

מבדקה

טופס בקשה להתקבל ל- medica

אני החתום מהטה, מבקשת להתקבל ל-**medica** לשם ביצוע ניתוח/טיפול רפואי או נקייה בהליכים רפואיים נוספים אחרים.

אני מבקשת שהרופאים, הסגל הרפואי וכל צוות העובדים המועסקים על ידו או המומנים על ידו יבצעו את ההליכים הנחוצים ויתנו לי כל טיפול הדרושים, לפי שיקול דעתם המקצועי בהתאם לנסיבות המקורה.

אני מאשרת שלא ניתן לי כל הבטחה בדבר תוצאות הטיפולים, הבדיקות וההליכים הרפואיים שיינטו לי/למטופלת **medica**, ואני מסכימה וידוע לי שהטיפולים/הניתוח ב-**medica** יבוצע בידי רפואי/ד"ר: _____ וככל מי שיטול עליו בהתאם לנחיים ולהוראות הקיימים במרכז רפואי זה.

א. ידוע לי, שהמחair שנקבע לעלות הפעולה אינו סופי ויתכנו שינויים / תוספות שונות אם:

1. משך הזמן של הפעולה יתמשך מעבר לאמן הנקבע.

2. ההתחייבויות שקיבلت מהמביטה אינה תואמת את הפעולה.

3. במידה ויהיה צורך בשינוי הניתוח והוספת פעולה נוספת ו/או יהיה צורך בתוספת אביזר או שתל שלא היה בתכנון והוכנס בשל צורך רפואי ועל פי בקשו של המנתה שלי.

4. תוספת בדיקת מעבדה / פטולוגיה שלא הייתה מתוכננת מראש.

5. על פי רצוני בקשתי ו/או יהיה צורך רפואי באשפוז לילה ב-**medica**.

ב. לצורך כסוי תוספת המחיר, אם תהיה, הריני מפקידה בידי **medica** מספר כרטיס אשראי/שים ללא סכום והנני מסמיך את **medica** למלא את סכום התוספת כפי שתיקבע על ידי **medica** בהתאם למחירון.

היה ולא תחול תוספת מחיר, אזי **medica** יחזיר לי את השיק בעת שחורי, לאחר השלמת הפעולה.

ידוע לי, ומוסכם, כי לא תחול על **medica** כל אחראיות בגין חפצים, כספים, תכשיטים או כל דברי ערך.

ידוע לי כי יתכן ומידע שימוש **medica** ע"י ואו מתקבל אודוטי מכל מקור אחר לרבות מידע שנוצר או מופק ע"י בקשר עם הטיפול ו/או השירות שמונען לי, יירשם ויישמר ע"י **medica** במאגרי מידע שלו, בהתאם לתנאי חוק הגנת הפרטיות תש"י-1981, מידע כאמור נדרש למטרת עמידה בהוראות כל דין לרבות הוראות חוק זכויות החולה, תשנ"ו-1996, וכן לצורך ובקשר עם מתן השירות שניתן לי ע"י **medica**, ווימסר ע"י **medica** לצדים שלישיים אך ורק לשם המטרות הניל' בcpfו להוראות כל דין.

הנני מסכימה כי ימסר מס' החדר בחלוקת בה הנני מאושפז/ת לפונים שיגיעו למודיעין **medica**, או יבקשו את המידע טלפוןנית.

תאריך: _____ שעה: _____ חתימת המטופלת:

חתימת האפוטרופוס: _____ קירבת האפוטרופוס:

(במקרה של פסול דין, קטן או חולה נפש)

**במידה ולטופל יש אפוטרופוס (והוא לא קטין),
יש לצרף צילום תעודה זהות אפוטרופוס ואישור מבית המשפט**

דף מידע – בדיקת סיסי שליה

MDBKA

نبזקת יקרה,
לפניך מידע הנוגע מהלך הבדיקה, התופעות הצפויות לאחר הפעולה
ותהיליך קבלת התשובה.
בכדי לארז את תהיליך הקבלה מצ"ב רשות בדיקות/אישורים ומסמכים
שליליים להביאו ליום הבדיקה, בנוסף מצ"ב שאלון קבלה.
את שאלון הקבלה (טופס "קיבלה ויעוץ לנבדקת לפניה סיסי שליה") רצוי
להדפיס בבית ולملא אותו בכתב קריא על מנת לחסוך בזמן הקבלה
המשדרית ב-[medica](#).

עליך להגיע לבדיקה, עם הדפסת תוצאות בדיקת סוג דם וכן כל בדיקה שנעשתה במהלך החירון הנוכחי
בכדי לאטר מומינים (סקר שליש ראשון וskinpot עורפית וכל בדיקה אחרת), וכן מסמכים הנוגעים
לביעות שהתגלו בהרionario קודמים באם היו.
במידה וסוג הדם שלך שלילי (RH שלילי) או הין לוקחת מדלי דם عليك לקבל הנחיות מהגורם דרכו
זימנת את התור (הרופא/ה המטפל/ת או מוקד זימון תוריהם)

מהלך הבדיקה:

בדיקות סיסי שליה מבוצעת בדרך כלל בין השבוע⁶ - 13⁰

בבדיקה זו נשאים פיסות / סיסים מהשליה ונשלחים לבדיקה במעבדה גנטית. הדגימה נלקחת מהשליה והעובד אינו חש בכל חסר.

במעבדה, תאי העובר מבודדים לצורך ביצוע הבדיקות השונות.

