

מדינת ישראל
משרד הבריאות
שירותי בריאות הציבור

תסמונת דאון בישראל

המחלקה לגנטיקה קהילתית

2003

אחת המטרות של התוכנית הארצית למניעת מומים מולדים היא לאפשר לנשים לדעת מהו הסיכון שלהן ללדת ילד עם תסמונת דאון (ת"ד), ואם הסיכון גבוה, להחליט אם הן מעונינות לבצע בדיקה טרום לידתית. הסיכון ללדת תינוק עם ת"ד עולה עם גיל האישה, ולכן בישראל נקבע החל משנת 1978, שנשים שבתחילת ההריון היו בגילן 37 שנים הן זכאיות לבצע בדיקה טרום לידתית במימון משרד הבריאות. משנת 1993 שונה גיל הזכאות והופחת ל 35 שנים בתחילת ההריון (במימון המוסד לביטוח לאומי), ובשנת 1994 נוספה זכאות גם לנשים צעירות יותר הנמצאות בסיכון ללדת תינוק עם ת"ד בהתבסס על התוצאות של התבחין המשולש. בשנים האחרונות, עם ההתפתחות של היכולת לגלות הריונות בסיכון בעזרת בדיקות אולטרא סאונד, ניתנת זכאות למימון בדיקת מי שפיר גם לנשים עם ממצאים חריגים בבדיקת אולטרא סאונד, על פי הערכה של יועץ גנטי ובמידה והסיכון לתסמונת דאון עולה על 1/380 בלידה.

לוח מס' 1. היסטוריה של הזכאות לבדיקה טרום לידתית בישראל

שנה	קריטריון לזכאות	גורם מממן
1978-1992	מעל גיל 37	משרד הבריאות
1993-1994	מעל גיל 35	משרד הבריאות/ביטוח לאומי
מ 1994	סיכון גבוה מ- 1/380 בלידה • מעל גיל 35 • תוצאה של תבחין משולש • יעוץ גנטי	<ul style="list-style-type: none"> • משרד הבריאות/ביטוח לאומי • קופות חולים • משרד הבריאות

במחלקה לגנטיקה קהילתית הוקם ע"י גב' עדנה אקשטיין בשנת 1979 קובץ ארצי של לידות עם ת"ד. הקובץ מכיל נתונים דמוגרפיים שונים על הילדים ומשפחותיהם, כולל המוצא. בנוסף לכך, מאז 1997 נאספים באופן שיטתי כל הנתונים של תוצאות בלתי תקינות מבדיקות טרום לידתיות כולל, הפסקות הריון גם אצל נשים שלא היו זכאיות של משרד הבריאות. בקובץ מופיעה רק שנת הלידה של מרבית הנשים, לכן לצורך החישובים השתמשנו בגיל מקורב.

חלק מהריונות ס ת"ד צפוי להסתיים בהפלה טבעית, לכן מקובל לתקן את מספר האבחנות הטרומ לידתיות כשמבוצע חישוב של השעור הצפוי בלידה. ההערכה היא שייולדו חיים כ 57% מהעוברים עם תסמונת דאון שהאבחנה שלהם נקבעה בטרימסטר הראשון של ההריון, וכ- 77% מהעוברים שהאבחנה שלהם נקבעה בטרימסטר שני. מאחר וכמעט תמיד תסמונת דאון אובחנה בטרימסטר שני השתמשנו בתיקון של 23%.

1. סיכום של חמש שנים - 1997-2001

1.1 כללי

בתקופה של חמש השנים 1997-2001 בישראל היו 657,446 לידות חי ונולדו 642 ילודים חיים עם תסמונת דאון, כלומר 0.97 לידות חי. המספר הצפוי בלידה היה גבוה בהרבה (1.79 ל 1,000 לידות חי), אך הפער מוסבר בכך שחלק מהעוברים עם תסמונת דאון מאובחנים בזמן הריון וכתוצאה מכך ההריון מופסק.

סה"כ	לא יהודים	יהודים	
657,446	210,565	446,881	סה"כ ילדים חיים
642	222	420	ילודים עם ת"ד
0.97	1.05	0.94	שיעור בלידה (ל 1,000 לידות חי)

696	93	603	הפסקות הריון של ת"ד
1338	315	1023	סה"כ אבחנות של ת"ד
52%	29.5%	59%	שיעור הפסקות הריון

1.79	1.39	1.98	סיכון בלידה* (ל 1,000 לידות חי)
------	------	------	------------------------------------

* לאחר תיקון (הסיכון לת"ד בלידה מחושב לפי הערכה ש כ 23% מהריונות שבהם אובחנה ת"ד במי שפיר היו מסתיימים בהפלה טבעית).

