

עצרו לבדיקה

היצע הבדיקות הגנטיות הולך ומתרחב משנה לשנה. אילו בדיקות מוצעות כיום בסל הבריאות, למי, ומתי בדיוק צריך לעשות אותן? המדריך השלם

 הדס בשן



לפני ההיריון: בדיקות סקר גנטיות

בדיקת דם לגילוי נשאות של מחלות גנטיות. משמעותה העיקרית היא "ראש שקט" לפני הכניסה להיריון. אם נמצא סיכוי לפגם גנטי בילד לעתיד, יוכלו הרופאים להציע בדיקות במהלך ההיריון או בהפריה חוץ גופית.

למי היא מיועדת: לזוגות שמעוניינים להביא יחד ילדים לעולם. באוכלוסייה החרדית הבדיקות נעשות עוד בשלב השידוך.

אחוזי הדיוק: קרוב ל-100%.

מה בסל: על פי ייעוץ עם אחות גנטית מופנים זוגות לבדיקות הנמצאות בסל התרופות. לכלל האוכלוסייה מומלץ לקיים בדיקות לסיסטיק פיברוזיס, איקס שביר (בדיקה שעל האישה לערוך קודם ובהתאם לממצאים תיערך גם על הגבר), מחלת ה-SMA וטאי זקס עבור היהודים מרוב המוצאים. מעבר לבדיקות האלה יינתנו ההמלצות בהתאם למוצא כל אחד מבני הזוג, כאשר הקו המנחה הוא כי ימומנו בדיקות שהסיכוי ללקות בהן הוא 1 מתוך 15 אלף לידות לפחות.

המסלול הפרטי: הביטוחים המשלימים מציעים בדיקות נוספות, כלומר מעבר לאלה שניתנות בסל, למחלות נדירות כמו גושה, נימון פק, מחלת פנקוני ועוד. רצוי לערוך אותן במכונים שבהסדר עם קופות החולים, והתעריפים משתנים מקופה לקופה. נכון למרץ 2016 התעריפים הם: 80 שקל לבדיקה בכללית מושלם, 75 שקל במאוחדת עדיף, 96 שקל במכבי זהב, 110 שקל בלאומית זהב. מי שאין לו ביטוח משלים יכול לערוך את הבדיקות באופן פרטי. העלויות משתנות ויכולות להגיע עד ל-4,000 שקל.

בהיריון: בדיקת דם NIPT

בדיקת דם של המקור השלייתי הנמצא בדם האם שיש בידה ללמד על הפרעות כרומוזומליות אצל העובר, ובפרט תסמונת דאון. הבדיקה למעשה מייצרת את בדיקת מי השפיר ומגיעה לאותן תוצאות בלי לסכן את ההיריון. חלק מהבדיקות מגלות גם את מין העובר.

למי היא מיועדת: לנשים בהיריון החל מהשבוע ה-10.

אחוזי הדיוק: קרוב ל-100% בגילוי תסמונת דאון, עם אחוזים משתנים בתסמונות אחרות הנעים בין 90% ל-100%.

מה בסל: הבדיקה אינה כלולה בסל התרופות, אך קיימים החזרים במסגרת הביטוחים המשלימים בהתאם למסלול הביטוח.

המסלול הפרטי: עלות הבדיקה נעה בין 3,000 ל-5,000 שקל במכונים שונים בהתאם לסוג הבדיקה וכמות התסמונות הנבדקת.

בדיקה חדשה בשוק היא בדיקת ה-GenomiT לאיתור תסמונות בעובר שמציעה חברת כצט. היא נחשבת למתקדמת ביותר בתחום כיום ובודקת את כל הכרומוזומים בעובר. עלותה 5,400 שקל וניתן לקבל החזרים דרך השב"ן והביטוחים הפרטיים.





בהיריון: דיקור מי שפיר

בדיקה לגילוי תסמונות כרומוזומליות בעובר, ובפרט תסמונת דאון. הבדיקה פולשנית, נעשית על ידי שאיבת נוזל ממי השפיר במזרק וקיים סיכוי של כ-0.5% להפלה במהלכה או לאחריה. **למי היא מיועדת:** לנשים בהיריון שגילן מעל 35 החל מהשבוע ה-17, או שהומלץ להן לעבור את הבדיקה על ידי רופא, או שהן מעוניינות לעבור אותה באופן פרטי תוך הבנה של הסיכון הכרוך בה.

אחוזי הדיוק: קרוב ל-100%.

