

מדבקה

טופס בקשה להתקבל ל- medica

אני החתומה מטה, מבקשת להתקבל ל-medica לשם ביצוע ניתוח/טיפול רפואי או נקיטה בהליכים רפואיים נחוצים אחרים.

אני מבקשת שהרופאים, הסגל הסייעודי וכל צוות העובדים המועסקים על ידו או המוזמנים על ידו יבצעו את ההליכים הנחוצים ויתנו לי כל טיפול הדרוש, לפי שיקול דעתם המקצועית בהתאם לנסיבות המקרה.

אני מאשרת שלא ניתנה לי כל הבטחה בדבר תוצאות הטיפולים, הבדיקות וההליכים הרפואיים שיינתנו לי/למטופלת ב-medica, ואני מסכימה וידוע לי שהטיפולים/הניתוח ב-medica יתבצע בידי פרופי/ד"ר: _____ וכל מי שיוטל עליו בהתאם לנהלים ולהוראות הקיימים במרכז רפואי זה.

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

1. ההתחייבות שקיבלתי מהמבטח אינה תואמת את הפעולה.

2. תוספת בדיקת מעבדה / פתולוגיה שלא הייתה מתוכננת מראש.

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

היה ולא תחול תוספת למחיר, אזי medica יחזירו לי את השיק בעת שחרורי, לאחר השלמת הפעולה.

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

ידוע לי כי ייתכן ומידע שמועבר ל-medica ע"י ו/או מתקבל אודותיי מכל מקור אחר לרבות מידע שנוצר או מופק ע"י medica בקשר עם הטיפול ו/או השירות שמוענק לי, יירשם ויישמר ע"י medica במאגרי מידע שלה, בהתאם לתנאי חוק הגנת הפרטיות תשמ"א-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, ויימסר ע"י medica לצדדים שלישיים אך ורק לשם המטרות הנ"ל בכפוף להוראות כל דין.

הנני מסכימה כי ימסר מסי' החדר במחלקה בה הנני מאושפז/ת לפונים שיגיעו למודיעין medica, או יבקשו את המידע טלפונית.

תאריך: _____ שעה: _____ חתימת המטופלת: _____

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

במידה ולמטופל יש אפוטרופוס (הוא לא קטין),
יש לצרף צילום תעודת זהות אפוטרופוס ואישור מבית המשפט

מדבקה

נבדקת יקרה,

לפניך מידע הנוגע למהלך הבדיקה, התופעות הצפויות לאחר הפעולה ותהליך קבלת התשובה. בכדי לזרז את הליך הקבלה מצ"ב רשימת בדיקות/אישורים ומסמכים שעליך להביא ליום הבדיקה, בנוסף מצ"ב שאלון קבלה. את שאלון הקבלה (טופס "קבלה ויעוץ לנבדקת לפני דיקור מי שפיר") רצוי להדפיס בבית ולמלא אותו בכתב קריא על מנת לחסוך בזמן הקבלה המשרדית ב-medica.

עליך להגיע לבדיקה, עם הדפסת תוצאת בדיקת סוג דם וכן כל בדיקה שנעשתה במהלך ההיריון הנוכחי בכדי לאתר מומים (סקר שלישי ראשון ושני, סקירת מערכות וכל בדיקה אחרת), וכן מסמכים הנוגעים לבעיות שהתגלו בהריונות קודמים במידה וסוג הדם הינו שלילי (RH שלילי) - עליך לקבל חיסון ANTID בישירות לאחר הדיקור, החיסון בתוספת תשלום במידה והינך לוקחת מדללי דם או נמצאת תחת טיפול אנטיביוטי עליך לקבל הנחיות מהגורם דרכו זימנת את התור והרופא/ה המטפל/ת

מהלך הבדיקה:

דיקור מי שפיר מבוצע בדרך כלל בין שבוע 17 - 22. דיקור מי השפיר היא פעולה שבה נשאבים 40 - 35 סמ"ק מנוזל מי השפיר ונשלחים לבדיקה במעבדה גנטית, הנוזל הנשאב מתחדש תוך פרק זמן קצר על הנוזל שנשאב מתבצעות בדיקות שונות.

הבדיקות השגרתיות המבוצעות בנוזל מי השפיר הן:

- ♦ בדיקת שבת ציטוגנטי זוהי בדיקה המזהה חסרים או תוספות ברצף הגנטי וע"י כך מאבחנת מס' רב של תסמונות גנטיות ידוע כיום כי הסיכוי למצוא שינוי כזה מוערך ב: 100:1 עד 120:1 מהנשים שנבדקות..
- ♦ בדיקת חלבון העוברי בודקת רמה של חלבון ספציפי במי שפיר כאשר יש רמות גבוהות שלו, הדבר יכול להחשיד על מומים בדופן הבטן או בעמוד השדרה. שמירת תאים.

