مدينة الملك فهد الطبية
King Fahad Medical City

كيف يتم تشخيص متلازمة داون

How is Down Syndrome Diagnosed

التشخيص:

ا-اختبارات الفحص أثناء الحمل:

يتم إجراء كشف للنساء الحوامل للتأكد ما إذا كان الجنين مصابًا بمتلازمة داون وذلك كإجراء روتيني من رعاية ما قبل الولادة. على الرغم من أن اختبارات

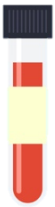
الفحص يمكن أن تحدد فقط خطر الحمل بطفل مصاب بمتلازمة داون، إلا أنها يمكن أن تساعد على اتخاذ قرارات حول إجراء اختبارات تشخيصية أكثر تحديدًا.

وتشمل اختبارات الفحص الاختبار المجمع للثلث الأول من الحمل، واختبار فحص متكامل.

أ/ الاختبار المجمع للثلث الأول من فترة الحمل:

يتم على خطوتين، كالآتي:

فحص الدم: يقيس فحص الدم مستوى بروتين البلازما المرتبط بالحمل وهرمون الحمل المعروف باسم A "موجهة الغدد التناسلية المشيمية البشرية". وقد تشير المستويات الغير طبيعية إلى وجود مشكلة بالجنين.



اختبار الشفوفية القفوية: يتم أثناء هذا الاختبار استخدام موجات فوق الصوتية لقياس منطقة محددة بالجزء الخلفي من رقبة الطفل داخل الرحم. وفي حالة وجود تشوهات، تتجمع سوائل زائدة عن الطبيعي في هذه المنطقة.

ب/ اختبار الفحص المتكامل:

يتم عمل اختبار الفحص المتكامل على قسمين خلال الثلثين الأول والثاني من الحمل. ثم يتم جمع النتائج لتقدير خطر إصابة الجنين بمتلازمة داون.

الثلث الأول: يتضمن القسم الأول اختبار الدم لقياس بروتين البلازما A المرتبط بالحمل، والموجات فوق الصوتية لقياس الشفافية القفوية.

الثلث الثاني: يقيس الفحص الرباعي مستوى أربع مواد مرتبطة بالحمل في الدم هي: ألفا فيتوبروتين، والإستريول، وموجهة الغدد التناسلية المشيمية البشرية، وإنهيبين A.

٣/ اختبارات التشخيص في أثناء الحمل:

إذا كانت نتائج اختبارات الفحص إيجابية أو مثيرة للقلق، أو إذا كانت المرأة الحامل معرضة لخطر كبير من إنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون، فيجب إجراء المزيد من الاختبارات للتأكد من التشخيص، وتشمل ما يلي:

أخذ عينة من خلايا المشيمة (CVS):

يتم أخذ الخلايا من المشيمة وتستخدم هذه الخلايا في تحليل الكروموسومات الجينية. يتم عمل هذا الاختبار عادةً في الأشهر الثلاثة الأولى، ما بين ١٠ و ١٣ أسبوعًا من الحمل. يعتبر خطر فقدان الحمل (الإجهاض) في أثناء أخذ عينة الخلايا المشيمة منخفضًا للغاية.

بزل السلى (بزل السائل الأمنيوسي):

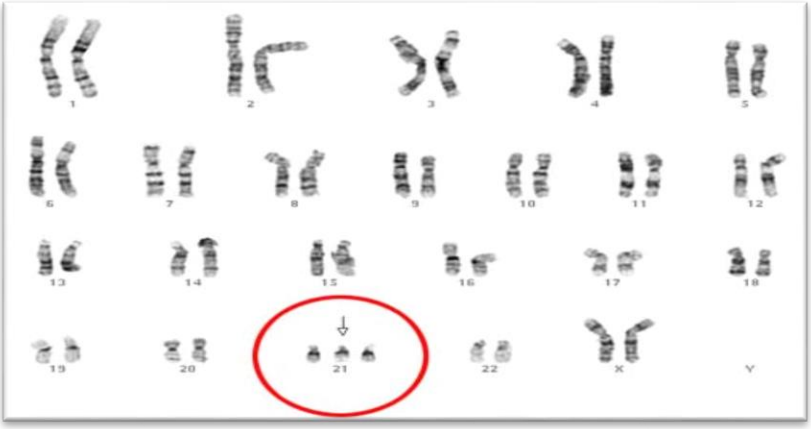
يتم أخذ عينة من السائل السلويّ المحيط بالجنين من خلال إدخال إبرة في رحم الأم. بعد ذلك يتم استخدام هذه العينة لتحليل كروموسومات الجنين. عادةً ما يقوم الأطباء بإجراء هذا الاختبار في الثلث الثاني من الحمل، وذلك بعد ١٥ أسبوعًا من الحمل. يحمل هذا الاختبار أيضًا مخاطر منخفضة للغاية للإجهاض.

٣/ الاختبارات التشخيصية لحديثي الولادة:

بعد الولادة، عادة ما يعتمد التشخيص الأوَّلي لمتلازمة داون على شكل الطفل. ولكن يمكن إيجاد سمات مرتبطة بمتلازمة داون في الأطفال غير المصابين ، لذلك من المرجح أن يطلب مقدم الرعاية الصحية أن تُجري اختباراً يسمى بالنمط النووي الكروموسومي لتأكيد التشخيص.

من خلال استخدام عينة الدم، يحلل هذا الاختبار كروموسومات الطفل. في حال وجود نسخة إضافية من كروموسوم ٢١ في جميع الخلايا أو بعضها، فستكون نتيجة التشخيص بأنه متلازمة دوان.

كروموسومات طفل سليم



كروموسومات طفل مصاب بمتلازمة داون

لأن الوعي وقاية ..

إدارة التثقيف الصحي

(قسم علم الأمراض الطبية)

HEM1.19.000702