13

مسح طفلك جينياً؛ بحثاً عن الأمراض الوراثية: التشخيص الجيني قبل الزرع

كثيراً ما يخشى الأزواج الراغبون في الإنجاب أن يكون هناك خطب ما في الطفل، لحسن الحظ، معظم المخاوف لا أساس لها. لكن فيما يخص بعضهم، يصبح ذلك الرعب حقيقة. إذا كان معروفاً أن المرأة حاملة لمرض مرتبط بالصبغي الأنثوي، فهناك احتمال 25 في المئة أن طفلها الذي لم يولد سيكون مصاباً بالمرض. إذا كان عمرك من منتصف الثلاثينيات إلى أواخرها، فهناك المزيد لتقلقي عليه. تزداد فرصة الإصابة بطفل يعاني مرضاً جينياً مثل تناذر داون مع زيادة العمر.

القيام بالأمور على نحو مختلف

قمنا هذه المرة بجميع الأشياء على نحو مختلف. اخترنا التشخيص الجيني قبل الزرع، أخذت دواء الفياغرا، وأجريت الوخز بالإبر أسبوعياً. كنت أنطلق من منطلق أنه إذا كان هناك ما يزيد فرصنا، فإننا سنسير عليه. ما لم نتوقعه هو مدى نجاح الدورة العلاجية هذه المرة. اكتشفنا ذلك عندما علمنا أن الحمل ثلاثي. - **كريستين، 32، اختصاصية موارد بشرية.**

ماذا عن علماء الجنين؟ ألا يستطيعون أن يكتشفوا الجنين غير المثالي؟ لا. كل ما يستطيعون تقويمه تحت المجهر هو قدرة الجنين النسبية على الحياة. حتى أفضل الفنيين في العالم لا يستطيعون كشف الشذوذات الجينية. هنا تكمن قيمة تقنيات تجريبية مثل التشخيص الجيني قبل الزرع. كما يوحي الاسم، تساعد الاختبارات الجينية قبل الزرع

obeikandl.com

الأطباء في تحديد الأمراض الممكنة، ومن ثم يمكنك أنت وزوجك أن تتخذا قراراً واعياً قبل الحمل. هناك ميزة جانبية للتشخيص الجيني قبل الزرع، وهي تحديد الجنس. يغنيك هذا عن الانهيار العاطفي المترافق مع إنهاء الحمل بسبب نتيجة فحص غير طبيعي للحامل. وهذا الاختبار مفيد جداً للأزواج الذين لديهم موانع أخلاقية أو دينية للإسقاط.

لماذا تعرضين نفسك لمخاطر إنجاب طفل غير طبيعي؟

كثيراً ما ينتج عن الأمراض الجينية والأجنة الهرمة الإسقاط (أو قد تُمنع الأجنة من الانغراس)، لكن التشخيص الجيني قبل الزرع يمكن أن يغيّر ذلك. في السنوات الماضية، كان أطباء الغدد الصم المختصون بالتكاثر يزرعون عدة أجنة ضعيفة على أمل أن ينغرس واحد منها. مع استخدام التشخيص الجيني قبل الزرع، يمكن للطبيب أن يحدد ويغرس جنيناً جيداً، مما يزيد من فرص إنجاب طفل سليم، في حين ينقص ذلك من فرص الحمل المتعدد.

الجينات والمرض: مراجعة مختصرة

لفهم كيف يمكن أن يساعدك التشخيص الجيني قبل الزرع في منع الأمراض الجينية، يجب أن تفهمي أسس علم الجينات التكاثري. لا تقلقي، سوف نبقي الشرح بسيطاً، كما أنه لا يوجد امتحان في نهاية الشرح.

الحمض الريبي النووي منقوص الأكسجين (الـDNA) هو الرمز الأساسي الذي يحدد الصفات الجسدية لكل عضوية حية. يتركز هذا الحمض النووي في نواة الخلايا في أجسادنا في بنى تسمى الصبغيات. يملك معظم البشر 46 صبغياً (23 موروثة من الأب و 23 موروثة من الأم). يحمل كل صبغي جينات معينة من كامل جينات الجسم التي تبلغ نحو 35 ألف جينة. تعمل هذه الجينات مفاتيح تشغيل/ إيقاف لكل ناحية من نواحي حياتنا: العينان زرقاوان أم بنيتان؟، الطول أم القصر؟، الجلد الناشف أم الدهني؟، شعر كامل في الرأس أم صلع؟ وهكذا.

كي يستطيع جسمك أن ينتج بيوضاً ناضجة (أو نطافاً عند زوجك)، فإن الخلية تخضع لما يسمى الانتصاف الذي تنقسم فيه إلى أربع خلايا بنات تحتوي كل منها على

مجموعة مفردة من صبغيات الأب أو الأم. لا تنتج النساء بيوضاً جديدة؛ تولد الأنثى ومعها جميع البيوض التي أنتجتها. مع تقدمها (وبيوضها) في السن، يصبح الانتصاف أصعب للبيوض. في واقع الأمر، إذا كنت بين 35 و39 سنة، فإن ثلث الصبغيات قد تكون مصابة بشذوذات صبغية. وإذا لم يكن ذلك يخيفك، فعندما تتجاوزين الأربعين، يكون أكثر من نصف بيوضك مصاباً.

