مستشفى ابن سينا
IBN SINA HOSPITAL

التشخيص الوراثي للأجنة قبل الإرجاع

Pre Implantation Genetic Diagnosis (PGD)

التشخيص الوراثي للأجنة قبل الإرجاع

ما هو التشخيص الوراثي للأجنة قبل الإرجاع؟

تعطي تقنية الـ (**PGD**) المجال لتشخيص الحالة الوراثية للأجنة قبل إعادتها إلى رحم الأم ليتيح الفرصة للأزواج الحاملين لصفة مرضية وراثية معرفة الخصائص الوراثية للجنين قبل إرجاعه إلى رحم الأم (أكان الجنين حاملاً لتلك الصفة الوراثية أم مصاباً بها) لذا يستدعي مشاركة الأزواج في برنامج أطفال الأنابيب.

تتطلب هذه التقنية الخطوات التالية:

- الاشتراك في برنامج أطفال الأنابيب للحصول على الأجنة اللازمة للفحص.
- أخذ خلية من الأجنة المتوفرة وإعطائها لمختبر الوراثة.
- تحليل الأجنة وراثياً.
- إرجاع الأجنة السليمة (الخالية من المرض الوراثي المعني) إلى رحم الأم.

هنا يمكن أن نوجز القول على أن تشخيص الأجنة وراثياً بهذه التقنية هو دمج الخبرة في مجال الطب الإنجابي إلى جانب علم الوراثة الجزئي أو الصبغي الكروموسومي.

هل أنا معنية بهذا التشخيص وما هي الأمور الأخرى المتوقعة من هذا البرنامج؟

يجب أن يكون هنالك توعية وإرشاد وراثي لدراسة ما إذا كان هناك حاجة لعمل فحص تشخيص الأجنة قبل الإرجاع ومنها:

- إذا كان لديك طفل يعاني من مرض وراثي أو تأخر حركي أو عقلي.
- إذا كنت متزوجاً من أقاربك ويوجد في العائلة من هم لديهم مرض وراثي.
- في حال قرر الاستشاري الوراثي أن هناك ضرورة لعمل فحص تشخيص الأجنة قبل الإرجاع، يجب العمل على تشخيص الحالة المرضية الوراثية وإجراء الفحوصات الوراثية اللازمة قبل البدء في برنامج تشخيص الأجنة.

يتم تثقيف الزوجين ومن ثم أخذ موافقتهما بخطوات العلاج بأطفال الأنابيب والمخاطر المترتبة عليها، مثل:

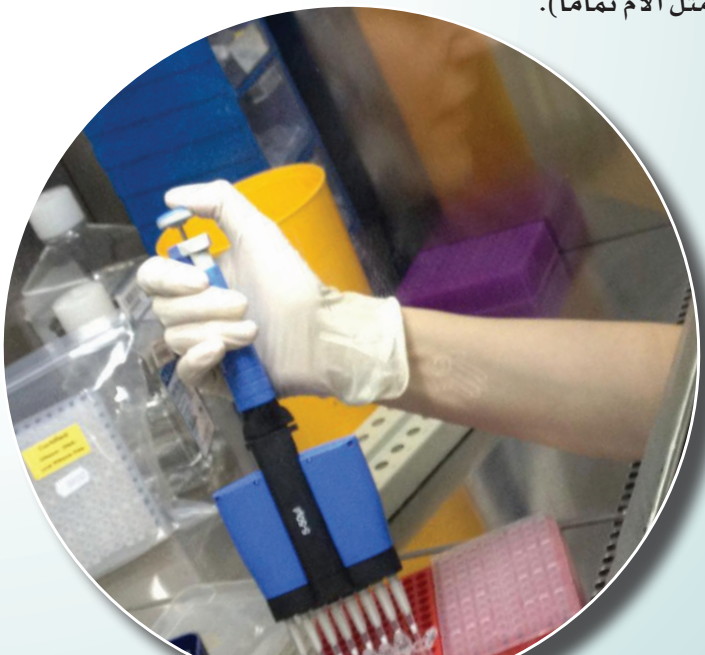
- المخاطر والمضاعفات المرتبطة بتقنية أطفال الأنابيب ومنها إلغاء الدورة العلاجية وقد تكون لعدة أسباب مثل تجاوب مبايض ضعيف، خطورة تضخم المبايض، عدم وجود بويضات، عدم الحصول على نطاف (حيوانات منوية)، مشاكل في التلقيح أو خلل في انقسام الخلية بعد التلقيح.
- فحص تشخيص الأجنة قبل الإرجاع قد يظهر أن جميع الأجنة المفحوصة مصابة لذا لا يوجد هناك أجنة صالحة للإرجاع.
- في حالات الأمراض الوراثية المتنحية قد تُشخّص الأجنة أنها حاملة للصفة المرضية وليست مصابة (كالأبوين) ويُنصح بالتالي بإرجاع هذه الأجنة.
- إن الأسر التي تدخل في برنامج التشخيص الجيني للأجنة يتطلب منها إعطاء معلومات عن شجرة العائلة، وتزويد المختبر بعينات دم (للزوج والزوجة والطفل المصاب إن وجد)، وأحياناً يلزم أخذ عينات من أقارب آخرين، حيث يقوم أخصائيو التحليل الوراثي باستخلاص الحمض النووي وتأكيد الطفرة الجينية المسببة للمرض.