הבדיקות הנוספות שניתן לבצע במסגרת דיקור מי השפיר: (ראה טופס הסכמה לבדיקת שבת ציטוגנטי ובדיקות נוספות)

- ★ שמירת תאים - לצורך בדיקות נוספות בהמשך ההיריון שאינן מתבצעות בבדיקת מי השפיר השגרתית, שמירת תאים היא עד למועד הלידה והינה **בתשלום**.
- ★ בדיקת FISH / QFPCR - מאפשרת קבלת תשובה מוקדמת תוך 3 - 2 ימים, לגבי 5 כרומוזומים השכיחים ביותר כמעורבים במומים כרומוזמאליים, הבדיקה **בתשלום**.
- ★ בדיקת ריצוף האקסום (TRIO), **במימון המטופלת**.
- ★ בדיקת קריוטיפ: מגלה חלק קטן מהמחלות הקשות שניתן לגלות היום בבדיקת הציפ, כאשר **כמעט** כל מה שניתן לאבחן בבדיקת הקריוטיפ ניתן לאבחן גם בבדיקת הציפ.

ביצוע הבדיקות הנוספות בשל רצון הנבדקת כרוך בתשלום נוסף.

כל אחת מהבדיקות הנוספות מצריכה שאיבה של 20 - 5 סמ"ק נוספים של מי שפיר, לא ידוע על סיכון מוגבר בשאיבת נוזל נוסף.

מדבקה

לאחר הבדיקה אנו ממליצים על:

- ❑ מנוחה למשך היומיים הראשונים (הוראות מדויקות תינתנה לאחר הבדיקה).
- ❑ במידת הצורך ביקורת הרופא המטפל תוך 7-16 ימים, לבדיקת דופק העובר.
- ❑ רצוי להימנע מקיום יחסי מין ומפעילות ספורטיבית שבועיים לאחר הבדיקה/לפי המלצת הרופא.
- ❑ רצוי להימנע מנסיעות לחו"ל עד שבועיים לאחר הדיקור.

תופעות צפויות לאחר הפעולה:

כמו כל בדיקה חודרנית אחרת, דיקור שק מי השפיר עלול להיות מלווה בסיבוכים, הסיכון העיקרי הינו הפלה. שכיחות ההפלות נעה בין 1 ל- 800 עד 1 ל- 1000 דיקורים (כ- 0.1%). ההפלות הקשורות ישירות בתהליך הדיקור מתרחשות על פי רוב בשבועיים לאחר הבדיקה. במהלך הפעולה ואחריה יתכנו לחצים בבטן התחתונה, כאב קל באזור הדיקור והתכווצויות קלות היכולות להימשך עד 3 ימים.

יש לפנות למיון נשים במקרים הבאים:

- במידה שמופיעה אחת מהתופעות הבאות יש לפנות מיידיית למיון נשים הקרוב לאזור מגוריך עם טופס ההפניה שקיבלת לאחר הדיקור וליידע אותנו או את הרופא המטפל.
- ❑ חום מעל 37.5 מעלות.
- ❑ ירידת מים או דימום (וגינלי).
- ❑ הופעת התכווצויות חזקות המופיעות בגלים ומדמות צירי לידה.
- ❑ כאבי בטן חזקים ומתגברים

קבלת תשובה:

תוצאות מתקבלות בין 3-4 שבועות, הן יתקבלו במייל מאובטחת.

תוצאות שאינן תקינות:

בכל מקרה של תשובה בלתי תקינה יאתר צוות המעבדה את הנבדקת ואת רופאה באופן מיידי. ייעוץ גנטי יינתן לפי הצורך ובהתאם לממצאי הבדיקה על ידי יועץ גנטי מטעם המעבדה המבצעת.

לבקשת בדיקות נוספות או בכל שאלה, ניתן לפנות למזכירות היחידה. בהצלחה ומשך היריון ולידה קלים.
צוות יחידת מי שפיר

מדבקה

בדיקות נוספות שניתן לבצע בבדיקות מי שפיר/סיסי שליה

1. שמירת תאים:

שמירת החומר הגנטי של העובר לצורך בדיקות עתידיות נוספות שעלולות להידרש בהמשך ההריון. שמירת תאים עד מועד הלידה והינה בתשלום נוסף..

2. בדיקת FISH בדיקה מהירה:

לזיהוי תסמונות גנטיות ספציפיות הקשורות ל-5 כרומוזונים טריזומיה 21, 13, 18, כרומוזומי המין (x ו-y) תוצאות מתקבלות בין 2-3 ימי עבודה.

