דימום אדום טרי שמתגבר או דימום עם קרישים גדולים.

כאב שמופיע ונרגע לסירוגין ואז נהיה רציף וחזק. בכל אחד מאלה פונים מיידית להערכה. אם יש ספק אין ספק ופונים.

איך מאבחנים חוץ רחמי

בטא hCG סדרתית: בודקים היום ושוב אחרי 48 שעות. בהריון תוך רחמי תקין מקובל לראות עלייה משמעותית בתוך 48 שעות. עלייה איטית, רמה תקועה או ירידה שאינה מלאה מעלות חשד.

אולטרסאונד וגינלי: בודק אם נראה שק ברחם. כאשר רמת בטא מגיעה לערך שבו אמורים לראות שק ברחם בדרך כלל סביב 1500-3000 יחידות, היעדר שק מגביר חשד לחוץ רחמי. לעיתים רואים ממצא אופייני בחצוצרה או נוזל חופשי באגן.

הריון שמיקומו לא ידוע: בטא חיובית אך לא רואים שק ברחם או מחוצה לו. זה מצב ביניים שדורש מעקב הדוק עד שמתקבל כיוון ברור.

בדיקות משלימות לפי צורך: ספירת דם להערכת דימום, סוג דם ו־Rh, בדיקת שתן וחום.

עקרונות טיפול בחוץ רחמי הטיפול נקבע לפי מצבך הקליני, ממצאי האולטרסאונד ורמת הבטא.

מעקב פעיל בלבד: במקרים נדירים של בטא נמוכה מאוד ויורדת ללא תסמינים, ניתן לעקוב עד לאי־זיהוי הורמון.

מתוטרקסט: תרופה המעכבת חלוקת תאים ומסייעת לספיגת הרקמה ההריונית. מתאימה לנשים יציבות, ללא דופק עוברי במיקום החוץ רחמי, כשגודל המוקד קטן יחסית ואין התוויות נגד. לאחר הזרקה מבצעים מעקב בטא בימים 4 ו־7 ולאחר מכן שבועי עד ירידה מלאה. חשוב לדעת: ייתכן החמרת כאב קלה סביב יום 3–7 בעקבות התפרקות הרקמה – בכל החמרה משמעותית פונים מיידית. בתקופה זו נמנעים מפעילות עצימה ומיחסי מין לפי הנחיה, לא נוטלים חומצה פולית, נמנעים מאלכוהול ונוגדי דלקת שאינם סטרואידליים, ומשתמשים בפאראצטמול לכאב. מומלץ להמתין כמה חודשים לפני ניסיון להריון נוסף לפי הנחיית הרופא.

ניתוח: כאשר את לא יציבה, כשיש חשד לקרע ודימום פנימי, כשמתוטרקסט לא מתאים או נכשל, או כאשר קיים דופק עוברי במוקד חוץ רחמי. בניתוח

לפרוסקופי מבצעים לרוב כריתת חלק מהחצוצרה עם המוקד או פתיחה וסילוקו, בהתאם למיקום ולפוריות העתידית.

רקע חשוב שלא תמיד יודעים

נוכחות שק תוך רחמי כמעט תמיד שוללת חוץ רחמי, אך בהריון אחרי טיפולים קיים סיכון נדיר להריון כפול – תוך רחמי וחוץ רחמי יחד. אם יש דגלים אדומים, לא מסתפקים בכך שנראה שק ברחם ומבקשים הערכה מלאה.

נשים עם Rh שלילי יקבלו בדרך כלל Anti-D במצבי דימום או לאחר טיפול.

לאחר טיפול במתוטרקסט לא מתחילים חומצה פולית מחדש עד לסיום המעקב ובהנחיית הצוות. לפני ניסיון להריון נוסף חוזרים לפרוטוקול ההכנה הרגיל.

מה לצפות לאחר חוץ רחמי והסיכוי לפוריות עתידית רוב הנשים יוכלו להרות בעתיד. שיעור ההישנות גבוה מעט מזה של כלל האוכלוסיה, לכן בהריון הבא מומלץ לבצע אולטרסאונד מוקדם לאישור מיקום. אם הוסרה חצוצרה אחת והשנייה תקינה, הסיכוי להריון ספונטני נשמר. תמיכה רגשית חשובה לא פחות מהטיפול הגופני – זו חוויה מטלטלת ולא אשמתך.

מה להביא לבדיקה או למיון תעודה מזהה, אמצעי תשלום או התחייבות, רשימת תרופות ותוספים, אלרגיות ידועות, סיכומי בדיקות קודמות ובדיקות בטא אחרונות. אם את חשה חולשה משמעותית או סחרחורת, מגיעים בליווי.

מהו הריון מולרי ומה מיוחד בו

הריון מולרי הוא מצב שבו מתרחש שיבוש גנטי בהפריה, והרקמה המתפתחת ברחם היא רקמה שליחית לא תקינה במקום עובר תקין. יש שני סוגים עיקריים: שלם וחלקי. בהריון מולרי שלם אין עובר כלל ושטף ה־hCG גבוה מאוד יחסית לגיל ההריון; בהריון מולרי חלקי יכולה להיראות רקמה עוברית לא תקינה. זהו מצב נדיר אך חשוב לזהות מוקדם כי לעיתים, לאחר פינוי הרחם, חלק מהרקמה ממשיך לגדול ודורש מעקב וטיפול.

תמרורי אזהרה להריון מולרי

דימום לדתי שאינו מסתדר, לעיתים עם קרישים גדולים.

בחילות והקאות קשות באופן חריג לגיל ההריון.

