



משרד
הבריאות
לתחום בריאות יותר

שירותי בריאות הציבור

בדיקות לגילוי תסמונת דאון בזמן ההריון

.....

ההחלטה אם לבצע בדיקות גנטיות
היא החלטה אישית חשובה לך ולמשפחתך

.....

לקט שאלות ותשובות על מנת
לעזור לך להחליט האם לבצע בדיקות
ומהן הבדיקות המתאימות לך

מהי תסמונת דאון?

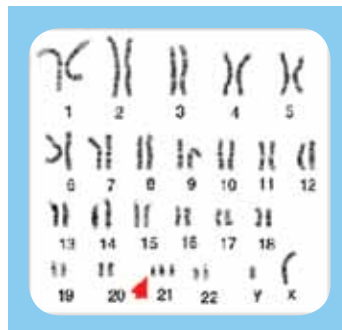
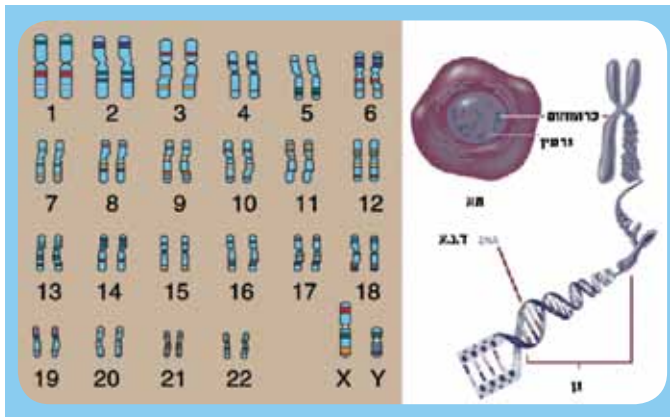
תסמונת דאון היא תסמונת גנטית מולדת הקשורה לליקוי כרומוזומי. התסמונת נקראת כך על שם הרופא האנגלי ד"ר ג'ון לאנגדון דאון, שתיאר לראשונה, בשנת 1866 את הסימנים הגופניים המאפיינים אותה. ילדים עם תסמונת דאון דומים אחד לרעהו בגלל מבנה הגולגולת ותווי הפנים, אך למעשה כל ילד הוא ייחודי וקיימים ביניהם הבדלים בדומה לשונות הקיימת בין אנשים באוכלוסיה הכללית. לילדים מוגבלות שיכלית בדרגות חומרה שונות וליקויים נוספים כמו מומי לב או מחלות חמורות בגיל הילדות ובבגרות. בשנים האחרונות חלה התקדמות רבה בשיטות הטיפוליות השונות אשר מאפשרת לילדים עם תסמונת דאון להגיע להישגים המקנים להם יכולת להשתלב בחברה. על מנת לקדם את הילדים הם זקוקים לסביבה נורמטיבית ומעשירה ולטיפול אינטנסיבי בכל תחומי ההתפתחות החל מגיל צעיר.



ניתן לקבל פרטים נוספים על התסמונת מהצוות הרפואי וכן מעמותת ית"ד (ילדים עם תסמונת דאון), עמותה אשר מקדמת את הזכויות של הילדים והבוגרים עם תסמונת דאון בישראל בכל תחומי החיים: <http://yated.org.il>

מה גורם לתסמונת דאון?

בתוך הגרעין המצוי במרבית תאי הגוף של האדם נמצאים 46 כרומוזומים המסתדרים בזוגות. הכרומוזומים מכילים עשרות אלפי גנים, המהווים את החומר התורשתי של האדם וקובעים את מרבית תכונותיו של הפרט. על פי הגודל והצורה, כל זוג של כרומוזומים מאופיין במספר מ-1 עד 22. כרומוזומי המין הם כרומוזום X וכרומוזום Y (לנקבה 2 כרומוזומי X, לזכר כרומוזום X אחד ו-Y אחד) לאדם עם תסמונת דאון האיזון הגנטי של הזוגות משתבש ויש שלושה עותקים של כרומוזום מס' 21 במקום שניים. לכן תסמונת זו נקראת גם טריזומיה 21 (3 כרומוזומים מספר 21).



בציור: כרומוזומים של
זכר (XY) עם שלושה
עותקים של כרומוזום 21=
תסמונת דאון

תסמונת דאון איננה תורשתית (מועברת במשפחות) בדרך כלל, אלא נובעת מתקלה בחלוקת הכרומוזומים, אשר חלה עוד לפני החיבור שבין הזרע לביצית (ההפריה). לא ידוע כיום מה הגורם לתקלה מסוג זה, ולא ניתן למנוע אותה. בני הזוג אינם אחראים לתקלה זו במעשיהם או במנהגיהם.

