# كيف نتفادى حدوث التشوهات الوراثية فى الجنين؟

## د. خالد العلى: الزواج المبكر وإجراء الفحوص الوراثية للراغبين فى الزواج

## الابتعاد عن الأشعة والمواد الكيميائية والمخدرات والكحوليات

ظلت قضية التشوهات الوراثية التى تحدث للاجنة تؤرق البشرية طوال قرون طويلة مضت وحارت عقول العلماء فى البحث عن الاجابة على السؤال التالى: لماذا تنجب بعض الاسر الطبيعية اطفالا مشوهين احيانا؟ وعلى الرغم من ان العلم الحديث توصل إلى حل لوغاريتمات تلك القضية المعقدة الا ان قطاعا كبيرا من البشر مازال يتساءل كيف يمكن تجنب حدوث التشوهات الوراثية فى الجنين؟.


حوار: خيرى نور الدين


حول هذا التساؤل الهام وغيره من الاسئلة المتعلقة بهذه القضية دار الحوار التالى مع الدكتور خالد عبد الله العلى المشرف على برنامج العلوم الحيوية الطبية بكلية العلوم جامعة قطر. بادرنى الدكتور خالد العلى قائلا: لعل قصة التوالد والانجاب من اكثر ما شغل الفكر الانسانى لانها تبحث الكائن البشرى فى كل لحظة من لحظات حياته لحل اسرارها ومعرفة كنهها ولعل من اكثر الاسئلة التى تدور فى خلد كل واحد منا ما يدور حول معرفة اسباب انجاب بعض الاسر الطبيعية اطفالا مشوهين احيانا.. سؤال عجزنا عن الاجابة عليه قبل قرن واحد فقط بينما اصبحنا اليوم قادرين على تقديم الاجابة العلمية التى تحمل قسطا وافرا من الوضوح والبساطة. ان المفاهيم الوراثية الحديثة ادت إلى تغيير جوهرى فى ادراك الانسان لذاته وإلى زيادة قدرته لتعديل تطور الانسان وخلق معضلات اخلاقية واجتماعية حديثة فالتشخيص الدقيق قبل الولادة يثير التساؤل بخصوص الاجهاض والمشكلات المتعلقة بذلك من النواحى الدينية والقانونية والاجتماعية والشخصية وعليه بات من المؤكد ان البحث العلمى فى مجال الوراثة البشرية وتطبيقاتها سيضيف اختيارات جديدة للسلوك البشرى وللتحكم فى حالة الانسان.

### ■ الاساس الوراثى

○ قلت له ما هو الاساس الوراثى للتشوهات الوراثية؟.

○○ قال: يتكون جسم كل كائن حى من خلايا ويحتوى جسم الانسان على ما يقارب من مائة مليون خلية وكل خلية تحتوى على نواة وفى داخل النواة يوجد تكثرات تمتص الصبغة اكثر من غيرها تسمى الصبغيات او الكروموسومات وتحمل هذه الكروموسومات عددا كبيرا من العوامل الوراثية او الجينات وتلك العوامل هى التى تنقل جميع الصفات الوراثية من الاباء إلى الابناء ومن الابناء إلى الاحفاد ويحتوى كل كائن حى على عدد ثابت من الكروموسومات تبدو على شكل شبكة يصعب تمييز اطرافها وحدودها فى الخلايا غير المنقسمة ولكن هذه الكروموسومات تظهر بوضوح فى المرحلة الاستوائية الوسطى من مراحل الانقسام حيث تتجمع فى وسط الخلية ويمكن تثبيت هذه المرحلة او الطور باستخدام بعض المواد الكيميائية مثل مادة الكولشيسين وبعدها يمكن صبغ هذه الكروموسومات بانواع مختلفة من الاصباغ تميز كل واحدة منها عن الاخرى لدراستها وفى خلية جسم الانسان هناك ٤٦ كروموسوما متواجدة على هيئة ازواج (٢٣ زوجا) تنقسم إلى مجموعتين مجموعة الكروموسومات الذاتية الاخرى هى مجموعة الكروموسومات الجنسية.

