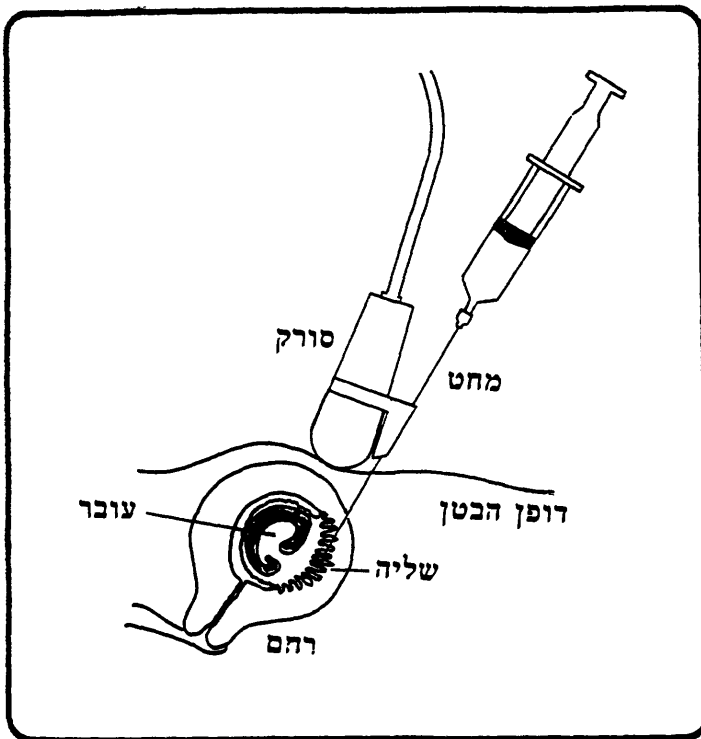


איבחון טרום-לידתי של מחלות מולדות לפני תום 40 יום מההפריה

לכבוד העורך,

איבחון טרום-לידתי של מחלות מולדות מבוצע כבר שנים רבות ע"י דגימת מי השפיר או דם העובר, בשליש השני של ההריון. חסרונן העיקרי של בדיקות אלה הוא בהיותן מבוצעות בגיל מתקדם יחסית של ההריון ובסכנת הפגיעה בעובר בעת החדירה לשק ההריון. בשנים האחרונות, עם התפתחות טכנולוגיית ההדמייה העל-קולית (ultrasound) והביולוגיה המולקולרית, נוספה אפשרות לאבחן מחלות אלה ע"י דגימת סיסיו השלייה בשליש הראשון של ההריון. סיסים אלה מקיפים את שק ההריון ותאיהם משקפים את המבנה הגנטי של העובר.



ניתן ליישם שיטה זו לצורך מיפוי הכרומוזומים העובריים, בעיקר בנשים מעל גיל 37 שנים בהן גובר הסיכון למומים כרומוזומליים, בייחוד טריזומיה-21 (תסמונת דאון), וכן בנשים עם סיפור משפחתי של מומים כרומוזומליים. מחלות רבות נוספות ניתנות לאבחון מוקדם ובהן מחלות דם כמו טלסמיה ואנמיה חרמשית; מחלות הקשורות בתאחיזה לכרומוזום המין; הפרעות מטבוליות כמו טיי־זקס וגושה, ומחלות קרישה כמו המופיליה.

ניתן לבצע את דגימת הסיסים בשאיבה ע"י צנתר המוחדר דרך צוואר הרחם, אך הגישה המועדפת כיום לביצוע דגימה זו היא ע"י דיקור של דופן הבטן ודופן הרחם במחט דקה, בהנחיית אולטראסאונד, ושאיבת הסיסים במזרק (ראה איור). יתרונה בכך שאין בה חדירה לשק הריון או לעובר, ובכך שניתן לבצעה בגיל מוקדם של ההריון.

כיום ניתן לאבחן בשיטה זו מחלות תורשתיות לפני תום 40 יום ממועד ההפרייה.

אמינות הבדיקה בקבלת איבחון מדויק היא 98%, לעומת 99.5% בדגימת מי השפיר. הסיכון העיקרי בבדיקה הוא הפלה. בעוד הסיכון להפלה בדגימת מי שפיר מוערך ב-0.5%-1%, הרי בדגימת סיסי השיליה גבוה סיכון זה ב-0.6%-0.8%. זאת, בנוסף על הסיכון הרגיל להפלה טבעית הקיים בכל הריון. לא ניצפו סיבוכים אימהיים רציניים.

להערכתנו, יש להתפתחות זו השלכות הלכתיות!

ד"ר א. לוי

ד"ר מ. גרנט

בי"ח הדסה עין-כרם, ירושלים

ספרות:

Rhoads G.G. et al: The safety and efficacy of CVS for early prenatal diagnosis of cytogenetic abnormalities. N.Eng.J.Med. 320:609-617, 1989. 1

Canadian collaborative CVS-Amniocentesis clinical trial group: Multi-center randomized clinical trial of Chorionic Villus Sampling and Amniocentesis. Lancet i:1-6, 1989. 2

הערה:

רוב המקרים במאמרים אלו מתייחסים לדגימת סיסי השיליה בימים 49-76 למן ההפרייה, פרט לכ-30 דגימות לפני יום 49 להפרייה.

(מקור: אסיא מז-מז (יב, ג-ד), כסלו תש"ן, 185-186)