תחושת לחץ באגן, רחם שנראה גדול או קטן מהמצופה בבדיקה.

ערכי hCG גבוהים מאוד יחסית לשבוע.

באולטרסאונד תיתכן תמונה אופיינית של שליה לא תקינה ולעיתים העדר עובר.

תסמינים נלווים נדירים יותר: לחץ דם גבוה מאוד מוקדם בהריון, דופק מהיר, רעידות, חום. כל חשד למולרי מחייב הפניה להערכה אצל צוות נשים.

אבחון ומדיניות טיפול במולה האבחון נשען על אולטרסאונד, רמות hCG ובדיקה פתולוגית של הרקמה לאחר פינוי. הטיפול המקובל הוא גרידה בהרדמה והוצאת הרקמה, בדיקת סוג דם ו־Rh ומתן Anti-D במידת הצורך. לאחר מכן מבצעים מעקב הדוק של hCG – בתחילה שבועי עד לירידה לערך שאינו בהריון, ואז חודשי למשך תקופה שנקבעת על ידי הצוות. כל עלייה מחדש ב־hCG או דימום ממושך מחייבים הערכה, שכן לעיתים מתפתחת מחלה טרופובלסטית מתמשכת הזקוקה לטיפול נוסף. לאורך תקופת המעקב נדרשת מניעת הריון כדי שה־hCG יישאר סממן אמין. לאחר סיום המעקב, רוב הנשים ייכנסו להריון תקין בהמשך.

מה את ובן או בת הזוג יכולים לעשות עכשיו

מתקשרים ומגיעים להערכה כשיש תסמין מדאיג.

מתכננים מראש הסעה, ליווי וסידור קטן בבית לימים הראשונים לאחר טיפול.

מתחזקים שגרות קטנות של נשימה, שתייה, אוכל קל ושינה – הגוף מתאושש טוב יותר כשדואגים לו.

מדברים על רגשות: תחושת אשמה, כעס, בלבול. אין כאן אשמה אישית. הפרטנר תומך בעיקר בהקשבה, בווליד‌ציה ובטיפול בלוגיסטיקה.

שואלים את הצוות על לוח הזמנים המדויק של מעקבים, על מתי לחזור לפעילות רגילה ועל מועד בטוח לנסות הריון בעתיד.

רושמים ביומן את תאריכי בדיקות הדם, ערכי ה־hCG והנחיות הצוות – זה מפחית חרדה ומונע טעויות.

דגלים אדומים משותפים לשני המצבים - יוצאים לבדיקה מיד

סחרחורת, עילפון, חולשה קיצונית, חיוורון, דופק מהיר.

כאב חד ומתמשך בבטן או באגן, במיוחד בצד אחד או עם כאב כתף.

דימום אדום טרי שמתגבר או קרישים גדולים.

חום, צמרמורת או ריח חריג מהפרשה.

כאב שמחמיר, בטן נוקשה או תחושת לחץ קיצונית באגן.

כל שינוי שמדאיג אותך. אם יש ספק אין ספק ופונים.

שאלות חכמות לביקור

מה האבחנה הסבירה ביותר כרגע ומה התכנית כדי לאשש אותה.

מה סף ה־hCG שבו מצפים לראות שק ברחם ומתי לחזור על האולטרסאונד.

האם אני מתאימה לטיפול במתוטרקסט או שנדרש ניתוח, ומה היתרונות וההסרונות עבורי.

אילו תופעות לוואי לצפות להן ומה סימני האזהרה אחרי השחרור.

אם אני Rh שלילי, האם קיבלתי Anti-D.

מה תדירות בדיקות ה־hCG ומתי אוכל לחזור לפעילות מלאה ולתכנון הריון עתידי.

סיכום הריון חוץ רחמי והריון מולרי הם מצבים נדירים אך חשובים בשליש הראשון. זיהוי מוקדם ומעקב מסודר מצילים בריאות ולעיתים חיים. רוב הנשים ממשיכות לאחר מכן להריון תקין, גם אם הדרך כוללת טיפול ומעקב. את לא אשמה. הגוף שלך צריך הגנה, זמן והקשבה.

פרק 12 בדיקות בשליש הראשון ומימון בישראל

סקר שליש ראשון שקיפות עורפית וסקר ביוכימי: תזמון, ומשמעות

הסקר של השליש הראשון כולל את בדיקת השקיפות העורפית בשילוב עם בדיקת הדם הייעודית לו. אעבור על שתי הבדיקות כולל איך מתבצעות, הכנות, פענוח תוצאות, מימון.

שקיפות עורפית: תזמון, משמעות והקשר לסקר שליש ראשון

מהי שקיפות עורפית ולמה עושים אותה שקיפות עורפית היא מדידת עובי שכבת נוזל דקה בעורף העובר באולטרסאונד מוקדם. זו בדיקת סקר המעריכה סיכון לטריזומיות שכיחות ולחלק מהמומים המבניים, ובעיקר מומי לב. היא אינה בדיקה אבחנתית ולכן אינה קובעת כן או לא, אלא מכוונת לשיחה על המשך בירור מתאים. מעבר לכך, הבדיקה מאשרת חיוניות, מתארכת את ההריון, מוודאת מספר עוברים ומספקת התרשמות בסיסית נוספת.

תזמון אופטימלי החלון לביצוע הוא בין שבוע 11 לשבוע 13+6, כאשר CRL (אורך העובר) נע בערך בין 45 ל-84 מ״מ. מחוץ לחלון הזה המדידה פחות אמינה או לא ניתנת לפענוח. פרקטית נוח לכוון לשבוע 12-12+5 כדי להשאיר מרווח אם צריך לחזור על המדידה. בהריון מרובה עוברים מודדים כל עובר בנפרד.

