

21.43x30.01	1/2	עמוד 16	ידיעות אחרונות - מוסף מיוחד	06/01/2023	84498319-6
בית חולים מאיר - 81205					

# הריון בריא:

## המדריך לבדיקות שכדאי לכם להכיר

כולנו רוצים ילד בריא. הבשורה הטובה היא, שמרבית הילדים נולדים בריאים. עם זאת, בכל הריון קיים סיכון רקע של 2-3% למחלות, מומים, או בעיות נוירי-התפתחותיות. הבדיקות העומדות לרשותנו כיום יכולות לאבחן חלק משמעותי ממצבים אלו. פרופ' רבקה סוקניק, מנהלת המכון הגנטי מרכז רפואי מאיר, מסבירה מהן הבדיקות שניתן לבצע לפני ובמהלך ההיריון

הזוג ורשימת המחלות הנבדקת אינה תלויה במוצא הנבדקים. בבדיקות הסקר מתעדכנות מעת לעת ולכן מומלץ לפני כל הריון לקבל מידע עדכני לגבי חידושים בהן. במידה ומתגלה בבדיקות הסקר הגנטי נשאות וישנו סיכון לעובר חולה, ניתן לבצע אבחון טרום לידתי או אבחון טרום השרשתי למחלה בה אותה נשאות על מנת לזהות עוברים חולים.

### אבחון טרום השרשתי

היוג הליך בו מתבצעת הפריית מבחנה, והעוברים נבדקים גנטית לפני החזרתם לרחם. לרחם מוחזר עובר שנבדק ונמצא שאינו חולה. הליך זה מתאים לזוגות עם סיכון משמעותי לצאצאים חולים בשל נשאות של שני גנטיים שהתגלו בבדיקות סקר, או שהתגלו במסגרת בירור גנטי שלהם או של בני המשפחה שלהם.

### בדיקות שמומלץ לבצע במהלך ההיריון

במהלך ההיריון מתבצעות בדיקות רבות שנועדו לאתר עוברים עם בעיות רפואיות משמעותיות.

### פרופ' רבקה סוקניק

מנהלת המכון הגנטי, מרכז רפואי מאיר מקבוצת כללית



### בדיקות שמומלץ לבצע לפני הכניסה להריון

עוד לפני ההיריון, מומלץ לבצע בדיקות סקר גנטיות כדי לנסות ולאתר נשאות של בני הזוג למחלות גנטיות. בישראל מתבצע סקר טרום הריון לכלל האוכלוסייה. הבדיקות המומלצות נקבעות לפי מוצא בני הזוג. בדיקות לתסמונת X שביר ולמחלת דושן מבוצעות תמיד לאישה. שאר הבדיקות מבוצעות אצל אחד מבני הזוג, ולפי התוצאות ניתנות המלצות לבדיקת בן הזוג השני.

### בנוסף לסקר הגנטי הבסיסי, ניתן לבצע סקר גנטי טרום הריוני מורחב

מדובר בבדיקות סקר נרחבות יותר הכוללות בדיקת בני הזוג לנשאות של מחלות תורשתיות רבות שאינן נבדקות בסקר הבסיסי. הסקר המורחב מתבצע לרוב לשני בני

21.46x28.07	2/2	18	עמוד	מוסף מיוחד	06/01/2023	84498320-8
בית חולים מאיר - 81205						

# הריון בריא: המדריך לבדיקות שכדאי לכם להכיר

בדיקת האקסום הינה בדיקה שנכנסה בשנים האחרונות לשימוש קליני נרחב במסגרת אבחון של פרטים עם תסמונות גנטיות (בשילוב עם בדיקת הצי"פ הגנטי). כיום, מקובל להמליץ על בדיקת אקסום במקרים בהם ישנה אבחנה של מומים בעובר

העיקרית הינה לאתר הריונות בסיכון להפרעות כרומוזומיות בעובר (ובפרט תסמונת דאון). בדיקות אלו כוללות את השקיפות העורפית, בדיקת סקר שלישי ראשון וסקר שלישי שני. כאשר מתבצעות בדיקות אלו בהריון ניתן לזהות כ-95% מההריונות בהן ישנו עובר עם תסמונת דאון. בדיקת אולטרסאונד לסקירת מערכות יכולה לזהות אף היא ממצאים הממונים לתסמונת דאון ולהפרעות כרומוזומיות אחרות. עם זאת, מדובר בבדיקות סינון ולא בבדיקה אבחנתית ולכן גם כאשר מתבצעות בדיקות אלו אין אפשרות לאתר את כל ההריונות עם תסמונת דאון. כיום קיימת בדיקת סינון עם רגישות גבוהה מאד לתסמונת דאון ומספר הפרעות כרומוזומיות אחרות המכונות Non Invasive Prenatal Screening. בדיקות אלו מתבססות על אנליזה של מקטעי דנ"א חופשי עוברי הנמצאים בדם האם במהלך ההריון. לבדיקה זו רגישות של כ-99.9% לתסמונת דאון.

