

מדינת ישראל
משרד הבריאות
שירותי בריאות הציבור

המחלקה לגנטיקה קהילתית

התוכנית למניעת מומים מולדים ומחלות תורשתיות בישראל שנת 2003

- 1. בדיקות טרום לידתיות**
- 2. תסמונת דאון**

2005

ב 1978 משרד הבריאות התחיל בהפעלת "התוכנית למניעת מומים מולדים". הפעלת התוכנית נמצאת באחריות של המחלקה לגנטיקה קהילתית במשרד הבריאות. במשך השנים התוכנית התרחבה והיום היא כוללת:

- מניעת ליקוים כרומוזומאליים במיוחד תסמונת דאון ומחלות תורשתיות על ידי בדיקות טרום לידתיות אצל זוגות בסיכון.
- איתור זוגות הנמצאים בסיכון ל:
 - תסמונת דאון
 - מומים פתוחים בתעלת העצבים
 - המחלות התורשתיות טיי-זקס ותלסמיה
 - מחלות תורשתיות חמורות באוכלוסיות יעד בסיכון גבוה
- גילוי מוקדם של פנילקטונוריה ותת תריסיות

מטרת החוברת היא לסכם את הנתונים משנת 2003 לגבי בדיקות טרום לידתיות

בדיקות טרום לידתיות (כגון מי שפיר או סיסי שיליה) הן חלק מסל השירותים לנשים שבהריון שלהן קיים סיכון מוגבר לליקוי כרומוזומאלי או למחלה תורשתית. הזכאות לבדיקה ניתנת על ידי הגורם המבטח או על ידי משרד הבריאות (מתקציבו או מהביטוח הלאומי) על פי הקריטריונים הבאים:

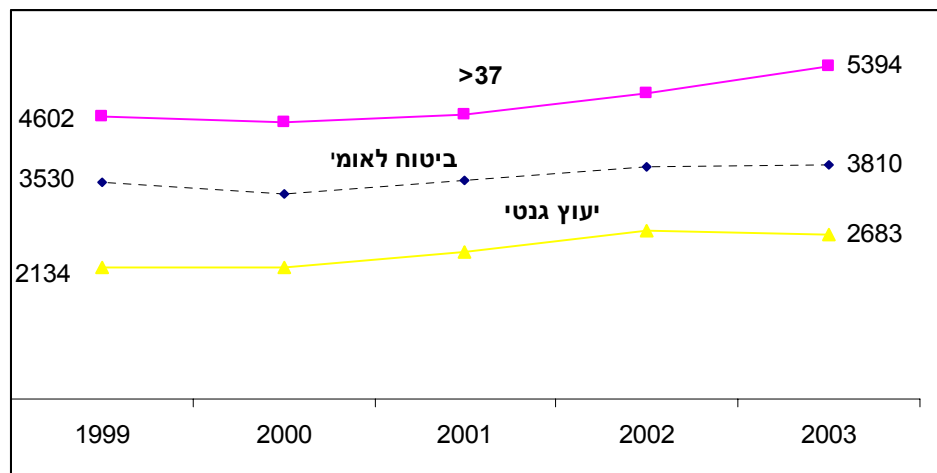
1. אישה בת 35 בתחילת ההריון (לפי תאריך וסת אחרון)
 2. אישה צעירה מגיל 35 בתחילת ההריון ולה סיכון הגבוה מ- 1:380 לתסמונת DOWN בהתבסס על תוצאות התבחין המשולש.
 3. סיכון מוגבר למחלה או מום אצל העובר אשר נקבע ביעוץ גנטי למשל:
 - מחלה תורשתית במשפחה הניתנת לאבחון
 - ממצא כרומוזומאלי בעבר או ליקוי כרומוזומאלי אצל אחד מבני הזוג
 - רמת חלבון עוברי גבוהה מ- 2.5 (MoM=multiples of the median)
 - MoM בבדיקת סינון, אסטריול נמוך מ- 0.15 MoM בבדיקת סינון
 - ממצאים חריגים משמעותיים באולטרא סאונד
 - חשיפה לטיפול תרופתי או מחלה במהלך או לפני ההריון
- כל הבדיקות מתבצעות בזכאות של משרד הבריאות פרט לאלו של קבוצה מספר 2 מתבצעות בזכאות של הקופה.
- מאז 1999 מתקיים במחלקה לגנטיקה קהילתית רישום מלא של בדיקות טרום לידתיות של נשים שהן זכאיות משרד בריאות. אין רישום על בדיקות המתבצעות בזכאות הקופות אך קיים רישום של כל התוצאות הבלתי תקינות של הבדיקות.

