

Intrauterine growth restriction - 040036	Cardiovascular - Situs inversus - 075549	Abdomen - Double bubble - 075573
Macrocephaly - 074211	Cardiovascular - Tetralogy of Fallot - 075548	Abdomen - Duodenal atresia - 075576
Macrosomia - 075575	Cardiovascular - Transposition of the great arteries - 075543	Abdomen - Echogenic bowel - 075572
Metabolic disease - 099999	Cardiovascular - VSD - 075544	Abdomen - Echogenic liver - 075577
Microcephaly - 074210	CMV - 010000	Abdomen - Esophageal atresia - 075578
Neck - Cystic hydroma - 022810	Drugs in pregnancy - 089999	Abdomen - Gallbladder anomaly (small/big/agenesis) - 075571
Neck - Nuchal fold - 007000	Face - Anophthalmia/microphthalmia - 075582	Abdomen - Hepato/splenomegaly - 075575
Neck - Nuchal translucency - 006999	Face - Cataract - 075583	Abdomen - Omphalocele/Gastroschisis - 075574
NIPT - 055555	Face - Cleft lip/palate - 075581	Abdomen - Other abdominal anomalies - 075570
NTD - 074000	Face - External ear anomalies - 075584	Abdomen - Single Umbilical Artery - 075579
Oligohydramnios - 065701	Face - Hyper/hypotelorism - 075585	Abdomen - Stomach anomaly (small/big/agenesis) - 075538
Other genetic disorders (describe) - 999999	Face - Micrognathia/retrognathia - 075586	Abnormal CMA - 075999
Other sonographic findings (describe) - 999998	Face - Nose hypoplastic - 075587	Abnormal CMA in previous pregnancy - 075998
Polyhydramnios - 065700	Face - Other facial anomalies - 075580	Brain anomalies - Acrania/Exencephaly/Anencephaly - 075559
Skeletal anomalies - Arthrogyposis - 075532	GU tract - Ambiguous genitalia - 075563	Brain anomalies - Agenesis/dysplasia of vermis - 075552
Skeletal anomalies - Club foot - 075533	GU tract - Clitoromegaly - 075564	Brain anomalies - Agenesis/hypoplasia corpus callosum-075553
Skeletal anomalies - Hemivertebra - 075534	GU tract - Double collecting system kidney - 075565	Brain anomalies - Choroid plexus cysts - 075554
Skeletal anomalies - Other - 075530	GU tract - Horseshoe kidney - 075566	Brain anomalies - Craniosynostosis - 075551
Skeletal anomalies - Polydactyly - 075535	GU tract - Hydronephrosis - 075567	Brain anomalies - Bandy-Walker malformation - 075555
Skeletal anomalies - Short femur - 075531	GU tract - Hypospadias - 075568	Brain anomalies - Holoprosencephaly - 075556
Skeletal anomalies - Short long bones - 075536	GU tract - Micropenis - 075569	Brain anomalies - Hydrocephalus - 074100
Skeletal anomalies - Syndactyly - 075537	GU tract - Mild Pyelectasis - 075539	Brain anomalies - Other brain/skull anomalies - 075550
Skin tag - 075528	GU tract - Multicystic dysplastic kidney - 075588	Brain anomalies - Ventricular asymmetry - 075557
Thorax - Agenesis of thymus - 075521	GU tract - Other GU anomalies - 075560	Brain anomalies - Ventriculomegaly - 075558
Thorax - CCAM/Pulmonary sequestration - 075523	GU tract - Pelvic kidney - 075589	Calcifications - 075529
Thorax - Congenital diaphragmatic hernia - 075522	GU tract - Polycystic kidneys - 075527	Cardiovascular - ARSA - 075541
Thorax - Other thoracic anomalies - 075520	GU tract - Posterior urethral valve - 075526	Cardiovascular - AV canal - 075542
Thorax - Pleural/pericardial effusion - 075524	GU tract - Potter/Potter like sequence - 075562	Cardiovascular - Echogenic focus - 075545
Thorax - Rib anomalies - 075525	GU tract - Renal agenesis - 075561	Cardiovascular - Hypoplastic Left Heart Syndrome - 075546
Two soft signs - 075560	High AFP - 002999	Cardiovascular - Other cardiovascular anomalies - 075540
UE3 - 079999	Hydrops fetalis - 077800	Cardiovascular - Right Aortic Arch - 075547



טופס מרפאה מעקב- אבחון טרום לידתי

מדבקה

המראיין _____ המפנה _____,

סוג בדיקה: () מי שפיר () סיסי שליה

מימון: () משרד הבריאות () קופ"ח כללית () קופ"ח:מכבי/מאוחדת/לאומית

סיבה לבדיקה _____

תאריך הבדיקה _____ תאריך וסת אחרונה _____

סוג דם _____ RH _____ קומבס _____ בתאריך _____

כתובת למשלוח תוצאות _____

לשימוש המשרד בלבד:

ע"י	נמסר ל	תאריך תשובה טלפונית	מעבדה	תוספות לבדיקה	סוג בדיקה	בדיקה מבוקשת
					5 - FISH כרומוזומים	
					FISH - 21 בלבד	
					שמירת תאים בתשלום	
				<input type="checkbox"/> מבחנה סגולה +ירוקה של דם שני ההורים	שבב גנטי- ישיר קפלן זכאות משה"ב / טופס 17 / מימון עצמי	
					מולקולרי- ישיר- שם הבדיקה: _____ מכון מבצע: _____	
					אקסום טריו - מכון מבצע: _____	
				<input type="checkbox"/> טופס 17 <input type="checkbox"/> טופס פרטים	CMV לביצוע בתל השומר	
					קריטיפ ללא שבב גנטי	
					אחר:	

חסרים - סוג דם קומבס indirect טופס הסכמה הפסקת נטילת תרופה _____ חתימה

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפלו ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



מדבקה

ביצוע הבדיקה (למילוי ע"י הרופא בלבד)

גיל ההיריון בזמן הבדיקה עפ"י US _____ שבועות

מיקום השליה _____ () מי שפיר () צלול () דמי () אחר

כמות _____

סיסי שליה: TA ()

כמות _____

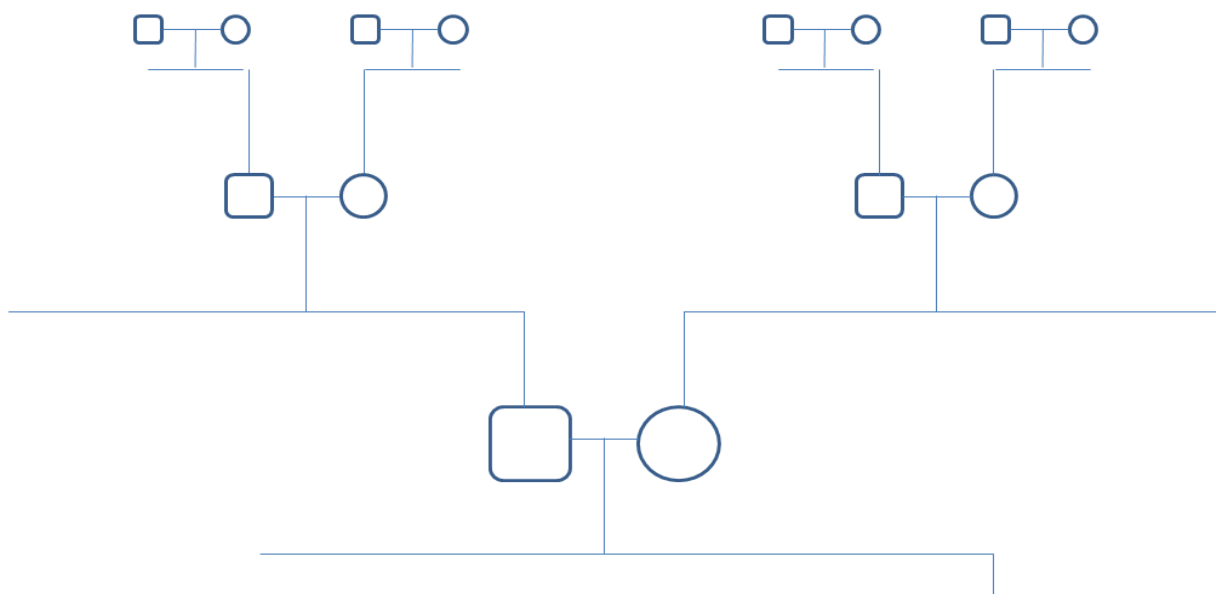
מס' דיקורים\ לקיחות _____ () בדיקה חוזרת

