

טופס לנשים הפונות למכון לייעוץ בהריון

שלום רב,

הופנית למרפאה לייעוץ גנטי. במסגרת המרפאה ניתן ייעוץ אישי המותאם לסיבה בגללה פנית לייעוץ במהלך ההריון. כמו כן, מטרת הייעוץ התאמת סוג הבירור גנטי הנחוץ עבורך. בהתאם לייעוץ במרפאה, תינתן הכוונה לבירור מתאים במעבדות בארץ ו/או בחו"ל. לבירור הגנטי חשיבות רבה לזיהוי הפרעות גנטיות בעובר, וייתכן שיהיו לכך השלכות לגבי ההריון.

נשים יכולות לפנות למרפאה רק לאחר שליחת הפנייה וקביעת תור מסודר.

לתשומת לבך, הביקור הראשון הוא לייעוץ (שיחה) ואיסוף מידע אישי ומשפחתי בלבד. במיעוט המקרים נלקחת בדיקה גנטית ביום הבדיקה. אין צורך בהכנה מראש לבדיקות דם או בדיקות מי שפיר \ סיססי שלייה. הבדיקות מתבצעות כולן ללא צורך בצום.

לידיעתך, הייעוץ הגנטי כלול בסל הבריאות (חובה להביא טופס 17 קוד כללית 60004 או 71105 או לפונות מקופת חולים אחרת (מכבי/מאוחדת/לאומית) קוד משרד הבריאות L9241 או L9243. לנשים מעל גיל 35 שנים הייעוץ ניתן במימון משרד הבריאות, ואין צורך להביא טופס התחייבות, למעט במקרים של תרומת ביצית. ניתן גם לשלם על הייעוץ בהיעדר טופס התחייבות.

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

1. מכתב הפניה

2. יש להביא את המסמכים הבאים:

א. טופס תוצאת סוג דם – מודפס.

ב. בדיקות סקר גנטי לאוכלוסיה לפי מוצא שבוצעו. אם ביצעתם סקר גנטי מורחב באופן פרטי נא להביא גם אותו.

ג. תוצאת שקיפות עורפית.

ד. מכתב סיכום סקירת מערכות מוקדמת (שבוע 16) ומורחבת (שבוע 21).

ה. תוצאת סקר שליש ראשון (שקיפות ובדיקות דם) וסקר שליש שני, ובמידה ואוחדו – את התוצאה המאוחדת.

ו. כל בדיקה וייעוץ נוספים שבוצעו בהריון.

3. נא למלא את מירב המידע האפשרי בשאלון להלן. בשאלון 7 עמודים. לשים לב – עמוד 2 ו-3 יש למלא במלואם ולחתום בסוף עמוד 3. לקרוא בעיון ולמלא את הפרטים במשבצות הרלוונטיות בעמודים 4 ו-5. עמודים 6 ו-7 נותנים רקע כללי לגבי גנטיקה ומאפשרים לבחור בדיקות נוספות להוספה באופן פרטי. על בדיקות אלו ועוד ניתן לקרוא באתר. נא למלא את בחירתכם, לסמן במשבצות המתאימות, ולחתום בסוף עמוד 7. נא למלא פרטים ולחתום בעמוד 8 במידה והינך מיועדת לבצע דיגום סיססי שלייה, ובעמוד 9 במידה והינך מיועדת לבצע דיקור מי שפיר.

תודה על שיתוף הפעולה, צוות המרפאה הגנטית.

מצוינות רפואית קרובה לבית

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



מדבקה

פרטים אישיים ומידע – לקראת אבחון טרום לידתי

האם הייתם ביעוץ 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 _____ מספר תעודת 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 _____ מספר תעודת 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 לציין למי):

מחלות תורשתיות – אילו?	() כן () לא	מומים מולדים – אילו מומים?	() כן () לא
אחור התפתחותי/ פיגור שכלי \ אוטיזם	() כן () לא	מקרה של מוות פתאומי בגילאי ילדות	() כן () לא
חרשות \ עיוורון \ לבקנות	() כן () לא	נכותו ניוון שרירים/ מחלת מערכת העצבים	() כן () לא
מחלה לבבית מולדת, הפרעה מבנית בכלי דם	() כן () לא	אחר, נא לפרט:	() כן () לא



