



ה ד ס ה

מרפאה לאבחון טרום לידתי  
מרפאה גנטית

# חוברת מידע: בדיקות טרום לידתיות



## מטופלים נכבדים, שלום רב,

ערכנו עבורכם חוברת מידע בנוגע לבדיקות  
האפשרויות למעקב אחר העובר במהלך ההריון.

אנו עומדים לשירותכם בכל פנייה ושאלה.

בברכה

צוות המרפאה לגנטיקה

## הקדמה

כל אישה ו/או זוג המצפה ללידת ילד, חולם ומקווה לילד בריא. רוב התינוקות נולדים בריאים, אולם כ-3% מהם נולדים עם ליקוי כלשהו. חלק מליקויים אלו ניתן לאבחן עוד במהלך ההריון וחלק לא. אבחון טרום לידתי הוא אבחון העובר בזמן היותו ברחם אמו.

ישנם שני סוגים של בדיקות טרום לידתיות:

1. בדיקות לא חודרניות – אולטרא סאונד ובדיקות דם בסקר שלישי ראשון ושני להריון, ובדיקות סקר למחלות תורשתיות שטרם נבדקו.

2. בדיקות חודרניות – בדיקות בהן נבדקים תאים שמקורם מהעובר, כגון: בדיקת סיסי השליה, בדיקת מי השפיר ובדיקת דם עוברי.



## מי יכול לסייע לכם להחליט באיזו בדיקה לבחור?

לכל החלטה על ביצוע בדיקה כלשהי יש השלכות רפואיות, כלכליות, רגשיות ואתיות הייחודיות לכל משפחה. חשוב לשקול את הסיכון מול התועלת של כל בדיקה. לשם כך, מומלץ להתיעץ עם רופא מטפל ו/או יועץ גנטי ו/או אחות במרפאה הגנטית.



## למי מומלץ ייעוץ גנטי ?

1. אישה ו/או בן זוגה שבמשפחתם היסטוריה של מחלה תורשתית, פיגור שכלי או מומים.
2. אישה ו/או בן זוגה שנולד להם ילד עם בעיה כרומוזומלית כלשהי.
3. אישה ו/או בן זוגה שנמצאו נשאים של גן למחלה ולכן נמצאים בסיכון ללדת ילד חולה.
4. אישה שבבדיקת אולטרה סאונד נמצאו ממצאים בלתי תקינים לעובר.
5. אישה שבבדיקות סקר (סקר שליש ראשון ו/או שני) נמצאו תוצאות חריגות.
6. אישה שקיבלה הפנייה מרופא מטפל.
7. אישה ו/או בן זוגה הנוטלים תרופות מסוימות.
8. אישה ו/או זוג שרוצה הסבר על הבדיקות.

**לפניכם מידע מפורט לגבי הבדיקות האפשריות לאבחון טרום לידתי  
במהלך ההריון:**



# בדיקות סקר לא חודרניות

## סקר שלישי ראשון

- הבדיקה כוללת אולטרה סאונד למדידת שקיפות עורפית בעובר ובדיקת חלבונים בדם האם (free-βHCG, PAPP<sub>4</sub>).
- הבדיקה מתבצעת בין השבועות 10<sup>+4</sup> עד 13<sup>+6</sup> (רצוי שבועות 11-12).
- באמצעות בדיקה זו ניתן לנבא סיכון לעובר עם תסמונת דאון (בכ-85% מהמקרים), הפרעות כרומוזומליות אחרות ולעיתים גם מומי לב.



לקביעת תור יש להתקשר לחדר אולטרה סאונד - בהדסה עין כרם 6777180,  
בהדסה הר הצופים - 5844301 או למרכז הזמנות בטלפון 5842111.

## סקר שלישי שני -

### בדיקת דם משולשת או מרובעת

- בדיקה של שלושה או ארבעה חלבונים בדם האם (UE3, AFP, HCG, Inhibin A).
- הבדיקה מתבצעת בין שבועות 21 - 16 להריון (רצוי 17-18).
- באמצעות בדיקה זו ניתן לנבא סיכון לעובר עם תסמונת דאון והפרעות כרומוזומליות אחרות. בדיקה זו ממומנת בדרך כלל על ידי קופות החולים.