3. בדיקת אקסום:

בדיקת הרצף הגנטי של העובר, מזהה שינויים נקודתיים ברצף ויכול לזהות תסמונות גנטיות שהציף הגנטי לא מצליח לזהות (נותן מידע נוסף לזה המתקבל מהציף הגנטי), מבוצע בדרי"כ ע"י בדיקת הרצף של העובר ושני ההורים. נדרש יעוץ גנטי טרם הבדיקה. הדגימות מועברות לחו"ל, הבדיקה מתבצעת בארה"ב, זמן תוצאות כחודש ימים. מתבצע במימון המטופלת

4. בדיקת קריוטיפ:

בדיקה שמזהה שינויים במבנה הכרומוזונים שלא התגלו באמצעות הציף הגנטי, הבדיקה בתשלום נוסף

5. איבחון מולקולרי של מחלות גנטיות ספציפיות שההורים נשאים או חולים בהם:

שלילת הדבקה של העובר במחלה זיהומית שהאשה ההרה נחשפה אליהן, צעשית בהתאם לתוצאות של בדיקות מקדימות שבוצעו במהלך ההריון: CMV, טוקסופולה, פרווירוס וכדומה.

לא ניתן לאבחן את כל המחלות הגנטיות בבדיקת מי שפיר, מתבצע בתיאום מול המעבדה.

להלן בחירתי לגבי הבדיקות שברצוני לבצע בדגימות מי השפיר:

בדיקת צ'יפ גנטי

בדיקת צ'יפ גנטי ובדיקת קריוטיפ (בדיקת הקריוטיפ כרוכה בתוספת תשלום)

בדיקת צ'יפ גנטי ובדיקת ריצוף אקסומי (בדיקת הריצוף האקסומי כרוכה בתוספת תשלום)

לתשומת לבך: בלי קשר לבחירתי בטופס זה, עדין יש צורך לבדוק האם נדרשות בדיקות נוספות, כגון: שמירת תאים, שמירת דנ"א, בדיקת מולקורית למחלה מיוחדת לה בני הזוג בסיכון גבוה (לפי המלצת יועץ גנטי) ועוד, והכל בהתאם להמלצת רופא מעקב ההריון ו/או היועץ הגנטי.

מדבקה

אני מצהירה ומאשרת, כי קבלתי את כל ההסברים המחויבים ביחס לבדיקות אותן יש באפרותי לבצע במעמד בדיקת מי השפיר/סיסי שלייה.

אני מאשרת/ת כי יתרוונות ומגבלות הבדיקה הוסברו לי לשביעות רצוני וכי הבנתי את ההסבר

חתימת המטופלת _____

שעה | | | | |

תאריך | | | | |

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

שם האפוטרופוס (קירבה)

אני מאשרת/ת כי הסברתי בעל פה למטופלת / לאפוטרופוס / למתרגם של המטופלת את כל האמור לעיל בפירוט הדרוש וכי הוא/היא חתם/ה על הסכמה בפני לאחר ששוכנעתי כי הבין/ה את הסברי במלואם.

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

שם המתרגם _____ קשריו למטופלת _____



medica

שאלון רפואי לאישה המבצעת בדיקת מי שפיר

מדבקה

מדבקה
AMG

שם משפחה: _____ שם פרטי: _____ ת.ז. _____	פרטי הנבדקת
נייד: _____ גיל: _____ מוצא מצד האב: _____ מוצא מצד האם: _____	
כתובת: _____ דוא"ל: _____	
שם משפחה: _____ שם פרטי: _____ ת.ז. _____	פרטי בן זוג
נייד: _____ גיל: _____ מוצא מצד האב: _____ מוצא מצד האם: _____	
סוג דם: _____ RH: _____ סקר נוגדנים לא ישיר (קומבס)	
הריון מספר: _____ לידות חי: _____ לידות מת: _____ ילדים בחיים כיום: _____ הפלות טבעיות: _____ הריון טבעי/טיפולי: _____	פרטים רפואיים
מספר הריונות העבר בהם בוצע דיקור מי שפיר: _____ שם בית החולים בו בוצע הדיקור: _____	
תאריך וסת האחרון: _____ שבוע הריון לפי אולטרה סאונד: _____	
עובר יחיד/תאומים: _____ מין העובר באולטרה סאונד: זכר / נקבה / לא ידוע	פרטים על ההריון הנוכחי
בוצע / לא בוצע	
שקיפות עורפית: _____ מ"מ	
סיכון על פי שקיפות עורפית: 1/ _____ סיכון משולב על פי שקיפות עורפית ובדיקת דם: 1/ _____	סקר I (שקיפות עורפית)
בוצע / לא בוצע	
תוצאות סקר integrated: 1/ _____ סיכון משולב על פי סקר ביוכימי שליש II: 1/ _____	
סקירת מערכות בוצעה: כן / לא (פרטי) _____	סקר II (בדיקת חלבון עוברי)
בוצעו בשנת _____ / לא בוצעו	
האם נמצאת נשאית לאחת מהמחלות הנבדקות בסקר הגנטי? כן / לא שם המחלה: _____	
האם בן זוגך נבדק ונמצא נשא? _____ / לא שם המחלה: _____	בדיקות סקר גנטי
0153-2 .ט	

מדבקה

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

- ניתן לבצע סקר גנטי מורחב שאינו תלוי מוצא עדתי הבודק מאות מחלות
- יש לשלם עבור גידול תרבות תאים לצורך שמירת עד סוף ההריון

כן / לא

האם במשפחה ידוע על הפרעה כרומוזומלית? במידה ותשובתך הינה "כן", מומלץ לצרף מסמכים רפואיים.

