

**-סודי רפואי-**

המכון הגנטי ע"ש דאנק גרטנר  
המרכז הרפואי ע"ש שיבא

תאריך: \_\_\_\_\_

מס' בדיקה: \_\_\_\_\_

קופ"ח \_\_\_\_\_

**בדיקות גנטיות**

**סמנו את הבדיקות שברצונכם לבצע**

**F-GEN-25FI-220-9-1-13**

**1.1.2018**

בתוקף :

עמוד 1 מתוך 3.

<p><u>יוצאי עירק</u> <u>כורדיסטאן</u> <input type="checkbox"/> קוסטף <input type="checkbox"/> PCCA</p> <p><u>אשכנזים/צ.</u> <u>אפריקה</u> <input type="checkbox"/> טאי זקס <input type="checkbox"/> ( סרום <input type="checkbox"/> לויקו <input type="checkbox"/> מולקולרי)</p> <p><u>ערבי נוצרי</u> <input type="checkbox"/> קוקיין</p> <p><u>איראן</u> <input type="checkbox"/> אשר 2A <input type="checkbox"/> HIBM</p> <p>אחר: _____</p>	<p><u>יוצאי צפון אפריקה</u> <input type="checkbox"/> AT <input type="checkbox"/> אגירת גליקוגן 3 <input type="checkbox"/> פנקוני A <input type="checkbox"/> ניוון שרירים LGMDIIb <input type="checkbox"/> MLC1 <input type="checkbox"/> CTX <input type="checkbox"/> PCCA <input type="checkbox"/> PCCA2 <input type="checkbox"/> חירשות ( TMC1 )</p> <p><u>יוצאי תימן</u> <input type="checkbox"/> MLD <input type="checkbox"/> PKU <input type="checkbox"/> RP26</p> <p><b><u>כל זוג שאינו אשכנזי</u></b> <b><u>צריך לבדוק תלסמיה דרך</u></b> <b><u>הרופא המטפל בקופ"ח</u></b></p>	<p><u>אשכנזים (המשך)</u> <input type="checkbox"/> בלום <input type="checkbox"/> דיסאוטונומיה משפחתית <input type="checkbox"/> ML4 <input type="checkbox"/> נימן-פיק <input type="checkbox"/> אשר <input type="checkbox"/> אגירת גליקוגן 1 <input type="checkbox"/> מייפל סירופ <input type="checkbox"/> נמלין מיופטיה <input type="checkbox"/> גלקטוזמיה <input type="checkbox"/> ז'וברט 2 <input type="checkbox"/> LDD <input type="checkbox"/> אשר 3A <input type="checkbox"/> טירוזינמיה <input type="checkbox"/> ווקר ורבורג <input type="checkbox"/> SLO</p> <p><u>**רוסיה האסיאתית</u> <input type="checkbox"/> ICCA <input type="checkbox"/> MTHFR <input type="checkbox"/> HSP <input type="checkbox"/> CGD <input type="checkbox"/> MC1D <u>**קווקז,</u> <u>גרזיה, אזרביגאן,</u> <u>ארמניה,</u> <u>קז'חסטאן, אוזבקיסטן</u> <u>וטורקמיניסטאן</u></p>	<p><input type="checkbox"/> <b><u>הפקת דנ"א</u></b> <b><u>בלבד</u></b></p> <p><u>כל העדות:</u> <input type="checkbox"/> X שביר (אם ביצעה לפני 2011, ניתן לבצע שוב בטכנולוגיה מתקדמת יותר). הסיכון לטעות בשיטה הקודמת הוא קטן מ-1:30000. ביצוע בדיקה חוזרת נעשה במימון פרטי</p> <p><input type="checkbox"/> CF <input type="checkbox"/> SMA <input type="checkbox"/> חירשות (קוונקסין)</p> <p><u>אשכנזים *</u> <input type="checkbox"/> גושה <input type="checkbox"/> קנוואן <input type="checkbox"/> פנקוני</p> <p><u>* מוצא אשכנזי</u> <b><u>כולל גם יוצאי בלקו</u></b> <b><u>ומצרים</u></b></p>
---	--	--	---