تحصل الأمراض الجينية أحياناً من خلل في الرمز الجيني (طفرة). تحصل الأخطاء في أحيان أخرى في عملية الانتصاف، حيث يخفق صبغي في الانفصال، مما يعطي بيضة تحتوي على 24 صبغياً بدلاً من 23. إذا تلقحت هذه البيضة، فإن الجنين الناتج سوف يملك 47 صبغياً بدلاً من 46، حيث يكون أحد الصبغيات ثلاثياً (اثنان من الأم وواحد من الأب) بدلاً من أن يكون مزدوجاً (واحد من الأب وواحد من الأم). يسمى هذا الصبغي الثلاثي بالتثلث الصبغي. أما إذا لم يمر الصبغي إلى البيضة في أثناء الانتصاف، فعندئذ يكون هناك صبغي ناقص في البيضة (وفي الجنين الناتج). تدعى هذه الحالة بالصبغي الوحيد.

الأمراض الجينية الشائعة

أكثر الأمراض الجينية التي تحصل من تعدد الصبغيات شيوعاً هو تناذر داون. أما الأمراض الشائعة التي تنتج عن شذوذات في صبغيات معينة (اضطرابات صبغي وحيد) فتتضمن التليف الكيسي، وفقر الدم المنجلي، وداء تاي ساكس.

تنتج الخصيتان في الرجال كمية هائلة من النطاف: 100 مليون نطفة في اليوم أحياناً. المهم في النطاف هو الكمية وليس النوعية. كلما زاد عددها في السائل المقذوف، كانت فرص الحمل أكبر. لما كان الرجال يصنعون النطاف باستمرار، فتأثير الهرم فيهم قليل. لذلك تستمر خصوبة الرجال أطول كثيراً من الإناث. في معظم الحالات، تصبح بيوض النساء عقيمة في عمر 45.

عندما تجتمع النطاف بالبيوض، تصبح صبغيات الأب والأم مجموعة جديدة لدى الجنين. يكون الجنين في البداية خلية واحدة. لكن الخلية سرعان ما تنقسم عبر عملية

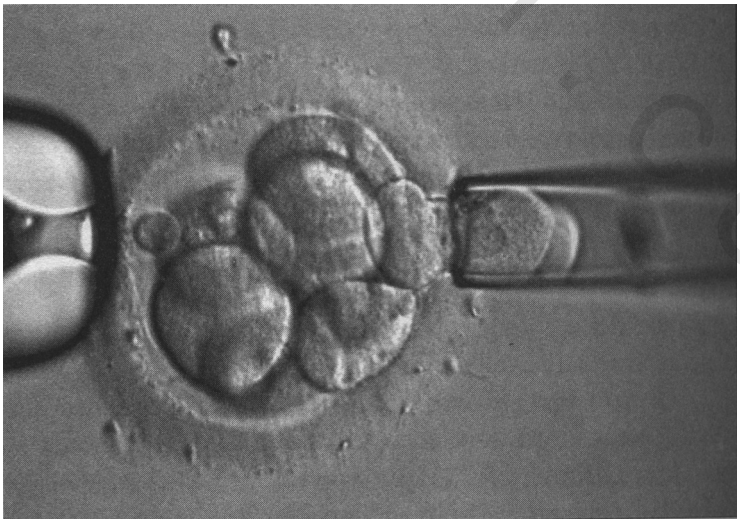
تسمى الانقسام الفتيلي، حيث تضاعف الصبغيات نفسها، ثم تنفصل لتشكل خليتين جديدتين، تستمر هاتان الخليتان في الانقسام إلى أن تستطيع الخلايا أن تتخصص في وظائفها، منتقلة من مرحلة الزيجوت إلى الأرومة الكيسية إلى الجنين إلى الوليد. العملية مذهلة بالفعل.

التشخيص الجيني قبل الزرع: البدء في العملية

حتى قبل أن تبدئي أنت وزوجك دورة التلقيح ضمن الزجاج العلاجية، فإنكما يجب أن تجتمعا باستشارية الجينات. تجري الاستشارية مقابلة مع كل منكما، وتأخذ قصة أسرة لتحديد مخاطر نقل الأمراض الجينية إلى أطفالكما. تقدم لكما أيضاً معلومات واستشارة ودعماً وتساعدكما في تقرير إذا كان التشخيص الجيني قبل الزرع مفيداً لكما.

عندما تختاران التشخيص الجيني قبل الزرع، تبدئين دورة التلقيح ضمن الزجاج العلاجية العادية. يجمع عالم الأجنة بيضتك ونطفة زوجك لصنع جنين. تنمو هذه الأجنة، وتتكاثر إلى أن تصبح من 6 إلى 8 خلايا (في 3 أيام عادة). يقوم مختص الأجنة بإجراء شق صغير في المنطقة الشفافة في كل جنين، ويخرج خلية واحدة (قسيم أرومي).

أخذ قسيم أرومي



المصدر: الدكتور باري. ر. بيهر

obeikandl.com

في هذه المرحلة من التطور الجنيني، تملك كل خلية إمكانية تكوين أي خلية في الجسم. ولما كانت قد بدأت لتوها في الانقسام، فإن أخذ خلية واحدة لا يؤذي الجنين. تتكاثر الخلايا الباقية ببساطة للتعويض عن الخلية الناقصة. يتطور الجنين بشكل طبيعي كما لو كانت الخلية لا تزال موجودة.