עם זאת רק באמצעות בדיקה פולשנית (בדיקת סיסטי שליה או בדיקת מי שפיר) בה נבדק העובר ישירות, ניתן בוודאות לאבחן או לשלול הפרעות כרומוזומיות עובריות.

## בדיקות אבחנתיות בעובר

ניתן לבצע אבחון גנטי בעובר בדגימת מי שפיר או סיסטי שליה.

קיימות כיום אינדיקציות שונות לביחור גנטי בעובר, אולם חשוב לדעת שניתן גם לבצע בדיקות אלו בעובר ללא התוויה רפואית עד שבוע 22+6.

הביחור הבסיסי המתבצע בעובר מיועד לזהות הפרעות כרומוזומיות באמצעות בדיקת הצי"פ הגנטי, המאפשרת לזהות בנוסף לתסמונת דאון וגם מספר גדול של הפרעות כרומוזומיות אחרות הקשורות בחסרים או בתוספות של מקטעים של הגנום. ממצאים המתגלים בצ"פ הגנטי עשויים להיות קשורים בבציות רפואיות משמעותיות כולל פיגור שכלי, אוטיזם, מומים מולדים ועוד. בהריונות בהם אין ממצאים חריגים באולטרסאונד, ניתן לזהות ממצא משמעותי בבדיקת הצי"פ הגנטי בכ-1% מהמקרים. בהריונות בהם ישנם ממצאים חריגים באולטרסאונד, בדיקת הצי"פ הגנטי מזהה שינוי משמעותי באחוזים גבוהים יותר כתלות בממצאים.

חשוב להדגיש כי הצי"פ הגנטי אינו מאפשר לזהות שינויים בקוד הגנטי אותן ניתן לזהות בבדיקות אחרות. חלק מהבדיקות מכוננות לזיהוי שינוי ספציפי בן ספציפי (מוטציה) חלקן מיועד לזיהוי שינויים בגן מסוים או

## בדיקות הדמיה לאבחון מומים בעובר

אבחון מומים בעובר מתבצע כיום באמצעות בדיקת אולטרסאונד, היכולה לאבחן ממצאים משמעותיים בעובר כבר בשלב מוקדם של ההריון. יחד עם זאת, חשוב לדעת שישנם ממצאים המתגלים רק בשלבים מאוחרים של ההריון, וכי לבדיקת האולטרסאונד מגבלת רגישות ולא ניתן לאבחן באמצעותה את כל מגוון הפרעות האנטומיות המאובחנות לאחר הלידה. בדיקות ההדמיה בהריון כוללות: שקיפות עורפית, סקירת מערכות מוקדמת ומאוחרת. קיימת גם אפשרות לביצוע סקירת מערכות בטרמיסטר השלישי שמטרתה לאבחן מומים שהאבחון שלהם מתאפשר רק בשלבים מאוחרים בהריון (למשל חלק ממומי מח ומומי השלד). כמו כן מומלץ בהריון על מעקב אחר גדילת העובר וכמות מי השפיר. לעיתים מתבצעת בהריון בדיקת אקו לב עובר שמטרתה לאבחן מומי לב, ובדיקת MRI עובר באינדיקציות שונות.

## אבחון מחלות גנטיות בעובר

בזמן ההריון, קיימת אפשרות לבצע אצל העובר אבחון לנוכחות תסמונות ומחלות גנטיות. אבחון תסמונות גנטיות מתחלק לאבחון של הפרעות כרומוזומיות (לדוגמה תסמונת דאון הקשורה בתוספת של כרומוזום 21), ולאבחון של מצבים הקשורים בשינויים/מוטציות בקוד הגנטי.

## בדיקות סקר לאבחון הריונות בסיכון להפרעות כרומוזומיות בעובר

במהלך הריון מתבצעות מספר בדיקות שמטרתן

כיום קיימת בדיקת סינון עם רגישות גבוהה מאד לתסמונת דאון ומספר הפרעות כרומוזומיות אחרות המכונות Non Invasive Prenatal Screening. על אנליזה של מקטעי דנ"א חופשי עוברי הנמצאים בדם האם במהלך ההריון. לבדיקה זו רגישות של כ-99.9% לתסמונת דאון

