



בדיקות סקר מולקולריות לאיתור זוגות בסיכון למחלות תורשתיות

לזימון תורים לבדיקות נא להתקשר לטל: 04-9932777 בימים א'-ה' בין השעות 08:00-16:00

בדיקות המומלצות לכלל האוכלוסייה

תסמונת ה-X הפסי (Fragile X)

תסמונת זו מאופיינת בפיגור שכלי ברמות שונות, הכוללת: קשיי למידה, קשיי דיבור ותקשורת, היפראקטיביות, אוטיזם ובעיות התנהגותיות שונות. 1: 1000 זכרים ו-1: 2500 נקבות לוקים בפיגור שכלי.

הגן הגורם למחלה נמצא על כרומוזום ה-X. גן פגום עובר שינוי באורך. פרטים שלהם שינוי קצר בגן (מוטציה חלקית), נקראים נשאים והם בריאים לחלוטין.

זכרים שלהם שינוי ארוך בגן (מוטציה מלאה), חולים במחלה, אך רק 50% מהנקבות עם שינוי ארוך – חולות. מוטציה חלקית הופכת להיות מוטציה מלאה, רק כשהיא עוברת בתורשה דרך האם הנשאית ועוברת הגברה באורך. על פי הערכות, אחת מכל 150 נשים בריאות באוכלוסייה הכללית, ללא כל סיפור משפחתי, הינה נשאית למוטציה חלקית ולכן הינה בסיכון ללידת ילדים עם פיגור שכלי. ניתן לאתר את המוטציה באמצעות בדיקת דם.

בשנת 2011 הוכנסה שיטה מדויקת יותר לאיתור נשאיות ל-X שביר. ניתן לחזור על הבדיקה במימון פרטי.

מבוא כללי למחלות שיפורטו להלן:

כל המחלות התורשתיות המצוינות בהמשך מועברות מדור לדור באמצעות אותו מנגנון: תורשה אוטוזומלית רצסיבית. תורשה זו משמעותה שילד חולה יכול להוולד רק אם שני הוריו נושאים את הגן למחלה. גן למחלה הינו גן בריא שעבר שנוי-מוטציה.

כאשר כל אחד מבני הזוג נושא מנה אחת של הגן למחלה (נשא), יש סיכון של 25% שיוולד להם ילד חולה (אשר לו שתי מנות של הגן למחלה) בכל הריון, והסיכון זהה לבנים ולבנות.

ניתן, באמצעות בדיקת דם, לאתר פרט הנושא את הגן למחלה. במידה ונבדק נמצא נשא, יבדק גם בן זוגו. יכולת האיתור שונה במחלות השונות ותלויה במוצא של הנבדק. כאשר שני בני זוג נמצאים נשאים, הם יופנו ליעוץ גנטי לקבלת הסבר על תוצאות הבדיקה ועל אבחון טרום לידתי.

במידה ושני בני הזוג נושאים את הגן למחלה, ניתן לבדוק את העובר באמצעות אבחון טרום לידתי. במחלות המפורטות להלן יכולת הגילוי הינה בין 99% - 90% בקרב יהודים ממוצא אשכנזי.

סיסטיק פיברוזיס (CF)

מחלה זו הינה מחלה חמורה, הפוגעת בתפקוד הריאות והלב ובגיל צעיר. החולים סובלים מדלקות ריאה חוזרות, הגורמות בהדרגה להרס הריאות. כתוצאה מהפגיעה הממושכת בריאות נגרם נזק גם ללב והחולים מגיעים למצב בו הם זקוקים להשתלת לב-ריאות.

תוחלת החיים של החולים משתנה בהתאם לחומרת המחלה, אולם בדרך-כלל, נעה בסביבות 20 – 30 שנה. הגן שכיח בקרב יהודים אשכנזים ואירופאים ככלל, אך מצוי בכל העדות בישראל. בקרב יהודים אשכנזים ואירופאיים שכיחות הנשאים היא כ-1: 22. ניתן כיום לאתר 97% מנשאי הגן למחלה בקרב אשכנזים ובקרב יוצאי טוניס, וכ-90% מנשאי הגן למחלה בקרב יוצאי מרוקו, לוב, טורקיה וגרוזיה.