רופא מבצע(חתימה וחותמת) _____

הערות _____

הוראת רופא: נא לתת אנטי D 300 מק"ג לשריר. חתימת רופא _____ ניתן בשעה _____ חתימת מבצע _____

עץ משפחה



מדבקה

טופס פרטים אישיים ומידע – לקראת אבחון טרום לידתי

האם הייתם בייעוץ גנטי / בדיקות גנטיות / בדיקות סקר גנטיות -
 * במכון זה? כן () לא () * במוסד רפואי אחר? כן () לא ()

שנה _____ בנושא: _____

פרטי האישה

שם משפחה _____ שם פרטי _____ שם האב _____
 תאריך לידה _____ גיל _____ ארץ לידה _____ מס' ת.זהות _____
 כתובת: _____ טלפון _____ נייד _____
 מקצוע _____ מקום העבודה _____ טלפון _____ נייד _____
 ארץ לידת האם _____ מוצא _____
 ארץ לידה האב _____ מוצא _____

פרטי בן הזוג

שם משפחה _____ שם פרטי _____ שם האב _____
 תאריך לידה _____ גיל _____ ארץ לידה _____ מס' ת.זהות _____
 כתובת: _____ טלפון _____ נייד _____
 מקצוע _____ מקום העבודה _____ טלפון _____ נייד _____
 ארץ לידת האם _____ מוצא _____
 ארץ לידה האב _____ מוצא _____
 האם יש קרבת דם ביניכם? כן () לא ()
 האם יש במשפחה: _____

() כן () לא	מומים מולדים	() כן () לא	מחלות תורשתיות
() כן () לא	מקרה של מוות פתאומי בגילאי ילדות	() כן () לא	אחור התפתחותי\ פיגור שכלי \ אוטיזם
() כן () לא	נכות\ ניוון שרירים\ מחלת מערכת העצבים	() כן () לא	חרשות או עיוורון (גם לבקנות)
() כן () לא	אחר	() כן () לא	מחלה אחרת המוכרת כתורשתית במשפחה



מדבקה

הריון – נא לסמן את כל התשובות הרלוונטיות

() יחיד () רב עוברי () ספונטי () עם טיפול

() תרומת זרע () תרומת ביצית

תאריך וסת אחרון _____ תאריך אולטראסאונד ראשון _____

האם גודל העובר מתאים לגיל ההריון? () כן () לא

סוג דם _____ קומבס _____

מהלך הריון תקין/לא תקין (במקרה שלא תקין - נא לפרט): _____ דימום? () כן () לא

רקע רפואי: _____ אשפוזים? _____ מחלות רקע? _____ תרופות קבועות: _____

אחר: _____

נוטלת בהריון: ברזל () חומצה פולית () ויטמינים ()

בדיקות סקר גנטיות – נא לסמן:

בוצעו בשנת _____ במרכז בריאות האישה ב _____ /אחר - _____ עדכון בשנת

לא בוצעו

פרטים מילדותיים

מס' ילדים בחיים _____ בנים _____ בנות _____ בעיות בריאותיות _____

מס' ילדים שנפטרו _____ בנים _____ בנות _____ סיבה וגיל הפטירה _____

מס' לידות מת _____ בנים _____ בנות _____ סיבה _____

מס' הפלות טבעיות _____ בשבוע של ההריון _____

מס' הפלות יזומות _____ מסיבה רפואית () כן () לא _____

הריני לאשר כי הפרטים הרשומים לעיל מולאו על ידי

חתימה: _____ תאריך: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפלון ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



טופס בקשה לבדיקת שבב גנטי טרום לידתי

פרטי האישה:

מספר בדיקה: _____

מדבקה

תאריך: _____

שם (משפחה ופרטי): _____

ת.ז.: _____

תאריך לידה (שנה.חודש.יום): _____

כתובת: _____

מספר טלפון: _____ טלפון נוסף: _____ פקס: _____

מוצא (מצד האם): _____ מוצא (מצד האב): _____

פרטי בן הזוג:

שם (משפחה ופרטי): _____ ת.ז.: _____

תאריך לידה (שנה.חודש.יום): _____

מוצא (מצד האם): _____ מוצא (מצד האב): _____

פרטי ההריון:

תאריך הווסת האחרונה: _____ שבוע ההריון כעת: _____ מין עובר על פי US: _____

תוצאת קריוטיפ עובר: _____ הדגימה נשלחה ממרכז רפואי: _____

מקור הדגימה: מי שפיר/סיסי שליה/רקמה עוברית תאריך הדיקור: _____

סוג הדגימה (נא לסמן)

בקבוקי תרבית מוכנים DNA בדיקה ישירה

נוזל לגידול תרבית משקע תאים קפוא

רופא מפנה: _____ ייעוץ גנטי ניתן על ידי (נא לצרף): _____

סיבת הפנייה:

תשלום: ע"ח משה"ב / מימון עצמי מס' קבלה: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפלו ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
 טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



טופס הסכמה לבדיקת שבב גנטי

מדבקה

שם הנבדק: _____

ת.ז.: _____

סוג הבדיקה: טרום לידתי / שבב בילדים ובמבוגרים

מטרת הבדיקה:

- בדיקת השבב הגנטי נועדה לאתר שינויים כמותיים (עודף או חוסר) בחומר הגנטי, הגורמים לפיגור שכלי או לבעיות גנטיות קשות אחרות.
- סוגי הדיווח המקובלים הינם תקין, ממצא פתוגני, וממצא שמשמעותו איננה ברורה (קרוב לוודאי תקין, קרוב לוודאי פתוגני, או שמשמעותו איננה ברורה).

בבדיקה זו לא ידווחו:

- שינויים הקשורים בנשאות של מחלות אוטוזומליות רצסיביות (מחלות הדורשות ששני בני הזוג יהיו נשאים בכדי לגרום למחלה).
- שינויים המעלים סיכון סטטיסטי למחלות שכיחות בגיל המבוגר (סרטן, מחלות נירולוגיות וכו').
- שינויים הקשורים בסיכון מוגבר לחוסר/מיעוט זרע בזכר.
- במקרים בהם נצפה חסר או תוספת בעל גבולות שטרם תוארו בספרות הרפואית ובמאגר המידע המקומי, אמינות הפיענוח נמוכה יותר ומוגבלת בהתייחסותה לממצאים שתוארו עד מועד קבלת התוצאות
- **במידה ויימצא שינוי בבדיקה שטרם תואר בספרות הרפואית, כלומר שהמידע לגביו איננו ברור דיו - VUS או NOS (Variant of unknown significance), הממצא יסווג כממצא שמשמעותו איננה ברורה.**

לבחירת הנבדק/ת קבלת/אי-קבלת תוצאות, יש לסמן בתיבה להלן.

- הנני מעוניין/נת לקבל תוצאות שמשמעותן איננה ברורה בשבב הגנטי - VUS או NOS (Variant of unknown significance).
- אינני מעוניינת- נא לחתום ולכתוב "לא מעוניינת" _____
➤ במקרים חריגים, לשיקול דעת צוות המכון הגנטי, ידווחו ממצאים שמשמעותם אינה ברורה.

הבדיקה תבוצע על שבב מסוג Affymetrix® CytoScan 750K Array, תוצאות סריקת השבב יעברו אנליזה באמצעות התוכנה The Affymetrix Chromosome Analysis Suite.

קבלת תשובות:

- תשובה תקינה תישלח בדואר למטופל ולרופא המפנה. תשובה שאינה תקינה תטופל על ידי היועצת הגנטית שתציור קשר עם המטופל או הרופא/מכון ששלח את התשובה.

הטיפול בדגימה לאחר הבדיקה:

- המעבדה שומרת את הדגימה בצורה מזוהה לצרכים הבאים: אימות הממצא בעתיד, צרכי לימוד וקידום המחקר, וכן שיפור השירות בתחום זה. כל זאת תוך שמירת אי-פרסום פרטים מזהים. המטופל יכול לסרב לכך מבלי שהדבר יפגע באיכות הבדיקה שתבוצע או באמינות ובמשמעות התוצאות. הנבדק יכול לבטל הסכמה זו בכל שלב בעתיד על ידי טלפון ולאו פקס למכון הגנטי. במידה ואינך מעוניין/ת נא סמן כאן:

ידוע לי כי יש אפשרות שהבדיקה לא תצליח מבחינה טכנית (לרוב עקב כמות ואיכות ד.נ.א. לא מספקת). בהתקיים מצב זה לא תהיה תשובה אלא אם תינתן דגימה נוספת.

אני מאשר כי קראתי את דף המידע, קיבלתי ייעוץ מתאים, הבנתי את שהוסבר לי בייעוץ היטב, ואני מבקש לבצע את הבדיקה.