איך מתבצעת הבדיקה בפועל ברוב המקרים משתמשים במתמר בטני; אם תנוחת העובר, זווית הרחם או מבנה הגוף מקשים, משלימים בגישה נרתיקית. אין צורך בצום. משך הבדיקה לעובר יחיד בדרך כלל 10-25 דקות, ויכול להתארך עד שמתקבלת תנוחה מתאימה. מדידה תקנית כוללת פרופיל אמצעי מוגדל, ראש בעמדה ניטרלית, הצבת קליפרים על הגבולות הפנימיים של שכבת הנוזל וביצוע כמה מדידות ובחירת המדויקת ביותר. לעיתים יתבקשו שינוי תנוחה, הליכה קצרה או שתייה קלה כדי לעודד שינוי תנוחה עוברי.

מה בדיוק נבדק המדד העיקרי הוא עובי השקיפות במ״מ. בחלק מהמכונים משולבים סמנים משלימים לשיפור ההערכה כחלק מסקר שליש ראשון, כגון:

עצם אף נראית או לא.

זרימות בדוקטוס ונוזוס או דפוס זרימה במסתם הטריקוספידלי.

התרשמות מוקדמת מאנטומיה בסיסית. סמנים אלה אינם חובה בכל מקום, אך כאשר נמדדים לפי תקן הם משפרים את חישוב הסיכון.

איך מפענחים את התוצאה המשמעות של הערך תלויה בגיל ההריון וב־CRL. שהוא המדידה של אורך העובר, לכן הפענוח הוא יחסי, לפי אחוזונים או ערך תקני יחסי (MoM), ולא לפי ״מספר קסם״ אחד לכל הנבדקות.

ערך בתחום האחוזונים המקובלים לגיל ההריון נחשב תקין.

ערך מעל האחוזון ה־95 נחשב מוגבר סטטיסטית ומצדיק שיחה על המשך בירור לפי ההעדפות וההיסטוריה האישית.

טריגר תפעולי בישראל: מדידה של 3.0 מ״מ ומעלה מחייבת הפניה לייעוץ גנטי ולדיון בהמשך סקר או בדיקה אבחנתית. זה סף להפניה ולהעמקת בירור, לא אבחנה על העובר. בפועל, לרוב משלבים את המדידה עם גיל האם ובדיקות הדם של השליש הראשון כדי לקבל סיכון משוקלל מספרי.

מה עושים כאשר הערך מוגבר

שיחה מסבירה ומרגיעה על טווח האפשרויות, לרבות הסיכוי הממשי שתינוק יהיה בריא למרות המדידה המוגברת.

סקר נוסף לא פולשני לפי בחירה, כגון NIPT עליה ארחיב בפרק הבא

בדיקה אבחנתית לפי אינדיקציה או העדפה: דגימת סיסי שליה בשבועות 11-13 או מי שפיר אחרי שבוע 16, לעיתים עם צ׳יפ גנטי.

מעקבים ייעודיים בשליש השני, כגון אקו לב עובר וסקירות מערכות. ההחלטות מתקבלות בגישה של החלטה משותפת בהתאם לערכים, לרמת הוודאות המבוקשת ולהיסטוריה הרפואית.

דיוק ומגבלות דיוק המדידה תלוי בעמידה בתקני איכות, בתנוחת העובר ובמאפיינים אימהיים כגון BMI, צלקות ושרירנים. אם המדידה אינה

עומדת בתקנים, ניתן לנסות לשנות תנוחה, להמתין, לעבור לגישה נרתיקית או לקבוע בדיקה חוזרת בתוך חלון הזמן. בהריון מרובה עוברים קיימות מגבלות סטטיסטיות של אלגוריתמי הסיכון, ולכן ההערכה נשענת יותר על שיקול קליני נלווה.

שקיפות בהריון מרובה עוברים בתאומים דיכוריוניים מחשבים סיכון נפרד לכל עובר לפי המדידה המתאימה. בתאומים מונוכוריוניים למדידה יש ערך נוסף בזיהוי מוקדם של אי סימטריה וסיבוכים ייחודיים. שילוב עם בדיקות דם מוגבל יותר, ולכן שוקלים מוקדם ייעוץ, NIPT מותאם תאומים או אופציות אבחנתיות.

סקר שליש ראשון - החלק הביוכימי PAPP-A ו-Free βhCG

מתי עושים חלון הזמן לביצוע החלק הביוכימי הוא משבוע 10 ועד 13+6. מקובל לתזמן את הדם סמוך לבדיקת השקיפות העורפית כדי לחשב סיכון משוקלל באותו מועד. אם בדיקת הדם בוצעה מוקדם יותר, ניתן להזין את ערכי הדם בדיעבד לאחר השקיפות.

צריך הכנות מיוחדות? אין צורך בצום ואין מגבלה תזונתית מיוחדת. אפשר לאכול ולשתות כרגיל. מומלץ להביא לבדיקת הדם פרטים שחשובים לתקנון: גיל, משקל עדכני, עישון כן/לא, הריונות מרובי עוברים, טיפולי פוריות, תרומת ביצית, סוכרת ועוד.

איך זה מתבצע בפועל נלקחת דגימת דם מהאם. המעבדה מודדת שני סמנים המיוצרים בעיקר בשליה: PAPP-A ו-Free β-hCG. כל תוצאה מותאמת לגיל ההריון ומומרת ל־MoM (Multiple of the Median) כדי לאפשר השוואה תקינה. התקנון לוקח בחשבון פרמטרים אימהיים והריוניים כגון גיל, משקל, עישון, סוג ההיריון (יחיד/תאומים), סוכרת, IVF או תרומת ביצית. את ערכי ה־MoM משלבים עם גיל האם ועם מדידת השקיפות העורפית (NT) כדי לקבל סיכון משוקלל אישי לטריזומיות 21, 18 ו-13.

