



مركز بنون لتقنية مساعدة الإنجاب
Banoon Assisted Reproduction Technology Centre



الخدمات الطبية الملكية - المستشفى العسكري
Royal Medical Services - Military Hospital

الكشف الوراثي للأجنة قبل الترجيع (PGD-AS)

عادةً، بعد إخصاب البويضات بواسطة تقنية أطفال الأنابيب، يتم نقل الأجنة التي يبدو مظهرها أكثر صحية و ملائمة للنقل و ذلك من حيث المظهر الخارجي و تقدم نمو الأجنة من حيث عدد الخلايا المنقسمة فيها. و لكن هذه الطريقة لا تمكننا من التنبأ عن التركيب الجيني للأجنة و معرفة مدى صحتها من حيث التركيب الوراثي.

و الفحص الوراثي قبل الترجيع هو عبارة عن فحص مختبري خاص يتم إجراؤه على الأجنة قبل ترجيعها الى رحم الام و ذلك لفحصها و الكشف عن اي اعتلالات صبغية او جينية محتمله.

و للتوضيح، فإن الكروموسومات (او الصبغيات) هي ذلك الجزء الموجود في نواة الخلية و الذي يحتوي على صفاتنا الوراثية و الحامض النووي الخاص بنا (DNA) ، و الكروموسومات مسئولة عن تطورنا و نمونا. الخلية البشرية تحتوي طبيعياً على 46 كروموسوم ، أو 23 زوج من الكروموسومات. إثنان و عشرون من تلك الأزواج متطابقة تماماً لدى كل من الأنثى و الذكر و يطلق عليها بإسم الأوتوسومات، بينما زوج الكروموسومات الثالث و العشرون فإنه الزوج الذي يحتوي على الكروموسومات المحددة للجنس، فلدى الأنثى يكون كلا الكروموسومين متطابقين (XX) بينما نجد بأنهما لدى الذكر مختلفين (XY).

البويضات و الحيوانات المنوية تحتوي على نصف مجموع الكروموسومات الموجود في الخلية البشرية، أي 23 كروموسوم فقط لكل منهما. و البويضة المخصبة (الجنين) يحتوي مجموع الكروموسومات من كل من البويضة و الحيوان المنوي الناتج عند اتحادهما، 23 من كل منهما. و أي خلل في انقسام البويضات او الحيوانات المنوية لدى تكونهما قد يؤدي بالتالي الى خلل في مجموع الكروموسومات في الجنين الناتج عنهما، اما اكثر او اقل من 23 زوج من الكروموسومات. مما يؤدي الى حدوث عدم تناسق التركيب الكروموسومي (أنبليدي).

كيفية إجراء الكشف الوراثي للأجنة قبل الترجيع (PGD-AS)

لابد أن يترافق إجراء هذا الفحص مع تقنية أطفال الأنابيب، و الأجنة الناتجة عن التلقيح بهذه التقنية يتم عمل خزعة لها خلال 2-3 أيام من يوم سحب البويضات، فيتم إختراق جدار الخلية الجنينية بواسطة تقنية خاصة تعتمد على اشعاع ليزر خاص فيتم عمل ثقب فيه و من خلاله يتم سحب خلية او خليتين من الجنين بخفة بحيث لا يتم إلحاق الأذى به او التأثير على نموه لاحقاً، و من ثم يتم إجراء فحص خاص لتلك الخلايا المسحوبة بواسطة تقنية يطلق عليها اسم (FISH).

تقنية فيش (Fluorescence In-Situe Hybridization "FISH")

تطلق هذه التسمية على التقنية التي من خلالها يتم فحص الكروموسومات عن طريق تلوينها بأداة خاصة مرتبطة بمايكروسكوب خاص، و تسمح لنا هذه التقنية بالكشف على الكروموسومات و التعرف عليها حسب اللون الذي اكتسبته خلال التلوين و بالتالي فحصها و مقارنتها. و من ثم فإن الأجنة المفحوصة و التي كانت نتيجته الفحص لها سليمة يتم ارجاعها الى رحم الام في اليوم الخامس او السادس من سحب البويضات.

