للصورة

FETALDNA

استمارة طلب الامتحان والموافقة المستنيرة

تأكد من استكمال الخطوات المطلوبة وضوح

الخطوات المطلوبة:

☐ الحمض النووي الجنيني ☐ الحمض النووي الجنيني المتقدم ☐ النمط النووي ☐ النمط النووي المتقدم ☐ إعتبار الشامل للحمض النووي الجنيني

المريض

الإسم	
اللقب	
تاريخ الميلاد يوم/شهر/سنة	☐☐ / ☐☐ / ☐☐☐☐
العنوان	
الرقم البريدي	المدينة
البلد	
رقم الهاتف	
البريد الإلكتروني	
التاريخ يوم/شهر/سنة	☐☐ / ☐☐ / ☐☐☐☐
إمضاء المريض	

أقر أنا الموقع أدناه أنني قد قرأت وفهمت كل ما هو مدون في هذا النموذج كما أقر أنني قد تلقيت فرصة للحديث مع طبيبي حول أهداف ومخاطر المختبر الجنيني وتلقيت إجابات مرضية. أنا أعي أنه من أفضل ممارسات الاستشارات تم تزويدي بوقت قبل وبعد الإختبار. كما أنني على دراية بإمكانية زيارة الموقع الإلكتروني www.fetaldna.it للحصول على مزيد من المعلومات حول آخر التحديثات والمعلومات التقنية أو الطبية المتعلقة بفحص الحمض النووي الجنيني. كما أعلم أن المعلومات المنشورة على موقع www.fetaldna.it لا تحل محل استشارة الطبية أو التشخيص أو العلاج. ونوه بتراجع أوبيسي الذي يمثل وحدة التحكم والتنظيم في ١ تموز الماضي – رومانيا وفق المادتين ٤ و ٢٤ من قرارات الاتحاد الأوروبي رقم ٦٧٩/٢٠١٦ أن الخطوات التي يتم جمعها يتم التعامل مع وفقا لأحكام التشريع الحالي بالقرار رقم ٢٠١٦/ ٦٨٠ ولائحة الاتحاد الأوروبي رقم ٦٧٩/٢٠١٦ المادة رقم ١٢ و١٣ و١٤. نحن نعلم بأن التعامل مع عينات حساسة شرط أن يكون وفقا للأساس من اللائحة العامة لحماية البيانات مثل الكشف عن الصول الجينية والعرقية وعن الحالة الصحية والوراثية. ونحن مطالبون بالحفاظ على عدم الكشف عن هوية الشخص إذا كانت العينات مستخدمة لأغراض البحث العلمي مع الشرف في المنشورات العلمية.

الطبيب / المعمل

إسم الطبيب		العنوان	
لقب الطبيب		الرمز البريدي	المدينة
رقم هاتف الطبيب		البريد الإلكتروني	
المعمل/المختبر/المركز التابع له		التاريخ يوم/شهر/سنة	☐☐ / ☐☐ / ☐☐☐☐
		إمضاء الطبيب	

الحمل

عدد مرات الحمل		المجموعة العرقية	قوقازي ☐ أفريقي ☐ شمال أفريقيا ☐
الحمل	طفل ☐ توأم أحادي ☐ توأم ثنائي المشيمة ☐		أسيوي ☐ أخرى ☐
حمل طبيعي	تحفيز ☐ تخصيب ☐	الوزن (ضروري)	الطول (ضروري)
التاريخ اخر دورة يوم/شهر/سنة	☐☐ / ☐☐ / ☐☐☐☐	التاريخ المحتمل	
فترة الحمل الحالي من أخر جماع	أسابيع ☐ أيام ☐		

استمارة الموافقة المستنيرة

معلومات عامة

يجب على الطبيب ملء نموذج الموافقة المستنيرة" أن يتأكد أنك قد قرأت وفهمت المعلومات التالية جيدا والخاصة بجميع إختبارات ما قبل الولادة وهو إختبار الحمض النووي الجنيني الخلوي من الخارج (cfDN - cfDNA)