מה בודקים

PAPP-A: חלבון פלזמטי הקשור להריון שמקורו בשליה. ערך נמוך יחסית לגיל ההריון עשוי להעלות את הסיכון הסטטיסטי לטריזומיות

מסוימות. ערכים נמוכים מאוד עשויים גם לרמוז על צורך בתשומת לב שלייתית בהמשך המעקב.

Free β-hCG: תת־יחידה חופשית של הורמון ההריון. כאשר משלבים אותה עם PAPP-A ועם NT, עולה יכולת ההבחנה של בדיקת הסקר למצבים כרומוזומליים עיקריים. המשמעות הקלינית אינה נגזרת מכל סמן בנפרד, אלא מהשקלול הכולל בגיל ההריון הספציפי.

איך מפענחים - עקרונות

אין "חיובי/שלילי" לפי הדם בלבד. הפענוח הוא תמיד משולב: גיל האם + NT + PAPP-A + Free β-hCG.

MoM הוא יחס לתוחלת הצפויה בגיל ההריון. MoM 1.0 משקף את הממוצע התקין לאחר תקנון. סטייה בודדת אינה מספיקה למסקנה קלינית ללא שקלול.

ספי החלטה מרכזיים על פי הנוהג הישראלי:

סיכון משוקלל ≤ 1:200 - מפנים לייעוץ גנטי ולדיון בבדיקה אבחנתית מוקדמת (CVS) או מאוחרת יותר (מי שפיר).

סיכון משוקלל בין 1:201 ל־1:3000 - טווח ביניים. משלימים ביוכימיה בשליש השני (חלבון עוברי ± סמנים נוספים) ואז מתקבלת הערכת סיכון סופית משולבת.

סיכון משוקלל > 1:3001 - סיכון נמוך. ממשיכים מעקב שגרתי; מבצעים חלבון עוברי בשליש השני בעיקר לצורך סקר מומים פתוחים בתעלת העצבים.

ערך PAPP-A נמוך במיוחד (לדוגמה סביב 0.15 MoM ומטה) עשוי לשמש עילת הפניה לייעוץ גנטי ומעקב שלייתי הדוק, גם אם הסיכון המשוקלל הכללי אינו מעל הסף להפניה.

מה יופיע בדוח התוצאות

גיל הריוני ביום הבדיקה.

ערכי PAPP-A ו-Free β-hCG ב-MoM (לא במספרים גולמיים בלבד).

נתוני התקנון שנלקחו בחשבון.

תוצאת השקיפות העורפית (NT) כאשר מוזנת, כולל CRL.

סיכון משוקלל לטריזומיות 21/18/13, לרוב מוצג כיחס מספרי כגון 1:850.

לעיתים ציון באיזה מודל סקר בוצע ומהו שלב ההמשך המומלץ.

צעדי המשך לפי תשובה

סיכון נמוך מאוד: ממשיכים למעקב שגרתי ולסקירות המבניות המתוכננות. זוכרים שסקר אינו אבחנה.

טווח ביניים: משלימים ביוכימיה בשליש השני בזמן המתאים. לאחר קבלת התוצאות מחשבים סיכון משולב סופי ומחליטים אם נדרש בירור נוסף.

סיכון גבוה: ייעוץ גנטי מוקדם. דנים ביתרונות ובחסרונות של CVS בשבועות 13-11 או של מי שפיר אחרי שבוע 16, לרבות אפשרות צ'יפ גנטי. בכל אחד מהמסלולים ההחלטות מתקבלות בגישת החלטה משותפת, בהתאם לערכים האישיים, לרמת הוודאות המבוקשת ולנסיבות הרפואיות.

מצבים מיוחדים המשפיעים על הפענוח

הריון מרובה עוברים: התחשיב מוגבל יותר סטטיסטית. בערכי הדם תיתכנה שונות גבוהה, ולכן ההסתמכות על השקלול והייעוץ הקליני חשובה במיוחד. לרוב לא נבצע בהריון מרובה עוברים.

IVF/תרומת ביצית: נדרש תקנון ייעודי של המעבדה.

עישון, BMI גבוה או נמוך, סוכרת: גורמים אלה עשויים לשנות ערכי MoM בתקנון; חשוב שמידע זה יוזן נכון.

פערי עיתוי: אם הדם נלקח ללא מדידת NT זמינה, ייתכן שתקבלי סיכון חלקי. לאחר השקיפות מזינים את NT ומקבלים חישוב משולב מעודכן.

תשובה חלקית או שגויה: לעיתים נדירות יש צורך בחזרה על בדיקת הדם אם התזמון לא תאם את החלון או אם המעבדה אותתה על בעיה טכנית.

טיפים פרקטיים

בדקי שבדו"ח מצוין שהערכים הם ב־MoM עם תקנון מלא. אם חסר פריט תקנון מהותי (למשל משקל), בקשי עדכון.

אם הופנית לטווח ביניים, זכרי לקבוע בזמן את בדיקת הביוכימיה של השליש השני כדי לקבל סיכון משולב סופי לפני חלון ההחלטות של המשך ההריון.

הביאי לבדיקת השקיפות את תשובת הדם המודפסת או הדיגיטלית, כדי שהחישוב יתבצע על בסיס הנתונים המלאים באותו מפגש.

