

חוברת מידע: יעוץ גנטי בנושא מום לב בהריון

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



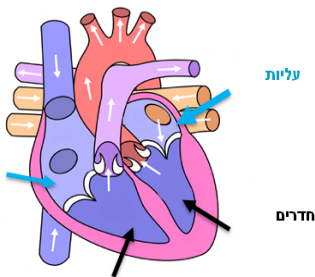
	תאריך גרסה	גרסה 1.0 עברית
EMC0010-16	27.03.2019	חוברת מידע מום לב בהריון

ייעוץ גנטי בנושא מום לב בהריון

הופניתם לייעוץ גנטי בגלל הדגמת מום לב בהריון. בחוברת זו תקבלו מידע אודות ממצא זה, השלכותיו והדרכים העומדות בפניכם.

הלב נוצר בשליש הראשון להריון. בין השבוע החמישי לשישי הוא כבר פועם, בשבוע העשירי המבנה שלו שלם, ואחר כך הוא עובר בעיקר גדילה ועיצוב.

הלב מורכב מארבעה מדורים: שני חדרים ושתי עליות.



מומי לב הם המומים המבניים השכיחים ביותר באוכלוסייה. 1:125 תינוקות לערך נולד עם בעיה זו.

מום לב מופיע בדרך כלל כממצא בודד, ללא בעיות נלוות. אבל לעיתים, הוא יכול להתפתח כחלק מתסמונת גנטית הקשורה לבעיות רפואיות נוספות, כמו מומים במערכות גוף אחרות, ליקוי התפתחותי או פיגור שכלי.

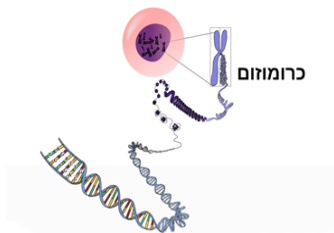
מומי לב קשורים לגורמים רבים, סביבתיים וגנטיים. הגורמים הגנטיים מגוונים מאד, חלקם תורשתיים.

בחוברת זו נתמקד בגורמים הגנטיים. נתחיל ברקע קצר:

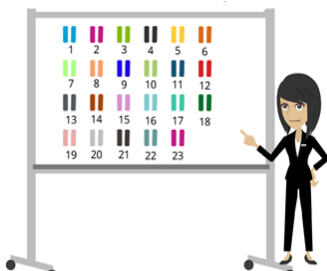
DNA הינו החומר התורשתי שנמצא בכל תא בגוף, והוא מכיל מידע מקודד של התכונות שלנו, כמו למשל צבע העיניים, קבוצת הדם, ועוד תכונות רבות אחרות.



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.



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

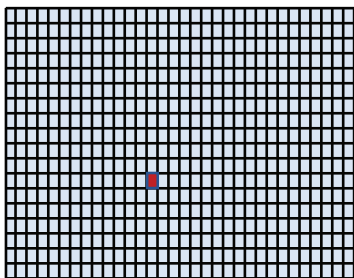
מום לב יכול להתפתח על רקע פגיעה בכרומוזומים, לכן בהריון בו מודגם מום לב, מומלץ לבצע בדיקה גנטית לעובר.

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 תוכנית ההמשך והאפשרויות הקיימות להתייעץ עם קרדיולוג ילדים, ועל פי שיקולו, ייעוץ מנתח לב ילדים.
- לבצע בדיקת אולטראסאונד המכוונת ללב העובר, בדיקה הנקראת "אקו לב עובר".
- לבצע בדיקת אולטראסאונד "סקירת מערכות" לשלילת מומים במערכות גוף אחרות.
- לבצע לאורך ההריון בדיקות אולטראסאונד למעקב אחר גדילת העובר ותקינות ההריון.



- להתייעץ בנוגע לבחירת המרכז הרפואי ללידה, לאור הטיפולים הנדרשים.
- לייצע את רופאי היילודים והילדים אודות המום שאובחן בהריון.

איחולים לבשורות טובות,

צוות המכון לגנטיקה
מרכז רפואי העמק



