

FugeneGenetics

הקוד שלך לחיים

ברודצקי 43 רמת אביב, 6905235 כניסה ב' קומה 3
טל: 03-7620606 פקס: 03-7620609 www.fugene.co.il email: info@fugene.co.il

תאריך _____

Harmony™ הפנייה לבדיקת PRENATAL TEST

בדיקת NIPT לגילוי הפרעות כרומוזומליות בעובר

שם הנבדקת _____

מספר תעודת זהות _____ תאריך לידה _____

גיל ההריון - שבועות _____ מס' עוברים _____

סיבת הבדיקה (ניתן לסמן יותר מאפשרות אחת):

גיל הנבדקת

ממצא בסקירת אולטרסאונד

ממצא בבדיקה אחרת

הסטוריה משפחתית

אחר

הנ"ל מופנית ל- Fugene Genetics לבדיקת Harmony

שם הרופא המפנה _____

את התוצאות יש לשלוח לרופא בדרך הבאה:

פקס

דוא"ל

דואר

טל. נייד לשימוש במקרים דחופים

חתימה וחותמת הרופא

לקביעת תור ניתן לפנות ל-Fugene Genetics המרכז לבריאות האשה
ברודצקי 43 רמת אביב 6905235, כניסה ב' קומה 3 טל: 03-7620606 נייד: 054-2267019



דף הסבר

Harmony (הרמוני) בדיקת דם פשוטה, המסתמכת על בדיקת DNA מכוונת בדם האם, המגלה תסמונת דאון, תסמונת אדוארדס, תסמונת פטאו ותסמונות הקשורות במספר חריג של כרומוזומי המין (X ו-Y) בעובר.

מהי טריזומיה?

לבני אדם 23 זוגות של כרומוזומים הנושאים את המידע הגנטי שלנו. טריזומיה היא הפרעה כרומוזומית המתרחשת כאשר יש שלושה עותקים של כרומוזום מסויים במקום שנים.

טריזומיה 21 - תסמונת דאון - נגרמת כתוצאה מכרומוזום 21 נוסף. זוהי הטריזומיה השכיחה ביותר בזמן הלידה. טריזומיה זו קשורה ללקות שכלית קלה עד בינונית, מומים במערכת העיכול ובלב ומראה אופייני. שכיחותה בכ-1 מכל 700 ילודים.

טריזומיה 18 - תסמונת אדוארד - נגרמת כתוצאה מכרומוזום 18 נוסף. מתאפיינת בפיגור שכלי קשה, מומי לב והפרעות רבות אחרות. רוב העוברים הלוקים בתסמונת זו לא ישרדו את ההיריון, ומעטים שורדים לאחר הלידה. שכיחותה כ-1 ל-5000 לידות.

טריזומיה 13 - תסמונת פטאו - נגרמת כתוצאה מכרומוזום 13 נוסף. מאופיינת בפיגור קשה, מומי לב והפרעות רבות אחרות כגון חיך ושפה שסועים, אצבעות עודפות ועוד. תוחלת החיים האופיינית ללוקים בתסמונת נמוכה מאוד שכיחותה כ-1 ל-16,000 ילודים.

מהן הפרעות בכרומוזומי המין?

לבני אדם באופן טבעי יש 2 כרומוזומי מין: לבנות יש שני כרומוזומי X ולבנים כרומוזום X אחד וכרומוזום Y אחד. חריגה מהמספר התקין (עודף או חסר) של כרומוזומי המין גורמת למספר תסמונות:

תסמונת טרנר (X,45)

נגרמת על-ידי חוסר בכרומוזום X בנקבות. שכיחות התסמונת 1:2000. מתבטאת בעובר בשקיפות עורפית או בצקת. חלק ניכר מהמקרים מסתיים בהפלה. לאחר הלידה אופייניים עיכוב התפתחותי קל, קומה נמוכה, חוסר התפתחות סימני מין משניים ועוד.