שורה תחתונה הביוכימיה של סקר השליש הראשון היא נדבך מרכזי בהערכת הסיכון המוקדמת, אך ערכה המלא מתקבל רק כאשר משלבים אותה עם גיל האם ועם השקיפות העורפית. אין הכנות מיוחדות, התזמון הוא עד שבוע 13+6, והפענוח מבוסס על ספי פעולה ברורים: סיכון גבוה להפניה, טווח ביניים להשלמה בשליש השני וסיכון נמוך להמשך מעקב רגיל. לאורך כל הדרך המטרה היא החלטה משותפת ושקופה, שמאזנת בין מידע רפואי מדויק לבין שקט נפשי והעדפותייך.

מימון בישראל שקיפות עורפית וסקר שליש ראשון נכללים בסל הבריאות ומתבצעים במסגרת קופות החולים עם השתתפות עצמית לפי הנהלים. ניתן לבצע גם באופן פרטי או דרך ביטוחים משלימים לפי העדפה ותנאים. במכונים חיצוניים ייתכן צורך בטופס 17. מומלץ לבדוק מראש זמינות, השתתפות עצמית ומסלול הזמנות של הקופה שלך.

שאלות שכדאי לשאול בבדיקה

מה היה ה־CRL ומה האחוזון או ה־MoM של השקיפות ביחס אליו.

האם נמדדו סמנים משלימים והאם שולבו בחישוב.

בהינתן גילי וההיסטוריה האישית, מה שלוש האפשרויות המומלצות להמשך.

אם אבחר NIPT ותקינה, מה תכנית המעקב המבני בהמשך.

האם ערכי ה־PAPP-A או ה־β-hCG מצדיקים מעקב שלייתי הדוק יותר בהמשך.

היבטי רווחה רגשית

שבועות הסקר מלווים לעיתים בהמתנה ודריכות. מקלים על עצמנו באמצעות תיאום זמנים ברור, ידיעה מראש מתי צפויות תוצאות ולמי פונים בשאלה, ותיאום שיחה זוגית קצרה אחרי קבלת הדוח. רוב ההריונות תקינים.

גם כאשר מתקבלת תוצאה שמצריכה בירור, יש מסלול מוסכם וברור שמטרתו להפחית אי ודאות ולקדם החלטה מיטיבה.

סיכום מעשי

שקיפות עורפית בשבועות 11-13+6 היא נקודת ציון חשובה. הפענוח הוא יחסי ל־CRL ולאחוזונים, ובישראל ערך של 3.0 מ״מ ומעלה מהווה טריגר תפעולי להפניה לייעוץ גנטי והמשך בירור. בשילוב בדיקות הדם של השליש הראשון מתקבל סיכון משולב מדויק יותר. תוצאה מוגברת אינה פסק דין אלא הזמנה לתכנית מסודרת הכוללת סקר מתקדם, בדיקה אבחנתית לפי צורך ומעקבים ייעודיים. תוצאה תקינה מפחיתה סיכונים משמעותיים אך אינה מחליפה סקירות בהמשך. הבחירה הנכונה היא זו המתאימה לערכייך, לרמת הוודאות שאת מבקשת ולתנאי המימון והזמינות שלך.

NIPT - בדיקת סקר לא פולשנית על בסיס DNA עוברי בדם האם

מדובר בבדיקת סקר ולא בדיקה אבחנתית כפי שאסביר בהמשך, אני מזכיר אותה כאן מכיוון שניתן לבצעה כבר משבוע 10 להריון אעבור על מה בודקים, מימון, יתרונות וחסרונות וההשוואה מול דיקור מי שפיר.

מהי NIPT ומה בודקים NIPT מנתחת שברים של DNA שמקורם בשליה ומסתובבים בדם האם. החל משבוע 10 לרוב יש די חומר לניתוח. מטרת הבדיקה היא איתור הסתברות גבוהה לטריזומיות עיקריות כגון 21, 18 ו-13, ולעיתים גם הפרעות בכרומוזומי המין בהתאם לפאנל הנבחר. חלק מהחברות מציעות הרחבות למיקרודלציות נדירות, אך בהיעדר אינדיקציה ממוקדת מקובל להתמקד בליבה של הטריזומיות, משום שהדיוק של סקר למחלות נדירות רבות פחות עקבי.

למי ומתי מתאימה הבדיקה מתאימה לנשים בכל גיל המעוניינות בסקר רגיש מאוד מוקדם. היא שימושית במיוחד כאשר מתקבלת תוצאת סקר שליש ראשון בטווח ביניים, כאשר רוצים להפחית אי ודאות בלי להיכנס מיד לאבחון פולשני, וכאשר יש העדפה ברורה להתחיל במסלול לא פולשני.

ניתן לבצע גם בהריון תאומים, אך הפרשנות מורכבת יותר ושיעור הכשל מעט גבוה יותר. במצבים של BMI גבוה, תרומת ביצית או תאום שנעלם ייתכן שבריר עוברי נמוך שיפגע בפענוח.

איך זה מתבצע ומה מופיע בדוח נלקחת דגימת דם אימהי אחת. אין צורך בצום ואין הנחיות תזונתיות מיוחדות. בדוח נכתב לרוב אם הסיכון לטריזומיות שנבדקו נמוך או גבוה, ולעיתים מציינים אחוז משוער של השבריר העוברי. ייתכן שתקבלי תשובה של אין פענוח, בדרך כלל עקב שבריר עוברי נמוך או סיבה טכנית, ואז שוקלים חזרה על הדגימה כעבור כשבועיים או מעבר לבירור אחר בהתאם לגיל ההריון ולממצאי האולטרסאונד.

