المختبر المرجعي الوطني
National Reference Laboratory
A Mubadala Health Partner

نموذج طلب اختبار غير جراحي أثناء الحمل

NIFTY®

للاستخدام في المختبر فقط

معلومات المريض

الاسم الأول	اسم العائلة
رقم هوية المريض	رقم السجل الطبي:
الوزن (كغ) ..... الطول (سم)	تاريخ الميلاد: اليوم | الشهر | السنة

معلومات الحساب

رقم الحساب
الطبيب المعالج
اسم العميل

المعلومات السريرية

.....أسابيع و.....أيام	العمر الحملي
اليوم | الشهر | السنة	تاريخ الولادة المتوقع
☐ طفل واحد ☐ توأم	عدد الأجنة
☐ نعم ☐ كلا، إن رمز العينة الأولى هو	أخذ العينة الأولى

الحالة الطبية للمريضة

نقل دم خيفي:
☐ كلا ☐ نعم، تاريخ تلقي الدم: اليوم | الشهر | السنة

تلقي علاج بالهيبارين:
☐ كلا ☐ نعم، آخر تاريخ لتلقي المادة: اليوم | الشهر | السنة

تلقي العلاج المناعي و/أو علاج الألبومين البشري:
☐ كلا ☐ نعم، تاريخ آخر حقنة: اليوم | الشهر | السنة

تم تشخيص وجود متلازمة التوأم المتلاشي:
☐ كلا ☐ نعم، تاريخ التلاشي: اليوم | الشهر | السنة

تلقي علاجات تقنيات المساعدة على الإنجاب:
☐ كلا ☐ نعم، يرجى التحديد .....

التاريخ العائلي للمتلازمات أو الأمراض الوراثية:
☐ كلا ☐ نعم، يرجى التحديد .....

وجود تاريخ إنجابي غير طبيعي:
☐ كلا ☐ نعم، يرجى التحديد .....

نتائج غير طبيعية في اختبارات أخرى أثناء الحمل:
☐ كلا ☐ نعم، يرجى التحديد .....

بيان مقدم الرعاية الصحية

أؤكد أن المريضة تفهم الغرض من الاختبار وقيوده ومخاطره المحتملة ونطاقه وأداءه علمًا أنني أوضحت لها هذه الأمور بنفسي. وافقت المريضة بشكل كامل على هذا الاختبار.

توقيع الطبيب

التاريخ: اليوم | الشهر | السنة

معلومات مهمة عن تحصيل عينة الدم

الوقت ..... : ..... قبل الظهر بعد الظهر	التاريخ: اليوم | الشهر | السنة

بيان الموافقة المستنيرة للمريض

☐ * أوافق على إجراء اختبار "نيفتي" وهو فحص غير جراحي يُجرى أثناء العمل. أؤكد على أنني قد اطلعت على الموافقة المستنيرة الواردة في الصفحة الخلفية لهذا النموذج وفهمتها ووافقت عليها. أؤكد أنني حصلت على فرصة كافية لمناقشة الاختبار وطرح أسئلتي حوله مع طبيبي، وقد فهمت تمامًا الحالات التي يُجرى فيها والغرض منه والإجراءات المحددة ومن هنّ الحوامل المؤهلات لخوضه والقيود والمخاطر المحتملة المتصلة به حسبما أوضحه لي طبيبي.

☐ *أؤكد أنني قرأت سياسة الخصوصية على الجهة الخلفية لهذا النموذج.

☐ * أوافق على معالجة بياناتي الشخصية باستخدام الوسائل وللأغراض المحددة في سياسة الخصوصية.

☐ *أؤكد على أن المعلومات الشخصية التي قدمتها صحيحة وصادقة.

☐ أوافق على الاحتفاظ بعيناتي المتبقية ونتائج الاختبار التي لا تعرف هويتي واستخدامها في قاعدة البيانات الإحصائية لأغراض تحسين جودة عمل المختبر وأبحاثه والتحقق من صحتها كما هو مذكور في الموافقة المستنيرة.

توقيع المريض أو
توقيع ولي أمر المريض

التاريخ: اليوم | الشهر | السنة

* وفقًا للوائح المعمول بها، لا يسمح لنا بإجراء الاختبار بدون الحصول على هذه الموافقات أولًا.

