

# חוברת מידע: יעוץ גנטי בנושא מום כילייתי בהריון

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

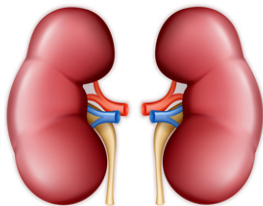


	תאריך גרסה	גרסה 1.0 עברית
EMC0010-16	27.03.2019	חוברת מידע מום כילייתי בהריון

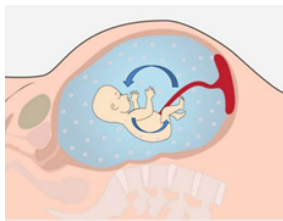
## ייעוץ גנטי בנושא מום כלייתי בהריון

הופניתם לייעוץ גנטי בגלל הדגמת ממצא חריג בכליות העובר בחוברת זו תקבלו מידע אודות ממצא זה, השלכותיו והדרכים העומדות בפניכם.

הכליות הן איבר חיוני לבריאותנו. הן פועלות לסינון הדם כך שחומרים חשובים לתפקוד הגוף יישארו בו, וחומרי הפסולת יופרשו החוצה דרך מערכת השתן. הן גם חשובות לוויסות משק המים ולאזוו רמת המלחים בגוף.



במהלך ההריון העובר נמצא בסביבה מימית במערכת סגורה. הוא שותה את מי השפיר, שנספגים לזרם הדם שלו, מגיעים אל הכליות ולמערכת השתן, ומופרשים בחזרה לשק ההריון. נפח מי השפיר נשמר כך בצורה מאוזנת, והוא מותאם לגדילת העובר.



הפסולת מדם העובר מועברת דרך השיליה, ותהליך הפינוי שלה מתבצע באמצעות הכליות של האם.

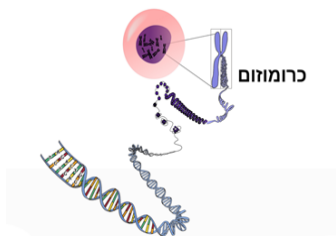
מום כלייתי מופיע בדרך כלל כממצא בודד, ללא בעיות נלוות, או כחלק מתסמונת גנטית הקשורה לבעיות רפואיות נוספות, כמו מומים במערכות גוף אחרות, ליקוי התפתחותי או פיגור שכלי. מומי כליות ודרכי שתן הם בין המומים המבניים השכיחים באוכלוסייה. הם קשורים לגורמים רבים, סביבתיים וגנטיים. הגורמים הגנטיים הם מגוונים מאד, חלקם תורשתיים.

## בחברת זו נתמקד בגורמים הגנטיים. נתחיל ברקע קצר:

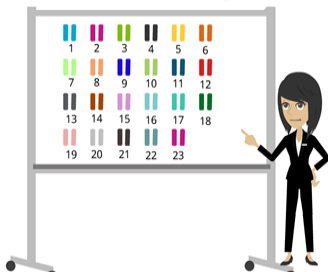
DNA הינו החומר התורשתי שנמצא בכל תא בגוף, והוא מכיל מידע מקודד של התכונות שלנו, כמו למשל צבע העיניים, קבוצת הדם, ועוד תכונות רבות אחרות.



ה-DNA ארוך במבנים ייחודיים הנקראים כרומוזומים.

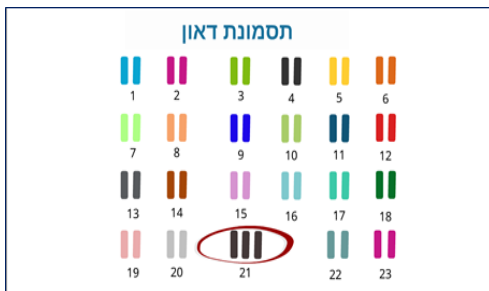


לאדם בריא ישנם 23 זוגות כרומוזומים, כלומר 46 כרומוזומים בסך הכול.



שינוי כמותי של החומר הגנטי עלול להיות קשור בביטוי רפואי.

בתסמונת דאון, למשל, קיימים 3 עותקים מכרומוזום מספר 21, במקום השניים הקיימים במצב התקין.



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

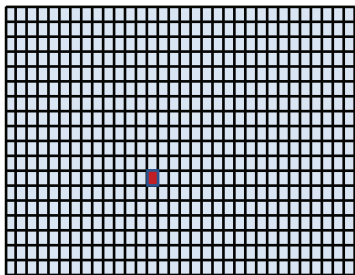
ממצא חריג בכליות יכול להתפתח על רקע פגיעה בכרומוזומים, לכן בהריון בו מודגם מום כלייתי מומלץ לבצע בדיקה גנטית לעובר.

## איך מקבלים דגימה מהעובר?

למשל בעזרת ניקור מי שפיר המבוצע לרוב החל משבוע 16 להריון. בניקור מי שפיר, מוחדרת מחט דרך דופן הרחם אל שק ההיריון בהנחיית אולטרסאונד, ומשם שואבים כמות קטנה של נוזל. בתוך הנוזל ישנם תאים שנשרו באופן טבעי מהעור של העובר. הדגימה נשלחת למעבדה לביצוע בדיקות גנטיות.



הסיכון להפלה או ללידה מוקדמת כתלות בשבוע ההיריון 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 בדיקה גנטית לעובר?

בתאים שמבודדים מנחל השפיר מבצעים בדיקת שבב ציטוגנטי הנקראת CMA (Chromosomal-Micro-Array). בבדיקה זו 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.

## מה יהיו השלבים לאחר בדיקה זו?

התוצאה של הבדיקה תדווח למשפחה ולרופא המטפל בהריון. אם ישנו ממצא חריג, בני הזוג יזומנו לייעוץ גנטי ויקבלו הסבר על השלכותיו, ועל הדרכים העומדות בפניהם.

## ואם לא יהיה ממצא חריג בבדיקה?

הבדיקה הגנטית שבוצעה אינה שוללת מחלות גנטיות על רקע אחר, כמו פגיעה בגן בודד.

ישנה שורה ארוכה של מצבים גנטיים הקשורים למומי לב. לאבחון חלק ממצבים אלה, ניתן להיעזר בטכנולוגיה מעבדתית של ריצתוף מתקדם - NGS Next Generation Sequencing. ניתן לפנות לרופא המטפל וליועץ הגנטי לקבל הסבר מפורט אודותיה.

## האם ישנן המלצות נוספות?

- לפנות לרופא המטפל בהריון לקביעת תכנית ההמשך והאפשרויות הקיימות.
- להתייעץ עם נפרולוג ילדים.
- לבצע בדיקת אולטראסאונד "סקירת מערכות" לשלילת מומים עם דגש על מבנה הכליות ומערכת השתן, ולאורך ההריון לבצע בדיקות אולטראסאונד למעקב אחר גדילת העובר, נפח מי שפיר ותקינות ההריון.



- להתייעץ בנוגע לבחירת המרכז הרפואי ללידה, לאור הטיפולים הנדרשים, ולאחר הלידה.
- ליידע את רופאי היילודים והילדים אודות המום שאובחן.

## **איחולים לבשורות טובות,**

צוות המכון לגנטיקה  
מרכז רפואי העמק