יתרונות מרכזיים דיוק גבוה מאוד לטריזומיות 21, 18 ו-13 ביחידניות. שיעור חיובי כוזב נמוך יחסית שיכול לחסוך בדיקות פולשניות רבות. נוחות ובטיחות גבוהות כי מדובר בבדיקת דם לא פולשנית. קבלת תשובה מוקדמת יחסית והפחתת חרדה אצל רבות.

מגבלות שחייבים להכיר הבדיקה אינה אבחנתית ואינה מחליפה מי שפיר או CVS כאשר מתקבלת תוצאה בסיכון גבוה. תוצאה נמוכה מפחיתה סיכון אך לא מבטלת אותו לחלוטין. הבדיקה נמדדת בעיקר על DNA שלייתי ולכן לעיתים נדירות ייתכנו פערים מול ה-DNA של העובר. יש מצבים שבהם שיעור הכשל או הדיוק נמוך יותר, כמו BMI גבוה או תאומים, וכדאי לתאם ציפיות מראש. הרחבות למיקרודלציות אינן מומלצות כשגרה ללא אינדיקציה, כדי לא להעמיס תוצאות גבוליות או לא חד-משמעיות.

מה עושים לפי תשובה סיכון נמוך - ממשיכים במסלול סקירות המערכות, כי NIPT לא בודקת מומים מבניים. סיכון גבוה - קובעים ייעוץ גנטי וניגשים לאבחון פולשני מאשר, בדרך כלל CVS אם עדיין בחלון הזמן או מי שפיר מאוחר יותר. אין פענוח – שוקלים חזרה על הדם לפני שמתקדם ההריון, או מעבר לבירור אבחנתי אם יש גם ממצא אולטרסאונד או אם חלון ההחלטה קצר.

שילוב עם סקר שליש ראשון ושקיפות עורפית גם בעידן NIPT חשוב לבצע שקיפות עורפית, שכן היא נותנת מידע מבני מוקדם, מסייעת בתיארוך, ולעיתים מצביעה על צורך באקו לב עובר או בבדיקות ממוקדות. אפשרויות מקובלות: שקיפות + NIPT כבר בשליש הראשון, או שקיפות + סקר ביוכימי ולאחריו NIPT אם מתקבל סיכון ביניים. נשים שמבקשות

ודאות גבוהה ללא שלב סקר נוסף עשויות לבחור בדרך של בדיקה אבחנתית ישירה במקום NIPT.

מימון וזכאות בישראל - נקודות עבודה NIPT נחשבת בדיקת סקר שאינה חלק אינהרנטי מכל סל בסיסי לכל הריונית. בחלק מהמקרים ניתן מימון דרך ביטוחים משלימים או הסדרים ייעודיים, ולעיתים נדרשת השתתפות עצמית. המדיניות משתנה בין קופות ובין מסלולי משלים. לפני הזמנה מומלץ לבדוק מול הקופה שלך מה ממומן, מה שיעור ההחזר, האם יש רשימת ספקים בהסדר, ואם נדרש טופס 17 בביצוע חיצוני. גם כאשר בוחרים מסלול ציבורי בלבד, ניתן לבנות תכנית סקר טובה באמצעות שקיפות וסקר ביוכימי.

שאלות טובות לשיחה עם הצוות מה כולל הפאנל המדויק במעבדה הזו. מה שיעור הכשל, כמה זמן עד תשובה, ומה עושים אם אין פענוח. אם תתקבל תשובת סיכון גבוה, תוך כמה זמן ניתן לבצע CVS אצלכם. איך NIPT משתלב בלוח הסקירות והמעקבים שלי. האם יש צורך בסקר נוסף אם תגיע תשובת סיכון נמוך.

דגימת סיסי שליה CVS - בדיקה אבחנתית מוקדמת

מדובר בבדיקה גנטית אבחנתית שניתן לבצע בשליש הראשון ולכן מוזכרת כאן. מבחינת המידע אשר יכולה לספק הוא זהה לזה המתקבל בדיקור מיש שפיר. הפעולה פולשנית ולא חפה מסיכונים.

מהי CVS ומה בודקים CVS היא בדיקה אבחנתית שבה נוטלים דגימה זעירה מרקמת השליה בהנחיית אולטרסאונד. מתוך הדגימה מבצעים בדיקות כרומוזומליות, ובמרבית המקרים מוצע גם צ'יפ גנטי כדי לזהות חסרים ותוספות קטנים שלא תמיד נראים בבדיקת כרומוזומים רגילה. זוהי בדיקה שנותנת תשובה אבחנתית מוקדמת יחסית.

מתי ואיך מבצעים החלון המקובל הוא שבועות 11 עד 13+6. הבחירה בין גישה בטנית במחט דקה לגישה צווארית בצנתר דק נקבעת לפי מיקום השליה וניסיון הצוות. הבדיקה נעשית בחדר אולטרסאונד, לרוב אורכת דקות ספורות, עם זמן הכנה והסבר מקדים. מקובל לקבל תשובה מהירה לסינון הטריזומיות השכיחות בתוך מספר ימים, ותשובה מלאה, במיוחד כאשר מבוצע צ'יפ, בתוך כשבועיים. לנשים עם Rh שלילי מקובל לשקול מתן נוגדן Anti-D לאחר הפרוצדורה לפי הנחיית הצוות.

למי מתאימה לנשים שמבקשות תשובה אבחנתית מוקדמת. למצבים שבהם השקיפות העורפית מוגברת או שיש ממצא מבני מוקדם באולטרסאונד.

