

חוברת מידע: יעוץ גנטי בנושא קרבת משפחה

המכון לגנטיקה
טל: 04-6495446/78
פקס: 04-6494425
מרכז רפואי העמק, עפולה



	תאריך גרסה	גרסה 1.1 עברית
EMC0010-16	3.7.2017	חוברת מידע קרבת משפחה

פניתם ליעוץ גנטי בגלל קרבת משפחה. בחוברת מידע זו תקראו מידע בנוגע למשמעות של נתון זה, השלכותיו, והדרכים העומדות בפניכם.

הערכת הסיכון:

רוב הילדים נולדים בריאים. יחד עם זאת, בכל הריון באוכלוסייה הכללית הבריאה קיים סיכון רקע למום, מחלה או בעיה מולדת. סיכון זה מוערך בכ-3%. כלומר, 3 מתוך 100 תינוקות ממשפחות בריאות, יכולים להיוולד עם בעיה רפואית כלשהי. הסיכון קשור בין השאר למטען הגנטי של ההורים ושל הצאצאים. כאשר בני הזוג הם קרובי משפחה ביניהם, סיכון זה עולה. שיעור העלייה תלוי במידת הקרבה המשפחתית. למשל אצל בני דודים ראשונים הסיכון הזה מוערך בכ-6%.


מהו המטען הגנטי?

המטען הגנטי האישי של כל אחד מאתנו נמצא בכל תא בגוף במבנה הנקרא DNA. DNA הוא חומר תורשתי, המועבר מההורים אל צאצאיהם.



מולקולת ה-DNA מכילה מידע מקודד של התכונות שלנו, כמו למשל צבע העיניים, קבוצות הדם ועוד תכונות רבות אחרות. התאים שלנו יודעים לפענח את המידע המקודד הזה ולייצר על פיו חומרים ההכרחיים לבריאותנו. רצף מקודד כזה נקרא גן, ויש לנו לערך 22,000 גנים. לכל גן יש לנו שני עותקים. אחד מהם **מהאם** והאחר **מהאב**.



שיבוש ברצף ה DNA שגורם למחלה, נקרא מוטציה.  מוטציה

מה המשמעות לגבי קרובי משפחה?

כאשר בני הזוג הם קרובי משפחה, תוספת הסיכון למום או מחלה מולדים קשורה בעיקר למצבים ומחלות המועברים בתורשה אוטוזומלית רצסיבית. המחלות הרצסיביות הן מגוונות, הרבה מהן חמורות מאד, ומתבטאות בפגיעה בתפקוד מערכות הגוף, כגון המוח.

מהי תורשה אוטוזומלית רצסיבית?

מחלה אוטוזומלית רצסיבית מתפתחת כשקיים שיבוש, כלומר מוטציה, בשני העותקים של הגן. אדם בעל מוטציה בעותק אחד של הגן, מבין השניים שיש לאדם באופן טבעי, הוא נשא בריא, כי העותק התקין מגן עלינו.



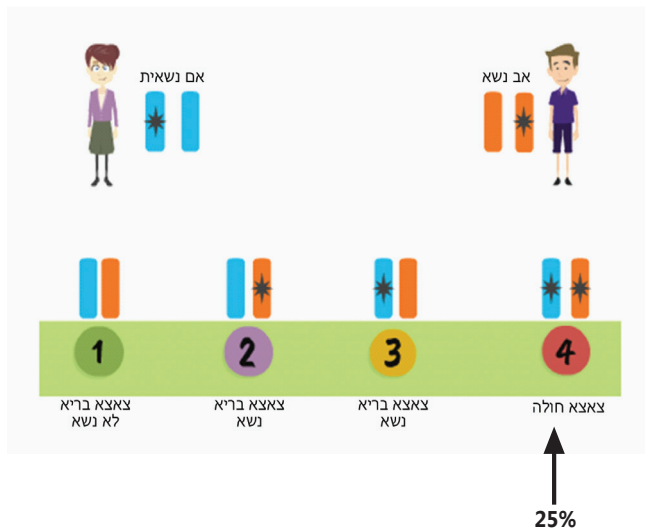
כל אדם בעולם הוא נשא של מוטציות שונות בגנים רצסיביים.

למרבה המזל, רוב המוטציות בגנים הרצסיביים הן נדירות מאד. בכל זאת, אם שני הורים בריאים הם בעלי מוטציות באותו גן רצסיבי, הרי שקיים סיכון גבוה להתפתחות מחלה אצל הילדים שלהם.

מהן ההשלכות של תורשה אוטוזומלית רצסיבית לגבי הצאצאים שלנו?

