

מומים אנטומיים, סמנים רכים ווריאנטים של הנורמה בבדיקת אולטרה-סאונד (על-שמע) בהיריון לאיתור תסמונת דאון ותסמונות אחרות

נכתב ע"י:

ד"ר עמי זינגר
פרופ' לנה שגיא-דאין
פרופ' רון בלוסקי
ד"ר חסן בכרי
פרופ' שי פורת
פרופ' ינון גלבוע

ד"ר רן סוירסקי
פרופ' יובל ירון
פרופ' טל וייסבאך
ד"ר רועי בירנבאום
פרופ' ערן ברזילי
פרופ' רון מימון

בשם:

האיגוד הישראלי לגנטיקה רפואית
האיגוד הישראלי למיילדות וגניקולוגיה
החברה הישראלית לאולטרה-סאונד במיילדות וגניקולוגיה

ינואר 2026

המכון לאיכות
ברפואה



ניירות עמדה מתפרסמים ככלי עזר לאנשי צוות רפואי ואינם באים במקום שיקול דעתם בכל מצב נתון

הוכן על-ידי:

ד"ר רן סוירסקי

ד"ר עמי זינגר

פרופ' יובל ירון

פרופ' לנה שגיא-דאין

פרופ' טל וייסבאך

פרופ' רון בלוססקי

ד"ר רועי בירנבאום

ד"ר חסן בכרי

פרופ' ערן ברזילי

פרופ' שי פורת

פרופ' רון מימון

פרופ' ינון גלבע

רקע

בדיקת אולטרה-סאונד (Ultrasound) לשם סקירת מערכות ושליטת מומים אנטומיים (Anatomical malformation) בעובר הינה בדיקה המבוצעת בשגרה במהלך ההיריון בין שבועות 12-23 וכוללת לרוב 2 סקירות מערכות (נייר עמדה של האיגוד הישראלי למיילדות וגניקולוגיה הנחיות לביצוע אולטרה-סאונד בהיריון 2025). במסגרת הבדיקה ייתכן ויתגלה מום אנטומי, סמן סונוגרפי רך (soft sonographic marker) או וריאנט של הנורמה.

סמן סונוגרפי

סמן סונוגרפי רך מוגדר כממצא אנטומי, שאינו מום, אשר מצוי אמנם גם בעוברים בריאים אך ייתכן שהוא מעלה את הסיכון לתסמונת דאון ולליקויים כרומוזומליים אחרים בעובר. עם זאת, לרובם המכריע אין משמעות קלינית נוספת. בניגוד למומים אנטומיים, הסמנים הרכים אינם ספציפיים. הימצאותם של מספר סמנים רכים העלולה להעלות את דרגת הסיכון לתסמונת דאון או הפרעה כרומוזומלית אחרת, בהשוואה לקיומו של סמן רך יחיד. אם זאת יודגש כי אין חובה לאתר סמנים רכים, והמצאות סמן רך אחד לא מחייבת סקירה מכוונת או שלילת סמנים רכים אחרים. יש לציין, כי סמנים סונוגרפיים רכים הם ממצא שכיח, ומאותרים בכ-10-15 אחוז מההריונות.

וריאנט של הנורמה

וריאנט של הנורמה הינו ממצא ללא משמעות קלינית לעובר ואינו מעלה משמעותית את הסיכון לליקוי כרומוזומלי. מכאן שאין חובה לנסות ולאתר אותו במהלך בדיקת הדימות ואין חובה לדווח על קיומו. במידה ובכל אופן אותר וריאנט של הנורמה בבדיקה, ניתן לציין אותו בטופס הדיווח בסיום הבדיקה ולהוסיף שאין לו משמעות קלינית ולכן אין המלצה ליעוץ גנטי או לבדיקה אבחנתית בגינו.

בחישוב הסיכון לתסמונת דאון/מומים כרומוזומליים יש להתחשב בכל הנתונים שהתקבלו במהלך ההיריון - כולל גיל האישה, שקיפות עורפית בדיקות הסינון הביוכימיות בשליש הראשון והשני וממצאים נוספים שהודגמו בבדיקת אולטרה-סאונד.