במרבית המקרים התסמונת איננה תורשתית ולכן בני הזוג אינם מצפים שיילד להם תינוק עם תסמונת דאון. לכל אשה, בכל גיל, עלול להיוולד ילד עם תסמונת דאון. מידת הסיכון תלויה בעיקר בגיל האם, והיא גבוהה יותר ככל שהאם מבוגרת יותר. לדוגמא: לאחת מכל 1,500 נשים בגיל 20 שנים, באוכלוסייה הכללית, עלול להיוולד ילד עם תסמונת דאון (0.07%), בעוד שבגיל 35 שנים לאחת מ-380 נשים (0.26%) עלול להיוולד תינוק עם התסמונת, ובגיל 40 שנים אחת ל-100 נשים (1%).

האם עלי לבצע בדיקות לגילוי של תסמונת דאון בזמן ההריון?

מדובר בהחלטה פרטית שלך ושל בן-זוגך. הנתונים המפורטים בספרון זה יכולים לשמש לכם לעזר על מנת שתוכלו לקבל את ההחלטה המתאימה לכם.

האם ניתן לדעת בוודאות האם יש לעובר תסמונת דאון?

בדיקות אבחנתיות מסוגלות לקבוע אם לעובר תסמונת דאון או לא. האבחון של תסמונת דאון מתבצע באמצעות בדיקה פולשנית, בה נלקחת דגימה קטנה של רקמות (תאי) העובר, כגון בבדיקת מי שפיר או בבדיקת סיסי שיליה, אשר מאפשרת בדיקה של הכרומוזומים של העובר.

מה ההבדל בין בדיקות אבחנתיות ובדיקות סינון?

בדיקות אבחנתיות הן בדיקות פולשניות (מי שפיר, סיסי שיליה) המאפשרות אבחון של תסמונת דאון. בדיקות סינון הן בדיקות לא פולשניות (בדיקות דם ואולטרסאונד) ומאפשרות לקבוע רמת סיכון או הצטברות (המתבססת על ערך סטטיסטי) אישית בכל הריון, אך לא אבחנה חד משמעית. בבדיקת סינון לא נדגמת רקמה (תאי) מהעובר.

בדיקות סינון

מהי המטרה של בדיקות הסינון ואיך לפענח את התוצאות?

מאחר ובדיקות פולשניות קשורות בסיכון רפואי מסוים, הן לאישה והן לעובר, המטרה של בדיקות הסינון היא לאתר הריון הנמצא בסיכון גבוה לעובר עם תסמונת דאון. בדיקות סינון מאפשרות לאישה לאמוד את **מידת הסיכון האישית**, הקיימת בהריון המסוים, ללידת צאצא עם תסמונת דאון. בהמשך, על פי רמת הסיכון, בני הזוג יכולים להחליט האם לבצע בדיקות פולשניות אבחנתיות.

המטרה של בדיקות סינון היא לאתר את מרבית הנשים בסיכון לעובר הפגוע בתסמונת דאון ולבצע מספר קטן ביותר של בדיקות פולשניות אבחנתיות.

מהי המשמעות של בדיקת הסינון?

מקובל לחלק את הנשים לקבוצה בעלת "סיכון גבוה" ולקבוצה בעלת "סיכון נמוך". מאחר ומדובר בבדיקות סינון, תוצאה המצביעה על "סיכון מוגבר" לתסמונת דאון אינה קובעת כי לעובר יש אכן תסמונת דאון. למרבית הנשים שהתוצאה מצביעה על סיכון גבוה-העובר יהיה בריא. לעומת זאת, כאשר רמת הסיכון היא נמוכה (בדיקה "תקינה"), עלול להוולד תינוק עם תסמונת דאון רק לעתים רחוקות.