בקרב יהודים מעדות אחרות ובקרב ערבים, ניתן כיום לאתר כ-85% - 50% מנשאי הגן למחלה. לא ניתן היום לבדוק את מצב הנשאות של יוצאי הודו, לבנון וסוריה מאחר ואין מידע רב בנוגע לשינויים הגנטיים הגורמים למחלה אצלם.

ספינאל מוסקולר אטרופי (SMA) (Spinal muscular atrophy)

הינה מחלת ניוון שרירים מתקדמת הנגרמת עקב פגיעה בתאי עצב. למחלה מספר מופעים והשכיח הוא, הופעת סימפטומים מוטוריים בגיל חצי שנה לערך ומלווה בחוסר התפתחות, הפרעות בשינה, עקמת בעמוד השדרה ועד לאי ספיקה נשימתית ומוות בגיל צעיר. תדירות נשאים בקרב האוכלוסייה הכללית כ-1: 45.

מחלת הטא"י זקס (Tay-Sachs)

הינה מחלה קשה הנגרמת מחסר פעילות של אנזים בשם בטא הקסוסוזאמינוזידאז A הגורם להצטברות GM2 ganglioside במוח, במערכת העצבים ובמידה מסוימת גם בטחול, בכבד ובלב. בצורה השכיחה והמוכרת של המחלה הסימפטומים הקליניים מופיעים בגיל מספר חודשים וכוללים עצירה ונסוגה בהתפתחות, אובדן קשר עם הסביבה, פרוסידים, חירשות ועיוורון. תדירות נשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי כ-1: 30. המחלה מוכרת גם אצל יוצאי ארצות הבלקן וצפון אפריקה (שכיחות נשאים 1: 100 לערך). בירור גנטי מולקולרי. מומלץ לזוגות משילוב מוצאים אלו. מומלץ לבצע בירור ביוכימי לבירור רמות פעילות האנזים – כאשר יש שילוב מוצאים אלו עם מוצאים אתניים אחרים מומלץ לבצע בדיקה אנזימתית.

לזימון תורים לבדיקות נא להתקשר לטל: 04-9932777 בימים א'-ה' בין השעות 08:00-16:00
משרד מעבדה גנטית - טל: 04-8250522, פקס: 04-8250976



בדיקות מומלצות לבני זוג ממוצא אשכנזי מלא או חלקי

דיסאטונומיה משפחתית (Familial Dysautonomia)

הינה מחלה בה מערכת העצבים האוטונומית לוקה בתפקודה מלידה ועם השנים יש נסיגה בתפקוד הנוירולוגי. התבטאות המחלה כוללת: בעיה בתפקוד מערכת העיכול, הקאות, התקפי חום, שינויים בלחץ הדם ופגיעה בתגובת מערכת הנשימה. תוחלת החיים הממוצעת בסביבות 30 שנה. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי 1:30. המחלה מוכרת גם ביוצאי הבלקן (בולגריה, יוון, יגוסלביה, טורקיה) ודווחה במקרים בודדים ביוצאי מרוקו.

קנוואן (Canavan)

הינה מחלה קשה, הנגרמת מחוסר או מפעילות לוקה של האנזים אספרטואצילו. כתוצאה מכך מצטבר החומר אצטיל אספרטאט במוח, ונגרם ניוון של תאי עצב במוח. סימני המחלה מופיעים בגיל 2-6 חודשים ומתבטאים בהתדרדרות התפקוד המוטורי והשכלי עד למוות בעשור הראשון של החיים.

בקרב יהודים ממוצא אשכנזי, שכיחות הנשאים 1:60. בקרב יהודים שאינם ממוצא אשכנזי, המחלה נדירה.

מוקוליפידוזיס IV (Mucopolipidosis Type IV)

מחלה זו מתבטאת בפיגור שכלי ומוטורי קשה. וכן בפגיעה בתפקודי הראיה עד לעיוורון. תדירות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי 1:60.