ما هي الفحوصات الوراثية المتوفرة بهذه التقنية؟

١. **فحص الأمراض الوراثية المرتبطة بجين واحد ومنها:**

- الأمراض الوراثية المتنحية: حيث يكون كل من الزوجين حاملين للصفة الوراثية (نظرياً غير مرضى) مع احتمال إنجاب طفل مصاب بهذا المرض بنسبة ٢٥ ٪ في كل حمل.
- الأمراض الوراثية السائدة: حيث يكون أحد الأبوين حاملاً للجين المريض وتظهر عليه أعراض المرض، مع احتمال إنجاب أطفال مصابين بهذا المرض بنسبة ٥٠٪ في كل حمل.
- الأمراض الوراثية المرتبطة بالكروموسوم الصبغي الجنسي: وهي الأمراض الناتجة عن وجود الطفرة الجينية على الصبغة المحددة لجنس المولود، ومن أكثر هذه الأمراض شيوعاً هي المرتبطة بالصبغة الوراثية **X** وعادة ما تكون الأم حاملة لصفة المرض وعليه تكون احتمالات توريث المرض للأبناء كما يلي:

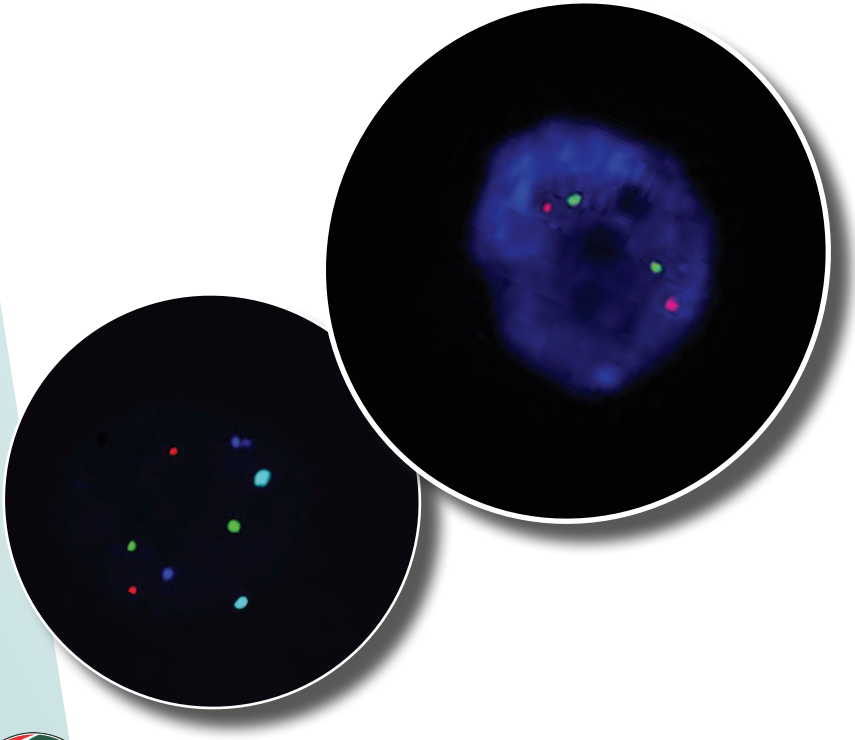
٢٥٪ ذكر مصاب، ٢٥٪ذكر سليم، ٢٥٪أنثى سليمة، ٢٥٪ أنثى ناقلة (حاملة للصفة الوراثية وغير مصابة مثل الأم تماماً).