- إن فحص الحمض النووي الجنيني هو إختبار فحص غير متشخص يعتمد على تحليل جزيئات الحمض النووي المنتشرة في دم الأم، والتي يطلق عليها إختبار انتشار فحص الحمض النووي الجنيني الخلوي من الخارج الناتج عن الأورام الخارجية الجنينية التي تنشأ في المشيمة (في أغلب الحالات تستتبع هذه الجزيئات تشكل المشيمة). كما يقوم إختبار فحص ما قبل الولادة بتقييم خطورة أن يكون الجنين حاملا لخلل أو شذوذ في الكروموزومات يظهر فحص ما قبل الولادة عددا منخفضا جدا من الحالات الخاطئة والإيجابيات الخاطئة والتي تمثل حسب المعدل الولادي نسبة من ٠,١ إلى ٠,٣٪ من الحالات.
- ومن المتعارف عليه في المجال والممارسات الطبية أن التشخيص الجراحي الدقيق فقط عن طريق التشخيص المؤكد يمكن إجراؤه لمعاينة عينة من المشيمة للكشف عن أي عيوب في الجنين (CVS) وتحليل الحبل الأبهري (الحبل المعوي الطبيعي للجنين - Amniocentesis). وتتم إلى المنجاب لدى أن نتائج هذا الاختبار لا تتضمن دقة وصحة التشخيص.
- إن فحص الحمض النووي الجنيني هو اختبار يعتمد على التحليل الجزيئي باستخدام كل من الجيل التالي لتقنيات الموازنة (Next Generation Sequencing) وتحليل الفاصل الطبيعي الرقمي (Digital PCR). إن المعلومات الطبية المتوفرة حاليا حول إختبار فحص ما قبل الولادة وللعينة جد حديث لا يمكن إدراج هذا النموذج. وسيتوافر لذلك الحالات التي لم تعرض على موقع طبي دولي مثل https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed.
- وبالرغم أن إختبار فحص ما قبل الولادة يتم من خلال استخدام أحدث التقنيات الجزيئية المتقدمة الأنه من الممكن أن الدراسة لا تعطي نتيجة يجب أن تعاد وبحد منفي حوالي ١ ٪ من الحالات المرجلة فيها.
- وبحسب المبادئ التوجيهية والولي يجب عدم إجراء إختبار فحص ما قبل الولادة في حدوث زيادة في الفقرة القبية فوق ٣ مم (أو في حضور حالات الإنتقاص أو التشوهات الجينية من المشيمة للكشف عن أي عيوب في الجنين (CVS) وتحليل الحبل الأبهري (الحبل المعوي الطبيعي للجنين - Amniocentesis). يجب أن يستخدم إختبار فحص ما قبل الولادة في حالة الأمراض الجينية المشتبه بها أو المؤكدة وفقا على طلب الطبيب المعالج ويفضل أن يفسر في الحمل.
- عند إجراء الفحص يتم إجراء مرضي يجب التأكد عن طريق التشخيص الجراحي الدقيق (إختبار بزل الحبل الأبهري / الزغابة المشيمية). ويتم جولة هذه الإجراء انتفي مركز نظيف روما مجال أساسي وإعتماد الدقيق لأطروحة أخذ الجنين أو الفحص الجنيني.
- تختلف أوقات إعداد التقارير وفق النوع الفحص المطلوب كما تكون عرضة لتأخير إذا تصادف وجود عينات فنية أو الحاجة إلى المزيد من الإستفسارات والإيضاحات.

توقيع المريض _____ توقيع الطبيب المتواجد وقت ملء النموذج _____

FETALDNA

استمارة الموافقة المسبقة

إختيار إختبار المراد عمله

أقر أنا الموقع أدناه أنني قد تلقيت معلومات شاملة خاصة باختبار الفحص ما قبل الولادة غير الجراحي الذي اخترته وطلبت من الموقع متابعة وضع علامة في المربع الذي يشير إليه (انظر المربع الموقع أسفل الإختيار).

☐ **يركز فحص الحمض النووي الجنيني** في الحمل أولاً على ثلاثة أشكال للخلل الكروموزومي شيوعاً مثل الثلاثي الصبغي للكروموزوم ٢١ والمعروف بمتلازمة داون والثلاثي الصبغي للكروموزوم ١٨ والمعروف بمتلازمة إدواردز والثلاثي الصبغي للكروموزوم ١٣ والمعروف بمتلازمة باتو. وهذا الاختبار يتم إجراؤه عن طريق طريقة تقنية للجين الخالي من التسلسل والتي تعتمد على الحمض النووي الريبي المرسل الذي هو الحامض النووي الريبي منقوص الأكسجين الذي يوجد في دم الأم. ويحسب الإحتمالات المعروضة يجب طريقة هذا الاختبار إلى دراسة المواد الوراثية الصوتية الخاصة بالتفاعلية الجينية للجنين والتي تشمل تقدمها مجال الاختبارات الكيميائية الحيوية التقليدية والمدرجة في فحص الثلاثي الأول من الحمل (مثال: إختبار الثنائي، ... الخ).

وبناء على الطلب لقد يمكن توفير لتحليل الخاص بتحديد جنس الجنين ولبس الخلل أو الشذوذ الجيني الصبغي.

ينبغي استخدام اختبارات الفحص قبل الولادة الأخرى والمذكورة أنفاً لفحص الكروموزومات والتغيرات الجينية الأخرى.

وتجدر الإشارة أن الفحص لا يتم عن طريق الاختبارات الغازية مثل الجلد سحب عينة من المشيمة للكشف عن أي عيب جيني في الجنين (CVS) وتحليل السائل الأمنيوسي و هو السائل المحيط بالجنين - Amniocentesis).

تنظم الاختبار في غضون ٥ أيام عمل ولكن قد تزيد في حالة وجود صعوبات تقنية في تحليل الحمض النووي أو إذا كان ضرورياً تكرار الاختبار.