دواعي إجراء الكشف الوراثي للأجنة قبل الترجيع (PGD-AS)

- الأجنة المفحوصة بواسطة هذه التقنية قد تكون فرصتها في إحداث حمل سليم أكبر، و يقل فرصة حدوث الاجهاض التلقائي كما تقل فرصة حدوث حمل بجنين معتل وراثياً (مثلاً متلازمة داون).
 - يُنصح بإجراء تقنية الكشف الوراثي للأجنة قبل الترجيع في الحالات التالية:
 - سن الأم متقدم (36 سنة و ما فوق)
 - حدوث اجهاضات تلقائية متكررة (3 اجهاضات او اكثر)
 - فشل محاولات مساعدة الانجاب بواسطة اطفال الانابيب (محاولتين فما فوق)
 - العائلات التي لها تاريخ عائلي بالإصابة بأمراض مرتبطة بجنس الجنين
- في بعض الحالات الخاصة، يوضع في الاعتبار اجراء تقنية الفحص الوراثي للأجنة و استخدامه في تنظيم الأسرة

الاعتلالات الكروموسومية الاكثر شيوعاً

- ترايسومي 18 : وجود نسخة زائدة من الكروموسوم رقم 18 في الجنين يؤدي الى الاصابة بمتلازمة إدوارد
 - ترايسومي 13، 15، 18، 21 او 22 : وجود نسخة زائدة احد الكروموسومات هذه (مثلا في حالة وجود كروموسوم رقم 21 زائد فإن ذلك يؤدي الى الاصابة بمتلازمة داون).
 - تريبلويدي : جنين مصاب باعتلال كروموسومي بحيث يحتوي على 3 نسخ من احد الكروموسومات، و لا ينجح الحمل بهكذا جنين.
- بالإضافة الى الإعتلالات التي قد تصيب الكروموسومات المسنولة عن جنس الجنين (كمتلازمة تيرنر التي يغيب فيها احد الكروموسومات فيكون شكل الكروموسوم كالتالي 0X او في حالة متلازمة كلاينفلتر و التي يكون شكل الكروموسومات فيها كالتالي XXY)

حدود امكانيات الكشف الوراثي للأجنة قبل الترجيع (PGD-AS)

- أحياناً، تكون وضعية الكروموسومات في الخلية متراكباً مما قد يؤدي الى وقوع خطأ في عدّ النسخ الكروموسومية او حصر وجودها و بالتالي يؤدي الى حدوث تشخيص خاطئ.
- بعض الاجنة قد تحتوي بصورة طبيعية على غشائين خلويين منفصلين فيما يسمى بالأجنة المختلطة، و هذا النوع من الأجنة قد تُترجم بصورة خاطئة على انها طبيعية او غير طبيعيه.
- بشكل عام فإن نسبة التشخيص الخاطئ للفحص بتقنية الكشف الوراثي للأجنة قبل الترجيع هي حوالي 5%.

معلومات أخرى تهكم

- إجراء الخزعة و سحب الخلايا من الاجنة قبل ترجيعها لرحم الام اجراء يتم القيام به بصورة كبيرة في الكثير من مراكز تقنيات الانجاب و الفحص الوراثي للأجنة في أنحاء العالم، و لا يبدو أنه هناك أي اعراض جانبية او مخاطر تحد من امكانية احداث الحمل بواسطة هذا الجنين او تقدم نموه بصورة طبيعيه.
- قد لا تصلح بعض أو جميع الأجنة (من حيث جودتها) للقيام بعمل خزعة لسحب خلايا منها و اجراء الكشف الوراثي لها، او قد لا تكون نتيجة الكشف الوراثي لها نهائياً.
- لا يتم عمل خزعة للأجنة و سحب الخلايا منها لإجراء الكشف الوراثي الا اذا توافر عدد لا يقل عن 5 أجنة سليمة النمو و ملائمة لإجراء الخزعة في اليوم الثالث من سحب البويضات. وفي حالة وجود اقل من ذلك فان عدم اجراء تقنية الكشف الوراثي للأجنة قبل الترجيع يكون ملائماً أكثر.
- لا تعتبر تقنية الكشف الوراثي للأجنة قبل الترجيع تقنية تشخيصية و ذلك لعدم امكانية تقديم نتيجة مؤكدة تماماً لفحص الكروموسومات من خلية واحدة فقط. فبعض الاجنة قد لا تكون الخلية المسحوبة مشابهة تماماً و ممثلة لباقي الخلايا.
- لابد من اجراء فحص ما قبل الولادة التشخيصي و ذلك لتأكيد نتيجة الكشف الوراثي للأجنة قبل الترجيع.