

يقدم لك هذا الكتيب معلومات عن إجراء عرض عليك عمله يسمى تحليل السائل السلوي.

ربما عرض عليك إجراء تحليل السائل السلوي بسبب:

- أن نتائج اختبار التحري عن متلازمة داونز تبين أن لديك احتمالاً أكبر لإنجاب طفل يعاني من متلازمة داونز؛
- أنك قمت بعمل مسح بالموجات فوق الصوتية يظهر أن طفلك معرض بنسبة أكبر للمعاناة من ظهور كروموسومات غير طبيعية؛
- أن لديك طفلاً بالفعل يعاني من اضطراب في الكروموسومات أو أنك حملت حملاً سابقاً (لم تكتمل فترته) وظهر فيه اضطراب في الكروموسومات أو خلل وُلادي (مشكلة تظهر عند الولادة)؛
- أنك تعانين من مرض وراثي (مثلاً اضطرابات خلايا الدم المنجلية)؛ أو
- أنك تعانين من عدوى مثل داء المقوسات والتي يمكن أن تسبب مشكلة في نمو طفلك.

في حال اتخاذك قراراً بإجراء تحليل السائل السلوي يمكنك أن تجدي معلومات عن العملية في صفحة 6 من هذا الكتيب.

يمكن للمعلومات أن تساعدك على تحديد ما إذا كنت ستجرين التحليل.

يمكن للقبالة أو لطبيب التوليد الخاص بك إعطاؤك المزيد من المعلومات.

### مقدمة

تحليل السائل السلوي عبارة عن عملية يتم من خلالها سحب كمية صغيرة (حوالي 15 إلى 20 مليلتر) من السائل السلوي من حول طفلك الموجود في رحمك. يمكن اختبار خلايا طفلك الموجودة في هذا السائل اختباراً معملياً لفحص الكروموسومات. يمكن إجراء تحليل السائل السلوي بعد 14 أسبوعاً من الحمل (ولكنه يجرى عادةً بعد 15 أسبوعاً).

في حالة إجرائك لهذه العملية هناك احتمال 1% أن يحدث إجهاض (وهذا يعني أن واحدة من كل 100 سيده قد تفقد طفلها). (يتوقع حدوث الإجهاض خلال ثلاثة أسابيع بعد إجراء العملية. لا أحد يعلم لم يحدث هذا الإجهاض أو لمن سيحدث. يمكن لذلك أن يحدث سواءً كان طفلك يعاني من مشاكل في الكروموسومات أو لا.

لأن هذا التحليل يقدم فقط لبعض السيدات فإنك قد لا تستطيعين إجراءه في وحدة الأمومة التي تذهبين إليها عادةً لمتابعة الحمل. بل يمكن أن تقدم لك فرصة تحديد موعد في وحدة أمومة أخرى حيث يكون هناك طبيب توليد مدرب على إجراء هذه العملية.

إذا كنت تعانين من عدوى مثل فيروس نقص المناعة (HIV) أو الالتهاب الكبدي ب أو ج فإنك قد تحتاجين إلى معلومات إضافية ونصائح من طبيب متخصص في الأمراض المعدية قبل اتخاذك قرار إجراء تحليل السائل السلوي.

يمكن للقبالة أو لطبيب التوليد الخاص بك توضيح إجراءات التحليل لك.

يجب عليك أن تقرري ما إذا كنت ستجرين التحليل.

في حال قرارك إجراء عملية تحليل السائل السلوي قد نطلب منك توقيع استمارة توافقين فيها على الإجراءات (استمارة الموافقة) قبل البدء في تنفيذ العملية.

## اختبارات الكروموسومات

داخل كل خلية من خلايا أجسامنا عادة ما يكون لدينا 46 كروموسوماً (مقسمة إلى 23 زوجاً). هذه الأزواج من الكروموسومات مرقمة من 1 إلى 22 أما الزوج الثالث والعشرون فهو زوج كروموسومات الجنس: والذي يكون عادةً XX للفتاة و XY للولد. يحمل كل كروموسوم الآلاف من الجينات وهي التعليمات التي تصدر لأجسامنا بشأن طريقة النمو والتطور والعمل.

في ويلز، يمكن عمل اختبائي كروموسومات مختلفين على السائل السلوي. هذان الاختباران هما كالتالي:

### اختبار PCR (تفاعل البوليمريز التسلسلي)

يبحث اختبار PCR عادةً فقط عن إحدى مشاكل الكروموسومات الثلاث الآتية في الطفل.

