

דף הסבר וטופס הסכמה לביצוע בדיקת הסקר הגנטי האחד שבסל הבריאות,

טרום הריון ולידה:

הסבר כללי: מטרת בדיקת הסקר הגנטי האחד היא לאתר נשאות למחלות גנטיות שעלולות להשפיע על בריאות הצאצאים, באנשים בריאים ללא סיפור משפחתי של חולים באחת המחלות הנבדקות. המושג "נשאות" מתייחס למצב שבו באדם בריא נמצא שינוי גנטי סמוי (מוטציה) בגן מסוים העלול לגרום למחלה כאשר שני בני הזוג נשאים למוטציה באותו גן. במסגרת בדיקת הסקר האחד, נבדקות במקביל מוטציות/מחלות גנטיות רבות, אשר גורמות למחלות רבות הרלוונטיות לכלל האוכלוסייה, ללא הבדל במוצא בני הזוג.

בכל המחלות הנבדקות (פרט לתסמונת X שביר ולמחלת דושן), רק במידה ושני ההורים נושאים גן עם מוטציה (השינוי הסמוי) **לאותה מחלה** (מחלה בתורשה אוטוזומית רצסיבית) יש סיכון (של 25%) לצאצא חולה, בין אם הוא ממין זכר או ממין נקבה. במידה והורה אחד נמצא נשא ובהורה השני לא נמצאה מוטציה לאותה מחלה, הסיכון השארי ללידת צאצא חולה במחלה הינו נמוך. הסיכון השארי נובע מהאפשרות לקיומה של נשאות למוטציה נדירה אצל בן / בת הזוג אשר לא נכללה בבדיקה שבוצעה, ראה בהמשך אפשרויות הרחבת הבירור.

בתסמונת X שביר ובמחלת דושן התורשה שונה והעברת המחלה היא מהאם בלבד. בצורת תורשה זו, בדרך כלל, לאישה נשאית, סיכון של כ 50% להעביר את העותק הפגום לצאצאיה (זכרים ונקבות). זכרים שירשו עותק פגום של הגן יבטאו את המחלה ונקבות שירשו עותק פגום של הגן יהיו בריאות או עלולות לבטא תסמינים קלים של המחלה. מאחר ואת תסמונת ה X -השביר ואת מחלת דושן יש לבדוק רק אצל האישה, מקובל להתחיל את ביצוע כלל בדיקות הסקר האחד בדגימת הדם הנלקחת מהאישה.

בדיקת הסקר הגנטי האחד מסייעת להגדיר את דרגת הסיכון של בני זוג להוריש מחלה גנטית לצאצאיהם. במידה וימצא סיכון כזה, יתכן וניתן יהיה לנקוט אמצעים שונים לזיהוי מוקדם של המחלה, לטיפול ומניעה של המחלה ו/או לאיתור ומניעת לידה של צאצאים הלוקים במחלה, באמצעות אבחון טרום לידתי או טרום השרשה.

לצורך הערכת הסיכון לצאצא החולה במחלה, קיימת חשיבות רבה לביצוע הבדיקה **לשני בני הזוג במקביל**. עפ"י הנחיות משרד הבריאות, לא תבוצע בדיקה לנבדק/ת יחיד/ה אלא במקרים של תרומת זרע/ביצית. במקרים שבהם הבדיקה מבוצעת לנבדק/ת יחיד/ה בשל תרומת זרע או ביצית, קיים קושי להעריך במדויק את הסיכון לצאצא חולה ולפיכך דרוש ייעוץ גנטי לקבלת המלצות להמשך הבירור אצל תורם הזרע/תרומת הביצית והערכת הסיכון למחלה בצאצאים. לתשומת הלב, דגימת דם נלקחת גם מבן הזוג, אך **לא נערכת בה בדיקה מלכתחילה**. רק במידה והאישה תימצא נשאית לאחת מהמחלות הרצסיביות הנבדקות, תבוצע הבדיקה גם לדגימת בן הזוג.

אפשרויות הרחבת הבירור: נציין כי בנוסף לרשימת המחלות הנבדקות במסגרת בדיקה זו, ישנן אפשרויות לבצע בדיקות נוספות במימון עצמי. ניתן לבצע בדיקת פאנל מוטציות רחב יותר מהבדיקה הנכללת בסל, הכוללת מוטציות ומחלות גנטיות נוספות או בדיקות בשיטת ריצוף כלל הגנים שבבדיקת הסקר של משה"ב וגנים נוספים. למידע לגבי המחלות השונות

הנבדקות במסגרת סקר משה"ב, ומחלות אחרות, מומלץ להיכנס לאתר האינטרנט של משרד הבריאות: www.health.gov.il/genetics. כמו כן, ניתן לבצע בדיקות גנטיות לעובר באמצעות דיקור מי שפיר או סיסי שלייה, בתשלום פרטי. לקבלת הסבר נוסף, ניתן להיוועץ ברופא המטפל.

משך הזמן לקבלת תשובה הינו 48 ימי עבודה. **לתשומת הלב**, במקרים בהם מבוצעת הבדיקה לאחר שבוע 14 להריון, ייתכן שתוצאות הבדיקות הגנטיות תתקבלנה בשלב מאוחר של ההריון או לאחר הלידה. לפיכך, יתכן כי תוצאת הבדיקה לא תהיה רלוונטית לניהול ההריון הנוכחי. עם זאת, קיימת חשיבות לבצע את הבדיקה כעת גם לצורך הריונות עתידיים.