שם משפחה: \_\_\_\_\_ פרטי \_\_\_\_\_ מין: נ/ז ת.לידה: \_\_\_\_\_ ת.ז. \_\_\_\_\_

שם בן זוג \_\_\_\_\_ ת.ז. בן זוג \_\_\_\_\_

כתובת \_\_\_\_\_ יישוב \_\_\_\_\_ מיקוד \_\_\_\_\_

טל. גבר \_\_\_\_\_ טל. אישה \_\_\_\_\_

**סמנו במידת הצורך:  מקור הדגימה מתורמת ביצית  מקור הדגימה מתורם זרע.**

**דת (הקף בעיגול) : יהודי / נוצרי / ערבי מוסלמי/ ערבי נוצרי - אחר:-**  
**מוצא הנבדק**

מוצא האב \_\_\_\_\_ מוצא הסב \_\_\_\_\_ מוצא הסבתא \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 מוצא האם \_\_\_\_\_ מוצא הסב \_\_\_\_\_ מוצא הסבתא \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**דת בן הזוג (הקף בעיגול) : יהודי / נוצרי / ערבי מוסלמי/ ערבי נוצרי - אחר:-**  
**מוצא בן/בת הזוג:**

מוצא האב \_\_\_\_\_ מוצא הסב \_\_\_\_\_ מוצא הסבתא \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 מוצא האם \_\_\_\_\_ מוצא הסב \_\_\_\_\_ מוצא הסבתא \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

מהימנות אבחון ה-X השביר תלויה בדיווח מדויק לגבי מקרי פיגור שכלי, בעיות התפתחות וקשיי למידה במשפחת האישה, לכן חשוב לדעת לפני הבדיקה אם קיימים מקרים כאלה במשפחתך:  
 כן / לא  
 הקרבה \_\_\_\_\_  
 הבעיה \_\_\_\_\_

האם ידועים לכם מקרים במשפחה הרחבה של מחלה / נשאות של אחת מהמחלות המתוארות למעלה ? כן/לא  
 אם כן איזו מחלה: \_\_\_\_\_ אם כן נא לפרט את קרבת המשפחה המדויקת

האם בת/ן הזוג נבדק ונמצא/ה נשא של אחת מהמחלות המפורטות מעלה? כן/לא,  
 אם כן איזו: \_\_\_\_\_

<p>אם התשובה היא כן באחד הסעיפים, פרט:</p> <p>_____</p> <p>_____</p>	<p>האם אחת מהבדיקות מבוצעת בגלל:                  לא</p> <p>א. ממצא לא תקין בעובר? <input type="checkbox"/></p> <p>ב. בעיית פריון אצל הגבר? <input type="checkbox"/></p> <p>ג. חשד למחלה אצל הנבדק/ת? <input type="checkbox"/></p> <p>ד. חרשות אצל הנבדק? <input type="checkbox"/></p>
--	--

אם את (או בת זוגך) בהריון ציינו תאריך וסת אחרון: \_\_\_\_\_ שבוע הריון \_\_\_\_\_ שבוע הריון עפ"י US \_\_\_\_\_ מס' הריון נוכחי \_\_\_\_\_ מס' עוברים \_\_\_\_\_

האם את נוטלת גלולות למניעת הריון? כן/לא. אם הפסקת, צייני: עד 3 חודשים/יותר מ- 3 חודשים.  
 האם את נוטלת תרופות כלשהן? כן/לא פרט \_\_\_\_\_

## תשובות

### מפורטים זמני הביצוע של הבדיקות השונות:

תשובה לבדיקת כרומוזומים (מי שפיר או סיסי שליה) צפויה תוך כ- 4 שבועות .  
זמן הביצוע של בדיקות הסקר הגנטיות בדם נמשך בד"כ בין 3-5 שבועות ובמקרים מסוימים אף יותר מכך.