وتنتقل العوامل الوراثية من خلية إلى خلية اخرى اثناء الانقسام الخلوى وهناك نوعان من الانقسام الخلوى فى جسم الانسان الانقسام غير المباشر والانقسام الاخر فيعرف بالانقسام الاختزالى.

### ■ اسباب التشوهات

○ سألته ما هى اسباب التشوهات الجنينية؟.

○○ اجابنى قائلا: يتراوح شكل التشوهات الجنينية من ظهور الوحمة (وهى علامة خلقية على الوجه إلى تشوهات مرعبة فى الشكل والتكوين وقد فصل العلماء اسباب هذه التشوهات وقسموها إلى اربعة انواع رئيسية:

* الاسباب الوراثية: وتختلف نسبتها من ٣٠ إلى ٤٠٪ من حالات التشوه.
* الاسباب المتعددة: والتى تتفاعل فيها عوامل البيئة والوراثة معا وتبلغ حوالى ٥٠ إلى ٦٠٪ من الحالات.
* الاسباب البيئية وتمثل حوالى ١٠٪ من مجموع الاحالات.
* الاسباب الميكانيكية والمجهولة ونسبتها ضئيلة جدا.

ويتضح من هذا التقسيم ان للوراثة دورا هاما فى حدوث التشوهات الجنينية ويمكن القول بان السبب الاساسى فى حدوث هذه التشوهات الوراثية فى الجنين هو حدوث خلل او تغيير فى المادة الوراثية وهذه التغييرات المفاجئة والمتوارثة فى مادة الوراثة تسمى بالطفرات. ومصطلح طفرة يشير إلى كل من التغيرات الحادثة فى مادة الوراثة والعملية التى يحدث عن طريقها هذا التغيير والكائن الذى يبدى شكلا مظهريا جديدا نتيجة لوجود الطفرة يسمى بالطافر وقد تكون الطفرات كبيرة وواضحة مجهريا مثل التغيرات الوراثية فى العدد الكروموسومى او التركيب الكروموسومى وقد تكون غير واضحة مجهريا مثل التغيرات فى الجينات بعينها. والطفرة هى المصدر الاساسى لجميع الاختلافات الوراثية ولولا الطفرات لوجدت كل الجينات فى صورة واحدة وما كانت الكائنات قادرة على التكيف مع البيئة وعادة ما تسبب الطفرات تغيرات مظهرية تتراوح ما بين التغيرات متناهية الصغر والتى لا يمكن اكتشافها الا بتقنيات الوراثة الجزيئية وهندسة الوراثة وبين تحورات كبيرة فى الشكل الظاهرى تصل إلى درجة اجهاض الجنين او موت الافراد الحاملة لها. وفى الواقع ان معظم التشوهات المتعلقة بالوراثة تحدث فى مرحلة مبكرة جدا من تكوين الجنين وقبل ان يتكون الجنين اثناء تكوين الحيوان المنوى والبويضة فى الذكر والانثى وقد وجد العلماء ان الكثير من حالات التشوهات المبكرة (حوالى ٥٠٪) تسقطها الارحام قبل ان تعلم المراة انها حامل وان التشوهات الوراثية على مستوى الكروموسومات والجينات تشكل قرابة ٧٥٪ من جميع حالات المعوقين تعويقا شديدا. ٢٥٪ من جميع الوفيات التى تحدث عند الولادة او خلال فترة قصيرة بعد الولادة.

### ■ التشوهات الكروموسومية:

○ وما هى التشوهات الكروموسومية وانواعها؟.

