

דף מידע - QF-PCR (בדיקה מהירה לאבחון שינויים מספריים בכרומוסומים).

מטרת הבדיקות הכרומוסומליות לאבחון טרום לידתי (דיקור מי שפיר או בדיקת סיסי שליה) היא לזהות שינויים מספריים ומבניים בכרומוזומים (23 זוגות באופן תקין), במיוחד מסוג טריזומיות, מצבים בהם קיימים בעובר שלושה עותקים של כרומוזום מסוים (במקום שניים). הטריזומיה הנפוצה ביותר, של כרומוזום 21, גורמת לתסמונת דאון. טריזומיות נפוצות נוספות בילודים הן בכרומוזום 13 (תסמונת פטאו) ו-18 (תסמונת אדוארדס). כמו כן, ייתכנו שינויים מספריים בכרומוזומי המין, X ו-Y. בדיקת כרומוסומים מלאה אורכת עד 6 שבועות (לחלק מהבדיקות ניתן לדווח תוצאה כבר אחרי 3 שבועות).

מטרת "בדיקה מהירה" QF-PCR (Quantitative Fluorescence Polymerase Chain Reaction) הינה לזהות ליקויים מספריים בחמישה כרומוסומים, האחראים להפרעות הכרומוסומליות הנפוצות: הכרומוסומים 21, 18, 13, וכרומוסומי המין X ו-Y. השיטה מאפשרת קבלת תוצאות תוך 3-5 ימי עבודה.

קבלת התוצאה:

- נמסרות טלפונית תוך 3-5 ימי עבודה.
- במידה ולא מקבלים הודעה טלפונית לאחר 5 ימי עבודה, בני הזוג מוזמנים ליצור עמנו קשר.
- במקרים בהם התוצאה הראשונית אינה חד משמעית, יתכן עיכוב בשל הצורך בבדיקות חוזרות. כמו כן, לעיתים תידרש גם דגימת דם של ההורים במסגרת הבירור, והם ייתבקשו להגיע למכון הגנטי לשם כך.
- במקרים נדירים לא ניתן לדווח תוצאה חד משמעית בבדיקת QF-PCR, אז קיים צורך להמתין לניתוח של בדיקה כרומוסומית מלאה.

- תעוד התוצאה נשלח בדואר יחד עם תוצאת בדיקה כרומוסומית מלאה תוך 6 שבועות. דגשים חשובים:

- הבדיקה כרוכה בלקיחה של כ-5 מ"ל מי שפיר נוספים (נפח קטן).
- השיטה אינה מהווה תחליף לבדיקת הכרומוסומים המלאה אלא מהווה תוספת מהירה, שכן היא אינה שוללת שינויים נדירים יותר בכרומוסומים כגון שינויים מבניים, שינויים בכרומוסומים אחרים, מצבי מוזאיקה (בהם ההפרעה מצויה רק בחלק מתאי העובר, אך לא בכלם) ועוד.
- הבדיקה אינה מגלה מזעריים תת-מיקרוסקופיים הניתנים לזיהוי בבדיקת "שבב ציטוגנטי" CMA.
- הבדיקה אינה ממומנת ע"י משרד הבריאות או קופות החולים.

ראו מידע נוסף בדף מידע אבחון טרום-לידתי בבדיקת מי-שפיר

אל תהססו לפנות אלינו אם עולות שאלות נוספות

לטלפון: 04-6495446 בימים א' עד ה' בין השעות 13:00-15:00

דרכי ההתקשרות הנוספים איתנו:

פקס: 04-6494425, אינטרפקס: 04-6163481, מייל: gent_zim@clalit.org.il

בברכת הריון מוצלח

