

## שאלון לנבדקים ולמשפחות בסיכון לסרטן תורשתי המרפאה האונקוגנטית

שלום רב,

צוות המכון הגנטי של קפולן עומד לרשותכם במתן יעוץ אונקולוגי-גנטי. במסגרת המכון ניתן ייעוץ אישי ומשפחתי לסיווג דרגת הסיכון לגידולים מסוימים אצל הפונה ואצל בני משפחתו. להלן המידע הרלוונטי והמסמכים שעליכם להביא לקראת הביקור במכון:

- ♥ לשם קבלת ייעוץ וביצוע בדיקה יש לתאם תור מראש
- ♥ במהלך הביקור הראשון תתקיים שיחת ייעוץ. במקרה הצורך, בהתאם להחלטת היועץ, יילקחו במעמד זה גם בדיקות דם. לתשלום לבדיקות במימון עצמי ביום הבדיקה יש להביא אמצעי תשלום (רצוי כרטיס אשראי או צ'ק). בדיקות גנטיות לסרטן משפחתי במרבית המקרים אינן כלולות בסל וגם לא בביטוחים המשלימים.
- ♥ התחייבות (טופס 17) לפי הקודים הבאים:
  - למבוטחי כללית - קוד 70310
  - למבוטחי קופות חולים אחרות (מכבי\מאוחדת\לאומית) - קוד משרד הבריאות L9243
  - מימון עצמי – בעלות של כ-562 ₪
- ♥ מידע רפואי מפורט לגבי הרקע שלכם ושל בני המשפחה
- ♥ מכתב הפניה (אם הופנית ע"י רופא)
- ♥ דו"חות פתולוגיים ודו"חות ניתוחים אם בוצעו, ביופסיות (בפרט מבדיקות מערכת העיכול, כגון קולונוסקופיות), סיכומי אשפוז (שלך ושל בני המשפחה).
- ♥ השאלון המצורף – מלא וחתום
- ♥ מומלץ לבקר באתרנו שכתובתו [www.kmc.org.il](http://www.kmc.org.il) : יחידות רפואיות <המכון לגנטיקה קלינית

תודה על שיתוף הפעולה,

צוות המרפאה האונקוגנטית



**על מנת להקל עליך להכין את הרקע הנדרש ולסייע לנו בהכנת הביקור, נא למלא את השאלון הבא:**

(נא להקיף ולהוסיף כל מידע רלוונטי) למילוי ע"י המשרד- מספר מעבדה: \_\_\_\_\_

תאריך: \_\_\_\_\_

שם משפחה \_\_\_\_\_ שם פרטי \_\_\_\_\_ ת"ז \_\_\_\_\_

רחוב: \_\_\_\_\_ מספר: \_\_\_\_\_ יישוב: \_\_\_\_\_ מיקוד: \_\_\_\_\_

נייד: \_\_\_\_\_ בית: \_\_\_\_\_ טל' נוסף: \_\_\_\_\_

\* **מקור הפניה למרפאה** (נא להקיף):

1) ד"ר \_\_\_\_\_ / אונקולוג/ כירורג שד/ גניקולוג / גסטרואנטרולוג/ רופא משפחה

או אחר: \_\_\_\_\_ כתובתו: \_\_\_\_\_

2) יוזמה אישית (3 בעקבות בן-משפחה

**סיבת הפניה:** 1) אובחנה אצלי מחלת סרטן 2) סיפור משפחתי של סרטן 3) נתגלה/נתגלו אצלי פוליפ/ים

מוצא המשפחה: מצד האם: \_\_\_\_\_ / מצד האב: \_\_\_\_\_ /

המידע שלהלן מתייחס רק לבדיקות גילוי מוקדם, לא בדיקות שמבוצעות לאחר אבחון של מחלה ממארת.