בדיקות השגרתיות המבוצעות בסיסי שליה הן:

- ◆ בדיקת שבב ציטוגנטי (צ'יפ גנטי/ CMA). לידעתך, הסיכון למצוא בעיה משמעותית רפואיית אצל נבדקת שגרתית ללא גורמי סיכון, על פי הספרות הרפואית הינו 1:150 עד 1:200.
- ◆ במידה וקיים ממצאים חריגיים בבדיקה השקיפות העורפית או בסקירות, הסיכון עשוי להיות גבוה ◆ שמירת תאים - לצורך בדיקות נוספות בהמשך ההירון שאינן מתבצעות בבדיקה מי השפיר השגרתי, שמירת תאים היא עד למועד הלידה והינה **כלולה בתשלום**.
- ◆ בדיקת RFLP / QFPCR - מאפשרת קבלת תשובה מוקדמת תוך 3 - 2 ימים, לפחות 5 כרומוזומים השכיחים ביותר כמעורבים במומים כרומוזומליים, הבדיקה **כלולה בתשלום**.

בדיקות הנוספות שניתן לבצע במסגרת בדיקת סיסי שליה: (ראה טופס הסכמה לבדיקת שבב ציטוגנטי ובבדיקות נוספת)

★ בדיקת ריצוף האקסום (OCT) (בזמן המטופל בתשלום נוספת).

★ בבדיקה קריאוטיפ: מגלה חלק קטן מהמחלות הקשות שניתן לגנות היום בבדיקה הצ'יפ, כאשר **מעט** כל מה שניתן לאבחן בבדיקה הקריאוטיפ ניתן לאבחן גם בבדיקה הצ'יפ (בתשלום נוספת).

ביעוץ הגנטי שיבוצע סביר הפעולה, ניתן לדון בנחיצות הבדיקות הנוספות.

בדיקות

לאחר הבדיקה אנו ממליצים על:

- ◻ מומלצת למנוחה והימנעות ממאמץ במשך יומיים.
- ◻ ביקורת אצל הרופא המטפל תוך 16 - 7 ימים.
- ◻ מיום הבדיקה למטרת בדיקת הדופק העורר.
- ◻ רצוי להימנע מקיים יחס מיין עד שבוע לאחר הבדיקה.

תופעות צפויות לאחר הפעולה:

כמו כל בדיקה חודרנית אחרת, בדיקת סיסי שליה עלולה להיות מלאה בסיבוכים, הסיכון העיקרי הנזק הפלת. שכיחות ההפלות סביר 1 ל- 200 (כ- 0.5%). ההפלות הקשורות ישירות בתהילך הדיקור מתרחשות על פי רוב ביום הראשון הריאשוני לאחר הבדיקה. במהלך הפעולה ואחריה יתכנו לחצים בבטן התחתונית, כאב קל באוזור הדיקור והתכווצויות קלות היכולות להימשך כ- 3 ימים.

יש לפניו נשים בנסיבות הבאים:

במידה שሞפיעה אחת מהתופעות הבאות יש לפניו מידית למיון נשים הקרוב לאוזור מגורייך עם סיוכם רפואי שקיבלה לאחר הבדיקה.

- ◻ חום מעל 37.5 מעלות.
- ◻ ירידת מים או דימום (וגינלי).
- ◻ הופעת התכווצויות חזקות המופיעות בגלים ומדומות צירית לידיה או כאבי בטן מתגברים.

קבלת תשובה:

- קבלת תשובה מהירה תוך 5 - 3 ימי עסקים. תוצאות של בדיקת הציפי הגנטי מתקבלות תוך שלושה שבועות, לעיתים נדרש לבצע תרבית תאים ואז התשובה עשויה להתעכב.
- בין התשובה הראשונית לסופית קיימת זהות בר- 99% מהמקרים. לעומת זאת, כ- 1% מהמקרים ייתכן שהבדל מהותי בין התשובה הראשונית לסופית, עד כדי "תקין" בראשונית ולא תקין" בסופית, ככל מקרה, **התשובה הסופית היא זו שקובעת**.
- תוצאות הבדיקות קריוטיפ / אקסום, לוקחות זמן רב יותר.

מתי יכול להיות שינוי מהתשובה הראשונית לסופית?

אחרי מתן התשובה הראשונית המעבדה בודקת תאים נוספים, זאת בכדי לשולב שינויים מזעריים או שינויים המופיעים רק בחלק מתאי העורר.

לעתים רוחקות, נדרש עיבוד נוסף של התאים שנועד לוודא את תקיןותם / אי תקיןותם ולצורך ביצוע בדיקות נוספות (במידה נדרש).

- ◻ תשובה הציפי הגנטי מתקבלת טלפוןנית שבועיים או ארבעה שבועות מיום הדיקור ובכתב 5 - 6 שבועות לאחר מכן.

בכל מקרה של תשובה בלתי תקינה יאתר צוות היחידה / המעבדה את הנבדק ואת רופאה באופן מיידי. ייעוץ גנטי ניתן לפי הצורך ובהתאם למצאי הבדיקה על ידי יועץ גנטי מטעם המעבדה המבצעת.

ג. בבקשת בדיקות נוספות או בכל שאלה, ניתן לפניו למזכירות היחידה.

ב盍לה והמשך הירyon ולידה קלים.

צוות יחידת מי שפיר

MDBKA

בדיקות נוספות שנייתן לבצע בבדיקות מי שפיר/סיסי שליה

1. בדיקת קריווטיפ

בבדיקה הקריווטיפ, מוגלה חלק קטן מהמחלות הקשות שניתן לגנות היום בבדיקה הציפי, כאשר כמעט כל מה שניתן לאבחן בבדיקה הקריווטיפ ניתן לאבחן גם בבדיקה הציפי.

בדיקה הציפי כאמור בוחנת את רוב הדברים המתגלים בבדיקה הקריווטיפ, אולם בכל זאת ישנים מוצבים ייחודיים שניהם נמצאו בבדיקה זו. שככל- 1 מתוך 3,000 מקרים, מוגלה ממצא חמור בקריווטיפ בלבד אשר לא היה מתגלה בבדיקה.

2. ריצוף אקסומרי (מצורף דף מידע נוסף אשר יש לקרוא אותו)

בבדיקה ריצוף NGS (פאנל גנים ב - NGS או WES = Whole exom sequencing) הינה בדיקה חדשה שמטරתת להזות את הגורם הגנטי למחלה הקליני של הנבדק, עד היום על מנת לאבחן מחלת גנטית רוצה כל גן בנפרד, ביום בבדיקה אחת ניתן לרוץ את כל הגנים המקודדים לחלוונאים.

