



Sonic  
Genetics

Quality is in our DNA

# إختبار ما قبل الولادة غير التداخلي

معلومات للمرضى

harmony®  
PRENATAL TEST

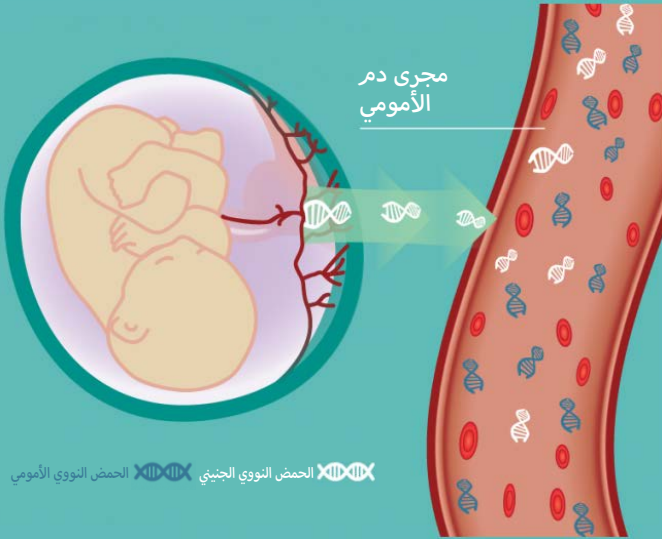
الآن تشمل الحذف 22q11.2



# مبروك الحمل

يمكن للحمل أن يثير العديد من المشاعر كالبهجة والإثارة أو القلق بشأن صحة طفلك النامي.

خلال فترة الحمل، سوف تقرئين وتسمعين عن مجموعة من الإختبارات التي يمكن أن تساعدك على تحديد صحة طفلك النامي. وتشمل هذه الاختبارات - المعروفة بإسم فحص الثلث الأول من الحمل (FTS) - إختبارات دم الأم والموجات فوق الصوتية. قد تكشف هذه الاختبارات عن وجود فرصة أكبر لحدوث اضطراب في طفلك، وفي هذه المرحلة، قد يعرض عليك إجراء تدخلي، مثل أخذ عينات من الزغابات المشيمية (CVS) أو بزل السائل الأمنيوسي. تنظر هذه الإجراءات التدخلية مباشرة في الحمض النووي أو صبغيات طفلك، ولكنها تحمل مخاطر الإجهاض. وقد تم تطوير نوع جديد من اختبار الفحص، وهو اختبار ما قبل الولادة غير التدخلي (NIPT). هذا هو اختبار فحص الدم الذي لديه دقة أكبر بكثير من طرق الفحص التقليدية. يسمى اختبار ما قبل الولادة غير التدخلي المتقدم من قبل Sonic Genetics هارموني (Harmony).



الحمض النووي الجيني  الحمض النووي الأمومي

## ما هو إختبار ما قبل الولادة غير التدخلي؟

عندما تكونين حاملاً، يحتوي دمك على أجزاء من الحمض النووي الخاص بطفلك.

يحلل إختبار ما قبل الولادة غير التدخلي هذا الحمض النووي في عينة من دمك، لتقييم فرصة التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) والتثلث الصبغي 18 (متلازمة إدواردز) والتثلث الصبغي 13 (متلازمة باتاو)، بالإضافة إلى الحذف 22q11.2 (متلازمة دي جورج) إذا تم طلب ذلك. وفي حين أن بعض الحالات الوراثية تنتقل في العائلات، إلا أن هذه الاضطرابات الصبغية عادة لا تنتقل في العائلات، ويمكن أن تحدث في أي حمل. وعلى الرغم من أن فرصة حدوث مثل هذه الحالات تزداد مع التقدم في العمر، فإن معظم الأطفال المصابين بمتلازمة داون يولدون لنساء دون سن الخامسة والثلاثين.

## توفر Sonic Genetics اختبار Harmony Prenatal Test

## معدل الإكتشاف في دراسة NEJM

تم تحديد حالات الحمل مع التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) بشكل صحيح:

◀ يتّم القيام به في استراليا

Harmony (38 من 38)	<99%
فحص الثلث الأول من الحمل (30 من 38)	79%

لقد حدّد Harmony بشكل صحيح جميع حالات الحمل مع التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) كإحتمالية عالية. وفشل فحص الثلث الأول من الحمل في تحديد ثمانية من أصل 38 حالة حمل مع التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) كإحتمالية عالية.