## Integrated Test

בדיקת דם ואולטרה סאונד לשקיפות עורפית בטרימסטר הראשון להריון ובדיקת דם משולשת או מרובעת בטרימסטר השני להריון. תוצאות הבדיקה ניתנות רק בטרימסטר השני וכוללות שקלול כל התוצאות הנ"ל, ולא לכל אחד מהמרכיבים בנפרד.



## בדיקת אולטרה סאונד (US)

בדיקת אולטרה סאונד מאפשרת לעקוב אחרי גדילת העובר ולזהות מומים מולדים מבניים, וכן סימנים שיכולים להצביע על עליה בסיכון להפרעה במבנה הכרומוזומים. חשוב לציין שלא ניתן לזהות את כל המומים האפשריים.

1. בדיקת שקיפות עורפית בשבועות  $10^{+4}$  עד  $13^{+6}$  להריון.

2. סריקת מערכות מוקדמת בשבועות 16-14 להריון.

3. סריקת מערכות מורחבת בשבועות 22-20 להריון. לשם כך יש להתייעץ עם רופא הנשים המטפל.

## בדיקות חוזרניות

### המטען הגנטי ומומים מולדים

המטען הגנטי של העובר נמצא בכל תא מתאי הגוף כשהוא מאורגן בגופיפים המכונים כרומוזומים. במצב תקין בכל תא בגוף 46 כרומוזומים. שינוי במבנה או במספר הכרומוזומים עלול לגרום למומים מולדים.



### הבדיקות החוזרניות כוללות:

1 - בדיקת סיסילי שיליה 2 - בדיקת מי שפיר 3 - בדיקת דם עוברי.

### הבדיקות החוזרניות יעילות:

- לזיהוי השינויים הכרומוזומליים הנ"ל. כמו כן, ניתן לקבוע גם מה מינו של הילוד: לנקבה 2 כרומוזומי X (XX), ולזכר כרומוזום X אחד וכרומוזום Y אחד (XY).
- לביצוע בדיקות ביוכימיות ומולקולריות למחלות תורשתיות ספציפיות, אשר אינן קשורות למספר ולמבנה הכרומוזומים (למשל טיי-זקס), זאת בהתאם לייעוץ גנטי מקדים.

## תסמונת דאון



ההפרעה הכרומוזומלית השכיחה ביותר היא תסמונת דאון. לעובר עם תסמונת דאון יש 47 כרומוזומים במקום 46 והכרומוזום הנוסף מספרו 21. לכן תופעה זו מכונה גם טריזומיה 21. קיומו של הכרומוזום הנוסף מביא לחוסר איזון בחומר התורשתי שמתבטא בפיגור שכלי, במומים נלווים כגון מומים בלב, ובמראה חיצוני אופייני. מקור הכרומוזום הנוסף הינו בטעות ביולוגית שעלולה לקרות. ככל שעולה גיל האם הסיכון לטעות שכזו גדל.

## מהי הסבירות שלילד תהיה תסמונת דאון?

הסבירות לתסמונת דאון בהתבסס על גיל האישה בלבד מפורטת בטבלה שלפנייך:

הגיל (בשנים)	הסיכון (בלידה)
20	1:1500
25	1:1300
30	1:900
35	1:385
40	1:100
45	1:30

במידה ונערכו בדיקות אחרות, כמו אולטרה סאונד ו/או בדיקות סקר (שליש ראשון ו/או שני) דרגת הסיכון לתסמונת דאון יכולה להשתנות לפי התוצאות של בדיקות אלו.

## האם הבדיקות החוזרניות כואבות?

רוב הנשים מדווחות כי הרגישו דקירה קלה ו/או אי נוחות קלה ובדרך כלל ההתרגשות והפחד שקדמו לבדיקה העצימו את החשש מהכאב לעומת מה שחשו במציאות.