שם המחלה: _____

כן / לא

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

אם כן, נא לפרט: _____

קרבת המשפחה למטופלת: _____

סיבת
הבדיקה

רצון / ממצאים באולטראסאונד / שקיפות עורפית מעל 3 מ"מ / גיל / אחר _____
שם רופא מפנה / יועץ גנטי: _____
בדיקת מי שפיר כוללת בדיקת (צ'יפ גנטי) ובדיקת חלבון עוברי בנוזל השפיר
ניתן לבצע בדיקות נוספות במי שפיר בתשלום נוסף

לא יתבצע כל אבחון נוסף ללא תיאום ישיר
עם המכון הגנטי / המעבדה הגנטית לפני דיקור מי השפיר

מצורף דף מידע לגבי הבדיקה אנא קראי אותו בעיון לפני הבדיקה ואשרי קבלתו
אני מצהירה ומאשרת כי קראתי והבנתי את החומר הכתוב בשאלון זה ובדפי במידע

חתימת המטופלת: _____

שם המטופלת: _____

תאריך: _____

טופס הסכמה
דיקור שק השפיר לצורך איבחון גנטי
AMNIOCENTESIS

נבדקת יקרה,

דיקור מי השפיר נעשה לצורך איבחון הפרעות גנטיות, מחלות או מומים מלידה הניתנים לאבחון טרום לידתי במגבלות הקיימות.

הבדיקה נעשית בדרך כלל בשבוע 22 - 17 להריון.

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 אשר לא ניתן לבדקם במי שפיר.

הבדיקה מבוצעת ללא הרדמה.

מדבקה

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

שם המטופלת: _____ שם משפחה _____ שם פרטי _____ שם האב _____ ת.ז. _____

אני מצהירה ומאשרת בזאת שקיבלתי הסבר מפורט בעל פה מרופא/יועץ גנטי: _____ שם המשפחה _____ שם פרטי _____

על דיקור מי שפיר כדי לגלות ליקויים אצל העובר בשל _____ אני מבקשת ומסכימה בזאת לבצע בדיקת מי שפיר לשם בדיקת כרומוזומים של העובר (להלן: "הבדיקה"). ברחמי וכן כל בדיקה גנטית אחרת של נוזל השפיר שרופאי ימצאו לנכון לבצעה 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 התחתונה וייתכן כאב קל במקום הדיקור, דימום נרתיקי קל ודליפה קלה של מי שפיר.

כמו כן, הוסבר לי שתוצאות הבדיקה, אינן מבטיחות כי הילוד יהיה חופשי ממומים גופניים, נפשיים או שכליים, לרבות מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם במי שפיר, כמו כן, הוסבר לי שהסיכון להפלה כתוצאה מדיקור מי שפיר נמוך מ- 1:400 סיבוכן מסכן חיים לאם ו/או לעובר נדיר ביותר. סימננים עיקריים לאפשרות של סיבוכן הם: ירידת מים, דימום, כאבים מתגברים או חום. מרביתם מופעים תוך 72 שעות. יש לעדכן את הרופא המטפל במידה ועולה חשד לסימן/ים אלה, באם אינו זמין יש לפנות למיון נשים בבית החולים הקרוב למקום מגוריך.

אני נותנת בזאת את הסכמתי לביצוע הבדיקה.

אני יודעת ומסכימה לכך שהבדיקה וכל ההליכים האחרים יעשו בידי מי שהדבר יוטל עליו, בהתאם לנהלים ולהוראות של medica, וכי לא הובטח לי שתעשה, כולה או חלקם בידי אדם מסוים, ובלבד שיעשו באחריות המקובלת במוסד בכפוף לחוק.

תאריך _____ שעה _____ חתימת המטופלת: _____

אני מאשרת/ת כי הסברתי בעל פה לאישה את כל האמור לעיל בפירוט הדרוש וכי היא חתמה על הסכמה בפני לאחר ששוכנעתי כי הבינה את הסברי במלואם.

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

מדבקה

- 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 נירולוגיות וכד').