מדבקה

הריון – נא לסמן את כל התשובות הרלוונטיות

- () יחיד () רב עוברי () ספונטני () 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 () תרופות נוגדות קרישה – אספירין וקלקסן לדוגמא ()

בדיקות סקר גנטיות – נא לסמן:

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

פרטים מילדותיים

- מסי ילדים בחיים _____ בנים _____ בנות _____ בעיות בריאותיות _____
מסי ילדים שנפטרו _____ בנים _____ בנות _____ סיבה וגיל הפטירה _____
מסי לידות מת _____ בנים _____ בנות _____ סיבה _____
מסי הפלות טבעיות _____ בשבוע של ההיריון _____
מסי 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 קפולן ת.ד. 1 רחובות מיקוד 7610001
טלפון 08-9441384 פקס 08-9441765



טופס בקשה לבדיקת שבב גנטי טרום לידתי

בדיקת שבב ציטוגנטי בעובר

Chromosomal Microarray Analysis (CMA)

מטרת הבדיקה: בדיקת השבב הציטוגנטי/הציפ הגנטי נועדה לאתר שינויים גנומיים כמותיים מזעריים (עודפים או חסרים, המכונים CNVs - Copy Number Variants), העלולים לגרום לפיגור שכלי, לאוטיזם, למומים מולדים, ו/או לבעיות גנטיות קשות אחרות, הניתנים לאבחון טרום לידתי במגבלות הטכנולוגיות הקיימות, במכשיר בו מתבצעת הבדיקה ובסייגים המפורטים בהמשך.

שם הנבדקת:

שם האב

ת.ז.

שם פרטי

שם משפחה

הסיבה לביצוע הבדיקה:

אני מצהירה ומאשרת בזאת שקיבלתי הסבר מפורט בעל פה על הצורך בביצוע בדיקת שבב ציטוגנטי מד"ר/יועץ גנטי:

כמו כן, הוסברו לי החלופות לאבחון טרום לידתי במסגרת הייעוץ הגנטי שניתן לי.

בין היתר הוסבר לי כי בארץ ובעולם נעשה שימוש בשבבים ציטוגנטיים שונים הנבדלים זה מזה מבחינה טכנולוגית, במספר ובצפיפות הגלאים הכלולים בבדיקה ובאתרים הנבדקים. הבדיקה המבוצעת במכון הגנטי של מרכז רפואי קפלן, מבוססת על מערכת Applied Biosystems CytoScan 750K (Affymetrix).

הבדיקה אינה מיועדת לגלות:

- שינויים כמותיים המופיעים בצורה של "מוזאיקה" (כלומר, השינוי מופיע רק בחלק מהתאים), שינויים כרומוזומליים מאוזנים במבנה הכרומוזומים, כדוגמת: אינברסיות וטרנסלוקציות רציפרוקליות. שינויים אלו ניתנים לזיהוי באמצעות בדיקת הקריוטיפ.
- שינויים הקשורים במנגנונים נוספים כמו: שינויים הקשורים לביטוי, הפעלה או השתקה של גנים (אפיגנטיים), שינויים ברצף הקוד הגנטי וכן שינויים לא מאוזנים באתרים שלא מיוצגים על גבי הציפ.
- הבדיקה אינה מזהה שינויים באזורים החוזרים על עצמם או אינם ייחודיים בגנום כגון אזורי קצוות הכרומוזומים (הטלומרים) ואזורי החיבור בין הכרומוטידות המרכיבות את הכרומוזומים (צנטרומרים).
- גודל השינויים המדווחים מייצג ממוצע חישובי בין שני סמנים (פרובים) סמוכים, ועל כן לא ניתן להגדיר במדויק אילו גנים/אקסונים ממוקמים בגבולות השינוי.
- תוצאה תקינה בבדיקת הציפ הגנטי, אינה שוללת מצב בו יש שינוי הקשור בתסמונת, שלא ניתן לזהות באמצעות הציפ.