## כיצד להתנהג לפני הבדיקות?

- מומלץ לאכול ארוחה קלה ושתייה רגילה.
- לפני בדיקת מי שפיר ודם עוברי יש לרוקן את שלפוחית השתן.
- לפני בדיקת סיסבי שיליה אין לרוקן את שלפוחית השתן.

## מה עלייך להביא לבדיקות?

1. תוצאת בדיקת סוג דם כולל Rh.
2. תוצאה של ספירת דם מלאה הכוללת MCV ו- MCH.
3. מסמכים ותוצאות מבדיקות נוספות בהתאם להנחיות צוות המרפאה הגנטית.

## מי מממן את הבדיקות?

- הבדיקות ממומנות על ידי משרד הבריאות לנשים שהרו בהיותן בנות 35 שנים ומעלה, ולנשים המופנות לבדיקות בהמלצת יועץ גנטי.
- לחלק מהנשים המופנות לבדיקות לאחר ייעוץ גנטי המימון הוא על ידי קופ"ח.
- נשים שהרו טרם מלאו להן 35 שנים, ומבקשות לבצע את הבדיקות מרצונן האישי ממומנות אותן בעצמן. ניתן גם לפנות לרופא המטפל ו/או לביטוח בריאות ולקבל מידע לגבי אפשרות להנחות או לכיסוי כספי.



## 1. בדיקת סיסי שיליה

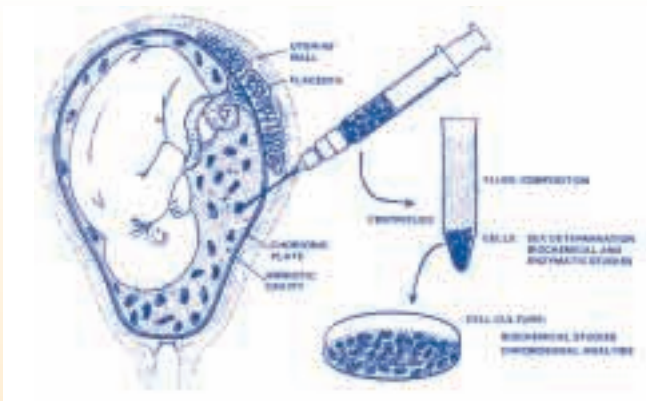
סיסי שליה הם קפלים מהקרומ העוטף את העובר, ומהם מתפתח החלק העוברי של השליה. לכן תאי הסיסים מייצגים את תאי העובר.

- בדיקת סיסי שליה מתבצעת ע"י רופא, תחת שיקוף של אולטרה סאונד, בין השבועות 13-10 להריון.
- בבדיקה לוקחים דגימה מסיסי השליה דרך דופן הבטן או דרך הנרתיק ובודקים במעבדה את הכרומוזומים. במידת הצורך, מבוצעות בדיקות ביוכימיות או מולקולריות למחלות תורשתיות מסוימות בהתאם לייעוץ גנטי מקדים.
- בבדיקת סיסי השליה לא ניתן לבדוק חלבון עוברי (AFP), לכן מומלץ לבדוק בבדיקת דם בשבוע 20-17 להריון.

### מהו היתרון בבדיקת סיסי השליה?

בדיקת סיסי השליה מאפשרת לקבל תשובה במועד מוקדם יותר לעומת בדיקת מי שפיר ובהתאם להחליט בשלב מוקדם לגבי גורל ההריון.

## 2. בדיקת מי שפיר



בדיקת מי שפיר זו הבדיקה הנפוצה ביותר לאבחון טרום לידתי. מי השפיר הינם נוזלים העוטפים את העובר ברחם. במי השפיר נמצאים תאים וחלבונים שונים המופרשים מהעובר.

- בדיקת מי שפיר מתבצעת ע"י רופא תחת שיקוף של אולטרה סאונד בין השבועות 16-20 להריון (רצוי בשבוע 18-17).



