

THE STATE OF ISRAEL
SHEBA MEDICAL CENTER
TEL-HASHOMER 5265601, ISRAEL



מדינת ישראל
המרכז הרפואי ע"ש שיבא
תל השומר 5265601, ישראל

המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute of Human Genetics
טל. 03-530-3060
פקס. 03-530-2914
E-Mail: Mirp.Genetica@sheba.health.gov.il
מנהל המכון: פרופ' אוהד בירק

24.08.2025

תפוצת גניקולוגים

דף מידע לבדיקה חדשה

בדיקת NIPT

מידע על הבדיקה:

בדיקת Non Invasive Prenatal Test (NIPT), היא בדיקה הבוחנת את מקטעי ה-DNA החופשי של העובר בדמה של האם. בתהליך הרס ובניית תאים משתחררים לזרם הדם מקטעים קצרים של DNA חופשי (cell free DNA – cfDNA). במהלך ההיריון, במנגנון דומה, משתחררים לדם האם מקטעי DNA חופשי שמקורם בשלייה (cell free fetal DNA – cffDNA). הבדיקה אפשרית לביצוע החל משבוע 10 של ההיריון, שכן משבוע זה ה-DNA החופשי ממקור עוברי מהווה כ-10% מה-DNA החופשי בדם האם. כאשר העובר בעל הרכב כרומוזומי תקין, נשמר יחס קבוע בין כמות המקטעים מכל כרומוזום. אולם כאשר יש לעובר הפרעה במספר הכרומוזומים, היחס הקבוע משתנה, מה שיכול לרמז על הפרעה כרומוזומית.

קוד הזמנה:

170322

המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute of Human Genetics
טל. 03 – 530-3060
פקס. 03 – 530-2914
E-Mail: Mirp.Genetica@sheba.health.gov.il
מנהל המכון: פרופ' אהוד בירק

שיטת הבדיקה:

הבדיקה מתבצעת באמצעות הקיט VeriSeq NIPT Solution v2 של חברת Illumina (משווקת בארץ על ידי חברת דניאל ביוטק). הקיט מתבסס על הכנת ספריות מה-DNA החופשי בדם האם ומאפשר לזהות טריזומיות נפוצות (21, 18 ו-13) ברגישות וסגוליות גבוהים מאוד (מעל 99%), וכן אנפלואידיות של כרומוזומי מין. בנוסף, הבדיקה מאתרת שינויים כמותיים בגודל של מעל מ-7 מיליון בסיסים (7Mbp) בכל הכרומוזומים.

מגבלות הבדיקה:

- בדיקת NIPT היא בדיקת סקר ואינה מהווה תחליף לבדיקות האבחנתיות-דיגום יסיי שליה או דיקור מי שפיר. נדרשת בדיקה פולשנית לאישור ממצאים חיוביים.
- ניתן לבצע בדיקה זו החל מהשבוע ה-10 להריון.
- הבדיקה אינה מתאימה למקרים הבאים: אנפלואידיה אצל האם (כולל מוזאיקה), הריונות מרובי עוברים (שלישייה ומעלה), וכן לא ניתן לבצע את הבדיקה במקרה של הריון אשר החל כהריון מרובה עוברים (שניים ומעלה), אך בהמשך התרחשה ספיגה או דילול של עובר/עוברים, כך שנותר עובר יחיד.
- לא ניתן להתייחס לתוצאות במקרים בהם אחוז ה-DNA העוברי בדגימת דם האם נמוך מ-3%.
- הבדיקה אינה אינפורמטיבית למקרים של פסיפס עוברי (מוזאיקה), גנום טריפלואידי, טרנסלוקציה מאוזנת, או דיזומיה חד הורית (UPD- Uniparental Disomy).
- בדיקה זו אינה מזהה שינויים כרומוזומיים כמותיים הקטנים מ-7 מיליון בסיסים.
- מקרים של השמנת יתר, מדד מסת גוף גבוהה (BMI), נטילת תרופות, או כאשר האישה לוקה במחלות מסוימות כגון זאבת - עלולים להוביל למצב בו לא מתקבלת תשובה עבור כרומוזום אחד או יותר.

THE STATE OF ISRAEL
SHEBA MEDICAL CENTER
TEL-HASHOMER 5265601, ISRAEL



מדינת ישראל
המרכז הרפואי ע"ש שיבא
תל השומר 5265601, ישראל

המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute of Human Genetics
טל. 03-530-3060
פקס. 03-530-2914
E-Mail: Mirp.Genetica@sheba.health.gov.il
מנהל המכון: פרופ' אהוד בירק

דיגום:

דגימת דם בנפח של כ-10 מ"ל נלקחת מהאשה במכון הגנטי למבחנה ייעודית- מבחנת STRECK.

זמן מרבי מדיגום עד טיפול בדגימה: 5 ימים.

דווח תוצאות:

תוצאות תקינות ישלחו ישירות לנבדקת דרך "שיבא ישיר". בנוסף ישלח לנבדקת קובץ תשובה בפורמט PDF וכן סרטון הסבר על תוצאות הבדיקה. תוצאות לא תקינות יועברו להמשך טיפול היועצת הגנטית- הנבדקת תזומן ליעוץ גנטי ויוצעו לה בדיקות אבחנתיות לאישוש הממצאים.

זמן מתן תשובה:

עד 7 ימי עבודה.

לקבלת פרטים נוספים ושאלות ניתן לפנות למשרד המכון הגנטי בטלפון

03-5303060 או במייל Mirp.Genetica@sheba.health.gov.il.