הסיכון הצפוי בלידה לתסמונת דאון נמצא גבוה יותר בקרב האוכלוסייה היהודית בהשוואה לאוכלוסייה הלא יהודית, בגלל האחוז הגבוה יותר של נשים יהודיות היולדות בגיל מבוגר יותר מ- 35 שנים: 17.7% מהנשים היהודיות בהשוואה ל- 10.8% מהנשים הלא יהודיות. מאידך, בגלל ההבדלים בשיעור הפסקות ההריון (59% ביהודים ו-29.5% בקרב הלא יהודים) השיעור של תסמונת דאון בלידה גבוה יותר בקרב הלא יהודים מאשר בקרב היהודים (1.05 לעומת 0.94 ל 1,000 לידות חי).

1.2 עיבוד הנתונים על פי גיל האישה
הנשים ההרות בשנים 1997-2001 חולקו על פי קבוצות גיל המוגדרות בשנתון
הסטטיסטי.

1.2.1. יהודים

סה"כ	>44	40-44	35-39	30-34	25-29	20-24	<20	
446,881	1307	15377	62189	120671	154995	84897	7445	ילודים חיים
420	25	124	107	70	58	31	5	סה"כ ילודים עם תסמונת דאון
0.94	19.1	8.06	1.72	0.58	0.37	0.36	0.67	שיעור בלידה של ת"ד (ל1,000 לידות חי)
603	15	167	230	104	67	19	1	אבחון של ת"ד בזמן הריון
1023	40	291	337	174	125	50	6	סה"כ תסמונת דאון
59%	20%	57%	68%	60%	54%	38%	17%	שיעור הפסקות הריון

מרבית העוברים עם ת"ד (65%) אובחנו אצל נשים מבוגרות יותר מגיל 35 שנים, כלומר נשים הזכאיות לבדיקות מי שפיר. השיעור הגבוה ביותר של האבחונים הטרום לידתיים והפסקות ההריון היה בקבוצת הנשים בנות 35-39 שנים, שבה היה גם המספר הגדול ביותר של אבחנות של ת"ד. יש לציין שיעור נמוך של אבחנות בנשים צעירות מ-25 שנים ובנשים מבוגרות מ-44 שנים. אך שתי הקבוצות האלה יחד כוללות רק כ - 10% מהאבחנות של ת"ד.

1.2.2. לא יהודים

סה"כ	>44	40-44	35-39	30-34	25-29	20-24	<20	
210,565	197	4075	18745	40699	64973	67005	14871	ילודים חיים
222	7	52	52	38	34	33	6	סה"כ ילודים עם תסמונת דאון
1.05	35.5	12.76	2.77	0.93	0.52	0.49	0.4	שיעור בלידה של ת"ד ל1,000 לידות חי
93	1	23	24	20	11	11	3	אבחון של ת"ד בזמן הריון
315	8	75	76	58	45	44	9	סה"כ תסמונת דאון
29.5%	13%	31%	32%	34%	25%	25%	33%	שיעור הפסקות הריון

מחצית מהעוברים עם ת"ד אובחנו אצל נשים מבוגרות יותר מגיל 35 שנים.
השיעור של הפסקות ההריון דומה בכל קבוצות הגיל, פרט לקבוצת הנשים
המבוגרות יותר (מעל גיל 44).

1.3 שיעורים מתוקנים של ת"ד הצפויים בלידה על פי גיל (ל-1,000 לידות חי) לאחר תיקון (הסיכון לת"ד בלידה מחושב בהתבסס על ההערכה ש כ 23% מהריונות שבהם אובחנה ת"ד במי שפיר היו מסתיימים בהפלה טבעית)

גיל האישה	יהודים	לא יהודים	ישראל	אנגליה
<20*	0.81	0.55	0.6	0.61
20-24	0.54	0.63	0.65	0.7
25-29	0.71	0.66	0.69	0.85
30-34	1.24	1.3	1.26	0.91
35-39	4.57	3.79	4.38	4.59
40-44	16.42	17.18	16.55	15.88
>44*	28.30	40.60	29.30	27.98

* מספרים קטנים

בטבלה נראית כצפוי עליה משמעותית של הסיכון לת"ד עם עליה בגיל האישה. קיים דמיון רב בין יהודים ולא יהודים.