בעזרת טכנולוגיה זו המאפשרת ריצוף של כל האזוריים המקודדים בגנים ניתן להגדיל יותר מפי 2 את איתור המחלות הגנטיות בדגימות מי השפיר. ככלומר ביצוע בדיקת מי שפיר עם ציפי גנטי בלבד מATORת מחצית מהמחלות הנינטות לאיתור בבדיקה מי שפיר עם ציפי גנטי אליה מוסיפים גם את האקסום, מדובר במחלות קשות (קשורות בין היתר גם בפיגור שכלי). בבדיקה זו לא מדווחות תוצאות שימושוון לא ברורה.

בדיקה זו חיונית ומומלצת במיוחד במקרים שיש מומים או חשש גדול לתרסמות גנטית. בכ - 1 מתוך 100 מקרים שבהם מהלך ההריון תקין לחלווןין, בדיקה זו תארור תסמונת גנטית חמורה אשר יהיה בו כדי לשנות את החלטות לגבי המשך ההריון. יודגש כי קיימת אפשרות לבצע בדיקת הריצוף האקסומי בהמשך מעקב ההריון, מתוך החומר הגנטי שנשמר מהesisים. לצד זאת יובהר, כי בבדיקה ריצוף האקסומי עורכת כשלושה שבועות ולפיכך יש חשיבות להודיע, במידה ותבחרו לבצע את בדיקת הריצוף האקסומי, מוקדם ככל הנימן.

ידוע לי כי הגם שטרת הבדיקות הגנטיות הינה להפחית את הסיכון להביאILD הולקה בתסמונת גנטית, הבדיקות האמוראות מוגבלות בהתאם לידע ולאפשרויות הבדיקה הקיימות כיוון.

אני יודעת ומסכימה לכך שהטיפול העיקרי (למעט אם נבחר ותואם מראש רופא לפועלה), וכל ההליכים האחרים יישו בידי מי שדבר יוטל עליו, בהתאם לנוהלים ולהוראות של medica, וכי לא הובטה לי שתעשה, כולה או חלקם בידי אדם אחר, ובבלבד שיישו באחריות המקובלת במוסד בכפוף לחוק.

להלן בחירתי לגבי הבדיקות שברצוני לבצע בדוגמאות מי השפיר:

- בדיקות צ'יף גנטי**
- בדיקות צ'יף גנטי ובדיקת קריווטיפ (בדיקות הקריווטיפ כרוכה בתוספת תשלום)**
- בדיקות צ'יף גנטי ובדיקת ריצוף אקסומי (בדיקות הריצוף האקסומי כרוכה בתוספת תשלום)**

لتשומת לך: בלי קשר לבחירתי בטופס זה, עדין יש צורך לבדוק האם נדרשות בבדיקות נוספות, כגון: שמירת תאים, שמירת דנ"א, בדיקת מולקוריית מחלה מיוחדת לה בני הזוג בסיכון גבוה (לפי המלצה יועץ גנטי) ועוד, והכל בהתאם להמלצת רופא מעקב ההריון ו/או היועץ הגנטי.

MDBKA

אני מצהירה ומאשרת, כי קיבלתי את כל ההסבירים המחייבים ביחס לבדיקות אותן יש באפרותי לבצע במעמד בדיקת מי השפיר/סיסי שיליה.

אני מאשר/ת כי יתרונות ומוגבלות הבדיקה הושברו לי לשבעות רצוני וכי הבנתי את ההסביר

חתימת המטופלת



חתימת האפוטרופוס (במקרה של פסול דין, קטין או חולה נפש)

שם האפוטרופוס (קרובה)

אני מאשר/ת כי הסברתי בעל פה למטופלת /לאפוטרופוס / למתרגם של המטופלת את כל האמור לעיל בפירות הדרוש וכי הוא/היא חתמה בפני לאחר שוכנעתי כי הבינה את הסביר במלואם.

שם הרופא: _____ מס' רישון: _____ חתימת הרופא/ה:

קשריו למטופלת

שם המתרגם

שאלון רפואי לאישה המבוצעת בדיקת סיסי שליה
MDBKA
**MDBKA
AMG**
שם משפחה: _____ **שם פרטי:** _____ **ת.ז.:** _____

פרטי הנבדק
נייד: _____ **מוצא מצד האב:** _____ **גיל:** _____

כתובת: _____ **דו"ל:** _____

שם משפחה: _____ **שם פרטי:** _____ **ת.ז.:** _____

פרטי בן זוג
נייד: _____ **מוצא מצד האב:** _____ **גיל:** _____

סוג דם: _____ **RH:** _____ **סקר נוגדים לא ישר (קומבස)**
פרטים רפואיים:
הרიון מס'FFFF: לידות חי: לידות מת: ילדים בחיים כיום: הפלות טבעיות: הריוון טבאי/טיפול:
מספר הרינוות העבר בהם בוצע דיקור מי שפיר: _____ שם בית החולים בו בוצע הדיקור:
פרטים על הריוון הנוכחי:
תאריך וסט האחרון: _____ שבוע הריוון לפי אולטרה סאונד: _____
מין העובר באולטרה סאונד: זכר / נקבה / לא ידוע עובר יחיד/תאומים: _____
סיכון על פי שקיימות עורפית: _____ מ"מ
סקר I (סקיימות עורפית)
בוצע / לא בוצע
סקיימות עורפית: _____
סיכון על פי שקיימות עורפית: _____/1 סיכון משולב על פי שקיימות עורפית ובדיקת דם: _____
בדיקות סקר גנטי
בוצעו בשנת _____ / לא בוצעו
האם נמצא נשאיית לאחר מהלכות הנבדקות בסקר הגנטי כן / לא שם המחללה: _____
האם בן זוג נבדק ונמצא נשאי? _____
C.2.15330

MDBKA

מומלץ להתעדכו בבדיקות הגנטיות המוצעות לקהל הרחב לפי מוצא בני הזוג, וכן לברר האם ניתן להשלים בדיקה למוטציות נוספות לביקות שבוצעו בעבר!