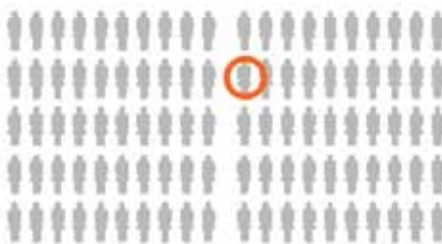
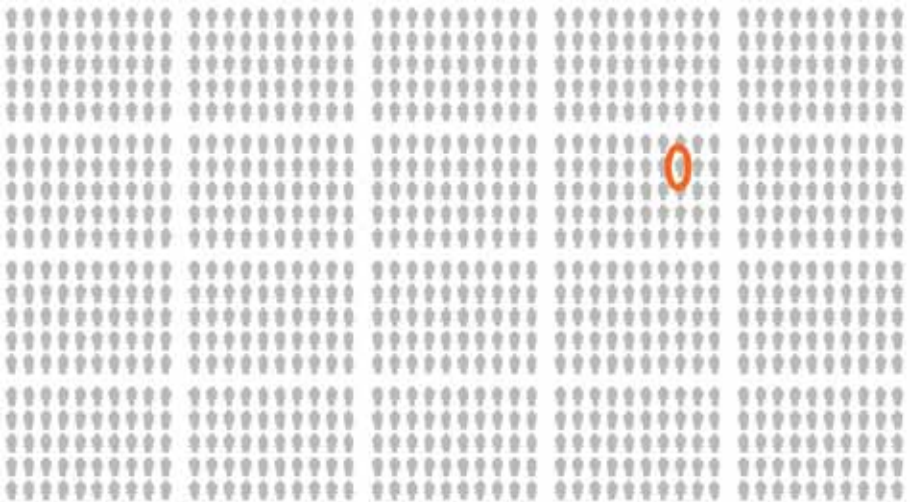
מהו הסיכון שנחשב נמוך או גבוה?

הסיכון לתסמונת דאון לנשים, באוכלוסייה הכללית, בגיל 35 ש' במועד הכניסה להריון, הוא גדול מ-1:380 (0.26%). אך בעזרת בדיקות סינון ניתן לחשב את הסיכון באופן פרטני לכל אישה ואישה. בעבר לנשים עם רמת סיכון זו (ומעלה) הציעו לבצע בדיקות פולשניות. כאשר הסיכון קטן מ-1:380 הוא נחשב לנמוך.

קביעת גבול הסיכון היא שרירותית. אולם השיקולים הרגשיים של האשה או הזוג עשויים לקבוע, כי עבורם רמת סיכון של 1:1,000 גבוהה מדי, בעוד שזוג אחר יחליט כי רמת סיכון של 1:100 היא נמוכה, מאחר וב-99% מהמקרים העובר בריא.

דוגמאות:

- כאשר הסיכון הוא 1:1,000 מתוך 1,000 נשים שקיבלו תוצאה זו רק לאחת יולדת תינוק עם תסמונת דאון (מסומן בעיגול):



- כאשר הסיכון הוא אחת ל-100 נשים שקיבלו תוצאה זו רק לאחד יולדת תינוק עם תסמונת דאון (מסומן בעיגול):

משתי הדוגמאות ניתן לראות כי לרוב הנשים יש עובר ללא תסמונת דאון. מאחר וביצוע בדיקה פולשנית קשור בסיכון להפלה הנאמד בחצי אחוז, אחת מכל 200 נשים שעוברת את הבדיקה, תחוה הפלה כתוצאה מהבדיקה. בדוגמא הראשונה כאשר הסיכון לעובר עם תסמונת דאון

הוא 1:1000, אילו היו מבצעות כל אחת מהנשים בדיקת מי שפיר היו כ-5 הפלות עבור כל אבחנה של עובר עם תסמונת דאון. בדוגמא השניה כאשר הסיכון לעובר עם תסמונת דאון הוא 1:100, אילו היו מבצעות כל אחת מהנשים בדיקת מי שפיר לרוב יש יותר סיכוי לאבחן תסמונת דאון בעובר מאשר לגרום להפלה כתוצאה מהבדיקה.

אילו בדיקות סיכון ניתן לבצע?

סוגי הבדיקות הניתנות לביצוע תלוי בשבוע ההריון של האשה. עם שילוב של בדיקות אולטרטה סאונד ובדיקות דם האם ביחד עם גיל האישה ניתן לחשב אומדן סיכון לעובר עם תסמונת דאון. ניתן לחשב, בעזרת תוכנת מחשב, את מידת הסיכון האישי על פי שילוב של גיל האם, שבוע ההריון ותוצאות הבדיקות.

בדיקות דם

בדם האישה נמצאים חלבונים אשר במשך ההריון קיים קשר בין רמתם לבין מצבים שונים, במיוחד כאשר לעובר תסמונת דאון. מאחר ורמת החלבונים משתנה באופן טבעי ותקין במהלך ההריון, יש חשיבות לקביעה מדויקת של שבוע ההריון שבו מתבצעת הבדיקה.