### حالات الحمل مع التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) التي لم يتم تحديدها:

Harmony	0 من 15,794
فحص الثلث الأول من الحمل	8 من 14,949

من الـ 15794 حالة حمل التي تم تحديدها كإحتمال ضئيل من قبل Harmony، لم يكن لدى أي منها تثلث صبغي 21 (متلازمة داون) أي لم تأت أي من 15,794 حالة حمل ذات نتيجة منخفضة الإحتمال من حمل مع تثلث صبغي 21. ومن الـ 14949 حالة حمل التي تمّ تحديدها على أنها ذات إحتمالية منخفضة بفحص الثلث الأول من الحمل، كان هناك 8 حالات تثلث صبغي 21 (متلازمة داون)، أي بمعنى آخر واحد من كل 1,869 نتيجة ذات إحتمالية منخفضة كانت من حمل مع تثلث صبغي 21.

### حالات الحمل بدون التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) التي تم تحديدها بشكل غير صحيح:

Harmony	9 من 15,803
فحص الثلث الأول من الحمل	854 من 15,803

في 15,803 حالة حمل دون التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون)، حدد هارموني Harmony بشكل صحيح 99.9% بأنها منخفضة الإحتمال بالنسبة للتثلث الصبغي 21. حدد فحص الثلث الأول من الحمل بشكل صحيح فقط 95% على أنها منخفضة الإحتمال.

### ◀ أجوبة مبكرة

إن إختبار ما قبل الولادة غير التدخلي هو إختبار دم واحد يمكن القيام به في وقت مبكر من الحمل كالأُسبوع العاشر، أو في وقت لاحق من الحمل.

### ◀ زيد من الثقة مع اختبار أكثر دقة

إختبار Harmony Prenatal Test هو واحد من إختبارات الفحص ما قبل الولادة التي تشمل قياس كمية الحمض النووي للجين الموجودة في دم الأم. هذا هو القياس الأساسي لضمان وجود حمض نووي كافي من الطفل لتكون نتيجة الإختبار دقيقة.

### ◀ نتائج مثبتة سريريّاً

في أبريل 2015، نشرت مجلة New England Journal of Medicine (NEJM) دراسة حول أداء إختبار هارموني ما قبل الولادة Harmony Prenatal Test في مجموعة تضم أكثر من 15000 امرأة حامل من مختلف الأعمار والمخاطر، عبر العديد من البلدان المختلفة. هذه هي واحدة من أكبر الدراسات لإختبار ما قبل الولادة غير التدخلي (NIPT) المنشورة على الإطلاق، وأظهرت أن إختبارات ما قبل الولادة غير التدخلية تتفوق بشكل ملحوظ على معيار الفحص الحالي للتثلث الصبغي 21 (متلازمة داون).

### ◀ تقليل الحاجة إلى الإجراءات التدخلية والمخاطر المرتبطة بها

إن دقة إختبارات ما قبل الولادة غير التدخلية تعني أن عدداً أقل بكثير من النساء سوف يتطلبن إختباراً تدخلياً، مثل الزغابات المشيمية (CVS) أو بزل السائل الأمنيوسي. ومع ذلك، يُوصى بإجراء إختبار تشخيصي تأكيدي، إما عن طريق بزل السائل الأمنيوسي أو CVS، وذلك بعد نتيجة ذات إحتمالية عالية لإختبار ما قبل الولادة غير التدخلي.

## الأسئلة الشائعة

### ما هو التثلث أو الحذف؟

التثلث هو حالة كروموسومية تحدث عندما يكون هناك ثلاث نسخ من كروموسوم معين بدلاً من الاثنین المتوقعین. الحذف هو حيث يكون جزء من الكروموسوم مفقود.

### لماذا يُجرى فحص Harmony؟

يقوم Harmony بالكشف عن الصبغية الأكثر شيوعاً - التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون)، والتثلث الصبغي 18 (متلازمة إدواردز)، والتثلث الصبغي 13 (متلازمة باتو) والحذف 22q11.2 (متلازمة دي جورج)، إذا تم طلب ذلك.