- בבדיקה לוקחים דגימת נוזל (כ- 30 מ"ל) על ידי החדרת מחט דרך דופן הבטן לשק השפיר. דגימה זו נשלחת לבדיקה במעבדה הגנטית שלנו.
- במי שפיר נבדקים: כרומוזומים וחלבון עוברי, ובדיקות ביוכימיות ומולקולריות נוספות בהתאם ליעוץ גנטי מקדים.

### 3. בדיקת דם מחבל הטבור

- חבל הטבור הוא צינור המקשר בין העובר לבין אמו. הוא מכיל 3 כלי דם, 2 עורקים ווריד אחד.
- הבדיקה מתבצעת ע"י רופא בדומה לבדיקת מי שפיר, אך בשבוע 20 ומעלה להריון.
  - בבדיקה זו נלקח דם של העובר מהוריד שבחבל הטבור. בדרך כלל נלקחת במקביל גם דגימה ממי השפיר.
  - בבדיקה זו ניתן לבדוק את כרומוזומי העובר, ולעיתים בדיקות גנטיות ייחודיות.

### כיצד להתנהג לאחר הבדיקות?

- לאחר הבדיקות מומלץ לנוח כחצי שעה עד שעה בחדר ההמתנה בביה"ח וללכת הביתה רק לאחר ששוחחת עם הרופא.
- בבית מומלץ לנוח כיום-יומיים או לפי הנחיות הרופא. יש להימנע מפעולה פיזית מאומצת, וביום השלישי, בדרך כלל אפשר לחזור לפעילות רגילה.
- **חשוב לזכור!** תמיד כדאי להתייעץ עם הרופא המטפל בכל שאלה או אי בהירות בקשר להרגשתך.

### מהם הסיכונים בעקבות הבדיקות?

1. הפלה – בדיקת סיסי שליה מעלה את הסיכון להפלה בכ-1%.
- בדיקת מי שפיר מעלה את הסיכון להפלה בכ-0.5%.
- בדיקת דם מחבל הטבור מעלה את הסיכון להפלה בכ-2% -1%.
2. זיהום – הסיכון לזיהום נמוך מאוד, אולם מחייב התייחסות רצינית מיידית.
3. ירידת מים מוקדמת – הסיכון לירידת מים נמוך כיוון שהמחט דקה מאוד. כמו כן, לא כל ירידת מים גורמת בהכרח להפלה, אלא מסתדרת בדרך כלל בעקבות מנוחה והשגחה רפואית.
4. דימום – בבדיקת סיסי שלייה אצל כשליש מהנבדקות עלול להופיע דימום.
5. פגיעה בעובר – הסיכון לפגיעה בעובר מזערי. הבדיקות מתבצעות תחת הנחיית אולטרה סאונד, המאפשר דיוק במקום החדרת המחט, ומעקב אחר תהליך הבדיקה.



## באילו מקרים עליך לפנות לחדר מיון או לעזרה רפואית?

- חום מעל  $37.4^{\circ}\text{C}$ , צמרמורות, הרגשה וסימנים כמו התחלת שפעת.
- התכווצויות בבטן תחתונה שלמרות המנוחה מתגברות.
- דימום וגינאלי או ירידת מים. דימום חולף בדרך כלל ללא בעיות תוך מספר ימים.
- כאב בטן.
- אדמומיות סביב מקום הדיקור.

## כיצד אקבל את תוצאות הבדיקות?

**תשובה תקינה:** כאשר תוצאת הבדיקה תקינה ניתן לקבלה באמצעות טלמסר (ראו בהמשך).

- מסיסי שיליה – לאחר כשבועיים.
- ממי שפיר – לאחר כשבועיים עד שלושה שבועות ממועד ביצוע הדיקור.
- מדם עוברי – לאחר כשבוע עד 10 ימים.
- כאשר הבדיקה נעשתה לאבחון מחלה תורשתית, התשובה תינתן באמצעות שיחת טלפון למספר שהשארתם ושאר התוצאות במענה הקולי. במקביל תישלח אליכם ולרופא המטפל תשובה בכתב.

