



דף הסבר

בדיקת דם רגילה לנשים בהריון  
לאיתור תסמונת דאון

ותסמונות כרומוזומאליות נוספות בעובר

בדיקת Harmony הרמוני, הינה בדיקת מעבדה המבצעת בדיקה ל DNA עוברי חופשי (cf DNA) בדם האם. אנליזה מכוונת של ה DNA- החופשי המנוקה מודדת את הפרופורציה היחסית של כרומוזומים. הבדיקה מיועדת לעזור בקביעת הסיכון של העובר לטריזומיה 21 (תסמונת דאון), לטריזומיה 18 (תסמונת אדוארדס) ולטריזומיה 13 (תסמונת פטאו) בנשים הנושאות הריון חד עוברי או תאומים בגיל של לפחות 10 שבועות הריון (מלאים, לפי אולטרסאונד). בהריון חד עוברי ניתן לבצע את הבדיקה גם בהריונות IVF ותרומת ביצית. בהריון עם תאומים, ניתן לבצע את הבדיקה גם בהריונות IVF, אך לא תרומת ביצית. בהריון חד עוברי ניתן להעריך, בנוסף, גם חמישה מומים של כרומוזומי המין.

מהי טריזומיה? מהי תסמונת דאון?

המונח "טריזומיה" מתייחס למצב כרומוזומאלי המתרחש כאשר ישנם שלושה עותקים של כרומוזום מסוים במקום שני עותקים כצפוי.

- טריזומיה 21 (תסמונת דאון) מתרחשת כאשר ישנו עותק נוסף של כרומוזום 21, והינה הטריזומיה הנפוצה ביותר. תסמונת דאון מלווה בבעיות קלות עד בינוניות בתחום השכלי, היא יכולה לגרום לבעיות במערכת העיכול ולמומי לב קונגניטאליים. תסמונת דאון מופיעה בערך אחת ל 740 לידות.
- טריזומיה 18 (תסמונת אדוארדס) מתרחשת כאשר ישנו עותק נוסף של כרומוזום 18. תסמונת אדוארדס מלווה בתדירות גבוהה של הפלות טבעיות. לתינוקות הנולדים עם תסמונת אדוארדס יתכנו בעיות רפואיות שונות ותוחלת חיים קצרה. תסמונת אדוארדס מופיעה בערך באחת ל-5000 לידות.
- טריזומיה 13 (תסמונת פטאו) מתרחשת כאשר ישנו עותק נוסף של כרומוזום 13. תסמונת פטאו מלווה באחוז גבוה של הפלות טבעיות. לתינוקות הנולדים עם תסמונת פטאו, יתכנו מומי לב קונגניטליים קשים ובעיות רפואיות אחרות. תוחלת חיים מעבר לשנה היא נדירה. תסמונת פטאו מופיעה בערך באחת ל-16,000 לידות.

שיטת הבדיקה

נלקחת בדיקת דם פשוטה של כ-20 סמ"ק (ארבע כפיות), ללא כל סיכון לאם, להריון או לעובר, בניגוד לסיכון הקיים במקרים של בדיקות פולשניות – מי שפיר או סיסי שליה, המאפשרות אבחון כמעט ודאי של תסמונת דאון וליקויים כרומוזומאליים אחרים, אך עלולות לגרום להפלה של ההריון ב- 0.5% במקרה של בדיקת מי שפיר (1 מתוך 200) ו- 2% במקרה של סיסי שליה (1 מתוך 50). לעומת זאת בדיקת הרמוני היא בדיקה לא פולשנית, הבודקת בדם האם את היחס של חלקיקי כרומוזומים מסוימים שמקורם באם ובעובר, ומושווה ליחס הצפוי שלהם בדם האימהי, ללא ליקוי כרומוזומאלי.

מעבדות זר, ירושלים, רח' בן יהודה 34, טל: 02-6251488, פקס: 02-6256486, E-mail: zer\_lab@zerhitech.com

מרכזי איסוף בדיקות:

04-9814624	מעבדות זר, המרכז הגדול, מ. ד"ר נאיה אלחגי	סחנין:	04-9814624	מעבדות זר, בן גוריון 63, ק.1, צומת צבר	קרית ביאליק:	03-5221014	מעבדות רוזנבלט, רח' גורדון 41	תל אביב:
04-9814624	מעבדות זר, שדרות בית הכרם 26	כרמיאל:	04-9814624	מעבדות זר, דרך הארבעה 27/2	עכו:	03-9313101	מעבדות הלמר, רח' הרצל 13	פתח תקוה:
04-9814624	מעבדות זר, ד"ר מרואן עודה, מול חורי פארם	כפר יסיף:	04-6590204	מרפאת פרופ' בן-עמי, רח' הבנים 12	עפולה:	03-9529252	קולמדיק, רח' לוי משה 11, חדר 313	ראשון לציון:
04-9814624	מעבדות זר, מ. המומחים קניון כאן-זמאן	מעלות תרשיחא:	04-6545554	ד"ר שלמה אליהו, רח' הדקל 1	רמת ישי:	09-8612254	רח' ששת הימים 20, ק.1, דירה 2	נתניה:
04-9814624	מעבדות זר, ד"ר יובל עוז, הקניון החדש	ראש פינה:	04-9814624	מעבדות זר, מרכז רפואי רמי, על יד מד"א	נצרת עלית:	054-6223298	מרפאה, רח' טיומקין 27	חדרה:
08-6278151	מרפאת שר"ן, רח' כצלסון 13, בית ימין	אשקלון:	04-9814624	מעבדות זר, מרכז רפואי שפרעם	שפרעם:	052-3309015	ד"ר שחר אריה, רח' הרצל 58/2	חדרה:
08-6278151	מרפאת שר"ן, רח' הרצל 91 קומה 1	באר שבע:	04-9814624	מעבדות זר, מרפאת ד"ר עותמאן	תמרה:	04-8100426	מעבדות זר, רח' פינסקי 5	חיפה:

**מתי ניתן לבצע את הבדיקה?** החל מהשבוע ה-10 מלא (+10). יש להגיע לבדיקת הדם עם בדיקת US הקובעת את גיל ההריון, ולא להסתמך על מועד המחזור האחרון.

**למי ניתן לבצע - הריון חד עוברי (גם IVF ותרומת ביצית) וכן הריון עם תאומים (גם IVF אך לא תרומת ביצית).**  
**למי לא ניתן לבצע-**

- א. כאשר ההריון התחיל במספר עוברים והיתה ספיגה של עובר או עוברים.
- ב. כאשר לאם טרנסלוקציה, טריזומיה חלקית, או מוזאויסיזם.
- ג. כאשר זהו הריון של שלישיה או יותר.

**יש לדעת כי בחלק קטן של המקרים, כמות ה-DNA החופשי של העובר שנמצאה בדגימה איננה מספקת לבצוע הבדיקה.** במקרה זה יש לקחת דגימה חוזרת, ללא כל תשלום נוסף. בחלק קטן מהמקרים לא ניתן לקבל תוצאה כלל.

### **במה שונה בדיקת הרמוני מבדיקות אחרות?**

בדיקת הרמוני מבוססת על המחקרים החדשים והמתקדמים ביותר. זוהי שיטה מכוונת Directed Analysis פשוטה ובטוחה, אשר הראתה במחקרים קליניים רחבים אחוז גילוי גבוה מאד של טריזומיות. גילוי תסמונת דאון (טריזומיה 21) מעל 99%. גילוי תסמונת אדוארדס (טריזומיה 18) מעל 98%. גילוי תסמונת פטאו (טריזומיה 13) כ-80%. לשלושת הטריזומיות מנבא כוזב חיובי (false positive) נמוך מאד, קטן מ-0.1%. יש לציין כי אחוז הגילוי הוא גבוה מאד, אך מספר קטן של עוברים עם טריזומיות לא יאותרו. כמו כן, מספר קטן של העוברים שיראו תוצאות של סיכון גבוה יהיו תקינים. לכן, במקרה של איתור טריזומיה בבדיקה זו ישנה הצדקה רפואית לאישור התוצאה בבדיקת סיסי שליה או מי שפיר.

**משך זמן קבלת תוצאה - כשבועיים.**

**מומים מבניים -** הבדיקה איננה מאתרת מומים מבניים ולכן יש לבצע בדיקת חלבון עוברי לאומדן סיכון ל-NTD ו/או בדיקת US מערכות בשבוע 20-23, כמקובל.

### **התייחסות גורמים מקצועיים לבדיקה (נכון לדצמבר 2012)**

ISPD (International Society of Prenatal Diagnosis) - החברה מכירה בבדיקה ככזו שתאפשר לנשים שבסיכון גבוה לבצע בדיקה לא פולשנית. תוצאה חיובית תצדיק באופן רפואי אישור עיי בבדיקה פולשנית.

NSGC (American National Society of Genetic Counselors) - החברה תומכת בבדיקה לנשים בהריון שבסיכון גבוה לליקויים כרומוזומאליים. תוצאה חיובית תצדיק באופן רפואי אישור עיי בבדיקה פולשנית.

ACOG (American College of Obstetrics and Gynecology) - החברה תומכת בבדיקה לנשים בהריון שבסיכון גבוה לליקויים כרומוזומאליים. תוצאה חיובית תצדיק באופן רפואי אישור עיי בבדיקה פולשנית. מוצע להציע את הבדיקה לכל אישה בהריון.

1. Sparks, A.B., Struble, C.A., Wang, E.T., Song, K., Oliphant, A., Non-invasive Prenatal Detection and Selective Analysis of Cell-free DNA Obtained from Maternal Blood: Evaluation for Trisomy 21 and Trisomy 18, Am J Obstet Gynecol (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.030.
2. Ashoor, G., Syngelaki, A., Wagner, M., Birdir, C., Nicolaides, K.H., Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18, Am J Obstet Gynecol (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.029.
3. Sparks, A.B., Wang, E.T., Struble, C.A., Barrett, W., et al., Selective analysis of cell-free DNA in maternal blood for evaluation of fetal trisomy. Prenat Diagn (2012); 32(1):3-9. doi: 10.1002/pd.2922. Epub 2012 Jan 6.
4. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al., Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, Am J Obstet Gynecol (2012), doi:10.1016/j.ajog.2012.05.021.
5. Ashoor, G., Syngelaki, A., Nicolaides, K.H., et al., Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, ULTRASOUND Obstet Gynecol (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
6. Nicolaides K.H., Syngelaki A., Ashoor G, et al., Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. Am J Obstet Gynecol (2012); 207:374.e1-6.