على الرغم من أن فحص قبل الولادة يتم من الممكن استخدام أكثر التقنيات الجزيئية تقدماً أدرك أن قد لا تتوفر النتيجة المرجوة يجب أن يعاد الاختبار (حوالي ١٪ من الحالات) كما يحدث هذا أيضاً عند وجود نسبة منخفضة من الحمض النووي الجنيني (أقل من ٤٪) وفي هذه الحالة من المستحسن إجراء فحص غازي لأن انخفاض كمية الحمض النووي الجنيني في دم الأم قد يشير إلى زيادة خطر حدوث الشذوذ أو الخلل في الكروموزومات.

هل أيدم عرفت نوع الجنين؟ نعم ◯ لا ◯

توقيع المريض _____ توقيع الطبيب المعالج وقت ملء النموذج _____

☐ يبحث اختبار **فحص الحمض النووي الجنيني الثلاثي** في الثلاثي الصبغي الكروموزومي ٢١، ١٨، ١٣ والكروموزوم X و Y الذي يحدد نوع الجنين والذي قد يكون غير معلوم بناءاً على طبيعة الحمل كالفرق بين الجنين من كل كروموزوم يشير فحص الخلل الصبغي الصبغية الى ثلاثة وهات العدية. كما يرمز فائض الثلاثي الصبغي لدى الجنين (TRISOMY) (الى وجود النسخ الى ثلاثة). ويضاً يرمز فائض أحاد الصبغي (MONOSOMY) (الى نسخة واحدة الى ثلاثة من ذاك الكروموزوم. وتعتبر الاختلال الصبغية الصبغية التي تمت دراستها بواسطة اختبار فحص الحمض النووي الجنيني الثلاثي هي الأهم والأكثر شيوعاً والتي يمكن أن تؤثر على الجنين.

يُعد الثلاثي الصبغي للكروموزوم ٢١ الأكثر الاختلال الصبغية الصبغية شيوعاً ويشير الى وجود نسخة إضافية من الكروموزوم ٢١. وتعرف هذه المشكلة **بمتلازمة داون** وتمثل حوالى ١/٦٥٠ حالة الدة حية بقاعدة ذوية.

يُعد الثلاثي الصبغي للكروموزوم ١٨ مؤشر لأكثر حالات الاختلال الصبغية الصبغية شيوعاً ويشير الى وجود نسخة إضافية من الكروموزوم ١٨. وتعرف هذه المشكلة بمتلازمة إدواردز وترتبط بنسبة إجهاض مرتفعة وتمثل حوالى ١/٥٠٠٠ من الاتالت الوالدة.

ينتج الثلاثي الصبغي للكروموزوم ١٣ عن نسخة إضافية من الكروموزوم ١٣ وتعرف باسم متلازمة باتو. وهى مرتبطة بارتفاع نسبة الإجهاض. ويكون المولود الجديد حالات مرضية متفاوتة بسبب الانحراف الكثير من الجينات الخلل مرحلة الطفولة. وتمثل حوالى ١/٦٠٠٠ من الاتالت الوالدة.

تؤثر الاتالت الاختلال الكروموزوم في الجنس على الكروموزومات الجنسية XY- ولكن يمكن أن تسبب عيوب في الخلقة والحركة أو تأخير النمو الطفل حديثي الولادة وأكثر شيوعاً تشخيص في مستشفى أحادى الصبغية ولكن تصيب الإناث الذين يمتلكون نسخة واحدة فقط من الصبغ الكروموزوم X (أي العقيم) وتمثل حوالى ١/٢٧٠٠ من الاتالت الوالدة.

هناك أنواع أخرى من اختلال الصبغية الصبغية متوسطة الحمض النووي الجنيني مثل الثلاثي الصبغي (XXX)، ومتلازمة الفيلتر وجاكوبس.

تنظم الاختبار في غضون ٥ أيام عمل ولكن قد تزيد في حالة وجود صعوبات تقنية في تحليل الحمض النووي أو إذا كان ضرورياً تكرار الاختبار.

على الرغم من أن فحص قبل الولادة يتم من الممكن استخدام أكثر التقنيات الجزيئية تقدماً أدرك أن قد لا تتوفر النتيجة المرجوة يجب أن يعاد الاختبار (حوالي ١٪ من الحالات) كما يحدث هذا أيضاً عند وجود نسبة منخفضة من الحمض النووي الجنيني (أقل من ٤٪) وفي هذه الحالة من المستحسن إجراء فحص غازي لأن انخفاض كمية الحمض النووي الجنيني في دم الأم قد يشير إلى زيادة خطر حدوث الشذوذ أو الخلل في الكروموزومات.

