



## המכון הגנטי ע"ש שמעון וינטר מרכז רפואי בני ציון

בדיקות סקר גנטיות

למען עתיד המשפחה שלכם

ניתן לבצע את הבדיקות בבית חולים בני ציון |  
מכון אל-זהראווי, טמרה | מרפאה של דייר עאדל שלעאטה בסכנין |  
טלפון -04-8359851, פקס -04-8359849

اماكن استقبال الجمهور: مستشفى «بني تسيون» (روتشيلد) - حيفا |  
معهد الزهراوي - طمرة | عيادة الدكتور عادل شلاعطة - سخنين |  
طرق التواصل: هاتف-04-8359851, فاكس -04-8359849

## למה בודקים?

מטרת בדיקות הסקר הגנטי היא לאתר נשאות סמויה של מחלה גנטית באנשים בריאים שאין במשפחתם חולים במחלה גנטית. המושג "נשאות" מתייחס למצב שבו אדם בריא נמצא עם שינוי גנטי סמוי בגן מסוים (מוטציה). חשוב להבין כי רק במקרה של נשאות משותפת אצל שני ההורים לאותה מחלה נבדקת (פרט לתסמונת X שביד), קיים סיכון של 25% בכל הריון לילד החולה במחלה.

## מה בודקים?

זו היא בדיקה פשוטה וקלה. בודקים את החומר התורשתי (DNA) המכיל את כל המידע הגנטי, אשר מופק מדימת דם הנלקחת מהנבדק. בעזרת שיטות מעבדה מתקדמות נבדקים ליקויים ממוקדים בגנים אשר אופיינו כגורמי מחלה

## את מי בודקים?

כל אחד רשאי לגשת ולבצע את הבדיקות, ההמלצה היא שהאישה תבדק ראשונה מפני שתסמונת X השביר, מועברת דרך האמא. במידה והאמא תמצא נשאות לאחת המחלות יבדק גם בן הזוג בהתאם.

## אילו בדיקות ניתן לבצע?

- בדיקות סקר מותאמות למוצא העדתי לפי המלצת איגוד הגנטיקאים.
- בדיקת סקר מורחבת
- NIPS - בדיקת סקר עוברי לא פולשנית

## מתי ניתן להיבדק?

ניתן לבצע את בדיקות הסקר לפני הריון ולאורך כל ההיריון, רק צריך לקחת בחשבון שלוקח לתוצאות בין 4-6 שבועות.

## תוצאות

את התוצאות מקבלים בדואר רשום לכתובת הניתנת ל"הנבדק. במידה ונמצאה תוצאת נשאות לאחד מבני הזוג אנחנו מזמנים את הבן זוג השני לבצע את אותה בדיקה. במידה ושניהם ימצאו "נשאים" זומנו ליינוץ גנטי אישי לדון באפשרויות לאבחון טרום לידתי. בכל מקרה של תוצאה חריגה יש לכנות ליועץ גנטי.

## האם צריך לבצע את הבדיקות לפני כל הריון?

לא חוזרים על אותה בדיקה שנעשתה בעבר מכיוון שהמידע הגנטי והתורשתי שלנו לא משתנה, אך יש להתעדכן אם התוספו בדיקות חדשות או מוטציות לבדיקות ישנות המתאימות למוצא שלך.

## מהו الهدف من وراء فحوصات المسح الوراثية?

الهدف الأول والأخير هو مساعدة الأزواج الشابة لانجاب اولاد أصحاء. ويتم ذلك بداية عن طريق مسح ميداني عند الأزواج الأصحاء لكي نحدد ونشخص حامل الطفرة الوراثية (التغيير في الجين المسبب للمرض). ذلك يعني، ان هدف فحوصات المسح الوراثية هو تشخيص وتحديد حاملي الطفرة المسببة لأمراض وراثية صعبة.

والمقصود هنا عادة، الأمراض الوراثية المتنحية. من المهم ذكره، ان "حامل المرض اي ان حامل الطفرة ليس بمرضى وهو سليم صحيا. لكنه ينقل الطفرة المسببة للمرض إلى أولاده بنسبة 50٪. اما الاحتمال لولادة طفل مريض في الوراثة المتنحية ويحصل بنسبة 25٪ وذلك فقط اذا كان الوالدين حاملين للطفرة المسببة للمرض. التعبير "حامل المرض" يشير الى وضع الذي به الفرد يتواجد مع تغيير معين في جيناته ولا يعلم عنها قبل الفحص (طفرة جنتائية).

## ماذا نفحص?

انه فحص بسيط وسهل به يتم فحص الحمض النووي (DNA) التي تحتوي كل المعلومات الوراثية. يتم استخلاص ال-DNA من عينة دم عادية ومن ثم "تقرأ" تسلسل الجين بواسطة تقنيات مختبر متقدمة بها يتم الكشف عن التسلسل الخاص لكل شخص يرغب بذلك.

## من هم المستهدفون للفحص?

بشكل عام، كل فرد يستطيع التقدم بطلب لفحص مسح وراثي. من المفضل تقدم المرأة/ الزوجة للفحص اولاً، وذلك لأن "متلازمة X المتكسر" تنتقل عن طريق الام فقط. يتم فحص الزوج في حال وجود طفرة وراثية لدى الزوجة.

## ماذا يمكننا ان نفحص?

- فحوصات مسح وراثية وفقاً للاصل العرقي بموجب توصيات جمعية اخصائيي الوراثة الطبية في اسرائيل.
- فحوصات مسح وراثية موسعة. (للمزيد من المعلومات يمكن التواصل معنا مباشرة)
- NIPS - فحص مسح لبعض الامراض الوراثية المعروفة عن طريق عينة دم من الام.

## متى يمكن اجراء الفحص?

من المفضل التقدم لاجراء الفحوصات قبل الحمل ولكن يمكن اجراءه ايضاً طوال فترة الحمل. يتوجب علينا ان نأخذ بالحسبان ان نتائج الفحص تستغرق وقتاً وتكون جاهزة عادة خلال 4-6 اسابيع.

## النتائج

يتم ارسال النتائج في البريد للعنوان المطلوب. اما في حال تشخيص "حامل لطفرة وراثية" يتم التواصل مع الفرد هاتفياً وتبلغ عن ضرورة واهمية مجيء الزوج لاتمام الفحص عنده ايضاً.

في كل وضع به نشخص ان الزوجين "حاملين لنفس المرض" نقدم لهم استشارة وراثية مفصلة بها يتم التداول عن الامكانيات المتاحة لهم خاصة عن كيفية فحص الجنين وتشخيص المرض عند الحمل.

## هل يجب اجراء الفحص قبل كل حمل?

لا حاجة ان نعود على الفحص الوراثي ذاته مرة اخرى، لان الوراثة ثابتة لا تتغير ولكن هناك حاجة للتأكد ان لم يتم اضافة طفرات وراثية جديدة للقائمة.