



Doctor
**GIL
POMP**

M D \ M H A

CONTACT

PHONE:
0522-881111

WEBSITE:
Dr-pomp.com
Symphysiolysis.com

EMAIL:
Doctor.pomp@gmail.com
pomp_g@mac.org.il

מעקב הריון על פי ד"ר פומפ

בדיקות סקר גנטי

לקראת כל הריון נשאלת שאלת הצורך בבדיקות סקר גנטיות של ההורים, להבדיל מבדיקות סקר למחלות גנטיות של העובר (כגון בדיקות סקר ובדיקות אבחנתיות לתסמונת דאון ובדיקות דם/אולטרהסאונד נוספות להערכת העובר בשליש השני).

כמו כן יש להפריד בין ייעוץ גנטי, שבו ניתן ייעוץ רפואי על ידי מומחה בגנטיקה, לבין בדיקת סקר גנטית, שזה נעשית בבדיקת נשאות למחלות גנטיות מסויימות.

כדי לנסות ולעשות סדר בעולם התוכן הזה, אני מביא את הדברים כפי שמופיעים באתר משרד הבריאות. בנוסף אני מצרף את המלצות האיגוד המקצועי של הגנטיקאים הרפואיים בישראל (2019).

בשאלות נוספות בנושא ייעוץ גנטי, בבדיקות סקר עדכניות וכיו"ב, יש ליצור קשר עם אחד המכונים הגנטיים (רשימה מצורפת).

המסמכים המצורפים:

- שאלות ותשובות בנושא בדיקות סקר גנטיות - משרד הבריאות
- דף מידע של איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל
- רשימת בדיקות סקר גנטיות מומלצות (על ידי איגוד הגנטיקאים, מעודכן לינואר 2019)
- רשימת המכונים הגנטיים בישראל (כפי שמופיעה באתר משרד הבריאות)

קריאה מהנה



בדיקות גנטיות - "סקר גנטי"

שאלות ותשובות נפוצות

בירורים גנטיים ובדיקות לפני או בזמן ההיריון
מרבית הילדים נולדים בריאים אך בכל **היריון**, גם כאשר אין כל רקע משפחתי, יש סיכון קטן (כ- 3%) שיוולד ילד עם מחלה או מום.
לא ניתן למנוע את כל המומים, אך מאחר שחלק מהמומים נגרמים על-ידי גורמים תורשתיים, מטרת הבירור המשפחתי והגנטי היא לנסות ולגלות זוגות הנמצאים בסיכון יתר ולתת להם יעוץ גנטי מתאים.



רצוי לבצע את הבירור לפני תחילת ההיריון אך ניתן לבצע אותו גם בזמן ההיריון. בירור גנטי נעשה על ידי איסוף נתונים ובדיקות סקר שהן בדרך כלל בדיקות דם.

שאלות ותשובות בנושא בדיקות גנטיות

לאן יש לפנות לביצוע הבדיקה?

קיימים מקומות רבים בהם ניתן לבצע את הבדיקה אך יש לוודא שהמיקום בו מתבצעת הבדיקה מאושר על ידי משרד הבריאות לביצוע בדיקות גנטיות. כדאי לפנות לקופת החולים שלך מאחר שיתכן וקיים הסכם להנחה בתשלום באחת המעבדות המבצעות את הבדיקה.

בני זוג עם סיפור של מחלה במשפחה או אשר מעוניינים במידע על מחלות תורשתיות נוספות הניתנות לבדיקה, יפנו למכונים או למרפאות גנטיות לתיאום ייעוץ פרטני. (יש לברר בקופת החולים שלך האם יש הסכם להנחה בתשלום).

האם משרד הבריאות משתתף במימון הבדיקות?

בדיקות הסקר הגנטיות לנשאות למרבית המחלות המומלצות רפואית (שכיחות הנשאות גבוהה מ- 1:60 ו/או שכיחות המחלה גבוהה מ- 1:15,000) נמצאות בסל הבריאות ללא תשלום באוכלוסייה בסיכון. לגבי בדיקות למחלות אחרות בחלקן קופות החולים משתתפות חלקית בעלות הבדיקה דרך שירותי הבריאות הנוספים ("ביטוח משלים").

אילו בדיקות גנטיות כדאי לעשות?

יש בדיקות גנטיות המומלצות למרבית האוכלוסייה ובדיקות גנטיות אשר מומלצות על-פי המוצא. [להמלצות - לחצו כאן](#)

מי צריך לבצע את הבדיקות? האשה או הבעל?

ברוב המקרים לא משנה מי נבדק, אך לעיתים רחוקות יש יוצא דופן. בבדיקות בתסמונת ה-X השביר: התסמונת מופיעה רק כשהיא מועברת על-ידי נשים ולכן הבדיקה מתבצעת אצל נשים בלבד.

