

מדבקה

טופס פרטים אישיים ומידע

האם הייתם בייעוץ גנטי / בדיקות במכון זה בעבר? כן () לא ()

האם הייתם בייעוץ גנטי / בדיקות גנטיות במוסד רפואי אחר? כן () לא ()

שנה _____ בנושא: _____

פרטי האישה\ אם הילד\ה

שם משפחה _____ שם פרטי _____ שם האב _____
תאריך לידה _____ ארץ לידה _____ מס' ת.זהות _____

כתובת: _____ טלפון _____ נייד _____
מקצוע _____ מקום העבודה _____ טלפון _____ נייד _____
ארץ לידת האם _____ מוצא _____
ארץ לידה האב _____ מוצא _____

פרטי בן הזוג\ אב הילד\ה

שם משפחה _____ שם פרטי _____ שם האב _____
תאריך לידה _____ 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: (נא לפרט בטבלה בהמשך)

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

הריני לאשר כי הפרטים הרשומים לעיל מולאו על ידי:

תאריך: _____

חתימה: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

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



לכבוד צוות המכון הגנטי – המרכז הרפואי קפלון

הסכמה מדעת – לביצוע בדיקה גנטית

מדבקה

אני הח"מ _____ בעל/ת ת.ז. _____
(במקרה של דרכון – ציין שם המדינה בה הוצא): _____

שכתובתי היא _____

לאחר שקיבלתי הסברים על אודות זכויותי לעניין לקיחת דגימות ועריכת בדיקות גנטיות לרבות על פי חוק מידע גנטי
התשס"א-2000. כן הנני מצהיר/ה, כי קיבלתי מידע מ: _____

אודות אופן ביצוע הבדיקה/ות הגנטיות ומשמעות תוצאותיהן/ן לגבי וכן לגבי מי שיש לו קרבת דם אלי בהתאם לסוג
הבדיקה/ות, הכל כמסומן בדף ההסבר הרפואי לגבי בדיקות גנטיות המתבצעות במכון גנטי המצ"ב כחלק בלתי נפרד מהסכמה
זו, נספח א'. כן הנני מצהיר, כי הוסבר לי על קיומן של בדיקות נוספות רלבנטיות נרחבות יותר המתבצעות הארץ ובעולם אשר
אינן מתבצעות במכון ואשר עשויות לגלות מחלות ו/או מומים נוספים. לאור האמור הנני מסכים/ה, כי תילקח ממני
דגימה/תיערך בי בדיקה גנטית לצורך זיהוי מחלות/מחלות

תאריך: _____ חתימת הנבדק/ת: _____

אני הח"מ רופא גנטיקאי/ גנטיקאי קליני/ יועץ גנטי/ רופא מומחה* מאשר/ת בחתימתי
כי לאחר שהנבדק/ת הזדהה/תה בפני באמצעות תז/דרכון ולאחר ש:

1. הסברתי לו/ה את מהות הבדיקה/ות ומשמעותיהן/ן
2. הסברתי לו על זכויותיו/ה לפי חוק מידע גנטי התשס"א 2000 בנוסח שאישר מנכ"ל משרד הבריאות
3. מסרתי לו/ה הסבר רפואי כמפורט בנספח א'.
4. חתמ/ה הנבדק/ת בפני על טופס הסכמה מדעת ועל נספחיו מרצונו החופשי