هل أيدم عرفت نوع الجنين؟ نعم ◯ لا ◯

توقيع المريض _____ توقيع الطبيب المعالج وقت ملء النموذج _____

☐ يمثل **فحص النمط النووي الجنيني** الذي يستخدم مؤخراً والذي يبحث التغيرات والتعديلات الكروموزومية المذكورة أعلاه ولا يرتبط بفحص الحمض النووي الجنيني الذي يتم فحصها (التغيرات العدية للكروموزومات الصبغية ١٣ و١٨ و٢١ و X و Y) (أيضاً على جميع التغيرات العدية أخرى، والذي يستمى اختلال الصبغية الصبغية (التغيرات العدية) لكل الكروموزومات أخرى.

بعبارة أخرى يبحث عن وجود عدد غير طبيعي من كل ال-٢٣ زوج من الكروموزومات لموجود في النمط النووي الجنيني.

سيتضمن أيضاً تحديد جنس الجنين.

تنظم الاختبار في غضون ٥ أيام عمل ولكن قد تزيد في حالة وجود صعوبات تقنية في تحليل الحمض النووي أو إذا كان ضرورياً تكرار الاختبار.

على الرغم من أن فحص قبل الولادة يتم من الممكن استخدام أكثر التقنيات الجزيئية تقدماً أدرك أن قد لا تتوفر النتيجة المرجوة يجب أن يعاد الاختبار (حوالي ١٪ من الحالات).

كما يحدث هذا أيضاً عند وجود نسبة منخفضة من الحمض النووي الجنيني (أقل من ٤٪) وفي هذه الحالة من المستحسن إجراء فحص غازي لأن انخفاض كمية الحمض النووي الجنيني في دم الأم قد يشير إلى زيادة خطر حدوث الشذوذ أو الخلل في الكروموزومات.

يمكن طلب عمل اختبار فحص قبل الولادة لتحديد عامل ريسوس للجنين في حالة إذا كان موقتاً ومعلوم أو وقت طلب فحص الحمض النووي الجنيني أن دم الأم الحامل سلبي ريسوس Rh-negative ودم الأب إيجابي ريسوس Rh-positive . نعم ◯ لا ◯

يمكن معرفة نوع الجنين إذا لم تكن أعرفه

هل أيدم عرفت نوع الجنين؟ نعم ◯ لا ◯

توقيع المريض _____ توقيع الطبيب المعالج وقت ملء النموذج _____

FETALDNA

استمارة الموافقة المستنيرة

إختبار إلتهاب الرحم المراد علاجه

☐ **يعتبر فحص النمط النووي الجنيني للأنثى** إختبارا متقدما وكاملا لتعيين الصبغيات للأم. إختبار فحص النمط النووي الجنيني لأنثى يتجاوز عادة تطرق كل التغيرات الهيكلية للكروموزومات (١٣ و١٨ و٢١) وكذلك الكروموزومات الجنسية X و Y وتغيرات عددها العددية.

ونمط النمط النووي الجنيني يقوم بأيضا بإجراء فحص في التغيرات العددية الأخرى وكذلك يستمر بإخلال الصبغية وهي تغيرات لا توفق طلك الكروموزومات الأخرى.

وبعبارة أخرى فإن مبحث وجود العدد المتغير من كل ل-٢٣ زوج من الكروموزومات لم يتبط طب النمط النووي الجنيني.

سيشمل تحديد جنس الجنين.

يتضمن بأضافي هذا الاختبار الاستثنائي فحص عدد كبير من التغيرات الصبغية الصغيرة التي يتم تحديدها عن طريق إعادة الديوان والتي تسمى بمبالزمات الحذف / التكرار (بقوة حوالي ١٠ مي جا بي تشير جميع الإمت الاعات الحالية قبل عدم القدرة في إعطاء أي تأكيدات خلال قبل إختبار الحمل الوالدة. **تنصح كل من لمبادئ التوجيهية الإيطالية والدولية على أنه لا يمكن الكشف عن هذه المشاكل ال عن طريق تشخيص قبل الولادة أو سحب عينة من المشيمة للكشف عن أي عيب جيني في أجنة أو لحبل الأمهات وهو لا يشمل لم يحط بالجنين وذلك عن طريق إجراء دراسة محددة قبل تخدام بيكروأريس.** إن فحص النمط النووي الجنيني الأنثى قادر على معرفة الأمراض عن طريق الفحص الذي يمنع الكشف عن وجود مالزمات الحذف في الجنين. يشير فحص طحالب الحذف / التكرار إلى الثلاثة وهات التي يتنصف فيها الكروموزوم يصغر تم تتب فيه غياب معلومات جيني (الحذف) أو بإضافة مادة جينية أخرى (التكرار) وتسبب تلك الحالة في أمراض معقدة و الات تتغير قبل حسب الكروموزوم المعني والمنطقة الصبغية المتضررة وحجم بية الحذف. **ونؤكد** على أن فحص الحمل الوالدة لا يمس حب أي تأكيدات تشخيصية.