בבדיקה זו לא ידווחו:

- חסרים הקטנים מ-1Mb ותוספות הקטנות מ-2Mb, אלא אם כן יש חשד כי הינם בעלי משמעות קלינית.
- שינויים הקשורים לליקוי פרוין או שינויים בכרומוזום Y.
- שינויים הקשורים בנשאות של מחלות אוטוזומליות רצסיביות (מחלות הדורשות ששני בני הזוג יהיו נשאים בכדי לגרום למחלה).
- שינויים המעלים סיכון סטטיסטי למחלות בגיל מבוגר (סרטן, מחלות נוירולוגיות וכד').

כל שינוי המאוחר באמצעות הציפ, מסווג לאחת מהגדרות הבאות:

- שינוי שפיר- BENIGN:** שינוי חסר משמעות קלינית. ידווח על פי בקשה של גנטיקאי בלבד.
- שינוי פתוגני- PATHOGENIC:** שינוי בעל משמעות קלינית מוכחת על פי הספרות הרפואית.

מצוינות רפואית קרובה לבית

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



שינוי שמשמעותו הקלינית אינה ברורה (Variants of Uncertain Clinical Significance-VOUS): שינוי אשר לא ניתן על סמך הספרות הרפואית העדכנית ובסיסי הנתונים העולמיים והמקומיים לסווגו כשפיר או כפתוגני. שינוי זה מסווג לאחת משלוש תת-ההגדרות הבאות:

1. **Likely Benign** - סביר להניח שפיר: ממצא גנומי, שאינו חשוד בסבירות גבוהה כפתוגני, אך אין מספיק מידע כדי לסווגו כשפיר.
2. **Likely Pathogenic** - סביר להניח פתוגני: ממצא גנומי, החשוד בסבירות גבוהה כפתוגני, אך אין מספיק מידע כדי לסווגו כפתוגני.
3. **Uncertain Clinical Significance- Not Other Specified (NOS)** ללא אפיון נוסף: ממצא גנומי שאין עליו כיום מספיק מידע, או שיש דיווחים סותרים בספרות הרפואית בנוגע למשמעותו הקלינית, ולפיכך לא ניתן לסווגו לקבוצות 1 או 2.

לאחר זיהוי השינויים תימסר תשובה בכתב על פי הקטגוריות הבאות:

- **תוצאה תקינה**: כאשר בדגימה אותרו שינויים שהינם שפירים או סביר להניח שפירים.
- **תוצאה לא תקינה**: כאשר בדגימה אותר שינוי, שהינו בעל משמעות קלינית פתוגנית או סביר להניח פתוגני, גם אם החדירות אינה מלאה והביטוי שונה בין פרטים.
- **במידה ובדגימה אותרו שינויים מקבוצה 3 לעיל, תסווג התוצאה כאינה חד משמעית. אמינות הבדיקה הינה 99%.**

ידוע לי כי המעבדה שומרת את הדגימה ואת תוצאות הבדיקה לצרכי אימות הממצא בעתיד, שיפור הטכנולוגיה והשירות בתחום זה וכן לקידום מחקרים. כל זאת תוך שמירת אי-פרסום פרטים מזהים.

לבחירת הנבדקת אי-דיווח תוצאות שמשמעותן איננה ברורה, יש לסמן להלן: (במידה והנכם מעוניינים להיות מדווחים על ממצאים שמשמעותם איננה ברורה, על מנת למנוע עיכוב במסירת התוצאה, יש לשקול להוסיף בדיקת שבב להורים, באופן פרטי ומימון עצמי)

אינני מעוניינת לקבל דיווח על ממצאים שחדירתם נמוכה מ-5%, או ממצאים שמשמעותם איננה ברורה, כגון:

- חסר בכרומוזום 15, באזור 15q11.2 הכולל את הגן NIPA1, בגודל כ-1 Mb.
 - הכפלה בכרומוזום 15, באזור 15q13.3 הכוללת את הגן CHRNA7, בגודל כ-1.5 Mb.
 - הכפלה בכרומוזום 16, באזור 16p13.11, הכוללת את הגן MYH11, בגודל כ-1.5Mb.
 - הכפלה בכרומוזום 16, באזור 16p11.2, Distal, הכוללת את הגן SH2B1, בגודל כ-0.3 Mb.
- במקרים חריגים, לשיקול דעת צוות המכון הגנטי, ידווחו ממצאים שמשמעותם אינה ברורה.