בדיקות מוצעות לבני זוג ממוצא אשכנזי מלא או חלקי

מחלת אכירת גליקוגן מסוג 1 (Glycogen storage disease type I)

מחלה המתבטאת באגירה של גליקוגן מסוג אחד, רב-סוכר. נגרמת ירידה ברמת הסוכר בדם בילדות ועליה ברמת שומני הדם. המחלה מתבטאת בהגדלת כבד, עיכוב בגדילה וסיכון יתר לאבנים בכליות, אי ספיקת כליות ואף לגידולים בכבד. שכיחות הנשאים בקרב יהודים אשכנזים מוערכת כ-1:70.

פנקוני אַנמיה C (Fanconi Anemia)

הינה מחלה קשה, המתבטאת בחוסר מתקדם בתאי הדם האדומים (אנמיה) ובהמשך גם של תאי הדם האחרים. סימני המחלה העיקריים הינם מומים בגפיים העליונות, אנמיה ונטייה מוגברת לגידולים סרטניים. בחלק מהמקרים מופיעים גם קומה נמוכה, היקף ראש קטן ופיגור שכלי. המחלה שכיחה באשכנזים. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת כיום כ-1:75.

נימאן פיק A (Niemann Pick)

מחלה זו הינה מחלה תורשתית קשה הנגרמת מחסר או פעילות לקויה של האנזים ספינגומיאלינאז וגורמת להצטברות חומר בשם ספינגומיאלין בתאים. הצטברות חומר זה מתבטאת כבר בשנה הראשונה לחיים בהגדלה של טחול וכבד, פיגור שכלי ומוטורי קשה ופגיעה במערכת העצבים עד למוות בסביבות גיל 3 שנים. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי 1:90.

מחלת ג'וברט (Joubert)

הינה מחלה קשה המאופיינת בפגיעה נוירולוגית בהתפתחות מערכת העצבים המרכזית. החולים מצגיגים רפיון שרירים, הליכה מאוחרת ולא יציבה, הפרעה בתנועתיות גלגלי עיניים, הפרעה בנשימה, עיכוב בהתפתחות ופיגור שכלי. בחלק מהחולים נראים סימנים מלווים כמו פגיעה בכליות, ברשתית ואצבעות נוספות. תדירות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי היא 1:90.

תסמונת בלום (Bloom)

זוהי מחלה קשה המאופיינת בפיגור מולד בגדילה, רגישות יתר לחשיפה לשמש, נטייה מוגברת לגידולים סרטניים בגיל צעיר, עקרות אצל גברים, חסר חיסוני ומראה פנים טיפוזי. שכיחות הנשאים בקרב יהודים אשכנזים מוערכת כיום כ-1:100.

תסמונת אקר מסוג 1 (Usher Syndrome, Type I)

תסמונת אקר מסוג 3 (Usher Syndrome, Type III)

תסמונות המאופיינות בפגיעה בשמיעה ובראייה. בסוג 1 – ליקוי השמיעה הוא מוחלט מלידה. בהמשך, לקראת העשור השני לחיים (בסביבות גיל 10) מתחיל תהליך של איבוד ראייה. בסוג 3 – ישנה שונות רבה ברמת הפגיעה ובגיל ההופעה בשתי המערכות. הפגיעה בשמיעה נעה מחירשות קלה למוחלטת וגיל ההופעה משתנה. הפגיעה בראיה הינה הדרגתית, עם שונות רבה בחומרת הפגיעה ובגיל ההופעה (מילדות עד לעשור השני לחיים). תיתכן גם פגיעה במערכת שיווי-המשקל. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:100.

מחלת ניוון שרירים מסוג נמלינין (Nemaline myopathy)

הינה מחלה המתבטאת כבר בלידה ומאופיינת בחולשת שרירים מתקדמת וגורמת לנכות קשה בגיל העשרה, כתוצאה מחולשה בשרירי הפנים, הצוואר, הדיבור, הגפיים ומערכת הנשימה. בהמשך יכולים להתפתח שינויים בשלד (בעיקר בעמוד השדרה ובית החזה). שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי היא 1:108.

מחלת המייפל-סירופ (Maple syrup urine disease)

המחלה מאופיינת לאחר הלידה בהידרדרות נוירולוגית, המתבטאת בהתפתחות איטית וקשיי אכילה וכן השתן הוא בעל ריח של מייפל-סירופ. המחלה נגרמת כתוצאה מחסר באנזים המפרק מספר חומצות אמינו, וכתוצאה מכך יש הפרשה מוגברת והצטברות של חומצות שומן אשר גורמות לנזק מוחי מתקדם ואף למוות. דיאטה דלה בחומצות אמינו מסוימות מצליחה לעצור את התקדמות המחלה אך לא לרפא נזק שכבר נגרם. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי היא 1:113.