فيما يلي مالزمات الحذف الأسرية التي يتم بحثها في الفحص:

متلازمة دي جورج و متلازمة لمواء أو كري دوشا و متلازمة قبرادر ويلي و متلازمة ولف هيرشهورن و متلازمة جاكبسن و متلازمة الحذف 1p36 و متلازمة الجلمان و متلازمة الاغريديون و متلازمة كولين ديفيس و اعتلال عصبي وريثي مع مسؤولية تاضغط على الشلل (HNPP) ومتلازمة الحذف 18q و متلازمة الاجيل ومتلازمة رويشتاين تيبي ومتلازمة واجر WAGR ومتلازمة جوتوكي شافر ومتلازمة ميلر ديكر ومتلازمة الحذف 1q 21.1 ومتلازمة لفيتترا و متلازمة قيلان كمدريد ومتلازمة سميث ماجينيس ومتلازمة ويليامز.

ملاحظة: تم التأكيد على أن لم الزمات المشورة أعلاه يتم فحص طبدون إعطاء أي تشخيص مؤكد. بل يمكن القول أن الفشل يفحص لا يعمل مع أي اختبار فحص قبل الولادة موجود حاليا كما أن تبطيقه غير معترف به من قبل الجمعيات الطبية الوطنية والدولية ويجب إدراجه تحت مسمى البحث العلمي وليس له أي قيمة الجينية. هذا البحث كان موثوقا في يلي اختباراتنا ونؤكد أنه إذا اردت التأكيد أو النفي البد من الاختبارات الغازية قبل استخدام تقنية بيكروأري على الجنين وسحب عينة من المشيمة للكشف عن أي عيب جيني في الجنين أو لحبل الاسئل أو ليس و هو لا سئل المعمل طب الجنين.

على الرغم من أن فحص قبل الحمل الوالدة يتم من الاستخدام أكثر التقنيات الجزيئية تقدما فإنا أدرك أن قد لا تتوفر النتيجة المرجوة ويجب أن يعاد الإختبار (حوالي ١٪ من الحالات) كما يحدث هذا أيضا عند وجود نسبة منخفضة من الحمض النووي الجنيني (أقل من ٤٪) وفي هذه الحالة من المستحسن إجراء تشخيص غازي لأن انخفاض كمية الحمض النووي الجنيني في دم الأم قد يشير إلى زيادة خطر حدوث الشذوذ أو الخلل في الكروموزومات.

وأيضا يتضمن النمط النووي الجنيني الأنثى البحث - مجانا - عن الظروف الأكثر شيوعا في التي فالكيسي للأم. وبهذه الطريقة إذا وُجدت أحدى هذه الظروف التفسيكون من الضروري التحقق مما إذا كان الجنين متعصحة جيدة أو ناقل بسيط أو حتى مريضا (يكون قد تعرض لخطر ما بسبب التليفالكيسي.

يحدث منفي ٢٥٪ من الحالات حتى مريضا يكون كلا من الوالدين حاملين صحيحين.

فيما يلي قائمة بالظروف التي يتم بحثها والتي يتم عبر الأكثر تكرارا وأهمية فحص الأمهات لإنتاج بحث أي ظروف أخرى مسؤولة عن فس المرض.

التليفالكيسي هو مرض وراثي يصاحب تعلق الجسدي في مور أي المورث من الوالدين الفيزيح الن جينا معدلا يسبب هذا الخطأ الجيني تغيرات في الغشاء المخاطي الغشاء المخاطي المتأثر بقشرك تتكرر هي الكبد والأمعاء والجهاز التناسلي والرئتين خاصة يؤدي المخاط الكثيف إلى مشاكل خطيرة في الجهاز التنفسي والهضم عن هذه من عدوى يتم مع الحمض النووي الجنيني الأنثى إجراء تحليل الجين الأمهات من الفحص يسمى المستوى الأول والذي يسمى مبحث تحليل الظروف الأكثر شيوعا وتكرارا يمكن التعرف على حوالي ٨٣٪ من الحالات. وتبلغ نسبة الكشف الإيجابي الحاملين الصحيحين والغير مدركين للحالة حوالي الكل ٢٥ – ٣٠ من بين المصابين نسبة في ٢٥٠٠ - ٣٠٠٠.

ملاحظة: إن الظروف التي يتم بحثها حصريًا هي: G-T, 621+1G-T, 1717-1G-A, 3849+10kbC-T, 2789+5G-A, G542X, G85E, G551D, R553X, 1+711 N1303K, R117H, R1162X, L1077P, L1065P, W1282X, R347P, I507del, T338I, F508del, 1677delTA, 2183AA-G, S549R, Q552X, 852del22, G1244E, 1259insA, D1152H, 711+5G-A, R1158X, 4382delA, 4016insT, A455E, 1706del17, I502T, 3199del6, S912X ,R1066H

يمكنك طب عمل اختبار فحص ما قبل الولادة لعامل يسوس للجنين مجانا في حالة إذا كان موثقا ومعلوم أوقت طب فحص الحمض النووي الجنيني أن دم الأم الحامل سلبي ايراي سوس Rh-negative ودم الأب إيجابي ايراي سوس Rh-positive . نعم ◯ لا ◯