מתי כדאי לבצע בדיקות לגילוי נשאים של מחלות תורשתיות?

רצוי לבצע מוקדם ככל האפשר, לפני ההיריון הראשון או בתחילתו. תוצאת הבדיקות תקפה לכל ההריונות לאותו זוג, אך בתחילת כל היריון רצוי לברר האם מומלצות בדיקות נוספות. במקרה של היריון עם בן זוג אחר יש לברר האם קיים צורך בבירור נוסף.

האם משרד הבריאות ממליץ לזוגות המתכוונים להינשא להיבדק בבדיקות סקירה גנטיות לפני הנישואים?

משרד הבריאות ממליץ לזוגות לשקול באמצעות המידע המובא כאן האם לבצע בדיקות גנטיות עוד לפני שיינשאו וימסדו את הקשר ביניהם לקראת הורות. בדיקות אלה תורמות לזוגות מידע על הסיכון שלהם כזוג להביא לעולם ילדים החולים במחלות תורשתיות חמורות.

שאלות ותשובות בנושא בדיקות גנטיות - המשך

האם כדאי שזוגות שכבר נישאו יעשו בדיקות אלה?

כדאי מאד שזוגות נשואים המתכננים ילדים משותפים ישקלו לבצע בדיקות סקר גנטיות. במידה ויימצאו בסיכון ללדת תינוק החולה במחלה תורשתית חמורה, יהיו זכאים לבדיקות של העובר במהלך ההיריון על מנת לוודא שהעובר אכן בריא. במידה ויתגלה שהעובר חולה במחלה תורשתית חמורה, יוכלו בני הזוג לשקול הפסקת היריון בדרכים רפואיות. כאשר הבדיקות מתבצעות לפני ההיריון, הזוג יכול להגיע להחלטות בפחות לחץ נפשי ובנוסף קיימת אפשרות לבדיקה מוקדמת.

האם יש טעם שאשה הרה ובן זוגה יבדקו בבדיקות סקירה גנטיות?

בהחלט, מאחר ובמקרה בו בני הזוג ימצאו נשאים ניתן לבדוק את העובר בכל שלבי ההיריון.

האם כאשר נערכה בדיקה למחלה כלשהי, אני יכול להיות בטוח שלא יוולד ילד עם המחלה?

לא. ההסתברות שהילד יוולד ללא מחלה זו קרובה ל - 100% אך אינה יכולה לשלול לחלוטין את קיום המחלה.

האם יש בדיקות גנטיות שלא כדאי לבצע?

יתכן מאד. יש לזכור שהחלטה על ביצוע בדיקות היא החלטה אשר עשויה להיות בעלת השלכות לעתיד שלך ושל משפחתך. לכן קיימת חשיבות עליונה לכך שכל אחד יבין היטב את משמעות הבדיקות והאם הבדיקות מתאימות להשקפת העולם שלו.

מהי מחלה תורשתית חמורה במיוחד?

מחלה תורשתית מוגדרת "חמורה במיוחד" אם היא גורמת למוות בגיל צעיר או לסבל רב, והיא חשוכת מרפא, כלומר אין כל אפשרות לרפא אותה. הדרך היחידה להקטין את הסבל הקשור במחלות אלה היא באמצעות מניעה.

מהי "שכיחות גבוהה" יחסית של מחלה תורשתית בקרב האוכלוסייה הנבדקת?

מחלה תורשתית נחשבת שכיחה יחסית אם היא מופיעה בתדירות של יותר מלידה אחת בכל 15,000 לידות (1:15,000); תדירות כזו מעידה על שיעור נשאים גבוה.

כיצד ניתן לדעת האם קיים סיכון למחלה תורשתית?

ניתן לדעת באמצעות בדיקת סקר (בדיקות דם) של בני הזוג. הבדיקות מתבצעות לרוב בשני שלבים. קודם נבדק אחד מבני הזוג ורק לפי הצורך גם בין הזוג השני.