כאשר התקבלה תשובת NIPT בסיכון גבוה ורוצים אישוש מהיר. במצבים עם סיכון משפחתי או אינדיקציה גנטית ידועה שבה נדרשת בדיקה מולקולרית ממוקדת מוקדם ככל האפשר.

יתרונות לעומת מי שפיר תשובה אבחנתית מוקדמת יותר. אפשרות להתאים את הבירור הגנטי לצורך קליני כבר בשליש הראשון. לעיתים נוחות טכנית גבוהה יותר במיקומי שליה מסוימים. קיצור פרק אי הוודאות עבור מי שמעדיפה לקבל החלטות מוקדם.

סיכונים ותופעות לוואי אפשריות הסיכון להפלה הקשור לפרוצדורה נמוך במרכזים מיומנים ועומד על 1:200-1:400 (עד 0.5%), אך אינו אפס. שיעור הסיכון המדויק תלוי בגורמים מקומיים ובמאפייני ההריון, ומומלץ לשוחח עם המרכז המבצע לגבי המספרים המעודכנים שלהם. עלולות להופיע התכווציות קלות או דימום קל בשעות שלאחר הבדיקה. דימום משמעותי, חום, כאב מתגבר או דליפת נוזל מחייבים פנייה רפואית. לעיתים נדירות מתגלה מוזאיקה מוגבלת לשליה, מצב שבו ממצא גבולי ב-CVS יצריך השלמה במי שפיר כדי לוודא את מצב העובר.

מה בדיוק מקבלים מהבדיקה כיום לצד קריוטיפ קלאסי, צ'יפ גנטי מעלה את שיעור הגילוי של שינויים כרומוזומליים קטנים. ניתן לבצע גם בדיקות ממוקדות כאשר קיימת אינדיקציה משפחתית ספציפית. חשוב להבין כי הרחבת הבירור הגנטי מגדילה גם את הסיכוי לממצא של משמעות לא חד משמעית, ולכן ייעוץ גנטי מקדים חיוני להתאמת היקף הבדיקה.

מימון וזכאות בישראל - עקרונות בדיקות אבחנתיות כמו CVS ומי שפיר ממומנות לפי קריטריונים קליניים. הזכאות יכולה לנבוע מגיל בתחילת ההריון או מתוצאה המצביעה על סיכון מוגבר בסקר או באולטרסאונד, וכן מהיסטוריה משפחתית או רפואית ספציפית. המדיניות בפועל והיקף ההשתתפות העצמית עשויים להשתנות בין קופות ובין מסלולי משלים, ולכן חשוב לבדוק מול הקופה את תנאי הזכאות, את מסלולי ההפניה ואת הצורך בטופס 17 כאשר הבדיקה נעשית במכון חיצוני. במקביל, מרכזים פרטיים מציעים את השירות בתשלום מלא או בהשתתפות דרך ביטוחים משלימים.

שאלות טובות לשיחה לפני CVS איזו גישה טכנית צפויה לפי מיקום השליה ומה ניסיון הצוות. מה לוחות הזמנים לתשובה מהירה ולתשובה מלאה. האם מומלץ צ'יפ גנטי עבורי ומה המשמעות של ממצא לא חד משמעי. מה הנחיות לאחר הבדיקה ומהם סימני האזהרה הדורשים פנייה. האם נדרש Anti-D ולמה.

סיכום מעשי NIPT היא בדיקת סקר לא פולשנית מדויקת מאוד לטריזומיות עיקריות. היא מתאימה למי שמבקשת להפחית אי ודאות בשלב מוקדם מבלי להיחשף לסיכון פרוצדורלי, אך כל תשובה חריגה מחייבת אימות אבחנתי. CVS היא בדיקה אבחנתית מוקדמת המעניקה תשובה כרומוזומלית ולעיתים מולקולרית ברזולוציה גבוהה, עם סיכון פרוצדורלי קטן אך ממשי. בישראל מימון וזכאות לבדיקות אלה נקבעים לפי נהלי הקופות, גיל בתחילת ההריון ואינדיקציות רפואיות מתועדות. הבחירה ביניהן נשענת על רמת הוודאות שאת מבקשת, הממצאים שכבר קיימים אצלך, לוחות הזמנים והעדפותייך האישיות. מומלץ לקבל את ההחלטה במסגרת שיחה מסודרת עם רופא נשים ויועץ גנטי, תוך הבהרת תרחישי המשך לכל אחת מהתשובות האפשריות.

ייעוץ גנטי וסלי בדיקות בקופות

למה בכלל ייעוץ גנטי, ומה ההבדל מבדיקת סקר גנטי ייעוץ גנטי

הוא פגישה קלינית עם רופא/ה גנטיקאי/ת או יועצת גנטית שמטרתה לאסוף היסטוריה משפחתית ורפואית, להעריך סיכון למחלות ותסמונות תורשתיות, להסביר בדיקות אפשריות, יתרונות ומגבלות, ולבנות תוכנית פעולה מותאמת. זו אינה בדיקה מעבדתית, אלא שיחה מקצועית שמסתיימת בדרך כלל במכתב סיכום והמלצות. **בדיקת סקר גנטי**, לעומת זאת, היא בדיקת דם או רוק שמטרתה לברר אם אדם נושא שינוי גנטי למחלה תורשתית מסוימת. ברוב המחלות הסקר נעשה תחילה לאישה, ואם היא נמצאת נשאית נבדק בן או בת הזוג. אם שני בני הזוג נשאים של אותה מחלה רצסיבית, מוצעים צעדי המשך כמו ייעוץ, בדיקה אבחנתית בהריון או הפריה חוץ גופית עם אבחון גנטי בעוברים. כלומר: הייעוץ הוא המסגרת, ההבנה וקבלת ההחלטות; הסקר הוא אחת מהבדיקות בתוך המסגרת.