1. בדיקות טרום לידתיות

1.1 זכאות משרד הבריאות

טבלה: מספר הבדיקות הטרומ לידתיות בזכאות משרד הבריאות מאז 1999

2003	2002	2001	2000	1999	
3810	3774	3538	3340	3530	גיל 35-37 "ביטוח לאומי"
5394	4977	4616	4483	4602	גיל מעל 37
2683	2744	2395	2134	2134	יעוץ גנטי
11,887	11,495	10,549	9,957	10,266	סה"כ
144,936	139,535	136,638	136,390	131,936	מספר ילודים



במשך השנים האחרונות נרשמה עליה במספר הבדיקות המתבצעות בזכאות משרד הבריאות בשל מספר סיבות:

- עליה של 10% במספר ההריונות והלידות
- עליה יחסית גדולה יותר במספר הנשים בהריון בגיל 35 שנים ומעלה.
- עליה במספר הנשים הנכנסות לקבוצת סיכון בגלל ממצא בבדיקת אולטרא סאונד.
- עליה במספר המחלות הגנטיות הניתנות לאבחון.
- עליה בביצוע בדיקות סקירה גנטיות באוכלוסיה הכללית (בעיקר של תסמונת X שביר, ומחלת הסיסטיק פיברוזיס).

סיכום של בדיקות טרום לידתיות אשר בוצעו בשנת 2003 בזכאות של משרד הבריאות

בשנת 2003 עברו 11,887 נשים בדיקות מי שפיר בהתאם לזכאות של משרד הבריאות :

גיל 35-36 (על חשבון ביטוח לאומי)	נשים 3,810
גיל מעל 37	נשים 5,394
יעוץ גנטי	נשים 2,683

1.1.1 זכאות הנובעת מגיל האישה

בשנת 2003 עברו 9204 נשים זכאיות בגלל הגיל בלבד בדיקה טרום לידתית.

גיל האישה בתחילת ההריון	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	>45	סך הכל
מספר בדיקות	2098	1788	1534	1189	877	639	405	242	123	70	32	28	9025

תסמונת דאון	15	7	7	9	13	3	11	13	7	2	2	1	90
טריזומיה 18	3	1	3	3	2	2		2	1	1			18
טריזומיה 13	1	1	2	1	1	2	1						9
47XXY	1	1			2	1						1	6
XXX	2		1	1				1					5
45X0	1	1	1	3	1	3	2						12
XYY		2	1										3
סך הכל	23	13	15	17	20	11	14	15	8	3	2	1	143
ממצא משמעותי	1:93	1:137	1:102	1:70	1:70	1:44	1:58	1:29	1:16	1:15			1:63

1.1..2 זכאות בשל ממצאים באולטרא סאונד לאחר יעוץ גנטי

בשנת 2003 נמצאו 1180 נשים זכאיות למימון אבחון טרום לידתי בעקבות ייעוץ גנטי בגלל ממצאים באולטרא-סאונד ; ב - 91 הקריוטיפ של העובר היה בלתי תקין. קבוצה חשובה מתוכן היא זו שבה הממצא באולטרא סאונד היה עודף נוזלים בצוואר (שקיפות עורפית מעל 3 מ"מ או היגרומה צווארית). בקבוצה הזאת, מתוך 198 הריונות ב - 31 הקריוטיפ של העובר היה בלתי תקין.

