

אבחון גנטי טרום השרשה

שיטת אבחון גנטי טרום-השרשה - **Pre-implantation Genetic Diagnosis (PGD)** היא שיטה המאפשרת אבחון גנטי של העובר בתהליך של הפריה חוץ גופית, זאת כדי לאפשר לידת תינוק בריא לזוג הורים שנמצאים בסיכון להורשת מחלה גנטית קשה לתינוק.

השלב הראשון באבחון גנטי טרום השרשה הוא שאיבת ביציות, הפרייתן עם זרע של הבעל וגידולם למשך מספר ימים בתהליך הנקרא "הפריה חוץ גופית (IVF)". בהמשך מתבצעת בדיקה גנטית של העוברים שהתקבלו והחזרה לרחם של ביצית מופרית ללא המחלה הגנטית אשר נבדקה. במהלך ההיריון מומלץ לבצע בדיקה טרום-לידתית נוספת, על מנת לאשר סופית שהעובר חופשי מהמחלה אשר נבדקה. אפשרות נוספת היא כניסה להריון באופן טבעי וביצוע בדיקת סיסי שליה או בדיקת מי שפיר בשליש הראשון או השני להריון בהתאמה, ושקילת אפשרות של הפסקת הריון במקרה שנמצא שהעובר נשא של המחלה שנבדקה.

חשוב לדעת שתהליך של אבחון טרום השרשה (IVF-PGD) יכול להתבצע גם מבלי שההורה יידע מה סטטוס הנשאות שלו עצמו (במידה שההורה איננו מעוניין לדעת האם יחלה בעתיד) תוך כדי הבטחה ללדת תינוק שאיננו נשא של המוטציה הגורמת למחלה, ושאינו יכול להעביר הלאה את המחלה לצאצאיו.

מידע על מכוני גנטיים ומרפאות המבצעות הליך זה ניתן למצוא בפרק **מידע שימושי - מכוני גנטיים**