خيارات الاختبار

☐ **NIFTY®** - تَثَلُّثُ الصِّبْغِيّ 21، تَثَلُّثُ الصِّبْغِيّ 18، تَثَلُّثُ الصِّبْغِيّ 13

☐ اختلال الصيغة الصبغية للكروموسوم الجنسي (اختياري للحوامل بالطفل الواحد فقط)

☐ **NIFTY® Pro**- تَثَلُّثُ الصِّبْغِيّ 21، تَثَلُّثُ الصِّبْغِيّ 18، تَثَلُّثُ الصِّبْغِيّ 13، تَثَلُّثُ الصِّبْغِيّ 9، تَثَلُّثُ الصِّبْغِيّ 16، تَثَلُّثُ الصِّبْغِيّ 22، اختلال الصيغة الصبغية للكروموسوم الجنسي (اختياري للحوامل بالطفل الواحد فقط)، اختلالات الصيغة الصبغية الأخرى، 92 نوعًا من متلازمات التضاعف أو الحذف المايكروني

الرغبة في معرفة جنس الجنين: " نعم " كلا

حالات خاصة

أنا أعي أن عيّنتي قد لا تستوفي معايير القبول للأسباب التالية:
- يجب أن تصل العينات إلى المختبر في غضون 96 ساعةً من سحب الدم.
- مضى على الحمل أكثر من 24 أسبوعًا.
- مؤشر كتلة الجسم يزيد عن 40.

أنا أدرك تمامًا المخاطر المرتبطة بوضعي، بما في ذلك إمكانية حصولي على نتائج اختبار سيئة و/أو غير دقيقة، ولا زلت على استعداد لمواصلة الاختبار وقبول المخاطر.

توقيع المريض أو
توقيع ولي أمر المريض

التاريخ: اليوم | الشهر | السنة

نموذج موافقة المريضة على اختبار غير جراحي أثناء الحمل

المختبر المرجعي الوطني
National Reference Laboratory
A Mubadala Health Partner

NIFTY®

	معدل الدقة للحوامل بطفل واحد		معدل الدقة للحوامل بتوأم
تثلث الصبغي 21	%99.17		%90.91
تثلث الصبغي 18	%98.24		%100.00
تثلث الصبغي 13	>%99.90		غير متوفر
تحديد الجنس	%99.53		غير متوفر
اختلال الصيغة الصبغية للكروموسوم الجنسي	%99.60		غير متوفر
التضاعف/الحذف المايكروني	أكثر من 10 قواعد عملاقة (megabases)	88.8 %9	غير متوفر
	أقل من 10 قواعد عملاقة (megabases)	72.7 %3	

المرجع:

- تشانغ إتش، غاو واي، جيانغ إف، وآخرون. الاختبار غير الجراحي أثناء الحمل للتثلث الصبغي 21 و18 و13: تجربة سريرية من 146,958 حالة حمل Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13:a pregnancies146 958 morf ecneirepxe lacinilc. التصوير بالموجات فوق الصوتية في أمراض النساء والتوليد Ultrasound in Obstetrics & Gynecology، 2015، 45(5): 530-538.
- بان إكس، تشانغ سي، لي إكس، وآخرون تحديد جنس الجنين بالاختبار غير الجراحي من خلال تسلسل بلازما الأم وتطبيق ذلك في الاستشارات المتعلقة بالاضطراب المرتبط بالكروموسوم X Non-invasive fetal sex determination by maternal plasma sequencing and application in X-linked disorder counseling. مجلة طب الأم والجنين وحديثي الولادة Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine، 2014، 27(18): 1829-1833.
- روز إن سي، باري إي إس، مالينوفسكي جيه، وآخرون. مراجعة منهجية قائمة على الأدلة: تطبيق الاختبار غير الجراحي أثناء الحمل باستخدام الحمض النووي الخالي من الخلايا في حالات الحمل المعرضة للخطر Systematic evidence-based review: The application of noninvasive prenatal screening using cell-free DNA in general-risk pregnancies. علم الوراثة في الطب Genetics in Medicine، 2022، 24(7): 1379-1391.
- ليو إتش، غاو واي، هيو زد، وآخرون. تقييم أداء اختبار NIPT في الكشف عن متغيرات عدد نسخ الكروموسومات باستخدام التسلسل الكامل منخفض التغطية للحمض النووي لجينوم للبلازما Performance evaluation of NIPT in detection of chromosomal copy number variants using low-coverage whole-genome sequencing of plasma DNA. بلوس ون PLoS One، 2016، 11(7): E0159233.
- وو هاي، وانغ إتش، تشاو كيو إم، وآخرون. تحليل أداء الاختبار غير الجراحي أثناء الحمل لدى النساء الحوامل بالتوأم Performance analysis of non-invasive prenatal testing in twin pregnant women. الرعاية الصحية للأمهات والأطفال في الصين Maternal and Child Health Care of China، نوفمبر 2022، المجلد 37، العدد 22.

