



28 יולי 2019  
כ"ה תמוז תשע"ט  
סימוכין: 7266

לכל רופאי הנשים (כולל אלו העוסקים בהדמיית העובר)

**הנדון: הפנייה לייעוץ גנטי**

כפי שידוע לכם לפני או במהלך ההריון יש מקום לשקול להפנות את המטופלת לייעוץ גנטי. הפניה לייעוץ גנטי (במסלול הציבורי) צריכה להתבצע בהתאם לכללים, להתוויות ולהנחיות של החוזרים הרפואיים העוסקים בנושא והמלצות האיגודים.

**1. חוזר 25/2013 - בדיקות סקר לגילוי נשים בסיכון לנשיאת עובר עם ת. דאון.** החוזר מפרט את ההתוויות השונות להפניה לייעוץ גנטי.

א. **בדיקת שקיפות עורפית NT** - רק נשים אשר בבדיקת העובר נמדד ערך של שקיפות עורפית מ-3 מ"מ ומעלה יש **המלצה להפנות לייעוץ גנטי**. נשים שלהן ערך נמוך מ-3 מ"מ ואשר הסיכון המחושב שלהן לת. דאון (עם או ללא בדיקת סקר ביוכימית טרימסטר II/I) נמוך מ-1:380 **אין המלצה להפנות לייעוץ גנטי**.

ב. נשים אשר בבדיקת סקר ביוכימית טרימסטר שני נמצא ערך של AFP בין 2.49-2.99 MoM, יש להפנות תחילה לבדיקת על קול מכוונת לעמוד שדרה, דופן הבטן, דרכי שתן/כליות וכד. **אין המלצה להפנות נשים אלו לייעוץ גנטי** עד לביצוע בדיקת העל קול. רק נשים אשר בבדיקת העל קול של העובר הדגימה ממצאים לא תקינים יש להפנות לייעוץ גנטי.

ג. נשים אשר בבדיקת סקר ביוכימית טרימסטר שני נמצא ערך של HCG 3 ומעלה, ללא עליה בסיכון המשוקלל לליקוי כרומוזומלי, יש להמליץ על ביצוע סקירת מערכות מכוונת והמשך מעקב במרפאה להריון בסיכון. **אין המלצה להפנות נשים אלו לייעוץ גנטי**.

**2. חוזר 13/2014 - סמנים באולטרה סאונד (על שמע) בטרימסטר השני לאיתור תסמונת דאון ותסמונות גנטיות אחרות.**

א. ממצא בודד של **CPC-Choroid Plexus Cyst** - יש לתעד את הממצא בדוח הסקירה אולם **אין צורך בברור נוסף או המלצה להפנות לייעוץ גנטי**.

ב. ממצא בודד של **SUA-Single Umbilical Artery** - קיימת המלצה למעקב כולל על קול סקירת מערכות, אקו לב עובר, מעקב גדילה. רק אם מתגלה ממצא נוסף/חריג במעקב יש להמליץ על ייעוץ גנטי. **כממצא בודד אין המלצה להפנות לייעוץ גנטי**.

ג. ממצא בודד של **הרחבת קלה של אגני כליה Mild pyelectasis** - יש לשים לב לערכים שבחוזר בהתאם לשבוע ההריון. הערך הקובע להגדיר הרחבה קלה: מ-14+0 עד 19+6 שבועות, 4 מ"מ ומעלה, מ-20+0 עד 29+6 שבועות, 6 מ"מ ומעלה, משבוע 30+0 והלאה, 7 מ"מ ומעלה. **כממצא בודד אין המלצה להפנות לייעוץ גנטי**. רק כאשר קוטר אגן הכליה מעל 10 מ"מ או שיש ממצאים נוספים יש להפנות לייעוץ גנטי.

ד. ממצא בודד של **מעין היפר אקוגני** - יש להקפיד ולציין בדוח העל קול שאכן מדובר בהדיות של המעי בדרגה שווה או גבוהה מזו של עצם, והכוונה לעל קול המבוצע בין שבוע 18-24. הדיות מעין נמוכה או במועד אחר (לדוג בעל קול טרימסטר ראשון) **אין המלצה להפנות לייעוץ גנטי**.



**משרד  
הבריאות**  
לחיים בריאים יותר

שרותי בריאות הציבור  
גנטיקה קהילתית

Department of Community Genetics

ה. קפל צווארי מעובה **Nuchal fold** - יש להקפיד ולדבוק בערכים שנקבעו כחריגים בחוזר. משבוע 6+18-14 ערך של 5 מ"מ ומעלה, משבוע 24-19 ערך של 6 מ"מ ומעלה. בערכים אחרים אין המלצה להפנות לייעוץ גנטי אלא למעקב ובדיקות כמקובל.

1. ממצא בודד של מוקד אקוגני בלב EIF - למוקד אקוגני  $LR=1.5$ , במידה ומדובר במוקד אקוגני בחדר שמאל, אם חישוב הסיכון המשוקלל קטן מ 1:380 המשך מעקב שיגרת. אם גדול מ 1:380 יש המלצה להפנות לייעוץ גנטי.

3. **חוזר 02/2018 - ייעוץ גנטי לשם אבחון מחלות או מומים בעובר לקראת הריון או במהלכו.** החוזר מפרט מצבים שונים בהם מומלץ להפנות לייעוץ גנטי וכן קיים בו שאלון עזר לסקר/איתור מחלות במשפחת בני הזוג לשם הפנייתם לייעוץ גנטי יש להקפיד ולפעול לפי ההנחיות המפורטות לעיל בנוגע להפניה לייעוץ גנטי במסגרת הרפואה הציבורית כמו כן יש להקפיד לברר ולהמליץ על ביצוע בדיקות סקר גנטיות לאיתור נשאים בכל הריון (מבוצע במסגרת אחות מיידע גנטי או במכונים הגנטיים בבתי החולים).

ממצא	המלצה	הערות
NT>3mm	ייעוץ גנטי	ערך NT נמוך מ-3 מ"מ אין צורך בהפניה לייעוץ גנטי.
AFP 2-2.49 MoM	על קול (US) מכוון	אם על קול תקין אין צורך בייעוץ גנטי
HCG =>3 MoM	על קול (US) מכוון	אם על קול תקין אין צורך בייעוץ גנטי הפניה למרפאה להריון בסיכון
CPC בודד	לתעד בדו"ח	אין צורך בייעוץ גנטי
SUA בודד	על קול (US) מכוון	אם על קול תקין אין צורך בייעוץ גנטי
אגני כליה מורחבים ממצא בודד	רק בערך מעל 10 מ"מ ייעוץ גנטי	מעקב ראה לעיל, בהתאם לערכים
מעי היפר אקוגני בדרגת עצם ממצא בודד	ייעוץ גנטי*	* רק על קול בין שבוע 18-24
קפל צוואר מעובה ממצא בודד	ייעוץ גנטי*	* בהתאם לשבוע ולמדדים
נק אקוגנית בחדר ש. ממצא בודד	חישוב סיכון, רק אם מעל 1:380 ייעוץ גנטי	מעקב ראה לעיל

בברכה,

ד"ר ע.זינגר  
מנהל המחלקה לגנטיקה

ד"ר ח. בריס-פלדמן  
יו"ר האיגוד לגנטיקה

פר"ר מימון  
יו"ר האיגוד לרפואת נשים

ד"ר חוה בריס-פלדמן  
ג' 30186  
מנהלת תוכנית הגנטיקה  
המרכז הרפואי ו"א ע"ש סוראסקי