

חברת מידע: יעוץ גנטי בנושא ריבוי מי שפיר

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

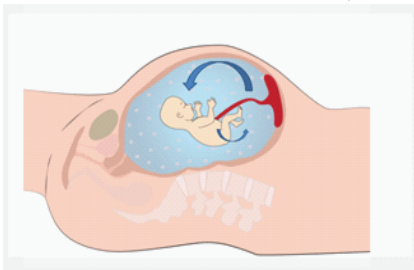


	תאריך גרסה	גרסה 2.0 עברית
EMC0010-16	31.10.2019	חברת מידע ריבוי מי שפיר

הפנו אתכם ליעוץ גנטי בגלל הדגמת ריבוי מי שפיר בהריון שלכם. בחוברת זו תקבלו מידע בנוגע למשמעות של הממצא הזה, השלכותיו, והדרכים העומדות בפניכם.

איך נקבע נפח מי השפיר מסביב לעובר?

במהלך החיים העובריים, העובר נמצא בסביבה מימית בתוך שק ההיריון. נחל זה הוא מי השפיר. העובר שותה את מי השפיר, ומפריש נחלים באמצעות מערכת השתן שלו, בחזרה אל תוך השק. נפח מי השפיר נשמר בצורה מאוזנת והוא מותאם במהלך ההיריון לגדילה של העובר.



ריבוי מי שפיר הוא ממצא חריג הנקבע על ידי המומחים לאולטראסאונד לפי פרוטוקולים מקצועיים. ברבים מההריונות ריבוי מי שפיר מבטא מצב חולף, והעובר בריא בדרך כלל. בחלק אחר מההריונות ממצא זה משקף בעיה רפואית אצל האם או אצל העובר עצמו.

מהן הבעיות הרפואיות שיכולות להיות קשורות לריבוי מי שפיר?

- **בעיה רפואית של האם:** למשל סוכרת. לכן, מומלץ לבצע בירור בנושא זה במרפאת הריון.
 - **תפקוד בלתי תקין של השלייה** לכן מומלץ לבצע בהריון בדיקות אולטראסאונד מכוונות לתקינות השלייה.
 - **בעיות רפואיות רבות אצל העובר:** הסיכון לבעיות רפואיות אצל העוברים נאמד בכ- 10% מההריונות אלה.
- במרבית ההריונות שבהם קיימת בעיה אצל העובר, ריבוי מי השפיר הוא קבוע לאורך ההיריון, ולפעמים הולך ומחמיר. ככל שעולה נפח השפיר, גדל הסיכון לבעיות רפואיות אצל העובר.

בעיות רפואיות שעלולות להופיע אצל העובר, הקשורות לריבוי מי שפיר:

להלן הסבר על חלק מהן:

מומים במערכת העיכול של העובר, בעיקר חסימה במעבר הנחלים במערכת העיכול העליונה. חסימה כזו יוצרת יכולת בליעה מופחתת, והצטברות של נפח גדול של מי שפיר בחלל הרחם.

מומים בכליות ומערכת השתן של העובר, הגורמים להפרשה לא תקינה של שתן בנפח גדול יותר מהרגיל (למשל מחלה גנטית בשם Bartter).

כל פגיעה בשרירים המעורבים בתהליך הבליעה יכולה לגרום לריבוי מי שפיר. חולשה זו יכולה להתפתח על רקע פגיעה בתפקוד המוח, מערכת העצבים, או מחלה בשריר עצמו. רשימת המצבים בקבוצה זו ארוכה מאד, ואחת הדוגמאות היא מחלת SMA Spinal Muscular Atrophy. זוהי מחלה תורשתית הקשורה בחולשה מתקדמת של השרירים בגוף, והיא שכיחה בכלל האוכלוסייה.

תסמונות כרומוזומליות, למשל תסמונת דאון.

מהי תסמונת כרומוזומלית?

המטען הגנטי האישי של כל אחד מאתנו נמצא בכל תא בגוף במבנה הנקרא DNA.

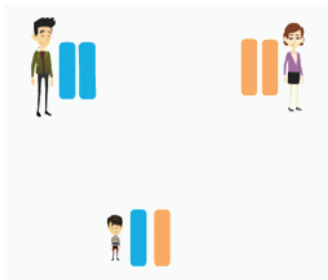
DNA הוא חומר תורשתי, המועבר מההורים אל צאצאיהם, ומכיל מידע מקודד של התכונות שלנו, כמו צבע העיניים, קבוצות הדם, ותכונות רבות אחרות.