דף מידע של איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל

הסבר כללי: מטרת בדיקות הסקר הגנטיות היא לאתר נשאות באנשים בריאים ללא סיפור משפחתי של חולים באחת המחלות הנבדקות. המושג "נשאות" מתייחס למצב שבו באדם בריא נמצא שינוי גנטי סמוי בגן מסוים (מוטציה).
איגוד הגנטיקאים בישראל ממליץ כיום על בצוע של מספר בדיקות סקר גנטיות לכלל הציבור, אולם סוג ומספר הבדיקות המומלצות לכל זוג תלוי במוצא האתני (עדת) של שני בני הזוג. בכל המחלות הנבדקות (פרט לתסמונת X שביר), רק במידה ושני ההורים נושאים גן עם השינוי הסמוי לאותה מחלה יש סיכון (של 25%) לעובר חולה. לכן אם הורה אחד נבדק **ולא נמצא אצל שינוי בגן**, אזי אין המלצה לבדוק גם את בן-זוגו (מודל עוקב, וזאת בהסתייגות של אחוזי כיסוי המוטציות של כל בדיקה בהתאם למוצא). בתסמונת X שביר ההורשה שונה והעברת המחלה בדור הראשון היא עי"י האם בלבד. מאחר ואת תסמונת ה-X השביר יש לבדוק רק אצל האישה, מקובל לבצע גם את יתר הבדיקות בדגימת הדם הנלקחת מהאישה.
בכל מקרה של סיפור משפחתי של אחת המחלות הנבדקות בבדיקות הסקר (או מחלות אחרות כגון: פיגור שכלי, עיוורון, מחלות שריר, נכות וכדו') – **יש לייצע את הצוות הרפואי מראש**, שכן ההחלטה לגבי הנבדק/ת עשויה להיות שונה.

- את הבדיקות מבצעים פעם אחת בלבד. אולם, לפני כל הריון עתידי מומלץ להתעדכן באשר לבדיקות סקר חדשות ו/או מוטציות חדשות שנוספו.
- למציאת גן פגום (מוטציה) יש השלכה אפשרית על שאר בני המשפחה. לאור זאת, במידה ונמצאתם נשאים עליכם **ליידע על כך** את בני המשפחה הקרובה.
- **נציין כי בנוסף לרשימה הנ"ל ידועות כיום מחלות גנטיות נוספות בכלל האוכלוסייה ובעדות מסוימות בפרט, ששכיחות הנשאים גבוהה מ- 1:100 והבסיס המולקולרי שלהן ידוע. אם זאת בדיקות סקר למחלות אלו אינן מומלצות בשלב זה לכלל הציבור מסיבות שונות.** (חלק מהמחלות אינן חמורות/ חלקן מאופיינות בהופעת המחלה בגיל מבוגר/ ובאחרות- אמינות בדיקת הנשאות בשלב זה אינה עומדת בסטנדרטים הנדרשים). כמו כן קיימות עוד מחלות גנטיות רבות בעולם הרפואה, שאינן כלולות בבדיקות סקר גנטיות בישראל. **במידה וברצונכם לברר לגבי מחלות נוספות אחרות ניתן לבדוק באתר האינטרנט <http://www.genetests.org> או www.ncbi.nlm.nih.gov או באתר משרד הבריאות www.health.gov.il/genetics.**

אילו בדיקות לבצע?

מכיוון ששכיחות הנשאות של המחלות בקרב העדות השונות שונה ומאחר שחומרת המחלות הניתנות לבדיקה וגיל הופעת הסימפטומים שונה בין המחלות, המחלות מחולקות בהתאם.

- מצורף תקציר של המחלות השונות.



הבדיקות הגנטיות המומלצות ע"י האיגוד הגנטי הרפואי בישראל 01/19 :

שם הבדיקה	המוצא המומלץ	שכיחות נשאים	הערות
X שביר	כלל האוכלוסייה		האישה נבדקת
CF ציסטיק פיברוזיס	כלל האוכלוסייה	1: 25 ומטה	זולת הודו אתיופיה
SMA ניוון שרירים	כלל האוכלוסייה	1: 45	
טי זקס	אשכנז + צ.אפרי + בלקן	1: 20-60	
FD זיס אוטומומיה משפחתית.	אשכנז + בלקן	1: 30-60	
SLO	אשכנז	1: 40	
WWS	אשכנז	1: 60	
קנאוון	אשכנז	1: 60	
HHF1	אשכנז	1: 60	
PEBAT/TBCD	הודו-קוצ'ין	1: 10	
קוסטף (3MGA)	עיראק	1: 10-20	
PCCA1	עיראק, מרוקו	1: 45-50	
PCCA2	מרוקו	1: 45	
ICCA	קווקז	1: 40	
MC1d	קווקז	1: 20	
CGD	קווקז	1: 30	
MLD	תימן	1: 20-50	
MTHFR	בוכרה	1: 40	
SPG49/HSP	בוכרה	1: 40	
תסמונת אשר 2A	פרס	1: 60	

בדיקת סקר לתלסמיה מבוצעת באמצעות ספירת דם – יש לבדור מול הרופא המטפל.