על החתום: _____

אפוטרופוס: שם וחתימה _____

תאריך: _____

קירבה: _____

שם וחתימת הרופא/יועץ גנטי: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפלו ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



טופס הסכמה לבדיקת סיסי שליה/ביופסיה משליה (CVS) CHORIONIC VILLUS BIOPSY / PLACENTAL BIOPSY

בדיקת סיסי שליה או ביופסיה משליה נעשית לצורך אבחון הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה הניתנים לאיבחון במגבלות הקיימות. הבדיקה מתבצעת בדרך כלל בשבוע 10 - 12 להריון. היתרון של הבדיקה הוא ביכולת לאתר בעיות כרומוזומליות או מחלות בשלב מוקדם של ההריון ובמידת הצורך לבצע הפסקת הריון באמצעות גרידה.

את הבדיקה ניתן לבצע בשתי דרכים:

א. החדרת צינורית דקה דרך הנרתיק עד לשליה בהנחיית אולטרסאונד.
ב. דיקור השליה דרך דופן הבטן והרחם.

מיקום השליה הוא שקובע את הדרך בה תבוצע הפעולה. בהריון מרובה עוברים יש צורך בדיקור נפרד של כל שליה. הבדיקה היא בעלת מהימנות גבוהה לגבי מומים כרומוזומלים שנבדקו, אך בבדיקה המפורשת כתקינה אינה שוללת לחלוטין קיום מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם בבדיקת השליה. הבדיקה מבוצעת ללא הרדמה או בהרדמה מקומית.

קיימת חשיבות מרובה לזיווח מקיף על מחלות גנטיות במשפחה ועל בדיקות שנעשו לגילוי הפרעות גנטיות.

שם האשה:

שם משפחה	שם פרטי	שם האב	ת.ז.
_____	_____	_____	_____
אני מצהירה ומאשרת בזאת שקיבלתי הסבר מפורט בעל פה מרופא/יועץ גנטי* _____			
שם משפחה		שם פרטי	
_____		_____	
על הצורך בבדיקת סיסי שליה / ביופסיה משליה* כדי לגלות ליקויים אצל העובר בשל _____ (להלן: "הבדיקה").			

הוסברו לי החלופות האבחנתיות, יתרונן וחסרונן ותופעות הלוואי שלהן. אני מבקשת ומסכימה בזאת לבצע את הבדיקה לשם בדיקת כרומוזומים של העובר ברחמי וכן כל בדיקה גנטית אחרת של השליה שרופאי ימצאו לנכון, על בסיס מידע רפואי, כדי לאבחן הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה הניתנים לאיבחון טרום לידתי במגבלות הקיימות. הוסבר לי שקיימת אפשרות שהדיקור או החדרת הצינורית לא יצליח, או שתורבית התאים שיתקבלו לא תצמח, או שהתוצאות לא תהיינה חד משמעיות ויהיה צורך לחזור על הדיקור או על החדרת הצינורית, או לבצע בדיקה של מי שפיר. כמו כן, הוסבר לי שתוצאות תקינות של הבדיקה, אינן מבטיחות כי הילוד יהיה חופשי ממומים גופניים, נפשיים או שכליים לרבות מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם בבדיקת סיסי שליה. אני מצהירה ומאשרת בזאת כי הוסבר לי שלאחר הבדיקה צפויה תחושה של רגישות או לחצים בבטן תחתונה ויתכן כאב קל במקום הדיקור ודימום נרתיקי קל.

כמו כן, הוסברו לי הסיכונים האפשריים לרבות הפלה ב- 1% מהמקרים, במקרים נדירים פגיעה פיזית בעובר וכן התפתחות זיהום אשר עלול לחייב כריתת הרחם ובמקרים נדירים ביותר עלול לגרום למוות.

דיקור נוסף הנעשה בסמוך לדיקור הראשון מגביר את הסיכון מוגבר להופעת הסיכונים המפורטים לעיל. אני נותנת בזאת את הסכמתי לביצוע הבדיקה, ואם לאור תוצאות הבדיקה יופסק ההריון, אני מסכימה גם לניתוח הנפל. הסכמתי ניתנת בזאת גם לביצוע הרדמה מקומית לאחר שהוסברו לי הסיכונים האפשריים של הרדמה מקומית לרבות תגובה אלרגית בדרגות שונות לחומרי הרדמה.

אני יודעת ומסכימה לכך שהבדיקה וכל ההליכים האחרים ייעשו בידי מי שהדבר יוטל עליו, בהתאם לנהלים ולהוראות של המוסד וכי לא הובטח לי שיעשו, כולם או חלקם, בידי אדם מסויים, ובלבד שייעשו באחריות המקובלת בבית החולים בכפוף לחוק.

תאריך	שעה	חתימת האשה
_____	_____	_____
אני מאשרת/ת כי הסברתי בעל פה לאשה את כל האמור לעיל בפירוט הדרוש וכי היא חתמה על הסכמה בפני לאחר ששוכנעתי כי הבינה את הסברי במלואם.		
שם נותן/ת ההסבר	חתימת נותן/ת ההסבר	מס' רישיון
_____	_____	_____

* מחקרי את המיותר

ט' 0061 / OBGYN/OGEN/OV28 / ספטמבר 1997



החברה לניהול סיכונים ברפואה

ההסתדרות הרפואית בישראל
האיגוד הישראלי למיילדות וגינקולוגיה
איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל



מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפול ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



טופס הסכמה: דיקור שק השפיר לצורך אבחון גנטי AMNIOCENTESIS

דיקור מי שפיר נעשה לצורך איבחון הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה הניתנים לאיבחון טרום לידתי במגבלות הקיימות. הבדיקה נעשית בדרך כלל בשבוע 16 - 20 להריון. הבדיקה מתבצעת על ידי החדרת מחט דרך דופן הבטן לתוך הרחם, תחת הנחיית אולטרסאונד, ושאיבת כ- 30-40 סמ"ק מי שפיר. לעיתים יש צורך ביותר מדיקור אחד על מנת להפיק מי שפיר במידה המספקת לבדיקתם. בהריון מרובה עוברים יש צורך בדיקור נפרד של כל שק. הבדיקה היא בעלת מהימנות גבוהה לגבי מומים כרומוזומלים שנבדקו, אך בבדיקה המפורשת כתקינה אינה שוללת לחלוטין קיום מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם במי שפיר. הבדיקה מבוצעת ללא הרדמה.

קיימת חשיבות מרובה לדיווח מקיף על מחלות גנטיות במשפחה ועל בדיקות שנעשו לגילוי הפרעות גנטיות.

שם האישה: _____

שם משפחה	שם פרטי	שם האב	ת.ז.
_____	_____	_____	_____

אני מצהירה ומאשרת בזאת שקיבלתי הסבר מפורט בעל פה מרופא/יועץ גנטי* _____
שם משפחה _____ שם פרטי _____
על דיקור מי שפיר כדי לגלות ליקויים אצל העובר בשל _____ (להלן: "הבדיקה")

אני מבקשת ומסכימה בזאת לבצע בדיקת מי שפיר לשם בדיקת כרומוזומים של העובר ברחמי וכן כל בדיקה גנטית אחרת של נוזל השפיר שרופאי ימצאו לנכון, על בסיס מידע רפואי, כדי לאבחן הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה ככל שהם ניתנים לאיבחון טרום לידתי במגבלות הקיימות.

הוסבר לי שקיימת אפשרות שהדיקור לא יצליח, או שתרכיב התאים שיתקבלו לא תצמח, או שהתוצאות לא תהיינה חד משמעיות ויהיה צורך לחזור על הבדיקה.

אני מצהירה ומאשרת בזאת כי הוסבר לי שלאחר ביצוע הבדיקה צפויה תחושה של רגישות או לחצים בכטן תחתונה ויתכן כאב קל במקום הדיקור, דימום נרתיקי קל ודליפה קלה של מי שפיר. כמו כן, הוסבר לי שתוצאות תקינות של הבדיקה, אינן מבטיחות כי הילוד יהיה חופשי ממומים גופניים, נפשיים או שכליים לרבות מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם בבדיקת מי שפיר. כמו כן, הוסבר לי הסיכויים האפשריים לרבות הפלה ב- 0.5% מהמקרים; במקרים נדירים פגיעה פיזית בעובר וכן התפתחות זיהום אשר עלולה לחייב כריתת הרחם ובמקרים נדירים ביותר לגרום למוות.

דיקור נוסף הנעשה בסמוך לדיקור הראשון מגביר את הסיכון להופעת הסיבוכים המפורטים לעיל.

אני נותנת בזאת את הסכמתי לביצוע הבדיקה. אם לאור תוצאות הבדיקה יופסק ההריון, אני מסכימה גם לניתוח הנפל.