ה-DNA ארוך במבנים ייחודיים הנקראים כרומוזומים. לאדם בריא יש 23 זוגות כרומוזומים, כלומר 46 כרומוזומים סך הכול.



לכל אדם ישנם שני עותקים מכל כרומוזום: אחד עבר בתורשה מהאב, והאחר מהאם.



שינוי במספר הכרומוזומים קשור בביטוי רפואי. בתסמונת דאון, למשל, קיימים 3 עותקים של כרומוזום מספר 21, במקום שניים במצב הנורמלי. לילדים עם תסמונת דאון ישנן פנים טיפוסיות, ובנוסף בעיות רפואיות רבות, ביניהן ליקוי התפתחותי, פיגור שכלי, מומי לב ועוד.

ישנן הפרעות כרומוזומליות שונות הפוגעות בכרומוזומים אחרים, שיכולות להיות גם זעירות. שינויים קטנים אלה ניתנים לאבחון בעזרת בדיקת "שבב ציטוגנטי", ולכן בדיקה זו מומלצת בהריון.

מהי בדיקת השבב הציטוגנטי?

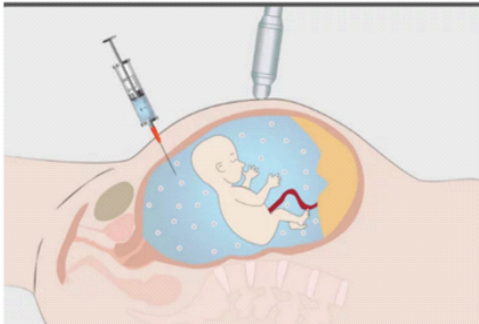
בלועזית הבדיקה נקראת (CMA) Chromosomal Micro Array. זו היא טכנולוגיה מעבדתית לאבחון חסר או תוספת ב-DNA.

איך מקבלים דגימה מהעובר מבלי לפגוע בו?

בעזרת ניקור מי שפיר, החל משבוע 16 להריון. הסיכון להפלה או ללידה מוקדמת כתלות בשבוע ההריון מניקור מי שפיר מגיע עד 1/400. כלומר, מבחינה סטטיסטית 1 מכל 400 עד 1000 בדיקות מי שפיר עלולה להסתיים בהפלה, או לידה מוקדמת.

איך מבצעים ניקור מי שפיר?

הרופא מחדיר מחט דרך הרחם אל שק ההריון בהנחית אולטראסאונד, ומשם שואבים כמות קטנה של נוזל. בתוך הנוזל ישנם תאים שנשרו באופן טבעי מהעור של העובר. במעבדה יפיקו מהם DNA וייבצעו את הבדיקות הגנטיות.



מה יהיו השלבים לאחר ביצוע הבדיקה הגנטית בהריון?

הצעדים האלה תלויים בתוצאות של הבדיקות הגנטיות ובהחלטות שלכם.

אם בדיקת השבב הציטוגנטי תקינה?

עדיין ייתכן שהעובר יהיה פגוע במחלות גנטיות שלא ניתן לאבחן באמצעות השבב הציטוגנטי.

דוגמא למחלה כזו היא תסמונת Bartter, שהחכרה קודם.

בדגימת DNA ניתן לבצע בדיקות מורחבות לאבחון מחלות אלה, כמו Next Generation Sequencing או בקיצור NGS.

כיום הבדיקה לא נכללת בסל השירותים וכרוכה בתשלום.

עם זאת, הבדיקות לא מבטיחות לידת תינוק בריא. לכן, דרוש הסבר רפואי אודות הסיכון השארי והאפשרויות הקיימות אחרי קבלת התוצאות.

אם ישנו ממצא חריג, ההורים מקבלים הסבר על ההשלכות הרפואיות שלו, והם מחליטים על גורל ההריון.

לסיום, אם תודגם החמרה או אם יודגמו ממצאים חריגים אחרים בהריון, אנו ממליצים לכם לתאם ייעוץ גנטי נוסף.

איחולים לבשורות טובות,

צוות המכון לגנטיקה
מרכז רפואי העמק