هل يؤثر التشخيص الجيني قبل الزرع في الجنين؟

الإجابة نظرياً: لا، لكن لا يعرف إن كان ذلك صحيحاً. لا توجد دراسة أكيدة تقوّم آثار التشخيص الجيني قبل الزرع على الجنين من حيث التطور. إذا كان هناك أثر، فهو على الأغلب بسبب الأذية الحاصلة في أثناء أخذ الخلية، وليس بسبب الخلية الناقصة نفسها. تقل نسبة الخطر هذه مع زيادة خبرة مختص الأجنة.

يضع مختص الأجنة الآن الخلية المفردة على شريحة مجهرية، ويرسلها إلى مختبر الجينات (مع أن عدداً متزايداً من مراكز التلقيح ضمن الزجاج أصبحت تجري التشخيص الجيني قبل الزرع في العيادة نفسها). تطبق مختصة الجينات مسباراً جينياً على الخلية. ثم تعرض الخلية إلى الضوء فوق البنفسجي، محرضة عناصر المسبار الوامضة، ثم تفحص الخلية تحت المجهر. ببساطة؛ تستطيع عن طريق عدّ عدد مرات تكرر ألوان مختلفة أن تحدد عدد نسخ الصبغيات الموجودة، وما هو الصبغي الجنسي الموجود. تختبر عادة تسعة أنواع مختلفة من الصبغيات:

تحمل أكثر شذوذات الصبغيات: الصبغي الأنثوي، الصبغي الذكري، والصبغيات ذوات الأرقام 13, 15, 16, 17, 18, 21, 22.

قد تستعمل المختصة في حالات شذوذات والصبغي الوحيد تقنية تسمى التفاعل المتسلسل للبوليمراز. التفاعل المتسلسل للبوليمراز عملية تستعمل لنسخ قطع صغيرة لا يمكن تحليلها من (الـDNA) بسرعة. «يضخم» ذلك الجينة عملياً؛ حتى تستطيع مختصة الجينات أن تعرف إذا كانت مصابة أم لا.

obeikandi.com

يستطيع الطبيب باستعمال هذه المعطيات أن ينصحك بشأن قابلية كل من الأجنة للحياة. سوف تصبحين قادرة على تقرير أي منها يجب أن يزرع؟، وأي منها يجب أن يخزّن؟، وأي منها يجب أن يطرح؟. سوف نراجع بعض أكثر الموجودات التي قد تبحثها معك شيوعاً.

الجدول 1.13

أسباب فحص صبغيات معينة

الصبغي	التثلث صبغي ممكن. يمكن أن يتم الحمل	يسبب الشذوذ عادة إسقاطاً عفوياً	يشاهد الشذوذ عادة في جنين 3 أيام
13	✓		
15		✓	✓
16		✓	✓
17			✓
18	✓		
21	✓	✓	✓
22		✓	✓
الأنثوي والذكري	✓		

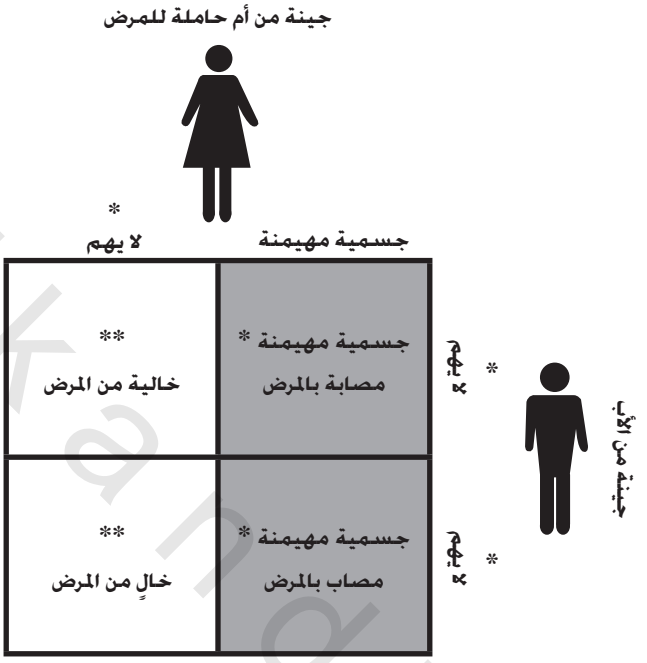
اضطرابات الصبغي الجسدي المهيمن

في أمراض مثل الحثل التأتري، وداء الكلية متعددة الكيسات الذي يبدأ في الكهولة، وداء هنتينغتون، تسبب جينة مهيمنة واحدة المرض. يصاب الأشخاص الذين يحملون جينة جسدية مهيمنة في النهاية بالمرض. تظهر هذه الأمراض نفسها عادة في مرحلة متأخرة من الحياة بعد بلوغ عمر التكاثر. لذلك لا يحدد المرض عادة إلاّ عندما تبدأ مجموعة من أفراد الأسرة بإظهار علامات المرض مع اقترابهم من عمر الخمسين. إذا كنت تعانين أنت أو زوجك أحد هذه الأمراض، فإن التشخيص الجيني قبل الزرع سوف يساعدك في اختيار جنين غير مصاب. إذا كان زوجك مصاباً بمرض صبغي جسدي مهيمن، فهناك نسبة 50 في المئة أن يكون كل جنين مصاباً به كذلك.