אני יודעת ומסכימה לכך שהבדיקה וכל ההליכים האחרים ייעשו בידי מי שהדבר יוטל עליו, בהתאם לנהלים ולהוראות של המוסד וכי לא הובטח לי שיעשו, כולם או חלקם, בידי אדם מסוים, ובלבד שיעשו באחריות המקובלת במוסד בכפוף לחוק.

_____ תאריך _____ חתימה

אני מאשרת/תי כי הסברתי בעל פה לאשה את האמור לעיל וכי היא חתמה על ההסכמה בפניי לאחר ששוכנעתי כי הבינה את הסברי במלואם.

_____ שם נותן/ת ההסבר _____ חתימת נותן/ת ההסבר _____ מס' רשיון

* מחק/י את המיותר.

ט' 0060/08/OBGIN/OGEN/1997 ספטמבר



החברה לניהול סיכונים ברפואה



הסתדרות הרפואית בישראל
איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל
האיגוד הישראלי למיילדות וגינקולוגיה

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפול ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



עמוד 10 מתוך 20

דף הסבר וידוע על בדיקות רבות נוספות שניתן לבצע

בדגימות דם של ילדים והורים, חומר הפלה, או בעובר בדגימות סיסי שליה ומי שפיר

רקע: באוכלוסייה הכללית 3%-5% מהיילודים לוקים במומים, מחלות תורשתיות חמורות, פיגור שכלי או אוטיזם. בחלק ניכר מהמקרים ההפרעה נובעת מפגיעה בחומר הגנטי. כשעולה חשד כזה בהריון יש לקבל ייעוץ גנטי בו מומלץ בדרך כלל על אבחון לעובר בדגימת סיסי שליה או דיקור מי שפיר. באופן שגרתי, בדיקת כרומוזומים של דגימת העובר מאתרת שינויים במספר הכרומוזומים (כגון תסמונת דאון) או הפרעות בולטות במבנה שלהם. כאשר יש מום בעובר או ממצא כרומוזומלי לא ברור, מומלץ להרחיב את הבירור באמצעות השבב הציטוגנטי (צ'יפ גנטי, CMA). במקרים בהם עולה חשד כי העובר לוקה במחלה גנטית מסויימת ניתן לערוך אבחון גנטי בעובר לאותה מחלה, בתנאי שהשינוי הגנטי המדויק שגורם אותה ידוע מראש. מכאן החשיבות לזהות את הזוגות שבסיכון. במקרים בהם יש במשפחה מחלה תורשתית, מום מלידה או פיגור שכלי – יש לדווח על כך בהקדם האפשרי, לקבל ייעוץ גנטי ולעבור ברור מעבדתי לפי הצורך על מנת לבחון את הסיכון להישנות בצאצאים ואת הדרכים למניעה.

- הבדיקות השגרתיות, שחלקן פורט לעיל, מגלות רק חלק קטן מכלל העוברים הלוקים בהפרעות קשות, מהסיבות הבאות:
- חלק מהמומים והתסמונות הנם אקראיים, או נובעים מהשפעות סביבתיות, ואינם מתגלים בבדיקה גנטית כלשהי.
- המטען הגנטי של האדם (הגנום האנושי) המצוי במלואו כמעט בכל תא בגוף כולל 23 זוגות כרומוזומים שבתוכם כ- 23,000 גנים המורכבים מ- 3,000,000,000 (3 מיליארד) אותיות. חלק ניכר מההפרעות הגנטיות נובע מליקוי מזערי, לעתים שינוי של אות אחת בלבד.
- המקרה נובע בשל שינוי גנטי שארע לראשונה בעובר/בצאצא, ולא נמצא אצל ההורים, ולכן לא ניתן לאתר בבדיקת ההורים.
- בדיקת הסקר הגנטי הבסיסי/השגרתית מזהה רק את המוטציות (שינויים בגן) הנפוצים, אך לא את השינויים הנדירים בגנים שנבדקים, ובוודאי לא בגנים אחרים שלא נבדקו כלל אך עלולים להיות קשורים למחלות תורשתיות.

כיום יש אפשרות לבצע אלפי בדיקות גנטיות שונות ואף לבצע מיפוי כל הגנום. חלק גדול מבדיקות אלה מבוצעות בחו"ל בעלות גבוהה. במידה ומזוהה פגם גנטי, ניתן להיעזר במידע זה על מנת לקבוע מי מבני המשפחה או הצאצאים נמצאים בסיכון למחלה תורשתית או תסמונת גנטית, ולאפשר מניעת הישנות על ידי אבחון גנטי טרום לידתי או טרום השרשתי. כמו כן, בחלק מהמקרים מידע זה עשוי לסייע בטיפול ובמניעה אצל הפרט הנושא את הפגם. בדיקות אלה מבוצעות בדרך כלל כאשר קיים חשד מבוסס למחלה מסוימת. עם זאת, יש גם אפשרות לבצע בדיקות אלה גם לפרטים ולזוגות ללא סיכון מוגבר. לא מדובר בהמלצה רפואית אלא ביידוע לגבי האפשרות לבצע בדיקות ייחודיות להורים לעתיד ו/או לעובר, ללא הוראה רפואית, מעבר לסטנדרט הרפואי המקובל, בתשלום.

הבדיקות הנוספות האפשריות

- **הרחבת הסקר הגנטי:** איגוד הגנטיקאים ממליץ על רשימה ספציפית של בדיקות סקר גנטיות במטרה לזהות זוגות בסיכון ללידת צאצאים עם מחלות תורשתיות שכיחות יחסית באוכלוסייה (ראה דף הסבר). גם מי שקיבל בעבר תוצאות תקינות בבדיקות הסקר הגנטי מומלץ שיתעדכן לגבי בדיקות חדשות או מוטציות נוספות למחלות שנבדקו להם בעבר. יש להדגיש כי בבדיקות הסקר השגרתיות לא מתגלים כל הנשאים כיוון שנבדקות רק המוטציות השכיחות יחסית אך לא המוטציות הנדירות שאף הן עלולות לגרום למחלה.
- על מנת להגדיל את הסיכוי לגלות נשאים, ניתן לנקוט במספר צעדים, לדוגמא:
 - **ברור למוטציות נדירות:** ניתן להרחיב את הסקר הגנטי לאיתור מוטציות נדירות בגן מסוים שלא נבדקות בשגרה, על ידי בדיקת רצף מלא של הגן. ניתן לביצוע בבני זוג של נשאים שלא זוהתה אצלם אף מוטציה בסקר השגרתית.
 - **סקרים גנטיים מורחבים:** בודקים בו-זמנית מאות מוטציות האחריות לעשרות עד מאות מחלות גנטיות. סקרים מסוג זה מיייתרים את הצורך להתאים לכל זוג רשימה שונה של בדיקות סקר גנטיות על פי המוצא, כיוון שאצל כולם נבדקים מחלות רבות שתוארו באוכלוסייה בישראל. בעיקר מכיוון זוגות רבים הנם ממוצא מעורב. בשל סיכוי מוגבר לזיהוי נשאות למחלה כלשהי ששני בני הזוג ייבדקו במקביל. גם בדיקה זו אינה בודקת את כל המוטציות הגורמות למחלות הנבדקות וגם לא את כל המחלות.
 - **תסמונת ה-X השביר:** סיבה שכיחה יחסית לפיגור שכלי המועברת באמצעות נשים נשאות, ובדיקתה כלולה בסקר הגנטי המוצע לנשים באוכלוסייה הכללית. שיטות מעבדה עדכניות מקטינות את הסיכון שנשאות לא יאובחנו, ולכן חשוב לבצע בדיקה חוזרת לנשים שקיבלו בעבר (עד 2011) תשובה תקינה שלא פירטה נוכחותם של שני עותקים של הגן באורך שונה.

