

חוברת מידע:

תוצאה חריגה בבדיקת סינון לתסמונת דאון

המכון לגנטיקה

טל: 04-6495446/78

פקס: 04-6494425

מרכז רפואי העמק, עפולה

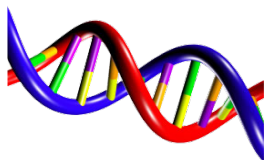


	תאריך גרסה	גרסה 2.0 עברית
EMC0010-16	31.10.2019	תוצאה חריגה בבדיקת סינון לתסמונת דאון

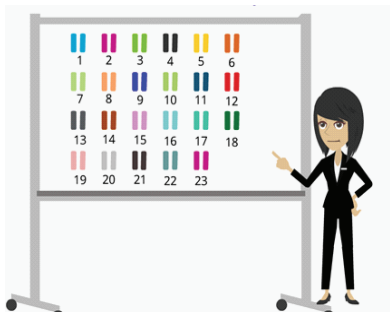
תוצאה חריגה בבדיקת סינון לתסמונת דאון

הופניתם לייעוץ גנטי בגלל תוצאה חריגה בבדיקת סינון לתסמונת דאון שבוצעה בהריון שלכם. בחוברת זו תקבלו מידע אודות נתון זה, השלכותיו והדרכים העומדות בפניכם.

DNA הינו החומר התורשתי שנמצא בכל תא בגוף. הוא מכיל מידע מקודד של התכונות שלנו, כמו למשל צבע העיניים, קבוצת הדם, ועוד תכונות רבות אחרות. ה- DNA ארוך במבנים ייחודיים הנקראים כרומוזומים.



לאדם בריא ישנם 23 זוגות כרומוזומים, כלומר **46 כרומוזומים בסך הכול**.



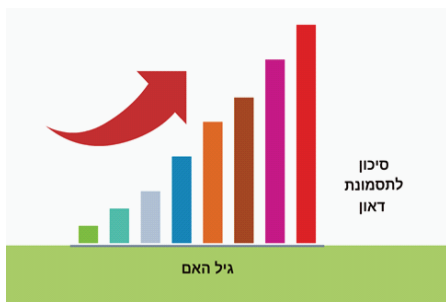
כל אדם הוא בעל שני עותקים מכל כרומוזום: אחד עבר בתורשה מהאב, והאחר מהאם.

שינוי במספר הכרומוזומים קשור בביטוי רפואי. למשל מצב בו קיימים שלושה עותקים מכרומוזום מסוים, במקום השניים שיש במצב התקין, נקרא טריזומיה. טריזומיה של כרומוזום מספר 21, גורמת לתסמונת דאון.



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

הסיכון לבעיה כרומוזומלית, כמו תסמונת דאון, עולה בהתאם לגיל האם. עם זאת לכל אישה בהריון ישנו סיכון לכך.



לכן פותחו בדיקות סינון לתסמונת דאון, והן מומלצות לכל הנשים בהריון, ללא קשר לגילן.
תוצאת הבדיקה מהווה בסיס לחישוב סטטיסטי של הסיכון לתסמונת דאון בהריון.

לבדיקות סינון קוראים לפעמים גם בדיקות סקר.

בדיקות הסינון נערכות כיום בארץ בשני שלבים:

1. סקר שליש ראשון מבוצע בין השבועות 11 עד 13 להריון. הוא כולל בדיקת אולטראסאונד למדידת השקיפות העורפית של העובר, ובדיקת דם לאם לקביעת הרמה של שני סמנים: PAPP A ו-free HCG.

2. סקר שליש שני מבוצע בין השבועות 16 עד 20 להריון, וכולל בדיקת שלושה סמנים נוספים בדם האם: AFP, HCG, E3.

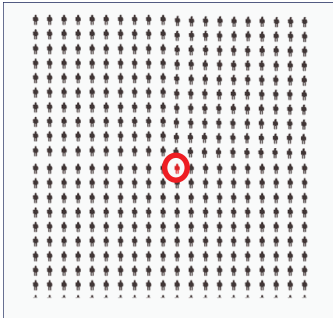
חלק מהנשים מופנות לייעוץ גנטי לאחר קבלת תוצאת סקר שליש ראשון חריגה, ואחרות בעקבות השילוב של תוצאות סקר שליש ראשון ושני. נתוני הסקרים, בנוסף לנתונים אחרים כגון גיל האם, משוקללים לחישוב הסיכון הסטטיסטי לתסמונת דאון אצל העובר.

שיעור הדיוק של הבדיקה המשולבת מוערך בכ 94%.