תאריך שם פרטי ומשפחה _____ תפקיד: _____ חתימה וחותמת _____

*מחק את המיותר

מצוינות רפואית קרובה לבית

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



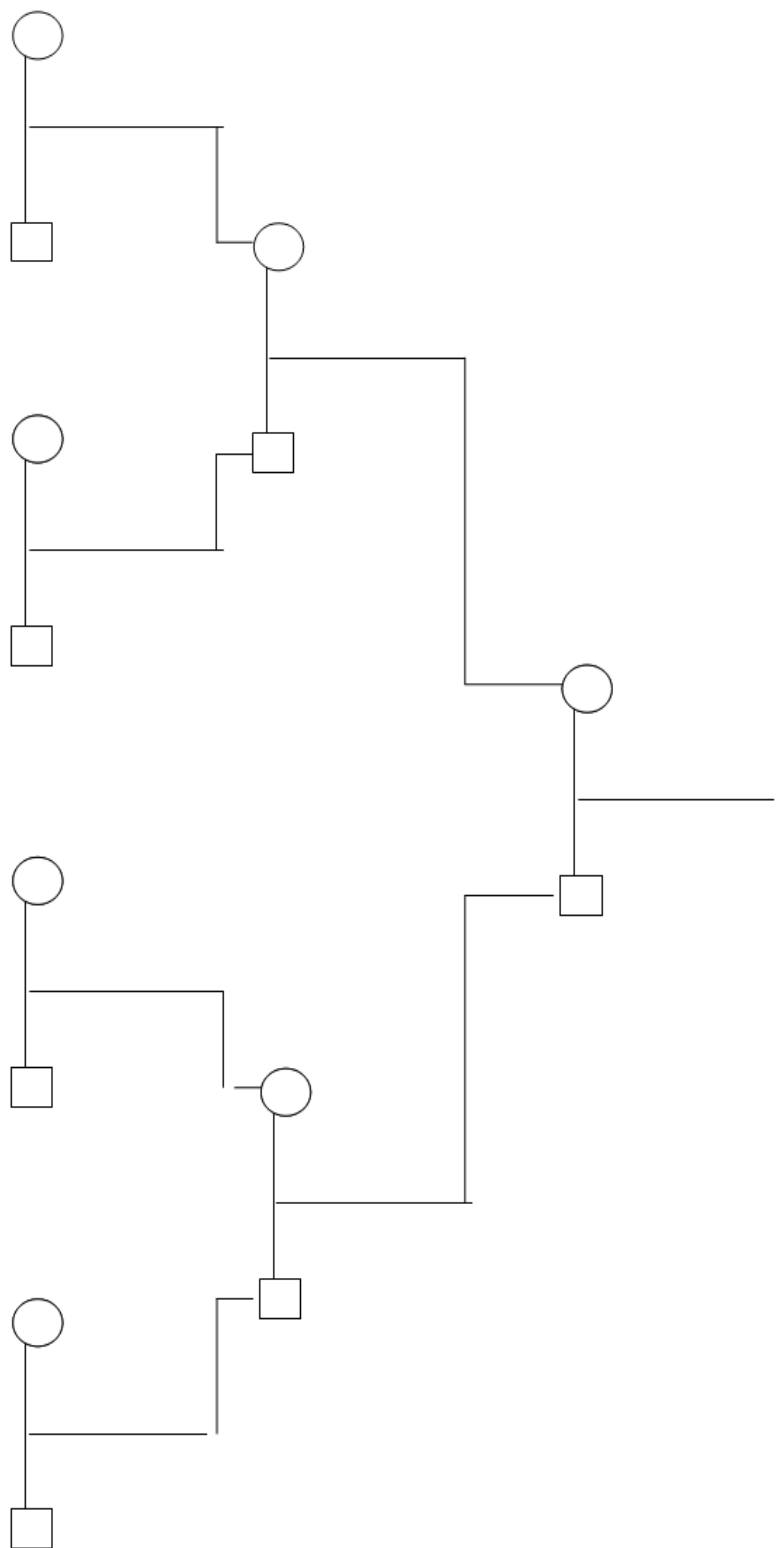
מצבים רפואיים במשפחה

מצבים רפואיים אצל המטופל

גיל בזמן אבחון המחלה	קרבת משפחה	במשפחה	בדיקות שסייעו לאבחנה:	גיל בזמן אבחון + תאריך האבחון:	אבחן אצל המטופל המצב הרפואי להלן:



המכון הגנטי בית החולים "קפלן"



מחלות תורשתיות כן לא מומים מולדים כן לא פיגור שכלי כן לא מוות פתאומי במשפחה כן לא קרבת דם בין ההורים כן לא

מצוינות רפואית קרובה לבית

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



דף הסבר וידוע על בדיקות רבות נוספות שניתן לבצע

בדגימות דם של ילדים והורים, או בעובר בדגימות סיסי שליה או מי שפיר

רקע: באוכלוסייה הכללית 3%-5% מהילודים 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 מסוימת 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 הזדמנות 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.
- בבדיקת הסקר הגנטי הבסיסי/השגרתי 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 המצא, כיוון שאצל כולם נבדקים מחלות רבות שתוארו באוכלוסייה בישראל. בעיקר מכיוון וזוגות 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.

○ **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 לצורך בדיקות גנטיות נוספות בהמשך ההריון אם יידרש על פי ממצאים חריגים או לפי רצון ההורים בתשלום.

● **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 משמעותי 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, בעלות של אלפי דולרים. 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.

● **לידיעתך, רשימת ומספר הבדיקות הגנטיות הזמינות בארץ ובעולם מתעדכנת וגדלה כל העת, ולכן יש להתעדכן לפי הצורך וכן בכל הריון.**

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

אינני מעוניין\ת בהוספת בדיקות נוספות.

אני מעוניין\ת בהוספת בדיקה ל- _____ (בתשלום).

ברצוני להפיק DNA מזם היקפי (בתשלום).

● בחתימתי אני מסכים\ה כי הבנתי את כל שהוסבר לעיל. במידה ואהיה מעוניין\ת בבדיקות נוספות איידע את היועץ\ת הגנטי.

תאריך: _____ חתימת היועץ\ת: _____ חתימת המטופל\ת: _____

אפוטרופוס: שם: _____ קירבה: _____ חתימה: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

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