ניתן לבצע סקר גנטי מורחב שאינו תלוי מוצא עדתי הבודק מאות מחלות

כן / לא

האם במשפחה ידוע על הפרעה כרומוזומלית?
במידה ותשובתךamina "כן", מומלץ לצרף מסמכים רפואיים.
שם המחלה:

כן / לא

האם במשפחה ידוע על תסמונות גנטיות / הפרעות כרומוזומליות / פיגור שכלי / אוטיזם /
מומים מולדים / עיוורון / לבקנות / ניונן שריריים / הפרעה אחרת?
במידה ותשובתךamina "כן", מומלץ לצרף מסמכים רפואיים.

אם כן, נא לפרט:

קרבתה המשפחה למטופלת:

רצון / ממצאים באולטראסאונד / שקייפות עורפית מעל 3 מ"מ / גיל / אחר

**סיבת
הבדיקה**

שם רופא מפנה / יועץ גנטי:

**לא יבוצע כל אבחון נוסף ללא תיאום ישיר
עם המכון הגנטי / המעבדה הגנטית לפני בדיקת סייסי שליה**

מצורף דף מידע לגבי הבדיקה أنا קראי אותו בעיון לפני הבדיקה ואשרי קבלתו
אני מצהירה ומאשרת כי קראתי והבנתי את החומר כתוב בשאלון זה ובדף במידע

תאריך: _____ חתימת המטופלת: _____ שם המטופלת: _____

ט. 333301

טופס הסכמה לבדיקה סייסי שליה / ביופסיה משליה (CVS) CHORIONIC VILLUS BIOPSY / PLACENTAL BIOPSY



בבדיקה סייסי שליה או ביופסיה משליה נעשית לצורך אבחון הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה הניטנים לאיבחונים במוגבלות הקיימות. הבדיקה מתחזעת בדרך כלל בשבוע 10 - 12 להריון. היתרונות של הבדיקה הוא ביכולת לאטר נבעיות כרומוזומליות או מחלות בשלב מוקדם של ההריון ובמידת הצורך לבצע הפסקת הרין באמצעות גרידה.

MDBKA

- את הבדיקה ניתן לבצע בשתי דרכים:
א. החדרת צינורית דקה דרך הנרתיק עד לשלה בהנחיית אולטרסאונד.
ב. דיקור השלה דרכן דופן הבطن והרחם.
מיקום השלה הוא שקובע את הדרך בה תבוצע הנפעולה. בהרין מרובה עוברים יש צורך בדיקור נפרד של כל שליה.

הבדיקה היא בעלת מהימנות גבוהה לגבי מומים כרומוזומליים שנבדקו, אך בבדיקה המפורשת כתקינה אינה שוללת לחלוtin קיום מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדוקם בבדיקה שליה.
הבדיקה מבוצעת ללא הרדמה או בהרדמה מקומית.

קיימת חשיבות מרובה לדיווח מكيف על מחלות גנטיות במשפחה ועל בדיקות שנעשו לגילוי הפרעות גנטיות

שם המטופלת: _____ שם משפחה _____
ת.ז. _____ שם האב _____ שם פרטى _____
אני מצהירה ומאשרת בזאת שקיבلت הסבר מפורט בעל פה מפרופ'/יעץ גנטי: _____
שם המשפחה _____ שם פרטى _____
על הצורך בבדיקה: סייסי שליה ביופסיה משליה כדי לגלוות ליקויים אצל העובר בשל: _____
(להלן הבדיקה)

הוסבו לי החלופות האבחנתיות, יתרון וחסרונו ותופעות הלועאי שלهن.
אני מבקשת ומסכימה בזאת לבצע את הבדיקה לשם בדיקת כרומוזונים של העובר ברוחמי וכן כל בדיקה גנטית אחרת של השלה שרפואית ימצאו לנכון, על בסיס מידע רפואי, כדי לאבחן הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה הניטנים לאיבחון טרום לידה במוגבלות הקיימות. הוסבר לי שקיים אפשרות שהדיקור או החדרת הצינורית לא יצלח. או שתרבתית התאים שיתקבלו לא תצמח, או שתוצאות לא תהיוין חד משמעותיות והיה צורך בחזרה על הדיקור או להחדרת הצינורית, או לבצע בדיקה של מי שפיר. כמו כן, הוסבר לי שתוצאות תקיןות של הבדיקה, אין מבטיחות כי הילד יהיה חופשי ממומיים גופניים, נפשיים או שכליים לרבות מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדוקם בבדיקה סייסי שליה.

אני מצהירה ומאשרת בזאת כי הוסבר לי שלאחר הבדיקה צפואה מהושה של רישיוט או לחיצים בבטן תחתונה ויתכן כאב קל במקום הדיקור ודימום נרתיק קל.
כמו כן, הוסבו לי הסיבוכים האפשריים לרבות הפלת ב- 1% מהמקרים, במקרים נדירות פגיעה פיזית בעובר וכן התפתחות זיהום אשר עלול לחיבר כריתת הרחם ובמקרים נדירים ביוטר עלול לגרום למומות.
דיקור נוסף הנעשה בסמוך לדיקור הראשון מגביר את הסיכון מגבר להופעת הסיבוכים המפורטים לעיל.

אני מודעת בזאת את הסכמתני לביצוע הבדיקה.
הסכם ניתנת בזאת גם לביצוע הבדיקה מקומית לאחר שהוסבו לי הסיבוכים האפשריים של הרדמה מקומית לרבות תגובה אלרגית בשדרגות שונות לחומרה ההרדמה.
אני יודעת ומסכימה לכך שהליכים האחרים ייעשו בידי מי שהדבר יוטל עליו. בהתאם להנלים ולהוראות של המוסד וכי לא הובטה לי שייעשו, כולם או חלקם, בידי אדם מסוים ובכלל שיעישו באחריות המקובלת בבית החולים בכפוף לחוק.

