الفصل التاسع

دواعي عدم الاقتصار على فحص دم الأم

obeikandl.com

obeikandl.com

كلنا نود أن نرى الطب يتقدم إلى درجة الاكتفاء بأخذ عينة بسيطة من دم الأم للكشف عن أي تشوه لدى الجنين الذي تحمله. ورغم أن التحليل الوراثي يتقدم بسرعة مذهلة إلا أن هذا الهدف مايزال بعيد المنال، ومع ذلك فإن فحوص الدم التي تبين وجوب إجراء المزيد من الفحوص على الجنين أصبحت من الأمور المتاحة. وسوف نبحث في هذا الفصل فيما هو متاح في الوقت الحاضر وما قد يتاح في هذا المجال مستقبلاً.

لقد تطور كل من فحص السائل الأمنيوسي وفحص عينة من المشيمة إلى درجة أن كلا هذين الفحصين قد أصبحا متاحين على نطاق واسع، بل إنهما من أكثر الأساليب أماناً للكشف الدقيق عن التشوهات في الكروموزومات. فإذا كانت الحامل تخشى من أن تحمل بجنين مصاب بتشوهات كروموزومية فإن هذين الفحصين يوفران لها. أما إذا كانت كما هو حال غالبية النساء لا تتعرض إلا لنسبة قليلة من هذا الخطر فإن هذين الفحصين قد لا يوفران لها.

والمفارقة الكامنة في هذه الحالة هي أن معظم الأطفال المصابين بمتلازمة داون (الطفل المنغولي) لم يتم الكشف عنهم قبل الولادة، وهذا يرجع إلى أن معظم النساء اللواتي ولدنهم قد حملن بهم قبل سن الخامسة والثلاثين وهي سن تعدُّ أخطار إصابة الجنين بهذا المرض فيها متدنية جداً مما لا يستدعي إجراء الفحوص لها. ومع ذلك فإن هؤلاء النساء الشابات يلدن ما نسبته ٦٥٪ من الأطفال المصابين بمتلازمة داون. لقد أصبح الأطباء على معرفة ببعض الفروق الدقيقة التي تميز الأطفال الطبيعيين عن الأطفال المصابين بهذا

المرض من خلال الاستعانة بالأشعة الصوتية، عندما يكون الجنين في الأسبوع الثاني عشر من الحمل مثل قياس سماكة طبقة الجلد التي تغطى فقرات الرقبة والكشف عن أي تجمع للسوائل في تلك الطبقة والتي إن وجدت فإنها ترجح وجود تشوهاً ما في كروموزومات الجنين وقلبه، إلا أن هذه الملاحظات يجري تطويرها حالياً ولم تكن موجودة من قبل، وسوف يمر بعض الوقت قبل أن تعرف نسبة ما يمكن الكشف عنه من الأجنَّة المصابين بمتلازمة داون بالاستعانة بالأشعة الصوتية لوحدها. فإذا أردنا تحسين نسبة الكشف عن هذا المرض فلابد أن تخضع جميع الحوامل لنوع من أنواع الفحص.

وإجراء فحص بسيط ربما لا يتعدى عينة من دم الأم، أمر مثالي ولاسيما إذا كانت تكاليف هذا الفحص متدنية لدرجة تمكن جميع الحوامل من الحصول عليه. وقد لا يبلغ هذا الفحص درجة الكمال، وقد لا يتم الكشف عن بعض الأجنَّة المصابين بمتلازمة داون، وربما تكون بعض النتائج موجبة بالخطأ كأن تبين النتيجة أن الجنين غير طبيعي، بينما هو في الحقيقة طبيعي. ورغم ذلك فإن الحوامل اللواتي تظهر نتائج فحصها أن الأجنة التي يحملنها غير طبيعية يمكن أن يخضعن لفحص السائل الأمنيوسي أو فحص عينة من المشيمة للتأكد من التشخيص الأوَّلي. والهدف من ذلك، هو بالطبع تحسين نسبة الكشف عن الأجنة المصابين بتشوهات في الكروموزومات.