النتائج

يصبح التقرير متاحًا في غضون 7 إلى 10 أيام عمل من وقت استلام المختبر للعينة. ترسَل النتائج إلى مقدم الرعاية الصحية الموقع أدناه لا غير نظرًا إلى تعقيدها وانعكاساتها. على المرضى التواصل مع مقدم الرعاية الصحية الخاص بهم للحصول على نتائج الاختبار وتفسيرها. لدى الحصول على نتائج تبين عن مخاطر عالية، يجب أن يلي ذلك اختبارات تشخيصية تؤكد على صحة النتائج الأولية.

في بعض الأحيان، تفشل العينات في استيفاء معايير الجودة و/أو لا يمكن للتحليل الأولي أن يتوصل إلى نتيجة. قد يتطلب ذلك إعادة أخذ العينات و/أو إعادة تحليلها. يجري ذلك مجانًا إنما قد يتسبب بتأخير صدور التقرير، حيث قد تدعو الحاجة إلى أيام إضافية لمعالجة العينة. ستتلقى إخطارًا من قبل مقدم الرعاية الصحية إذا حدث ذلك.

سياسة الخصوصية

بتوقيعك على الموافقة، فإنك توافق على إرسال البيانات الشخصية والمعلومات السريرية الواردة في نموذج طلب الاختبار هذا بالإضافة إلى عينة الدم الخاصة بك إلى المختبر المرجعي الوطني لإجراء فحص NIFTY. يجوز للمختبر المرجعي الوطني أن يحفظ بياناتك الشخصية (بما في ذلك نتائج الاختبار) وأي عينات متبقية (إن وجدت).

سيتم إجراء اختبار NIFTY في الإمارات العربية المتحدة من قبل المختبر المرجعي الوطني. في ظروف معينة، يجوز للمختبر المرجعي الوطني أن يتعاقد من الباطن مع مختبرات أخرى معتمدة لإجراء اختبار NIFTY و/أو قد يحتاج إلى استخدام خدمات الدعم الفني والصيانة لإصلاح المعدات المستخدمة في إجراء الاختبار. في هذه الظروف، إذا احتاج المختبر المرجعي الوطني إلى نقل بياناتك الشخصية إلى دول خارج الإمارات العربية المتحدة، فسيجري نقلها وفقًا لجميع قوانين دولة الإمارات العربية المتحدة واللوائح التنظيمية للسلطات ذات الصلة.

استخدام العينات والمعلومات المخلّفة

تماشيًا مع الممارسات الفضلى، يمكن استخدام العينات التي لا تحدد هوية المريض في قاعدة البيانات الإحصائية لأغراض تحسين جودة عمل المختبر وبحوثه وتحققه.

حق الإلغاء

يجوز لك الاتصال بمزود الخدمة الخاص بك لإلغاء موافقتك على الاختبار كليًا أو جزئيًا في أي وقت، من دون إبداء أي سبب. يحق لك اختيار عدم الاطلاع على نتائج الاختبار (الحق في عدم المعرفة)، ووقف عمليات الاختبار في أي وقت قبل استلام النتائج وطلب إتلاف جميع مواد الاختبار ونتائجه.

الغرض

يهدف اختبارا **NIFTY® Pro & NIFTY®** إلى فحص تثلث الصبغي 21 و18 و13 لدى الأجنة. واعتمادًا على اختيارك، يمكن أيضًا تقديم المزيد من التفاصيل حول الحالة السريرية للجنين، بما في ذلك معلومات عن تثلث الصبغي 22 و9 و16 واختلال الصيغة الصبغية للكروموسوم الجنسي واختلالات الصيغة الصبغية الأخرى و92 نوعًا من متلازمات التضاعف أو الحذف المايكروني وحالة الكروموسوم Y (لمعرفة جنس الجنين).

إجراءات الاختبار

لأي اختبار تختارينه، ستُسحب عينة من الدم ضمن أنبوب لإرسالها إلى المختبر المرجعي الوطني الذي سيقوم بتحليل الحمض النووي الخاص بك باستخدام تقنية الجينات الجزيئية. قبل إجراء الاختبار وبعده، عليك التشاور مع أخصائي الرعاية الصحية بشأن أي مخاطر أو تشخيصات أو علاجات و/أو أي مشاكل أخرى قد تكون ذات صلة برعايتك الصحية.

الأهلية

يجب ألا يكون قد مضى على حمل المريضة أقل من 10 أسابيع. يجب إجراء الاختبار قبل أن يكون قد مضى 24 أسبوعًا على الحمل للحصول على وقتٍ كاف لإجراء المزيد من اختبارات التشخيص أو الإجراءات الطبية.