תסמונת קליינפלטר (XXY,47)

נגרמת על-ידי מנה עודפת של כרומוזום X בזכרים. שכיחות התסמונת כ-1:1000. בעובר ובגיל הילדות אין בדרך כלל ביטויים גופניים משמעותיים. התסמונת מתבטאת בעיקר בחוסר פוריות על רקע אי התפתחות של האשכים בגיל ההתבגרות. כמו כן ייתכן בחלק מהמקרים עיכוב התפתחותי.

תסמונת טריפל איקס (XXX,47)

נגרמת על-ידי מנה עודפת של כרומוזום X בנקבות. שכיחות התסמונת כ-1:1000. בדרך כלל אין כל מאפיינים גופניים משמעותיים למעט קומה גבוהה. ייתכן בחלק מהמקרים עיכוב התפתחותי.

תסמונת ג'ייקובס (XYY,47)

נגרמת על-ידי מנה עודפת של כרומוזום Y בזכרים. שכיחות התסמונת כ-1:1000.

בדרך כלל אין כל מאפיינים גופניים משמעותיים למעט קומה גבוהה. ייתכן בחלק מהמקרים עיכוב התפתחותי.

בדיקת Harmony מגלה תסמונות אלה בעובר אך אינה מגלה ליקויים כרומוזומיים או גנטיים אחרים.

מה מגלה הבדיקה?

בדיקת Harmony מעריכה בדיוק רב את הסיכון לתסמונת דאון (טריזומיה 21) תסמונת פטאו (טריזומיה 13) תסמונת אדוארדס (טריזומיה 18) וארבע תסמונות הקשורות בחסר או תוספת של כרומוזומי המין (X או Y). הפרעות אלה כוללות: תסמונת טרנר (X,45), תסמונת קליינפלטר (XXY,47), תסמונת טריפל איקס (XXX,47) ותסמונת ג'ייקובס (XYY,47).

במה שונה בדיקת ה-Harmony מבדיקות אחרות בזמן ההיריון?

בדיקת Harmony מבוססת על החידושים המתקדמים ביותר בתחום הבדיקות הלא-פולשניות בהיריון. הבדיקה מבוססת על מדידת הכמות היחסית של מקטעי DNA מהכרומוזומים השונים המצויים בדם האם. ידוע כי במהלך ההריון חלק ממקטעי DNA אלה נובע מהעובר. במקרים בהם יש חריגה במספר הכרומוזומים בעובר, הבדיקה מסוגלת לזהות שינוי זה. מדובר בבדיקת דם פשוטה, בטוחה ומדויקת. מחקרים קליניים הוכיחו כי היא מזהה הריון בסיכון לתסמונת דאון בעובר (טריזומיה 21) בדיוק גבוה של 99%, את הסיכון לטריזומיה 18 בדיוק של 98% ולטריזומיה 13 בדיוק של 8:10. כמו כן, מעתה ניתן לזהות גם את הסיכון להפרעות במספר כרומוזומי המין. יש להדגיש כי בדיקות אבחנתיות כמו דיקור מי שפיר או דגימת סיסי שלייה הנן מדויקות בגילוי טריזומיות ומספר עותקים חריג של כרומוזומים X ו-Y בעובר, אך הן פולשניות וכרוכות בסיכון קטן להפלה.

למי מיועדת הבדיקה?

לכל אישה הרה שהיא לכלל הפחות בשבוע ה-10 להריונה, כולל הריונות של תאומים והריונות כתוצאה מתרומת ביצית (כולל הריונות של תאומים כתוצאה מתרומת ביצית). בהריונות תאומים נבדקים כרומוזומים 21, 18, ו-13 בלבד.

תוצאות הבדיקה:

סיכון נמוך (תקין)

אם בדיקת Harmony מראה על סיכון נמוך, אז הסיכוי שלעובר יש טריזומיה 21, 18 או 13 או הפרעה במספר כרומוזומי המין נמוכה. כמו בכל בדיקת סקר, תוצאה המצביעה על סיכון נמוך, מורידה משמעותית, אך איננה שוללת לחלוטין את הסיכוי להפרעות אלה בעובר. במרבית המקרים הסיכון נמוך מ-1:10,000 (0.01%).