يمكنني معرفة نوع الجنين إذا لم تكن أعرفه

هل أريد معرفة نوع الجنين؟ نعم ◯ لا ◯

توقيع المريض _____ توقيع الطبيب المتواجد وقت ملء النموذج _____

☐ **يعتبر فحص الحمض النووي الجنيني الشامل** أكثر الاختبارات المتوفرة اليوم وضوحا وتطورا لاختبار الحمض النووي الخُرالمتشربدم الأم كما يشمل هذا الإختبار النتائج الخاصة بفحص النمط النووي الجنيني الأنثى (وكذلك نفس الأسباب المحددة والمذكورة سابقا) (وبحث الظروف الجينية التي يتم عبرها أكبر الدراسات الدولية اليوم مسؤولة عن استعداد الأمهات والوالدة المبكرة.

فيما يلي قائمة بالظروف التي يتم بحثها والتي يتم عبر أكثر تكرارا وأهمية فحص ما قبل الولادة لإنتاج بحث أي ظروف أخرى مسؤولة عن فس المرض.

الظروف الجينية (CFTR) التليفالكيسي الجنيني: Phe508del / 711+1G-T / 621+1G-T / 1717-1G-A / 3849+10kbC-T / 2789+5G-A / G542X / G85E / G551D / R553X / N1303K / R117H / R1162X / L1077P / L1065P / W1282X / R347P / I507del / T338I / 1677delTA / 2183AA-G / S549R

الظروف الجينية (GJB2) فقدان السمع الوراثي: Leu90Pro / c.35del

الظروف الجينية (HBB) الثلاسيميا: IVS1, G-C, +5 / IVS1, T-C, +6 / IVS2, C-A, -3 / IVS1, T-G, -3 / IVS1, G-A, +110 / IVS2, T-G, +705 / IVS2, C-G, +745 / GGT24GGA / -101C-T / -92C-T / -88C-T / -87C-G / -86C-G / -31A-G / -30T-A / -29A-G / -28A-C / 3-UNT, A-G, +4 / C-A, -32 / 3-NT, 5-BP DEL, AATAAA-A / C-T, -90 / VAL60GLU / 1-BP INS, A, CODON 47 / 2-BP DEL, CC, CODONS 38-39 / LYS17TER / GLN39TER / TRP15TER / TRP37TER / GLU43TER / LYS61TER / TYR35TER / LYS8FS / GLY16FS / SER44FS / GLU6FS / LEU106FS / PRO5FS / VAL11FS / TYR35FS / LEU14FS / TRP37FS / ASP94FS / GLY64FS / VAL109FS / PRO36FS / ALA27FS / MET1ARG / IVS1, G-A, +1 / IVS2, G-A, +1 / IVS1, T-G, +2 / IVS1, 25-BP DEL / IVS2, A-G, -2 / IVS1, G-A, -1 / IVS2, C-T, +654 / 1-BP DEL, GTG-TG / IVS2, G-C, -1 / MET1ILE / 1-BP INS, T, CODON 26 / ASP114FS

الظروف الجينية CYP21A2 فيتضخم الغدة الكظرية الخلقي: VAL281LEU, / ILE172ASN7 / VAL281LEU / TRP406TER / HIS62LEU / LYS121GLN PHE306+1, GLN318TER, AND ARG356TRP

الظروف الجينية HFE في الورم الدموي الوراثي: HIS63ASP / SER65CYS / 5569G-A / VAL53MET / VAL59MET / GLN127HIS / ARG330MET / ILE105THR / GLN283PR

