

טופס ייעוץ גנטי

שלום רב,

הופניתם למרפאה לייעוץ גנטי. במסגרת המרפאה ניתן ייעוץ אישי המותאם לסיבה בגללה פנית לייעוץ. כמו כן, מטרת הייעוץ התאמת סוג הבריור גנטי הנחוץ עבורך. בהתאם לייעוץ במרפאה, תינתן הכוונה לבריור מתאים במעבדות בארץ ו/או בחו"ל. לבריור הגנטי חשיבות רבה לזיהוי הפרעות גנטיות, וייתכן שיהיו לכך השלכות לגבי מעקב, טיפול, ותוכנית יילודה עתידית. ניתן לפנות למרפאה רק לאחר שליחת הפנייה וקביעת תור מסודר.

לתשומת לבכם, הביקור הראשון הוא לייעוץ (שיחה) ואיסוף מידע אישי ומשפחתי בלבד. במיעוט המקרים נלקחת בדיקה גנטית ביום הבדיקה. אין צורך בהכנה מראש לבדיקות דם. הבדיקות מתבצעות כולן ללא צורך בצום. ככלל, בדיקות דם מבוצעות בימי א', בין השעות 08:30-12:30, בתיאום.

לידיעתכם, הייעוץ הגנטי כלול בסל הבריאות (חובה להביא טופס 17 קוד כללית 60004 או לפונות מקופת חולים אחרת (מכבי\מאוחדת\לאומית) קוד משרד הבריאות L9243.

לשם הפקת מירב התועלת מהביקור חשוב להביא מידע רפואי מפורט לגבי הרקע שלכם ושל בני המשפחה:

1. מכתב הפניה

2. יש להביא את המסמכים הבאים:

א. תוצאות בירורים שבוצעו – מודפסים.

ב. כל בדיקה וייעוץ נוספים שבוצעו.

3. נא למלא את מירב המידע האפשרי בשאלון להלן. בשאלון 6 עמודים (כולל עמוד זה). לשים לב – עמוד 2 יש למלא את הפרטים במלואם ולחתום בסוף. עמוד 3 הינו טופס הסכמה כללי לייעוץ גנטי ולבדיקות גנטיות. יש לקרוא בעיון ולמלא את הפרטים, נא לחתום בחצי העליון של העמוד. עמוד 4 הינו טופס הסכמה לבדיקת שבב גנטי. בכל מקרה של ייעוץ ילד יש לקרוא ולחתום בסוף העמוד. בייעוץ מבוגר – לא נדרשת חתימה. עמודים 5 ו-6 נותנים רקע כללי לגבי גנטיקה ומאפשרים לבחור בדיקות נוספות להוספה באופן פרטי. על בדיקות אלו ועוד ניתן לקרוא באתר. במידה וידוע לכם אילו בדיקות עליכם לבצע - נא למלא את בחירתכם, לסמן במשבצות המתאימות, ולחתום בסוף עמוד 6.

תודה על שיתוף הפעולה, צוות המרפאה הגנטית.