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפול ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



- **ניוון שרירים מסוג SMA:** בדיקה לזיהוי נשאים נכללת בסקר הגנטי המוצע לאוכלוסייה הכללית. מסיבות טכניות מזהים רק כ- 90% מהנשאים. אם אחד מבני הזוג נשא וכן הזוג השני לא זוהה כנשא עדין יש סיכון קטן לצאצא חולה. ניתן להקטין סיכון זה עוד יותר על ידי בדיקה גם של בן הזוג, וכן ע"י בדיקה ישירה של העובר ל-SMA.
- **בדיקה ישירה לעובר** - ניתן לבדוק ישירות את העובר במי השפיר למחלה גנטית הנבדקת בסקר גם אם רק אחד מבני הזוג נמצא נשא.
- **שמירת DNA של העובר**- לאחר בדיקת סיסי שלייה או מי שפיר לא נשמרת דגימה של העובר. יש אפשרות לשמירת דגימה של DNA (עד סיום ההיריון) לצורך בדיקות גנטיות נוספות בהמשך ההריון אם יידרש על פי ממצאים חריגים או לפי רצון ההורים - השמירה היא בתשלום – (כ-550 ₪). אחרי 6 חודשים הד.נ.א. לא יישמר יותר, אלא אם תגיע הנחייה אחרת מפורשת דרך הרופא המטפל.
- **בדיקת FISH (fluorescent in-situ hybridization)** – הינה בדיקה המאפשרת, על ידי גלאים ייעודיים, לזהות את כמותם של הכרומוזומים הנבדקים. הבדיקה מהירה - תשובה תוך כ-2-3 ימי עבודה:
 - **בדיקת FISH לכרומוזום 21 בלבד.** (כ-800 ₪) **(לא מתאים במומים בעובר/שקיפות חריגה)**
 - **בדיקת FISH לכרומוזומים Y+X+13+18+21.** (כ-1500 ₪)
- **בדיקת השבב הציטוגנטי (CMA):** בדיקה זו מזהה שינויים תת מיקרוסקופיים (חסרים או תוספות של מקטעי כרומוזום) שלא מזהים בבדיקת מיקרוסקופ שגרתית. שינויים אלה הינם חלק מהגורמים האחראיים למספר רב של תסמונות גנטיות, פיגור שכלי, אוטיזם, ועוד. בדיקה זו מומלצת לפרטים עם מום מלידה, פיגור שכלי או אוטיזם ובעוברים עם מום או חשד לתסמונת גנטית. עם זאת ניתן לבצע גם ללא סיבה רפואית בעובר בסיסי שלייה או מי שפיר גם ללא גורם סיכון כלשהו, בתשלום. בכ- 1:150 מקרים יתגלה באקראי ממצא משמעותי. בחלק מהמקרים יתגלה שינוי שמשמעותו לא ברורה. הבדיקות המוצעות במעבדות השונות אינן אחידות בהיקף האתרים הנבדקים.
- **בדיקות לגנים ייחודיים:** יש אלפי בדיקות גנטיות המבוצעות במעבדות גנטיות בארץ ובעולם ומספרן עולה באופן תכוף. בדרך כלל בדיקות אלה מבוצעות כאשר יש סיבה רפואית לכך, אך ניתן לבצע גם ללא סיבה מיוחדת. נתונים על מרבית הבדיקות הזמינות ניתן למצוא באתרי האינטרנט הבאים, כמו: www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>, www.gendia.net ואחרים.
- **ריצוף כלל אקסומי (WES) וריצוף כלל גנומי (WGS):** מעבדות קליניות מציעות בדיקת רצף של האיזורים המקודדים לחלבונים אשר פגיעה בהם עלולה לגרום למחלה גנטית, או של כל הגנום. בדיקה זו ניתנת לבצע לפרט במשפחה ו/או לעובר, ובפרט כשיש חשד להפרעה גנטית. סיכוי הבדיקה לאתר את השינוי הגנטי שגורם למחלה, או ממצא משמעותי אחר, תלוי בסוג המחלה, ואינו מתגלה בכל המקרים. בקשה לבדיקה חיצונית:
- **לידיעתך,** רשימת ומספר הבדיקות הגנטיות הזמינות בארץ ובעולם מתעדכנת וגדלה כל העת, ולכן יש להתעדכן לפי הצורך וכן בכל הריון.
- **לידיעתך,** מעבדתנו שומרת את הדגימה בצורה מזהה לצרכים הבאים: אימות הממצא בעתיד, צרכי לימוד וקידום המחקר וכן שיפור השירות בתחום זה. כל זאת תוך שמירת אי-פרסום פרטים מזהים. המטופל יכול לסרב לכך מבלי שזה יפגע באיכות הבדיקה שתבוצע או באמינות ומשמעות התוצאות. הנבדק יוכל לבטל הסכמה זו בכל שלב בעתיד על ידי טלפון ו/או פקס למכון הגנטי. במידה ואינך מעוניינת נא סמני כאן:

אם הנכם מעוניינים לבצע בדיקות גנטיות גם בהיעדר הוראה רפואית, יש לעבור תחילה ייעוץ גנטי.

- אינני מעוניינת בהוספת בדיקות נוספות בתשלום.
- ברצוני בשמירת DNA מתאי סיסי שלייה / דגימת מי השפיר / חומר הפלה (בתשלום).
- בהריון – בדיקת FISH - כרומוזום 21 בלבד כרומוזומים Y+X+13+18+21 (בתשלום).
- בדיקת מוטציה נקודתית לאור היסטוריה משפחתית _____ (עלות משתנה)
- ריצוף גן בודד _____ (עלות משתנה)
- ריצוף אקסום \ גנום טריו מהעובר ושני ההורים _____ (עלות כ-8,000-16,000 ₪)

תאריך: _____ חתימת היועץ/ת/רופא גנטיקאי: _____ חתימת המטופלת: _____

אפוטרופוס: שם וחתימה: _____ קירבה: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפול ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



בדיקות מחוץ לסל במימון עצמי – מי שפיר/ סיסי שלייה

מדבקה

FISH גלאי 1 72275

FISH 5 גלאים 60248

שמירת DNA 60998

CMA 64037

בדיקת מוטציה נקודתית באופן פרטי

מותנה בשמירת תאים:

ריצוף גן בודד: _____ באופן פרטי

טריו אקסום \ גנום באופן פרטי

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפלן ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765





קובץ דפי מידע והסכמה למטופל

דף מידע לגבי בדיקות נוספות שניתן לבצע על דגימת מי השפיר / סיסי שלייה:

(1) שמירת תאים ממי שפיר וסיסי שלייה

בבדיקות מי שפיר וסיסי שלייה שגרתיות נשמרים התאים בתרבות עד למועד קבלת התוצאה. במידה ומתעורר צורך רפואי בבדיקות גנטיות נוספות ניתן כיום לשמור תאים למשך ההיריון (עד הלידה). שמירת התאים יכולה לחסוך דיקור נוסף של מי שפיר או סיסי שלייה, במקרים בהם נדרשת בדיקה מיוחדת/נוספת במהלך ההיריון. לדוגמא: בירור של בני זוג לנשאות של המחלות גנטיות עדיין לא הסתיים וקיימת אפשרות שההורים נשאים, עובדה הדורשת בדיקה נוספת למחלה הספציפית. לעיתים באולטרה-סאונד בשלבי היריון מתקדמים מתגלים ממצאים כמו ריבוי מי שפיר, עיכוב בגדילה, היקף ראש קטן יחסית, מום לב וכדומה.

(2) בדיקת FISH (Fluorescence In Situ Hybridization) - בדיקה מהירה לזיהוי תסמונות כרומוזומליות שכיחות יחסית (כגון תסמונת דאון)

קבלת תוצאות בדיקת קרייטיפ סטנדרטית אורכת מספר שבועות. ניתן לבצע בדיקת מעבדה ממוקדת הנקראת בדיקת "FISH".

בדיקת FISH הינה בדיקה ממוקדת ל- 5 כרומוזומים: 21 (תסמונת דאון), 13, X - 18, Y (כרומוזומי המין). טכניקת הבדיקה מאפשרת לאבחן במהירות את מספר העותקים של הכרומוזומים הנ"ל. באמצעות הבדיקה ניתן לזהות את הבעיות הכרומוזומליות השכיחות תוך 2-3 ימי עבודה.

- בדיקת FISH מיועדת לנשים אשר מסיבות שונות מעוניינות בתשובה מהירה.
- בדיקת FISH איננה מבטלת את השלמת בדיקת הקרייטיפ המלאה הסטנדרטית (23 זוגות כרומוזומים)
- לביצוע בדיקת FISH נשאבת כמות נוספת של מי שפיר (10-5 סמ"ק) שאין בה משום תוספת סיכון משמעותית.
- בדיקת FISH אינה כלולה בסל השירותים של קופות החולים.

(3) בדיקת "שבב (ציפ) גנטי" (aCGH = array CGH ; CMA = chromosomal microarray)

בדיקת הכרומוזומים השגרתית (קרייטיפ) יכולה לזהות שינויים מספריים (כמו תסמונת דאון) וליקויים במבנה ובצורת הכרומוזומים. אולם אינה מזהה חסרים או תוספות של מקטעי כרומוזומים זעירים, שאינם נראים במיקרוסקופ (שינויים תת-מיקרוסקופיים). כיום ידוע, כי מגוון רחב של תסמונות גנטיות נגרם בשל שינויים מזעריים כאלה הניתנים לזיהוי בטכניקת "השבב הגנטי", בדיקה העשויה לזהות את הגורמים הגנטיים לתסמונות רבות ידועות ומוגדרות, למומים, ולבעיות התפתחותיות / שכליות.