לזימון תורים לבדיקות נא להתקשר לטל: 04-9932777 בימים א'-ה' בין השעות 08:00-16:00
משרד מעבדה גנטית - טל: 04-8250522, פקס: 04-8250976



בדיקות מומלצות בישראל לאוכלוסייה יהודית, לא אשכנזים

חסמונת צ"ע קוסטף (Costeff)

הינה מחלה המערבת פגיעה בעיניים ופגיעה נוירולוגית. בגיל מוקדם יחסית מופיע ניוון עצב הראיה ומאוחר יותר מופיעה נוקשות בשרירים, חסר יציבות בהליכה וכן קשיים בדיבור. תדירות נשאים בקרב יהודים ממוצא עירקי/כורדי 1:20 – 1:10.

Progressive cerebello-cerebral atrophy (PCCA)

הינה מחלה, קשה, מולדת ומתקדמת המאופיינת בפגיעה נוירולוגית בהתפתחות מערכת העצבים המרכזית. ניתן לזהות בחולים פיגור בגדילת הקפי הראש, לאחר הלידה ובהמשך, פיגור שכלי, נוקשות שרירים קשה, ולעיתים קרובות מחלה פירכוסית, קשה. בבדיקות MRI עוקבות ניתן לזהות ניוון הדרגתי, לאחר הלידה, של החומר הלבן והחומר האפור במוח. תדירות הנשאים בקרב יהודים ממוצא מרוקאי / עירקי היא 1:50.

Leukoencephalopathy Megalencephalic Vacuolating (MLC1)

מחלה נוירולוגית מתקדמת שבה החולים מציגים הקף ראש גדול והידרדרות הדרגתית של תפקודים מוטוריים כולל מחלה פירכוסית. חלק מהחולים מפתחים גם ליקוי שכלי. תוחלת החיים עשוי להגיע עד לעשור השני והשלישי לחיים. בישראל שכיחות המחלה גבוהה יחסית בקרב יהודים ממוצא לובי (1:40).

Infantile Cerebral and Cerebellar Atrophy (ICCA)

הינה מחלה תורשתית, קשה המאופיינת בפגיעה נוירולוגית בהתפתחות מערכת העצבים המרכזית. הסימנים הקליניים של המחלה מתפתחים לאחר הלידה וכוללים פיגור בגדילת הקפי הראש, פיגור שכלי קשה טונוס שרירים גבוה ומחלה פירכוסית. בבדיקות MRI עוקבות ניתן לזהות ניוון הדרגתי, במוח ובמוח הקטן. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא קווקזי מוערכת בכ- 1:20-1:25.

חסמונת אצר מסון 2 (Usher Syndrome, Type II)

תסמונת המאופיינת בפגיעה בשמיעה ובראייה. בסוג 2 (שכיח יותר בקרב יהודים ממוצא פרסי) – בילדות, מתפתח ליקוי שמיעה קשה ובהמשך, לקראת העשור השני לחיים, מתחיל תהליך של איבוד כושר הראיה עד לעיוורון. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא פרסי מוערכת בכ- 1:25.

חסר מ - MTHFR

הינה מחלה מטאבולית הנגרמת עקב תת פעילות של אנזים במסלול המטאבולי של פולאט והומוציסטאין. החולים במחלה מציגים הקף ראש קטן, ליקויי התפתחותי ומחלה פירכוסית. המחלה מורשת באופן אוטוזומלי רצסיבי. תדירות הנשאים בקרב יהודים ממוצא בוכרי 1:40.

בדיקות מוצעות בישראל לאוכלוסייה יהודית, לא אשכנזים

אטקסיה טלנגקטסיה (Ataxia telangectasia)

מחלה תורשתית קשה המתבטאת בניוון מערכת העצבים המרכזית עם ליקויים מוטוריים קשים ופיגור שכלי, פגיעה במערכת החיסונית עם נטייה לפתח מחלות זיהומיות וגידולים סרטניים. שכיחות הנשאים בקרב יהודים יוצאי צפון אפריקה (בעיקר מרוקו) 1:70.