תוצאת הבדיקה למחלה גנטית עלולה להתקבל עד 8 שבועות מיום תחילת הברור. יתכנו מצבים נדירים בהם, בשל בעיות טכניות, לא ניתן יהיה לקבל תשובה כלל, התוצאות לא תהינה חד משמעיות או שיהיה צורך לחזור על בדיקה, כולל הבדיקה הטרומ לידתית.  
המכון הגנטי עושה כמיטב יכולתו למסור את התוצאות בזמן הקצר ביותר האפשרי אך לעיתים מסיבות ביולוגיות וטכניות התוצאות עלולות להתעכב אף מעבר לזמנים המפורטים להלן.

### הצהרת הנבדק/ת

#### אני החתום מטה מאשר בזה:

1. מובא בזה לידיעתי, שבדיקת הסקר לאיתור נשאות למחלות תורשתיות, נועדה לאתר פגמים מסוימים בלבד ולא את כל השינויים האפשריים בגנים הנבדקים. כמו כן לא נועדה לזהות מחלות / בעיות אחרות.
2. מובא בזה לידיעתי, כי פילוח הבדיקות על סמך המוצא האתני מוריד בצורה ניכרת את הסיכון להופעת המחלות האמורות, אבל לא יכול למנוע אותן לחלוטין. **הובאה לידיעתי האפשרות לבצע את כל הבדיקות** הרשומות בדף זה, גם אם הסיכון שלי הוא נמוך עקב מוצאי.
3. הובאה לידיעתי האפשרות לקבל יעוץ גנטי נוסף ופרטני במסגרת מרפאה מיוחדת, לרבות מידע על בדיקות נוספות (שניתן כיום לבצע באופן פרטי או במימון ציבורי בארץ או בחו"ל).
4. מובהר לי בזה שגם אם אבצע בדיקות נוספות רבות, לא ניתן לשלול נשאות/פגמים בכל הגנים.
5. **באחריותי** ליידע את מבצע הבדיקה (המכון הגנטי) ביום ביצוע הבדיקה הטרומ לידתית על הצורך בהפקת דנ"א עוברי לשמירה עד לקבלת תוצאות צפויות של בדיקות הסקר.
6. הובהר לי בזה כי המכון הגנטי בשיבא אינו מקבל אינו מבצע בדיקות בדגימות מי שפיר/סיסי שליה מבתי חולים אחרים.
7. אני מסכים/ה בזה, כי לאחר השלמת הבדיקות יתכן וחלק מהדגימה ישמש לבקרת איכות, פיתוח טכנולוגי וקביעת שכיחות מוטציות. שימוש כזה יעשה רק בחלק קטן מאד מהדגימה ולאחר הסרת כל סימני הזיהוי מהדגימה. דגימות אנונימיות אלה יהפכו לרכוש המכון.
8. קיים סיכון קטן כי ייוודע לך מידע גנטי על עצמך, על העובר שלך או על בני משפחה שלך, שאינו קשור באופן ישיר לסיבות שהביאו אותך לביצוע הבדיקה.
9. אם אמצא נשא/ית לאחת מהמחלות הגנטיות הרצסיביות, יוזמן בן/ת זוגי לבדיקה של המוטציות השכיחות, למחלה האמורה, אשר נבדקות בתכנית הסקר. **מובא בזה לידיעתי שקיימת אפשרות להרחיב הברור בדנ"א שלו/ה למוטציות נוספות נדירות מאד ו/או רצוף מלא של הגן במקום אחר בארץ או בחו"ל . בדיקה זו תעשה באופן פרטי.**