- متلازمة داون – تسبب درجة ما من الإعاقة في التعلم ولكنها لا تكون عادةً مهددةً لحياة الطفل. في بعض الأحيان قد تكون المشاكل البدنية المرتبطة بمتلازمة داون مهددةً للحياة (كمشكلة في القلب مثلاً).
- متلازمة إدوارد – اضطراب كروموسومي حاد قد يكون مهدداً لحياة الطفل.
- متلازمة باتاو – اضطراب كروموسومي نادر وحاد قد يكون مهدداً لحياة الطفل.

قد يستخدم اختبار PCR في بعض الأحيان للبحث عن حالات مرضية أخرى محددة. سيناقش طبيب التوليد أو استشاري الصحة الوراثية الخاص بك هذا الأمر معك.

يبحث اختبار PCR عن مشاكل الكروموسومات الأكثر شيوعاً. قد يساعد اختبار النمط النووي (الكاربوتايب) في اكتشاف مشاكل أو تغيرات أخرى في الكروموسومات ولكنها أقل شيوعاً (راجع الفقرة التالية). يمكن أن يحدث ذلك حتى إذا كانت نتيجة اختبار PCR الخاص بك طبيعية.

### اختبار النمط النووي (الكاربوتايب)

يحتاج هذا الاختبار إلى وقت أطول من اختبار PCR لكنه يساعد في اكتشاف أغلب مشاكل الكروموسومات.

لإجراء هذا الاختبار تتم زراعة خلايا طفلك المجموعة من السائل السلوي في المعمل (يحتاج ذلك إلى 12 يوماً). سيقوم موظفو المعمل بفحص الخلايا تحت المجهر للبحث عن تغييرات في عدد أو مظهر كروموسومات طفلك.

لن يتمكن اختبار النمط النووي من اكتشاف جميع التغيرات في الكروموسومات. بعض التغيرات صغيرة جداً لدرجة أنها لا يمكن أن ترى حتى تحت المجهر ويمكن اكتشافها فقط باستخدام اختبارات متخصصة إضافية. لا يتم إجراء هذه الاختبارات على النمط النووي (الكاربوتايب).

لن يكتشف النمط النووي:

- التغيرات في أحاد الجينات مثل التليف الكيسي (كل كروموسوم يحتوي على آلاف الجينات)؛
- المحو الجزئي المصغر (فقد بعض قطاعات صغيرة من الكروموسوم)؛ أو
- التغيرات الأخرى الصغيرة في الكروموسومات.

### اضطرابات أحاد الجينات

تنتج اضطرابات أحاد الجينات عن تغيرات في جين واحد مفرد. إذا كان لديك تاريخ مرضي عائلي يفيد الإصابة باضطراب وراثي ناتج عن تغير في جين واحد (مثل التليف الكيسي) يمكن أن يقدم لك اختبار متخصص يسمى اختبار جين مفرد لهذه المشكلة فقط. يمكن أن تكوني قد تكلمت بالفعل مع أحد العاملين بخدمات الصحة الوراثية؛ أو يمكن

للقابلية أو لطبيب التوليد الخاص بك أن يشير عليك بمراجعة خدمات الصحة الوراثية إذا أخبرتهم أن لك تاريخاً مرضياً عائلياً يفيد الإصابة باضطراب وراثي. إذا تم إجراء اختبار جين مفرد على عينة من السائل السلوي فإنه سيعرض عليك إجراء اختبار نمط نووي كذلك.

إذا أظهرت النتائج العدد والترنيبات الطبيعية للكروموسومات فإن ذلك لا يضمن عدم معاناة طفلك من مشاكل.

لا تظهر نتائج اختبارات PCR والنمط النووي كيفية نمو وتطور طفلك. لا يظهر ذلك إلا بإجراء مسح بالموجات فوق الصوتية بين 18 و20 أسبوعاً حيث يكون طفلك قد اكتمل تماماً تقريباً.

## إذا كانت هناك مشكلة

ستكون هناك بعض حالات الحمل التي يكتشف أن بها مشكلة. إذا كانت هناك مشكلة ستقدم لك المعلومات والدعم لمساعدتك في اتخاذ قرار بشأن حملك. هناك خبراء يمكنهم أن يقدموا لك معلومات تساعدك في اتخاذ قرار بشأن ما تفعلين. هؤلاء يشتملون على استشاريي طب أجنة وأخصائيي وراثية وأخصائيي طب أطفال.

بعض السيدات سيرغبين في الاستعداد للولادة مع علمهن بأن الطفل يعاني من مشكلة. وقد ترغب بعض السيدات في إنهاء حملهن بينما قد تقرر أخريات الاستمرار في الحمل ثم العمل على تقديم طفلهن ليتبنى من قبل آخرين. هذه قرارات صعبة وسيتم إعطاؤك الوقت والمعلومات لمساعدتك في اتخاذ قرار يكون صحيحاً بالنسبة لك.

