

דף מידע - בדיקות פולשניות לאבחון בעובר:

מומלץ לבצע ייעוץ גנטי לפני אבחון פולשני בעובר כדי לקבל מידע על הבדיקות השונות.

בדיקת סיסי שליה:

בבדיקת סיסי שליה דוגמים רקמה מהשליה, המכילה תאים מן העובר. הבדיקה מבוצעת בשליש הראשון להריון (שבוע 10-13). בבדיקה זו יש סיכון של 1:100 להפלה. בשלב זה הבדיקה אינה מבוצעת בברזילי ולאחר ייעוץ גנטי אנו מפנים נשים לבצוע הבדיקה בתאום עם מרכזים אחרים.

בדיקת מי שפיר:

מי השפיר הם נוזל צלול הממלא את שק הקרומים העוטף את העובר. מי השפיר עשויים בעיקר מנוזל השתן של העובר, אך הם מכילים גם תאים ממקור עוברי. אלה בעיקר תאי עור שנושרים לתוך המים, ותאים אחרים ממערכות הנשימה, העיכול והשתן שלהעובר.

בדיקת מי שפיר היא אמצעי לאבחון מחלות גנטיות (הפרעות כרומוזומליות ומוטציות בגנים בודדים) במהלך ההריון. ממי השפיר ניתן לבצע בדיקת כרומוזומים (בדיקת קריוטיפ, בדיקת שבב גנטי, בדיקת FISH) או בדיקות מולקולריות. בנוסף, ניתן לבצע בתשלום פרטי מס' בדיקות: בדיקה מולקולרית מהירה הנקראת FISH. בדיקה זו היא בדיקה מהירה ל-5 כרומוזומים בלבד (13, 18, 21, X, Y). התשובה ניתנת תוך כשלושה ימי עבודה. שמירת תאים - כשמבוצעת בדיקה פולשנית בהריון (כמו ניקור מי שפיר או דגימה מסיסי שליה), היא מבוצעת לצורך בדיקה מסוימת, שפרטים עליה תקבלו במסגרת שיחת הייעוץ. לעתים במהלך ההריון, מצטבר מידע אודות העובר שמצדיק ביצוע של בדיקה גנטית נוספת. במצב זה ישנה אפשרות לבצע הליך חוזר של בדיקה פולשנית בהריון. לאור הסיכון הקשור בכל הליך כזה, ישנה אפשרות של שמירת דגימה של העובר לצורך בדיקות גנטיות נוספות. השירות הינו במימון פרטי ומבוצע במעבדת המכון הגנטי ומאפשר שמירה של דגימת DNA של העובר. שמירת התאים היא ל-6 חודשים או עד סוף ההריון.

בדיקת דם טבורי:

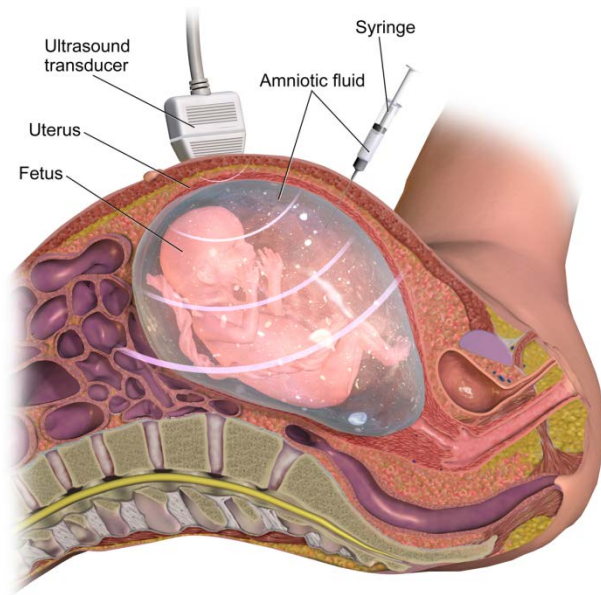
מבוצעת במצבים רפואיים מיוחדים המצדיקים בדיקה זו, כגון בעת בצוע עירוני תוך רחמי.

מתי ניתן לבצע בדיקת מי שפיר?

דיקור מי שפיר נערך בשבועות 16-20 להריון (עדיף לאחר שבוע 17).

במקרים בהם ישנה הצדקה רפואית ניתן לבצע דיקור בטרימסטר שלישי - משבוע 31.

כיצד נערך דיקור מי שפיר?