כל שינוי המאותר באמצעות הצ'יפ, מסווג לאחת מהגדרות הבאות:

- שינוי שפיר - BENIGN: שינוי חסר משמעות קלינית, ידווח על פי בקשת גנטיקאי בלבד.
- שינוי פתוגני - PATHOGENUC: שינוי בעל משמעות קלינית מוכחת על פי הספרות הרפואית.
- שינוי שמשמעותו הקלינית אינה ברורה (Variants of Uncertain Clinical Significance - VOUS): שינוי זה מסווג לאחת משלוש תת-הגדרות הבאות:
 1. Likely Benign סביר להניח שפיר: ממצא גנומי, שאינו חשוד בסבירות גבוהה כפתוגני, אך אין מספיק מידע כדי לסווגו שפיר.
 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 הקוריות הבאות:

- תוצאה תקינה: כאשר בדגימה אותרו שינויים שהינם שפירים או סביר להניח שפירים.
- תוצאה לא תקינה: כאשר בדגימה אותרו שינוי, שהינו בעל משמעות קלינית פתוגנית או סביר להניח פתוגני, גם אם החדירות אינה מלאה והביטוי שונה בין הפרטים.
- במידה ובדגימה אותרו שינויים בקבוצה ב לעיל. תסווג התוצאה כלא חד משמעית.

אמינות הבדיקה הינה: 99%

לבחירת הנבדקת - דיווח תוצאות שמשמעותו איננה ברורה. יש לסמן להלן:

- אני מעוניינת לקבל תוצאות שמשמעותן איננה ברורה בשבב הגנטי - VOUS (Variants of Uncertain Clinical Significance), לפי כללי הדיווח המקובלים (איגוד הגנטיקאים)
- אני מעוניינת לקבל תוצאות שמשמעותן לא ברורה, לרבות ממצאים שתדירותם נמוכה מ- 5%,
 - חסר בכרומוזום 15, באיזור 15q11.22 הכולל את הגן NIPA1, בגודל כ-1 מ"ב.
 - הכפלה בכרומוזום 15, באיזור 15q13.3 הכולל את הגן CHRNA7, בגודל כ-1.5 מ"ב.
 - הכפלה בכרומוזום 16, באיזור 16q13.11 הכוללת את הגן MYH11, בגודל כ-1.5 מ"ב.
 - הכפלה בכרומוזום 16, באיזור Distal 16q11.2 הכוללת את הגן SH2B1, בגודל כ-0.3 מ"ב.

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

חתימת המטופלת: _____

שעה _____

תאריך _____

מדבקה

הקריטריונים לניתוח הנתונים ולדיווח התוצאות:

ידווחו חסרים ותוספות באזורים המיוצגים על גבי השבב הציטוגנטי הידועים כיום כגורמים לתחלואה:

● **Cyto-Regions** - באזורים בהם ידוע על שינויים כמותיים הקשורים לתסמונות גנטיות או הפרעות אחרות ידועות ידווחו חסרים ותוספות שגודלם מעל 400,000 בסיסים (400Kb).

● **באזורים גנומיים אחרים** - ידווחו חסרים ותוספות שגודלם מעל 1,000,000 בסיסים (1Mb=1000Kb)

- שינויים קטנים מהמצוין לעיל יתכן וידווחו במידה ויש חשד כי הממצא עלול להיות כרוך בהפרעה.
- לא מדווחים שינויים באזורים הידועים כפולימורפים (שכיחות מעל 1%) או אזורים אשר ידוע כי אין להם משמעות קלינית.
- ההשוואה מתבצעת בעיקר מול מאגר הנתונים DGV (<http://projects.tcag.ca/variation>).
- התוצאה מבוססת על מאגרי נתונים המתעדכנים מעת לעת. שינויים במאגרי הנתונים עשויים להשפיע על פרשנות התוצאות. ניתן לפנות אלינו לפרשנות חוזרת של התוצאה בחלוף זמן ואם מתעוררות שאלות.
- אין חובת דיווח של נשאות למחלות רצסיביות או לאזורים של גנים הנמצאים בקשר עם מחלות ממאירות או מחלות המאפיינות בעיקר את הגיל המבוגר. כמו כן אין חובת דיווח של אזורים של הומוזיגוטיות, כלומר אזורים בהם אין שונות בסמנים הגנטיים במקטעי כרומוזומים שנורשו מכל הורה.

מצבים מיוחדים

לעיתים יש צורך בדיווח תוצאות עם משמעות קלינית לא צפויה, שלא קשורה לסיבת ביצוע הבדיקה. לרוב תוצאות אלה הם בלתי צפויות ולא קשורות לסיבת הבדיקה. ועל כן גם הרופא המפנה וגם המטופלים צריכים להיות מודעים היטב לאפשרות זו.