○○ يعزى الكثير من الامراض والعاهات وحالات اسقاط الجنين المبكر إلى تغيرات تحصل فى الكروموسومات فتظهر على الفرد نتيجة هذه التغييرات الكروموسومية تشوهات معينة فى صفاته الخارجية والتشوهات من هذا القبيل كثيرة ومتنوعة وتختلف نسبة انتشارها من مجتمع لاخر ويؤدى بعض التشوهات الكروموسومية الشديدة إلى اجهاض الجنين تلقائيا فى مرحلة مبكرة من الحمل.

اولا: التغيرات فى عدد الكروموسومات:

تحتوى الخلايات الجسمية فى الانسان على عدد زوجى من الكروموسومات (٢ن) حيث يوجد زوج من كل نوع من انواع الكروموسومات فى كل خلية والخلايا التناسلية (الحيوان المنوى والبويضة) التى تكونت بعد الانقسام الاختزالى تحتوى بالطبع على كروموسوم واحد من كل زوج اى انها احادية العدد الكروموسومى (ن) واى تغيير فى عدد الكروموسومات قد يؤدى إلى تضاعف منتظم تغيرات مجموعية (٣ن، ٤ن ........ الخ) او تغيير غير منتظم بزيادة كروموسوم (٢ن+١) او نقصان عدد الكروموسومات (٢ن - ١) وعادة ما يحدث هذا الخلل اثناء الانقسام الاختزالى فى خلايا الخصية حيث تتكون اربعة حيوانات منوية من كل خلية منوية اولية او فى المبيض حيث تتكون بويضة واحدة وثلاثة اجسام قطبية من الخلية البويضية الاولية.

