

التكلفة ١٦٩ €	التثلث الصبغي (٢١)
التكلفة ١٩٩ €	التثلث الصبغي (١٣، ١٨، ٢١)*
التكلفة ٦٩ €	التثلث الصبغي إكس / واي X/Y**
التكلفة ١٧,٤٩ €	تحديد جنس الجنين

harmony

PRENATAL TEST

هو اختبار عالي الحساسية للكشف عن الاضطرابات الكروموسومية (اضطرابات الصبغيات الوراثي) لدى الجنين في دم الأم الحامل.



معلومات للوالدين الذين ينتظرون ولادة طفل .



Akkreditiert durch die DAkkS nach
DIN EN ISO 15189:2014

مركز علم الوراثة البشرية توبنغن .
الدكتورة ساسكيا بيسكوب .
Paul-Ehrlich-Straße 23
D-72076 Tübingen

Tel: + 49 (0) 7071 565 44 430
Fax: + 49 (0) 7071 565 44 23

www.humangenetik-tuebingen.de
NIPT-info@humangenetik-tuebingen.de

مركز علم الوراثة البشرية

نحن ندعم المرضى والأطباء في توضيح المشكلات الوراثية منذ عام ٢٠١٠. فريقنا متعدد التخصصات، والذي يضم الآن أكثر من ١٥٠ موظفًا، متخصص في تشخيص الأمراض الوراثية.

يقدم مركز علم الوراثة البشرية في توبنغن جميع الاختبارات الجينية ذات الصلة قبل الولادة. اعتمادًا على السؤال، يتم استخدام أحدث تقنيات التسلسل بالإضافة إلى المصفوفات الدقيقة أو دراسات MLPA. سيقوم فريق الاستشاريين المختص لدينا بتقديم الدعم لك في جميع الأسئلة المتعلقة بالتشخيص الوراثي.

نحن نتطلع إلى استفسارك.

سير عملية الإختبار Harmony

المريض يريد اختبار Harmony

نصيحة وراثية من طبيب أمراض النساء أو عالم الوراثة البشرية

سحب الدم

يتم تعبئة نموذج الطلب من قبل الطبيب والمريض

إرسال العينة

تنفيذ اختبار

تحليل البيانات وإعداد النتائج

إرسال النتائج إلى عيادة الطبيب

تحصيل التكاليف (فقط في حالة إجراء الاختبار بنجاح) من حساب المريض وإرسال إيصال الدفع

إبلاغ النتائج إلى المريض من قبل مكتب الطبيب بما في ذلك الاستشارة الوراثية

يمكن العثور على مزيد من المعلومات على موقعنا على
www.humangenetik-tuebingen.de/
praetaldagnostik



مجالات التطبيق

يمكن إجراء اختبار Harmony في حالات الحمل الفردي والتوأم، حتى بعد التخصيب في المختبر (IVF) والتبرع بالبويضات. في حالة التبرع بالبويضات، تعتبر المعلومات الموجودة في نموذج الطلب شرطاً أساسياً للحصول على نتيجة الاختبار. يتم إجراء التحديد الاختياري للجنس باستخدام اختبار Harmony من خلال التعرف على تسلسلات الكروموسوم Y. وإذا تم اكتشافها في دم الأم، فهذا يدل على أن الجنين ذكر (جنين واحد على الأقل في حالة التوأم).

توأم مخفي	أكثر من توأم	توأم	جنين مفرد
✗	✗	✓	✓
✗	✗	✓	✓
✗	✗	✗	✓
✗	✗	✓	✓

متلازمات أحادية الصبغي إكس ، كلينفيلتر، تريبلإكس، إكس واي واي ، إكس إكس واي واي .

مميزات الجودة لاختبار الانسجام.

ارتفاع معدل الكشف

99.3% معدل اكتشاف للتثلث الصبغي 21 في الدراسات المنشورة .

لم تتم دراسة أي إجراء آخر من إجراءات بشكل مكثف مثل اختبار التناغم . وإذا لخصنا أهم الدراسات المنشورة، فإن اختبار التناغم للتثلث الصبغي ٢١ يحقق نسبة كشف تزيد عن ٩٩.٣٪. (التثلث الصبغي ١٨ : ٩٧.٤ ٪، التثلث الصبغي ١٣ : ٩٣.٨ ٪) .

معدل إيجابي كاذب منخفض

٠.٠٤ ٪ فقط للتثلث الصبغي ٢١

في تحليل كبير عبر الدراسات، تم تحديد البيانات الدقيقة حول المعدل الإيجابي الكاذب لاختبار Harmony في مجموعة مرضى غير مختارة. المعدل الإيجابي الكاذب للتثلث الصبغي ٢١ في أكثر من ٢٣,١٥٥ امرأة حامل هو ٠.٠٤ ٪ (التثلث الصبغي ١٣ والتثلث الصبغي ١٨ : ٠.٠٢ ٪ لكل منهما)، وبالتالي فهو أقل بحوالي ١٢٥ مرة عما كان عليه في فحص الأشهر الثلاثة الأولى، والذي ينتج نتائج إيجابية كاذبة. .