מה בסל: הבדיקה כוללת בסל התרופות עבור נשים שגילן מעל 35 או אלה שנמצא סיכוי של מעל 1:380 לממצא חיובי בבדיקות מקדימות: בדיקת שקיפות עורפית ובדיקת הדם לשני החלבונים PAPP-A וה-HCG ובדיקת "תבחין מושלש" (כולן כלולות בסל).

המסלול הפרטי: עלות בדיקת מי השפיר מחוץ לסל התרופות משתנה ונעה בין 1,500 ל-2,500 שקל, בהתאם למכון, לרופא ולסכום פענוחה.

בנוסף, נבדקות משני המסלולים יכולות לשלוח חלק מהנוזל לבדיקה מהירה מסוג FISH שבודקת רק את התסמונות העיקריות ונותנת מענה בתוך 48 שעות במקום שלושה שבועות במקרים הרגילים. יתרונה הוא במענה המהיר ועלותה כ-1,500 שקל. את שאר נוזל הבדיקה רצוי להעביר במסלול הרגיל ולקבל את התוצאות המלאות בהמשך.

גילוי מוקדם של סרטן השד והשחלות: בדיקת BRCA

בדיקת רוק שנועדה לבדוק מוטציה בגן BRCA, שאם היא נמצאת, היא מעידה על סיכון של 60%-70% לגרום לסרטן שד אצל נשים, 40%-50% לסרטן השחלה, וסיכון מוגבר לסרטן המעי בנשים ובגברים ולסרטן הערמונית בגברים. חשיבות הבדיקה היא בהחלטה אם לבצע פעילות מניעתית, כמו כריתת שד או שחלות, או המשך מעקב רפואי.

למי היא מיועדת: לנשים ולגברים ממוצא אשכנזי עם היסטוריה משפחתית של סרטן השד והשחלות.

אחוזי הדיוק: הבדיקה מגלה מוטציה בגן בשיעור של 100%, אך יש לזכור כי קיום המוטציה אינו מעיד על סרטן אלא רק על סיכון מוגבר לחלות בו בעתיד.

מה בסל: בדיקה לגילוי מוטציות בגנים BRCA1 ו-BRCA2, המתרכזות בשלוש המוטציות השכיחות, ניתנת למי שיועץ גנטי מצא כי יש לו יותר מ-10% סיכויים לקיום המוטציה. אם לא נמצאו מוטציות בשלוש העיקריות, קיימת גם אפשרות לריצוף הגנים, אם לדעת היועץ הגנטי הסיכוי למוטציה הוא עדיין 10% לפחות.

המסלול הפרטי: בארץ קיימים מכונים שמשפקים את הבדיקות בכפוף להפניית יועץ גנטי. חלק מהן מתאימות למי שנמצא אצלה כי הסיכוי לתשובה חיובית נמוך מ-10% ועדיין מעוניינת לקבל את המידע (בייחוד לאלה שנעות סביב ה-8%-9%), ובמקרה כזה קיימות בדיקות לשלש המוטציות השכיחות, או ליותר מהן, עד ל-15 מוטציות, בעלויות שנעות בין 700 ל-1,000 שקל. המכונים הפרטיים מציעים גם פאנלים של ריצוף גנטי מלא יותר ל-BRCA, שירות שמתאים למי שמעוניינת בריצוף המלא מההתחלה. עלויות בדיקות אלה נעות סביב 5,000 שקל.

גילוי מוקדם של סרטן המעי הגס: תסמונת לינץ'

בדיקת דם המגלה את תסמונת לינץ', תסמונת גנטית שללוקים בה יש סיכוי מוגבר לפתח סרטן במעי הגס, ואצל נשים - גם סרטן הרחם והשחלות.

למי היא מיועדת: לגברים ולנשים עם היסטוריה משפחתית של סרטן המעי הגס, הרחם והשחלות.

אחוזי הדיוק: דיוק הבדיקה הוא 100%, אך תשובה חיובית לא מעידה בהכרח על סרטן אלא על סיכון מוגבר לחלות בו.

מה בסל: הבדיקה כוללת בסל רק לחולי סרטן, בתקווה לשפר את הטיפול בהם. לאנשים בריאים המסלול היחיד הוא הפרטי.

המסלול הפרטי: חברות שמשפקות את הריצוף הגנטי לגילוי תסמונת לינץ' מספקות בדיקה על בסיס הפניה מוגנטיקאי. עלות הבדיקה בין 4,000 ל-5,000 שקל, בהתאם להפניה הספציפית.

