

מכון גנטי ברזילי- דף הסבר על בדיקות גנטיות נוספות בדיקת דם של מטופל, או בעובר בדגימות סיסי שליה או מי שפיר

רקע: באוכלוסייה הכללית 3%-4% מהילודים לוקים במומים, מחלות תורשתיות חמורות, פיגור שכלי או אוטיזם. בחלק מהמקרים ההפרעה נובעת מפגיעה בחומר הגנטי. כשעולה חשד כזה בהריון יש לקבל ייעוץ גנטי במהלכו מומלץ בדרך כלל על אבחון לעובר בדגימת סיסי שליה או דיקור מי שפיר. בדגימה מתבצעת באופן שגרתי בכל אבחון בדיקה גנטית באמצעות בדיקת שבב גנטי (CMA), פירוט בהמשך. בנוסף, במקרים בהם עולה חשד כי העובר לוקה במחלה גנטית מסוימת ניתן לערוך אבחון גנטי ספציפי למחלה זו בעובר. במקרים בהם ידוע במשפחת בני הזוג על מחלה תורשתית, מום מלידה או פיגור שכלי מומלץ לפנות לייעוץ גנטי בנושא עם מסמכים רפואיים רלוונטיים כדי לקבל מידע על סיכון להישנות בצאצאים והאפשרויות העומדות להקטנת הסיכון ואבחון טרום לידתי.

מומלץ לכל בני זוג המתכננים הריון לבצע בדיקת סקר נשאות בסיסי לפי מוצאם (ממון משרד הבריאות, בד"כ מבוצע תחילה אצל האישה): איגוד הגנטיקאים ממליץ על רשימה של בדיקות סקר גנטיות בהתאם למוצא אתני של בני הזוג במטרה לזהות זוגות בסיכון ללידת צאצאים עם מחלות תורשתיות שכיחות יחסית באוכלוסייה. במידה ואחד מבני הזוג הינו נשא – בן הזוג השני מופנה גם הוא לבדיקת מוטציות שכיחות (גם בדיקה זו במימון הסל). המחלות שנכללות בבדיקת הסקר הגנטי משתנות עם הזמן לכן מומלץ להתעדכן לפני כל הריון נוסף לגבי בדיקות חדשות שנוספו. ניתן לבצע בדיקה זו אצל אחות מידע גנטי בקפ"ח או במכונים הגנטיים.

הבדיקה הסטנדרטית בכל אבחון פולשני (סיסי שליה או דיקור מי שפיר) הינה בדיקת שבב גנטי (CMA): זוהי בדיקה מקיפה לזיהוי שינויים כמותיים (תוספות או חסרים) בכרומוזומים (מבנים מאורגנים של הדנ"א שלנו, 23 זוגות באופן תקין). שינויים אלה הינם חלק מהגורמים האחראיים לתסמונות גנטיות שונות, פיגור שכלי, אוטיזם, וכן חלק ממומים מולדים. בדיקה זו מבוצעת בכל דגימת עובר (בדיקת סיסי שליה, מי שפיר) כחלק מבירור של ילדים ובוגרים עם מום מלידה, פיגור שכלי, אוטיזם ובעוברים עם מום או חשד לתסמונת גנטית. בדיקה שבב גנטי החליפה את בדיקת הקריוטיפ שהייתה מקובלת כבדיקה שגרית בעבר. ממון בדיקת שבב גנטי הינה בממון ציבורי לנשים שזכאיות לבצע בדיקת סיסי שליה או דיקור מי שפיר (פרטים על זכאות זו יימסרו בייעוץ). ע"פ הספרות הרפואית בכ-0.7% (1:150) מההריונות עם מעקב תקין יתגלה באקראי ממצא משמעותי בבדיקת שבב גנטי. ישנה תוספת סיכון כאשר מופיעים ממצאים חריגים במעקב הריון.

ישנן בדיקות רבות נוספות המבוצעות בארץ או נשלחות למעבדות בחו"ל. הבדיקות מבוצעות במרבית המקרים כאשר עולה חשד למחלה גנטית מסוימת אך ישנה גם אפשרות לבצע בדיקות אלה אצל נבדקים ולזוגות ללא סיכון מוגבר.

להלן בדיקות נוספות (לרב במימון עצמי):