- בעוברים עם מומים או ממצאים חריגים משמעותיים הבדיקה עשויה לזהות את הסיבה בכ 3% - 7% מהמקרים. במקרים מסויימים הבדיקה נעשית במימון של משרד הבריאות, בתנאי שההיריון נמשך ובדיקת קרייטיפ תקינה.
- בהריונות ללא ממצא חריג, ההערכה היא שהבדיקה תזהה שינוי כרומוזומלי, כולל שינוי מזערי משמעותי, לפחות ב-1:200 מההריונות (המספר המדויק עדיין אינו ידוע). במקרים אלה הבדיקה נעשית במימון עצמי.

לצד היתרונות לבדיקה גם מגבלות.

מגבלות הבדיקה:

- בדיקה זו מזהה כיום רק חסרים ועודפים בחומר הגנטי אך לא שינויים ברצף הקוד הגנטי, כך שבדיקה תקינה אינה שוללת קיום בעיות גנטיות שנובעות מסיבות אחרות.
- הבדיקה לא תזהה חסרים ועודפים שגודלם קטן מתחום הזיהוי של השבב הגנטי (רזולוציית הבדיקה) גם אם הם גורמים/למחלה גנטית.
- בחלק קטן מהמקרים (1-2%), תוצאות הבדיקה אינן חד משמעיות. כלומר, הבדיקה עלולה לאתר ממצאים/משמעותות/הרפואית אינה ברורה. מצב כזה עלול ליצור אי וודאות לגבי המשך הבירור והטיפול ו/או לגבי המשך/הפסקת הריון.
- ברוב המקרים שבהם משמעות התוצאות אינה ברורה, בדיקת ההורים עשויה לסייע להבנת משמעות התוצאות. במקרים המצריכים ברור נוסף עשוי להידרש תשלום נוסף.
- כיוון שבמסגרת הבדיקה נבחנים אזורים גנומיים רבים קיימת אפשרות שיתקבלו תוצאות לגבי הנבדק או משפחתו שאינן קשורות ישירות לסיבות שבגללן בוצעה הבדיקה. המידע המתקבל עשוי להיות קשור לתחלואה שעלולה להתפתח בנבדק או בבני משפחה נוספים, בעתיד. המידע המתקבל יכול לזהות גם מצב בו אחד ההורים הנבדקים אינו ההורה הביולוגי של הפרט/העובר הנבדק.

לפיכך, חשוב שתוצאות הבדיקה יוסברו ע"י מומחים רפואיים שעוסקים בנושא כולל הסבר על התוצאות והשלכותיהן לגבי בריאות הנבדק ובני משפחתו.

ביצוע הבדיקה: בדיקה זו מבוצעת במעבדות מוכרות בארץ או בחו"ל, לפי בחירת האישה. טכניקות הבדיקה ואופן העיבוד והפענוח של התוצאות אינם זהים במעבדות שונות.

(4) בדיקות מחוץ לסל:

- בדיקת מוטציה נקודתית בהורים נשאים.
- בדיקת ריצוף גן מלא לפי צורך קליני.
- בדיקת ריצוף טריו אקסום \ גנום הורים + עובר.

במידה והינך מעוניינת באחת מהבדיקות שהוזכרו, חובתך ליידע את היועץ/ת

או הרופא במהלך הייעוץ ולחתום על הסכמה

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפלן ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



דף מידע - בדיקות אבחון טרום לידתיות: בדיקת מי שפיר (Amniocentesis) ובדיקת סיסי שליה (CVS-Chorionic Villi Sampling)

מטרת בדיקת מי שפיר ובדיקת סיסי שליה היא שלילת שינויים כרומוזומליים בעובר. באופן תקין בכל התאים בגוף האדם 46 כרומוזומים המצויים בזוגות. הכרומוזומים הם המארזים של החומר התורשתי, הדנ"א. קיימים 22 זוגות של כרומוזומים אוטוזומליים (ממוספרים 1-22) וזוג אחד של כרומוזומי מין. לזכר יש כרומוזום X אחד וכרומוזום Y אחד, בעוד שלנקבה יש שני כרומוזומי X. חצי מהמטען הגנטי מקורו באב (מתא הזרע) והחצי השני מהאם (מהביצית).

הבעיה הכרומוזומלית השכיחה ביותר היא תסמונת דאון. במצב זה יש שלושה כרומוזומים 21 במקום שניים. מצב זה מכונה גם טריזומיה 21. ברוב המקרים מקור הכרומוזום הנוסף הוא אימהי, כלומר הביצית תורמת שני כרומוזומי 21 במקום אחד, והזרע מוסיף את השלישי. שכיחות התופעה עולה עם גיל האישה. בעוד שהסיכוי לטריזומיה 21 בגיל 28 הוא כ-1/1000, הרי שבגיל 40 הוא פי עשר – 1/100.

במדינת ישראל יש מימון ציבורי ("זכאות") ממשרד הבריאות לבדיקת אבחון טרום לידתי לנשים שיום הולדתן ה-35 חל לפני תאריך הוסת האחרונה. גיל האישה הוא הסיבה השכיחה ביותר לבדיקת מי שפיר. יש סיבות נוספות המהוות אינדיקציה לבדיקה זו, כגון בדיקות דם לסקר שלישי ראשון (המלוות שקיפות עורפית), סקר שלישי שני ("חלבון עוברי"), ממצאים בעל קול, שלילת מחלות גנטיות בעובר, היסטוריה משפחתית ועוד. ייעוץ גנטי מומלץ לפני כל בדיקה.

הדיוק הוא בבדיקה לתסמונת דאון מירבי ולמעשה אין דיווחים על טעות בשאלה של טריזומיה.

בדיקת מי שפיר: הבדיקה נעשית בדרך כלל בין השבועות 16-20, אך ניתן לבצעה גם במועד מאוחר יותר, כאשר יש אינדיקציה לכך. מבחינה טכנית, מדובר בבדיקה מכוונת על ידי על קול לחלל הרחם ושאיבת נוזל משק מי השפיר. הכמות הנשאבת היא קטנה יחסית לכמות הכללית ואין חשש למחסור במי שפיר לעובר. המחט הינה דקה והכאב הוא מינימאלי. לא מבוצעת הרדמה בתהליך זה. ההליך נעשה ללא אשפוז ואין הכנה מיוחדת לפני הבדיקה. אין צורך בצום. מומלץ לבוא לבדיקה עם מלווה.

יש סיכון קטן בבדיקת מי שפיר. הסיכון להפלה בגלל הבדיקה מוערך בכ-1/200 (לא כל הפלה לאחר בדיקת מי שפיר היא בגלל הבדיקה. בספרות מדווח על הפלות בשכיחות של 1/100 עד פחות מ-1/1000). שאר הסיבוכים – פגיעה בעובר או באם נדירים, פחות מ-1/1000. במקרים נדירים לא ניתן לתת תשובה עקב בעיה בעיבוד החומר או עקב אי בהירות של הממצאים.

הבדיקה נעשית במכון על קול (יחידת US נשים בבנין יולדות). אחרי הבדיקה נשארים במכון למשך כ-20 דקות. אם חשים בטוב, ניתן לחזור לפעילות רגילה. יש רופאים הממליצים על מנוחה למשך 48 שעות. ניתן להתייעץ בנושא עם הרופא המטפל. מומלץ לשים לב לסימנים חריגים בשלושת הימים אחרי הבדיקה, העלולים להצביע על סיבוך. הסימנים העיקריים הם כאבים, ירידת מים, דימום, חום עם או בלי צמרמורת. עם הופעת אחד או יותר מהסימנים הנ"ל חובה לפנות מיידית לרופא נשים מטפל או למיין נשים.

בבוקר הבדיקה אין הכנות מיוחדות.

בדיקת סיסי שליה: טכניקת הביצוע דומה- דיקור דרך דופן הבטן ללא צורך הרדמה. במכונו לא מבוצעות בדיקות סיסי שליה דרך הנרתיק. הרקמה הנדגמת היא דגימת סיסים (תאים) של השליה. מועד ביצוע הבדיקה: שבועות 11-13 להריון, ומכאן גם יתרונה הבולט. חסרונה היחסי: סיכון מעט גבוה יותר להפלה (1:100) לעומת דיקור מי שפיר (ישנם לאחרונה מחקרים המדווחים על סיכון דומה להפלה כבבדיקת מי שפיר. כמו כן, הסיכון לאם נמוך עוד יותר בבדיקת סיסי שליה).