اكتشاف أن طفلك غير المولود بعد يعاني من مشكلة أمر مؤلم واتخاذ القرار بشأن ما تفعلين أمر صعب أيضاً. أكثر السيدات يرغبين ويحتجن إلى الدعم. قد تأتي هذه المساعدة من شريك حياتك، من العائلة أو من الأصدقاء أو من الأخصائيين الطبيين الذين يقومون على العناية بك. في حال رغبتك، يمكن لشريك حياتك أو صديقة أن تأتي إلى مواعيد لقاءات الأطباء معك.

يمكن لاختبار النمط النووي أن يكشف أنواعاً متعددة من الخلل في الكروموسومات. هذا يعني أنه وعلى الرغم من كون طفلك لا يعاني من متلازمة داون أو متلازمة إدوارد أو متلازمة باتاو فإن نتيجة الاختبار قد تظهر وجود مشكلة مختلفة.

إذا حدث ذلك فسيمكنك مناقشة النتيجة مع طبيب ومع قابلة متخصصة في اختبارات ما قبل الولادة. سيمكنك كذلك مناقشة النتيجة مع شخص متخصص في مجال الوراثة.

لاكتشاف ما إذا كان طفلك يعاني من مشكلة ما فإننا قد نحتاج إلى أن نقوم أنت ووالد الطفل بتوفير عينات دم.

## للمزيد من المعلومات

يمكنك الحصول على المزيد من المعلومات من المصادر الآتية.

نتائج واختبارات ما قبل الولادة (ARC)

73 شارع تشارلوت

لندن

W1T 4PN

خط المساعدة: 0207 631 0285

الموقع الإلكتروني: [www.arc-uk.org](http://www.arc-uk.org)

البريد الإلكتروني: [info@arc-uk.org](mailto:info@arc-uk.org)

## إذا قررت إجراء تحليل للسائل السلوي

### الإعداد لأجراء تحليل السائل السلوي

- يمكنك تناول طعام الإفطار أو غداء خفيف قبل موعدك.
- يجب أن تكون مثانتك ممتلئة لإجراء المسح قبل التحليل ولكن قد يطلب منك تفريغها لإجراء تحليل السائل السلوي.
- قد تكونين أكثر ارتياحاً إذا قمت بارتداء ملابس فضفاضة.
- يمكنك إحضار شريك حياتك أو صديقة معك للدعم أثناء وبعد إجراء التحليل ولكن من فضلك لا تحضري معك أطفالاً.
- عند الإمكان قومي بالترتيبات لكي يوصلك أحد إلى المنزل.

### كيفية إجراء تحليل السائل السلوي

يستغرق إجراء التحليل حوالي 10 دقائق وسيتم إجراؤها لك باعتبارك مريضاً خارجياً ويتم ذلك عادةً في عيادة ما قبل الولادة. ستكونين مستيقظة أثناء إجراء التحليل ومستقلة.

سيجرى لك مسح بالموجات فوق الصوتية قبل تحليل السائل السلوي. يتم هذا الإجراء للتأكد من وضعية طفلك وللبحث عن أفضل يمكن من خلاله أخذ عينة السائل من داخل رحمك. يتم تنظيف بطنك بمحلول مطهر لتقليل احتمالات الإصابة بالعدوى. يقوم الطبيب بإدخال إبرة خلال جلدك وعبر جدار رحمك ثم يقوم بسحب كمية صغيرة من السائل من حول طفلك. سيقوم الطبيب بمشاهدة المسح بالموجات فوق الصوتية لتوجيه الإبرة ولتجنب الاقتراب من الطفل. يمكن أن يكون الاختبار غير مريح لكن لا يتوقع أن يكون مؤلماً.

في بعض الأحيان لا يمكن إجراء العملية نتيجة لوضعية الطفل. في حالة حدوث ذلك قد يقترح الطبيب إجراء العملية في يوم آخر.

هناك احتمال ضئيل ألا يتمكن الطبيب من الحصول على أي سائل سلوي تماماً من حول طفلك. وهذا يعني عدم إمكانية إجراء الاختبار. قد يقترح الطبيب إجراء العملية مرة أخرى في يوم آخر.

### ماذا يحدث بعد العملية

بعد إجراء العملية قد يطلب منك الانتظار في العيادة لمدة تصل إلى 30 دقيقة لترتاحي. قد تعاني بعض السيدات من تقلصات في البطن بعد ذلك مثل أيام الدورة الشهرية.