פנקוני אנמיה A (Fanconi Anemia)

הינה מחלה קשה, המתבטאת בחוסר מתקדם בתאי הדם האדומים (אנמיה) ובהמשך גם של תאי הדם האחרים. סימני המחלה העיקריים הינם מומים בגפיים העליונות, אנמיה ונטייה מוגברת לגידולים סרטניים. בחלק מהמקרים מופיעים גם קומה נמוכה, היקף ראש קטן ופיגור שכלי. המחלה שכיחה ביהודים מצפון אפריקה. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא צפון אפריקאי (בעיקר מרוקו) היא 1:100.



בדיקות שאינן מומלצות על ידי איגוד הגנטיקאים בדיקות סקר למחלות שיש לגביהן אפשרויות טיפול

הערה (Gaucher)

הינה מחלה הנגרמת מחוסר באנזים גלוקוצרברוזידאז, האחראי על פירוק שומנים מיוחדים הנאגרים בתאים. המחלה מאופיינת בהגדלה ניכרת של הטחול והכבד, בירידה במספר טסיות הדם ולעיתים גם בפגיעה בעצמות. המחלה אינה מביאה לפיגור שכלי או תמותה, אך עלולה להיות כרוכה בטיפולים רפואיים במשך כל החיים. בחלק ניכר מהחולים, המחלה קלה ואינה גורמת לבעיות רפואיות ניכרות. במידת הצורך ניתן לתת טיפול רפואי במתן האנזים גלוקוצרברוזידאז מלאכותי במתן תוך ורידי.

לנבדקים אשר מוצאם אינו אשכנזי או אשכנזי באופן חלקי מומלץ לבצע גם בדיקה ביוכימית לרמת פעילות האנזים. בדיקה זו ניתן לבצע בתל-השומר. שכיחות הנשאים בקרב יהודים אשכנזים היא כ- 1:17.

חסר האנזים אלפא 1 אנטי טריפסיין (Alfa 1 antitrypsin deficiency)

המחלה הנגרמת מחסר באנזים זה מתבטאת בגיל צעיר במחלת כבד קשה עם צורך בהשתלת כבד, ובמחלת ריאות הבאה לידי ביטוי בגיל מבוגר יותר. שיעור הנשאות למחלה מוערך כ- 1:90 בקרב יהודים ממוצא אשכנזי וכן גם בקרב אירופאים ממוצא לא יהודי.

חרלת

חרשות שאינה תסמונתית עשויה להגרם מסיבות שונות, גנטיות תורשתיות או סביבתיות. ידועים היום מספר גנים הקשורים לחרשות שאינה תסמונתית:

שינויים בגנים קוונקסין 26 וקוונקסין 30, אחראים לכ- 40% מליקויי השמיעה המורשים באופן אוטוזומלי רצסיביים באוכלוסיה הכללית.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי היא 1:20. שכיחות הנשאים בעדות אחרות 1:50-100.

הגן TMC הינו גן הקשור לליקוי שמיעה, שאינו תסמונתי. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא מרוקאי 1:20. נבדקות מוטציות נפוצות שהומלץ לבדוק ע"י איגוד הגנטיקאים. מוכרות מוטציות נדירות יותר בגן זה בקרב יוצאי מרוקו ועדות אחרות אשר לא נכללות בבדיקה וניתנות לבדיקה במעבדות אחרות.

המלצות:

- לבצע את הבדיקות לפני ההריון או בתחילת ההריון, זאת במטרה לאפשר, במקרה הצורך, אבחון טרום לידתי.
- יש להתעדכן לפני כל הריון באם התווספו בדיקות חדשות.



בדיקות מומלצות בישראל לאוכלוסייה ערבית

מחלת ניימן פיק (A+B) (Niemann Pick, Type A+B)

מחלה תורשתית קשה הנגרמת עקב תת פעילות של האנזים ספינגומיאלינאז הגורם להצטברות של תוצר הפירוק השומני, ספינגומיאלין באיברים שונים.