הכנות: שלפוחית מלאה מקלה על הדמיה של הרחם באולטרה-סאונד.

מסירת תוצאות: נציג המכון הגנטי יצלצל למספרי הטלפון שמסרת בייעוץ למסירת תשובה טלפונית ראשונית לאחר כ-3 שבועות. לאחר הטלפון תשלח תשובה סופית בדואר. במקרה של תוצאה לא תקינה או חוסר הצלחה בביצוע בדיקת המעבדה, האישה תוזמן לייעוץ נוסף. בכל מקרה אנו עומדים לשירותכם בטלפון 08-9441384. בשל עומס במכון הגנטי, פניות לתשובות לפני תום 4 שבועות מיום הבדיקה לא תענינה.

בדיקת הדנ"א העוברי בדם האם לאיתור הפרעות מספריות בכרומוזומים

NIPT (Noninvasive Prenatal Testing)

בדיקת דנ"א עוברי בדם האם (להלן NIPT) הינה בדיקת סקר חדשה שנועדה להעריך את הסיכון להפרעות השכיחות במספר הכרומוזומים בעובר.

על מה מבוססת הבדיקה?

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). החל מהשבוע ה-10 להריון ה-DNA החופשי ממקור עוברי מהווה כ-10% (טווח 2%-20%) מה-DNA החופשי בדם האם. במקרה של הריונות תקינים, נשמר יחס קבוע בין כמות המקטעים מכל כרומוזום. במידה ויש בעובר הפרעה במספר הכרומוזומים, היחס האמור משתנה. לדוגמא אם העובר לוקה בטריזומיה 21 ישתחררו לדם האם יותר מקטעים עובריים מכרומוזום 21. בדיקות NIPT מבוססות על היכולת לזהות הבדלים אלה בשיטות שונות. בשלב זה אין לאיגוד הגנטיקאים העדפה לשיטה זו או אחרת.

הנתונים הקיימים היום מצביעים כי ל-NIPT רגישות גבוהה בזיהוי מספר כרומוזומים בלבד- טריזומיה 21 (מעל 99%), טריזומיה 18 (מעל 95%), וטריזומיה 13 (מעל 80%) - בקבוצת נשים בסיכון גבוה להפרעות אלה. חלק מבדיקות NIPT מאפשרות לזהות גם הפרעות בכרומוזומי המין (X ו-Y) כגון תסמונת טרנר וקליינפלטור. בדיקות NIPT נמצאו גם בעלות סגוליות גבוהה ושיעור כוזב חיובי נמוך (> 1%).

למרות זאת NIPT אינה נחשבת לבדיקה אבחנתית, אלא לבדיקת סקר טובה מאד. בכל מקרה של תוצאה חריגה יש צורך לאמת זאת בבדיקות אבחנתיות (מי שפיר או סיסי שליה).

למי ניתן להציע את הבדיקה?

בדיקת NIPT מוצעת כיום לנשים בהריון יחיד, הנמצאות בסיכון להפרעות כרומוזומליות בעובר, החל משבוע 10 להריון. זאת משום שמחקרי התיקוף של הבדיקה נערכו בקבוצת נשים שבסיכון.

את הבדיקה ניתן להציע למטופלות עם גורמי הסיכון הבאים:

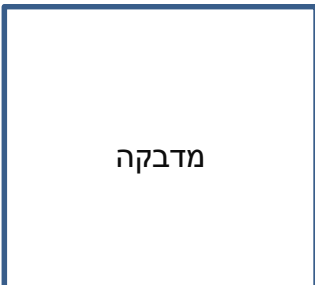
* גיל 35 ומעלה.

* סמנים "רכים" באולטרה-סאונד המחשידים להפרעה כרומוזומלית

* עבר אישי או משפחתי של הפרעות כרומוזומליות

* בדיקת סקר בשליש ראשון או שני המצביעה על סיכון מוגבר להפרעה כרומוזומלית.

* אחד ההורים נשא של טרנסלוקציה רוברטסונית בכרומוזומים 13 או 21.



עותק טופס הסכמה לבדיקת שבב גנטי

שם הנבדק: _____

ת.ז.: _____

סוג הבדיקה: טרום לידתי / שבב בילדים ובמבוגרים

מטרת הבדיקה:

- בדיקת השבב הגנטי נועדה לאתר שינויים כמותיים (עודף או חוסר) בחומר הגנטי, הגורמים לפיגור שכלי או לבעיות גנטיות קשות אחרות.
- סוגי הדיווח המקובלים הינם תקין, ממצא פתוגני, וממצא שמשמעותו איננה ברורה (קרוב לוודאי תקין, קרוב לוודאי פתוגני, או שמשמעותו איננה ברורה).

בבדיקה זו לא ידווחו:

- שינויים הקשורים בנשאות של מחלות אוטוזומליות רצסיביות (מחלות הדורשות ששני בני הזוג יהיו נשאים בכדי לגרום למחלה).
- שינויים המעלים סיכון סטטיסטי למחלות שכיחות בגיל המבוגר (סרטן, מחלות נירולוגיות וכו').
- שינויים הקשורים בסיכון מוגבר לחוסר/מיעוט זרע בזכר.
- במקרים בהם נצפה חסר או תוספת בעל גבולות שטרם תוארו בספרות הרפואית ובמאגר המידע המקומי, אמינות הפיענוח נמוכה יותר ומוגבלת בהתייחסותה לממצאים שתוארו עד מועד קבלת התוצאות
- **במידה ויימצא שינוי בבדיקה שטרם תואר בספרות הרפואית, כלומר שהמידע לגביו איננו ברור דיו - VUS או NOS (Variant of unknown significance), הממצא יסווג כממצא שמשמעותו איננה ברורה.**

לבחירת הנבדקת קבלת/אי-קבלת תוצאות, יש לסמן בתיבה להלן.

- הנני מעוניינת לקבל תוצאות שמשמעותן איננה ברורה בשבב הגנטי - VUS או NOS (Variant of unknown significance).
- אינני מעוניינת- נא לחתום ולכתוב "לא מעוניינת" _____
➤ במקרים חריגים, לשיקול דעת צוות המכון הגנטי, ידווחו ממצאים שמשמעותם אינה ברורה.

הבדיקה תבוצע על שבב מסוג Affymetrix® CytoScan 750K Array, תוצאות סריקת השבב יעברו אנליזה באמצעות התוכנה The Affymetrix Chromosome Analysis Suite.

קבלת תשובות:

- תשובה תקינה תישלח בדואר למטופל ולרופא המפנה. תשובה שאינה תקינה תטופל על ידי היועצת הגנטית שתציור קשר עם המטופל או הרופא/מכון ששלח את התשובה.

הטיפול בדגימה לאחר הבדיקה:

- המעבדה שומרת את הדגימה בצורה מזוהה לצרכים הבאים: אימות הממצא בעתיד, צרכי לימוד וקידום המחקר, וכן שיפור השירות בתחום זה. כל זאת תוך שמירת אי-פרסום פרטים מזהים. המטופל יכול לסרב לכך מבלי שהדבר יפגע באיכות הבדיקה שתבוצע או באמינות ובמשמעות התוצאות. הנבדק יכול לבטל הסכמה זו בכל שלב בעתיד על ידי טלפון ולאו פקס למכון הגנטי. במידה ואינך מעוניינת נא סמן כאן:

ידוע לי כי יש אפשרות שהבדיקה לא תצליח מבחינה טכנית (לרוב עקב כמות ואיכות ד.נ.א. לא מספקת). בהתקיים מצב זה לא תהיה תשובה אלא אם תינתן דגימה נוספת.

אני מאשר כי קראתי את דף המידע, קיבלתי ייעוץ מתאים, הבנתי את שהוסבר לי בייעוץ היטב, ואני מבקש לבצע את הבדיקה.

על החתום: _____

אפוטרופוס: שם וחתימה _____

תאריך: _____

קירבה: _____

שם וחתימת הרופא/יועץ גנטי: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפלו ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



טופס הסכמה לבדיקת סיסי שליה/ביופסיה משליה (CVS) CHORIONIC VILLUS BIOPSY / PLACENTAL BIOPSY

בדיקת סיסי שליה או ביופסיה משליה נעשית לצורך אבחון הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה הניתנים לאיבחון במגבלות הקיימות. הבדיקה מתבצעת בדרך כלל בשבוע 10 - 12 להריון. היתרון של הבדיקה הוא ביכולת לאתר בעיות כרומוזומליות או מחלות בשלב מוקדם של ההריון ובמידת הצורך לבצע הפסקת הריון באמצעות גרידה.

את הבדיקה ניתן לבצע בשתי דרכים:

א. החדרת צינורית דקה דרך הנרתיק עד לשליה בהנחיית אולטרסאונד.

