

ما هو الضمور العضلي الشوكي (SMA)؟

إن ال SMA عبارة عن مرض عصبي حركي سفلي وراثي تقدمي. يظهر الضعف ومشاكل التغذية والجهاز التنفسي عند عدم معالجته نتيجة لتأثر الخلايا العصبية الحركية الموجودة في النخاع الشوكي والتي تتحكم في حركات عضلات جسمنا. في الفترات التالية، قد تصاحب الصورة السريرية درجات متفاوتة من تحدد حركات المفاصل والتشوهات الشكلية في العمود الفقري ومشاكل التغذية والجهاز التنفسي.

إن واحداً من كل 50 فرد في المجتمع حامل لمرض الضمور العضلي الشوكي وسطياً. إن احتمال ظهور المرض في كل حمل هو 25% في الحالة التي يكون فيها كل من الأب والأم حاملين للمرض. على الرغم من أن زواج الأقارب يزيد من احتمال حدوث المرض، فإنه قد يولد أطفال مصابين بهذا المرض للأفراد الذين لا يرتبطون بصلة قرابة أيضاً نظراً لارتفاع معدل حملي المرض في المجتمع. يجب عليك أنت وأفراد أسرتك أن تتلقوا استشارة وراثية.

إن احتمال زواج شخصين يحملان الضمور العضلي الشوكي مرتفع للغاية.

يوصى جميع الأزواج الذين لديهم أطفال مصابون بالمرض في أسرهم والذين ليس لديهم أطفال مصابون بإجراء مسح ال SMA قبل الحمل نظراً لارتفاع معدل حملي المرض في بلدنا.

يمكن تقديم الاستشارة الوراثية وخيارات اختبار التشخيص قبل الولادة أو قبل الانغراس من أجل الطفل السليم عند اكتشاف كون الزوجين حاملين للمرض.

الضمور العضلي الشوكي (SMA) برنامج مسح حاملي قبل الزواج

بيان معرفة
من أجل السيدة المرشحة للزواج

بيان معرفة من أجل السيدة المرشحة للزواج

تم إبلاغي بأنني لست حاملة للمرض نتيجة
للعيينة التي أعطيتها من أجل مسح حاملي
مرض الضمور العضلي الشوكي بسبب كون
زوجي حاملاً للمرض وأن بإمكانني مراجعة
عيادة الوراثة الطبية مع نتيجتي.

لقد استمعت إلى / قرأت المعلومات التي
تم تقديمها لي عن المرض.

حصلت على معلومات حول الأماكن التي
يمكنني الحصول فيها على استشارة وراثية.

التاريخ:/...../.....

الزوجة / السيدة المرشحة للزواج:

رقم ال TC:

الاسم والكنية:

التوقيع:

الطبيب الذي قام بالتزويد بالمعلومات:

الاسم والكنية:

التوقيع:

رقم ال TC: رقم البطاقة الشخصية في
الجمهورية التركية.

سيبقى هذا القسم في المنشأة الصحية.

تزويد بالمعلومات من أجل المرأة التي يكون المرشح للزواج بها حاملاً لمرض الضمور العضلي الشوكي (SMA) في اختبار مسح حاملي المرض

إن كان زوجك / المرشح للزواج بك
هو وحده الحامل للمرض؛ فإن من
غير المتوقع ظهور مرض ال SMA
لدى أطفالك نتيجة لحدوث طفرة
الحذف. لذلك، ستتم إزالتك من
تعقب برنامج المسح.

ومع ذلك، قد لا يتم اكتشاف كونك
حاملة للمرض في اختبار المسح
بمعدل 5% حتى وإن كنت حاملة
للمرض نظراً لمدى تعقيد مورثات
مرض الضمور العضلي الشوكي
وطريقة المسح المطبقة. لذلك فإن
الطفرات الجديدة والأسباب النادرة
الأخرى لن تستبعد احتمال الإصابة
بمرض الضمور العضلي الشوكي تماماً.

يمكنك مراجعة عيادة الوراثة
الطبية

مع نتيجتك حيث يمكنك الحصول
على استشارة وراثية.