وجود خلايا الجنين في الدورة الدموية للأم

يحدث في بعض الحالات أثناء فترة الحمل أن تنتقل بعض خلايا الجنين

عن طريق المشيمة إلى الدورة الدموية. وهذه الخلايا المشيمية (TROPHOPLASTIC CELLS) تعبر إلى أوردة الأم حول الرحم وتصعد إلى القلب، ومن ثمَّ تضخ مع الدم عبر الرئتين وبقية الجسم. وقد بينت العينات التي أخذت من أوردة الذراعين للأم احتواءها على خلايا المشيمة. والسؤالان الرئيسيان اللذان يطرحان نفسهما ويتطلبان الإجابة عنهما هما: هل يمكن تحليل كروموزومات الجنين من هذه الخلايا؟ وكم عدد المرات التي يمكن الكشف فيها عن هذه الخلايا طوال مدة الحمل؟

لسوء الحظ فإنه رغم وجود بعض التقارير الأولية التي تبعث على قدر من التفاؤل، فإن هناك بعض المشكلات التي ينطوي عليها هذا الفحص والتي يتعين التغلب عليها. فأي خلايا تدخل الدورة الدموية للأم تُصفى مرتين قبل وصولها إلى أوردة الذراع، ذلك أنها تمر أولاً عبر الكبد في طريقها إلى القلب ومن ثمَّ تمر بالرئتين قبل ضخها مرة أخرى إلى أجزاء الجسم الأخرى. وبما أن كلا من الكبد والرئتين تعملان على إزالة الخلايا المشيمية من الدورة الدموية فربما لا يتوافر إلا القليل جداً من الخلايا في أوردة الذراع، وهي تقل بكثير عنها عند أول دخول لها إلى الدورة الدموية.

وعلى الرغم من أن الأساليب الجديدة المتقدمة تمكن في بعض الأحيان من الكشف عن جنس الجنين إلا أن محاولات تحليل كروموزومات الجنين انطلاقاً من هذه الخلايا لم يواتها إلا القليل من النجاح حتى الآن. ولذا فإنه يتم في الوقت الحاضر استعمال قطعة مغناطيسية لعزل الجزئيات المعدنية المغلفة بالأجسام المضادة وهو أسلوب واعد في المستقبل.

فحص الهرمونات والفحوص الحيوية الكيميائية

تُعَدُّ طريقة فحص الهرمونات والفحوص الحيوية الكيميائية لدم الأم مجتمعة من الطرق المألوفة في الكشف الأولي عن متلازمة داون وانشطار العمود الفقري. والفحوص التي نوردها فيما يلي تستعمل حالياً في بعض المراكز ومن المرجح أن تلقى في السنوات القليلة القادمة قبولاً واسعاً في مجال الممارسة الطبية الإكلينيكية.

الألفافيتوبروتين (AFP) عبارة عن بروتين يكونه الجنين ويجري في الدورة الدموية له للمساعدة على التوازن بين السوائل. وقد تتسرب كميات صغيرة جداً منه إلى الدورة الدموية للحامل أثناء الحمل، وترتفع نسبته لديها مع تقدم الحمل.

وقد استعمل الأطباء فحص مستوى الألفافيتوبروتين في السائل الأمنيوسي على مدى العديد من السنين للكشف عن انشطار العمود الفقري، حيث تتشكل فتحة في جلد الجنين بين القناة الشوكية والسائل الأمنيوسي. وغالباً ما يكون مستوى الألفافيتوبروتين أعلى بكثير في السائل حول الحبل الشوكي (السائل الدماغي الشوكي)، وهكذا فإن انشطار العمود الفقري يجعل نسبة أكبر منه تمر إلى السائل الأمنيوسي، مما يؤدي إلى ارتفاع مستواه هناك، وبذلك يجد طريقة إلى الدورة الدموية للحامل.

الكثير من البلدان الأوروبية توفر فحص الألفافيتوبروتين في دم الحوامل (أي مستوي الألفافيتوبروتين في الدورة الدموية للأم) في الأسبوع الخامس عشر إلى الثامن عشر من الحمل، وهذا يتيح الكشف عن نسبة ٩٥٪ من

حالات عدم تكون المخ، ونسبة ٧٠٪ من أمراض انشطار العمود الفقري لدى الأجنَّة.

إلا أن معظم الأجنَّة التي ترتفع نسبة الألفافيتوبروتين لدى الحوامل بهن لا يكونون مصابين بانشطار العمود الفقري، وهذا الفحص ما هو إلا فحص استكشافي لا يعني أن يكون دقيقاً تماماً، بل إنه يقوم بمجرد اختيار مجموعة من الأجنَّة الذين يحتاجون إلى مزيد من الفحوص. وفي بعض الأحيان قد تسبب بعض الظروف الأخرى كالحمل بتوائم، أو وجود عيب في جدار بطن الجنين ارتفاع نسبة الألفافيتوبروتين أو إلى وجود حمل نما أكثر مما هو متوقع.