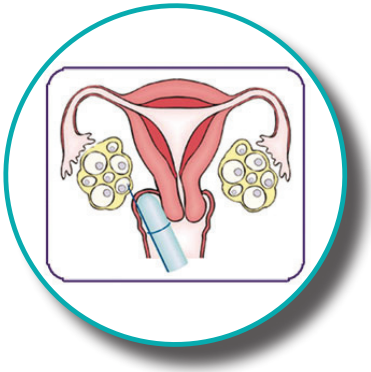


- أمراض المايتوكوندريا.
- فحص تطابق الأنسجة وهو متزامن مع فحص المرض الوراثي.

٢. **فحص الاعتلال الصبغي:** وهي دراسة وجود أي زيادة أو نقص لعدد من الكروموسومات لدى الجنين.

٣. **فحص توازن التركيب الصبغي:** ويُطلب هذا الفحص للأسر التي يكون فيها أحد الأزواج حاملاً لصفة الانتقال الصبغي المتزن، وعادة ما يكون هؤلاء الأشخاص معرضين لاحتمالية إنجاب أطفال يعانون من تشوهات خلقية ناتجة عن الشذوذ الصبغي كزيادة أو نقصان في أجزاء مختلفة لتلك الصبغيات، كما أنهم عرضة لإجهاضات متكررة لنفس الأسباب.





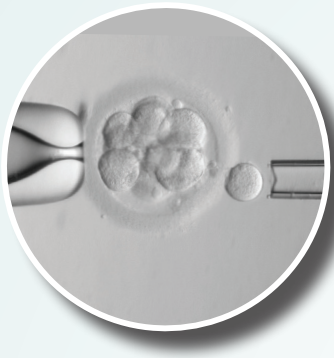
ما هي المراحل المتبعة لتحريض الإباضة والحصول على الأجنة من خلال برنامج أطفال الأنابيب؟

١. **تحريض الإباضة:** وذلك بإعطاء هرمونات علاجية لإنتاج العديد من البويضات، وتتم متابعة نمو الجريبات التي تحتوي على البويضات بواسطة الموجات فوق الصوتية وعندما تصل الجريبات إلى ما يقارب ١٨ ملم أو أكثر يتم إعطاء هرمون بالـ (**HCG**) أو ما يُسمى عامة بالإبرة التفجيرية وذلك لتحريض إنضاج البويضات.

٢. **عملية سحب البويضات:** بعد حوالي ٣٦ ساعة من إعطاء هرمون الـ **HCG** يتم سحب البويضات عن طريق المهبل وتجميعها في المختبر.

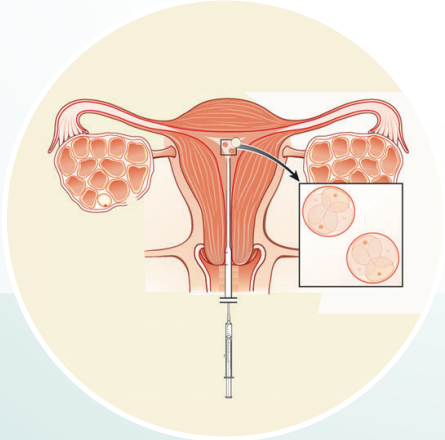
٣. **تلقيح البويضة وانقسام الخلية:** يتم تلقيح كل بويضة بحيوان منوي واحد بطريقة الحقن المجهري (ICSI) ومن ثم التأكد من حصول عملية التلقيح بعد ١٦-١٨ ساعة، وفي اليوم التالي يتم التأكد من أن البويضة الملقّحة قد بدأت في الانقسام.

٤. **سحب الخلايا:** في اليوم الثالث من التلقيح يكون الجنين في مرحلة ٧-١٠ خلايا، ويتم سحب خلية أو خليتين من خلال ثقب يُعمل في جدار الجنين بواسطة جهاز الليزر ومن ثم توضع هذه الخلايا إما على شريحة زجاجية للتمكن من عمل الفحص الصبغي أو في أنبوب مخبري للتمكن من عمل الفحص الوراثي الجزيئي ويتم تسليم هذه العينات إلى أخصائيي الفحص الوراثي.