סיכון גבוה (לא תקין)

אם בדיקת Harmony מראה סיכון גבוה להפרעה כרומוזומית מסוימת, תופני ליעוץ גנטי ו/או לרופא המטפל שיוכל להמליץ לך על המשך הבירור. במרבית המקרים סיכון גבוה מתקבל בוודאות של מעל 99%.

אם נמצא, בבדיקת Harmony שאת בסיכון גבוה לאחת ההפרעות הכרומוזומיות הנבדקות, הרופא המטפל בך או היועץ הגנטי עשויים להמליץ לך לעבור בדיקה אבחנתית (בדיקת סיסי שלייה או בדיקת מי שפיר) שתקבע בוודאות האם העובר לוקה בהפרעה כזו, או לא.

אם נמצא שאני בסיכון גבוה אילו בדיקות נוספות זמינות עבורי?

אם תוצאות בדיקת Harmony מראות שהעובר בסיכון גבוה לאחת התסמונות הנבדקות, אין זה אומר שהעובר אכן לוקה באחד מהפגמים הללו. הרופא המטפל בך או היועץ הגנטי עשויים להציע את אחת הבדיקות הבאות:

1. דגימת סיסי שלייה (CVS) - בהליך זה ניטלת דגימה קטנה של רקמה מהשלייה המתפתחת. הרקמה נשלחת למעבדה לבדיקת הכרומוזומים. בדיקת סיסי השלייה מתבצעת בדרך כלל בין השבוע ה-10 ל-12 להריון, וכרוכה בסיכון מסוים להפלה.
2. בדיקת מי שפיר - בהליך זה ניטלת כמות קטנה ממי השפיר המקיפים את העובר ברחם. מי השפיר נשלחים למעבדה לבדיקת כרומוזומים. בדיקת מי השפיר מתבצעת בדרך כלל לאחר השבוע ה-16 להריון וכרוכה בסיכון מסוים להפלה.

בדיקת Harmony מגלה טריזומיות 21, 18 ו-13 וחריגה במספר כרומוזומי המין (X ו-Y) בעובר אך אינה מגלה ליקויים כרומוזומים או גנטיים אחרים. בדיקת Harmony גם לא נועדה לבדוק את הסיכון למומים בצינור העצבי. מומי הצינור העצבי מופיעים בכ-1 מתוך 1,500 ילודים. בכל מקרה מומלץ לבצע בדיקת סקר ביוכימי בשליש שני (הכוללת את החלבון העוברי) ו/או בדיקת אולטרה סאונד על מנת לאתר מומים של צינור עצבי פתוח.

כמו כן בדיקת Harmony אינה מזהה ליקויים (עודפים או חסרים) תת מיקרוסקופיים בעובר. ליקויים אלה ניתנים לזיהוי בבדיקת ציפ גנטי (CMA) הנערכת על דגימת עובר מדיקור מי השפיר או בדיקת סיסי השלייה. בדיקה זו יכולה לאתר מאות תסמונות גנטיות וסורקת את הכרומוזומים ברזולוציה גבוהה לחסרים ותוספות העלולים להשפיע על בריאות העובר. על פי מחקרים מהעת האחרונה, הסיכוי לגלות ליקוי משמעותי בבדיקה זו הוא כ-1:200. - שאלי אותנו על בדיקת ה ציפ גנטי CMA.

בדיקת Harmony פותחה ומבוצעת על ידי מעבדות Ariosa Diagnostics בארה"ב, מעבדה עם רישוי CLIA.



לקביעת תור ניתן לפנות ל-Fugene Genetics המרכז לבריאות האשה

ברודצקי 43 רמת אביב 6905235, כניסה ב' קומה 3 טל: 03-7620606 נייד: 054-2267019