obeikandi.com

الاضطرابات الجسمية المهيمنة

تصيب نصف أطفال المرأة الحامل



رسم: آدم جيه. هانين

اضطرابات الصبغي الجسدي الصاغر

كي يصاب طفل بمرض صبغي جسدي صاغر، مثل التليف الكيسي، أو التالاسيميا بيتا، أو داء تاي ساكس، أو فقر الدم المنجلي، يجب أن يحمل كل من الأبوين الجينة الصاغرة. إذا كان ذلك ينطبق عليك، فهناك نسبة 25 في المئة أن تحملي طفلاً مصاباً بالمرض. إذا كنت أنت أو زوجك تعانيان أحد هذه الأمراض، تزداد نسبة الخطر إلى 50 في المئة. وإذا كنتما تعانيان كلاكما أحد هذه الأمراض، فنسبة انتقال المرض إلى الأطفال تبلغ 100 في المئة. يساعد التشخيص الجيني قبل الزرع في تحديد الأجنة التي لا تحمل كلاً من الصبغيين الصاغرين.

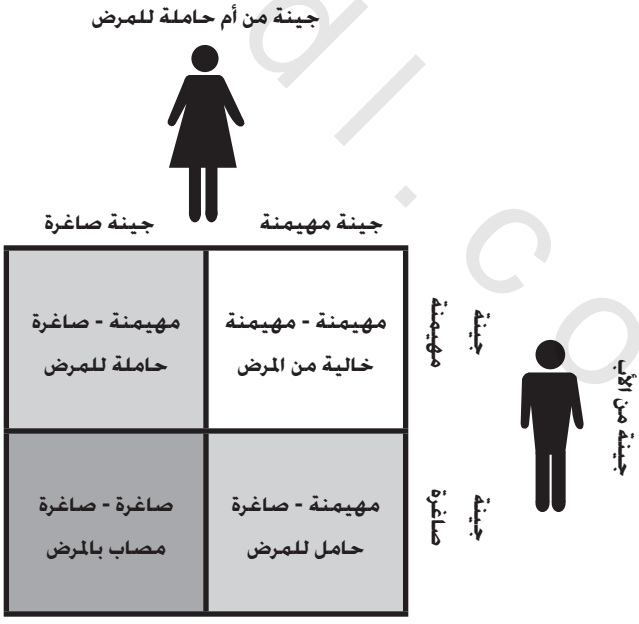
obeikandl.com

الصبغيات الجنسية

تحمل المرأة الطبيعية صبغيين أنثويين، ويحمل الرجل صبغياً ذكرياً وآخر أنثوياً. لكن قد تحصل شذوذات في بعض الأحيان؛ تملك بعض الفتيات صبغياً أنثوياً واحداً، أو يكون الصبغي الأنثوي الثاني ناقص التكون. هذه هي التركيبة الجينية لتناذر ترنر. أحياناً يكون هناك ثلاثة صبغيات جنسية. أكثر الحالات شيوعاً هي الذكر الحامل لصبغي ذكري وصبغيين أنثويين. تسمى هذه الحالة تناذر كلاينفلتر.

لما كان التشخيص الجيني قبل الزرع يحدد الصبغيات الجنسية الموجودة، فإن الطبيب يستطيع أن يخبرك أيضاً بجنس الجنين. تحديد الجنس هو السبب الرئيس لاستعمال التشخيص الجيني قبل الزرع لدى كثير من الأزواج الذين يريدون موازنة الأسرة. إذا لم تكوني تريدين معرفة جنس الجنين فأخبري طبيبتك قبل أن تناقش النتائج معك (انظري الفصل 12).

الاضطرابات الجسمية الصاغرة تصيب 25 في المئة من الأطفال عندما يكون الأبوان حاملين



رسم: آدم جيه. هانين

تثلث الصبغي 13، 18، 21

كما هو الحال للصبغيات الجنسية، يمكن أن يكون هناك نسخة واحدة أو نسختان أو ثلاث نسخ من أي صبغي. إذا وجد صبغي واحد فقط، فإن الجنين لن ينمو إلى تمام الحمل. إذا وجدت ثلاثة صبغيات، فإن الجنين مصاب بتثلث صبغي. يحصل الإجهاض في معظم حالات تثلث الصبغيات. لكن في بعض الصبغيات، مثل الصبغيات 13, 18, 21 ينجو الجنين إلى تمام الحمل.

الجدول 2.13

ازدياد خطر الإصابة بتناذر داون مع ازياد عمر الأم

عمر الأم	فرصة حصول تناذر داون
35	1 من بين كل 250
40	1 من بين كل 110
45	1 من بين كل 35

من بين تثلث الصبغيات، تثلث الصبغي 21 (تناذر داون) هو أكثر المعروف بينها. مع تقدم المرأة في العمر، تزداد نسبة حمل طفل مصاب بتناذر داون.

لاحظي زيادة نسبة حصول تناذر داون زيادة كبيرة بين عمري 35 و40.