הוסבר לי ואני מבין/ה כי:

- רק במידה והאישה (בת הזוג) תימצא נשאית לאחת מהמחלות הרצסיביות הנבדקות, תבוצע בדיקה לדגימה שנלקחה לבן הזוג, למעט נשאות ל-X שביר ומחלת דושן (DMD), עבורן אין צורך בבדיקת בן הזוג.
- בכל מקרה של סיפור משפחתי של אחת המחלות הנבדקות בבדיקות הסקר או מחלות אחרות (כגון: פיגור שכלי, עיוורון, מחלות שריר, נכות וכד') יש ליידע את הצוות הרפואי מראש, שכן מידע זה משפיע על ביצוע הבדיקה ועל הצורך ביעוץ גנטי.
- אני מבין שאם יש ספק למחלה גנטית אצלי או אצל בן/בת הזוג באחריותי המלאה לפנות ליעוץ גנטי (כך גם לאחר קבלת התוצאות).
- הובהר לי כי המידע שמסרתי בכלל ובפרט אודות מידע אישי ועל מצב בריאותי, מידע ובריאות בני משפחתי, הינו באחריותי המלאה ואני מאשר/ת את נכונות המידע. מתן פרשנות נכונה לתוצאות הבדיקה תלוי גם בדיווח מלא ומהימן של המידע שנמסר על ידי. בכל מקרה של שינוי במידע הרפואי יש לפנות ליעוץ גנטי.
- תוצאות הבדיקה תקפות להריונות של אותם בני זוג בלבד. עם זאת, לפני כל הריון עתידי יש להתעדכן באשר לבדיקות סקר חדשות ו/או מוטציות חדשות שנוספו.
- במידה והנבדק/ת ביצעו את הבדיקה ללא בן/בת הזוג, ההתייחסות הינה כחד הורית ובמקרה של גילוי נשאות יהיה צורך ביעוץ גנטי ועדכון בני המשפחה. במידה ונדגם רק אחד מבני הזוג המידע שאקבל הינו חלקי. האחריות על השלמת הבירור היא על הנבדק/ת כולל דיגום בן הזוג במידה ויש, ו/או ייעוץ גנטי במקרה של תרומת זרע או ביצית.
- חשוב לציין כי למציאת נשאות (מוטציה) יש השלכה על שאר בני המשפחה. לאור זאת, במידה ונמצאתי נשא/ית באחריותי ליידע על כך את בני המשפחה הקרובה וליידע את הגורמים המטפלים.
- לכל בדיקה גנטית ופרשנותה יש אחוז דיוק התלוי בשיטות הנהוגות בביצוע הבדיקה במחלה הנבדקת, במוצא העדתי, ובידע הקיים בעת ביצוע הבדיקה. לפיכך, בשל מורכבות הבדיקות הגנטיות ומגבלות השיטה, יתכן שיעור מזערי של תוצאות שגויות הן לחיוב והן לשלילה. על מנת להפחית סיכון שארי זה, ניתן לבצע בדיקות נוספות, בתשלום פרטי. לקבלת הסבר וחשוב הסיכון שארי, ניתן לפנות לרופא המטפל.
- ידוע לי כי ניתן לבצע בדיקת סקר מורחבת הרבה יותר בשיטת ריצוף מלא באופן פרטי. במידה וארצה לבצע את הבדיקה המורחבת באחריותי לתאם, לבצע את הבדיקה ולהשלים את הבירור.

- לצורך מחקר שאושר כדין ולאחר ביצוע הבדיקה הגנטית הקלינית המבוקשת, ניתן יהא לעשות שימוש אנונימי (באופן שאינו מאפשר חזרה אלי) בדגימה הגנטית: ☐ אני מסכים/ה ☐ אני לא מסכים/ה לשימוש אנונימי בדגימה שלי למחקרים עתידיים.
- בהתאם להחלטת משרד הבריאות, כל נתוני הבדיקה, לרבות תוצאותיה, מועברים בצורה מאובטחת למשרד הבריאות.
- ידוע לי ואני מאשר שהתוצאות תהיינה חשופות לבן/בת זוגי ומכתב התשובה יכלול את התוצאות של שני בני הזוג (במצב שבו האישה אינה נשאית התשובה תכלול רק את התוצאה של האישה).
- תוצאות הבדיקה יעלו לאזור האישי באון ליין/האפליקציה של מכבי.
- אני מאשר שקראתי והבנתי את דפי המידע לבדיקות שאני מבצע/ת ושהובא לידיעתי שבדיקות דנ"א לאיתור נשאים הינן מורכבות מבחינה טכנית, אורכות זמן (מספר שבועות) והינן בדיקות סינון בלבד. ההסבר אינו מהווה תחליף ליעוץ גנטי.
- במקרים בו התקבלה החלטה במעבדה הגנטית כי יש צורך בשליחת תוצאות הבדיקות באחת מדרכי המסירה שלהלן, בנוסף ו/או במקום בערוצים הדיגיטליים (מכבי אונליין, אפליקציית מכבי ועמדות מכבילי בסניפי מכבי) הנני מאשר/ת שליחה לכתובת הדואר האלקטרוני להלן: _____ או אחר (פקס, דואר ישראל וכו): _____ אני מאשר/ת כי הובהר לי שמדובר במידע גנטי רגיש במיוחד וכי בחירה באחת מהחלופות לעיל הינה באחריותי בלבד.
- במקרה בו ישנה דחיפות למסור לידי את תוצאות הבדיקות הנ"ל בהקדם האפשרי וככל שלא ניתן לאתרני אני מאשר/ת ליצור קשר עם האנשים שלהלן על מנת לנסות לאתרני דרכם:
- איש קשר _____ מס' טלפון: _____

אני מביעה/ה את הסכמתי לביצוע הבדיקות ולנאמר לעיל.

תאריך: _____ שם מלא: _____

ת"ז: _____ חתימה: _____