ב. דיקור השליה דרך דופן הבטן והרחם.

מיקום השליה הוא שקובע את הדרך בה תבוצע הפעולה. בהריון מרובה עוברים יש צורך בדיקור נפרד של כל שליה. הבדיקה היא בעלת מהימנות גבוהה לגבי מומים כרומוזומליים שנבדקו, אך בדיקה המפורשת כתקינה אינה שוללת לחלוטין קיום מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם בבדיקת השליה. הבדיקה מבוצעת ללא הרדמה או בהרדמה מקומית.

קיימת חשיבות מרובה לדיווח מקיף על מחלות גנטיות במשפחה ועל בדיקות שנעשו לגילוי הפרעות גנטיות.

שם האשה:

שם משפחה	שם פרטי	שם האב	ת.ד.
_____	_____	_____	_____
שם פרטי	שם משפחה	שם פרטי	שם פרטי

אני מצהירה ומאשרת בזאת שקיבלתי הסבר מפורט בעל פה מרופא/יועץ גנטי* _____

על הצורך בבדיקת סיסי שליה / ביופסיה משליה* כדי לגלות ליקויים אצל העובר בשל _____ (להלן: "הבדיקה").

הוסברו לי החלופות האבחנתיות, יתרון וחסרונן ותופעות הלוואי שלהן.

אני מבקשת ומסכימה בזאת לבצע את הבדיקה לשם בדיקת כרומוזומים של העובר ברחמי וכן כל בדיקה גנטית אחרת של השליה שרופאי ימצאו לנכון, על בסיס מידע רפואי, כדי לאבחן הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה הניתנים לאיבחון טרום לידתי במגבלות הקיימות. הוסבר לי שקיימת אפשרות שהדיקור או החדרת הצינורית לא יצליח, או שתרכיב התאים שיתקבלו לא תצמח, או שהתוצאות לא תהיינה חד משמעיות ויהיה צורך לחזור על הדיקור או על החדרת הצינורית, או לבצע בדיקה של מי שפיר. כמו כן, הוסבר לי שתוצאות תקינות של הבדיקה, אינן מבטיחות כי הילוד יהיה חופשי ממומים גופניים, נפשיים או שכליים לרבות מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם בבדיקת סיסי שליה.

אני מצהירה ומאשרת בזאת כי הוסבר לי שלאחר הבדיקה צפויה תחושה של רגישות או לחצים בבטן תחוננה ויתכן כאב קל במקום הדיקור ודימום נרתיקי קל.

כמו כן, הוסברו לי הסיכויים האפשריים לרבות הפלה ב- 1% מהמקרים, במקרים נדירים פגיעה פיזית בעובר וכן התפתחות זיהום אשר עלול לחייב כריתת הרחם ובמקרים נדירים ביותר עלול לגרום למוות.

דיקור נוסף הנעשה בסמוך לדיקור הראשון מגביר את הסיכון מוגבר להופעת הסיכויים המפורטים לעיל.

אני נותנת בזאת את הסכמתי לביצוע הבדיקה, ואם לאור תוצאות הבדיקה יופסק ההריון, אני מסכימה גם לניתוח הנפל. הסכמתי ניתנת בזאת גם לביצוע הרדמה מקומית לאחר שהוסברו לי הסיכויים האפשריים של הרדמה מקומית לרבות תגובה אלרגית בדרגות שונות לחומרי הרדמה.

אני יודעת ומסכימה לכך שהבדיקה וכל ההליכים האחרים יעשו בידי מי שהדבר יוטל עליו, בהתאם לנהלים ולהוראות של המוסד וכי לא הובטח לי שיעשו, כולם או חלקם, בידי אדם מסוים, ובלבד שיעשו באחריות המקובלת בבית החולים בכפוף לחוק.

תאריך	שעה	חתימת האשה
_____	_____	_____
שם נותן/ת ההסבר	חתימת נותן/ת ההסבר	מס' רשיון

* מחקי/ את המיותר

ט' 0061 / 28 / OGEN / OBGIN / ספטמבר 1997



החברה לניהול סיכונים ברפואה

ההסתדרות הרפואית בישראל
האיגוד הישראלי למיילדות וגינקולוגיה
איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל



מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפול ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



טופס הסכמה: דיקור שק השפיר לצורך אבחון גנטי AMNIOCENTESIS

דיקור מי שפיר נעשה לצורך איבחון הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה הניתנים לאיבחון טרום לידתי במגבלות הקיימות. הבדיקה נעשית בדרך כלל בשבוע 16 - 20 להריון. הבדיקה מתבצעת על ידי החדרת מחט דרך דופן הבטן לתוך הרחם, תחת הנחיית אולטרסאונד, ושאיבת כ- 30-40 סמ"ק מי שפיר. לעיתים יש צורך ביותר מדיקור אחד על מנת להפיק מי שפיר במידה המספקת לבדיקתם. בהריון מרובה עוברים יש צורך בדיקור נפרד של כל שק. הבדיקה היא בעלת מהימנות גבוהה לגבי מומים כרומוזומלים שנבדקו, אך בבדיקה המפורשת כתקינה אינה שוללת לחלוטין קיום מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם במי שפיר. הבדיקה מבוצעת ללא הרדמה.

קיימת חשיבות מרובה לדיווח מקיף על מחלות גנטיות במשפחה ועל בדיקות שנעשו לגילוי הפרעות גנטיות.

שם האישה: _____

שם משפחה	שם פרטי	שם האב	ת.ז.
_____	_____	_____	_____

אני מצהירה ומאשרת בזאת שקיבלתי הסבר מפורט בעל פה מרופא/יועץ גנטי*
שם משפחה _____ שם פרטי _____
על דיקור מי שפיר כדי לגלות ליקויים אצל העובר בשל _____ (להלן: "הבדיקה")

אני מבקשת ומסכימה בזאת לבצע בדיקת מי שפיר לשם בדיקת כרומוזומים של העובר ברחמי וכן כל בדיקה גנטית אחרת של נוזל השפיר שרופאי ימצאו לנכון, על בסיס מידע רפואי, כדי לאבחן הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה ככל שהם ניתנים לאיבחון טרום לידתי במגבלות הקיימות.

הוסבר לי שקיימת אפשרות שהדיקור לא יצליח, או שתרכיב התאים שיתקבלו לא תצמח, או שהתוצאות לא תהיינה חד משמעיות ויהיה צורך לחזור על הבדיקה.

אני מצהירה ומאשרת בזאת כי הוסבר לי שלאחר ביצוע הבדיקה צפויה תחושה של רגישות או לחצים בכטן תחתונה ויתכן כאב קל במקום הדיקור, דימום נרתיקי קל ודליפה קלה של מי שפיר. כמו כן, הוסבר לי שתוצאות תקינות של הבדיקה, אינן מבטיחות כי הילוד יהיה חופשי ממומים גופניים, נפשיים או שכליים לרבות מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם בבדיקת מי שפיר. כמו כן, הוסבר לי הסיכויים האפשריים לרבות הפלה ב- 0.5% מהמקרים; במקרים נדירים פגיעה פיזית בעובר וכן התפתחות זיהום אשר עלולה לחייב כריתת הרחם ובמקרים נדירים ביותר לגרום למוות.

דיקור נוסף הנעשה בסמוך לדיקור הראשון מגביר את הסיכון להופעת הסיבוכים המפורטים לעיל.

אני נותנת בזאת את הסכמתי לביצוע הבדיקה. אם לאור תוצאות הבדיקה יופסק ההריון, אני מסכימה גם לניתוח הנפל.

אני יודעת ומסכימה לכך שהבדיקה וכל ההליכים האחרים ייעשו בידי מי שהדבר יוטל עליו, בהתאם לנהלים ולהוראות של המוסד וכי לא הובטח לי שיעשו, כולם או חלקם, בידי אדם מסוים, ובלבד שיעשו באחריות המקובלת במוסד בכפוף לחוק.

_____ תאריך _____ חתימה
אני מאשרת/תי כי הסברתי בעל פה לאשה את האמור לעיל וכי היא חתמה על ההסכמה בפניי לאחר ששוכנעתי כי הבינה את הסברי במלואם.

_____ שם נותן/ת ההסבר _____ חתימת נותן/ת ההסבר _____ מס' רשיון

* מחק/י את המיותר.

ט' 0060/08/OBGIN/OGEN/1997 ספטמבר



החברה לניהול סיכונים ברפואה



הסתדרות הרפואית בישראל
איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל
האיגוד הישראלי למיילדות וגינקולוגיה

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפול ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



עמוד 20 מתוך 20