### هل يكشف هارموني Harmony عن كروموسومات جنس الجنين؟

لدى الإناث اثني من كروموسومات X والذكور لديهم كروموسوم X واحد و Y واحد. يمكن لإختبار Harmony Prenatal Test أن يفحص بشكل اختياري للحالات الناجمة عن وجود نسخة إضافية أو مفقودة من الكروموسومات X أو Y. ويمكن أن يقدم إختبار Harmony Prenatal Test أيضاً تقريراً عن كروموسومات الجنس الجنيني لطفلك، إذا طلب ذلك. ومع ذلك، ليس هذا هو الغرض المقصود من الإختبار. إذا لم يتم تحديد جنس الجنين بسبب القيود البيولوجية للفحص، فإن تكرار الإختبار لن يغير هذه النتيجة واسترداد المال ليس مناسباً.

### هل يمكن استخدام هارموني Harmony للتوائم؟

نعم، يمكن استخدام إختبار Harmony Prenatal Test في حالات الحمل بالتوائم من أجل إختبار الصبغيات 21 و 18 و 13 و الكروموسومات الجنسية للجنين. يمكن أن يكشف الإختبار ما إذا كان كلا التوأمين من البنات أو أن أحد التوائم على الأقل هو صبي. لا يمكن معرفة ما إذا كان التوأمين صبياناً أو إذا كان هناك ولد واحد وفتاة واحدة. ليس من الممكن إختبار تشوهات الكروموسومات الجنسية أو الحذف 22q11.2 في حالات الحمل بالتوائم. لا يتوفر إختبار Harmony Prenatal Test لحالات الحمل الثلاثية أو الأعلى.

### هل يمكن إجراء إختبار Harmony على الحمل بواسطة الأنوب IVF؟

نعم، يمكن استخدام إختبار Harmony Prenatal Test لكل من حالات الحمل التي تمّ فيها الحمل ذاتياً وبواسطة مانحين البيض على حد سواء.

## كيف سأحصل على النتائج الخاصة بي؟

سيتم تسليم النتائج الخاصة بك إلى طبيبك. سوف تعطيك نتيجة الإختبار إجابة واضحة على احتمال وجود أي من الحالات الوراثية التي تم الفحص للكشف عنها. إذا أظهرت نتيجة الإختبار أن احتمال حدوث هذه الإضطرابات منخفض، فهذا يعني أن الحالات التي تم فحصها لم يتمّ إكتشافها. إذا أظهرت نتيجة الإختبار وجود احتمالية عالية لأي من هذه الحالات، فإننا نوصي بإجراء المزيد من الإختبارات التشخيصية التأكيدية.

### ماذا لو أشارت النتيجة إلى وجود إضطراب كروموسومي شائع؟

الاستشارة الوراثية مهمة لمساعدتك على فهم الآثار المترتبة على نتيجة هذا الإختبار. إذا أشارت نتائج Harmony إلى وجود احتمال كبير لحدوث حالة كروموسومية، بما في ذلك الحذف 22q11.2، فإن Sonic Genetics يوفر الوصول إلى مستشار وراثي مستقل ومؤهل ومجاني للمرضى الذين قاموا بالدفع المسبق لنا مباشرة. إن التفاصيل حول كيفية الوصول إلى الخدمة سوف تكون مرفقة بالنتيجة المرسلّة إلى طبيبك.

### كم يكلف إختبار Harmony؟

التسعيرة الحالية موجودة على موقعنا - [www.sonicgenetics.com.au/nipt/pricing](http://www.sonicgenetics.com.au/nipt/pricing)

### كم من الوقت يستغرق؟

تتوفر النتائج بعد 5 إلى 8 أيام عمل من تاريخ إختبار الدم.

### هل ينجح دائماً؟

من حين لآخر، بسبب القيود البيولوجية، مثل انخفاض الحمض النووي الجنيني في مجرى الدم الخاص بك، لن تكون هناك نتائج وسيتم ضمان تكرار للإختبار وتقديمه مجاناً. ما يقرب من 1% من المرضى قد لا يحصلون على نتيجة وسيتم إعادة أموالهم بالكامل عند الطلب إذا قمت بالدفع المسبق إلى مختبر Sonic Genetics المحلي. الغرض المقصود من إختبار Harmony Prenatal Test هو فحص الإضطرابات الصبغية الشائعة. إذا تم توفير مثل هذه النتيجة، فإن الإختبار قد حقق هدفه. إذا لم يكن هناك، في مثل هذه الحالات، أي نتيجة للجنس الجنيني الإختياري أو للخلل في كروموسوم الجنس، فلن يتم استرداد أي مبلغ.