**תוצאה לא תקינה:** כאשר תוצאת הבדיקה איננה תקינה, צוות המרפאה לאבחון גנטי יחד עם הרופא המטפל ייצרו עמכם קשר ויסייעו לכם בבחירת הדרך להמשך הטיפול. התשובה לא תימסר באמצעות הטלמסר.

## האם בכל מקרה של תשובה לא תקינה יומלץ על הפסקת הריון?

לא. בכל מקרה של קבלת תשובה לא תקינה או לא ברורה, תוזמנו לייעוץ גנטי ותקבלו מידע לגבי משמעות התוצאה. לאור המידע תוכלו להחליט לגבי המשך ההריון.



## האם אוכל לדעת את מין העובר?

כן. מין העובר יימסר למשפחה אך ורק בכתב לפי בקשה מפורשת של לפחות אחד מבני הזוג ובחתימתו. ניתן לברר התוצאה כולל מין העובר גם אצל הרופא המטפל.

## כיצד מכררים את התשובה בטלמסר?

לתשובה בטלמסר חייגו לטלפון שמספרו - 02-6778520. הצטיידו ב:

- מספר זהות של האישה ללא ספרת ביקורת.
- תאריך לידה של האישה בן 6 ספרות.

לדוגמא: אם נולדת בתאריך 29 למרץ, 1971, הקישי 290371.

מפאת סודיות רפואית הנכם מתבקשים לא להתקשר למספרי הטלפון של המרפאה הגנטית לבירור התשובה. למרות זאת, אם עברו 4 שבועות מיום ביצוע הבדיקה וטרם קיבלתם תשובה בכתב אנא, התקשרו למרפאתנו.



# בטבלה זו מסוכמות מגוון הבדיקות האפשריות לאבחון טרום לידתי במהלך ההריון

## בדיקות לא חוזרניות

יכולת ניבוי	מה מאבחנת?	תיאור הבדיקה	מתי מתבצעת?	הבדיקה
מנבאת כ- 85% מהעוברים עם תסמונת דאון	מחשבת באופן סטטיסטי את הסיכון לתסמונת דאון בעובר. לעיתים אף מנבאת סיכון למומי לב	בדיקת דם לאם, ואולטרה סאונד לשקיפות עורפית של העובר	בשבועות $10^{+4}$ - $13^{+6}$ להריון	סקר שליש I
מנבאת כ- 65% מהעוברים עם תסמונת דאון	מחשבת דרגת סיכון בעיקר לתסמונת דאון ולמומים פתוחים במערכת העצבים המרכזית	בדיקת דם לאם	בשבועות 16-21 להריון	סקר שליש II (תבחין משולש)
מנבאת כ- 90% מהעוברים עם תסמונת דאון	מחשבת דרגת סיכון בעיקר לעובר עם תסמונת דאון, ולבעיות כרומוזומליות אחרות	בדיקת סקר שליש II + I ורק לאחר מכן חישוב של סיכון משוקלל.	בשבועות $10^{+4}$ - $13^{+6}$ ו-17-20 להריון	Integrated test
מאפשרת לעקוב אחר גדילת העובר ולזהות מומים אנטומיים במבנה מערכות העובר ובמקביל מזהה סימנים שעלולים להצביע על עלייה בסיכון להפרעה במבנה הכרומוזומים		אולטרה סאונד	בשבועות 14-16 להריון	סקירה מוקדמת
		אולטרה סאונד	בשבועות 20-22 להריון	סקירה מאוחרת



