

חוברת מידע: בנושא גיל האם

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



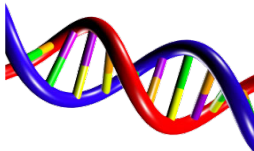
	תאריך גרסה	גרסה 2.0 עברית
EMC0010-16	31.10.2019	חוברת מידע גיל האם

הופניתם ליעוץ גנטי כיוון שלאם מלאו 35 שנים ומעלה בתחילת ההיריון.

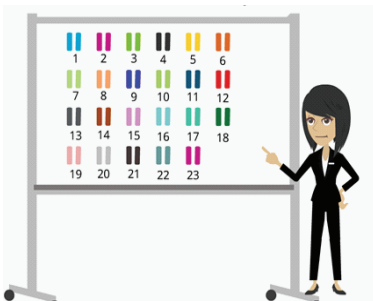
ככל שעולה גיל האם, כך גדל הסיכון לבעיות רפואיות מסוימות אצל העובר. לכן בישראל נקבע שמגיל 35 שנים ומעלה קיימת זכאות לבדיקת כרומוזומים בהריון.

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**.



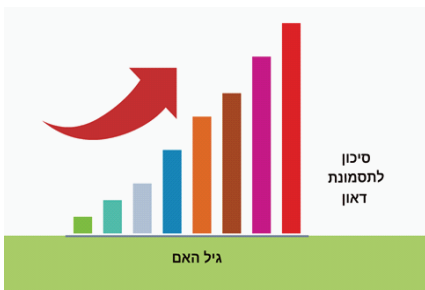
כל אדם הוא בעל שני עותקים מכל כרומוסום: אחד עבר בתורשה מהאב, והאחר מהאם.

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.



ילדים 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.

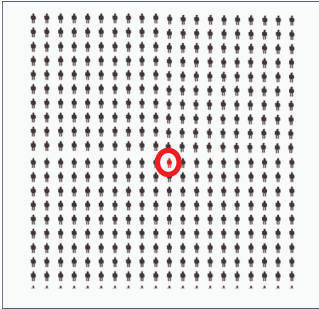
חלק מהנשים מופנות לייעוץ גנטי לאחר קבלת תוצאת סקר שליש ראשון חריגה, ואחרות בעקבות השילוב של תוצאות סקר שליש ראשון ושני. נתוני הסקרים, בנוסף לנתונים אחרים כגון גיל האם, משוקללים לחישוב הסיכון הסטטיסטי לתסמונת דאון אצל העובר.

שיעור הדיוק של הבדיקה המשולבת מוערך בכ 94%.

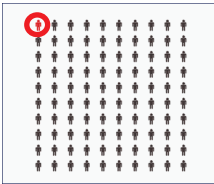
בהריונות עם תוצאה חריגה מומלצות בדיקות נוספות.

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.

כאמור, בישראל נקבע שמגיל 35 שנים ומעלה קיימת זכאות למימון בדיקת
כרומוזומים גם כשבדיקות הסינון אינן חריגות.

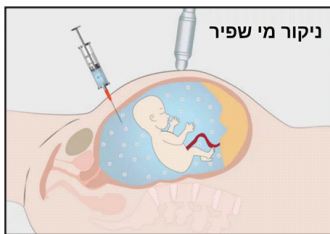
איך מקבלים דגימת DNA מהעובר ?

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 נחל. 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 קריוטיפ.

כיום מבוצעת בדיקה חדשנית יותר, והיא **בדיקת השבב הציטוגנטי** הנקראת CMA Chromosomal-Micro-Array. באמצעות השבב 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 מזמנת לייעוץ גנטי לדיון על הדרכים העומדות בפניה בהקשר של תכנון משפחה.

תחום הגנטיקה מתפתח מאוד וישנן בדיקות גנטיות נוספות הניתנות לביצוע בהריון. ניתן לשאול עליהן במהלך הייעוץ הגנטי.

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