לצאצאים שלנו, אנחנו מורשיים עותק אחד מכל גן שלנו. לכן בכל הריון של הורים בעלי מוטציה, קיימים 4 הרכבים גנטיים אפשריים שיקבל הצאצא (בבקשה היעזרו באיור שלמטה):

אפשרות אחת היא שהצאצא יקבל שני עותקים תקינים, אפשרויות נוספות הן שהצאצא יקבל עותק אחד תקין והאחר פגום (פעם מהאם ופעם מהאב, אפשרויות 2 ו-3). ואפשרות רביעית היא שהצאצא יקבל מכל אחד מההורים עותק עם מוטציה. במצב זה הצאצא יהיה חולה, כיוון שקיבל 2 עותקים פגומים של הגן. מכאן, כששני בני הזוג נשאים של מוטציה באותו גן רצסיבי, הסיכון לצאצא חולה הוא 25%, כלומר 1 ל-4 בכל הריון.



מדוע אצל קרובי משפחה הסיכוי לנוכחות של אותה מוטציה בגן רצסיבי גבוה מהסיכוי לכך באוכלוסייה הכללית?

לקרובי משפחה יש מטען גנטי דומה. ככל שעולה קרבת המשפחה, עולה גם מידת הדמיון במטען הגנטי. כאשר במשפחה קיימת מוטציה בגן מסוים, עולה הסיכוי שבני משפחה נוספים יהיו נשאים של אותה מוטציה.

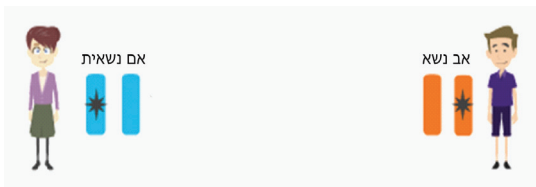
מהן האפשרויות העומדות בפני בני זוג שיש ביניהם קרבת משפחה?

- ראשית, להכיר את הסיכוי ללידת צאצא חולה.
- במידה וידוע הבסיס הגנטי של מחלה תורשתית מסוימת במשפחה שלכם, מומלץ לבצע בדיקה גנטית של המחלה הזו. לכן חשוב לדווח על כך בייעוץ הגנטי.
- כמו כן מומלץ לבצע בדיקות גנטיות של מחלות אחרות במסגרת סקר אוכלוסייה, שהן שכיחות יחסית בקהילה שלכם.
- לבצע בדיקות אולטראסונד כולל בדיקת סקירת מערכות לשלילת מומים בהריון.

אם שני בני זוג נמצאים נשאים של מחלה גנטית קשה, ישנן שתי גישות עיקריות:

א. **אבחון במהלך ההיריון** כולל בדיקות לאבחון של עובר פגוע. בדיקות בהריון ניתן לבצע באמצעות לקיחת ביופוסיה קטנה מסיסי שיליה, בשליש הראשון של ההיריון, או בניקור מי שפיר בשליש ההיריון השני. גישה זו מתאימה לזוגות שביקשו להפסיק הריון אם יאובחן חלילה עובר פגוע, או במצבים שרוצים הכנה רפואית במהלך ההיריון וסביב הלידה לטיפול בתינוק החולה.

ב. **אבחון לפני הריון** - אבחון גנטי טרום השרשה. המשמעות היא ביצוע הפריה חוץ גופית ובדיקה גנטית המתבצעת בתא הנלקח מביצית מופרית לפני שמחזירים אותה לרחם. תהליך זה נקרא PGD (Pre Implantation Genetic Diagnosis).



לסיכום

לאור הסיכון הגבוה יותר אצל זוגות שהם קרובי משפחה, מומלץ בכל הריון לנקוט בזהירות רבה יותר. למשל, להקפיד לבצע בדיקות אולטראסאונד סקירת מערכות, כי בחלק מהמשפחות הבעיות הגנטיות קשורות למומים שאפשר לאבחן אותם בבדיקות הדמיה.

מובן שאנחנו ממליצים לתאם ייעוץ גנטי נוסף אם חלילה במהלך ההיריון יודגמו ממצאים חריגים בבדיקות אולטראסאונד או בדיקות אחרות.

היות ואנחנו חיים בעידן של התפתחות טכנולוגית מהירה בתחום הבדיקות הגנטיות, קיימות בדיקות נוספות. במידה והנכם מעוניינים במידע נוסף, פנו ליועצת הגנטית.

איחולים לבשורות טובות,

צוות המכון לגנטיקה
מרכז רפואי העמק