בדיקות נוספות הניתנות לביצוע לבני זוג ממוצא אשכנזי מלא או חלקי: (< 1:60)

שם הבדיקה	המוצא המומלץ	שכיחות נשאים	הערות
נימן פיק A	אשכנז	1: 80	
אנמיה ע"ש פנקוני C	אשכנז	1: 90	
מחלת Joubert	אשכנז	1: 90	
תסמונת בלום	אשכנז	1: 100	
מוקוליפיזוויס ML4	אשכנז	1: 100	
אגירת גליקוגן GSD1a	אשכנז	1: 100	
תסמונת אשר IF	אשכנז	1: 100	
תסמונת אשר 3A	אשכנז	1: 100	
ניוון שרירים (nemaline)	אשכנז	1: 108	
מייפל סידופ (MSUD)	אשכנז	1: 113	

בדיקות נוספות הניתנות לביצוע לבני זוג ממוצא צפון אפריקה מלא/חלקי (<1:60)

שם הבדיקה	המוצא המומלץ	שכיחות נשאים	הערות
אסקסיה טלנגיאקטזה (AT)	צפון אפריקה	1: 80	ליוצאי מרוקו
אנימה ע"ש פנקוני A	צפון אפריקה	1: 100	" "
מגלן-צפאלי לויקו - אנצפאלופטי (MLC1)	לוב	1: 40	ליוצאי לוב

בדיקות שהאיגוד ומשרד הבריאות קבע שיש ליועץ אך אין המלצה לבצע בבדיקות סקר/בדיקות פרטיות מחלת נושה 1, חרישות

לא תסמונתית (קוקסין 26,30), חרישות TMCI, לבקנות, PKU-, ניוון שרירים דיספרלין, אגירת גליקוגן GSD3, קדחת ים

תיכונת FMF, טאגל מורחב וכד'



מכונים גנטיים

רשימת מכונים גנטיים

דוא"ל	מספר פקס	מספר טלפון	כתובת	בית חולים
gent_zim@clalit.org.il	04-6163481	04-6495446	יצחק רבין 21, עפולה	מרכז רפואי העמק
genetics_Ins@rambam.health.gov.il	04-7773029	04-7772456	העליה 8, חיפה	מרכז רפואי רמב"ם
genetics@bmc.gov.il	08-6745456	08-6745739	קומה 3, בניין מרפאות חוץ ההסתדרות 2, אשקלון	מרכז רפואי ברזילי
gencr@clalit.org.il	04-8844888	04-8250344	מיכ"ל 7, חיפה	מרכז רפואי כרמל
geneticlab@b-zion.org.il	04-8359849	04-8359851/9495	גולומב 47, חיפה	בית חולים בני ציון
esterc@asaf.health.gov.il	08-9778212	08-9778211/9617	צרפין, באר יעקב	מרכז רפואי שמיר (אסף הרופא)
gen-c@tlvmc.gov.il	03-6974555	03-6974704	ויצמן 6, תל אביב	מרכז רפואי תל אביב ע"ש סוראסקי
genetic_clinic@hadassah.org.il	02-6777618	02-6776931	עין כרם, ירושלים	מרכז רפואי הדסה עין כרם
/hospitals.clalit.co.il/kaplan/	08-9441765	08-9441384	פסטרנק 1, רחובות	מרכז רפואי קפלן
yifat.n@ziv.health.gov.il	04-6828159	04-6828345	הרמב"ם, צפת	מרכז רפואי זיו
michal@hy.health.gov.il	04-6304916	04-6304252	השלום, חדרה	מרכז רפואי הלל יפה
geneticrnc@clalit.org.il	03-9377660	03-9376416	ז'בוטינסקי 39, פתח תקווה	מרכז רפואי רבין - בלינסון
ariekoi@assuta.co.il	072-3398909	072-3398866	הרפואה 7, אשדוד	בית חולים אסותא אשדוד
meirgenetica@clalit.org.il	09-7472648	09-7471599/2609	טשרניחובסקי 59, כפר סבא	מרכז רפואי מאיר
genetica@gmc.gov.il	04-9107553	04-9107493/802	כביש 89, נהריה	מרכז רפואי גליל מערבי
www.wolfson.org.il	03-5028745	03-5028211	הלוחמים 62, חולון	מרכז רפואי וולפסון
somr3@clalit.org.il	08-6768703	08-6400907	יצחק רגר 151, באר שבע	מרכז רפואי סורוקה
Mirp.Genetica@sheba.gob.il	03-5302914	03-530- 3060/2826	קומה 2, בנין יולדות שיבא 2, רמת גן	מרכז רפואי שיבא
liorab@szmc.org.il	02-6666935	02-6666435	קומה 5, בנין ראשי שמואל בייט 12,	מרכז רפואי שערי צדק