لهذا السبب ينصح أطباء التوليد وأمراض النساء، وأطباء الغدد الصم المختصون في التكاثر باستعمال التشخيص الجيني قبل الزرع، أو استعمال اختبارات الحامل مثل أخذ عينة من زغابات المشيمة، وبذل السائل الأمنيوسي، واختبار مسح شفافية جلد الرقبة (اختبار انطواء جلد الرقبة)، واختبار المسح بالواسمات الثلاث عند النساء فوق عمر 35.

obeikandl.com

الجدول 3.13

الأمراض الجينية الشائعة التي يكشفها التشخيص الجيني قبل الزرع

المرض	النوع	الجينة/ الصبغي	أكثر الأعراض شيوعاً	نسبة الانتشار	العمر المتوقع
تناذر داون	تثلث صبغي	الصبغي 21	< وجه مسطح مع أنف صغير، وعيون مائلة إلى الأعلى، ولسان كبير وآذان غير طبيعية. < قصر العنق والأيدي والأرجل. < مسافة زائدة بين إبهام القدم والأصبع الثانية. < طية على عرض راحة اليد. < تخلف عقلي من طفيف إلى شديد.	1 في 800	30 + سنة
تناذر باتاو	تثلث صبغي	الصبغي 13	< انخفاض وزن الولادة. < رأس صغير مع جبهة منحدرة. < شذوذات بنيوية كبيرة عادة في الدماغ. < شفة مشقوقة مفتوحة وحنك مشقوق. < مشكلات عينية. < زيادة في عدد أصابع الأيدي والأقدام. < عيوب في القلب والكلية. < عدم هبوط الخصيتين لدى الذكور.	1 في 5000	سنة

obeikandl.com

المرض	النوع	الجينة/ الصبغي	أكثر الأعراض شيوعاً	نسبة الانتشار	العمر المتوقع
تناذر إدوارد	تثلث صبغي	الصبغي 18	< وزن ولادة صغير جداً. < رأس صغيرة. ارتكاز منخفض للأذنين. < فم صغير عادة. < عيوب قلبية. < تيبس في القبضتين والأيدي والأرجل. < شفة وحنك مشقوقان. < صمم. < اختلاجات. < جنف. < عدم هبوط الخصيتين لدى الذكور.	1 في 3000	سنة
تناذر ترنر	صبغي وحيد	الصبغي الجنسي الأنثوي	< قصر قامة. < فشل المبيضين. < تراجع الفك السفلي. < رقبة مكفففة. < انخفاض ارتكاز الأذنين وخط الشعر خلف الرأس. < صدر عريض. < جنف. < مشكلات في المهارات الاجتماعية. والمهارة اليدوية. والرياضيات والإحساس بالاتجاه.	1 في 2500 بنت	70 + سنة

obeikandl.com

المرض	النوع	الجينة/الصبغي	أكثر الأعراض شيوعاً	نسبة الانتشار	العمر المتوقع
تناذر كلينفلتر	تثلث صبغي	الصبغيات الجنسية: صبغيان أنثويان وصبغي ذكري	< شكل جسم دائري. < كبر حجم الثديين. < نقص شعر الوجه والجسم. < خصيتان صغيرتان لا تستطيعان إنتاج النطاف. < بعض الضعف اللغوي.	1 في 1000 صبي	70 + سنة
الخثل التأتري	جسمي مهيمن	جينة د.م. ب.ك. الصبغي 19	< ضعف وتيبس العضلات، ولا سيما في اليدين. < صغر الخصيتين عند الرجال. < صلع مبكر في الأمام عند الرجال. < عدم انتظام ضربات القلب. < الداء السكري. < تخلف عقلي.	1 في 8000	50 سنة
داء هنتينغتون	جسمي مهيمن	جينة داء هنتينغتون، الصبغي 4	< حركات غير إرادية غير طبيعية (داء الرقص). < نقص القدرات العقلية (خرف). < يبدأ عادة في منتصف الكهولة، ويترقى ببطء نحو الموت.	1 في 10000	28 سنة في الشباب الشبابي، 40-60 في
التليف الكيسي	جسمي صاغر	جينة التليف الكيسي، الصبغي 7	مخاط كثيف يؤدي إلى: < سدادات مخاطية في الرئة، تؤدي إلى الإنتان. < انسداد البنكرياس، مما يمنع أنزيمات الهضم من الوصول للأمعاء.	1 في 3300 عند البيض، 1 في 15300 عند السود، 1 في 32000 في الآسيويين	31 سنة

obeikandl.com

	النوع	الجينة/	أكثر الأعراض شيوعاً	نسبة الانتشار	
تالاسيميا يتا. داء كولي	جسمي صاغر	جينة الخضاب ب. الصبغي 11	< شحوب وكسل وتنمق < نقص شهية < نقص نمو < يرقان < زيادة حجم القلب والكبد والطحال < عظام رقيقة هشة < وجه مشوه < قصور قلبي وإنتان	1 في 4000	40 سنة
داء تاي ساكس	جسمي صاغر	هـ. ي. إكس. أ. الصبغي 15	< تظهر الأعراض عادة في الشهر السادس من العمر < نقص نمو < فقدان الوظائف الحركية والعقلية < العمى < الصمم < التخلف العقلي < الشلل	1 في 300,000 (1 في 3,500 عند اليهود من أصل أوروبي شرقي)	5 سنوات
تناذر مارفان	جسمي مهيمن	جينة ف. ب. ن1. الصبغي 15	< قامة طويلة نحيلة < وجه طويل ضيق < ضعف في الأبهر- يمكن أن يؤدي إلى تسرب الدم إلى الجسم مما قد يكون مميتاً < انسدال الصمام التاجي < قصر نظر وساد	1 في 60,000	+ 70 سنة

