

## דף מידע אבחון טרום לידתי בבדיקה פולשנית בהריון

**מטרת הבדיקה** - אבחון טרום לידתי של הפרעה כרומוזומלית או מחלה תורשתית במשפחה, שניתן אודותיה יעוץ גנטי (ובתנאי שהמחלה ניתנת לאבחון טרום לידתי).

### מי זכאית לבדיקה במימון ציבורי?

1. אישה שנכנסה להריון בהיותה בת 34 שנים ומעלה (בתאריך וסת אחרונה).
2. אישה שבהריון שלה בעבר אובחנו הפרעה כרומוזומלית, מחלה תורשתית או מום פתוח במערכת העצבים.
3. אישה עם תוצאות חריגות בבדיקות סינון לאמדן סיכון לתסמונת DOWN (כגון תבחין שליש ראשון, שני, משולב).
4. סיבות רפואיות מיוחדות אחרות על פי הנחיות יעוץ גנטי.

**האם ניתן לבצע את הבדיקה ללא זכאות למימון ציבורי?** אפשר. הבדיקה יכולה להתבצע במימון עצמי, ללא צורך בהמלצה רפואית (עד שבוע 22.6 להריון).

**מתי מתבצעת בדיקה פולשנית בהריון?** דיגום סיסי שיליה ניתן לבצע בין שבועות 6+13-11 להריון. העיתוי הרצוי לדיקור מי שפיר הוא בין שבועות 16-20 להריון. עם זאת, ניתן לבצע דיקור מי שפיר גם אחרי מועד זה.

**איך מתבצעת בדיקה פולשנית בהריון?** הבדיקה מתבצעת בבית חולים, בתנאים סטריליים, בהנחיית אולטראסאונד. הרופא נוטל דגימה מסיסי שיליה, או שואב בעזרת מזרק כמות קטנה ממי השפיר המקיפים את העובר (בהתאם לבדיקה המבוצעת). לאחר מנוחה קלה, הנבדקת יכולה לחזור הביתה. מומלץ לנוח ביום הבדיקה. כדאי להימנע ממאמץ גופני קשה בימים שאחריה. אם מופיעים דימומים, ירידת מים, חום או כאב בטן, יש לפנות מיד לרופא מטפל בהריון.

**מה להביא לבדיקה?** כרטיס מעקב הריון מלא, הכולל תיעוד של סוג הדם, ואת כל המסמכים הרפואיים הקשורים להריון הנוכחי, כולל סיכום יעוץ גנטי – גם אם ניתן בעבר.

אישה שסוג הדם שלה הוא Rh- (שלילי) תקבל זריקה (anti D) לאחר הבדיקה.

**האם ישנו סיכון בבדיקה?** מדובר בבדיקות פולשניות הכרוכות בסיכון להפלה בשבועות מוקדמים של ההריון, או ללידה מוקדמת וסיבוכי פגות בשבועות מאוחרים יותר של ההריון. הסיכון להפלה בדיגום סיסי שיליה מגיע על פי נתונים עדכניים של משה"ב עד 1:200-1:400 (0.25%-0.5%) ובדיקור מי שפיר עד 1:1000-1:400 (0.01%-0.25%). כמו כן, ישנם מצבים שמסיבות שונות לא ניתן להשלים את תהליך הבדיקה במעבדה, ונדרשת דגימה נוספת. ישנם סיכונים חמורים יותר, ששכיחותם נמוכה יותר.

**מתי מקבלים תוצאה?** תוצאה מתקבלת כעבור 3-6 שבועות. במידה ואין ממצא חריג, יישלח מכתב הביתה (נא להתאזר בסבלנות). במצבים של ממצא חריג, חלילה, ניצור ביזמתנו קשר, על פי הפרטים שמסרתם לנו בטופס המידע האישי (נא הקפידו שמידע זה יהיה מלא ומעודכן).

כדאי לדעת כי ניתן להיעזר בבדיקה מהירה השוללת בעיות כרומוזומליות שכיחות. אנו מבצעים את הבדיקה המולקולארית בשיטת QFPCR. בדיקה זו כוללת את הכרומוזומים שמעורבות שלהם שכיחה יחסית: כרומוזום 21 (הקשור לתסמונת דאון), 13, 18 וכן כרומוזומי המין (Y,X). מדובר בבדיקה חלקית, שאינה מחליפה את הבדיקה המלאה. פנו אלינו לקבלת פרטים.

**חשוב לדעת:** הבדיקה שתבוצע בהריון שלכם מכוונת לאבחון רפואי מסוים, כפי שיוסבר לכם בשיחה. ניתן לבצע כיום בדגימה שנלקחת באמצעות בדיקה פולשנית בהריון בדיקות גנטיות רבות של מחלות ומצבים גנטיים נוספים. הבדיקה המבוצעת בשגרה היא בדיקת "שבב ציטוגנטי" (שבב ציטוגנטי - Chromosomal Microarray Analysis - CMA) ברזולוציות ובטכנולוגיות שונות. פענוח תוצאות בדיקת CMA מבוסס על נתונים שקיימים כיום, וישנה אפשרות לקבל את המידע הגולמי. בנוסף, ניתן לבצע בדיקות אחרות בשיטות הריצוף המתקדם - NGS (Next Generation Sequencing) (כגון, בדיקת פאנל גנטי המיועדת לקביעת הרצף הגנטי של גנים מוכרים כגורמים למצבים רפואיים ספציפיים, בדיקת ריצוף אקסומי לקביעת הרצף הגנטי של האיזורים המקודדים במטען הגנטי, או אף בדיקת ריצוף כלל גנומי). מדובר בשירות שאינו נכלל כיום בסל השירותים, וכרוך בתשלום במימון ובאחריות המשפחה. נשמח לתת למעוניינים מידע בנוגע לבדיקות אלו.

כמו כן, קיימת אפשרות לשמור דגימה של החומר העוברי שנלקח במהלך הבדיקה לאורך ההריון, לצורך בדיקות נוספות- אם תידרשנה בהמשך. שירות זה מבוצע בתשלום (באחריות המשפחה).

העדר ממצא חריג בבדיקה שתבוצע בהריון אינו שולל, לצערנו, את האפשרות להולדת תינוק פגוע. קיים סיכון רקע לבעיות מולדות בכל הריון, והוא נאמד בכ 3% באוכלוסייה הכללית הבריאה.

## אל תהססו לפנות אלינו אם עולות שאלות נוספות

לבירור תוצאות הבדיקה ניתן לפנות לטלפון 04-6495416 בין השעות 13:00 ל 15:00 (בימים א' עד ה')  
פקס: 04-6494425, אינטרפקס: 04-6163481, מייל: gent\_zim@clalit.org.il, טלפון: 04-6495446.

בברכת הריון מוצלח