فإذا كان مستوى الألفافيتوبروتين لدى الحامل مرتفعاً يقوم الطبيب المعالج بإجراء المزيد من الفحوص أولها الفحص بالأشعة الصوتية، حيث يكشف هذا الفحص عن الكثير من الأسباب مثل: انشطار العمود الفقري أو الحمل بتوأم، أو عيب في جدار بطن الجنين. أما إذا تبين من الأشعة الصوتية أن الجنين طبيعي وأن حجمه مناسب بالنسبة لفترة الحمل، فيمكن للطبيب المعالج أن يقترح على الحامل إجراء فحص للسائل الأمنيوسي لفحص مستوى الألفافيتوبروتين به، نظراً لأن هذا الفحص أكثر دقة من سابقيه. إلا أن المعتاد أن تكشف الأشعة الصوتية مثل هذه التشوهات.

وفي الحقيقة فإن الجنين المصاب بمتلازمة داون يفرز نسبة أقل من الألفافيتوبروتين لدى الأم في الأسبوع الخامس عشر إلى الثامن عشر من الحمل من الجنين الطبيعي. إلا أن هناك تداخلاً كبيراً في مستويات

الألفافيتوبروتين بين الجنين الطبيعي والجين المصاب بمتلازمة داون . وكما أن غالبية الأمهات اللواتي ترتفع لديهن نسبة الألفافيتوبروتين يحملن أجنة غير مصابة بانشطار العمود الفقري، فإن غالبية الحوامل التي تنخفض لديهن نسبة الألفافيتوبروتين يحملن أجنة غير مصابة بمتلازمة داون رغم زيادة فرص حصول هذا المرض لدى الأجنة التي يحملن بها .

فإذا ما وجد الطبيب المعالج أن مستوى الألفافيتوبروتين منخفض فإنه يقوم بإجراء الفحص بالأشعة الصوتية أولاً للتأكد من فترة الحمل، ومن ثم يعرض على الحامل فحص السائل الأمنيوسي للتأكد من أن الجنين غير مصاب بمتلازمة داون . أما بعض المراكز فتعرض إجراء فحص للسائل الأمنيوسي اعتماداً على خطر إصابة الجنين بمتلازمة داون على أساس نتيجة حساب مستوى الألفافيتوبروتين لدى الحامل وعلى أساس عمر الحامل .

ورغم أن قياس مستوى الألفافيتوبروتين يحسن من نسبة الكشف عن التشوهات إلا أنه لم يكشف حتى الآن عن الكثير من الأجنة المصابين بمتلازمة داون . ولذا فإن الباحثين واصلوا بحثهم عن طرق أكثر كفاءة للكشف عن هذا المرض . ويجدر بالذكر أنه رغم قياس مستوى الألفافيتوبروتين في المختبر إلا أنه إذا لم يتوفر برنامج لفحص جميع الحوامل في المكان الذي تقيم فيه الحامل، فإن الأمر لا يستدعي إجراء هذا الفحص . ومالم يكن المختبر على خبرة واسعة بهذا الفحص، فمن الصعب عليه تحديد المستويات الطبيعية للألفافيتوبروتين بشكل مفيد للكشف عن انشطار العمود الفقري ومتلازمة داون .

لقد اتضح أنه إذا ما جرت مجموعة من الفحوص لدم النساء الحوامل في الأسبوع السادس عشر إلى الثامن عشر من الحمل، فإنه يمكن تحسن نسبة الكشف عن متلازمة داون. ومن المعروف أن الحوامل اللواتي يحملن بأجنة مصابة بمتلازمة داون يحملن مستويات مختلفة من مادتين أخريين في الدم وهاتين المادتين هما المنشط التناسلي البشري المشيمي (HCG) وهو الهرمون الذي يتم قياسه عند إثبات الحمل، والمادة الثانية وهو هرمون الأستريول غير المقرون (UNCONJUGATED OESTRIOL) وهذا الهرمون كان يجري فحصه في نهاية فترة الحمل للتأكد من نمو الجنين.

كما تبين هناك أربعة عوامل وهي عمر الحامل، وارتفاع مستوى المنشط التناسلي البشري المشيمي، وتدني مستوى الألفافيتوبروتين، وهرمون الأستريول، يمكن الجمع بينهم لتقديم أفضل طريقة للكشف عن متلازمة داون.