obeikandl.com

المرض	النوع	الجينة/	أكثر الأعراض شيوعاً	نسبة الانتشار	العمر المتوقع
فقر الدم المنجلي	جسمي صاغر	جينة الخضاب ب. الصبغي 11	< حمى < آلام بطنية < إنتانات < انتفاخ مؤلم في الأيدي والأقدام < كبر حجم الطحال	1 في 500 أمريكي إفريقي، 1 في 1,000 أمريكي إسباني	45 سنة
تناذر هشاشة الصبغي الأنثوي	مرتبط بالصبغي الأنثوي	جينة ف.م.ر1، الصبغي الأنثوي	< تخلف عقلي/مشكلات تعليمية < مشكلات سلوكية وعاطفية < تأخر نمو < نوب غضب متعددة ونقص مدة الانتباه < مشكلات كلامية < وجه طويل ضيق، أذنان كبيرتان < أصابع مرنة جداً < ضخامة الخصيتين لدى الذكور	1 في 4,000 ذكر، 1 في 8,000 أنثى	70 + سنة
الناعور	مرتبط بالصبغي الأنثوي	جينة هـ.ي.م.أ، الصبغي	< نقص عوامل التخثر (الصفيحات) في الدم < نزف أكثر من الطبيعي < نزف داخلي في العضلات والمفاصل	1 في 10,000 ذكر	70 + سنة إن عولج
حثل دوشين العضلي	مرتبط بالصبغي الأنثوي	جينة حثل دوشين العضلي، الصبغي الأنثوي	< ضعف وضمور عضلي في الوركين والحوض والفخذين والكتفين < ضخامة الربلتين < يؤثر في النهاية على جميع العضلات الإرادية والقلب والتنفس	1 في 3000 ذكر	20 - 25 سنة

obeikandl.com

من يحتاج إلى التشخيص الجيني قبل الزرع؟

يستطيع أي زوجين أن يختارا إجراء الاختبار في عيادات العقم الكبيرة التي تجريه. العامل الوحيد هنا هو التكلفة المادية. تبلغ التكلفة نحو 2,500 دولار إضافة إلى تكلفة التلقيح ضمن الزجاج. يضطر معظم الأزواج إلى السفر إلاّ إذا كانوا يعيشون في مدن كبيرة تتوافر فيها هذه التقنية. لكن هل يجب على كل زوجين أن يستفيدا من هذه التقنية روتينياً؟ عادة: لا.

مزايا التشخيص الجيني قبل الزرع محدودة لمعظم الناس. مع أنك قد تفكرين في أنه من الرائع أن تتوثقي من أن طفلك لن يولد مصاباً بمرض مروع، إذا لم ينطبق عليك أحد المعايير الآتية فالفرصة ضئيلة بأن التشخيص الجيني قبل الزرع سوف يظهر أي مرض على الإطلاق.

من يستفيد من التشخيص الجيني قبل الزرع؟

- الإجهاضات المتكررة: تعزى هذه عادة إلى شذوذ في الصبغيات.
- من يعرف أنهم حملة لأمراض منتقلة جينياً.
- من عنده أصلاً طفل مصاب بمرض جيني.
- الزوجان فوق 35.
- الأزواج الذين لا يقبلون إنهاء الحمل بعد ظهور نتائج غير طبيعية لدى الحامل.
- المرضى الذين يريدون إنهاء الوضع، بعد إخفاق عدة دورات علاجية بالتلقيح ضمن الزجاج.

على سبيل المثال، تخيلي زوجين عمرهما فوق 34. لا أحد منهما معروف أنه حامل لمرض جيني؛ وليس لديهما أطفال، وهما يخضعان لأول دورة علاجية بالتلقيح ضمن الزجاج. يبلغ خطر تناذر داون 1 من 400. إضافة التشخيص الجيني قبل الزرع إلى

obeikandl.com

التلقيح ضمن الزجاج سيجعل التكاليف قاتلة. إضافة إلى ذلك، لا يوجد أي ضمان بأن الجنين المنتقى سوف ينغرس حتماً في رحمها.

هناك خيار آخر لهذين الزوجين يتضمن البحث عن اختبارات أخرى على الجنين تشخص الشذوذات بدقة، مثل أخذ عينة من زغابات المشيمة، وبذل السائل الأمنيوسي. أخذ عينة من زغابات المشيمة عملية غازية يأخذ فيها الطبيب خلايا من الزغابات المشيمية (بروزات صغيرة تشبه الأصابع على المشيمة) ويفحصها؛ بحثاً عن شذوذات صبغية. بذل السائل الأمنيوسي أكثر اختبارات الحامل شيوعاً. يأخذ الطبيب عينة صغيرة من السائل الأمنيوسي الذي يحيط بالجنين ويفحصه؛ بحثاً عن شذوذات صبغية.