בבדיקת cma ניתן לגלות שינויים גנומיים כמותיים, אשר :

1. מגלים נשאות למחלות רצסיביות: אין חובה לדווח מפורט ושגרת. יש לציין בדו"ח תשובת המעבדה שלא מדווחים על ממצאים אלה.
2. מאבחנים או חוזים מחלה גנטית שטרם באה לידי ביטוי קליני או לא אובחנה עדיין אצל המטופל/ת. לעיתים נמצאים שינויים גנומיים כמותיים הגורמים למצב שלא אובחן קלינית או שנשאים פרה סימפטומטיים למחלות עתידיות. במקרים אלה אין חובה לדווח על ממצאים אלה, יש לשקול דיווח במידה וקיים טיפול יעיל למניעת הופעת או החמרת התסמינים.
3. עלולים לגרום לסיכון יתר לתחלואה בסרטן.
4. מומלץ לשקול לדווח על ממצאים בגנים הידועים ומדווחים כ-"Tumor suppressor genes" (דוגמת RB1, TP53, APC), כיוון שאיתור נשאות של החסרים הללו בהורים עשוי לשנות את צורת המעקב וניהול הטיפול בנשאים (איתור מוקדם, טיפול מותאם וכ"ו) גם אם הבדיקה בוצעה בהתוויה אחרת.
5. אזורים הומוזיגוטיים. אין חובה לדווח על קיום אזורים הומוזיגוטיות וגודלם פרט למצבים בהם קיים חשד ל-UPD (uniparental homodisomy בעל משמעות קלינית ברורה, או באזורים אשר ידוע שהומוזיגוטיות בהם עלולה לגרום לתסמונת קלינית. דיווח על ממצאים כאלה הוא רק במערכות המסוגלות לזהות שינויים מסוג זה.

מדבקה

שאלות ותשובות שיסייעו להבנת משמעות הבדיקה יתרונותיה ומגבלותיה

1. מהו המטען הגנטי של האדם (הגנום) ?

כמעט בכל התאים כגוף מצוי המטען הגנטי במלואו. המטען הגנטי מסודר במאריזים הקרויים כרומוזומים. לרוב האנשים 23 זוגות כרומוזומים (סה"כ 46) בכל זוג כרומוזום אחד הורש מהאם והשני מהאב. הכרומוזומים עשויים מסליל ארוך של חומר התורשה הקרוי DNA. הכרומוזומים נושאים כ-23,000 גנים שחלקם אחראיים ליצירת חומרים החיוניים לצורך התפתחות הגוף ותפקודו התקיין. הגנים כתובים באמצעות קוד גנטי המורכב משילוב של 4 סוגי אותיות או בסיסים (G, T, C, A). המטען הגנטי מכיל כשלושה מיליארד אותיות, שרובו אינו מקודד לגנים אך ייתכן 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 שנים) הפרעות כאלה ניתן לאתר באמצעות בדיקת מיקרוסקופ אור של תאים מדם של אדם שנולד או מדגימת מי שפיר או סיסה שליה של עובר. בדיקה זו קרויה בדיקת קריוטיפ. בדיקת קריוטיפ מסוגלת לזהות שינויים שגודלם עולה על 5-10 מיליון אותיות או בסיסים.

3. מהן הפרעות כרומוזומליות תת-מיקרוסקופיות?

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

4. מהי המשמעות התשובה "תוצאה חריגה"?

תוצאה חריגה משמעותה כי זוהה חסר או תוספת כרומוזומליים העלולים להיות קשורים במצב תחלואה. במקרה כזה תוזמן לייעוץ גנטי בדבר משמעות התוצאה.

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

משמעותה כי לא נמצאו שינויים כמותיים העונים על הקריטריונים לדיווח שפורטו לעיל. גם אם נמסרה תשובה כזו הדבר לא שולל את כלל התסמונות הגנטיות או את הפרעות התורשתיות האפשריות. נדגיש כי אם הבדיקה בוצעה בשל חשד להפרעה בעובר שסיבתה לא התגלתה בבדיקה, יש להמשיך בניסיונות האבחון בדרכים נוספות.

6. מה הסיכוי לגלות שינוי כמותי משמעותי בבדיקת השבב הציטוגנטי ?

- הסיכוי לגלות שינוי כמותי בעל משמעות רפואית תלוי בסיבה הראשונית לביצוע הבדיקה:
- בפרטים עם אוטיזם, פגיעה שכלית או מומים מלידה כ- 20% - 10%.
 - בעוברים עם מומים משמעותיים כ- 7% - 5%.
 - בהריונות ללא ממצא חריג או גורם סיכון כ- 0.5% (Wapner et al., NEJM, 2012).

7. האם בדיקת השבב הציטוגנטי מזהה את כל הפרעות 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 באזורים כרומוזומליים שאינם מיוצגים על גבי השבב הציטוגנטי, ומצבים של "מוזאיקה" כלומר הפרעה כמותית לא מאוזנת המצויה רק בחלק (50%) מהתאים.

מדבקה

8. האם בדיקת השבב הציטוגנטי מזהה את כלל ההפרעות והתסמונות הגנטיות באדם?

