

חוברת מידע: יעוץ גנטי בנושא ליקוי פריון

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



	תאריך גרסה	גרסה 1.0 עברית
EMC0010-16	02.04.2019	חוברת מידע ליקוי פריון

ייעוץ גנטי בנושא ליקוי פריון

הופניתם ליעוץ גנטי במסגרת בירור ליקוי פריון מדובר במצב בו לא מושג הריון לאחר שנה לפחות של ניסיונות. ליקוי פריון יכול להתפתח עקב גורמים שונים, חלקם גנטיים, אחרים סביבתיים, ולעיתים הסיבה אינה ידועה.

נתמקד בגורמים הגנטיים. יש לציין כי בטכנולוגיות הקיימות כיום, ניתן לאבחן רק חלק מהגורמים הגנטיים לליקוי פריון.

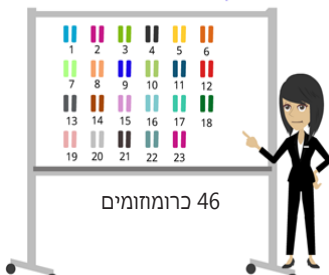
רקע קצר:

DNA הינו החומר התורשתי הנמצא בכל אחד מתאי גופנו. הוא מכיל מידע מקודד של התכונות שלנו, כמו למשל צבע העיניים, קבוצת 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.

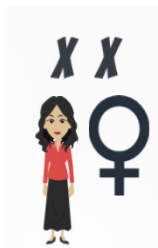


לרוב הגנים יש שני עותקים. אחד מועבר בתורשה מהאם והאחר מהאב.

ה-DNA ארוך במבנים ייחודיים הנקראים כרומוזומים. במצב תקין לכל אדם ישנם 23 זוגות כרומוזומים, כלומר 46 כרומוזומים בסך הכול.



סט הכרומוזומים אצל נשים כולל שני כרומוזומי X, ואילו אצל גברים קיימים כרומוזום X אחד וכרומוזום Y אחד.



שינוי במספר או במבנה הכרומוזומים יכול להיות קשור בליקוי פריון.

דוגמא לשינוי מספרי הוא חסר של אחד מכרומוזומי ה-X אצל נשים, המכונה תסמונת טרנר.



תסמונת טרנר

דוגמא אחרת היא תסמונת קליינפלטור בגברים, שמאופיינת בתוספת של כרומוזום X.



תסמונת קליינפלטור

גם שינוי במבנה הכרומוזומים, יכול להיות קשור בליקוי פריון.

באיזה אופן?

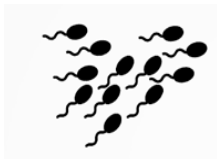
למשל על ידי שינוי במיקום התקין של החומר הכרומוזומלי.

מצב כזה נקרא **טרנסלוקציה**.

במידה והתהליך לא כרוך בפגיעה במטען הגנטי – מדובר בטרנסלוקציה מאחנת.



אנשים עם שינוי מבני מאחן הם לרוב בריאים, אבל לעתים, בתאי הביצית או הזרע שלהם, יהיה מטען כרומוזומי לא מאחן. במצב כזה יתכן קושי בהשגת הריון טבעי.



לאור זאת, מומלצת בדיקת כרומוזומים לבני הזוג.

איך מבוצעת בדיקה זו?

באמצעות דגימת דם, כיוון שבזרם הדם ישנם תאים רבים בהם נמצא המטען הגנטי, ארוז בכרומוזומים.

איך בודקים את הכרומוזומים?

בעזרת מיקרוסקופ ניתן לצפות בכרומוזומים במעבדה, ולבחון אותם מבחינה מספרית ומבנית. התמונה המתקבלת נקראת קריוטיפ. בדיקת קריוטיפ לא מזהה שינויים כרומוזומליים קטנים יחסית כמו שיבושים זעירים בכרומוזום Y, או בגן CFTR, שיכולים להשפיע על ליקוי פריון, וישנן בדיקות מיוחדות לזיהוי שינויים אלו.

תחום הגנטיקה מתפתח מאוד וישנן בדיקות גנטיות נוספות הניתנות לביצוע לבירור ליקוי פריון, למשל שימוש בטכנולוגיית ריצוף מתקדמת (Next generation sequencing). בדיקות אלה מאפשרות לבדוק מספר גדול של גנים, או אפילו את כל DNA. ניתן לקבל מידע מפורט על נושא זה במהלך הייעוץ הגנטי.

תוצאות הבדיקות

לתוצאות הבדיקות הגנטיות ישנן משמעויות לגבי הגישה הטיפולית בפריון. המשך המעקב והטיפול הם באחריות המומחים לפריון.

לממצא חריג בבדיקות הגנטיות של בני זוג יכולה להיות משמעות לגבי בריאות צאצאיהם, ובמצבים אלה ניתן לבצע בדיקות גנטיות לעובר במהלך - או- לפני ההריון. לכן במידה ויהיה בבדיקות ממצא חריג, תחמנו לשיחת הסבר וייעוץ.

במידה ותוצאות הבדיקות הגנטיות תהיינה ללא ממצא חריג, הן תישלחנה בדואר אליכם ולרופא המטפל לתכנית ההמשך על פי המלצתו.

איחולים לבשורות טובות,

צוות המכון לגנטיקה
מרכז רפואי העמק