التضاعف المنتظم

يمثل التضاعف المنتظم تغييرات فى المجموعة الكروموسومية باكملها وتشمل تكرار الهيئة الكروموسومية الكاملة للفرد بحيث يصبح عدد الكروموسومات فى كل خلية عددا مضاعفا للعدد (ن) ٢٣ اى ٦٩ (٣ن) او ٩٢ (٤ن).... الخ. ويحدث التضاعف الثلاثى (٣ن) نتيجة خلل اثناء الانقسام الاختزالى لتكوين الحيوان المنوى او البويضة بحيث ينتج من هذا الخلل حيوان منوى او بويضة بعدد زوجى (٢ن) من الكروموسومات ٤٦ بدلا من ٢٣ كروموسوما وعند الاخصاب ينتج جنين يحمل ٤٦ + ٢٣ = ٦٩ كروموسوما كما يمكن ان نحصل على تضاعف ثلاثى فى الجنين عند تلقيح بويضة واحدة بحيوانين منويين فيصبح عدد الكروموسومات بالجنين ٦٩ كروموسوما ايضا. اما التضاعف الرباعى (٤ن) فانه يحدث عادة نتيجة لعدم انقسام الخلية الاولى (الزيجوت) إلى خليتين اثناء مرحلة الانشقاق وعليه يصبح الجنين حاملا لعدد ٩٢ كروموسوما. الاختلاف فى عدد الكروموسومات: فى الانسان اضافة او نقص الكروموسومات خاصة فى الكروموسومات الكبيرة الحجم غالبا ما تؤدى إلى الاجهاض التلقائى فى مرحلة مبكرة وبعض المواليد الجدد المحتوية على بعض الكروموسومات الاضافية من الكروموسومات الصغيرة الحجم تعيش ولكن تظهر على الافراد الحاملة لهذه الزيادة الكروموسومية العديد من التشوهات الجسمية والعقلية ويرجع السبب فى هذه الزيادة او النقصان فى عدد الكروموسومات إلى خلل قد يحدث اثناء الانقسام الاختزالى او الانقسام غير المباشر هذا الخلل يسمى بعدم فك الارتباط حيث لا يتم فك الارتباط بين احد ازواج الكروموسومات المقترنة اثناء الانقسام الخلوى بحيث ينتج عن الانقسام خلية تحتوى على كروموسوم زائد وخلية اخرى تحتوى على كروموسوم ناقص. واذا ما حدث هذا الخلل اثناء الانقسام الاختزالى فتكون النتيجة حيوانا منويا يحمل ٢٤ كروموسوما والاخر يحتوى على ٢٢ كروموسوما او بويضة تحمل كروموسوما زائدا او كروموسوما ناقصا فى العدد فاذا حدث ان حيوانا منويا يحمل ٢٤ كروموسوما لقح بويضة طبيعية تحتوى ٢٣ كروموسوما كان الناتج جنينا يحتوى على ٤٧ كروموسوما اما اذا كان الحيوان المنوى الذى يلقح البويضة الطبيعية يحمل ٢٢ كروموسوما فكان الناتج جنينا يحتوى على ٤٥ كروموسوما ونفس العملية قد تحدث عند تلقيح بويضة تحمل زيادة او نقصانا فى الكروموسومات مع حيوان منوى طبيعى. اما اذا حدث هذا الخلل اثناء الانقسام غير المباشر فانه يسمى بعدم فك الارتباط بعد تكوين الجنين فتصبح خلايا الجنين تحتوى على نوعين من الخلايات على الاقل مختلفين فى العدد الكروموسومى وتعرف هذه الحالة بالموزاكيه او الخليط ويصاحب هذا الخلط فى كروموسومات الفرد اعراض ظاهرية تتراوح بين الخفيفة والشديدة ومن امثلة هذا النوع بعض انواع عارض تيرنر المتعلق بنقص احد كروموسومى اكس والطفل المتفوق من النوع الخليط وعادة تكون الاعراض المصاحبة لحالات الخلط اقل شدة من اعراض الاصابة بالحالة دون وجود الخلط. وعن نقص العدد الكروموسومى (احادى الكروموسوم) يقول الدكتور خالد العلى: ينتج هذا النوع من عدم فك الارتباط فى الانقسام الاختزالى فى الخلايا الجنسية ويصبح العدد الاجمالى لكروموسومات الجنين ٤٥ كروموسوما بدلا من ٤٦ وقد يكون النقص فى الكروموسومات الجنسية او الكروموسومات الجسدية ولكن معظم هذه الاجنة تجهض تلقائيا نظرا لغياب جزء من المادة الوراثية ولان جميع الجينات المتنحية سوف تظهر لغياب السيادة نتيجة لنقص فى الكروموسوم الشقيق. ومن اكثر الحالات انتشارا لهذا النوع وهو النوع الوحيد الذى يمكن ان يعيش ما يعرف بعارض تيرنر وتحتوى كل خلية من جسم المولود على ٤٥ كروموسوم نظرا لغياب كروموسوم اكس واحد ويظهر هذا العارض بمعدل ١ / ٢٥٠٠ من الاناث المولودة حيث يحدث الاجهاض التلقائى فى اكثر من ٩٠٪ من الحالات والاناث المصابة تكون عقيما حيث يغيب فيهن المبايض وتكون الاناث ذات صفات جنسية ثانوية محدودة كما ان المصابة تكون قصيرة القامة مع رقبة منثنية وصدر كالدرع ولا يصاحب هذا العارض تخلف عقلى وهناك حالات يكون التغيير الكروموسومى خليطا كما ذكرنا سالفا. اما عن زيادة العدد الكروموسومى (ثلاثى الكروموسوم) فيقول ينتج هذا النوع ايضا من حالة عدم فك الارتباط فى الانقسام الاختزالى فى الخلايا الجنسية وينتج عن ذلك جنين يحمل ٤٧ كروموسوما بدلا من ٤٦ ويمكن ان تكون الزيادة فى الكروموسومات الجنسية او الكروموسومات الذاتية ويعتبر هذا النوع من التشوه من اهم انواع التشوهات الكروموسومية لانه قد يؤدى إلى ولادة اطفال مشوهين خلقيا وعقليا ومن اهم حالات الاصابة ثلاثى الكروموسوم ٢١ (المنغولية). وثلاثى الكروموسوم ١٨ وثلاثى الكروموسوم ١٣.

