



גרסה 10.24

שאלות ותשובות – דיקור מי שפיר:

- 1. האם הבדיקה כואבת?**
הכאב בעת הדקירה לרוב דומה לכאב שמרגישים בבדיקת דם. בזמן שאיבת הנוזל תיתכן תחושה של לחץ בבטן. הכאב המקומי והלחץ לרוב חולפים עם סיום הבדיקה.
- 2. האם הבדיקה נעשית תחת הרדמה?**
לא. מכיוון שאין בכך צורך. הרדמה כללית עלולה להשפיע על העובר עצמו, ואי הנוחות הכרוכה בהרדמה מקומית יכולה להיות משמעותית יותר מזו של הדיקור עצמו.
- 3. האם קיים סיכון להפלה/לידה מוקדמת?**
כן. מדובר בבדיקה פולשנית. עם זאת, הסיכון נמוך, בגבולות 1:800-1000. תתכן דליפה מינימלית של מי שפיר. בדרך כלל החור בקרומים נסגר ספונטנית וירידת המים פוסקת. בכל חשש- יש לפנות להערכה רפואית.
- 4. מלבד הפלה / לידה מוקדמת, האם יש סיכונים נוספים בבדיקה?**
ייתכנו סיכונים נוספים, אך יש לציין כי הם נדירים ביותר - עלול להתפתח סיבוך כגון זיהום תוך רחמי אשר עלול לחייב כריתת רחם ואף לגרום למוות.
- 5. כמה זמן נמשכת הבדיקה?**
בדרך כלל דקות ספורות בלבד.
- 6. האם יש צורך באשפוז לפני או אחרי הבדיקה?**
אין צורך בהכנה מוקדמת לפני הבדיקה (למעט התייעצות עם הרופא המטפל לנשים הנוטלות תרופות, כגון אספירין או מדללי דם אחרים) ו/או באשפוז לאחר בדיקת מי שפיר. לאחר הבדיקה מומלצת מנוחה של שלושה ימים (כולל יום הבדיקה). אין צורך בצום.
- 7. האם כמות המים הנשאבת לא חסרה לעובר?**
כמות מי השפיר הנשאבת אינה משמעותית מבחינת העובר. הכמות החסרה מושלמת בתוך מספר שעות.
- 8. האם אוכל לבחור את הרופא שיבצע את הבדיקה?**
לא. המרכז הרפואי "כרמל" הינו מרכז רפואי ציבורי ולכן לא ניתן לבחור את הרופא. יש לציין כי כל הרופאים המבצעים את הבדיקה בבי"ח כרמל הם רופאים מוסמכים עם ניסיון רב שנים בביצוע הבדיקה.
- 9. במידה ואבחר לבצע בדיקות נוספות על הדגימה, האם תילקח כמות גדולה יותר של מי שפיר?**
הכמות הנשאבת לרוב הינה כ- 40-50 מ"ל. לעתים, במידה ונדרשות בדיקות נוספות/מיוחדות, יש צורך בכמות מעט גדולה יותר.
- 10. מדוע צריך להגיע עם מלווה לבדיקה?**
אחרי הבדיקה מומלצת מנוחה. לאחר הבדיקה המלווה יצטרך להסיע אותך הביתה.



שאלות ותשובות נוספות (על מידע מתוך טופס ההסכמה) שיסייעו להבנת משמעות הבדיקה, יתרונותיה ומגבלותיה:

1. מהו המטען הגנטי של האדם (הגנום)?

כמעט בכל התאים בגוף מצוי המטען הגנטי במלואו. המטען הגנטי מסודר במארגים הקרויים כרומוזומים. לרוב האנשים 23 זוגות כרומוזומים (סה"כ 46) בכל זוג, כרומוזום אחד הורש מהאם והשני מהאב. הכרומוזומים עשויים מסליל ארוך של חומר התורשה הקרוי DNA. הכרומוזומים נושאים כ-23,000 גנים שחלקם אחראיים ליצירת חומרים החיוניים לצורך התפתחות הגוף ותפקודו התקין. הגנים כתובים באמצעות קוד גנטי המורכב משילוב של 4 סוגי אותיות או בסיסים (G,T,C,A). המטען הגנטי מכיל כשלושה מיליארד אותיות, שרובו אינו מקודד לגנים אך ייתכן ובכל זאת יש לו קשר לתחלואה.

2. מהן הפרעות כרומוזומליות?

הפרעות במטען הגנטי אחראיות לסוגים שונים של מומים מלידה, תסמונות גנטיות, פיגור שכלי, אוטיזם ועוד. חלק מההפרעות במטען הגנטי נובע מעודף או חסר של כרומוזום שלם או חלק ניכר ממנו. למשל תסמונת דאון נובעת מעודף כרומוזום 21 (שלושה עותקים של כרומוזום 21 במקום שניים) הפרעות כאלה ניתן לאתר באמצעות בדיקת מיקרוסקופ אור של תאים מדם של אדם שנולד או מדגימת מי שפיר או סיס'י שליה של עובר. בדיקה זו קרויה בדיקת קריוטיפ. בדיקת קריוטיפ מסוגלת לזהות שינויים שגודלם עולה על 5-10 מיליון אותיות או בסיסים.

3. מהן הפרעות כרומוזומליות תת-מיקרוסקופיות?