מספר בדיקות	שקיפות עורפית או היגרומה צווארית	ממצא אחר באולטרא סאונד	סך הכל
198	982	1180	
ממצא			
תסמונת דאון	19	30	49
טריזומיה 13	4	6	10
טריזומיה 18	3	13	16
45XO	2	3	5
47XXY	1	1	2
Triploid	2	7	9
סך הכל	31	60	91

3.1.1 זכאות בגלל סיכון גבוה למחלה תורשתית

רוב הבדיקות היו למחלות עבורן קיימות בדיקות סקירה באוכלוסיות שבסיכון, כולל: תסמונת X שביר (205 בדיקות, 9 עוברים חולים), תלסמיה/אנמיה חרמשית (63 בדיקות, 11 עוברים חולים), סיסטיק פיברוזיס (39 בדיקות, 6 עוברים חולים) ומחלת טיי זקס (48 בדיקות, 8 עוברים חולים). **ממצאים אלו מדגישים את התדירות הגבוהה יחסית של כל אחת מהמחלות הללו ואת החשיבות שבבדיקות הסקירה שלהן.**

בדיקות סקירה מתבצעות גם למחלות נוספות כמו מחלת קנבאן, תסמונת בלוס ותסמונת פנקוני. בכל אחת מהמחלות בוצעו פחות משלוש בדיקות טרום לידתיות בשנת 2003, ממצא זה מדגיש את התדירות הנמוכה יחסית של מחלות אלו.

טבלה: בדיקות אשר בוצעו בגלל חשד למחלה תורשתית (המחלות עבורן בוצעו 4 בדיקות או יותר).

Tay Sachs*	Cystic fibrosis**	Thalassemia*/SC	Fragile X**	מספר בדיקות עובר חולה
48	39	63	205	
8	11	11	9	
POMPE	Hemophilia	Gaucher**	Canavan	מספר בדיקות עובר חולה
6	14	30	13	
3	3	3	5	
Myotonic dystrophy	Familial Dysautonomia**	DEAFNESS	Krabbe	מספר בדיקות עובר חולה
5	10	6	7	
1	2	2	2	
Neurofibromatosis I	Penylketonuria	SMA	DMD	מספר בדיקות עובר חולה
10	5	24	10	
1	1	1	1	

*קיימות בדיקות סקר על ידי משרד הבריאות.

**קיימות בדיקות סקר (פרטי או ביטוח משלים).

4.1.1 זכאות בגלל סיבות אחרות

חלק מהבדיקות שבוצעו בשנת 2003 היו בגלל עליה בסיכון בשל אבחון של ליקוי כרומוזומאלי בהריון קודם. הקבוצה הגדולה ביותר היתה של בדיקות אשר בוצעו בגלל אבחנה של תסמונת דאון בעבר ..

טבלה: בדיקות אשר בוצעו ב - 2003 בגלל ממצא בהריון קודם

אחר	טריזומיה 13 או 18	טרנר	תסמונת דאון	
75	17	27	128	מספר בדיקות
-	-	-	3	ממצא של תסמונת דאון
-	-	1	3	ממצא כרומוזומאלי משמעותי אחר

קיימות 3 קבוצות שבהן נבדקו הכרומוזומים במי השפיר שנדגמו בשל סיבה אחרת:

- חשד למום פתוח בתעלה עצבית כאשר הבדיקה היא לשם קביעת רמת חלבון עוברי וכולינאסטרזה בנוזל.
- קבוצה גדולה נוספת היא של חולים הנוטלים קולכיצין (בעיקר FMF). בדיקת כרומוזומי העובר מתבצעת בגלל הסיכון התיאורטי שהתרופה משפיעה על תקינות חלוקת הכרומוסומים בזמן חלוקת התאים.
- חשד לבעיה רפואית המצדיק בדיקת מי שפיר (זיהום....). במקרה זה רק בדיקת הכרומוזומים מתבצעת במימון התוכנית

טבלה: בדיקות אשר בוצעו ב - 2003 בגלל סיבות אחרות

בעיה רפואית	טיפול קולכיצין	חשד למום פתוח	
142	78	206	
	-	-	מספר בדיקות
	-	-	ממצא של תסמונת דאון
	45,XO	-	ממצא כרומוזומאלי משמעותי אחר