### ■ عارض داون

عارض داون (المنغولية): من افضل الامثلة المعروفة والتى توضح علاقة الزيادة فى احد الكروموسومات بظهور الاعراض المرضية الظاهرة والمعروفة باسم المنغولية وقد بلغت تكاليف تاهيل واعاشة حالات عارض داون فى الولايات المتحدة الامريكية حوالى بليون دولار سنويا يضاف إلى ذلك الضغط النفسى والعواطف فى العائلات التى بها اطفال مصابون بهذا المرض.

ويتميز المرضى بانهم قصار القامة وبثنية فى العين وبروز اللسان فى الفم مع وجود شق واضح واليد تكون غليظة مع ظهور خط سيامى شبيه بذلك الموجود عند القردة فى راحة الكف وتكون قدراتهم العقلية منخفضة جدا ولكن يمكن تدريبهم على بعض المهارات ويعد هذا المرض اول الاعراض التى اكتشفت نتيجة لتغير فى عدد الكروموسوم فى الانسان. ويظهر عارض داون نتيجة تكرار الكروموسوم الجسدى الصغير رقم ٢١ فيصبح عدد الكروموسومات فى الخلية ٤٧ كروموسوما الذى يعرف بثلاثية الكروموسوم ٢١ حيث ان جميع الكروموسومات الاخرى تكون فى حالة زوجية. ويحدث عارض داون بنسبة حالة واحدة من كل ٧٠٠ مولود حى فى الشعوب الاوروبية وحوالى طفل واحد من كل ستة اطفال ممن يظهر عليهم هذا العارض يموت خلال السنة الاولى ويتراوح متوسط العمر ١٦,٢ سنة ويمكن ان ينتج هذا العارض من انتقال الذراع الطويل لكروموسوم ٢١ إلى كروموسوم اخر من نفس المجموعة مثل ٢١ او ٢٢ او إلى الكروموسومات ١٣، ١٤، ١٥. وعندما يكون الانتقال الكروموسومي وراثيا ومصاحبا لظهور عارض داون فى النسل فانه يمكن حساب احتمال ظهوره مرة ثانية فى نفس العائلة.

### ■ عارض ادوارد

وعن عارض ادوارد (ثلاثية الكروموسوم ١٨) يقول الدكتور خالد العلى: هذا العارض يكون نتيجة لزيادة فى الكروموسوم ١٨ ويظهر بنسبة اقل من الحالة السابقة حوالى واحدة فى كل ٨٠٠٠ ولادة وتزداد هذه النسبة مع تقدم عمر الام وهذه الحالة تكون نادرة فى الاطفال وغير موجودة فى البالغين لان خطورة الاعراض تؤدى إلى الوفاة مبكرا فمعظم حالات الوفاة تحدث خلال الاشهر الثلاثة الاولى من الولادة ولكن بعض المصابين قد يعيش للعمر ٥ سنوات وتشمل الاعراض المرضية التخلف العقلى وبطء النمو الجسدى والعقلى وتشوه الاذنين وانخفاض موقعهما وبعض التشوهات الخارجية والداخلية. اما عارض بتاو (ثلاثية الكروموسوم١٣): فهو من التشوهات النادرة ايضا حيث انه يظهر بنسبة واحد فى كل ٨٠٠٠ من المواليد الجدد وتزداد هذه النسبة مع تقدم عمر الام وتشمل الاعراض تخلفا عقليا شديدا وتشوهات فى فروة الراس بالاضافة إلى تشوهات خلقية تشمل غالبا كل الاعضاء والاجهزة ومعظم المواليد الحاملة لهذا العارض تموت فى اعمار مبكرة حيث يموت معظمهم قبل الوصول لعمر سنة واحدة ويعرف ان هناك اختلافا بين الاجناس او السلالات البشرية فى نسبة ظهور هذا العارض. ثلاثية الكروموسومات الجنسية: كما ان الزيادة فى عدد الكروموسومات قد تحدث فى الكروموسومات الذاتية (الجسدية) فانها قد تحدث ايضا فى الكروموسومات الجنسية X ، Y وينتج ذلك كما تقدم عن عدم فك الارتباط اثناء الانقسام الاختزالى ومن امثلة هذه التشوهات عارض كلاينفلتر بزيادة كروموسوم X واحد فى الذكور (ثلاثية X X) بزيادة كروموسوم X فى الاناث ولكن من حسن الحظ ان معظم هذه التشوهات الوراثية لا ينتج عنها تشوهات خلقية شديدة فى الجنين ولا عند الولادة وبعضها قد لا تكتشف من الاعراض الظاهرية الا عند اجراء فحوص الوراثة. ومما تقدم يتبين ان الفحص الوراثى يعد ضرورة لحالات ثلاثية كل من الكروموسومات ٢١، ١٨، ١٣ وعليه ينصح الاطباء باجراء الفحوص الوراثية لكروموسومات اذا كانت سن الحامل اكثر من ٣٥ سنة واذا ظهر هذا الخلل فى احد الابناء سابقا وعليه تعطى الام حق الخيار فى اسقاط جنينها حتى لو جاوز الحمل المائة والعشرين يوما فى الدول الغربية.

