

דף הסבר לסמנים אולטרסונוגרפיים לבעיות כרומוזמליות –

מה זה "סמן" אולטרסונוגרפי?

בבדיקות האולטרסאונד, בעיקר אלו המבוצעות לצורך שקיפות עורפית, סקירה מוקדמת וסקירה מאוחרת, נראים ממצאים (סמנים) שהם **אינם מומים**, אלא שינויים עדינים שלא משפיעים באופן ישיר על התפקוד או השלמות של העובר. המצאות סמנים אלו מעלה את הסיכון של העובר הנבדק ללקות בבעיה כרומוזמלית. ככל שמאובחנים יותר סמנים כאלו, בעובר הנבדק, הסיכון הסטטיסטי להימצאות בעיה גנטית עולה. יש להדגיש שהמצאות אחד או יותר מבין הסמנים עדין לא קובע שיש לעובר בעיה כרומוזמלית, אלא מציין מהי מידת הסיכון הסטטיסטי שזה יקרה. כאשר מאובחן אחד מהסמנים הרי שבמרבית המקרים העובר בריא ואינו לוקה בבעיה גנטית, אולם עצם המצאות הסמן מחיבת שקלולו בהערכת הסיכון לבעיה גנטית בעובר.

בחלק מהמקרים הסמן האולטרסונוגרפי עשוי להעלם בשלב מתקדם יותר של ההריון אולם במידה וקימת בעיית רקע גנטית כמובן שהיא לא תעלם.

מהם ה"סמנים" האולטרסונוגרפיים לבעיות כרומוזמליות?

- א. מוקד אקוגני (Echogenic Focus=Galf Ball) בחדר שמאל של הלב.
- ב. ציסטות לצידי צוואר העובר (Cervical Cysts).
- ג. ציסטות בכורואיד פלקסוס (Choroid Plexus Cysts) במוח העובר.
- ד. מעי אקוגני (Echgenic Bowel).
- ה. הרחבה קלה של אגני הכליות (Mild Hydronephrosis).
- ו. שני כלי דם בחבל הטבור (נקרא גם Single umbilical artery).
- ז. קיצור של עצמות ארוכות, בעיקר ירך (פמור) וזרוע (הומרוס).
- ח. שקיפות עורפית (Nuchal Translucency) מוגברת.

סמנים נוספים הבאים בחשבון הם: ט. היפופלזיה או חסר של עצם האף, י. חסר הגליל האמצעי בזרת, יא. זווית רחבה פרונטו-מקסילרית בפנים, יב. רגורגיטציה (דליפה) על פני המסתם

הטריקוספידלי בבדיקת דופלר, יג. היפוך הזרימה הסוף דיאסטולית בדוקטוס ונוזוס בבדיקת הדופלר.

מה מומלץ כאשר מאבחן סמן אולטרסונוגרפי המעלה סיכון לבעיה כרומוזמלית?

- א. ראשית יש לחפש אחר סמנים אולטרסונוגרפיים נוספים מכיוון שהמצאות מספר סמנים באותו עובר מעלים את הסיכון לבעיה כרומוזמלית.
- ב. לבצע סקירת מערכות על מנת לשלול המצאות מומים ממש בעובר.
- ג. ייעוץ גנטי – בו יבוצע שקלול כל הנתונים: הסקר של שלישי ראשון (שקיפות עורפית + הבדיקה הביוכימית), סקר שלישי שני (סקר משולש = "חלבון עוברי"), הסמנים האולטרסונוגרפיים לבעיות כרומוזמליות, והממצאים בסקירות המערכות. בהתאם לסיכון הסטטיסטי שיתקבל משקלול כל הממצאים יומלץ האם לבצע בדיקה פולשנית לאבחון טרום לידתי (כגון: סיסי שליה או דיקור מי שפיר).