אני מאשרת כי יתרונות ומגבלות הבדיקה הוסברו לי לשביעות רצוני וכי הבנתי את ההסבר.

בחימתי הנני מאשרת להשתמש בדגימה ובתוצאות הבדיקה לצרכי המעבדה וכי הבנתי את האמור לעיל.

תאריך שעה חתימת מבקשת הבדיקה
 אני מאשרת כי הסברתי בעל פה למבקשת הבדיקה למתרגם המבקשת את כל האמור לעיל בפירוט הדרוש וכי היא חתמה על הסכמה בפני לאחר ששוכנעתי כי הבינה את הסבריי במלואם.

שם הרופא או יועץ גנטי (חותמת) חתימת הרופא/ה/יועץ/ת תאריך ושעה

קשריו לחולה

שם המתרגם/ת

מצוינות רפואית קרובה לבית

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



רקע לגבי גנטיקה ובדיקות שניתן לבצע בדגימות דם של ילדים והורים, חומר הפלה, או בעובר בדגימות סיסיה שליה ומי שפיר

באוכלוסייה הכללית 5%-3% 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 סיסיה 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 הבריור 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/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 האחראיות 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 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.

מצוינות רפואית קרובה לבית



המכון לגנטיקה קלינית

- **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. **כרומוזומים Y+X+13+18+21**. (כ-1500 ₪)
- **בדיקת השבב הציטוגנטי (CMA)**: ראה הסבר לעיל. 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: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>, ואחרים.
- **ריצוף כלל אקסומי (WES) וריצוף כלל גנומי (WGS)**: מעבדות קליניות מציעות בדיקות רצף של האיזורים המקודדים לחלבונים אשר פגיעה בהם עלולה לגרום למחלה גנטית, או של כל הגנום. בדיקה זו ניתן 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.
- **בדיקת דנ"א העוברי בדם האם לאיתור הפרעות מספריות בכרומוזומים (Noninvasive Prenatal Testing) NIPT**:
 בדיקת דנ"א עוברי בדם האם (להלן NIPT) הינה בדיקת סקר חדשה שנועדה להעריך את הסיכון להפרעות השכיחות במספר הכרומוזומים בעובר. בכל מקרה של תוצאה חריגה יש צורך לאמת זאת בבדיקות אבחנתיות (מי שפיר או סיסי שלייה).
- **לידיעתך**, רשימת ומספר הבדיקות הגנטיות הזמינות בארץ ובעולם מתעדכנת וגדלה כל העת, ולכן יש להתעדכן לפי הצורך וכן בכל הריון. בחתימתך את מסכימה כי קיבלת את דף ההסבר.
- **לידיעתך**, מעבדתנו 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 שזה יפגע באיכות הבדיקה שתבוצע או באמינות ומשמעות התוצאות. הנבדק יכול 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 - 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-14,000 ₪)
- בדיקת שבב להורים, באופן פרטי ומימון עצמי. (עלות - כ-5600 ₪).

בחתימתי, אני מצהירה כי קראתי והבנתי את דפי ההסבר, הבנתי אילו בדיקות אני יכולה להוסיף.

תאריך: _____ חתימת המטופלת: _____

במקרה הצורך - אפוסטרופוס: שם וחתימה: _____ קירבה: _____

חתימת היועץ/ת/רופא גנטיקאי המסביר: _____

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפולן 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 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.ז.
אני מצהירה ומאשרת בזאת שקיבלתי הסבר מפורט בעל פה מרופא/יועץ גנטי			
שם פרטי	שם משפחה	שם פרטי	
על הצורך בבדיקת סיסי שליה כדי לגלות ליקויים אצל העובר בשל _____ (להלן: "הבדיקה").			

הוסברו לי החלופות האבחנתיות, יתרון וחסרון 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 שתרבות 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, הוסבר 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 הסיבוכים 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 הסיבוכים 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 מסוים, ובלבד שיעשו 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' רשיון

מצוינות רפואית קרובה לבית

רפואה קרובה. מרכז רפואי קפולן 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 בדיקה 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.
_____	_____	_____	_____
שם משפחה	שם פרטי	שם פרטי	שם פרטי

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

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 שתרבית 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 בבטן 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 הסיבוכים 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	שעה	חתימת האישה
_____	_____	_____

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

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

