

ما هي العظمة الأنفية المفقودة؟

يجب أن تكون العظمة الموجودة في أنف طفلك قد تطورت بالفعل بين الأسبوعين 11 و 14 من الحمل وأن تكون مرئية في فحص الأشعة فوق الصوتية المجراة في هذا الوقت من الحمل. تظهر العظمة الأنفية في رؤية جانبية لوجه الجنين كخط أبيض رفيع. لوحظ أنه عندما لا تكون العظمة الأنفية مرئية، يزداد احتمال أن يكون للطفل عيب صبغي، مثل متلازمة داون (صبغية إضافية 21) أو عيوب صبغية أخرى.

الحضور / عدم الحضور للعظمة الأنفية قد يستخدم أيضاً لتحسين حساب الخطر لطفلك على وجود مشكلة صبغية وتحسين دقة اختبار الفحص الشائع، مثل الاختبار المشترك. يجمع هذا الاختبار بين قياس الشفافية الرقبية للجنين مع الهرمونات الحملية المقاسة في دمك ويحسب خطر وجود عيب صبغي في طفلك. هناك تفاوتات بين البلدان، ولكن عادة ما يُعتبر الخطر المتساوي أو أعلى من 1:100 مرتفعاً. سيرتب الطبيب النقاش معك حول ما يعنيه الخطر وسيساعدك في تفسير نتيجة الاختبار. في النهاية، فإن تفسير الخطر يعتمد بشكل كبير على الفرد ويمكن لك فقط أن تقرر أي خطر مقبول بالنسبة لك وما إذا كنت ترغب في متابعة اختبار الفحص الإيجابي بفحص تأكيدي تشخيصي مثل أخذ عينة صغيرة من المشيمة أو بعض السائل السلوقي من حول الطفل (مقطع الكوريون/الأمنيوسنتيس) لتحليل الصبغيات.

هل يجب إجراء الاختبار غير الغازي (NIPT)؟

سينصحك طبيبك إذا كنت مؤهلاً للحصول على NIPT أو بدلاً من ذلك ينبغي عليك النظر في إجراء اختبار غازي مثل الأمنيوسنتيس أو CVS.

كيف تتعلق الصبغيات بعظام الأنف المفقودة؟

الصبغيات هي حيث يتم الاحتفاظ بمعظم المعلومات الوراثية لدينا. عادةً ما يكون لدينا 46 منها مطابقة في أزواج: 23 تأتي من أحد الوالدين والـ 23 الأخرى تأتي من الوالد الآخر. على سبيل المثال، الأشخاص الذين يعانون من متلازمة داون لديهم صبغية إضافية بالرقم 21. يظهر الأطفال الذين يعانون من عيب صبغي، عادةً صبغية إضافية 21 أو 18 أو 13، عادةً شفافية رقبية متمسكة وعظمة أنفية رقيقة أو غير مرئية. يمكن أن يحدث هذا أيضاً عندما يكون للطفل عيب جيني صغير جداً، على مستوى الجين. لهذا السبب قد يقترح طبيبك إجراء فحص أعمق للمواد الوراثية لطفلك.

في نساء أصل أفريقي الكاريبي

العظمة الأنفية المفقودة Absent Nasal Bone

، تتأخر تطور العظمة الأنفية للطفل وبالتالي هناك فرصة أعلى أن لا تكون مرئية حتى 11-14 أسبوعاً.

هل يجب إجراء المزيد من الاختبارات؟

إذا كانت نتيجة الاختبار التشخيصي طبيعية، فمن المحتمل أن يقترح الطبيب عليك إجراء فحص جنيني متقدم لتحليل جميع هياكل الجنين لاكتشاف الشذوذ الهيكلي.

ما هي الأشياء التي يجب مراقبتها خلال الحمل؟

إذا كانت الاختبارات سلبية فهذا يعني عدم العثور على مشاكل في طفلك ويمكن اعتبار حملك طبيعيًا، لذا لا تحتاج إلى أي رعاية خاصة إضافية أثناء الحمل. ستصبح العظمة الأنفية مرئية في مرحلة لاحقة من الحمل والتفسير لعدم رؤيتها في وقت مبكر من الحمل هو أن تطورها ربما كان أبطأ من الحمل الآخر، دون أي سبب خاص.

هل سيحدث ذلك مرة أخرى؟

عادةً ما لا تحدث العظمة الأنفية المفقودة مرة أخرى في الحمل التالي، ولكن إذا كان للطفل عيب صبغي قد يزداد الخطر قليلاً في الحمل التالي الخاص بك.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟

ما هي فرصة طفلي بوجود عيب صبغي إذا لم تكن عظمة أنفه مرئية؟

هل يمكنني القيام بفحص مشترك والحصول على الخطر المحسوب لطفلي بوجود عيب صبغي؟

هل أنا مؤهل لإجراء اختبار دم غير غازي؟

إذا كان الخطر مرتفعاً، أي اختبار غازي يجب أن أختاره (قطعة المشيمة أو الأمينوسنتيس)؟

ما هو الخطر المرتبط بهذه الاختبارات الغازية؟

ما هي التحقيقات الجينية التي سيتم إجراؤها؟

هل ستشخص هذه الاختبارات مشاكل جينية صغيرة أخرى؟

هل سينظم الطبيب فحوصات متخصصة إضافية خلال الحمل للتحقق مما إذا كانت العظمة الأنفية قد أصبحت مرئية لاحقاً خلال الحمل

وما إذا كانت هناك شذوذ أخرى؟