בצורה A - הצטברות זו מתבטאת כבר שנת החיים הראשונה בהגדלת כבד וטחול. עם התקדמות המחלה והצטברות הליפיד באיברים נוספים, היילוד מציג פיגור בגדילה, קשיי האכלה ומחלה ניוונית של מערכת העצבים המרכזית, המוח – ממצא שמתבטא ברפיון שרירים, פיגור פסיכו מוטורי ומוות עד גיל 3 שנים לערך. צורה B היא קלה יותר והתסמינים מופיעים לראשונה בגיל 5 שנים. בדיקה זו מומלצת לערבים ממוצא מוסלמי בישראל.

תסמונת פנדריד (Pendred Syndrome)

הינה הפרעה תורשתית הגורמת לליקוי שמיעה (עד לחרשות מלאה) מלווה בתת פעילות של בלוטת התריס. לעיתים, ניתן לזהות הגדלה של בלוטת התריס (מצב הנקרא גויטר). בדיקה זו מומלצת לערבים ממוצא בדואי.

תסמונת קוקיין (Cockayne syndrome type A)

מדובר בתסמונת קשה הגורמת לפגיעה חמורה בהתפתחות ובגדילה, והופעת סימנים קליניים המזכירים הזדקנות מוקדמת. שכיחות נשאים בקרב ערבים ממוצא נוצרי (בעיקר ממוצא נוצרי לבנוני) מוערכת בכ- 1:15. בדיקה זו מומלצת לערבים ממוצא נוצרי.

לבקנות (Albinism)

נגרמת כתוצאה מחוסר פיגמנטציה (יצור "צבע") בשיער, בעיניים ובתאי העור. פרטים לבקנים מתקשים בראיה וחשופים יותר לגידולים ממאירים בעור. בדיקה זו מומלצת לערבים ממוצא נוצרי.

קראבה (Krabbe)

זוהי מחלה מטאבולית תורשתית הנגרמת כתוצאה מפגם בפעילות אנזים בשם גלקטוזילצראמידאז ולכן להצטברות החומר הבלתי מפורק - גלקטוזילצראמיד במוח ולפגיעה בתאי מערכת העצבים. הסימנים הקליניים מופיעים רק לאחר הלידה - וכוללים אי שקט, פגיעה בהתפתחות המוטורית ופגיעה נוירולוגית מתקדמת עד למוות בגיל ילדות.

בדיקה זו מומלצת לדרוזים מדליית אל כרמל / עוספיא.

אטקסיה טלנגקטסיה (Ataxia telangectasia)

מחלה תורשתית קשה המתבטאת בניוון מערכת העצבים המרכזית עם ליקויים מוטוריים קשים ופיגור שכלי, פגיעה במערכת החיסונית עם נטייה לפתח מחלות זיהומיות וגידולים סרטניים. שכיחות הנשאים בקרב דרוזים 1:70. הינה מחלה תורשתית קשה הגורמת לניוון עצבי. ניוון זה בא לידי ביטוי בחוסר שיווי משקל, הפרעת קואורדינציה (אטקסיה), התנוונות הצרבלום (המוח הקטן), הרחבה של כלי הדם בעין (טלנגיאקטזיה) ונטייה מוקדמת לסוגים שונים של סרטן. מוטציות בגן זה מוכרות במספר כפרים בגליל והבדיקה מומלצת לילידי כפרים אלו.

קיימות בדיקות סקר למחלות תורשתיות נוספות.

הבדיקות הנוספות מומלצות על פי היישוב הרלוונטי לבני הזוג.

יש להתעדכן מול היועץ/ת הגנטית ו/או התחנה לבריאות המשפחה לבדיקות המומלצות בהתאם לישובכם.

המלצות:

- לבצע את הבדיקות לפני ההריון או בתחילת ההריון, זאת במטרה לאפשר, במקרה הצורך, אבחון טרום לידתי.
- יש להתעדכן לפני כל הריון באם התווספו בדיקות חדשות.





דף הסבר לנבדק בבדיקה גנטית לפי סעיף 12(ב) לחוק מידע גנטי

הסבר בכתב על זכויות

לפי סעיף 12(ב) לחוק מידע גנטי, כל נבדק בבדיקה גנטית זכאי לקבל הסבר בכתב אודות זכויותיו לענין לקיחת דגימת DNA ועריכת בדיקה גנטית לפי חוק מידע גנטי, בנוסח שאישר מנכ"ל משרד הבריאות. דף זה הוא הסבר בכתב כאמור.

