتيجة اختبار التوليفة أو اختبار NIPT غير طبيعية، يمكن أن تختاري إجراء فحص لاحق. سيعوض التأمين الصحي عن تكاليفه. فهذه الرعاية متوفرة في التأمين الصحي الأساسي. ولكنك تدفعين في الأغلب مبلغاً عن طريق المسؤولية الشخصية أولاً. تحقق من ذلك لدى شركة التأمين الصحي. كما أن الأخصائي التابع لمركز التشخيص قبل الولادة يستطيع أن يزودك بالمزيد من المعلومات حول ذلك.

يرجى ملاحظة: من الممكن أن تتغير التعويضات والتكاليف المذكورة أعلاه. إذا أردت معرفة التكاليف الحالية، يرجى مراجعة www.pns.nl/dep/kosten.

كما أن شروط شركة التأمين الصحي الخاصة بك قد تؤثر على التعويضات.

11. المزيد من المعلومات حول الفحص

الإنترنت

تجددين مزيداً من المعلومات حول هذا الموضوع على www.pns.nl. تجددين هناك أيضاً قائمة أسئلة. إذا واجهت صعوبات في قرار ما إن أردت إجراء الفحص للكشف عن متلازمة داون وإدوارد وباتو، فقد تساعدك قائمة الأسئلة في ذلك. تجددين في قائمة الأسئلة أيضاً نصائح لمناقشة هذا الموضوع مع أشخاص آخرين.

تجددين معلومات حول الفحص قبل الولادة على هذه المواقع الإلكترونية كذلك:

www.meerovernipt.nl

www.erfelijkheid.nl

www.deverloskundige.nl

www.thuisarts.nl

www.degynaecoloog.nl

منشورات

تستطيعين قراءة المزيد في هذه المنشورات:

• تخطيط الصدى في الأسبوع 20. تجددين هذا المنشور على www.pns.nl/20

www.wekenecho/folders

• حامل. وهو منشور عام حول الحمل. كما أنك تجددين فيه معلومات حول فحص الدم المجرى في الأسبوع 12 من الحمل. يتم تحديد فصيلة الدم الخاصة بك عن طريق هذا الفحص. كما أنه يتم الفحص للكشف عن أمراض معدية. تجددين هذا المنشور على

www.pns.nl/documenten/folder-zwanger

تتوفر هذه المنشورات أيضاً لدى المولدة أو طبيب الأسرة أو طبيب الأمراض النسائية. اطلبيها!

الكتب والمنظمات والعناوين

هناك منظمات ومواقع إلكترونية مختلفة يمكن الالتجاء إليها للمزيد من المعلومات. حول الحمل وأيضاً حول الاختلالات والأمراض المختلفة.

Stichting Downsyndroom (مؤسسة متلازمة داون)

هي عبارة عن جمعية خاصة بآباء طفل مصاب بمتلازمة داون. تخدم الجمعية مصالح الأشخاص المصابين بمتلازمة داون. وأبائهم.

تقدم المؤسسة المساعدة الآتية:

• يساعدون النساء الحاملات لطفل مصاب بمتلازمة داون. عندما يردن التحديد بأنفسهن ما إن يتمكن من العيش مع طفل مصاب بمتلازمة داون. في هذه الحالة تعطي المؤسسة معلومات حول العيش مع متلازمة داون. هذا يسمح للوالدين باتخاذ القرار الذي يناسبهما.

• يساعدون آباء وأمهات الأطفال الحديثي الولادة المصابين بمتلازمة داون.

• تجددين الموقع الإلكتروني لمؤسسة متلازمة داون على www.downsyndroom.nl

إن الكتاب عنوانه "Downsyndroom - Alle medische problemen op een rij" (متلازمة داون - جميع المشاكل الطبية في لمحة) (2010) ألفه (الأطباء للأطفال) Artsen voor Kinderen يقدم كشفاً بالمشاكل الطبية التي يعاني منها الكثير من الأشخاص المصابون بمتلازمة داون. من الولادة لغاية سنوات المراهقة. يمكن تحميل هذا الكتاب على شكل تطبيق كذلك. يسمى التطبيق بـ 'Downsyndroom – Medisch op weg'.