תאריך _____ חתימת המטופלת: _____ שעה _____
אני מאשר/ת כי הסברתי בעל פה לאישה את כל האמור לעיל בפירות הדריש וכי היא חתמה על הסכמה בפני לאחר שוכנעתי כי הבינה את הסברי במלואם.

ג.
400

שם הרופא: _____ מס' רישון: _____
חתימת הרופאה: _____
רחוב הברזל 28 רמת הHayal, תל-אביב, טלפון: *2147 * 08-17
Habarzel 28, Ramat Hahayal, Tel Aviv, Tel: *2147 * 08-17

טופס הסכמה
לבדיקה שבב ציטוגנטי בעובר
CHROMOSOMAL MICROARRAY ANALYSIS (CMA)

MDBKA

בבדיקה הציג הgentiy נועדה לאתר שינויים גנטיים גנומיים כמותיים מזעריים (עודפים או חסרים, המכונים CNVs - Copy Number Variants), העולמים לגרום לפיגור שללי, לאוטיסם, למומים מולדדים, ו/או לביעות גנטיות אחרות, הנitinim לאבחן טרומ לידתי בוגבלות הטכנולוגיות הקיימות, במקשייר בו מתבצעת הבדיקה ובסייגים המפורטים בהמשך.



שם המטופל: _____ שם משפחה _____

שם האב _____ שם פרטיא _____

הסיבה לביצוע הבדיקה:

אני מצהירה ומאשרת בזאת שקיבלת הסביר מפורט בעל פה מרופא/יועץ גנטיא: _____ שם המשפחה _____ שם פרטיא _____

על הצורך בביוצו בבדיקה שבב ציטוגנטי בעובר.

כמו כן, הוסברו לי החЛОפות לאבחן טרומ לידתי במסגרת הייעוץ הגנטיאי שניתן לי.

בין היתר הוסבר לי כי, בארץ ובעולם נעשה שימוש בשניים הנבדלים זה מזה מבחינה טכנולוגית, במספר ובכפיפות הgalais הכלולים בבדיקה ובאתרים הנבדקים.

הבדיקה המבוצעת במכון הגנטיאי של מרכז רפואי: _____

הבדיקה אינה מיועדת לגילות:

- שינויים כמותיים המופיעים בצורה של "מוואיקה" (כלומר, שינוי מופיע רק בחלק מהתאים), שינויים הכרומוזומליים מאוזנים במבנה הכרומוזום, כדוגמת: אינברסיות מוטרנסולוקציות רציפראקליות, שינויים אלו ניתנים לזהוי באמצעות בדיקת הקריוטיפ.
- שינויים הקשורים במנגנוןים נוספים כמו: שינויים הקשורים לביטוי, הפעלה או השתקה של גנים (אפיגנטיפ), שינויים ברצף הקוד הגנטיאי וכן שינויים לא מאוזנים שלא מיוצגים על גבי הציג.
- הבדיקה אינה מזהה השינויים באזורי החזירים על עצם או אין ייחודיים בגנים כגון אזורי קצחות הכרומוזומים (הטלומרים) ואזורים החיבור בין הכרומטידות המרכיבות את הכרומוזום (צנטרומרים).
- גודל השינויים המדוחחים מיצג ממוצע חשוב בין שני סטנים (פרובטים) סמוכים, ועל כן לא ניתן להגדיר במידוק אילו גנים/אקסונים ממוקמים בגבולות השינוי.
- תוצאה תקינה בבדיקה הציג הgentiy, אינה שוללת מצב בו יש שינוי הקשור בתסמונת, שלא ניתן לזהות באמצעות הציג.

בבדיקה זו לא ידוחו:

- חסרים הקטנים מד-1Mb ותוספות הקטנות מד-2Mb, אלא אם כן יש חשד כי הינם בעלי משמעות קלינית.
- שינויים הקשורים לליקוי פריוון או שינויים הכרומוזום-Y.

0153-5 0153-5

MDBKA

- שינויים הקשורים בנסיבות של מחלות אוטו-ומיליות רצסיביות (מחלות הדורשות שני בני הזוג יהיו נשאים בכדי לגרום למחלת).**
- שינויים המעלים סיכון סטטיסטי למחלות בגיל מבוגר (سرطان, מחלות נירולוגיות ועוד).**

כל שינוי המאותר באמצעות היציף, מסוג לאחת מההגדרות הבאות:

- שינוי שפיר - BENIGN:** שינוי חסר משמעות קלינית, ידוח על פי בקשת גנטיקאי בלבד.
- שינוי פתוגני - PATHOGENIC:** שינוי בעל משמעות קלינית מוכחת על פי הספרות הרפואית.
- שינויים שימושתו הקלינית אינה ברורה (VOUS):** שינוי זה מסוג לאחת משלוש תת-הגדרות הבאות:
 1. **Likely Benign** סביר להניח שפיר: נמצא גנומי, שאינו חשוד בסבירות גבוהה כפתוגני, אך אין מספיק מידע כדי לסווגו שפיר.
 2. **Likely Pathogenic** סביר להניח פתוגני: נמצא גנומי, החשוד בסבירות גבוהה כפתוגני, אך אין מספיק מידע כדי לסווגו כפתוגני.
 3. **(NOS) Uncertain Clinical Significance - Not Other Specified** ללא אפיון נוסף: נמצא גנומי שאין עליו ביום 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 הקגריות הבאות:

- توزאה תקינה:** כאשר בדגימה אחרתו שינויים שהינם שפיריים או סביר להניח שפיריים.
- توزאה לא תקינה:** כאשר בדגימה אחרתו שינוי, שהינו בעל משמעות קלינית פתוגנית או סביר להניח פתוגני, גם אם החדרות אינה מלאה והביטוי שונה בין הפרטים.
- במידה ובדגימה אחרתו שינויים בקבוצה ב לעיל.** תשוג התזואה כלל חד משמעות.