## בדיקות חוזרניות

הבדיקה	מתי מתבצעת?	תיאור הבדיקה	מה מאבחנת?	הסיכון בבדיקה
CVS – בדיקת סיסי שיליה	בשבועות 10–12 להריון	נלקחת דגימה מסיסי השליה	<ul style="list-style-type: none"> <li>● הפרעות כרומוזומליות.</li> <li>● מחלות תורשתיות הקיימות במשפחה וניתנות לאבחון לאחר יעוץ גנטי</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● כ- 2%–1% סיכון להפלה.</li> <li>● דימום.</li> <li>● זיהום.</li> </ul>
מי שפיר Amniocentesis	בשבועות 16–21 להריון	נלקחת דגימה מנוזל מי השפיר	<ul style="list-style-type: none"> <li>● הפרעות כרומוזומליות.</li> <li>● מחלות תורשתיות הקיימות במשפחה וניתנות לאבחון לאחר יעוץ גנטי</li> <li>● מומים פתוחים במערכת העצבים המרכזית</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● כ- 0,5% סיכון להפלה</li> <li>● ירידת מים</li> <li>● זיהום לאם</li> <li>● פגיעה בעובר (סיכון מזערי)</li> </ul>
דם עוברי Cordocentesis	בשבועות 20 ומעלה – בדרך כלל בהמלצת רופא	נלקחת דגימת דם מהוריד הטבורי של העובר בדרך כלל נלקחת גם דגימת מי שפיר.	<ul style="list-style-type: none"> <li>● הפרעות כרומוזומליות</li> <li>● מחלות תורשתיות הקיימות במשפחה וניתנות לאבחון לאחר יעוץ גנטי</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● כ- 1% להפלה</li> <li>● דימום מחבל הטבור</li> <li>● זיהום לאם</li> <li>● לפגיעה בעובר (סיכון מזערי)</li> </ul>



## התקשרות

**מענה קולי למידע כללי:**

6776995 – 02 (24 שעות)

**טל' אחיות המרפאה:**

6776920 / 6776996 – 02

**מזכירות המרפאה:**

6776329 – 02

**פקס המחלקה:**

6777499 – 02, יש לציין שם הנמען

ימי הפעילות: א, ב, ג, ד, ה – בשעות: 08:00–15:00

**אולטרה סאונד עין-כרם:**

6777178/80 – 02

**אולטרה סאונד הר-הצופים:**

5844301 – 02



**לקביעת תור בהדסה עין כרם  
או הר הצופים דרך מרכז הזמנות  
לבדיקות הנאות:**

שקיפות עורפית, CVS, מי שפיר ודם עוברי

טל' : 5842111 - 02

בימים א' - ה' בשעות: 08:00 - 20:00

ביום ו' בשעות: 08:00 - 13:00

**מידע נוסף על בדיקות לאבחון טרום לידתי  
ניתן לראות באתר האינטרנט של הדסה**

[www.hadassah.org.il](http://www.hadassah.org.il)

בעמוד הבית הכנסו ל"דפי מידע למטופל/ת" - "הריון ולידה"  
או "בדיקות" - "אבחון טרום לידתי"





כתבו וערכו:

נורית רשף, אחות ראשית, מרפאה גנטית  
אורה זילברברג, מרפאה גנטית

וצוות המרפאה

המידע המופיע בפרסום זה נועד להשכלה בלבד ואינו  
מהווה חוות דעת רפואית ובכל מקרה, אינו תחליף  
לייעוץ מקצועי רפואי

© כל הזכויות שמורות להדסה  
אין לצלם, להעתיק ולעשות כל שימוש מסחרי  
מבלי לקבל אישור בכתב מאת הדסה

בהוצאת האגף לקשרי חוץ הדסה



הדסה

מיסודה של הדסה

אירגון נשים ציוניות באמריקה

כל שרותי הדסה בחינם אחד מטלפון סלולרי 677 \* בוק 6777 \* [www.hadassah.org.il](http://www.hadassah.org.il)

הדסה - מרכז רפואי עולמי נשילכם

המרכז הרפואי האוניברסיטאי הראשון בישראל ■ רופאים בעלי שם עולמי ■ הציוד הרפואי המתקדם ביותר ■ מרפאות חוץ ומרכזי בריאות ייעודיים מתמחים