מתי ניגשים לייעוץ גנטי

לפני כניסה להריון, כאשר רוצים מיפוי סיכונים ותוכנית בדיקות מסודרת. – בתחילת הריון, אם טרם נעשה סקר נשאות, אם קיימת היסטוריה משפחתית חריגה, אם התקבלו תוצאות סקר שליש ראשון או NIPT שמעלות סיכון, או אם אותר ממצא באולטרסאונד.

כאשר לשני בני הזוג יש קרבה משפחתית, מוצא ייחודי או מחלה גנטית ידועה במשפחה.

אחרי לידה קודמת עם מום או בעיה גנטית, או לאחר הפלות חוזרות שמחייבות חשיבה על סיבות כרומוזומליות.

כששוקלים בדיקה אבחנתית כמו סיסי שליה או מי שפיר ורוצים להחליט אם היא מתאימה.

איך מגיעים לייעוץ בפועל - הצעד הביורוקרטי

מקבלים הפניה מרופא משפחה או נשים לייעוץ גנטי. ההפניה צריכה לציין את סיבת הפנייה ולצרף מסמכים רפואיים רלוונטיים: תוצאות בדיקות נשאות שכבר בוצעו, דוחות אולטרסאונד, סיכומי הריון קודמים, מסמכי שחרור.

מזמנים תור במרפאת גנטיקה של הקופה או בבית חולים. לחלק מהקופות יש מרכזים ייעודיים לפי אזור.

אם הייעוץ נעשה בבית חולים, לרוב נדרש טופס 17. מגישים בקשה דרך האפליקציה/הסניף של הקופה ומצרפים ההפניה. חשוב לשמור אישור בכתב.

לאחר הייעוץ מתקבל מכתב מסכם הכולל המלצות. אם הומלצו בדיקות בסל, מקבלים טופס 17 לביצוען או מרשם לבדיקות דם בקהילה. אם ההמלצה היא לבדיקה שאינה בסל, תוצע אפשרות מימון דרך הביטוח המשלים או באופן פרטי.

מה להביא לפגישה כדי לחסוך סבבים

רשימה מדויקת של מוצא אתני של שני בני הזוג, כולל קהילות מעורבות.

עץ משפחה קצר עם מחלות תורשתיות ידועות, פיגור התפתחותי, אוטיזם, בעיות שמיעה/ראייה מלידה, מחלות לב מולדות, תמותת תינוקות או הפלות מאוחרות.

תוצאות סקר נשאות קודמות שלך או של בן הזוג, גם אם בוצעו לפני שנים או בחו״ל.

סיכומי טיפולי פוריות, אם יש.

באם יש אבחנה של מחלה גנטית אצל קרוב משפחה, נסי להשיג את שם הגן והשינוי המדויק. הפרטים האלה יכולים לחסוך בדיקות מיותרות.

סלי הבדיקות בקופות - מה כולל הסל, ומה עובר למשלים או פרטי

הסל הציבורי ממן מגוון שירותים: ייעוץ גנטי במקרה רפואי מוצדק, בדיקות נשאות למחלות נפוצות לפי הנחיות עדכניות ומוצא, בדיקות כרומוזומליות אבחנתיות בהריון כאשר יש אינדיקציה רפואית, ובירור גנטי לתינוקות ולילדים לפי צורך. מעבר לסל, ביטוחים משלימים של הקופות מציעים לעיתים הרחבות לסקר נשאות או הנחות לבדיקות שאינן כלולות. יש גם שוק פרטי עם פאנלים רחבים במיוחד. הכלל המעשי: בדיקות בסיסיות ומוכחות בדרך כלל בסל, הרחבות ובדיקות מתקדמות מסוימות עשויות להיות במשלים או פרטי.

סקר נשאות בקהילה - צרור מושגים חשובים

בדיקות ממוקדות לפי מוצא: לכל מוצא פיזור ייחודי של שינויים גנטיים. לכן יש רשימות ליבה לכלל האוכלוסייה, ועליהן הוספות לפי קהילה.

פאנל מורחב: בדיקה טכנית אחת שבוחנת מאות גנים בלי תלות במוצא. היתרון הוא כיסוי רחב; החיסרון הוא סיכוי גדול יותר לממצאים בעלי משמעות לא ודאית.

תזמון: המועד העדיף הוא לפני כניסה להריון. אם את כבר בהריון, עדיין יש ערך לסקר נשאות, אך אם מוצאים נשאות אצלך ייתכן צורך בבדיקות דם מזורזות לבן הזוג כדי להספיק לקבל החלטות בזמן.

סדר בדיקה: בודקים קודם את האישה. נמצאה נשאות למחלה רצסיבית או X-קשורה? בודקים את בן הזוג. אם שניכם נשאים לאותה מחלה רצסיבית, הייעוץ יציע אפשרויות: ייעוץ בהריון, בדיקה אבחנתית לעובר, או שיקולים לטיפולי פוריות עם אבחון גנטי מוקדם.

פענוח: התשובות מסווגות לרוב כפתוגני, סביר פתוגני, שפיר, ומשמעות לא ידועה. רק ממצא פתוגני או סביר פתוגני למחלה רלוונטית נחשב נשאות אמיתית. ממצא לא ידוע אינו סיבה לבהלה, ולעיתים אין לו השלכה מעשית.

איך להזמין בדיקות נשאות דרך הקופה