

# שבב גנטי (CMA) בתהליך סינון תורמי זרע: האם יש מקום ליישום שגרת?

## מחברים

רועי ביתן, איתי גת

בנק הזרע והיחידה  
לאנדרולוגיה בית החולים  
שמיר, צריפין, ישראל.

## בקע

בדיקות גנטיות בתהליך סינון תורמי זרע הפכו לסטנדרט במסגרות הרפואיות. עם זאת, ההצדקה הקלינית והמערכתית לביצוע שגרת של בדיקות גנטיות מתקדמות, טרם הוגדרה באופן מבוסס.

## מטרה

לבחון את התרומה של בדיקות סקר גנטיות, ובפרט של ניתוח כרומוזומלי מסוג CMA, בקרב מועמדים לתרומת זרע.

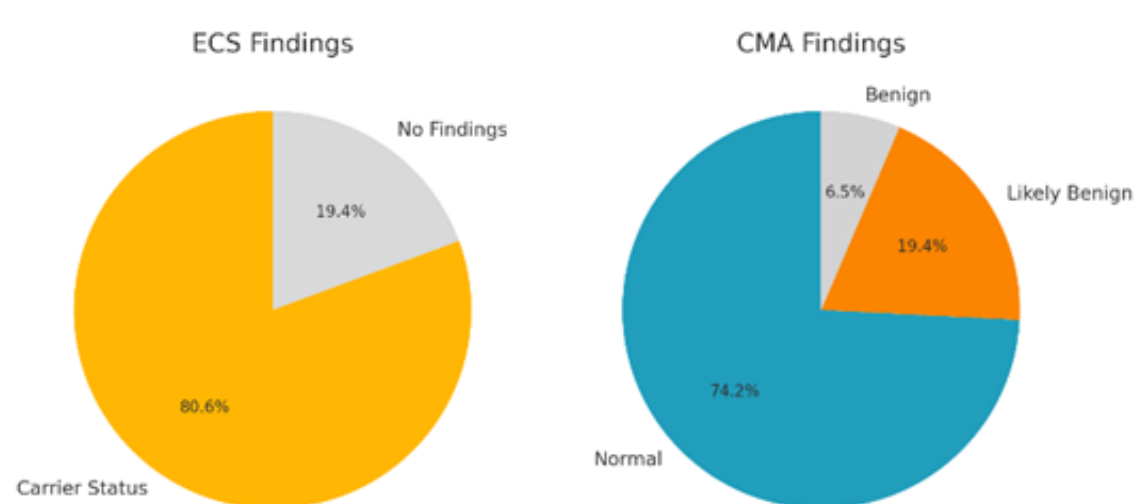
## שיטות מחקר

מחקר עוקבה רטרוספקטיבי שבחן מועמדים לתרומת זרע (SDC) אשר עברו תהליך סינון בין השנים 2020 – 2024 במרכז הרפואי שמיר. תהליך ההערכה כלל בדיקות זרע חוזרות, בדיקה משפטית, הערכה רפואית על ידי מנהל בנק הזרע וייעוץ גנטי. רק מועמדים שאושרו עברו סדרת בדיקות גנטיות מעבדתיות שכללו קרייטיפ, CMA ובדיקת סקר נשאות מורחבת (ECS).

## ממצאים

נכללו 31 מועמדים. מתוכם, ל-5 (16.1%) לא נמצאו ממצאים גנטיים כלל. כל הקרייטיפים היו תקינים. סקר נשאות באמצעות ECS זיהה וריאנטים פתוגניים או חשודים כפתוגניים בתורשה אוטוזומלית רצסיבית בקרב 25 מועמדים (80.6%), מה שחייב בדיקת התאמה בקרב הנתרמות. ב-6 מועמדים (19.4%) לא זוהתה נשאות. כל בדיקות ה-CMA היו תקינות מבחינה פורמלית, אך ב-6 (19.4%) נמצאו וריאנטים בעלי סבירות להיות שפירים (Likely Benign), וב-2 נוספים (6.4%) וריאנטים שפירים (Benign). שניים מהוריאנטים שסווגו כסבירים שפירים ושני השפירים נחשבו לרלוונטיים קלינית ודרשו בירור גנטי נוסף של המקבלת. לא נמצאו וריאנטים פתוגניים או בעלי סבירות גבוהה לפתוגניות בבדיקות CMA.

## ממצאים גנטיים בקרב תורמי זרע



## מסקנות והמלצות

שילוב של בדיקות גנטיות מעמיקות בקרב מועמדים לתרומת זרע מספק מידע חיוני מעבר לשיטות הסינון המסורתיות. אף שלא נמצאו וריאנטים פתוגניים בבדיקות CMA, זיהוי וריאנטים שפירים או בעלי סבירות לשפירות בכרבע מהמועמדים מדגיש את החשיבות בהוספת CMA לצד ECS. ממצאים אלה מאפשרים ניהול סיכונים מדויק יותר, התאמה אישית של בדיקות למקבלות וקבלת החלטות קליניות מושכלות – תוך תרומה למניעת מחלות תורשתיות.

