GC: .....

الحثل العضلی الشوکی (SMA) هو مرض عصبی عضلی وراثی ناتج عن طفرة فی جین .SMN1 یُورث المرض بطریقة **جسدیة متنحیة**، لذلک یُصنَّف الأفراد حسب حالة SMA إلی ثلاث فئات:

۱. **الأشخاص الأصحاء غیر الحاملین:** لدیهم نسختان علی الأقل من جین.SMN1

۲. **الأشخاص الأصحاء الحاملین:** لدیهم نسخة واحدة سلیمة ونسخة واحدة مصابة من جین .SMN1 لا یواجه هؤلاء خطر الإصابة بالمرض، لکن هناک احتمال أن ینقلوا النسخة المعطوبة إلی أبنائهم.

۳. **الأشخاص المصابون:** ورثوا نسختین معطوبتین من جین SMN1 من الوالدین، ویظهرون درجات متفاوتة من شدة المرض.

### ➢ ملاحظات هامة حول تحدید حاملی مرض SMA:

- طرق تحدید الحاملین مثل تحلیل MLPA مصممة للکشف عن الطفرات الحذفیة فی جین SMN1، لذلک لا یمکنها الکشف عن الطفرات النقطیة.
- قد یکون الشخص حاملاً للمرض رغم وجود نسختین من الجین، إذا کانت النسختان موجودتین علی نفس الکروموسوم. هذه الحالة لا یمکن کشفها بالاختبارات التقلیدیة مثل MLPA. لذا فإن حساسیة فحص الحاملین تتراوح بین ۹۰-۹۵٪.
- إذا تم تشخیص أحد الزوجین کحامل للمرض، یجب أن یخضع الطرف الآخر أیضاً لاختبار الحاملین، کما یُنصح أن یُجری أفراد الأسرة الآخرون نفس الفحص.
- فی حال کان أحد الزوجین أو کلاهما حاملاً، یجب إجراء تشخیص ما قبل الولادة (PND).
- نحو ٪۹۸ من حالات SMA موروثة من الوالدین، و**٪۲** ناتجة عن طفرات جدیدة تلقائیة. لذلک، حتی إذا لم یُشخّص الوالدان کحاملین، یبقی هناک احتمال بنسبة ۲٪ لإصابة الطفل.

### ➢ التشخیص قبل الولادة یتم علی مرحلتین:

**۱. قبل الحمل:**

فی حال تم الحصول علی نتیجة نهائیة ومؤکدة، یمکن للزوجین الشروع بالحمل.

ملاحظة مهمة: حتی إذا تبین أن أحد الزوجین أو کلاهما غیر حامل، تبقی احتمالیة الحَمل بالمرض قائمة بسبب محدودیة الطرق التشخیصیة.

حسب إحصائیات السکان فی إیران، فی ۳٪ من الحالات کان أحد الوالدین فقط هو الحامل للمرض.

**۲. بعد حدوث الحمل:**

یتم التواصل مع المرکز مجدداً فی الأسبوع التاسع من الحمل لتحدید موعد وأخذ عینة من الزغابات المشیمیة (CVS) أو السائل الأمنیوسی لفحص الجنین.

فی مرکزنا، یتم فحص حذف الإکسون ۷ و۸ من جین SMN1، المسؤول عن حوالی ۹۵٪ من حالات SMA. أما فی ۵٪ من الحالات، فتکون الطفرات نقطیة ولا یمکن اکتشافها بالطرق الاعتیادیة.

**النتیجة النهائیة:**

تستغرق مدة إصدار النتیجة حوالی أسبوعین. فی بعض الحالات، قد تکون هناک حاجة إلی إعادة أخذ العینة. إذا حدثت مشاکل أو تأخیرات، یتم إبلاغ العائلة هاتفیاً.

فی حال إجراء مرحلة CVS، یستغرق صدور النتیجة من أسبوع إلی أسبوعین، أما فی حالة عینة السائل الأمنیوسی فحوالی شهر واحد بسبب الحاجة إلی زراعة الخلایا.

**ملاحظة:** کما فی جمیع المراحل الأخری، قد توجد حاجة لإعادة التحالیل. لن یتم فرض أی رسوم إضافیة مقابل التحالیل المتکررة.

لقد تم شرح أن نتائج التحاليل الفنيهٔ المُجراهٔ قد تُستخدم لأغراض علميهٔ وبحثيهٔ مع الحفاظ الكامل على سريهٔ الهويهٔ، ونحن نُبدى بموجب هذا موافقتنا على ذلک. كما تم توضيح أن المختبر مُلزم، عند طلب الجهات الوطنيهٔ المختصهٔ، بتسليم البيانات الفنيهٔ وفقًا للوائح المعتمدهٔ من قبل وزارهٔ الصحهٔ.

نحن الموقّعان أدناه، السيدهٔ ..... والسيد .....، وبعد قراءهٔ جميع البنود المذكورهٔ فى هذه الاستمارهٔ، والحصول على الشرح الكافى والفرصهٔ المناسبهٔ لطرح الأسئلهٔ والحصول على الإجابات، نوقّع هذا النموذج عن قناعهٔ تامهٔ، دون أى ضغط أو إكراه، ومع إدراكنا الكامل للاحتمالات والمضاعفات النفسيهٔ والجسديهٔ المحتملهٔ المرتبطهٔ بالاختبارات المذكورهٔ. وبناءً عليه، نطلب من المركز إجراء اختبار التشخيص الوراثى قبل الولادهٔ للكشف عن مرض الحثل العضلى الشوكى (SMA). ومن المفهوم أنَّه بعد قبول إجراء الاختبار، لا يمكن إلغاؤه أو التراجع عنه.

**الاسم الكامل وتوقيع السيدهٔ** **التاريخ**

**الاسم الكامل وتوقيع السيد** **التاريخ**

**الاسم الكامل وتوقيع المستشار** **التاريخ**