### ■ التغييرات التركيبية

○ كيف تحدث التغييرات الكروموسومية التركيبية وماهى انواعها؟.

○○ تستلزم التغييرات الكروموسومية التركيبية حدوث كسور فى الكروموسومات ويمكن حدوث اكثر من كسر واحد فى الكروموسوم الواحد او فى مجموعة من الكروموسومات وقد تعود الاجزاء المكسورة إلى الاتحاد مرة اخرى فى ترتيب جديد ويمكن لاى طرف مكسور الاتحاد باى طرف مكسور اخر منتجا ترتيبا ارتباطيا جديدا ويمكن ان يحدث فقد او اضافة لقطعة كروموسومية اثناء ذلك وترجع اسباب هذه الكسور فى الكروموسومات إلى اسباب خارجية بيئية مثل الاشعة والمواد الكيميائية والفيروسات وتنقسم التشوهات الكروموسومية التركيبية إلى الانواع التالية.

د : خالد العلى

* الحذف: ان حدوث كسر واحد بالقرب من طرف الكروموسوم يمكن ان يؤدى إلى نقص طرفى واذا حدث كسران وحذف الجزء بين الكسرين فينتج عن ذلك نقص وسطى وعندما يحدث النقص فان المجموعة الكروموسومية تفقد الجينات المحمولة على القطعة المحذوفة وتعتمد خطورة الحالة المرضية على نوع وحجم القطعة المحذوفة وتمثل هذه التشوهات الكروموسومية حالات كثيرة منها مرض خطير وتشوه خلقى يعرف باسم مواء القطة وذلك لان صراخ الوليد يكون ضعيفا وشبيها بمواء القطة ويكون المصاب بهذا العيب الخلقى متخلفا عقليا تخلفا شديدا واعاقة جسمية تصبح واضحة خلال بضعة اشهر بعد الولادة ويكون التشوه الكروموسومى فى هذه الحالة عبارة عن حذف جزء من الذراع القصير للكروموسوم رقم ٥.
* المضاعفة: تمثل المضاعفة اضافة اجزاء كروموسومية فى نفس الكروموسوم وينتج عن ذلك مضاعفة بعض الجينات ولكن ليس لهذا الخلل خطر كبير وعادة ما يكون التشوه يسيرا اذا ما حدث.
* الانقلاب: يحدث الانقلاب عندما تنفصل قطعة كروموسومية ثم يدور بزاوية ١٨٠° ويعاد احلالها بنفس الكروموسوم بحيث ينعكس ترتيب الجينات وقد تؤدى هذه الحالة إلى بعض التشوهات الفيزيولوجية والمظهرية والعقلية كنتيجة للتغيير الحاصل فى عمل الجينات المتغيرة مواقعها مما يدل على ان موقع الجين على الكروموسوم ضرورة اساسية لعمله الطبيعى.
* الانتقال: يحدث احيانا ان ينفصل جزء من كروموسوم ثم ينتقل إلى كروموسوم اخر ويرتبط به منتجا ما يعرف بالانتقال ويحدث الانتقال المتبادل عندما يتم التبادل بين قطعتين تتبعان زوجين من الكروموسومات المختلفة وقد لا يؤدى الانتقال إلى فقد او اضافة فى المادة الوراثية ولا يظهر على مثل هؤلاء الاشخاص اى خلل او تشوه ولكن نسلهم يتعرض لظهور بعض التشوهات الخلقية نظرا للتوزيع غير العادل لاجزاء الكروموسومات المنتقلة اثناء الانقسام الاختزالى وتكوين الجاميتان بحيث ينتج جاميتان تحتوى على حذف كروموسى او مضاعفة كروموسومية ويسمى الاشخاص حامل الانتقال الكروموسومى.