F-GEN-25FI-220-9-1-13 עמוד 2 מתוך 3 בתוקף: 1/1/2018

10. תשובה בכתב תשלח בדואר רגיל לכתובת אותה מסרת לעיל. אם תשובה לא תתקבל בזמן המצוין בסעיף "תשובות" לעיל, **באחריותי** ליצור קשר עם מזכירות המכון ולדאוג לקבלת התשובה.
11. דגימות דנ"א תשמרנה כשנה אחת על פי חוק.
12. במקרה ודווחתי על מחלה, נשאות, או כל ממצא חריג אחר במשפחה, באחריותי להעביר למכון תיעוד מתאים בהקדם האפשרי. אי העברת תיעוד מתאים עלולה לגרום לעיכובים בעיבוד הדגימה או לתקלות באבחון והוסבר לי שאני אשא באחריות לכך .
13. אני מבין/ה שבמידה ואמצא נשא/חולה במחלה גנטית עלי להעביר מידע זה לבני משפחתי הקרובים והרחוקים.
14. בכל מקרה של מחלה גנטית משפחתית יש לפנות לייעוץ גנטי בפני יועץ גנטי מוסמך.

### מובהר לי בזה שבאחריותי להעביר את התשובות לכל הגורמים הרלבנטיים ובכלל זה הרופא המטפל ותחנת בריאות המשפחה.

למרות כל המאמצים להבטיח שהתוצאה תהיה אמינה ומדויקת לא ניתן להגיע לאמינות של 100%, בין היתר מכיוון שבדיקות סקר מבוצעות רק פעם אחת. **בדיקת בן/בת הזוג לאותן המחלות מעלה במידה מסוימת את ודאות התוצאה**  
יש לציין שבעידן של ריבוי בבדיקות גנטיות, עומדת לרשותך הזכות לבצע כל בדיקה שתמצא/י לנכון, כולל חזרה על בדיקות הסקר למחלות גנטיות, שבב גנטי לגילוי חסרים או עודפים ואף ריצוף מלא של הגנום שלך או העובר. בדיקות אלה לא מומלצות ע"י איגוד הגנטיקאים הישראלי במקרה של היריון תקין ואולם ניתן לשקול אותן במקרה של ממצא חריג בהריון. כל זאת לאחר ייעוץ גנטי מסודר.

אני מאשר/ת בחתימתי שקראתי והבנתי מסמך זה ואת דף ההסבר המצורף ואני מבקש/ת לבצע את בדיקות הסקר הגנטיות אשר סימנתי על דף מספר 1. אני מאשר/ת שניתנה לי אפשרות לשאול שאלות לאחר עיון בדפי ההסבר.

**פרטי הנבדק/ת:**

ת.ז. \_\_\_\_\_ שם משפחה: \_\_\_\_\_ שם פרטי: \_\_\_\_\_

חתימה: \_\_\_\_\_

**אני מאשר/ת שבחרתי לבצע רק את הבדיקות הנ"ל למרות שהוצע לי לבצע בדיקות סקר נוספות חתימת הנבדק: \_\_\_\_\_**

**אם את בהריון מעל לשבוע 14 , קראי בעיון וחתמי כדלהלן:**

נשאות לתסמונות גנטיות רבות ניתנת כיום לאבחון בשיטות מולקולריות מתוחכמות. בדיקות אלו נמשכות לעיתים זמן רב (שבועות מספר). מומלץ לבצען טרם ההריון או בשבועות המוקדמים, על מנת למנוע מצב שבו התשובות תינתנה בשבוע מתקדם של ההריון. הובהר לי כי בבדיקה הנעשית מעבר לשבוע 14, התשובה עלולה להתקבל במועד שלא יאפשר ביצוע דיקור מי שפיר, גם אם תהיה לכך הצדקה רפואית. הובהר לי שאין בעצם ביצוע הבדיקות לאיתור הנשאות אצלי משום התחייבות מוחלטת של המכון הגנטי והמרכז הרפואי ע"ש שיבא להמשיך ולהשלים הבירור וכן אין בה משום התחייבות לאשר ולבצע הפסקת הריון, אם העובר ימצא חולה, זאת בכפוף לשיקולים רפואיים וחוקיים. הובהר לי שתוצאות בדיקת הדם מתקבלות בד"כ לאחר כשלושה עד חמישה שבועות. המשך הברור לגבי העובר עלול להמשך כ- 6 שבועות נוספים. אי לכך קיימת אפשרות שהברור לא יהיה רלוונטי להריון הנוכחי.

חתימת הנבדק: \_\_\_\_\_