## لماذا إختبار Sonic Genetics لإختبار ما قبل الولادة غير التدخلية؟

- تعتبر شركة Sonic Healthcare، شركتنا الأم، أكبر شركة توفر خدمات التشخيص في أستراليا. لدينا خبرة واسعة في تقديم الإختبارات الجينية في جميع أنحاء البلاد - مع مهارة في الممارسات الطبية.
- لدينا أكبر شبكة من مراكز الجمع في أستراليا - لذا يمكنك إختيار الموقع الأكثر ملاءمة لأخذ عينة دمك
- كان مختبر الوراثة في Sullivan Nicolaides Pathology المختبر الثالث في العالم لتقديم إختبار Harmony Prenatal Test. يتم إجراء جميع الإختبارات من قبل Sonic Genetics في أستراليا ولا يتم إرسالها إلى الخارج.
- لقد قمنا بتطوير أنظمة لضمان تجهيز عينة دمك في أسرع وقت ممكن، مما يسمح لطبيبك بتلقي النتائج الخاصة بك بمجرد توفرها.
- إن Sullivan Nicolaides Pathology هو معتمد من قبل NATA لإجراء إختبار Harmony Prenatal Test. يوفر Sonic Genetics J Harmony SNP إختبار Sonic Healthcare ومجموعة Sonic Healthcare. نحن نعمل وفقاً لمعايير الإختبار الأسترالية، وهذا يعني أنه يمكنك ضمان الحصول على نتيجة دقيقة وعالية الجودة.

## ثلاثة خطوات إلى نتيجة إختبار Harmony Prenatal Test

### 1 في الأسبوع العاشر من الحمل أو في وقت لاحق، قومي بإجراء فحص الدم.

قومي بزيارة طبيبك، الذي سيقوم بإكمال استمارة طلب إختبار Harmony Prenatal Test، ثم إذهبي إلى أحد مراكزنا العديدة في أستراليا ليتم أخذ عينة من دمك. مطلوب الدفع المسبق، ويمكن الإطلاع على التسعيرة الحالية ومواقع مراكز الجمع على موقعنا.

### 2 تتم معالجة عينة دمك من قبل مختبر علم الوراثة ل Sonic Healthcare في Sullivan Nicolaides Pathology (SNP).

### 3 يتم إرسال نتائجك إلى طبيبك بعد 5 إلى 8 أيام عمل من تاريخ اليوم الذي جُمعت فيه عينة دمك.

\*في حالات نادرة (أقل من 3%)، لا يستطيع المختبر الحصول على نتيجة من العينة الأولى. هذا يمكن أن يحدث في عينات حيث لا يوجد فيها ما يكفي من الحمض النووي الخاص بالطفل. قد تكون هناك حاجة لمزيد من الإختبارات (بدون تكلفة إضافية)، وبالتالي يمكن أن تتأخر النتيجة.



Sonic  
Genetics

لمزيد من المعلومات، بما في ذلك المنشورات العلمية وتلك التي تمّ مراجعتها من قبل الأقران، يُرجى الرجوع إلى موقعنا [www.sonicgenetics.com.au/nipt](http://www.sonicgenetics.com.au/nipt) أو الاتصال بنا على: هاتف 1800 010 447 | البريد الإلكتروني [info@sonicgenetics.com.au](mailto:info@sonicgenetics.com.au)

**Sonic Genetics**

Giffnock Avenue, Macquarie Park, NSW 2113, Australia 14  
[www.sonicgenetics.com.au](http://www.sonicgenetics.com.au)

إن الإختبارات ما قبل الولادة غير التدخلية المستندة إلى تحليل الحمض النووي الخالي من الخلايا ليست تشخيصية: يجب تأكيد النتائج عن طريق الإختبارات التشخيصية. قبل إتخاذ أي قرارات علاجية، يجب على جميع النساء مناقشة نتائجهن مع مقدم الرعاية الصحية الخاص بهن، الذي يمكن أن يوصي بالإختبارات التشخيصية والتأكيدية عند الإقتضاء. تم تطوير إختبار Harmony Prenatal Test من قبل Ariosa Diagnostics. تقوم Sonic Genetics بإجراء إختبار Harmony Prenatal Test في أستراليا في مختبر Sullivan Nicolaides Pathology (SNP) المعتمد من قبل NATA. يتم تضمين إختبار Harmony Prenatal Test في السجل الأسترالي للسلع العلاجية.

© 2018 Roche Diagnostics.

إن HARMONY و HARMONY PRENATAL TEST هي علامات تجارية لشركة Roche. جميع العلامات التجارية الأخرى هي ملك لأصحابها.