### ■ التشخيص

○ كيف يمكن تشخيص الامراض الوراثية فى الجنين؟.

○○ لقد وصلت المعرفة بالتغيرات الكروموسومية إلى الحد الذى يسمح بالاستشارة الوراثية ويمكن اختبار الاجنة فى المراحل الاولى من النمو وذلك بدراسة طراز الهيئة الكروموسومية عن طريق زراعة بعض انواع انسجة الجنين لمعرفة التشوهات الوراثية وهو لا يزال فى الرحم ومن طرق فحص التشوهات.

* اختبار السائل الامينوسى:

حيث يتم سحب كمية من السائل الامينوسى المحيط بالجنين عن طريق ابرة تدخل عبر جدار البطن والرحم بمراقبة الصور فوق الصوتية ويجرى هذا الفحص عادة بين الاسبوع الرابع عشر والسادس عشر للحمل ولا يتم عادة اجراء مثل هذا الفحص الا بعد دراسة شاملة لاحتمالات الحمل بجنين مصاب باحد الامراض الوراثية وبعد اطلاع المراة الحامل وزوجها على خطورة هذه الطريقة والمسائل المتعلقة بها ويتم زراعة الخلايا الجنينية وقياس مادة الفافيتوبروتين المتواجدة فى السائل الامينوسى وبعد مرور اسبوعين على الاقل من زراعة الخلايا يمكن صبغ الكروموسومات فى الخلايا المنقسمة وفحصها يتم تحليل السائل الامينوسى بطرق عديدة اكثرها شيوعا التحليل الكيميائى لكشف وقياس مؤشرات التشوهات الجنينية وتحاليل الكروموسومات فى خلايا الجنين التى تحدد جنس الجنين والتشوهات الكروموسومية ودراسة الانزيمات الخلوية للكشف عن اخطاء الايض بالاضافة إلى تحليل تركيب الحامض النووى DNA لاجل معرفة التركيب الدقيق للجينات ولكن نتائج هذه الدراسة تاتى متاخرة اى بعد ان يكون الجنين قد جاوز الاشهر الثلاثة الاولى من الحمل وهى المدة التى يحددها الفقهاء لنفخ الروح.

ولذا فان كثيرا من الاطباء المسلمين يترددون كثيرا فى اجراء هذا الفحص نظرا لتاخر نتائجه إلى ما بعد نفخ الروح.