בדיקות אולטרטה-סאונד

א. שקיפות עורפית

לכל עובר כמות קטנה של נוזל מתחת לעור באזור העורף. קוטר מרחב הנוזל, הנקרא שקיפות העורף, ניתן להדגמה בבדיקת אולטרטה סאונד הנקראת **בדיקת שקיפות עורפית**. ישנו קשר בין קוטר העורף והסיכון לתסמונת דאון, וניתן לשקלל



אותו עם תוצאת בדיקת החלבונים בדם האם והגיל שלה. כאשר כמות הנזל גדולה מהרגיל בשבועות 10-14 של ההריון, מידת הסיכון לתסמונת דאון ולמומים, בעיקר מומי לב אצל העובר, גבוהה מסיכון הרקע באוכלוסיה הכללית. בדיקת שקיפות עורפית חשובה במיוחד בהריון מרובה עוברים מאחר והיא מהווה את בדיקת הבחירה מבין כלל בדיקות הסינון, לחישוב הסיכון לתסמונת דאון, לכל אחד מהעוברים.

ב. סקירה מכוונת מורחבת למערכות

“סקירת מערכות מורחבת” היא בדיקה מפורטת של העובר שנועדה בעיקר לאיתור מומים מבניים בעובר. יש לציין כי ברוב המקרים היא מאתרת רק חלק מהמכלול של המומים המולדים. הבדיקה לא נועדה לקביעת מידת סיכון או אבחון של תסמונת דאון, אולם במקרים מסויימים ניתן לאמוד את הסיכון בהתבסס על ממצאים חריגים שהודגמו בבדיקה, במשולב עם בדיקת התבחין המשולש או המרובע.

יש להדגיש שקיימות בדיקות שונות, ומידת הדיוק של הבדיקה קשורה גם לציוד ולניסיון המבצע.

בדיקות סינון

• בדיקת סקר שליש ראשון של ההריון

מדובר בבדיקה משולבת של בדיקת שקיפות עורפית ורמת שני חלבונים (HCG ו-PAPP-A) בדגימת דם אחת מהאישה, המתבצעת בשבועות 10-13 להריון.

• בדיקת תבחין משולש (“חלבון עוברי”)

שם הבדיקה נגזר מכך שנבדקים בדם האם 3 חלבונים: חלבון עוברי (AFP), חלבון הורמון שליתי HCG והורמון E3 (estriol). רצוי לבצע את הבדיקה בסוף שבוע 16 להריון. הבדיקה מאתרת למעלה מ-60% מהעוברים עם תסמונת דאון, והיא עוזרת גם באבחון של מצבים חמורים אחרים, במיוחד מום פתוח בתעלת העצבים.

• בדיקת תבחין מרובע

בדיקת אינהיבין (inhibin) - חלבון בדם האם - בנוסף לשלושת החלבונים של התבחין המשולש. מאפשרת איתור של מעל 70% מהעוברים עם תסמונת דאון.

מה קורה אם מתקבלת תוצאה המצביעה על רמת סיכון גבוהה?

באופן כללי, כ-5 מתוך 100 נשים שעוברות בדיקות סינון מקבלות תוצאות “בלתי תקינות”. במקרה זה האישה תופנה לייעוץ גנטי כדי לשקול את המשך היריון ואת מידת ההצדקה

לביצוע בדיקה אבחנתית פולשנית. יש להדגיש שברוב המקרים העובר יהיה ללא תסמונת דאון.

מה היא בדיקת הסיכון המומלצת?

1. מומלץ לבצע בדיקת סיכון **בשלבי ההריון המוקדמים**. בדיקת הסיכון המוצעת היא **שילוב** של בדיקת אולטרה-סאונד של השקיפות העורפית ובדיקת דם לשני החלבונים PAPP-A ו-HCG-I.

לפי התוצאות ניתן לשקול בהמשך:

- אם רמת הסיכון גבוהה מ-1:200 האישה תופנה ליעוץ גנטי לשקול ביצוע בדיקה אבחנתית: דגימת סיסי שיליה או דיקור מי שפיר.
- אם רמת הסיכון נמוכה מ-1:3001 התוצאה מספקת ולא מומלץ על המשך בירור לגבי תסמונת דאון.
- אם רמת הסיכון ביניים של בין 1:201 ל-1:3000 קיימת המלצה לבצע בדיקת סינון נוספת בסוף שבוע 16 להריון, וקבלת חישוב סופי של אומדן הסיכון המבוסס על תוצאות של כל הבדיקות. הבדיקה הנוספת כוללת בדיקת חלבון עוברי הורמון E3 (estriol) (עם או בלי האינהיבין). אם רמת סיכון המתקבלת לאחר קבלת כל הבדיקות היא גבוהה מ-1:380 האישה תופנה ליעוץ גנטי לשקול דיקור מי שפיר.