לא. חלק מהתסמונות או ההפרעות הגנטיות עלול להיגרם על ידי שינויים שאינם מתגלים בבדיקה כגון מוטציות נקודתיות (שינוי של אות/יות בודדת/ות ברצף הגנטי) או שינויים כמותיים במספר קטן של בסיסים שאינם ניתנים לזיהוי על ידי בדיקת השבב הציטוגנטי.

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

לא. הקריטריונים לדיווח מפורטים למעלה בסעיף "הקריטריונים לניתוח הנתונים ולדיווח התוצאות"

10. מה מידת הוודאות והאמינות של השבב הציטוגנטי?

ככלל, נכון להיום שבבים ציטוגנטיים אינם מאושרים לשימוש קליני אלא למחקר בלבד. עם זאת, למעבדה אישור ממשרד הבריאות לביצוע אנליזות בשבבים אלה לאבחון ציטוגנטי ובנוסף עמדה במבחני איכות - NEQUAS Proficiency Testing.

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

בדיקה מדגימה ישירה משמעותה שה-DNA העוברי מופק ישירות מנוזל מי השפיר או מרקמת סיסי השלייה זמן קצר לאחר הפעולה ביחידת האולטרה-סאונד. כעיקרון זו הגישה המועדפת. **דגימת מתרבית תאים** נעשית כאשר לא ניתן לערוך בדיקה מדגימה ישירה. מצבים אלה כוללים: מקרים בהם הדגימה העוברית אינה בכמות מספקת, במקרים שיש עדות או חשד לערוב תאי אם בדגימה (דגימת 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 (כמוסבר בסעיף שלעיל) ועשוי להיות 4 עד 6 שבועות.

13. מתי ולשם מה מבוצעת בדיקת דם להורים?

כאשר מזוהה בבדיקה שינוי כמותי החשוד כגורם להפרעה משמעותית ניתן לברר בבדיקת דם להורים האם הממצא אירע לראשונה בעובר או שמא הוא הורש מאחד ההורים. בדיקה כזו עלולה לזהות בהורים שינויים כמותיים נוספים שלא היתה כוונה ראשונית לאתרם. כמו כן, הבדיקה עלולה לאתר מצבים בהם הקשרים הביולוגיים בין הנבדקים אינם תואמים לאלו שדווחו (כמו במצבים של אימוץ או אבהות שונה מהמדווח). קשרים כאלה אינם מדווחים בתשובת המעבדה

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

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

מידע לגבי שמירת תאי מי השפיר/דנ"א של העובר

מדבקה

נבדקת יקרה,

בבדיקת מי שפיר נשמרים התאים במעבדה כ-3 שבועות, לאחר מכן לא ניתן לעשות בהם שימוש נוסף. כיום, ניתן לשמור דנ"א ותאים של העובר עד הלידה.

שמירת תאים נועדה לחסוך דיקור נוסף של מי שפיר במקרים בהם נדרשת בדיקה נוספת או מיוחדת במהלך ההיריון, בעקבות ממצאים חריגים. בנוסף, שמירת תאים חשובה במקרים שבהם הבירור לנשאות של מחלות גנטיות אצל בני הזוג עדיין לא הסתיים.

בקשה לשמירת דנ"א / גידול תאים במעבדה הציטוגנית

<table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="width: 12.5%; border: 1px solid black; height: 15px;"></td> </tr> <tr> <td colspan="10" style="text-align: center; font-size: small;">ת.ז.</td> </tr> </table>											ת.ז.										שם האב	שם פרטי	שם משפחה
ת.ז.																							

1. ימולא אם המטופלת מעוניינת בשמירת דנ"א כרזרבה עתידית למקרה שידרשו בדיקות נוספות בעתיד - השמירה היא בתשלום.

אני מבקשת לשמור דנ"א של העובר למשך 6 חודשים (עד סיום ההיריון). הדנ"א ישמר לבדיקות גנטיות אחרות במידה ותידרשנה כאלו. ידוע לי כי אחרי 6 חודשים הדנ"א יושמד.

חתימת המטופלת:

2. ימולא אם המטופלת נדרשת לבדיקות נוספות בדנ"א/תאי מי שפיר, בדיקות נוספות על הבדיקה הסטנדרטית של הכרומוזומים. בדיקה זו מבוצעת (1) בהנחיית יועץ גנטי (נא לצרף יעוץ גנטי) (2) על חשבון משרד הבריאות (3) מותנית בכך שהדיקור נעשה במנגנון משרד הבריאות וללא רופא מדקר פרטי.

אני מבקשת לגדל דנ"א/תאי מי שפיר לבדיקה נוספת (מעבר לבדיקה השגרתית).