קיימים שני הבדלים בולטים בין האוכלוסיות השונות:

- לנשים בנות 35-39 הסיכון מעט נמוך יותר בקרב לא יהודים (3.79 ל 1,000 לידות חי בהשוואה ל 4.57 בקרב היהודים). מדובר בקבוצה שבה מספר הריונות עם תסמונת דאון הוא הגדול ביותר. באופן טבעי חלק מהעוברים עם תסמונת דאון עוברים הפלה ואם לא מתבצע אבחון טרום לידתי - לא תהיה אבחנה של אותם העוברים. מאחר והאוכלוסייה הלא יהודית היא זאת שבה קיים האחוז הנמוך ביותר בשימוש בבדיקות טרום לידתיות בארץ, ניתן לצפות שהכמות היחסית של העוברים שלא אובחנו תהיה גבוהה יותר. יתכן שזה ההסבר לשיעור הנמוך יותר של אבחון תסמונת דאון דווקא בקבוצת ההרות בגיל 35-39 בה ההבדל הכמותי הוא הגדול ביותר
 - בנשים צעירות מ גיל 20 או מבוגרות מגיל 44 המספרים היו קטנים וההבדלים לא משמעותיים בשתי הקבוצות.
- על פי נתונים שפורסמו בספרות נראה גם כי קיים דמיון בין הממצאים שהתקבלו בארץ לאלו של אנגליה. יש לזכור ששיטות העיבוד שונות, בעיקר בנוגע לדיוק הרב יותר של חישוב גיל האישה בנתונים מאנגליה. שינויים אלו מסברים כנראה את ההבדלים בקבוצות נשים מגיל 30 עד 39 שנים.

**שיעורי הריונות עם תסמונת דאון על פי גיל
בישראל ובאנגליה ל1,000 לידות חי**



2. תסמונת דאון 2002

אבחון של ת"ד במגזר היהודי בשנת 2002.

בשנת 2002 תסמונת דאון אובחנה ב - 221 הריונות.

- 132 אבחנות בזמן הריון (57.9%) וההריון הופסק ב - 128 מהם.
 - נולדו 93 ילדים עם תסמונת דאון.
- יש לשים לב ש 64% מההריונות עם ת"ד היו אצל נשים מבוגרות מגיל 35 (כתוצאה מאחוז גבוה יחסי של נשים היולדות בגיל יותר מבוגר).

94,327	סה"כ ילדים חיים
93	ילודים עם ת"ד
132 (4)*	אבחון טרום לידתי של ת"ד
221	ס"הכ אבחנות של ת"ד

2.03	סיכון בלידה (ל1,000 לידות חי)**
------	---------------------------------

*בסוגריים מספר הריונות שלא הופסקו

** לאחר תיקון (הסיכון לת"ד בלידה מחושב בהתבסס על ההערכה ש כ 23% מהריונות שבהן אובחנה ת"ד במי שפיר היו מסתיימים בהפלה טבעית).

גיל האישה	מתחת ל 35	מעל ל 35	סה"כ*
ילודים עם ת"ד	38	52	93
אבחון טרום לידתי של ת"ד	40	92 (4)**	132 (4) **
אחוז האבחון בזמן הריון	51.3%	62.5%	59.7%
סה"כ אבחנות של ת"ד	78	140 (4) **	221

*בחלק מהילדים אשר נולדו עם ת"ד גיל האם לא ידוע לנו.

**בסוגריים מספר הריונות שלא הופסקו

אבחון של ת"ד במגזר הלא יהודי בשנת 2002.

בשנת 2002 אובחנה תסמונת דאון ב- 54 הריונות.

- 16 אבחנות בזמן הריון כאשר כל ההריונות האלו הופסקו (29.6%).
 - נולדו 38 ילדים עם תסמונת דאון.
- יש לשים לב כי רק 46% מההריונות עם ת"ד היו אצל נשים מעל גיל 35, הזכאיות לדיקור מי שפיר.

45,208	סה"כ ילדים חיים
38	ילודים עם ת"ד
16	אבחון טרום לידתי של ת"ד
54	סה"כ אבחנות של ת"ד

1.13	סיכון בלידה (ל1,000 לידות חי)*
------	--------------------------------

* לאחר תיקון (הסיכון לת"ד בלידה מחושב בהתבסס על ההערכה ש כ 23% מההריונות שבהם אובחנה ת"ד במי שפיר היו מסתיימים בהפלה טבעית).