בעובר עם פנוטיפ תקין לחלוטין (אולטרה-סאונד תקין,

ללא סמנים רכים), הסיכון לתסמונת גנטית הכוללת לקויות ניורו התפתחותיות ופגיעה במערכות גוף שלא יאותרו במהלך ההיריון, (כרומוזומלית, תת-כרומוזומלית או מונוגנית) הוא כ-3%-1%, ויכול להיות אף גבוה יותר בנוכחות גורמי סיכון כמו גיל ההורים, היסטוריה משפחתית או קרבת דם ועוד. ולכן עומדת לכל אישה הרה הזכות להרחיב את הבירור בעובר ולבצע בדיקות כולל גם בדיקת צ'יפ גנטי (CMA), בדיקת ריצוף של באזורים המקודדים בגנום (אקסום), בדיקת ריצוף הגנום כולו ועוד במסגרת סיסי שלייה או דיקור מי שפיר. בדיקות אלו מגבירות את הגילוי אך גם את הסיכון לממצאים לא ודאיים.

מצורפת טבלה עם רשימת ממצאים שניתן לאתר בבדיקת אולטרה-סאונד, הסיווג שלהם וההמלצה לגביהם.

(מראה מקום 1-6)

הטבלה מתחלקת ל-3 קבוצות: ממצאים המוגדרים כסמן רך, ממצאים המוגדרים כווריאנט של הנורמה, ממצאים המוגדרים כמום אנטומי.

1. כאמור לפי נייר העמדה של האיגוד הישראלי משנת 2021, אין חובה לאתר סמנים רכים או וריאנטים של הנורמה בזמן הבדיקה, והמצאות סמן רך אחד לא מחייבת סקירה מכוונת או שלילת סמנים רכים אחרים.

2. במידה ומאתרים בבדיקה 2 סמנים רכים - קיימת התוויה להפנות ליעוץ גנטי, ובמידה ויוחלט על ביצוע מי שפיר, מימון הבדיקה בסל הבריאות (משרד הבריאות).

3. במידה ומאתרים ווריאנט אנטומי - ניתן לציין אותו בהערה בסיום הדוח של הבדיקה. במקרה כזה יש לציין כי אין לו משמעות קלינית ואין לגביו המלצה ליעוץ גנטי או בבדיקה אבחנתית.

ממציא סונוגרפי	סמן רך	ווריאנט של הנורמה	מום אנטומי - התוויה לדיקור
Persistent left superior vena cava	X		
ציסטות צואריות 4 מ"מ ומעלה	X		
Persistent right umbilical vein - PRUV	X		
Aberrant Right Subclavian Artery - ARSA	X		
Muscular ventricular septal defect	X		
מוקד אקוגני (כולל בחדר ימין או מרובים)	X		
Single umbilical artery - SUA	X		
Mild pyelectasis	X		
Choroid plexus cyst - CPC	X		
חוסר איחוי אמניון וכוריון		X	
קלינודקטיליה		X	
11 צלעות		X	
Sandal gap		X	
Wide iliac angle		X	
ברכיפפליה		X	
אי ספיקה קלה של מסתם טריקספידלי		X	
מערכת מאספת כפולה		X	
אזניים/ עיניים בולטות		X	
Cavum veli interpositi		X	
ציסטות בשליה		X	
Small/septated/large gallbladder		X	
Prenasal thickness		X	
מיעוט מי שפיר (AFI מתחת ל-5 ס"מ) לאחר שבוע 28		X	
אסימטריה של חדרי מוח (כששניהם מתחת ל-10 מ"מ)		X	
אגנזיס של דוקטוס ונוזוס			X
Perimembranous ventricular septal defect			X
אגנזיס של עצם אף			X
ממצא של NF- Nuchal fold			X
ממצא של מעי היפר אקוגני בדרגת עצם			X
ממצא של קיצור עצם ארוכה פמור בסק' מערכות בין שבוע 13-23			X

הגדרות:

- Mild Pyelectasis - מ-14+0 עד 19+6 שבועות - 4 מ"מ ומעלה, מ-20+0 עד 29+6 שבועות - 6 מ"מ ומעלה (כפי שהוגדר בחוזר 13/2014)
 - NF- Nuchal fold של ממצא של מ-14+0 עד 18+6 שבועות גדול שווה 5 מ"מ, מ-19+0 עד 24+0 שבועות גדול שווה 6 מ"מ (כפי שהוגדר בחוזר 13/2014)
 - ממצא של מעי היפר אקוגני בדרגת עצם - הדיות מעי השווה או גבוהה מזו של עצם משבוע 18+0 ועד שבוע 24+0 (כפי שהוגדר בחוזר 13/2014)
 - ממצא של קיצור עצם ארוכה פמור - להשתמש בקריטריון של פמור קצר מ-2 סטיות תקן (אחוזון 2.5 לפי Hadlock, כפי שהוגדר בחוזר 13/2014), בסקירת מערכות בין שבוע 13-23
4. במידה ומאתרים מום אנטומי - קיימת התוויה להפנות לייעוץ גנטי, ובמידה ויוחלט על ביצוע מי שפיר, מימון הבדיקה בסל הבריאות (משרד הבריאות). הרשימה שמופיעה מתייחסת למספר מומים אנטומיים **בלבד**. קיימים מצבים אחרים שבהם קיימת התוויה לייעוץ גנטי בשל ממצאי אולטרה-סאונד חריגים.

יודגש, כי לכל אחד מן הסמנים הרכים (המוגדרים בנייר עמדה זה) כממצא יחיד likelihood ratio LR - של 1. כלומר אף אחד מהנ"ל **כממצא יחיד** לא מגדיל את הסיכון להפרעה כרומוזומלית מעבר לסיכון הרקע באוכלוסייה, ולא מהווה התוויה לייעוץ או בירור גנטי (7).

המלצות:

- קיומו של "חשד" לממצא חריג אינו מהווה אינדיקציה לייעוץ גנטי או בדיקה אבחנתית.
- סמך רך בודד - אינו מהווה אינדיקציה לייעוץ גנטי או לדיקור מי שפיר.
- סמן רך בודד בשילוב עם ווריאנט אנטומי אחד או יותר - אינו מהווה אינדיקציה לייעוץ גנטי.
- 2 סמנים רכים - מהווה אינדיקציה לייעוץ גנטי, בדיקת מי שפיר במימון סל הבריאות.

References

1. The genetic and clinical outcome of isolated fetal muscular ventricular septal defect (VSD). Svirskey R, Brabbing-Goldstein D, Rozovski U, Kapusta L, Reches A, Yaron Y. J Matern Fetal Neonatal Med. 2019 Sep;32(17):2837-2841 PMID: 29510647.
2. Association of aberrant right subclavian artery with abnormal karyotype and microarray results. Svirskey R, Reches A, Brabbing-Goldstein D, Bar-Shira A, Yaron Y. Prenat Diagn. 2017 Aug;37(8):808-811 PMID: 28618053
3. What have we learned from 691 prenatal chromosomal microarrays for ventricular septal defects? Idit Maya, Amihod Singer, Hagith Yonath, Adi Reches, Shlomit Rienstein, Sharon Zeligson, Shay Ben Shachar, Lena Sagi-Dain . Acta Obstet Gynecol Scand . 2020 Jun;99(6):757-764 PMID: 3142408
4. Microarray analysis has no additional value in fetal aberrant right subclavian artery: description of 268 pregnancies and systematic literature review. Sagi-Dain L, Singer A, Josefsberg S, Peleg A, Lev D, Samra NN, Bar-Shira A, Zeligson S, Maya I, Ben-Shachar S. Ultrasound Obstet Gynecol. 2019 Jun;53(6):810-815. PMID: 30584678
5. Isolated prenatal choroid plexus cysts do not affect child development. Dipierro JA, Elizabeth A Cristofalo, Kristin M Voegtline, Jude Crino. Prenat Diagn. 2011;31:745-749.PMID: 21484842
6. Coco C, Jeanty P, Jeanty C. An isolated echogenic heart focus is not an indication for amniocentesis in 12,672 unselected patients. J Ultrasound Med 2004; 23: 489-96. PMID: 15098866
7. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. M Agathokleous , P Chaveeva, L C Y Poon, P Kosinski, K H Nicolaides. Ultrasound Obstet Gynecol. 2013 Mar;41(3):247-61. PMID: 23208748



האיגוד הישראלי למיילדות וגינקולוגיה
Israel Society of Obstetrics and Gynecology



החברה הישראלית לאולטרה-סאונד
במיילדות וגינקולוגיה

המכון לאיכות
ברפואה



ההסתדרות הרפואית בישראל
המכון לאיכות ברפואה