הבדיקה שצריך לבצע בתאים: _____

הסיבה שלשמה דרושה הבדיקה: _____

חתימת המטופלת:

3. ימולא אם המטופלת מבקשת / נדרשת לבדיקות נוספות בדנ"א / תאי מי שפיר - בדיקות מיוחדות נוספות על הבדיקה הסטנדרטית של הכרומוזומים.

בדיקה זו מבוצעת באופן פרטי: על ידי רופא פרטי או באמצעות הסדר קופת חולים ושב"ן.

4. אני מבקשת לגדל עבורי דנ"א / מי שפיר לבדיקה נוספת באופן פרטי (כולל כאשר ניתנה המלצת יועץ גנטי על חשבון משרד הבריאות אך הדיקור יבוצע על ידי רופא פרטי / הסדרי קופה שב"ן).

הבדיקה שצריך לבצע בתאים: _____

הסיבה שלשמה דרושה הבדיקה: _____

ידוע לי שבנוסף לתשלום עבור גידול התאים עלי לשלם למעבדה המבצעת עבור הבדיקה בעובר.

ידוע לי כי המעבדה תגדל תאים / תפיק דנ"א ותודיע לי כאשר הם מוכנים.

ידוע לי כי באחריותי להעביר את התאים לגורם המבצע. כמו כן, ברור לי שעלי לוודא את תיאום ביצוע הבדיקה הנוספת עם המעבדה המבצעת באמצעות יחידת הדיקור. התוצאה לבדיקה נוספת תינתן ישירות מהמעבדה המבצעת. לאחר הגידול, במידה ונשאר תרבית, היא תשמר בצורת דנ"א. הבקשה לגידול וביצוע התשלום יבוצעו בmedica.

מספר הטלפון למסירת הודעה כאשר התאים מוכנים: _____

חתימת המטופלת:

פרטי הדיקור והבדיקות המבוקשות (למילוי על ידי הרופא)

דיקור מי שפיר

אולטרה סאונד במהלך הדיקור **כן / לא**

שבוע הריון על פי הרופא מבצע הדיקור: _____

מספר הדיקורים: _____

נשאב נוזל: **כן / לא**

כמות הנוזל שנשאב: _____ סמ"ק

צבע הנוזל: צלול / דמי / צלול ודמי / אחר _____

מדבקה

אישור זיהוי מבחנות הדגימה

אני הח"מ: _____ ת.ז.: _____ מאשרת

בזאת כי, לפני תחילת דיקור מי השפיר, שבוצע בהסכמתי ולאחר שאיבת הדגימות והעברתן למבחנות זיהיתי בהכרה מלאה את המבחנות שהוצגו בפניי על ידי: _____ כשעליהן מדבקות הנושאות את פרטי האישיים.

_____ חתימה:

_____ תאריך:

מדבקה

טופס הזמנת בדיקות טרום לידתיות למעבדה

סוג הדגימה: מי שפיר

שבוע הריון: _____

סיבת הבדיקה: גיל חלבון עוברי ממצאים באולטראה סאונד סיפור משפחתי רצון

אחר

הריון יחיד הריון תאומים

שם הבדיקה	כמות מי שפיר	הערות למי שפיר
<input type="checkbox"/> ציפ בלבד -לכולן	35 מ"ל	4 מבחנות: 10+10+10+5
<input type="checkbox"/> 5 FISH כרומוזומים 21 (בנוסף ציפ)	10 מ"ל	
<input type="checkbox"/> קריוטיפ בנוסף לציפ	10 מ"ל	
<input type="checkbox"/> שמירת תאים	ללא שינוי	
<input type="checkbox"/> אבחון נוסף - בהתאם להנחיות המעבדה		
<input type="checkbox"/> אקסום	10 מ"ל	

יש לסמן את המבחנות על פי סדר השאיבה

סה"כ מבחנות:

סה"כ נוזל מי שפיר:

חתימת טכנאית אולטרה סאונד / רופא/ה מדקר/ת: _____

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

מדבקה

הנחיות להתנהגות לאחר דיקור מי שפיר

זה עתה סיימת הליך של דיקור מי שפיר.

לאחר הפעולה תשבי בלובי המרפאה לצד מלווה, כעשרים דקות.

אם את חשה בטוב, שוחחת עם הרופא וקיבלת מענה לכל שאלותייך הינך משוחררת לביתך.

בביתך, מומלץ לנוח ולא לעשות מאמץ פיזי במשך יומיים.

במקרה של:

- עליית חום מעבר ל-37.5 מעלות
- דימום, אפילו קל
- התכווצויות דמויות צירים
- ירידת מים

יתכן ואין בכך כל סיכון, אך בכל מקרה עליך להתקשר לרופא מבצע הדיקור. אם הרופא אינו זמין, פני למיזן נשים, בבית החולים הקרוב למקום מגוריך.

באיחוליי בריאות שלמה,

צוות מרפאת נשים