מצוינות רפואית קרובה לבית

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



פרטים אישיים ומידע

שם של ממלא הטופס:		קירבה למטופל:	
פרטי המטופל			
שם פרטי:		שם משפחה:	
תאריך לידה מלא:		גיל:	
כתובת למשלוח דואר כולל מיקוד:		מין: <input type="checkbox"/> זכר <input type="checkbox"/> נקבה	
טלפון בבית:		סלולרי 1:	
אימייל:		סלולרי 2:	
האם הייתם ביעוץ גנטי / בדיקות במכון זה בעבר? כן () לא ()			
האם הייתם ביעוץ גנטי / בדיקות גנטיות במוסד רפואי אחר? כן () לא ()			
שנה בנושא:			
פרטי ההורים (נא למלא גם ביעוץ מבוגרים*)			
*אמא - שם מלא:		*מוצא הורים:	
*אבא - שם מלא:		שנת לידת האם:	
אפוסטרפוס אחר - שם מלא:		*מוצא הורים:	
במקרה של הורים פרודים - מי המטפל העיקרי?		מקצוע הורים:	
האם יש קרבת דם ביניכם? כן () לא ()		אחר (נא לפרט): <input type="checkbox"/> אמא <input type="checkbox"/> אבא <input type="checkbox"/>	
פרטי הרופא המפנה			
שם פרטי:		שם משפחה:	
כתובת המרפאה:		התמחות:	
טלפון במרפאה:		פקס במרפאה:	
אימייל:			
סיכום המחלה הנוכחית:			
מהי האבחנה העיקרית של המטופל?			
באיזה גיל הבחנתם לראשונה שמשו לא בסדר אצל המטופל?			
נא לציין אבחנות רפואיות נוספות (אם יש):			
1.		2.	
3.		4.	
בדיקות רפואיות שבוצעו: (נא לצרף טפסים עם תשובות)			
האם יש במשפחה: (נא לפרט)			
מחלות תורשתיות במשפחה:		מחלות מולדים	
אחור התפתחותי / פיגור שכלי \ אוטיזם		מקרה של מוות פתאומי בגילאי ילדות	
חרשות או עיוורון (גם לבקנות)		נכות / ניוון שרירים / מחלת מערכת העצבים	
הפרעות תורשתיות בלבכלי דם		אחר	
נא לציין קרובי משפחה חולים, מהי מחלתם ובאיזה גיל אובחנו:			
1.		2.	
3.		4.	

הריני לאשר כי הפרטים הרשומים לעיל מולאו על ידי:

תאריך: _____ חתימה: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

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



הסכמה מדעת – לביצוע בדיקה גנטית

למילוי וחתימה על ידי המטופל:

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 הגנטי/יות ומשמעות תוצאותיה/ן לגבי וכן לגבי מי שיש לו קרבת דם אלי בהתאם
לסוג הבדיקה/ות. 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: _____
הנני אפטרופוס של הנבדק/ת: שם וחתימה _____
קירבה: _____

למילוי וחתימה על ידי הרופא/יועצות:

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 ומשמעויותיה/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 _____

חתימה וחתימת _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

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



טופס הסכמה לבדיקת שבב גנטי

מדבקה

שם הנבדק: _____
 ת.ז.: _____

סוג הבדיקה: 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.
ככלל, 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.

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 שתיצור 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 ולא פקס למכון הגנטי. במידה ואינך מעוניין/ת נא סמן כאן:

ידוע לי כי יש אפשרות שהבדיקה לא תצליח מבחינה טכנית(בדרך כלל עקב כמות ואיכות DNA לא מספקת). בהתקיים מצב זה לא תהיה תשובה אלא אם תינתן דגימה נוספת, על כן חשוב במקרה של דגימות סיסי שלייה ומי שפיר לדאוג לגידול תרביות כגיבוי במעבדה שמבצעת את בדיקת הקריוטיפ. ברור לי, כי במקרה כזה, התשלום עבור הבדיקה לא יוחזר.

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

על החתום: _____ תאריך: _____

בקטין/נזקק – פרטי אפוטרופוס, שם: _____ קירבה: _____ חתימה: _____

שם וחתימת הרופא/יועץ גנטי: _____



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 5%-3% 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 הברור 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 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/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 השגרתי.
 - **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.

- **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 ובן 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.
- **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 לבצעה גם ללא סיבה רפואית בעובר בסיסי שליה 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 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> ואתרים אחרים.
- **ריצוף פאנל גנים:** מעבדות קליניות מציעות בדיקת רצף של גנים אשר פגיעה בהם עלולה לגרום למחלה גנטית ספציפית, רלוונטית לנבדק. 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.
- **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.

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

- אינני מעוניינת בהוספת בדיקות נוספות.
- אני מעוניינת בהוספת בדיקה ל- _____ (בתשלום).
- אני מעוניינת בהוספת ריצוף פאנל גנים ל- _____ (בתשלום).
- אני מעוניינת בריצוף אקסום (כלל החלקים המקודדים לחלבון בגנום) יחיד \ טריו בתשלום.
- ברצוני להפיק DNA מדם היקפי (בתשלום).

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

- **בחימתי אני מסכימה כי הבנתי את כל שהוסבר לעיל. במידה ואהיה מעוניינת בבדיקות נוספות איידע את היועצת הגנטי.**

תאריך: _____ חתימת היועצ/ת: _____

חתימת המטופלת: _____

אפוסטרופוס: שם: _____ קירבה: _____ חתימה: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

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