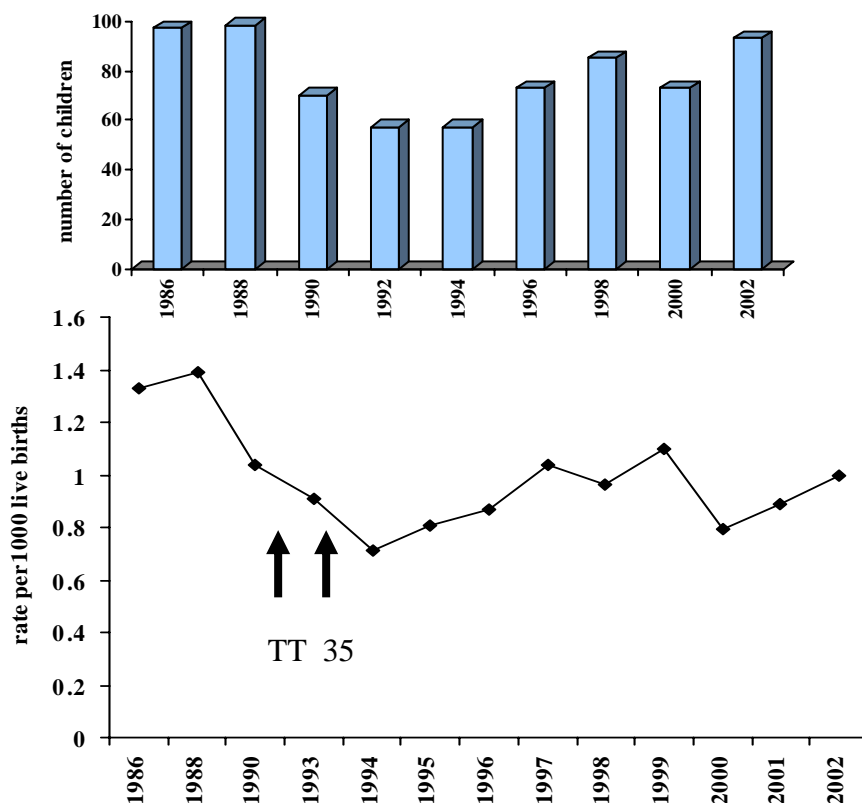
גיל האישה	מתחת ל 35	מעל ל 35	סה"כ*
ילודים עם ת"ד	19	17	38
אבחון טרום לידתי של ת"ד	9	7	16
אחוז האבחון בזמן הריון	32.1%	29.2%	29.6%
סה"כ אבחנות של ת"ד	28	24	54

* בחלק מהילדים אשר נולדו עם ת"ד גיל האם לא ידוע לנו.

3. התפלגות תסמונת דאון בלידות חי במשך השנים

3.1 במגזר היהודי

בתחילת שנות התשעים נצפתה ירידה בשיעור הילדים אשר נולדו חיים עם ת"ד. בשנים האחרונות נראית במקביל לעליה כללית במספר הילודים החיים, עליה בילדים עם ת"ד. באותם השנים ישנן תנודות בשיעורים אשר מתרכזות סביב לשיעור של 1 ל-1,000 לידות חי.