فإذا تم فحص السائل الأمنيوسي لنسبة ٥٪ من الحوامل اللواتي يحملن أكثر نسبة غير طبيعية من هذه المجموعة، فإنه يمكن الكشف عن ٦٠٪ من الأجنة المصابة بمتلازمة داون. ورغم أن هذه الطريقة ليست خالية من الأخطاء إلا أنها تعد تقدماً كبيراً في مجال فحص الأجنه للكشف عن التشوهات التي تصيبها. فلو تم فحص جميع النساء الحوامل والتي يزيد عمرهن على ٣٥ عاماً بفحص السائل الأمنيوسي أو فحص عينة من المشيمة، فإن نسبة ٣٥٪ من الأجنة المصابة بمتلازمة داون يمكن الكشف عنها

ذلك لأن معظم هؤلاء الأطفال يولدون لأمهات أصغر عمراً. أما إذا تم استعمال الطريقة التي تعتمد على مجموعة الفحوص التي ذكرناها آنفاً، فإن حوالي ٢٪ من الحوامل اللاتي يخضعن لفحص السائل الأمنيوسي سوف يكشف عن حلمها لأجنة مصابة بمتلازمة داون. وهكذا فإن معظم النساء الحوامل اللواتي تكون نتائج فحصهن غير طبيعية عند فحص الدم يحملن أجنة طبيعية إلا أن فرصة حملهن بأجنة مصابة بمتلازمة داون تزداد.

وبدون شك فإنه مايزال هناك الكثير من الأبحاث الواجب إجراءها في هذا المجال، حيث لابد من إيجاد مجموعات مختلفة من الفحوص لزيادة نسبة الكشف عن متلازمة داون لدى الأجنة. وكما سبق أن ذكرنا في الفصل الرابع من هذا الكتاب، يمكن استعمال الأشعة الصوتية للكشف عن الأجنة المصابة بمتلازمة داون، ومن المرجح أن يتم استعمال بعض نتائج الفحص بالأشعة الصوتية في صيغة تبين الحوامل اللواتي يجب أن يخضعن لفحص السائل الأمنيوسي.

وأخيراً، هناك الكثير من الصعوبات التي ينطوي عليها إجراء الفحوص لجميع النساء الحوامل للكشف عن متلازمة داون، كما يقترح بعضهم. فالنساء اللواتي لهن الحق في إجراء فحص عينة من المشيمة أو السائل الأمنيوسي كاللواتي يتجاوز عمرهن حد ٣٥ إلى ٣٧ عاماً من المرجح أن تستمر لديهن الرغبة في إجراء هذه الفحوص الموثوق بها أكثر من غيرها. ومن الممكن كذلك أن يتاح لفئة معينة من النساء في سن معينة كأن يكن قد تجاوزن سن الثامنة والثلاثين فحص السائل الأمنيوسي أو عينة من المشيمة

حتى لو كانت مستويات الهرمونات والبروتينات لديهن طبيعية.

إحدى المشكلات الرئيسية التي ينطوي عليها برنامج الفحص هذا تتمثل في الجانب الفني منه. فأي مركز معني بشرح الفحص للنساء وإقامة خدمة تجميعية ومخبرية جيدة، ومن ثم توفير النتائج لابد أن يدرك أن المشروع هائل. ورغم ذلك فإن هذا النظام هو أكثر الأنظمة كفاءة للكشف عن متلازمة داون، وقد قامت مثل هذه البرامج بالفعل.

أما الصعوبة الأخرى التي يشتمل عليها مثل هذا البرنامج، فهي أن هذه الفحوص لا تجري حتي بلوغ الحمل ستة عشر أسبوعاً، وإذا ما تم إجراءها قبل ذلك فإنها لا تتيح التمييز بين الأجنة الطبيعية والأجنة المصابة بانشطار العمود الفقري أو متلازمة داون. وعندما تصبح نتائج فحص عينة من الدم أو من السائل الأمنيوسي في متناول اليد، يكون الحمل قد بلغ عشرين أسبوعاً. المعروف طبياً أنه يمكن إجراء الإجهاض في هذه المرحلة من الحمل إذا طلب الوالدان ذلك إلا أن القوانين في بعض البلدان تحرم هذا الأمر بعد مرحلة معينة من الحمل، (راجع مقدمة المترجم) وكما ذكرنا في الفصل الثامن من هذا الكتاب فإن هذه التجربة غالباً ما تثير أحزان الأمهات اللواتي يخضعن لها. أما الميزة الكبرى التي يقدمها فحص عينة من المشيمة فهي إمكانية التشخيص المبكر للتشوهات والتي لا تتاح إلا إذا ما أتبع الطبيب هذه الطريقة في الفحص. وقد يكشف المستقبل لنا عن فحوص تمكن من الكشف عن التشوهات في مرحلة مبكرة جداً من الحمل، وهذا ما يؤمله الجميع.