نقل سريع للنتائج

في متوسط ٣ أيام عمل

يتميز اختبار التناغم بقصر وقت التحليل بسبب تقنيته الفريدة. بعد وصول عينة الدم، عادة ما تكون النتيجة متاحة خلال 2-4 أيام عمل.

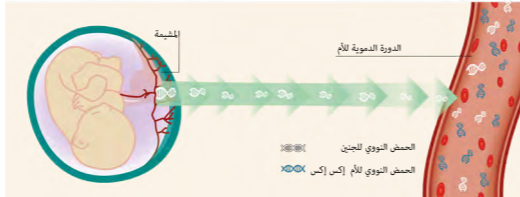
فريق مؤهل تأهيلا عاليا

من الأطباء والعلماء

يجمع مركز علم الوراثة البشرية فريقاً من المتخصصين المؤهلين وعلماء الطبيعة لتفسير النتائج وتقديم المشورة.

ما هو الحمض النووي للطفل الخالي من الخلايا ؟

يمر الحمض النووي من الطفل الذي لم يولد بعد من المشيمة إلى دم الأم ويمكن فحصه بحثاً عن اضطرابات الكروموسومات باستخدام اختبار التناغم. تبلغ نسبة الحمض النووي للطفل الخالي من الخلايا في كمية الحمض النووي الحر في دم الأم حوالي 1٠٪ في المتوسط.



اختبار التناغم مقارنة بطرق الفحص السابقة قبل الولادة.

على عكس الطرق السابقة لا يشكل اختبار التناغم خطر الإجهاض ، فقيمتها المعلوماتية، خاصة بالنسبة للتثلث الصبغي ٢١، أعلى بعدة مرات من فحص الأشهر الثلاثة الأولى على سبيل المثال (تحليل الموجات فوق الصوتية + الهرمونات) ومع ذلك، لا يمكن أن يحل محل الفحص التفصيلي بالموجات فوق الصوتية الذي يكشف التغيرات الهيكلية في الجنين.

معدل الكشف	خطر الإجهاض	نوع الفحص
٩٩.٣ ٪	T٢١	تحليل الحمض النووي للجنين في دم للأم
٩٧.٤ ٪	T١٨	
٩٣.٨ ٪	T١٣	
٨٥ - ٩٠ ٪	T٢١	فحص الثلث للأم من الحمل
٩٥ ٪	T١٨	
٩٥ ٪	T١٣	

تقريباً ١٠٠٪	T٢١	جراحي
تقريباً ١٠٠٪	T١٨	
تقريباً ١٠٠٪	T١٣	

بواسطة خزعة مشيمية

ما هو اختبار الانسجام Harmony ؟

اختبار Harmony هو طريقة غير جراحية للكشف عن بعض الاضطرابات الصبغية لدى الطفل الذي لم يولد بعد.

أثناء الحمل، ترسب أجزاء الحمض النووي من المشيمة في دم الأم.

يقوم اختبار Harmony بفحص أجزاء الحمض النووي الحرة هذه لتحديد خطر إصابة الطفل بالتثلث الصبغي ٢١، أو التثلث الصبغي ١٨، أو التثلث الصبغي ١٣ أو اضطراب الكروموسوم الجنسي . (X/Y)

إنه اختبار مبكر وموثوق قبل الولادة

NIPTاختبار غير جراحي قبل الولادة ، والذي يمكن إجراؤه من دم الأم اعتبارًا من الأسبوع ١٠ من الحمل.

عادة، يتم تخزين المعلومات الوراثية البشرية على ٣٣ زوجا من الصبغيات الوراثية . التثلث الصبغي هو اضطراب صبغي ينتج عنه ثلاث نسخ من كروموسوم معين بدلاً من نسختين.

التثلث الصبغي ٢١ هو التثلث الصبغي الأكثر شيوعًا. يحدث التثلث الصبغي ٢١ في حوالي واحد من كل ٨٣٠ طفل حديث الولادة ويؤدي إلى ما يسمى بمتلازمة داون، والتي يمكن أن تسبب تخلف عقلي خفيف إلى متوسط بالإضافة إلى أمراض أخرى مثل عيوب القلب الخلقية. ويبلغ متوسط العمر المتوقع للشخص المصاب الآن حوالي ٦٠ عامًا. يعتمد احتمال حدوثه إلى حد كبير على عمر الأم.

هناك تثلث صبغي آخر شائع نسبيًا وهو التثلث الصبغي ١٨. وهذا يسبب ما يسمى بمتلازمة إدواردز". يحدث هذا التثلث في حوالي واحد من كل ٥٠٠٠ مولود جديد. ويؤثر التثلث الصبغي ١٣ («متلازمة باتو») على واحد من كل ١٦٠٠٠ مولود جديد. يرتبط كلا التثلث الصبغي بمعدل إجهاض مرتفع. يعاني الأطفال المصابون دائمًا من عدة أمراض في نفس الوقت، بما في ذلك عيوب القلب الخطيرة. عادةً. متوسط العمر المتوقع لهم هو بضعة أشهر ونادرا ما يبقون على قيد الحياة في السنة الأولى من حياتهم. يعتمد خطر الإصابة بالتثلث الصبغي أيضًا بشكل كبير على عمر الأم.