2. **אשה שמגיעה בשלבי ההריון המאוחרים** תוכל לבצע תבחין משולש או מרובע הכולל בדיקת דם לרמות של 3 או 4 חלבונים בדם האם.

- אם רמת הסיכון גבוהה מ-1:380 בבדיקת התבחין המשולש או המרובע האישה תופנה ליעוץ גנטי לשקול ביצוע של דיקור מי שפיר.
- אם רמת הסיכון נמוכה מ-1:380 התוצאה מספקת ולא מומלץ על המשך בירור לגבי תסמונת דאון.

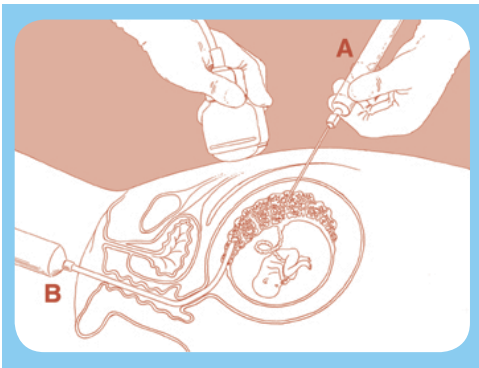
בדיקות אבחנתיות

מהן הבדיקות האבחנתיות לתסמונת דאון?

מדובר בבדיקה ישירה של כרומוזומי העובר. אלו בדיקות פולשניות בהן נלקחת ביופסיה מרקמת סיסי השיליה או נוזל השפיר.

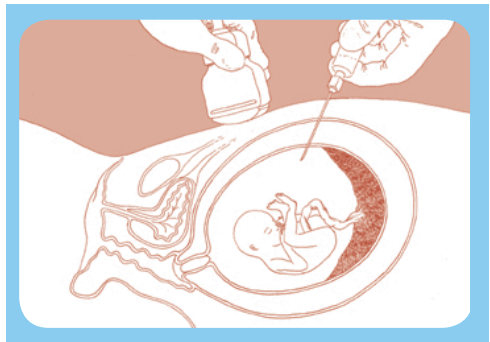
בדיקת סיסי שיליה

השלייה בנויה מסיסים ותפקידה לספק לעובר את כל תצרוכת האנרגיה והחמצן. בבדיקת סיסי השיליה נלקחת דגימה קטנה מהשיליה העוברית. הבדיקה מתבצעת בשבועות 10-13 להריון באופן סטרילי, תחת בקרת אולטרהסאונד, על מנת לבחור את המיקום המתאים להחדרת המחט מבלי לפגוע בעובר (A). דרך אחרת לביצוע הבדיקה על פי השיקולים של המבצע, היא דרך הנרתיק על ידי החדרת קטטר אל מקום ההשרשה של השלייה (B) תחת בקרת אולטרהסאונד.



בדיקת מי-שפיר

העובר גדל ברחם בתוך שק השפיר המכיל את מי השפיר. אל נוזל זה נושרים באופן טבעי תאים מהעובר, אותם ניתן לגדל במעבדה ולהשתמש בהם לצורך בדיקת הכרומוזומים של העובר. הבדיקה מתבצעת לאחר שבוע 16 של ההריון, באופן סטרילי, תחת בקרת אולטרהסאונד, על מנת לבחור את המיקום המתאים להחדרת המחט מבלי לפגוע בעובר.



האם קיים סיכון בבדיקות אבחנתיות?

קיים סיכון בבדיקות האבחנתיות. זאת הסיבה שלא מציעים אותן לכל אישה, אלא משיקולים רפואיים. הסיכון העיקרי בבדיקת מי שפיר הוא סיכון להפלה כתוצאה מהבדיקה עצמה, שנאמד בכחצי אחוז (0.5%) (אחת מ-200 בדיקות) וכ-1-2% לאחר בדיקת סיסי שיליה (1-2 נשים מתוך 100 בדיקות).

לרוב ההפלה המתפתחת כתוצאה מהבדיקה עלולה לקרות תוך מספר ימים מועט לאחר ביצועה (2-3 ימים). כיום לא ניתן למנוע את התופעה.