חלק נוסף מההפרעות במטען הגנטי נובע מעודף או חסר של מטען גנטי שאינו ניתן לזיהוי באמצעות מיקרוסקופ אור שכן גודל השינוי קטן יחסית. עם זאת גם שינויים "מזעריים" כאלה יכולים להיות כרוכים בהפרעות קשות, לרבות מומים מלידה, תסמונות גנטיות, פיגור שכלי, אוטיזם ועוד. חלק משינויים הללו ניתנים לזיהוי באמצעות השבב הציטוגנטי המאפשר בדיקה מפורטת יותר תוך בחינת מספר רב מאד של גלאים או סמנים גנטיים, בו זמנית.

4. מה משמעות התשובה "תוצאה חריגה"?

תוצאה חריגה משמעותה כי זוהה חסר או תוספת כרומוזומליים העלולים להיות קשורים במצב תחלואה. במקרה כזה תוזמני ליעוץ גנטי בדבר משמעות התוצאה.

5. מה פרוש התשובה "אין עדות לחסר או תוספת כרומוזומלית באתרים הידועים כקשורים לתסמונות גנטיות ידועות"?

משמעותה כי לא נמצאו שינויים כמותיים העונים על הקריטריונים לדיווח שפורטו לעיל. גם אם נמסרה תשובה כזו הדבר לא שולל את כלל התסמונות הגנטיות או את הפרעות התורשתיות האפשריות. נדגיש כי אם הבדיקה בוצעה בשל חשד להפרעה בעובר שסיבתה לא התגלתה בבדיקה, יש להמשיך בניסיונות האבחון בדרכים נוספות.

6. מה הסיכוי לגלות שינוי כמותי משמעותי בבדיקת השבב הציטוגנטי?

- הסיכוי לגלות שינוי כמותי בעל משמעות רפואית תלוי בסיבה הראשונית לביצוע הבדיקה:
- בפרטים עם אוטיזם, פגיעה שכלית או מומים מלידה - הסיכוי לגלות שינוי הוא כ-10%-20%.
 - בעוברים עם מומים משמעותיים כ-5%-7%.
 - בהריונות ללא ממצא חריג או גורם סיכון כ-1% (Wapner et al., NEJM, 2012).



7. האם בדיקת השבב הציטוגנטי מזהה את כל ההפרעות הכרומוזומליות ?

לא. חלק מההפרעות הכרומוזומליות לא יזוהה על ידי השבב הציטוגנטי, למשל הפרעות מאוזנות שאינן כרוכות בחסר או תוספת של מטען גנטי (כגון טרנסלוקציות מאוזנות), חסרים או תוספות באזורים כרומוזומליים שאינם מיוצגים על גבי השבב הציטוגנטי, ומצבים של "מוזאיקה" כלומר הפרעה כמותית לא מאוזנת המצויה רק בחלק (> 20%) מהתאים.

8. האם בדיקת השבב הציטוגנטי מזהה את כלל ההפרעות והתסמונות הגנטיות באדם?

לא. חלק מהתסמונות או ההפרעות הגנטיות עלולות להיגרם על ידי שינויים שאינם מתגלים בבדיקה כגון מוטציות נקודתיות (שינוי של אותיות/בודדתות/ברצף הגנטי) או שינויים כמותיים במספר קטן של בסיסים שאינם ניתנים לזיהוי על ידי בדיקת השבב הציטוגנטי.

9. מה פירוש "בדיקה מדגימה ישירה" לעומת "בדיקה מתרבית תאים" ?

בדיקה מדגימה ישירה משמעותה שה-DNA העוברי מופק ישירות מנזל מי השפיר או מרקמת סיסי השלייה זמן קצר לאחר הפעולה ביחידת האולטרה-סאונד. כעיקרון זו הגישה המועדפת.
דגימת מתרבית תאים נעשית כאשר לא ניתן לערוך בדיקה מדגימה ישירה. מצבים אלה כוללים: מקרים בהם הדגימה העוברית אינה בכמות מספקת, במקרים שיש עדות או חשד לנוכחות תאי אם בדגימה (דגימת מי שפיר דמית), וכן במקרים מיוחדים אחרים כפי שייקבע בייעוץ הגנטי ו/או על ידי המעבדה.

10. מתי ולשם מה מבוצעת בדיקת דם להורים ?

כאשר מזוהה בבדיקה שינוי כמותי החשוד כגורם להפרעה משמעותית ניתן לברר בבדיקת דם להורים האם הממצא אירע לראשונה בעובר או שמא הוא הורש מאחד ההורים. בדיקה כזו עלולה לזהות בהורים שינויים כמותיים נוספים שלא הייתה כוונה ראשונית לאתרם. כמו כן, הבדיקה עלולה לאתר מצבים בהם הקשרים הביולוגיים בין הנבדקים אינם תואמים לאלו שדווחו (כמו במצבים של אימוץ או אבהות שונה מהמדווח).
קשרים כאלה אינם מדווחים בתשובת המעבדה

11. אם יש לי שאלות נוספות בנושא הבדיקה או תוצאותיה אל מי אוכל לפנות?

במידה והרופא/ה או היועצת הגנטית שהפנו אותך לבדיקה לא ענו על כל שאלותיך תוכלי לפנות למזכירות המכון הגנטי בטלפון או במייל, לצורך קבלת מענה.