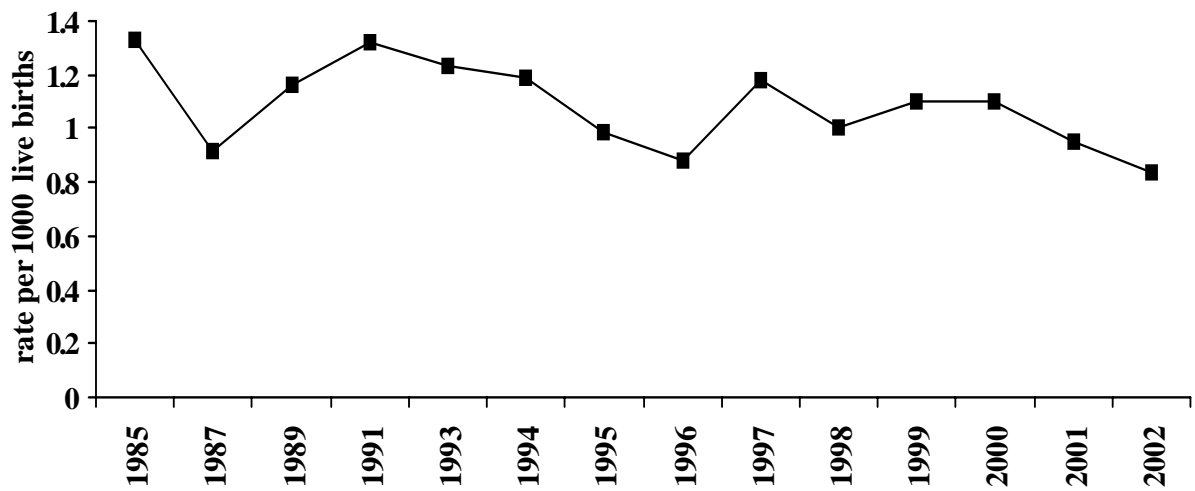
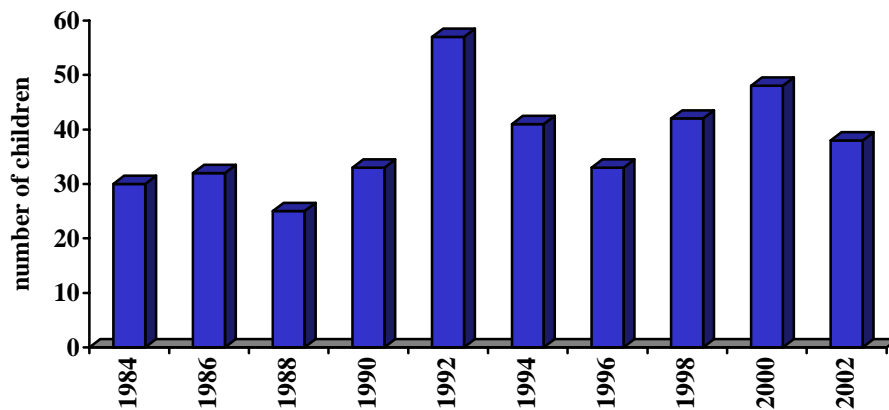
TT החץ מסמן התחלת השימוש בתבחין המשולש

35 החץ מסמן התחלת זכאות על פי גיל 35

יש להדגיש שמספר הריונות בנשים מעל גיל 35 עלה במשך השנים האחרונות. העלייה הייתה בכל השנותונים אך במיוחד בשנותונים אחרי גיל 40 שבהם הסיכון לת"ד עולה באופן תלול. מאחר ובקבוצה זאת אחוז הפסקות הריון הוא הנמוך ביותר עלית הגיל הילדות מסבירה את הממצאים שנצפו בשנים האחרונות. שיעור של ת"ד באוכלוסייה היהודית היה צפוי לעלות באופן משמעותי מאוד אך מאחר ושיעור ההפסקות ההריון הוא סביב 60% נצפתה עליה מתונה בלבד בשיעורים של התסמונת בלידה.

3.2 במגזר הלא יהודי

במגזר הלא יהודי, קיימת עליה הדרגתית במספר הילודים הנולדים עם ת"ד וזאת כתוצאה ישירה מעליה במספר הכולל של הילודים במגזר. אך בהסתכלות על שעור הילדים אשר נולדו עם ת"ד ניצפתה ירידה במשך השנים.



4. בסיכום:

האוכלוסייה היהודית.

כיום התוכנית הארצית מאפשרת גילוי רוב המקרים של הריונות העוברים עם ת"ד במשפחות המעוניינות באבחון טרום לידתי. התינוקות הנולדים עם ת"ד הם בעיקר במשפחות אשר בחרו לא להשתמש בתוכנית לרוב על רקע דתי. במשך השנים האחרונות פותחו בדיקות רבות לשכלול הניבוי של הסיכון לת"ד בעובר. בדיקות אלו לא נכללות בסל השירותים וכוללות בדיקות אולטרא-סאונד (שקיפות עורפית, סקירת מערכות), בדיקת אינהיבין כחלק מהתבחין המרובע או בדיקות ביוכימיות של הטרימסטר הראשון. למרות ריבוי הבדיקות והשימוש הרב בהם, לא נראה שינוי משמעותי בשיעור האבחון הטרומ לידתי. קיים דמיון רב בין הנתונים של 2002 לבין אלו מהשנים 1997-2001 כאשר שיעור האבחון בזמן הריון עומד על כ 60%.

האוכלוסייה לא יהודי.

התוכנית לא נותנת אפשרות אמיתית של ברירה לרוב הזוגות בגלל התנגדות להפסקת הריון אחרי השבוע ה-18, על רקע דתי-חברתי. לכן הותחל בהפעלת תוכנית אחרת המאפשרת אבחון מוקדם יותר של עוברים עם ת"ד(בדיקת שקיפות עורפית ובדיקות ביוכימיות בטרימסטר הראשון של ההיריון).