لطفرات لجينية FGFR3 لخاص قبالقزم: GLY380ARG AND LEU377ARG / GLY380ARG, 1138G-A / SER279CYS
لطفرات لجينية FGFR3 قص لتنس يلخاضوفي: ASN540LYS, 1620C-A / ASN540THR / ILE538VAL / LYS650ASN, 1950G-T / TYR278CYS / LYS650GLN
لطفرات لجينية FGFR2 في متلازمة بايرت: PRO253ARG / SER252PHE / SER252TRP
لطفرات لجينية FGFR2 في متلازمة كروزون: TYR340HIS / SER354CYS / TYR328CYS / SER347CYS / CYS342TRP / LYS292GLU / TRP290ARG / CYS342TYR / CYS342ARG / ALA344ALA / GLN289PRO / LYS526GLU
لطفرات لجينية FGFR2 في متلازمة فيفر: THR341PRO / TRP290CYS / GLU565ALA / SER252PHE AND PRO253SER /SER267PRO / SER351CYS
لطفرات لجينية PTPN11 في متلازمة نونان: TYR279CYS / THR468MET / ALA461THR / GLY464ALA / GLN510PRO
لطفرات لجينية PTPN11 في متلازمة نونان: GLN79ARG / THR411MET / ALA72SER / ALA72GLY / ASN308ASP / ASN308SER/ SER502THR / TYR63CYS / TYR62ASP / ASP61GLY / THR73ILE / PHE285SER
لطفرات لجينية SOS1 في متلازمة نونان: THR266LYS / MET269ARG / ARG552GLY / ARG552SER / TRP432ARG
لطفرات لجينية RAF1 في متلازمة نونان: SER257LEU / PRO261SER / THR491ARG / LEU613VAL
لطفرات لجينية PAH في فينيلكيتونوريا: IVS12DS, G-A, +1 / ARG408TRP / LEU311PRO / GLU280LYS / ARG261GLN / ARG252TRP / MET1VAL /ARG158GLN / ARG243TER / PRO281LEU / TYR204CYS / ARG243GLN / TRP326TER / ARG413PRO / TYR414CYS / TYR356TER / 3-BP DEL, CTT / IVS7DS, G-A, +1 / LEU255SER / ALA259VAL / TYR277ASP / 3-BP DEL, ATC / PHE39LEU / IVS10AS, G-A, -11 / LEU48SER / GLU221GLY / ARG261TER / 1-BP DEL, CODON 55 / ARG408GLN / PHE299CYS / IVS7DS, T-A, +2 / SER349PRO / ALA322GLY / ASP415ASN / ILE306VAL / 15-BP DEL, EX11 / PRO244LEU / MET1ILE / IVS10AS, C-T, -3 / LEU333PHE / SER359TER / LEU98SER / THR380MET / GLY46SER / ALA47VAL / SER87ARG / ARG176LEU / VAL245ALA / IVS10DS, A-G, +3 / 1-BP DEL, 1129T / PRO407LEU / ILE65THR / GLU76GLY
لطفرات لجينية MECP2 في متلازمة ريت: PHE155SER / ARG106TRP / 2-BP DEL, 211CC / ARG306CYS / ARG168TER / GLU455TER / LEU100VAL / 1-BP DEL, 710G / THR158MET / ARG294TER
لطفرات لجينية FGFR2 في مرض لالتهى لمتعدد قى هورة لكيسات؟: SER1664PHE / SER3018PHE / VAL1741MET / ARG2671TER / ILE3553THR / ARG496TER / VAL3471GLY

تقرر ونوكدأن ملزيتم دراسة أي طفرات أخرى أو ملتفة عملتمب بشكل خاص في هذا الاختبار وقدمتفي لتقرير ولتالي فاليمكن معرفة وجودلجي في هذه لحالة.
يؤكدتوقيع لمريض لى هذه الإمتمارة لقد فهمتمامالكل الت لحل أولشذوذ لكيتم كرهاأعلاهكما ملحال في جيعاستالاعتفحص لمقبل اوالدة.
وبالرغم من لثقة لمتنا وبقيت لجيل لاحمض لنووي لى دم ألم ال لأنه لإمكن لتأكيد على وجود أو عدم وجود الأمراض لمحددقيلقوئم أعلاه. ويتمتأكيد ذلك من خلال لتشخيص وليس لفحص وأيضا من خلالت لجيل سحب عينة من لمشيمة للتشف عن أي عيب جيني في لجين (CVS) وتلجيل لسائل لأمنيوسى لهاسائل لمحيط لجين - Amniocentesis).
وقتمشرح هذه لتجلقتفاضة لى لوالدين ولنصحوا لى لجبأن هذا لفحص مثله مثل جيعفحوصما قبل اوالدة لموجودة ألزيلمكن أنتعطىتشخيصا خاطئا. ولهذا لكنرنا **أن كل منلتوجيهات الإيطالية ولدولية لاتنص على تفيذ هذه الإختبارات من خلالفحوص ماقبل لولادةوتؤكد أن هذه لمشاكليمكنتحديدفلقط من خلالفحصقبل لولادةلاغاية أوتلجيل سحب عينة من لمشيمة للتشف عن أي عيب جينيفي لجين (CVS) أوتلجيل لسائل لأمنيوسى (Amniocentesis - لسائل لمحيط لجين) أو إجراء درلسة محددة بستخدام طرق أخرىمثل بيكروأرس أوبفاعلسلسلقلبوليمراتلفورى أوبالجيل لجيدلتقنيات لسلسلة.**
يشمل **الإختبار لشامل للاحمض لنووى لجيني** لبحث عن طفرات لمسؤولة عن لتليفلكيسي ألمومميكمتم لإشارة اليسريقفيشرح لنمطلنووي للتلى لسريقمراجعته.
كمايشمل أيضا لبحثفى حذفلكيسون ٧ وهىكل من جين SMN1 وجين SMN2كيلستبعد هذا لبحث جيعلتعدلت لجزيئات لمسببطبالتوليات لجزيئية قلنوعية (SMA)
ولكنتوجد طفراتنادرة جدا لايمكنتتبعها عن طريق هذا لاختبار.