1.1 5. זכאות בגלל סיבות אחרות

נשים צעירות מגיל 35 בתחילת ההריון בעלות סיכון הגבוה מ 380:1 בהתבסס על בדיקות סינון כולל התבחין המשולש או התבחין מרובע, זכאית לבדיקה מי שפיר במימון המבטח הרפואי. אין בידנו רישום של מספר הבדיקות אשר מתבצעות בקופות, אך במחלקה לגנטיקה קהילתית קיים גם רישום של כל הממצאים החריגים אשר מתגלים בבדיקות טרום לידתיות ללא קשר לגורם המממן. לכן ניתן לסכם את נתונים על התוצאות הבלתי תקינות

טריזומיה 21	טריזומיה 18	טריזומיה 13	טרנר 45X0	קליינפלטנר 47XXY
29	3	-	4	3

בסיכום:

מתוך 11,887 בדיקות אשר בוצעו בזכאות של משרד הבריאות היו 467 בדיקות עם תוצאות בלתי תקינות באופן משמעותי המצדיקות לשקול הפסקת הריון (3.9%). עלות חלק זה של התוכנית באותה שנה הייתה 17,392,233 ₪ כלומר כ 37,000 ₪ עבור כל עובר פגום באופן משמעותי.

2.1 ממצאים כרומוזומאליים בבדיקות טרום לידתיות על פי סיבת הבדיקה בשנת 2003.

סך הכול	טריזומיה 21	טריזומיה 18	טריזומיה 13	טרנר 45X0	47XXY
160	33	17	30	14	
גיל מעל 35	62	8	6	10	4
תבחין משולש	29	3	-	4	3
אולטרא סאונד	52	17	9	12	2
פרטי	8	1	-	2	3

2. תסמונת דאון

בשנת 2003 תסמונת דאון אובחנה ב - 303 הריונות.

- 160 אבחנות בוצעו בזמן הריון (155 הפסקות הריון)
- נולדו 148 ילדים עם תסמונת דאון.

1.2. אבחון של ת"ד במגזר היהודי.

בשנת 2003 תסמונת דאון אובחנה ב – 244 הריונות.

- 148 אבחנות בוצעו בזמן הריון, ב 3 ההריון לא הופסק
- 99 נולדו ילדים עם תסמונת דאון, האבחנה בוצעה לאחר הלידה.

99,127	סה"כ ילדים חיים
99	ילודים עם ת"ד
148 (3)	אבחון טרום לידתי של ת"ד
244	סי"כ אבחנות של ת"ד

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

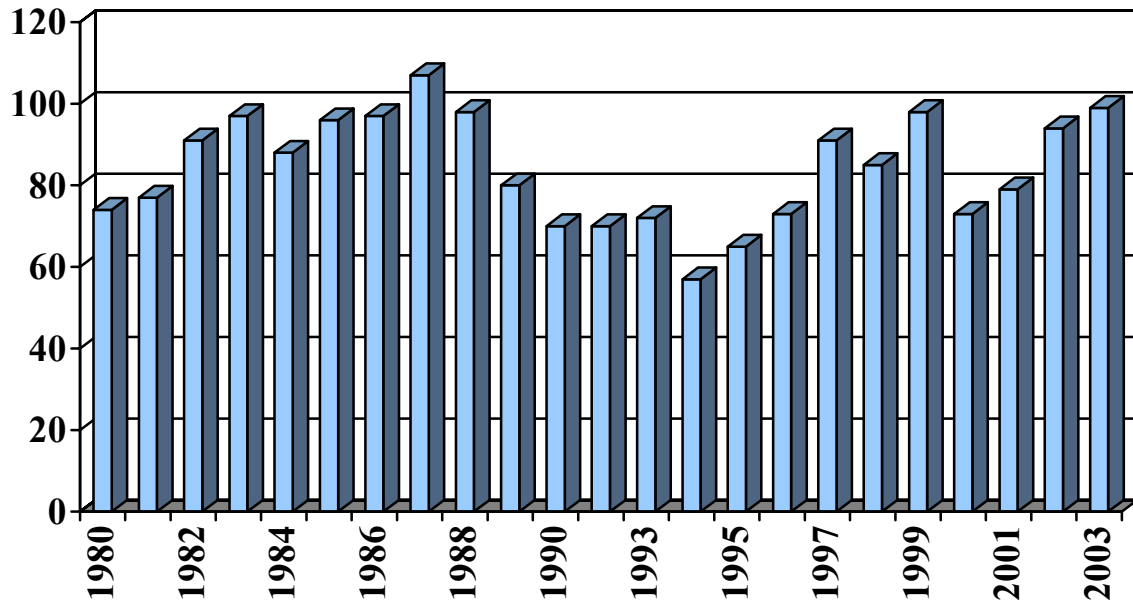
* לאחר תיקון (הסיכון לת"ד בלידה מחושב בהתבסס על ההערכה ש כ 23% מהריונות שבהן אובחנה ת"ד במי שפיר היו מסתיימים בהפלה טבעית).

