

הסבר על בדיקת דם ל DNA עוברי (NIPT)

בדיקת דם אימהי ל DNA עוברי, הינה בדיקת מעבדה המבצעת אנליזה ל DNA עוברי חופשי (CfDNA) בדם האימהי. הבדיקה מיועדת לעזור בקביעת הסיכון לטריזומיות 21, 18 ו 13 בעובר, בנשים הנושאות הריון חד עוברי או תאומים. גיל ההריון המוקדם ביותר לביצוע הוא 10 שבועות מלאים, (לפי אולטרסאונד). המונח "טריזומיה" מתייחס למצב כרומוזמאלי המתרחש כאשר ישנם שלושה עותקים של כרומוזום מסוים במקום שני עותקים כצפוי.

- **טריזומיה 21** מתרחשת כאשר ישנו עותק עודף של כרומוזום 21, והינה הטריזומיה הנפוצה ביותר. טריזומיה 21 גורמת **לתסמונת דאון**.
- טריזומיה 18 מתרחשת כאשר ישנו עותק עודף של כרומוזום 18. טריזומיה 18 גורמת לתסמונת אדוארדס ומלווה בתדירות גבוהה של הפלות טבעיות ומומים עובריים.
- טריזומיה 13 מתרחשת כאשר ישנו עותק עודף של כרומוזום 13. טריזומיה 13 גורמת לתסמונת פטאו ומלווה באחוז גבוה של הפלות טבעיות ומומים מולדים.

הבדיקה נחשבת כבדיקת סקר עם רגישות גבוהה מאד. הבדיקה אינה מיועדת להריונות עם מוזאיקה, טריזומיה חלקית או טרנסלוקציה. מחקרים קליניים מראים על דיוק גבוה באיתור טריזומיות עובריות, אולם לא כל העוברים עם טריזומיה יאותרו וחלק מהעוברים התקינים יכולים לקבל תוצאות חיוביות כזובות. מומלץ, שתוצאות המראות סיכון גבוה ו/או אינדיקציות קליניות אחרות של בעיות כרומוזומליות, יאושרו ע"י דיקור מי שפיר. התוצאות צריכות להיבחן כחלק ממכלול נתונים קליניים נוספים. מומלץ שהתוצאות תדווחנה במערכת הכוללת את הרופא שלך ותכלולנה ייעוץ מתאים.

בהריונות יחיד (לא בתאומים) נבדקים גם כרומוסומי המין X ו Y . יש 4 תסמונות הנבדקות בעזרת כרומוסומים אלה: טרנר XO, קלינפלטר XXY, ג'יקובס XYY ו תסמונת XXX . יכולת האיבחון של הפרעות הקשורות בטריזומיות הנ"ל ובהפרעות בכרומוסומי המין הינה בין 93 ל 99.7 אחוז.

בהריונות של עובר יחיד ניתן להרחיב את הבדיקה ולבצע סקר ל 5 תסמונות בהן יש חסר או עודף של מקטע קטן של כרומוסום הגורם לתסמונות. יש לדעת שכל תוספת כזו לבדיקה מעלה את הסיכוי לאבחן תסמונות אלה , אך גם מעלה את הסיכון לקבלת תשובה חיובית כזובה, ולמעשה מעלה את הסיכון לצורך בדיקור מי שפיר. יש אפשרות לבקש או לוותר על בדיקת תסמונות אלה בעת הזמנת הבדיקה במכון. בדיקת תסמונות אלה אינה כרוכה בעלות נוספת.

התסמונות הנוספות הנבדקות במעבדת INVITAE , המעבדה בסן פרנציסקו , ארה"ב ,
איתה מכון אורלי עובד הינן:
1q36 deletion, DiGeorge , Angelman/Prader-Willi(15q11.2 deletion), Cri du
Chat, Wolf-Hirschhorn

ראוי לציין שבדיקה זו אינה תחליף לדיקור מי שפיר. בדיקור מי שפיר נבדקים 46 כרומוסומים ומתבצעת בדיקת שבב גנטי הבודקת עודפים או חסרים קטנים מאד של החומר הגנטי . בנשים עם סקירת מערכות תקינה , הסיכון למצוא ממצא משמעותי בדיקור מי שפיר הינו כ 1:150 . כאשר יש ממצא באולטרסאונד סיכון זה עולה משמעותית כתלות בממצא הספציפי. יחד עם זאת , דיקור מי שפיר הינה בדיקה פולשנית הכרוכה בהפלה בשכיחות של 1:800-1:400 . לאחר בדיקת NIPT תקינה , הסיכון לממצא משמעותי בדיקור מי שפיר יורד.

יש לדעת כי בחלק קטן של המקרים, כמות ה-DNA החופשי של העובר שנמצאה בדגימה איננה מספקת לביצוע הבדיקה. במקרה זה יש לקחת דגימה חוזרת, ללא כל תשלום נוסף. בחלק קטן מהמקרים לא ניתן לקבל תוצאה כלל. כמו כן, גורמים שאינם תלויים במרפאה הנוטלת את הדגימה או במעבדה המבצעת אותה עלולים לגרום לעיכוב חריג בהגעת הדגימה למעבדה בארה"ב , מצב שידרוש דגימה חוזרת ללא תשלום.
מחיר הבדיקה במכון אורלי הינו 1,100 ש"ח. לבעלות ביטוחים משלימים ו/או פרטיים ניתן לקבל החזר חלקי, מומלץ לברר בקופה/חברה מבטחת.

אני נשאל מידי יום מה אני ממליץ ? ובכן, כאשר סקירת המערכות תקינה לחלוטין , אני נותן את הנתונים הנ"ל לזוג ומשאיר להם את ההחלטה. בכל החלטה יש הימור מסוים ולכן אני לא חושב שאני צריך להחליט ("להמר") במקום בני הזוג. לעומת זאת כאשר יש ממצא בסקירת המערכות המעלה משמעותית את הסיכון לממצא בדיקור מי שפיר על דיקור מי שפיר.

קביעת תור לבדיקת NIPT במכון אורלי בעפולה 04-6590204 או
בווטסאפ 054-71-770-74.

ניתן לפנות לשאלות בהודעת ווטסאפ בקשר לבדיקה לפרופ' בן עמי
טל. 054-4536662 .