הסבר על הבדיקה ומשמעותה

זכותך לקבל מידע מהבודק אודות אופן ביצוע הבדיקה ומשמעות תוצאותיה. זכותך לקבל הסבר בדבר המשמעות של עריכת בדיקה גנטית, לגביך ולגבי קרובי משפחה שלך, בהתאם לסוג הבדיקה.

שמירת הדגימות, וסודיות התוצאות והמידע

הדגימה שנתת תישמר באופן מזוהה, וכך גם תוצאות הבדיקה. התוצאות והמידע הגנטי אודותיך ישמרו בסודיות כמתחייב מחוק מידע גנטי, ולא יועברו למי שאינו מוסמך לקבל מידע זה. כל אדם שהגיע אליו מידע גנטי הנוגע אליך, תוך מילוי תפקידו או במהלך עבודתו, חייב לשמרו בסוד ולא לעשות בו כל שימוש ללא הסכמתך, ולפיה, אלא בתנאים הקבועים בחוק. אלא אם נאמר אחרת, הדגימות נשמרות באופן מזוהה כך שעל כל דגימה מצוינים פרטים מזהים המאפשרים לקשור בינה ובין הנבדק: שם ומספר תעודת זהות (או מספר מזהה אחר כגון מספר דרכון או מספר אישי של חייל). לעיתים מסומנת הדגימה בקוד, בנוסף לפרטים הנ"ל או במקומם.

מחיקת פרטים מזהים מדגימה

זכותך להורות בכתב על מחיקת הפרטים המזהים מהדגימה או מתוצאת הבדיקה הגנטית שנערכה בה. מחיקת פרטים כאמור תיעשה באופן שלא ניתן יהא לחזור ולזהות בכל דרך שהיא את הנבדק, והמשמעות היא גם שלא ניתן יהיה לחזור ולהפיק מידע נוסף מאותה דגימה, לערוך בה בדיקה חוזרת או נוספת עבורך, ולא ניתן יהיה לבקר, לאמת או לסתור את תוצאות הבדיקה שנערכה.
לגבי בדיקה גנטית לקביעת קשרי משפחה/הורות יש לקבל לפני כן אישור מבית המשפט.

מאגר מידע גנטי

כל המחזיק מידע גנטי אודותיך במאגר מידע ממוחשב חייב לרשום את המאגר אצל רשם מאגרי המידע בהתאם לחוק הגנת הפרטיות.

מחקר

מוותר להעביר מידע גנטי אודותיך למטרות מחקר שאושר כדון, אך ורק לאחר שהופרדו ממנו הפרטים המזהים באופן שלא ניתן עוד, בכל דרך שהיא, לחזור ולזהותך. עם זאת, זכותך להסכים מראש ובכתב כי מידע גנטי אודותיך יימסר לצורכי מחקר גם ללא הפרדת הפרטים המזהים. בכל מקרה אסור לפרסם פרטים מזהים בתוצאות של מחקר, אלא אם הסכמת גם לפרסום פרטיך – מראש ובכתב.

קטינים מגיל 16

אם הנך קטין/קטינה (טרם מלאו לך 18 שנים), אך כבר מלאו לך 16 שנים, אסור לקחת ממך דגימת DNA או לערוך בה בדיקה גנטית ללא שניתן לך הסבר מפורט בנוכחות האחראי עליך (הורה או אפוטרופוס אחר), וללא שהסכמתם, אתה והאחראי עליך – בכתב – לביצוע הבדיקה.

איסור אפליה בעבודה

אם הנך עובד/ת או מועמד/ת לעבודה – למעביד אסור לדרוש ממך מידע גנטי אודותיך, או לדרוש ממך לעבור בדיקה גנטית, או לפגוע בדך לעניין קבלה לעבודה, קידום בתנאי העבודה או פיטוריך – מחמת סירובך למסור מידע גנטי או לעבור בדיקה גנטית. אם מסרת לו מידע גנטי על עצמך או שמידע כאמור הגיע לידו בדרך אחרת – אסור למעביד לעשות במידע זה שימוש לאחד העניינים המנויים לעיל (קבלה, קידום, תנאים, פיטוריך).