لا يمكن للمريضات اللواتي يعانين من الحالات التالية إجراء اختبار Nifty® أو Nifty® Pro:

- وجود خلل في الكروموسومات (كثنائي)؛
- الحمل بثلاث أجنة أو أكثر؛
- وجود أورام خبيثة؛
- سبق أن تلقت المريضة جراحة زرع أو علاج بالخلايا الجذعية؛
- سبق أن تلقت المريضة الدم من الغير في العام المنصرم؛
- تلقت المريضة العلاج بالألبومين البشري و/أو المناعة من خلال خلايا الحمض النووي الخارجي في الأسابيع الأربعة الأخيرة؛
- فحص الجنين بالموجات فوق الصوتية يشير إلى شذوذ بنيوي؛
- الإصابة بمتلازمة التوأم المتلاشي، إلا إذا تم تحديد أن توقّف النمو قد حدث خلال الأسابيع الثمانية الأولى من الحمل وقبل أكثر من ثمانية أسابيع من تاريخ الاختبار.

تواجه المريضات اللواتي يعانين من الحالات التالية احتمالًا كبيرًا بوجود اختلالات وراثية من جهة الأم، ما قد يؤدي إلى نتائج اختبار غير دقيقة. يرجى التحقق من السجل الوراثي للمريضة وتقاريرها الطبية، إن وجدت، قبل إجراء الاختبار. في هذه الحالات، يجب على المريضة نفسها و/أو مقدم الرعاية الصحية لها أن يتخذ قرار إجراء الاختبار أو لا بما يتماشى مع الإرشادات والقوانين واللوائح المحلية المتعلقة بالأخلاقيات الطبية والحيوية. يعني توقيع هذا النموذج أنك على دراية تامة واستعداد لقبول المخاطر:

- المريضات اللواتي تلقين علاجات تقنيات المساعدة على الإنجاب (بما في ذلك الإخصاب في المختبر (IVF) ثم نقل الجنين وحقن الحيوانات المنوية داخل الهيولي (ICSI) وانضاج الأجنة داخل المختبر والتوليد الجيني في المختبر (IVG) ونقل الحويصلة الجرثومية (GV) والتبرع بالبويضات/الحيوانات المنوية وتأجير الرحم)؛
- المريضات اللواتي لديهنّ سجلًا من حالات الحمل غير الطبيعي أو سجل عائلي للأمراض الوراثية أو الأنماط الظاهرية غير الطبيعية؛
- تشير نتيجة فحص آخر إلى وجود خلل في الجنين؛
- الحمل بتوأم أو وجود متلازمة التوأم المتلاشي.

قيود الاختبار

لا يُقصد من هذه الاختبارات أن تُجرى للتشخيص ولم يتم التحقق من صحتها لهذا الغرض؛ وبالتالي، لا يمكن استخدام النتيجة كدليل قاطع لاستنتاج تشخيص معيّن. تستند نسب دقة الاختبارات وخصوصيتها على حالات الحمل بطفل واحد. وبحسب الدراسات والنظرية، فإن أداء هذه الاختبارات مماثل في كلي حالات الحمل بطفل واحد أو بتوأم. ولا يمكن استخدام الاختبارات للتنبؤ بوجود أمراض لا يشملها نطاقها أو استبعاد مخاطر معينة موجودة أصلًا لدى عائلة المريضة.

ولا يمكن استبعاد الحصول على نتيجة سلبيةأو إيجابية خاطئة بالكامل. ونظرًا لقيود تقنيات الكشف الطبي الحالية والاختلافات الفردية بين المريضة والأخرى، من الأسباب التي قد تؤدي إلى نتائج سلبية أو إيجابية خاطئة على سبيل المثال لا الحصر: فسيفساء الجنين و/أو الفسيفساء الأمومية أو المشيمية، وانخفاض الجزء الجنيني ونقل الدم.

ويمكن لوجود "متلازمة التوأم المتلاشي" أن يتسبب بعدم دقة الاختبار في حالة اختبار الحمل بتوأم.

لا يسمح هذا الاختبار بكشف التشوهات الناجمة عن تعدد الصيغة الصبغية (مثل ثلاثي الصيغة الصبغية ورباعي الصيغة الصبغية وغيرها) والإزفاء الصبغي والانقلاب الصبغي والصبغي الحلقي والصيغة الصبغية أحادية الأبوين (UPD) والأمراض أحادية/متعددة المنشأ والاضطرابات الوراثية المطبوعة وغيرها.؛ كما لا يمكن لهذا الاختبار أن يستثنيّ التشوهات الصبغية الخيمرية الجنينية.