

חוברת מידע: יעוץ גנטי בנושא שקיפות עורפית חריגה

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



	תאריך גרסה	גרסה 2.0 עברית
EMC0010-16	31.10.2019	חוברת מידע שקיפות עורפית

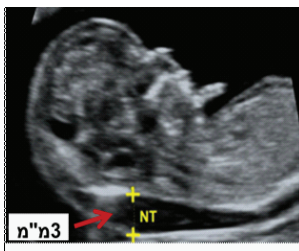
הפנו אתכם ליעוץ גנטי בגלל ממצא חריג במדידת השקיפות העורפית שבוצעה בבדיקת אולטראסאונד בהריון שלכם. בחוברת זו תקראו מידע בנוגע למשמעות של הממצא הזה, השלכותיו, והדרכים העומדות בפניכם.

מהי בדיקת שקיפות עורפית?

בדיקת אולטראסאונד המבוצעת בין שבועות 11 עד 13 להריון. בתקופה זו מצטברת בדרך כלל כמות קטנה של נוזל מתחת לעור העובר, באזור האחורי של הגולגולת ובעורף.

מה משמעות ערך המדידה של השקיפות העורפית?

במידה והעובי הוא 3 מ"מ ומעלה, קיים סיכון מוגבר לבעיות מולדות.



יש לציין כי גם בנוכחות שקיפות עורפית חריגה ישנו סיכוי שהעובר שלכם בריא ללא בעיות רפואיות. עם זאת מדובר בממצא חריג, שקשור בסיכון מוגבר לבעיות מולדות שונות. קיים קשר בין מידת העובי לשיעור הסיכון לבעיות רפואיות אצל העובר, כך שהסיכון עולה עם העלייה במידת העובי של העורף.



לאילו בעיות רפואיות קשורה שקיפות עורפית חריגה?

- בעיות הקשורות לאגירת נחלים בגוף העובר, שיכולה להתפתח לבצקת באיברים שונים. מצב זה קשור בסיכון משמעותי למות העובר ברחם, או אחרי הלידה.
- זיהום תוך רחמי בוירוס שנקרא Parvo. בדיקה זו מתבצעת באחריות הרופא המטפל בהריון.
- סיכון מוגבר למומים מבניים שונים אצל העובר, בעיקר מומי לב. לכן, מומלץ לבצע לאורך ההיריון בדיקות אולטראסאונד מיוחדות לשלילת מומים, כולל בדיקה לתקינות תפקוד ומבנה הלב, בדיקה זו נקראת אקו לב עובר.
- קבוצה נפרדת וחשובה של בעיות מולדות הקשורות בשקיפות עורפית חריגה בהריון היא קבוצת התסמונות הכרומוזומליות. כלומר **תסמונות שמקורן בשינויים במטען הגנטי שלנו שארוז בכרומוזומים.**

מהו המטען הגנטי?

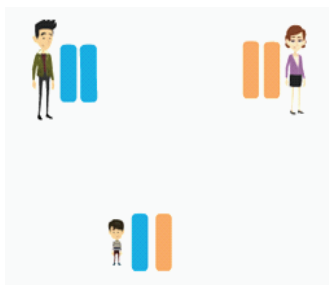
המטען הגנטי האישי של כל אחד מאתנו נמצא בכל תא בגוף במבנה הנקרא DNA . DNA הוא חומר תורשתי, המועבר מההורים אל צאצאיהם, ומכיל מידע מקודד של התכונות שלנו, כמו למשל צבע העיניים, קבוצת הדם, ותכונות רבות אחרות.



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 הנורמאלי. לילדים עם תסמונת דאון ישנן פנים טיפוסיות, ובנוסף בעיות רפואיות רבות, ביניהן ליקוי התפתחותי, פיגור שכלי, מומי לב ועוד.

ישנן הפרעות כרומוזומליות שונות הפוגעות בכרומוסומים 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?

קיימות שתי אפשרויות עיקריות:

1. **דיגום סיסי שליה:** בשבועות 11-13 להריון, ניתן לקחת פיסה קטנה מסיסי השיליה, הבדיקה נקראת גם CVS. בהנחיית אולטראסאונד, מוחדרת מחט לגוף האם, ונלקחת הדגימה, שנשלחת למעבדה לבדיקות גנטיות. בדיקה זו קשורה בסיכון של כ-חצי אחוז להפלה. כלומר, מבחינה סטטיסטית 1 מכל 200 בדיקות סיסי שליה עלולה להסתיים בהפלה.

2. **ניקור מי שפיר:** ניתן לבצע את הבדיקה החל משבוע 16 להריון. הסיכון להפלה בבדיקה זו מגיע עד 1/400.

איך מבצעים ניקור מי שפיר?

הרופא מחדיר מחט דרך הרחם אל שק ההיריון בהנחית אולטראסאונד, ומשם שואבים כמות קטנה של נוזל. בתוך הנחל ישנם תאים שנשרו באופן טבעי מהעור של העובר, ובמעבדה יפיקו מהם DNA ויבצעו 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 בשם NOONAN .

בדגימת DNA ניתן לבצע בדיקות מורחבות לאבחון מחלות אלה, בעזרת טכנולוגיות 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.

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