איסור אפליה בביטוח



אם הנך מבקש/ת לערוך לעצמך ביטוח (הנך מועמד/ת לביטוח) – אסור לחברת ביטוח או לסוכן ביטוח לשאול אותך אם עברת בדיקה גנטית או לבקש ממך תוצאות של בדיקה גנטית או לדרוש ממך לעבור בדיקה גנטית. כמו כן, אסור לו לעשות שימוש במידע גנטי אודותיך או בסירובך למסור מידע כאמור – כדי לסרב, לדחות או להתנות את הכיסוי הביטוחי המוצע לך, להגדיל או להקטין את דמי הביטוח או להשפיע על תנאי הביטוח בדרך כלשהי.

תלונות על פגיעה בזכויות

אם הנך סבור/ה כי אדם כלשהו, מוסד רפואי או תאגיד – פגע בזכויותיך לפי חוק מידע גנטי, הפר שלא כדין את חובת הסודיות הקבועה בחוק, דרש ממך מידע גנטי שאינו רשאי לדרוש או עשה שימוש במידע כאמור לשם אפליה אסורה בעבודה או בביטוח – הנך רשאי/ת להתלונן על כך במשטרה ו/או במשרד הבריאות, לפי העניין.

חלק מהזכויות בחוק מידע גנטי אינן רלוונטיות לנבדק בבדיקה לקביעת קשרי משפחה (הורות) אולם הן מפורטות בכל זאת להלן, לפי דרישת החוק:

מינוי מיופה כוח

זכותך למנות מיופה כוח שיסכים במקומך בכל עניין הנוגע לזכויותיך לפי חוק מידע גנטי, במקרה בו לא תוכל להסכים בעצמך.

הסתרת מידע

מטפל הסבור שתוצאות בדיקה גנטית שנערכה לך עלולות לגרום נזק חמור לבריאותך הגופנית או הנפשית או לסכן את חיידך, רשאי להחליט שלא למסור לך את תוצאות הבדיקה אולם עליו להודיע על כך מיד לועדת אתיקה ולצרף את התוצאות שלא נמסרו ואת נימוקיו לאי מסירתן. ועדת אתיקה תוכל לאשר את החלטתו או לבטלה.

יעוץ גנטי

בבדיקות בעלות השלכות רפואיות-גנטיות, זכותך לקבל יעוץ גנטי בדבר המשמעויות הנ"ל, מרופא גנטיקאי, מיועץ גנטי, מגנטיקאי קליני או מרופא בעל מומחיות אחרת, לפי העניין.

מסירת מידע אודותיך לאחר

- מטפל ומי שנותן יעוץ גנטי, עשויים להיות רשאים למסור מידע גנטי אודותיך:
- בהסכמתך, שחייבת להינתן בכתב ובמפורש לעניין זה. כתב ויתור סודיות כללי אינו מספיק כדי לאשר מסירת מידע גנטי לצד שלישי;
 - במצבים בהם נקבעה חובה על פי דין למסור את המידע;
 - כשהעברת המידע היא למטפל אחר לשם הטיפול בך;
 - לעובד המוסד הרפואי לשם עיבוד המידע, תיוקו או דיווח עליו לפי דין;

כמו כן, מטפל, ומי שנותן יעוץ גנטי, עשויים להיות רשאים למסור מידע גנטי אודותיך למטפל אחר או לאדם אחר לצורך טיפול בקרובך, אלא אם הודעת על התנגדותך לכך. ועדת אתיקה רשאית לאשר מסירת המידע על אף התנגדותך, לאחר ששמעה אותך, אם שוכנעה בכל אלה:

- מסירת המידע נחוצה לשמירה על בריאותו של קרובך, או לשיפור בריאותו, וכן למניעת מות, מחלה או נכות חמורה של אותו קרוב, לרבות קרוב שטרם נולד (כגון במסגרת יעוץ גנטי טרום-לידתי);
- מסירת המידע אודותיך היא הדרך היחידה להשיג את הנ"ל;
- התועלת במסירת המידע עולה על הנזק שיגרם לך ממסירתו, או שנימוקיך אינם סבירים, בנסיבות הענין.