- **שמירת תאים של העובר:** לאחר בדיקת סיסי שליה או מי שפיר לא נשמרת בשגרה דגימה של העובר. יש אפשרות לשמירת תאים כגיבוי לצורך הפקת דנ"א או בדיקות גנטיות נוספות אם תדרשנה בהמשך ההריון על מנת למנוע דיקור מי שפיר נוסף.
- **בדיקת קריוטיפ:** בדיקת כרומוזומים באמצעות מיקרוסקופ. בדיקת קריוטיפ היתה מקובלת עד 2019. כבדיקה ראשונית בכל אבחון פולשני בעובר אך הוחלפה בבדיקת שבב גנטי. למרות שבדיקת שבב גנטי עשויה לגלות תסמונות רבות שלא היו מתגלות בבדיקת קריוטיפ (הזדות רזולוציה גבוהה יותר), עדיין ייתכנו שינויים מבניים בכרומוזומים בעלי משמעות קלינית/ השלכות לגבי פוריות שיתגלו רק ע"י קריוטיפ ושלא יאתרו בבדיקת שבב גנטי.
- **בדיקת FISH:** בדיקת כרומוזומים מהירה ביותר (מתן תשובה תוך כ-72 שעות), לגבי נוכחות 5 כרומוזומים: מס' 13,18,21, X ו-Y). הבדיקה אינה מחליפה בדיקת שבב גנטי ואינה מוסיפה מידע על בדיקת השבב הגנטי יתרונה במתן מענה מהיר בחשד להפרעות כרומוזומליות שכיחות אלה. לעתים, תשובה מהירה עשויה להוות שיקול חשוב בהחלטת בני הזוג לגבי הריון.
- **בדיקת דנ"א חופשי מדם האם (NIPS):** בדיקת סקר שמבוצעת כבדיקת דם לאשה הרה באמצעות בדיקת דנ"א חופשי של העובר (שמקורם בשליה). הבדיקה נועדה לאתר נשים בסיכון להפרעות כרומוזומליות שכיחות בעובר כמו תסמונת דאון. הבדיקה נחשבת כבדיקת סקר רגישה אינה משתווה לבדיקת שבב גנטי ותוצאה חריגה דורשת אימות בבדיקת סיסי שליה או מי שפיר. יתרונה של הבדיקה שניתן לבצעה כבר החל משבוע 9 להריון ואינה כרוכה בסיכון להריון.
- **ריצוף כלל אקסומי (WES):** בדיקת רצף דנ"א של האזורים בגנום המקודדים לחלבונים (כ-1% מהגנום האנושי) או ריצוף כלל גנומי (WGS): ריצוף של כל הגנום. בדיקות אלו משמשות בעיקר לאיתור הגורם הגנטי במעקב הריון לא תקין או בעקבות ממצאים חריגים אצל המטופל. אלו הן בדיקות מקיפות ובפרט כשיש חשד להפרעה גנטית בעובר או בנבדק לאחר שבדיקת השבב הגנטי לא אתרה את הגורם הגנטי. לא בכל המקרים הגורם הגנטי מתגלה. בחלק מהמחלות דרושה בדיקה ספציפית לזיהוי של אותה מחלה. בדרך כלל בדיקות אלה מבוצעות כאשר יש הצדקה רפואית לכך. לחלופין, ישנה אפשרות לבדיקות פאנל גנים: בדיקה שבזדקת רק קבוצת גנים נבחרת שקשורים רק במחלה או מצב קליני מסוים בעובר או בנבדק.

בדיקות נוספות הקשורות לסקר נשאות בסיסי:

סקר נשאות מורחב: במסגרת בדיקת הסקר הבסיסית המוצעת כיום (נכון לאוגוסט 2020) נבדקת נשאות לרשימת מחלות שהוחלט עליהן כי יכללו במסגרת ממון הסל (לרב על סמך שיעור הנשאים באוכלוסייה). ניתן להגדיל את הסיכוי לגלות בני זוג נשאים באמצעות סקר נשאות מורחב בו נבדקים מאות מוטציות/גנים האחראים למחלות רבות נוספות. כיוון שנבדקות מחלות רבות ובשל סיכוי מוגבר לזיהוי נשאות למחלה כלשהי מומלץ ששני בני הזוג ייבדקו שניהם יחד. בדיקה תקינה כלומר העדר נשאות באותו הגן אצל שני בני הזוג מקטינה משמעותית את הסיכון השארי ללידת צאצא חולה במחלות הנבדקות אך אינה מסוגלת להקטין את הסיכון לחלוטין.

- **תסמונת ה-X השביר:** סיבה שכיחה יחסית לפיגור שכלי בבנים המועברת באמצעות נשים נשאות, ובדיקתה כלולה בסקר הגנטי המוצע לנשים באוכלוסייה הכללית. בשנת 2011 שונתה שיטת הבדיקה ולכן נשים שבצעו את הבדיקה לפני 2011 וקבלו תוצאה תקינה יכולות לחזור על הבדיקה במימון עצמי בשיטה החדשה כדי לוודא שאינן נשאות (הסיכוי הסטטיסטי לטעות בבדיקה הקודמת כ-1:30,000).
- **ניוון שרירים מסוג SMA:** בדיקת נשאות למחלה זו נכללת בסקר הגנטי המוצע לכלל האוכלוסייה ומסוגלת לזהות כ-90% מהנשאים. ניתן להקטין את הסיכון למחלה בצאצאים ע"י בדיקת שני בני הזוג ולא רק אחד או בדיקת העובר כאשר אחד מבני הזוג נשא – מימון עצמי.
- **בדיקה גנטית ישירה לעובר:** ניתן לבדוק ישירות את העובר בבדיקת סיסי שליה או מי שפיר למחלה גנטית הנבדקת בסקר גם אם רק אחד מבני הזוג נמצא נשא – מימון עצמי.

מומלץ להתעדכן מעת לעת בייעוץ גנטי לגבי בדיקות גנטיות או טכנולוגיות נוספות. ניתן למצוא מידע נוסף באתר משרד הבריאות- גנטיקה קהילתית ובאתרי אינטרנט של המכונים הגנטיים בארץ. רצוי לבדוק מראש כיסוי או השתתפות חברות ביטוח פרטיות או מסגרת שרותי בריאות נוספים (שב"ן / סל הריון). באם הנך מעוניין/ת באחת הבדיקות הנוספות נא לעדכן את היעוץ הגנטי. לפני הבדיקה יש למלא טופס מתאים, הסכמה מדעת והסדרת תשלום.