גיל האישה	מתחת ל 35	מעל ל 35	סה"כ*
ילודים עם ת"ד	41	55	99
אבחון טרום לידתי של ת"ד	56 (1)	92 (2)	148 (3)
אחוז האבחון בזמן הריון	58.3%	63.4%	60.7%
סה"כ אבחנות של ת"ד	96	145	244

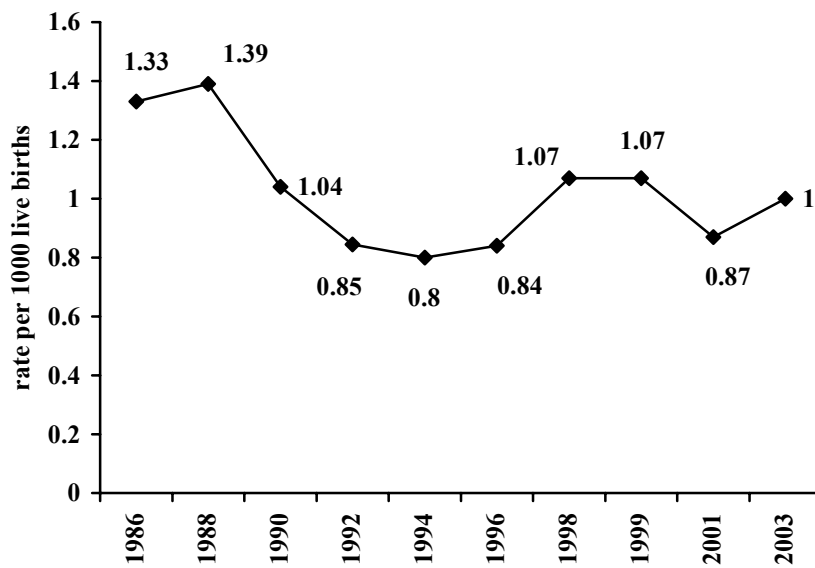
*בחלק מהילדים אשר נולדו עם ת"ד גיל האם לא ידוע לנו.

2.2. התפלגות תסמונת דאון בלידות חי במשך השנים במגזר היהודי

מספר לידות חי



שיעורים לידות חי ל-1000



3.2 אבחון של ת"ד במגזר הלא יהודי.

בשנת 2003 אובחנה תסמונת דאון ב- 59 הריונות.

- 12 אבחנות בוצעו בזמן הריון, ב 2 מהם ההריון לא הופסק
- 49 נולדו ילדים עם תסמונת דאון והאבחנה בוצעה לאחר הלידה ..

45,000	סה"כ ילדים חיים
49	ילודים עם ת"ד
12 (2)	אבחון טרום לידתי של ת"ד
59	סה"כ אבחנות של ת"ד