٥. **التشخيص الجيني:** ويتم حسب طبيعة المرض، حيث إن التشخيص الجيني على مستوى خلية يحمل في طياته خصائص دقيقة ومختلفة عن الفحوصات الوراثية الأخرى فحقيقة أن المادة الوراثية التي سيُجرى عليها الاختبار هي من أصل خلية أو خليتين، وهذا يعني أن المادة الوراثية المراد فحصها قليلة جداً، لذا فهي عرضة إلى خطر التلوث إما بخلايا من الأم أو من أي مادة وراثية خارجية لذا فهي تتطلب ظروف مخبرية خاصة معقمة ومعزولة عن أي مصدر ملوث، كما يجب أن نشير إلى أن الوقت عامل حرج جداً فليس هناك متسع من الوقت فالأجنة ما زالت في الحاضنة وهي تنمو ويجب إعادتها إلى رحم الأم قبل نهاية اليوم الخامس من التلقيح على أكثر تقدير لذا يجب أن تكون كفاءة الفحوصات ومصداقيتها عالية جداً و سريعة في نفس الوقت.

٦. **إرجاع الأجنة السليمة:** وهي الأجنة الخالية من المرض الوراثي المعني والتي انقسمت ونمت بشكل جيد إلى رحم الأم عن طريق المهبل.

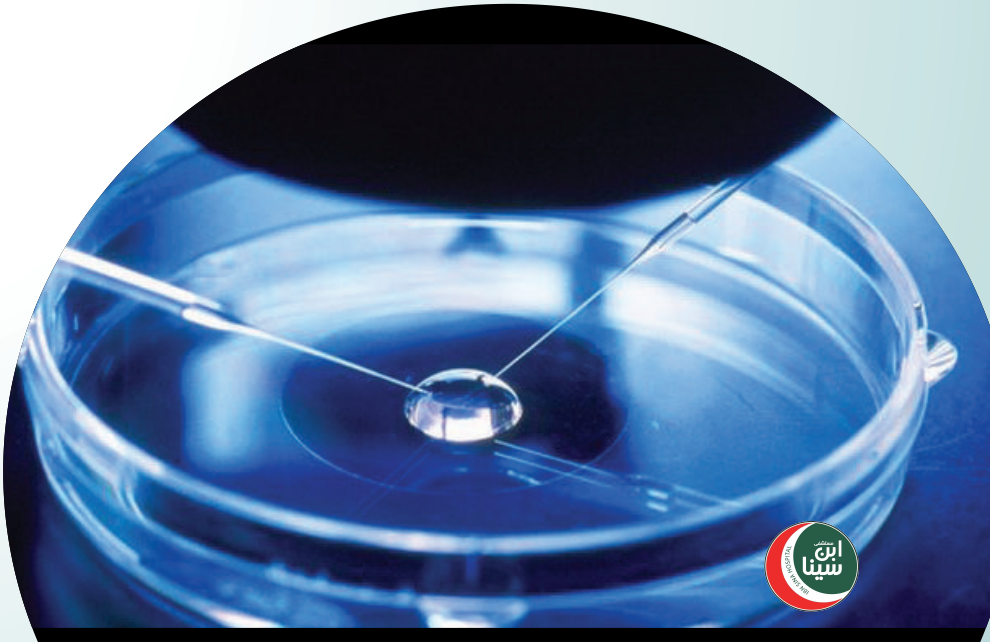


ما هي احتمالات الحمل بهذه التقنية؟

إن معدل الحمل باستخدام هذه التقنية يُقدر بنسبة ٤٠٪ للمحاولة الواحدة.

ما هي مخاطر ومحاذير هذه التقنية؟

- هناك فرص عالية للحمل بتوائم (وذلك في حالة إرجاع أكثر من جنين) وللعلم فإن سياستنا في مستشفى الملك فيصل التخصصي هي أن لا يزيد عدد الأجنة المرجعة عن اثنين لتجنب المخاطر الناجمة عن تعدد الحمول.
- احتمالية إتلاف الجنين خلال سحب الخلية منه بنسبة أقل من ١٪.
- إن أخذ خزعة قد تصل إلى خليتين من جنين مكون من ٨ -١٠ خلايا لا يؤثر على نموه أو على عمليات الأيض لديه.
- إن احتمالية الخطأ في التشخيص تتراوح ما بين ١-٥٪ اعتماداً على طريقة الفحص الوراثي المتبع.



رعاية تستحق ثقتك