אמינות הבדיקה הינה: 99%

בחירה הנבדקת - דיווח תוצאות שימושתו אינה ברורה. יש לסמן להלן:

- אני מעוניינת לקבל תוצאות שימושתן אינה ברורה בעקבות הגנטי -** (Variants of Uncertain Clinical Significance) VOUS
- אני מעוניינת לקבל תוצאות שימושתן לא ברורה, לרבות ממצאים שתידירותם נמוכה מ- 5%,**
 - חסר בכרוםוזום 15, באיזור 15q11.22 הכלול את הגן NIPA1, בגודל כ-1 מ"ב.
 - הכפלת הכרוםוזום 15, באיזור 15q13.3 הכלול את הגן CHRNA7, בגודל כ-1.5 מ"ב.
 - הכפלת הכרוםוזום 16, באיזור 16q13.11 הכלול את הגן MYH11, בגודל כ-1.5 מ"ב.
 - הכפלת הכרוםוזום 16, באיזור Distal 16q11.2, הכלול את הגן SH2B1, בגודל כ-0.3 מ"ב.

אני מאשרת כי יתרונות ומוגבלות הבדיקה הוסבו לי לשביעות רצוני וכי הבנתי את ההסביר.

חתימת המטופלת:

שעה

תאריך

ט-6-01550

נספח א'

לטופס הסכמה לבדיקת שבב ציטוגנטי בעובר

Chromosomal Microarray Analysis (CMA)

MDBKA

הקריטריונים לניתוח הנתונים ולדיווח התוצאות:

ידוחו חסרים ותוספות באזוריים המוצגים על גבי השבב הцитוגנטי הידועים כירוקים לתחלוּה:

- **Cyto-Regions** - באזוריים בהם ידוע על שינויים כמוותיים הקשורים לתסמנויות גנטיות או פרפרות ידועות ידוחו חסרים ותוספות שגודלם מעל 400,000kb (בסיסים).

- **באזוריים גנומיים אחרים** - ידוחו חסרים ותוספות שגודלם מעל 1,000,000kb (1Mb=1000Kb) בסיסים.
- **שינויים קטנים מהמצוין לעיל יתכן וידוחו במידה ויש חשד כי הממצא עלול להיות קרוץ בהפרעה.**
- **לא מדויקים שינויים באזוריים הידועים כפולימורפים (שכיחות מעל 1%) או אזוריים אשר ידוע כי אין להם משמעות קלינית.**
- **השוואה מתבצעת בעיקר מול מאגר הנתונים DGV (<http://projects.tcag.ca/variation>)**
- **התוצאה מבוססת על מאגרי נתונים המעודכנים מעודעת לעת. שינויים במאגרי הנתונים עשויים להשפיע על פרשנות התוצאות.**
- **ניתן לפניות אלינו לפרשנות חוזרת של התוצאה בחולוף זמן ואם מתעוררות שאלות.**
- **אין חובת דיווח של נשאות למחלות רצסיביות או לאזוריים של גנים הנמצאים בקשר עם מחלות ממאירות או מחלות המאפיינות עיקר את הגיל המבוגר. כמו כן אין חובת דיווח של אזוריים של הומוזיגוטיות, ככלומר אזוריים בהם אין שונות בסמנטים הגנטיים במקטעי כרומוזומים שנורשו מכל הורה.**

מצבים מיוחדים

לעתים יש צורך בדוחות תוצאות עם משמעות קלינית לא צפופה, שלא קשורה לסייעת ביצוע הבדיקה. לרוב תוצאות אלה הם בלתי צפויות ולא קשורות לסייעת הבדיקה. ועל כן גם הרופא המפנה וגם המתופלים צריכים להיות מודעים היטב לאפשרות זו.

בבדיקה זמוכ ניתן לגłów שינויים גנומיים כמוותיים, אשר :

1. **מගלים נשאות למחלות רצסיביות: אין חובה לדוח מפורט ושגרתי. יש לציין בדוח תשובת המעבדה שלא מדובר על ממצאים אלה.**
2. **מабחנים או חווים מחלת גנטית שטרם בא לידי ביטוי קליני או לא אובחנה עדין אצל המטופל/ת. לעתים נמצאים שינויים גנומיים כמוותיים הגורמים למצב שלא אובחן קלינית או בנשאים פרה סימפטומטיים למחלות עתידיות. במקרים אלה אין חובה לדוח על ממצאים אלה, יש לשקל דיווח במידה וקיים טיפול יעיל למניעת הופעת או החמרת התסמינים.**
3. **עלולים לגרום לסיכון יתר לתחלוּה סרטן.**
4. **מומלץ לשקל לדוח על ממצאים בגנים הידועים ומודוחים כ- "Tumor suppressor genes" (דוגמת RB1, TP53, APC), כיון שאיתור נשאות של החסרים הללו בהורים עשוי לשנות את צורת המעקב וניהול הטיפול בנשאים (אייתור מוקדם, טיפול מותאם וכו') גם אם הבדיקה בוצעה בהתויה אחרת.**
5. **אזורים הומוזיגוטיים. אין חובה לדוח על קיום אזוריים הומוזיגוטיות וגודלם פרט למצבים בהם קיים חשד ל-(UPD), בעל משמעות קלינית ברורה, או באזוריים אשר ידוע שהhomozigosity בהם עלולה לגרום לתסמנות קלינית. דיווח על ממצאים כאלה הוא רק בנסיבות המוסgalות להיות שינויים מסווג זה.**

מבדקה

שאלות ותשובות שיסייעו להבנה מושמעות הבדיקה

יתרונותיה ומוגבלותיה

1. מהו המטען הגנטי של האדם (הגנום) ?