يشمل **الإختبار لشامل للاحمض لنووى لجيني** لبحث عن لعوامل لمعيبة لموجودفي دم لمرأة لحامل ولكيي يمكنلتشاف ل االت إلجيجيفيوقت بمكنقبل اختبار ألجسام لمضادة لتيتستخدمشكل روتيني لفترة لحمل. وبرغم ثقة وعمق هذا لتحليلفهو لايستبعد وجود لخلل لجيني لناتج عن مثل هذه لعدوى عن طريقظهور هاقبل الاختبار أوبعده.
ويأيضايشمل إلختبارلشاملللاحمض لنووى لبحث عن طفرات لمسببطبالامتعدادلوالدة لمبكرة كما اليستبعد هذا لفحص أن اوالدة لمبكرتيمكن أنتحدث لأسباب مرضرية ملتفة.
يتضمن **الإختبار لشاملللاحمضلنووى لجينيتقييم** مخاطر**تسمم لحمل** لى أساسلكيميائي جيويعرير هذا الامت ال ع – رغم أهميتهلطبيب لمعالج - عنقيمة لخطر ولتالي لا يمكنقيمهم أيتأكيدات.
كمايتضمن أيضا **الإختبار لشاملللاحمضلنووىلجيني** لبحث عن طفرات الأكثرشيوعا ولمسؤولة عن أسبة لتخر لورلثيةتبعبر مثل هذهلقيقات فيدقل نعتطور ضعفات ألم ولجيبدأ من إلجاهاضلى يتأخر لنمو لى فصال لمشيمة لى لتخر يجبتقييمها لتيقيكيا اليجب أتستبعدوجود عوامل أخرى تسببهافسلك االت.

لمحوظة: زكر أنفي مايتعلقبم الزمة لاحذففسيتمبحث هفقط معلتشخيص لتأكيدى)اختبارالفحص(. ولمتلشخيصات لايمكنتحديدها مع أي اختبارفحص لقبل اوالدة. لحيتم اعم ادطبعد والإختبرفبهاها منقبل لجمعيات لجينية ولوطنية ولدولية)LLGG(. لابد من لنظر إلى طقطلبحث لجيني طقطلبحث لجيني مة إلتيلكية. ومع لكنكرر أن هذا لبحث موثوقا جينيا ولتأكيد أو لاستبعاد،يجب أنيتم الإشارفقطلى الاختبارات لغاريبباستخدام تقنية ميكروأرس لى لجين ولمأخوذة من خلالتحليلسحب عينة من لمشيمة للتشف عن أي عيب زيني في لجين (CVS) أوتحليل لسائل لأمنيوسى لهاسائل لمحيط لجين - Amniocentesis)

لى لرغم من أفحص لقبل اوالدةيتم من الاستخدام لتشر لتقنيات لجزيئية تقدمها أدرك لفقد لاتتوفر لتقنية لمرجوة ويجب أنيعاد إلختبار)حولي ١٪ من ل االت(كما يحدث هذا أيضاعند وجونسبة فيتضمنة من لحمض لنووي لجيني أقل من ٤٪ وفى هذه لحالة من لمستحسن إجراشخيص غازي لأن لتفاضكمية لحمض لنووي لجيني في دم ألمقيشير لى زيادة خطر حدوثلشذوذ أوالخلفي لكروموزومات.

يمكنك طب عمل اختبارفحص قبل لولادةعلى امل ويسوس لجين مجلفى حالة إذاكان موثقاً ومعلوم أوقت طبفحص لحمض لنووى لجيني أن دم ألم لحامل سلبي لريسوسي Rh-negative ودم الأب إيجابي لريسوسي Rh-positive . نعم ◯ لا ◯
يمكنني معرفةنوع لجين إذالم أكن أعرفه
هل أيدم عرفتنوع لجين؟ نعم ◯ لا ◯

توقيع لمرض _____ توقيع لطبب لمتواجدوقت ملء لنموذج _____

كما لكنرنا في قبل اليمكن إفاق مجموعة للبيانوغرافية لضخ مقبلفقط لمبادئ لتوجيهية للجمعية لمشار إليها فيما يلي:

- LLGG joint position statment SIGU and SIEOG 2004 (Appropriate use of CMA Technique (Chromosomal Microarray Analysis) in prenatal diagnosis).
- LLGG joint position statment SIGU and SIEOG 2017 (Appropriate use of CMA Technique (Chromosomal Microarray Analysis) in prenatal diagnosis).
- LLGG Canadian Society “Prenatal genomic microarray and sequencing in canadian medical practice: towards consensus” (Aprile 2015).
- LLGG documento congiunto del “Royal College of Pathology”, della “British Society for Genetic Medicine” [Gardiner et al., 2015]. Position Paper American Society of Ultrasound in Ob/Gyn: Cut-off value of nuchal translucency as indication for chromosomal microarray analysis, and coll Maya, Ultrasound in Ob Gyn 26 July 2017.
- ISUOG updated consensus statement on the impact of cfDNA aneuploidy testing on screening policies and prenatal ultrasound practice First published: 1 June 2017
- Cell-free DNA Screening for Fetal Aneuploidy. ACOG. Commitee Opinion. Reaffirmed 2017.