إضافة إلى البحث عن شذوذات صبغية، يمكن لهذه الاختبارات أن تحدد الجنس إذا كنت تريدين معرفة جنس الجنين قبل ولادته. المشكلة هي أن كلاً من الاختبارين غاز، ويجري على جنين متشكل في عمر 8 إلى 11 أسبوعاً (أو حتى 13 أسبوعاً) فيما يخص أخذ عينة من زغابات المشيمة ومن 15 إلى 18 (أو باكراً في 13) أسبوعاً فيما يتعلق ببذل السائل الأمنيوسي. مثل أي فحص غاز، هناك مخاطر ضئيلة، تتضمن في هذه الحالة الإجهاض. إذا اكتشف طبيب الغدد الصم المختص في التكاثر وجود شذوذ، فعليك أن تقرري إذا كنت ستجرين إسقاطاً في الثلث الثاني من الحمل، أو أن تنجبي طفلاً غير طبيعي.

هناك خيار غير غاز هو طية العنق. يتضمن ذلك قياساً مفصلاً لثخن الوجه الخلفي لعنق الجنين باستخدام الأمواج فوق الصوتية في طيف الأمواج العالية. يتوافر أيضاً خيار المسح بالواسمات الثلاث. يقيس هذا الاختبار في آن واحد ثلاثة قياسات: الألفا فيتو بروتين، وموجهات القند المشيمية البشرية، والإستريول غير المرتبط. يكشف هذا الاختبار وحده معظم شذوذات الأنبوب العصبي وقسماً صغيراً من الحمال التي يوجد فيها تثلث الصبغي 21 في المرضى بجميع الأعمار. تساعد النتائج الطبيب في تقويم خطر وجود تناذر داون وشذوذات صبغية أخرى. الاختبار دقيق بنسبة 80 في المئة.

اخترنا أنا وآدم إجراء أخذ عينة من زغابات المشيمة، وفي ذهننا أنه إذا كان هناك أي شيء يدعو إلى الشك، فإننا سنجري بذل السائل الأمنيوسي. كنا محافظين في قرارنا؛ لأن الحمل كان متعدداً. لكن لا ينطبق ذلك على الناس جميعاً.

تغطي معظم خطط التأمين جميع اختبارات الحامل الثلاثة هذه. إذا كنت تريدين تأكيداً كاملاً أن الطفل غير مصاب بشذوذات صبغية، ولم تكوني واثقة بشأن التشخيص الجيني قبل الزرع، فمن الأفضل لك اختيار أحد الاختبارات الأخرى. يمكن لأخذ عينة من زغابات المشيمة وبذل السائل الأمنيوسي أن يحددا إيجابياً إذا كان جنينك مصاباً بتناذر داون، ويمكن لقياس طية عنق الجنين أن يزيد فرصك في معرفة أن طفلك سليم زيادة كبيرة. لكن إذا كان لديك معايير دينية أو أخلاقية حيال إسقاط الجنين، فزيادة التكاليف الناتجة عن التشخيص الجيني قبل الزرع تستحق الإنفاق.

ماذا يقول النقاد عن التشخيص الجيني قبل الزرع؟

يتطلب التشخيص الجيني قبل الزرع من الزوجين أن ينتجا جنيناً. بالإضافة إلى اختيار الأجنة الممتازة، يمكن للزوجين أن يطرحا الأجنة التي لا تناسب معاييرها. يعد كثير من الناس أن التخلص من الأجنة غير أخلاقي وشرير وزهق لحياة بشرية. يعتقدون أن الأمر الصحيح هو قبول وحب جميع الأطفال، مهما كانت المشكلات التي يواجهونها عند الولادة.

بالطبع، إذا كنت تشعرين بأنك يجب أن تعرفي قبل أن يغرس الطبيب الجنين (ربما تكونين راغبة في تجنب الكرب العاطفي الذي يحصل عندما تعرفين أنك حامل لجنين مصاب بشذوذات صبغية)، أو إذا كنت تريدين استعمال التشخيص الجيني قبل الزرع لموازنة الأسرة، يمكنك بالتأكيد اختيار إجراء هذه العملية. 10 في المئة فقط من اختبارات التشخيص الجيني قبل الزرع خاطئة، لكن أقل من 3 في المئة سلبية خاطئة (أي تظهر أن كل شيء على ما يرام، في حين أن الأمر ليس كذلك). بالطبع، سوف ينتج الإجهاض في معظم الأحيان عند غرس الجنين، عندما تكون النتائج سلبية خاطئة.

obeikandl.com

لكن اعلمي أيضاً أن الأطباء غير متحمسين لاستعمال التشخيص الجيني قبل الزرع بصفته تقنية انتقاء عامة. كما ذكرنا في الفصل السابق، لدى كثير من الأشخاص معايير مرتبطة بالوازع والأخلاق تمنع استعمال التقنية بهذه الطريقة. إذا كنت تفكرين في اختيار الجنس، يجب أن تناقشي أنت وزوجك الأمر مع طبيبك قبل المضي قدماً. إذا كانت نظرته لا تطابق نظرتك، يمكنك اختيار عيادة أخرى.