כמעט בכל התאים בגוף מצוי המטען הגנטי במלואו. המטען הגנטי מסודר במרקזים הקרוים כרומוזומים. לרוב האנשים 23 זוגות כרומוזומים (סה"כ 46) בכל זוג כרומוזום אחד הורש מהאם והשני מהאב. הכרומוזומים עשויים מסליל ארוך של חומר התורשה הקרווי DNA. הכרומוזומים נושאים כ-3,000 גנים שחילקם אחרים ליצירת חומרים חיוניים לצורך התפתחות הגוף ותפקודו התקין. הגנים כתובים באמצעות קוד גנטי המורכב משילוב של 4 סובי אוטיות או בסיסים (G, T, C, A). המטען הגנטי מכיל כשלושה מיליון אוטיות, מרביתן אינן מקודד לגנים אך יתכן ובכל זאת יש לו קשר לתחלואה.

2. מהן הפרעות כרומוזומליות ?

הפרעות במטען הגנטי אחראיות לסוגים שונים של מומים מלידה, תסמונות גנטיות, פיגור שכלי, אוטיזם ועוד. חלק מההפרעות במטען הגנטי נובע מעודף או חסר של כרומוזומים שלם או חלק ניכר ממנו. למשל תסמונת דאון נובעת מעודף כרומוזום 21 (שלושה עותקים של כרומוזום 21 במקום שניים) הפרעות אלה ניתן לאתר באמצעות בדיקת mikroskop או של תאים מדם של אדם שנולד או מדגימת מי שפיר או סייסי שליה של עבר. בדיקה זו קרובה בדיקת קריוטיפ. בדיקת קריוטיפ מסוגלת לזהות שינויים שוגדים עלה על 10-5 מיליון אוטיות או בסיסים.

3. מהן הפרעות כרומוזומליות תת-מיוקוסקופיות ?

חלק נוסף מההפרעות במטען הגנטי נובע מעודף או גנטי שאינו ניתן להיות באמצעות mikroskop או שכן גודל השינוי קטן יחסית. עם זאת גם שינויים "ميزעריים" כאלה יכולים להיות כרוכים בהפרעות קשות, לרבות מומים מלידה, תסמונות גנטיות, פיגור שכלי, אוטיזם ועוד. חלק מסוימים הללו ניתנים להיות השבב הציטוגנטי המאפשר בדיקה מפורטת יותר תוך בחינת מספר רב של גלאים או סמנטים גנטיים, בו זמנית.

4. מהי המשמעות התשובה "תוצאה חריגה"?

תוצאה חריגה משמעותה כי זהה חסר או תוספת כרומוזומליים העולמים להיות קשורים במצב תחלואה. במקרה כזו תומני ליעוץ גנטי בדבר משמעות התוצאה.

5. מהי פרוש התשובה "אין עדות לחסר או תוספת כרומוזומלית באטרים הידועים כקשורים לתסמונות גנטיות ידועות"?

משמעותה כי לא נמצא שינויים מסוימים העוניים על הקריטריונים לדיווח שпорטו לעיל. גם אם נמסרה תשובה כזו הדבר לא שולל את כל התסמונות הגנטיות או את הנסיבות התורשתיות האפשריות. נציג כי אם הבדיקה בוצעה בשל חשד להפרעה בעובר שסיבתה לא התגלתה בבדיקה, יש להמשיך בניסיונות האבחון בדרכים נוספות.

6. מה הסיכוי לגילות שינוי כמותי משמעותי בבדיקה השבב הציטוגנטי ?

הסיכוי לגילות שינוי כמותי בעל משמעויות רפואיות תלוי בסיבה הראשונית לביצוע הבדיקה:

- בפרטים עם אוטיזם, פגיעה שכילת או מומים מלידה כ- 10% - 20% .
- בעוברים עם מומים ממשמעותיים כ- 5% - 7% .
- בהרionarioות ללא ממצא חריג או גורם סיכון כ- 0.5% (Wapner et al., NEJM, 2012).

7. האם בבדיקה השבב הציטוגנטי מזהה את כל ההפרעות הכרומוזומליות ?

לא. חלק מההפרעות הכרומוזומליות לא יזוהה על ידי השבב הציטוגנטי, למשל הפרעות מאוזנות שאינן כרוכות בחסר או תוספת של מטען גנטי (כגון טרנסלוקציות מאוזנות), חסרים או תוספות באזוריים כרומוזומליים שאינם מיוצגים על גבי השבב הציטוגנטי, ומצבים של "מזואיקה" כלומר הפרעה כמותית לא מאוזנת המצוייה רק בחלק (50%) מהתאים.

MDBKA

8. האם בבדיקה השבב הцитוגנטי מזהה את כל ההפרעות והתסמונות הגנטיות באדם?

לא. חלק מהתסמונות או ההפרעות הגנטיות עלול להיגרם על ידי שינויים שאינם מתגלים בבדיקה כגון מוטציות נקודתיות (שינויי של אוטו/וות בודד/ות ברכף הגנטי) או שינויים כמותיים במספר קטן של בסיסים שאינם ניתנים לזיהוי על ידי בדיקת השבב הцитוגנטי.

9. האם ידווחו כל השינויים שיזוהו על ידי השבב הцитוגנטי?

לא. הקריאוטריוונים לדיווח מפורטים למעלה בסעיף "הקריאוטריוונים לניטוח הנתונים ולдиוקה התוצאות"

10. מה מידת הוודאות והאמינות של השבב הцитוגנטי?

ככל, נכון להיום שבבים ציטוגנטיים אינם מאושרים לשימוש קליני אלא למחקר בלבד. עם זאת, למעבדה אישור ממשרד הבריאות לביצוע אקליזות שבבים אלה לאבחן ציטוגנטי ובנוסף עמדת מבחני איכות - NEQUAS Proficiency Testing.

11. מה פירוש "בדיקה מדגימה ישירה" לעומת "בדיקה מתרבית תאים" ?