א. האם ביצעת בדיקת ממוגרפיה/ US / MRI שד? אם כן, מתי? \_\_\_\_\_

ב. האם ביצעת קולונוסקופיה? אם כן, מתי? (כמה קולונוסקופיות?) \_\_\_\_\_

ג. האם ביצעת בדיקת דם סמוי בצואה? אם כן, מתי? \_\_\_\_\_

ד. האם בוצע יעוץ או בירור גנטי משפחתי? כן / לא אם כן, היכן \_\_\_\_\_ בשנת \_\_\_\_\_

אם כן – נא להביא: \* תוצאות מעבדה –בדיקות גנטיות שלך או של בני משפחה; \* סיכום רפואי- ייעוץ גנטי /אונקוגנטי

הריני לאשר כי הפרטים הרשומים לעיל מולאו על ידי:

חתימה: \_\_\_\_\_ תאריך: \_\_\_\_\_



**היסטוריה אונקולוגית (מחלות ממאירות) בנבדקת ובני משפחתו/ה:**

סיכום מחלת הסרטן במטופל:			
האם חלית באחת מן המחלות הבאות? אם כן, נא לסמן, ולפרט בתאים מתחת.			
<b>סרטן שד</b>			
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	גיל בזמן אבחון המחלה:	<input type="checkbox"/> חד צדדי <input type="checkbox"/> דו צדדי
בית חולים:		סוג ניתוח: <input type="checkbox"/> הסרת גוש (למפקטומי) <input type="checkbox"/> כריתה חלקית <input type="checkbox"/> כריתה מלאה	
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>סרטן שחלה</b>	
בית חולים:		סוג ניתוח:	גיל בזמן אבחון המחלה:
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>מעיי גס</b>	
בית חולים:		סוג ניתוח:	גיל בזמן אבחון המחלה:
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>רחם</b>	
בית חולים:		סוג ניתוח:	גיל בזמן אבחון המחלה:
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>קיבה</b>	
בית חולים:		סוג ניתוח:	גיל בזמן אבחון המחלה:
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>לבלב</b>	
בית חולים:		סוג ניתוח:	גיל בזמן אבחון המחלה:
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>אחר: פרט</b>	
בית חולים:		סוג ניתוח:	גיל בזמן אבחון המחלה:
<b>לגבי בני משפחה – נא למלא לגבי סוגי סרטן שנמצאו</b>			
<b>שד</b>			
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	קרבה משפחתית:	<input type="checkbox"/> חד צדדי <input type="checkbox"/> דו צדדי
בירור גנטי? נא לצרף תוצאה:		גיל בזמן אבחון המחלה:	
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>שחלה</b>	
בירור גנטי? נא לצרף תוצאה:		גיל בזמן אבחון המחלה:	קרבה משפחתית:
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>מעיי גס</b>	
בירור גנטי? נא לצרף תוצאה:		גיל בזמן אבחון המחלה:	קרבה משפחתית:
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>לבלב</b>	
בירור גנטי? נא לצרף תוצאה:		גיל בזמן אבחון המחלה:	קרבה משפחתית:
<input type="checkbox"/> לא	<input type="checkbox"/> כן	<b>אחר/לא ידוע</b>	



### הסכמה מדעת – לביצוע בדיקה גנטית

#### למילוי וחתומה על ידי המטופל:

אני הח"מ \_\_\_\_\_ בעל/ת ת.ז. / דרכון מס' \_\_\_\_\_  
(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/ות ומשמעות תוצאותיה/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 לרבות 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 בעובר

תאריך: \_\_\_\_\_ חתימת הנבדק/ת: \_\_\_\_\_

הנני אפטרופוס של הנבדק/ת: שם וחתומה \_\_\_\_\_ קירבה: \_\_\_\_\_

#### למילוי וחתומה 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. חתמה/ה הנבדק/ת בפני על טופס הסכמה מדעת ועל נספחיו מרצונו החופשי

תאריך: \_\_\_\_\_ שם פרטי ומשפחה \_\_\_\_\_ חתימה וחותמת \_\_\_\_\_



**דף הסבר וידוע על בדיקות רבות נוספות שניתן לבצע**  
**בדגימות דם של ילדים והורים, או בעובר בדגימות סיסיה 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 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 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 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 שבבדיקה, ובודאי 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 בשני 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 סיסיה שליה 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 שגרתי. 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 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 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.
- **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 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.

- **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.)**

- בחתימתי אני מסכימה כי הבנתי את כל שהוסבר לעיל. במידה ואהיה מעוניינת בבדיקות נוספות איידע את היועצת הגנטית.

תאריך: \_\_\_\_\_ חתימת היועצת: \_\_\_\_\_ חתימת המטופלת: \_\_\_\_\_

אפטרופוס: שם: \_\_\_\_\_ קירבה: \_\_\_\_\_ חתימה: \_\_\_\_\_