إذا كانت فصيلة دمك سالبة العامل الريسوسي سيتم حقنك بمادة مضادة للمستضد D بعد إجراء العملية. يتم هذا لتقليل احتمال تكون أجسام مضادة في دمك، الأمر الذي قد يحدث إذا كانت فصيلة دم طفلك موجبة العام الريسوسي.

قد ينصحك بعض الأطباء بأخذ الأمور ببساطة في اليومين التاليين لإجراء العملية وبالامتناع عن ممارسة الجماع أو رفع أي أشياء ثقيلة أو ممارسة التمرينات البدنية المجهدة. لن تحتاجي إلى الراحة التامة في الفراش.

في حالة شعورك بأي ألم أو عدم ارتياح فيمكنك تناول جرعة اعتيادية من الباراسيتامول.

أغلب السيدات يرجعن إلى حالتهم الطبيعية بعد يومين .

ما الذي ينبغي الانتباه له

- الألم الشديد الذي لا تستطيعين التحكم فيه بتناول مسكنات الألم الخفيفة (مثل باراسيتامول).
- أي نزيف أو إفراز كريه من مهبلك.
- أي سائل يخرج من مهبلك.
- إذا شعرت فجأة بعدم الارتياح مع ارتفاع درجة حرارتك أو حصول أعراض شبيهة بأعراض الإنفلونزا.

هذه الأعراض لا تعني دائماً أن هناك مشكلة ما ولكن قد تحتاجين إلى مزيد من الرعاية والانتباه.

للحصول على الإرشادات تفضلي بالاتصال بـ:

- العيادة التي أجريت فيها تحليل السائل السلوي؛ أو
- القابلة الخاصة بك.

### الحصول على نتائج الاختبار

ستناقش القابلة أو الطبيب أو أخصائي الوراثة معك الكيفية التي تريد الحصول على النتائج من خلالها. ربما تفضلين الحصول على هذه المعلومات بنفسك بحيث يمكنك التحدث مع شخص يمكنه الإجابة عن أسئلتك. يستغرق الحصول على نتائج اختبارات اضطرابات أحاد الجينات فترات متفاوتة من الزمن. سيقوم فريق الصحة الوراثية بمناقشة طريقة حصولك على نتائج اختبارات الجينات المفردة معك.

### نتيجة اختبار PCR

تتوفر نتيجة اختبار PCR عادةً خلال ثلاثة أيام.

حوالي عينة من كل 25 عينة لتحليل السائل السلوي تكون غير مناسبة لإجراء اختبار PCR. في حالة حدوث ذلك سيكون عليك أن تنتظري حتى تظهر نتيجة اختبار النمط النووي. ولكن هذا لا يعني أن الطفل لا يعاني من مشاكل. في حوالي 4% إلى 5% من اختبارات PCR (أربع أو خمس اختبارات من كل مائة) ربما نحتاج إلى أخذ عينات دم منك ومن والد الطفل لمساعدتنا في الحصول على نتيجة أوضح. نكرر مرة أخرى أن هذا لا يعني أن طفلك يعاني من مشاكل.

### نتيجة اختبار النمط النووي

تكون نتائج اختبار النمط النووي جاهزة عادةً خلال حوالي أسبوعين.

قد تستغرق زراعة الخلايا في المعمل وقتاً أطول في بعض الأحيان وسيكون عليك الانتظار بضعة أيام قلائل أخرى للحصول على النتيجة. إذا كانت الخلايا تنمو ببطء فإن ذلك لا يعني أن السبب هو معاناة طفلك من مشكلة ما.

في بعض الأحيان، وفي حوالي 0.3% من الاختبارات (أي اختبار واحد من كل ثلاثمائة)، لا تنمو الخلايا في المعمل ولن تحصل على ذلك على نتائج لاختبار النمط النووي. في حالة حدوث ذلك قد يقترح عليك إجراء تحليل آخر للسائل السلوي.

لا يعطي الاختبار نتيجة واضحة في 1% من الاختبارات (أي اختبار واحد من كل مائة). في بعض الأحيان تنمو الخلايا بطريقة تجعل من الصعب على المعمل تحديد ما إذا كانت هناك مشكلة محققة وقد يقترح عليك إجراء اختبارات إضافية.

سيبين اختبار النمط النووي جنس طفلك. إذا كنت لا ترغبين في معرفة جنس طفلك، تفضلني بإخبار القابلة أو الطبيب بذلك.

يمكنك الحصول على معلومات أكثر عن عملية تحليل السائل السلوي من خلال القابلة أو من العيادة التي قمت بإجراء التحليل فيها.