בבדיקה מדגימה ישירה משמעותה שה- DNA העובי מופק ישירות מנוזל מי השפיר או מרכיבת סיסי השלייה זמן קצר לאחר הפעולה ביחיד האולטרה-סאונד. כמעט זו הגישה המעודפת.
דיגימת מתרבית תאים נעשית כאשר לא ניתן לעזרך בדיקה מדגימה ישירה. מצבים אלה כוללים: מקרים בהם הדגימה העוביית אינה בנסיבות מספקת, במקרים שיש עדות או חשד לעירוב תאי אם בדגימה (דיגימת מי שפיר דמית), וכן במקרים מיוחדים אחרים כפי שייקבע בייעוץ הגנטי.

12. מה משך הזמן לקבלת תשובה?

משך הזמן עד לקבלת התשובה תלוי במקור הדגימה (כמפורט בסעיף שלעיל) ועשוי להיות 4 עד 6 שבועות.

13. متى ולשם מה מבוצעת בדיקת דם להורים ?

כאשר מזוהה בבדיקה שינוי כמותי החשוד כגורם להפרעה משמעותית ניתן לבירר בבדיקה דם להורים האם הממצא אירע לראשונה בעבר או שהוא הורש מאחד ההורים. בבדיקה כזו עלולה להזותה בהורים שינויים כמותיים נוספים שלא הייתה כוונה ראשונית לאתרים. כמו כן, הבדיקה עלולה לאותר מצבים בהם הקשרים הביולוגיים בין הנבדקים אינם תואמים לאלו שדווחו (כמו במצבים של אימוץ או אבותות שונה מהמדדוח).
קשרים כאלה אינם מודוחים בתשובה המעבדה

14. אם יש לי שאלות נוספות בנוגע הבדיקה או תוצאותיה אל מי אוכל לפנות?

במידה והרופא/ה או היועצת הגנטית שהפנו אותך לבדיקה לא ענו על כל שאלותיך תוכל לפנות למזכירות המכון הגנטי בטלפון או פקס לתיאום תור ליעוץ גנטי נוסף.

מידע לגבי שמירת דנ"א של העובר

מבדקה

בדיקה יקרה, שמירת תאים נועדה לחסוך דיקור נוסף של מי שפיר במקרים בהם נדרש בדיקה נוספת או מיוחדת במהלך ההריון, כתוצאה ממצאים חריגים. בנוסף, שמירת תאים חשובה במקרים הבירור לנשאות של מחלות גנטיות אצל בני הזוג עדין לא הסתיים.

בקשה לשמירת דנ"א / גידול תאים במעבדה הציוגנית

ת.ז.

שם האב

שם פרטי

שם משפחה

שם המטופלת:

iomla אם המטופלת מעוניינת לשמור דנ"א כזרבה עתידית למשך שידרשו בדיקות נוספות בעתיד - השמירה היא בתשלום. אני מבקשת לשמר דנ"א של העובר במשך 6 חודשים (עד סיום ההריון). הדנ"א ישמר לבדיות אחרות במידה ותידרשנה כלו. ידוע לי כי אחרי 6 חודשים הדנ"א יושמד.

חותמת המטופלת:

ט. 0153-12.0

פרטי הדיקור והבדיקות המבוקשות (למילוי על ידי הרופא)

MDBKA

בדיקה סייסי שליה

אולטראה סאונד במהלך הדיקור **כן / לא**

שבוע הריאן על פי הרופא מבצע הדיקור: _____

מספר הדיקורים: _____

נשאב חומר: **כן / לא**

כמויות החומר שנשאב: _____

אישור זיהוי מבחנות הדגימה

אני מאשר: _____ ת.ז.: _____ מאשרת _____

בזאת כי, לפני תחילת דיקור מי השפיר, שבוצע בהסכמה ולאחר שאיתבת הדגימות והעברתן ל מבחנות זיהיתי

בהכרה מלאה את המבחנות שהוצעוmine בפניי על ידי: _____

כשעליהם מדבקות הנושאות את פרטי האישים.

חתימה: _____

תאריך: _____

MDBKA

טופס הזמנת בדיקות טרום ליתיות למעבדה

סוג הדגימה: סיסי שליה

שבוע הרינו:

סיבת הבדיקה: גיל ממצאים באולטראה סאונד סיפור משפחתי רצון

אחר _____

הרינו יחיד הרינו תאומים

| שם הבדיקה |
|--|
| <input type="checkbox"/> צייפ בלבד -לכולן |
| <input type="checkbox"/> 5 FISH כרומוזומים (בנוסך צייפ) |
| <input type="checkbox"/> שמירת תאים |
| <input type="checkbox"/> קריוטיפ בנוסך לצייפ |
| <input type="checkbox"/> אקסומ |
| <input type="checkbox"/> אבחון נוסף - בהתאם להנחיות המעבדה |

סה"כ מבחנות:

חתימת טכנית אולטראה סאונד / רופא/ה מדקר/ת:

יש לצרף לדגימה את טופס הדיקור, הייעוץ או ההפניה, וטופס הסכמה מדעת חתום.

MDBKA

הנחיות להתנהגות לאחר בדיקות סיסי שליה

זה עתה סימנת הליר של בדיקת סיסי שליה.

לאחר הפעולה תשבי בלובי המרפאה לצד מלאה, כעשרה דקות.
אם את חשה טוב, שוחחת עם הרופא וקיבלת מענה לכל שאלותיך הינה
משוחררת לביתך.
בביתך, מומלץ לנוח ולא לעשות ממץ פיזי במשך יומיים.

במקרה של:

- עלית חום מעבר ל-37.5 מעלות
- דימום, אפילו קל
- התכווצויות דמויות ציריים
- ירידת מים
- כאבי בטן

יתכן ואין בכך כל סיכון, אך במקרה כל מקרה عليك להתקשר לרופא מבצע הדיקור.
אם הרופא אינו זמין, פנו למילון נשים, בבית החולים הקרוב למקום מגורייך.

באישור רפואי בריאות שלמה,

צוות רפואי נשים