ماذا يقول أنصار التشخيص الجيني قبل الزرع؟

كثيراً ما يعاني الأطفال المصابون بأمراض جينية آلاماً كثيرة طوال حياتهم. كل اختبار يضمن ألاّ يولد الأولاد مشوهين اختبار جيد. التشخيص الجيني قبل الزرع أقل إيذاء أيضاً للجنين النامي من الإجراءات الغازية التي تجرى على الحامل مثل أخذ عينة من الزغابات المشيمية والبذل الأمنيوسي. إضافة إلى ذلك، التشخيص الجيني قبل الزرع أكثر دقة من الفرز المجهري. لذلك، إذا كان الزوجان يحاولان موازنة الأسرة، فإن التشخيص الجيني قبل الزرع دقيق بنسبة 100 في المئة تقريباً.

من المهم أن تدركي أن التشخيص الجيني قبل الزرع ليس شاملاً. التحليل الجيني علم ناشئ. يكتشف الباحثون اكتشافات جديدة كل يوم. يمكن للتشخيص الجيني قبل الزرع أن يقوّم 11 صبغياً فقط من بين 23. لحسن الحظ، هذه هي الصبغيات الأساسية التي يمكن أن تولد فيها أجنة قادرة على الحياة. لكن قد يكون هناك شذوذات صبغية لا يكشفها التشخيص الجيني قبل الزرع أبداً. على كل حال، يقدّر الخبراء أننا سنكون قادرين على فحص كامل المجموعة الصبغية بحلول عام 2015.

ما الأسئلة التي يجب أن تسأليها؟

يقدم التشخيص الجيني قبل الزرع حلولاً قيّمة للأزواج غير القادرين دونه على إنجاب أطفال «طبيعيين». يعطي الاختبار أيضاً الثقة للأزواج بإكمال حمل كان من الممكن أن ينتهي بالإجهاض إلى تمامه. يمكن للأزواج الذين يرغبون في موازنة الأسرة

أن يسترخوا، حيث إن التقارير تشير إلى نسبة نجاح تقارب 100 في المئة في تحديد الجنس قبل الحمل. لكن لا شك أن هذا حل باهظ التكاليف ولا سيما إذا كنت تدفعين أصلاً للتلقيح ضمن الزجاج. إذا كنت تريدين الطمأنينة التي تحققها الاختبارات الجينية، لكنك بحاجة إلى حلول تقدرين على تحمل نفقاتها، فقد يكون من الأفضل لك اللجوء إلى اختبارات الحامل. إذا كانت إجابتك نعم عن معظم الأسئلة الآتية، فإن التشخيص الجيني قبل الزرع قد يكون مفيداً لك:

- هل أخفقت في عدة دورات علاجية بالتلقيح ضمن الزجاج؟
- هل حصلت معك إجهاضات متكررة؟
- هل لديك طفل يعاني شذوذاً جينياً؟
- هل من المعروف أنك أنت أو زوجك مصابان بأي مرض جيني؟
- هل سنك أكبر من 35؟
- هل ترفضين قبول إنهاء الحمل إذا كانت نتائج اختبارات الحامل غير طبيعية؟
- هل يمتعض دينك أو مجتمعك من الاختبارات على الأجنة مثل التشخيص الجيني قبل الزرع؟
- هل أنت قادرة على تحمل النفقات الإضافية لهذه العملية؟
- هل تطلبين راحة البال قبل المضي قدماً في الحمل؟
- هل تريدين أن تعرفي لماذا لا تثبت أحمالك، أو كانت تنتهي بالإجهاض؟

openkandil.com

ضمن قشرة بيضة

- تبدو جميع الأجنة متشابهة تحت المجهر. لذلك لا يمكن إلاّ لتقنية، مثل التشخيص الجيني قبل الزرع، أن تحدد بدقة الأمراض الجينية قبل الحمل.
- مع تقدم النساء في العمر، تزداد احتمالات تكوّن بيوض مصابة بشذوذات صبغية.
- يستمر إنتاج النطاف عند الرجال. الهدف هو الكمية، وليس النوعية.
- يمكن أن يؤدي حصول الأخطاء في أثناء إنتاج البيوض والنطاف إلى وجود صبغي إضافي في الخلية (تثلث صبغي)، أو إلى نقصان صبغي من الخلية (صبغي وحيد).
- إذا كنت أنت أو زوجك من حملة مرض جيني، تساعد معرفة نوع المرض في تحديد احتمالات تمرير المرض إلى طفلك.
- لإجراء التشخيص الجيني قبل الزرع يقوم خبير فني بأخذ خلية من كل جنين ويحضرها للتحليل.
- يمكن أن يقوّم مختصو الأجنة 11 صبغياً، لكنهم يفحصون عادة تسعة صبغيات منها فقط: الصبغي الأنثوي، الصبغي الذكري، والصبغيات 13، 15، 16، 17، 18، 21، 22.
- يستخدم مختصو الأجنة أيضاً تقنيات «لتضخيم» الجينات لتحديد الطفرات الجينية.
- لا يحتاج كل شخص إلى التشخيص الجيني قبل الزرع. قبل اختيار هذه العملية، يجب أن توازني أنت وزوجك المخاطر والفوائد، وأن تناقشاها مع طبيب الغدد الصم المختص في التكاثر.

obeikandl.com