סיכונים אחרים קיימים אך נדירים ביותר והם קשורים בעיקר להתפתחות של זיהום אשר עלול לסכן את חיי האישה.

האם הבדיקות מכאיבות?

הרבה נשים מרגישות אי נוחות במהלך או לאחר הבדיקה אך לרוב היא אינה כרוכה בכאב. מומלץ על מנוחה מספר ימים לאחר הבדיקה.

כמה זמן עובר עד קבלת תוצאות?

ברוב המעבדות התוצאה מדיקור מי שפיר מתקבלת כעבור כשלושה שבועות. לעיתים נדירות, בשל גדילת תאים איטית במיוחד או קשיים מעבדתיים, התוצאה ניתנת לאחר מועד זה, או שיש צורך בבדיקה נוספת.

קיימת אפשרות להוסיף בדיקות המאפשרות לקבל תוצאה ראשונית מהירה (QFPCR או FISH בתשלום), אך בכל מקרה יש לחכות כשלושה שבועות לתוצאות הסופיות.

האם הבדיקה מגלה מצבים אחרים, פרט לתסמונת דאון?

לעיתים נדירות הבדיקה האבחנתית מאתרת שינויים כרומוזומיים אחרים, שלחלקם משמעות חמורה יותר מתסמונת דאון, ולחלקם משמעות חמורה פחות. קיימים גם מצבים נדירים שבהם מתקבלות תוצאות עם משמעות לא ברורה. בכל מקרה בני הזוג יוזמנו על ידי הצוות האחראי על הבדיקה לצורך יעוץ גנטי והבהרת משמעות התוצאות.

קיימת אפשרות להוסיף בדיקה מולקולארית של הכרומוזומים, המאפשרת לקבל תוצאה מדויקת יתר (צ'יפ גנטי, CMA בתשלום).

מה ניתן לעשות לאחר אבחנה של עובר עם תסמונת דאון?

חלק קטן מהנשים, העוברות את הבדיקה האבחנתית מגלות, למרבה הצער, שלעובר תסמונת דאון. ההחלטה לגבי גורל ההריון נתונה אך ורק בידי האישה בפרט ובני הזוג בכלל. בחלק מהמקרים מחליטה האישה להפסיק את ההריון, אך במקרים אחרים היא מחליטה להמשיך את ההריון וללדת ילד עם תסמונת דאון.

ניתן להתייעץ עם הצוות הרפואי ועם כל גורם אחר, למשל עם עמותת ית"ד (ילדים עם תסמונת דאון). הצוות הרפואי נוכח כדי לעזור ולתמוך בכל החלטה.

בדיקת שינויים גנטיים של העובר בבדיקת דם האישה ההרה

בדם האישה ההרה נמצאות כמויות זעירות של ד.נ.א. (חומר גנטי) של העובר. לאחרונה פותחה בדיקה בה ניתן לבדוק את הד.נ.א. העוברי ולגלות, בשלבים מוקדמים של ההריון, אם לעובר תסמונת דאון. הבדיקה יכולה להוות בדיקת סינון, המחליפה את בדיקות הסינון האחרות. אפשרות אחרת היא, שנשים שנמצאו בסיכון גבוה, לאחר בדיקות סקר שליש ראשון להריון, ואשר חוששות מבדיקה חודרנית, יבצעו את בדיקת הדם כשלב ביניים, על מנת להחליט, האם לבצע בדיקה חודרנית.

לבדיקה זו רמת דיוק גבוהה וניתן שבעתיד היא תחליף את הבדיקות החודרניות לגילוי עוברים עם תסמונת דאון ומחלות תורשתיות אחרות.

כעת הבדיקה מוצעת ע"י מספר חברות פרטיות במחיר גבוה יחסית. צפויות התפתחויות מהירות בנושא זה וניתן לפנות לאתר משרד הבריאות לקבלת מידע מעודכן יותר.

בדיקות לגילוי תסמונת דאון וסל השרותים

- בדיקות סקר שליש ראשון בהריון: שקיפות עורפית וביזכימיה- נכללות בסל השירותים עם השתתפות עצמית של האישה.
- בדיקת התבחין המשולש נכללת בסל השירותים עם השתתפות עצמית של האישה, על פי ההמלצה הרפואית.
- בדיקת מי-שפיר נכללת בסל השירותים לנשים מעל גיל 35 בתחילת הריון (על פי תאריך וסת אחרון) או כאשר היא מומלצת על ידי גנטיקאי, על פי תוצאות בדיקות הסינון.



שירותי בריאות הציבור

www.health.gov.il