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

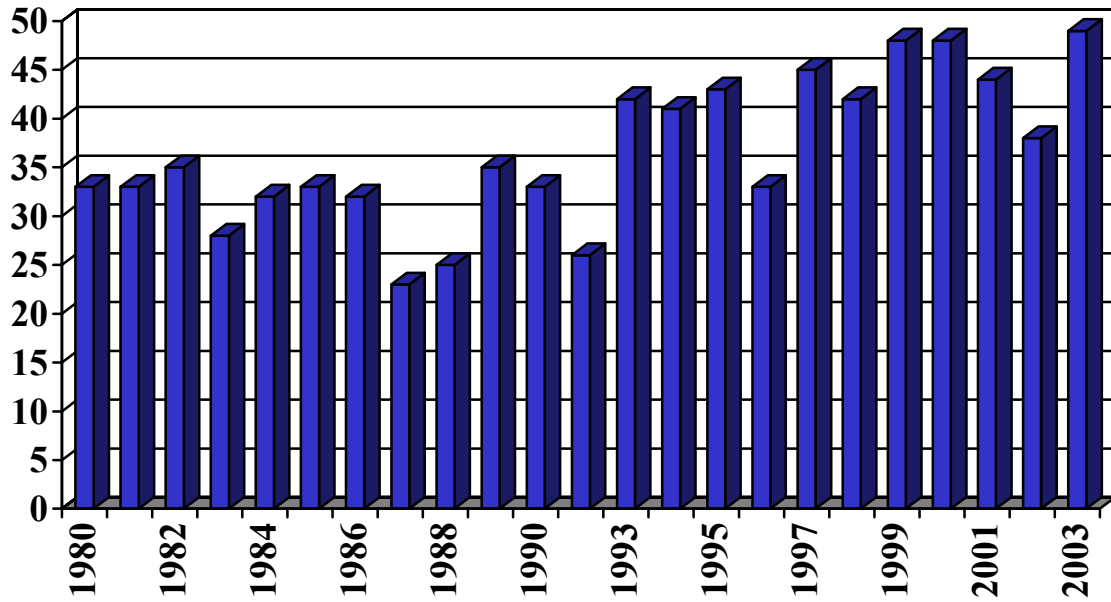
* לאחר תיקון (הסיכון לת"ד בלידה מחושב בהתבסס על ההערכה ש כ 23% מההריונות שבהם אובחנה ת"ד במי שפיר היו מסתיימים בהפלה טבעית).

גיל האישה	מתחת ל 35	מעל ל 35	סה"כ*
ילודים עם ת"ד	19	29	49
אבחון טרום לידתי של ת"ד	4	8 (2)	12 (2)
אחוז האבחון בזמן הריון	17.4%	22.8%	20.3%
סה"כ אבחנות של ת"ד	23	35	59

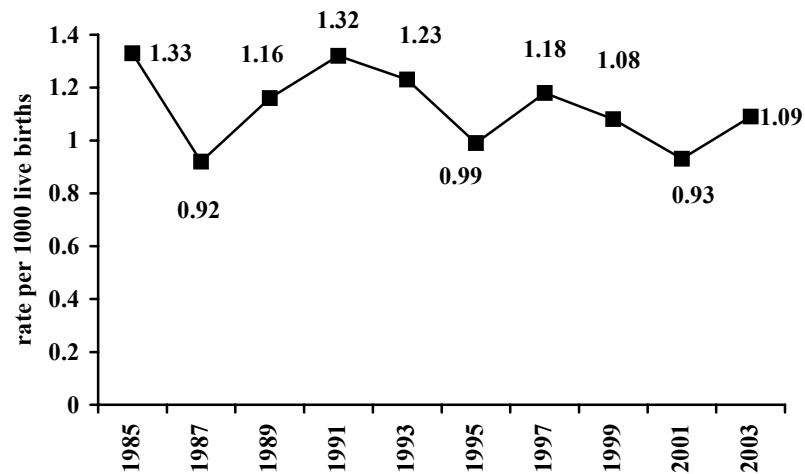
*בחלק מהילדים אשר נולדו עם ת"ד גיל האם לא ידוע לנו.

4.2. התפלגות תסמונת דאון בלידות חי במשך השנים במגזר לא יהודי

מספר לידות חי



שיעורים לידות חי ל-1000



5.2 סיכום

קיים הבדל משמעותי בין המגזר היהודי והמגזר לא יהודי כאשר ללא קיום התוכנית למניעה שיעור ת"ד הצפוי היה 1:480 לידות במגזר היהודי ו 1:885 במגזר הלא יהודי. ההבדל הוא בשיעור הנשים הילדות מאוחר שהוא גבוהה מאוד וממשיך לעלות בנשים יהודיות. כתופעה מכך כ- 61% של מקרי ת"ד במגזר היהודי הם לנשים מעל גיל 35 ורק 51% במגזר הלא יהודי.