De cyberpoli (العيادة الإلكترونية)

هو عبارة عن موقع إلكتروني خاص بالأطفال والشباب المصابين بمرض مزمن أو إعاقة. تجددين هناك معلومات وتجارب كثيرة وتستطيعين طرح أسئلتك هناك. تجددين الموقع الإلكتروني على www.cyberpoli.nl/downsyndroom.

VSOP

أما VSOP فهي جمعية تتعاون فيها 81 منظمة خاصة بالأباء والمرضى. تهتم هذه المنظمات بالأشخاص الذين يعانون من أمراض نادرة أو وراثية معينة. تخدم VSOP مصالحي جميع الأشخاص المصابين بأمراض نادرة أو وراثية معينة. إنه يؤثر على السياسة ويحفز البحث ويجعل الأطباء وغيرهم على دراية بالأمراض النادرة. تجددين الموقع الإلكتروني على www.vsop.nl.

Erfocentrum (مركز الوراثة إيرفو)

يعطي مركز الوراثة إيرفو معلومات حول أمراض وراثية. يمكن مراجعة الموقعين الإلكترونيين www.erfelijkheid.nl و www.zwangerwijzer.nl

Vereniging VG-netwerken (جمعية شبكات VG)

هذه الجمعية مخصصة للأشخاص ذوي إعاقة ذهنية أو صعوبات التعلم بسبب متلازمة نادرة جداً. ولآبائهم. تجددين الموقع الإلكتروني على www.vgnetwerken.nl.

Platform ZON (منصة ZON)

منصة ZON مخصصة لأباء الأطفال الذين يعانون من مرض نادر جداً. أو مرض غير معروف. مثل متلازمة إدوارد أو باتو. تجددين الموقع الإلكتروني على www.ziekteonbekend.nl.

BOSK

جمعيات مخصصة لأشخاص ذوي إعاقة جسدية. ولآبائهم. تجددين الموقع الإلكتروني على www.bosk.nl.

Hartstichting (مؤسسة القلب)

تجددين المزيد من المعلومات حول اختلالات قلبية خلقية على www.hartstichting.nl.

Fetusned

تجددين على www.fetusned.nl معلومات حول اختلالات في العظام والأذرع أو الأرجل. ومعلومات حول معالجات ممكنة.

RIVM (المعهد الحكومي للصحة والبيئة)

يقوم معهد RIVM بتنظيم كل شيء متعلق بالفحص قبل الولادة. على سبيل المثال المعلومات والفحص. ويقوم معهد RIVM بذلك نيابة عن وزارة الصحة العامة والرفاهية والرياضة. تجددين المزيد من المعلومات على www.pns.nl/down-edwards - patau-en-seo/professionals تحت عنوان Organisatie (التنظيم).

المراكز الإقليمية للفحص قبل الولادة

تتكلف المراكز الإقليمية للفحص قبل الولادة بأن يكون تنظيم الفحص ما قبل الولادة في منطقتك جيداً. تجددين المزيد من المعلومات على www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals تحت عنوان Organisatie (التنظيم).

12. كيف نتعامل مع بياناتك؟

أين يحتفظ مقدمو الرعاية الصحية ببياناتك؟ إذا اخترت الفحص قبل الولادة، فسيحتفظ مقدمو الرعاية الصحية ببياناتك في ملف الرعاية الصحية. يتم تخزين جزء من هذه البيانات في قاعدة بيانات وطنية (Peridos). هذا من الضروري لكي تمر الفحوص بشكل مضبوط. لا يمكن إلا لمقدمي الرعاية الصحية الاطلاع على قاعدة البيانات هذه. مثلاً المولدة وطبيب الأمراض النسائية وموظف المختبر والممرض(ة) وأخصائي تخطيط الصدى.