פעולת דיקור מי השפיר נעשית ע"י רופא מומחה ברפואת נשים בלבד תחת הנחיית אולטרסאונד. לפני תחילת הפעולה יצפה הרופא בעובר, בשלייה ובמי השפיר בעזרת מכשיר האולטרא-סאונד. לאחר מכן, הרופא יחטא את הבטן ביסודיות ויחדיר מחט דקה וארוכה אל שק השפיר. בעזרת המחט יישאב נוזל מי השפיר וישלח לבדיקות במעבדה. כמות הנוזל הנשאבת (כ-30 סמ"ק) אינה מסכנת את העובר. מי השפיר מכילים תאים עובריים, המופרשים אליהם מהעור, ממערכת העיכול והנשימה של העובר. במעבדה מגדלים את התאים ולאחר מכן מבצעים בהם את הבדיקות הגנטיות הדרושות. בשל כך, ניתנת ברוב המקרים תשובה סופית הינה בממוצע לאחר 4-5 שבועות.

מהו הסיכון להריון בעקבות דיקור מי שפיר?

הסיכון להפלה בעקבות בדיקת מי שהשפיר הינו נמוך יחסית, ומוערך בסיכון של 1:500-1000. בדיקור בטרימסטר שלישי הסכמה הינה לפגות ולא להפלה. הסכנות להריון בעקבות הדיקור הינן לרב: ירידת מים מוקדמת, צירים מוקדמים, זיהום.

למי כדאי לבצע דיקור מי שפיר?

כאשר ישנה הצדקה רפואית לדיקור מי שפיר - הסיכון למחלה גנטית בעובר גבוה מהסיכון להריון בעקבות הדיקור.

סיבות רפואיות לביצוע דיקור מי שפיר, על פי המלצות משרד הבריאות:

- הזכאות לבדיקה ניתנת לאישה אשר עונה על אחד או יותר מהקריטריונים הבאים:
- גילה בתחילת ההריון (תאריך וסת אחרונה) לפחות 35 שנים
- סיכון מוגבר לתסמונת דאון לפי בדיקות הסקר של שלישי ראשון ו/או שני להריון
- רמות חלבון עוברי מעל ערך הסף או רמת אסטריול מתחת לערך הסף
- ממצא חריג אצל העובר בבדיקת אולטרסאונד
- הריון קודם עם תסמונת כרומוזומלית

עמוד 3 מתוך 3

- אישה אשר זוהה אצלה או אצל בעלה גן עם מוטציה הגורמת למחלה גנטית (כגון ציסטיק פיברוזיס) או טרנסלוקציה כרומוזומלית
- האישה נדבקה בוירוס שעלול לסכן את העובר (כגון CMV או טוקסופלזמה)

ללא קשר, כל אישה רשאית לבחור לבצע בדיקת מי שפיר, גם אם מדובר בסיכון נמוך על פי הנחיות משרד הבריאות. במקרה שכזה, הבדיקה תיערך במימון עצמי ולא במימון ציבורי (קופת חולים או משרד הבריאות).

מהם סימנים מדאיגים לאחר בדיקת מי שפיר בהם חובה לדווח לרופא?

1. חום
2. צירים מוקדמים
3. ירידת מים

זימון תורים לדיקור מי שפיר

הבדיקה מבוצעת במכון האולטרסאונד המילדותי. תיאום התור מתבצע במכון הגנטי. ביום הדיקור, יש להצטייד בכרטיס מעקב היריון או מסמך המתעד את סוג הדם של האישה, וכן כל תוצאות הבדיקות שבוצעו בהיריון. רצוי מאוד להביא גם את תוצאות בדיקות הסקר הגנטי שבוצעו. אישה המקבלת מדללי דם (כגון אספירין- יש להפסיק מראש לקיחת תרופה זו בתאום גניקולוג מטפל). נשים המוזמנות לדיקור בטרימסטר שלישי צריכות לוודא קבת 2 זריקות צלסטון (להבשלת ריאות העובר) ע"י רופא נשים.

בדיקת שבב גנטי (CMA - Chromosomal Microarray Analysis):

בדיקת השבב הגנטי (CMA) סורקת אזורים נרחבים בגנום לזיהוי תוספות וחסרים מזעריים במטען הגנטי שנבדק (מדם או ממי שפיר). בטכנולוגיה זו ניתן לזהות מאות תסמונות אשר גורמות לפיגור שכלי ולבעיות נוספות. ההמלצה העיקרית לביצוע הבדיקה הרחבה היא כאשר יש ממצאים בלתי תקינים באולטרסאונד. בדיקה זו נחשבת כיום כבדיקת הראשונית בכל אבחון פולשני בעובר. התשובות מסווגות למספר קבוצות ע"פ המקובל כיום בעולם כאשר בחלק קטן מהמקרים (כ-2%) תתכן קבלת שינוי שמשמעותו הקלינית אינה ברורה. variant of uncertain significance VUS — הערכת השינוי נעשה במסגרת ייעוץ גנטי. מומלץ לקרוא לגבי בדיקות נוספות שניתן לבצע.