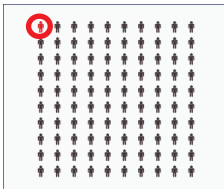
בהריונות עם תוצאה חריגה מומלצות בדיקות נוספות.

מתי תוצאה נחשבת חריגה?

כאשר הסיכון המחושב לתסמונת דאון בהריון גבוה מ- 1:380.
למשל סיכון של 1:100 הוא גבוה מ 1:380.



1:380



1:100

ישנה כיום בדיקת סינון נוספת הנקראת:

NIPS - Non Invasive Prenatal Screening. חוקרים מצאו ש DNA חופשי של העובר נמצא באופן טבעי בזרם דם האם אצל נשים בהריון. לכן באמצעות בדיקת דם לאם, ניתן לזהות הריון בסיכון לתסמונת דאון ומצבים גנטיים נוספים אצל העובר. הבדיקה לא נכללת כיום בסל השירותים וכרוכה בתשלום, וניתן לפנות לרופא המטפל לקבל הסבר מפורט אודותיה.

כאשר הסיכון הסטטיסטי חריג בבדיקת סינון, מומלץ לבצע בדיקת כרומוזומים אבחנתית לעובר. הבדיקה קובעת האם יש לעובר תסמונת דאון לפי בדיקת הכרומוזומים שלו, ולא כחישוב סטטיסטי.

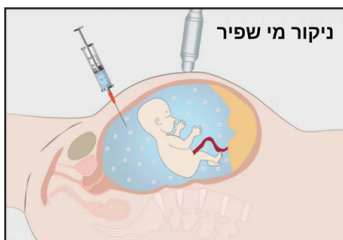
איך מקבלים דגימת DNA מהעובר ?

מקובלות שתי דרכים עיקריות: דיגום סיסי שליה בשבועות 11-13 להריון, או ניקור מי שפיר המבוצע לרוב החל משבוע 16 להריון.



דיגום סיסי שליה מבוצע בהנחיית אולטרסאונד, במהלכו מוחדרת מחט לגוף האם, ונלקחת דגימה מסיסי השליה. בדיקה זו קשורה בסיכון של כ-חצי אחוז להפלה. כלומר, מבחינה סטטיסטית 1 מכל 200 בדיקות סיסי שליה עלולה להסתיים בהפלה.

בניקור מי שפיר, מוחדרת מחט דרך דופן הרחם אל שק ההיריון בהנחיית אולטרסאונד, ומשם שואבים כמות קטנה של נוזל. בתוך מי השפיר ישנם תאים שנשרו באופן טבעי מהעור של העובר. הסיכון להפלה בבדיקה זו מגיע



דיגום סיסי שליה וניקור מי שפיר הן דרכים שונות לקבלת דגימת DNA של העובר. בשני המקרים הדגימה נשלחת למעבדה לביצוע הבדיקות הגנטיות.

איך בודקים את הכרומוזומים?

בעבר בוצעה בדרך שגרה בדיקת כרומוזומים מיקרוסקופית בשם קריטיפ.

כיום מבוצעת בדיקה חדשנית יותר, והיא **בדיקת השלב הציטוגנטי** הנקראת Chromosomal-Micro-Array (CMA). באמצעות השלב ניתן לאבחן חסר או תוספת ב DNA של העובר בכל הכרומוזומים שלו. הבדיקה מאבחנת שינוי גדול כולל תוספת של כרומוזום שלם כמו בתסמונת דאון, ויכולה לזהות גם חסר או תוספת זעירים, שלא ניתן לראות אותם בבדיקה המיקרוסקופית.

התוצאה של הבדיקה המעבדתית האבחנתית מדווחת למשפחה, ומומלץ לפנות לרופא המטפל לקביעת תכנית ההמשך. אם מתקבלת תוצאה חריגה בבדיקת הכרומוזומים, המשפחה מחממת לייעוץ גנטי לדיון על הדרכים העומדות בפניה בהקשר של תכנון משפחה.

תחום הגנטיקה מתפתח מאוד וישנן בדיקות גנטיות נוספות הניתנות לביצוע בהריון כמו שימוש בטכנולוגיה מעבדתית חדשנית - NGS Next Generation Sequencing לאבחון מחלות גנטיות רבות. הבדיקה לא נכללת כיום בסל השירותים וכרוכה בתשלום, וניתן לפנות לרופא המטפל וליועץ הגנטי לקבל הסבר מפורט אודותיה.

אנו מאחלים לכם בשורות טובות
צוות המכון לגנטיקה, מרכז רפואי העמק