* اخذ عينة من الخملات المشيمية: حيث يتم اخذ عينة من الخملات المشيمية عن طريق ادخال ابرة عبر جدار البطن والرحم او انبوبة صغيرة تدخل عن طريق المهبل بمساعدة الموجات فوق الصوتية ويتم دراسة الخلايا المنقسمة مباشرة او بزراعة المشيمة لمدة قصيرة ويمكن بواسطة هذه الطريقة معرفة كل ما تم سرده سابقا فى فحص الامينوسى من تشوهات فى الكروموسومات وجنس المولود وقياس المؤشرات وتحليل الحامض النووى DNA ولكن تمتاز هذه الطريقة بانها تجرى فى فترة مبكرة من الحمل فى الاسبوع الثامن إلى العاشر مما يسهل من جراء الاجهاض فى فترة مبكرة ومامونة ويمكن الحصول على النتائج بطرق مباشرة دون اللجوء إلى الزراعة لان الخلايا المشيمية فى حالة انقسام دائم ولم يعد خطر حدوث اجهاض نتيجة هذا الاجراء يزيد على ١-٢٪ وعليه فالكثير من الدول الاسلامية التى تبيح الاجهاض قبل نفخ الروح بدات فى استحداث هذه الفحوص فى مختبراتها والامل ان تحصل فى المستقبل على دراسة وافية حول استخدام هذه الفحوص فى الدول الاسلامية.

* اختبار خلايا الجنين فى دم الام: وهى محاولة مازالت قيد البحوث للتوصل إلى فصل مادة الوراثة للجنين من العدد القليل من الخلايا الجنينية التى تكون قد تسربت إلى دم الام الحامل ومضاعفة هذه المادة بالتقنيات الحديثة PCR لدراسة التركيب الوراثى للجنين.

ويختتم الدكتور خالد العلى الحوار قائلا: ان اهم المشاكل التى تواجه العالم الاسلامى حول موضوع التشوهات الوراثية بالجنين تدور حول اجهاض الجنين اذا ما تم تحديد العلة واثارها مثل حالات الثلاثية الكروموسومية للكروموسومات الذاتية وعليه فانى ارى ان الموقف الشرعى والاخلاقى من تشوه الجنين الوراثى لابد ان يركز على الجوانب التالية:

* منع حدوث التشوه ان امكن عن طريق الابتعاد عن العوامل البيئية التى قد تسبب هذه التشوهات بقدر الامكان مثل الاشعة والعقاقير والمواد الكيميائية (التبغ والمخدرات والكحول... الخ) والامراض الفيروسية بالابتعاد عن الزنا واللواط والشذوذ الجنسى ولعل الزواج المبكر يكون خير رادع لهذا الامور وللانجاب المبكر للابتعاد عن تاثير زيادة العمر لبعض انواع التشوهات واجراء الفحوص الوراثية للراغبين فى الزواج لخلوهم من العيوب الوراثية.
* محاولة ايجاد علاج لاصلاح التشوه الوراثى او التخفيف من اثاره حيث ان الكثير من الامراض الوراثية التى تصيب الجنين يمكن معالجتها او التخفيف من اثارها الضارة باتباع نظام غذائى معين او تعاطى بعض الادوية او اجراء بعض العمليات الجراحية ويندرج تحت هذا محاولة العلماء للمداواة الجينية حيث ان هناك تجارب تمت لبعض الامراض عن طريق اصلاح الخلل سواء كان قبل الولادة او بعد الولادة.
* الحرص على تشخيص حالات تشوه الاجنة فى فترة مبكرة من الحمل عن طريق استخدام طرق حديثة لفحص الجنين قبل الولادة مثل زراعة الخملات المشيمية وفحوص الحامض النووى DNA واختبار خلايا الجنين فى دم الام اذا ما تم تطبيقه فى المستقبل.
* تشكيل لجان من علماء الوراثة والاطباء وعلماء الفقه للنظر فى حالات التشوه الجنينى للحالات المستجدة نظرا لاختلاف اعراض هذه الامراض من حالة إلى حالة اخرى حسب التركيب الوراثى.