فيم تُستخدم بياناتك؟

سيتم استخدام بياناتك لشيئين مختلفين:

1. التحقق مما إذا كانت الفحوصات تسير على ما يرام. وما إذا كان مقدمو الرعاية يقومون بعملهم بشكل صحيح. يقوم أحد المراكز الإقليمية بمراقبة الجودة هذه. يتكلف هذا المركز بأن يكون تنظيم الفحوص قبل الولادة في منطقتك جيداً. المركز حاصل على تصريح بذلك من وزارة الصحة والرعاية والرياضة. يمكن لموظف المركز الإقليمي الاطلاع على البيانات للتحقق مما إذا كان الفحص يسير على ما يرام. النظام مؤمن بشكل جيد.
2. من أجل تحسين جودة الفحوص. يتم استخدام الأرقام الخاصة بالفحوص وتأثيرات الفحوص لهذا الغرض. تتمثل هذه مثلاً في أرقام حول عدد النساء الحاملات اللواتي يخترن الفحص قبل الولادة. وما هي نتيجة اختبارات الفحص المختلفة. لا يمكن للباحثين الاطلاع على من هي صاحبة البيانات. في بعض الأحيان يكون من الضروري للباحثين معرفة ذلك. مثلاً في حالة البحث في طرق جديدة. إذا كنا نريد استخدام بياناتك لهذا الغرض، فسنتطلب منك الموافقة مسبقاً.

هل لا تريد أن نستخدم بياناتك؟

إذا كنت لا تريد أن نستخدم بياناتك لمراقبة الجودة والبحث العلمي، يرجى إخبار مقدم رعاية التوليد بذلك. بعد ذلك يمكنها التأكد من حذف بياناتك في قاعدة البيانات. سيحدث ذلك بعد التاريخ الذي تتوقع مقدمة رعاية التوليد أن تضعي فيه. ثم ستحتوي قاعدة البيانات فقط على ذكر مجهول يفيد بأنك خضعت للفحص قبل الولادة. بحيث يُحتسب بك في الإحصائيات. لكن لا أحد يستطيع الاطلاع على بياناتك الشخصية.

المزيد من المعلومات

إذا كنت تريد معرفة المزيد حول كيف نحمي بياناتك، تستطيع مقدمة رعاية التوليد أن تحيطك علماً بالمزيد في هذا الصدد. يمكنك أيضاً أن تراجع www.peridos.nl. وكذلك www.pns.nl/screening-op-down-edwards-en-patausyndroom/juridische-informatie.

دراسات TRIDENT-1 و TRIDENT-2

إذا اخترت اختبار NIPT، فستشاركين في دراسة علمية. لذلك نحتاج إلى بياناتك الشخصية. إذا أردت الحصول على المزيد من المعلومات حول ذلك، يرجى مراجعة www.meerovernipt.nl.

بيانات النسخ

من الذي وضع هذا المنشور؟

وضعت هذا المنشور مجموعة عمل كانت تتكون من منظمات مختلفة:

- منظمة أطباء الأسرة (NHG)
- منظمة المولدات (KNOV)
- منظمة أطباء الأمراض النسائية (NVOG)
- المراكز الإقليمية للفحص قبل الولادة
- منظمة أخصائيي تخطيط الصدى (BEN)
- منظمة أطباء الأطفال (NVK)
- منظمة أخصائيي الوراثة السريرية (VKGN)
- مركز الوراثة إيفو Erfocentrum
- جمعية منظمات الآباء والمرضى المتعاونة (VSOP)
- المعهد الحكومي للصحة والبيئة RIVM

تم إعداد هذا المنشور بناء على المعرفة التي تتوفر لنا الآن. لا يتحمل الأشخاص والمنظمات التي أنشأت المنشور أية مسؤولية عن أخطاء في المنشور إن وجدت. يمكن الحصول على نصيحة شخصية من المولدة أو طبيب الأسرة أو طبيب الأمراض النسائية.

تجدين هذا المنشور كذلك على www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/folders.

إذا كنت مقدم رعاية صحية، يمكن أن تطلبي نسخاً إضافية من هذا المنشور عبر متجر الويب على www.pns.nl/down-edwards-patau-en-seo/professionals.

، يونيو/حزيران 2020 RIVM المعهد الحكومي للصحة والبيئة