

טופס הכנה/הסבר למטופלת לקראת ייעוץ גנטי

שלום,

בחרת לעבור דיקור מי שפיר. לקראת ביצוע הבדיקה יש לעבור ייעוץ גנטי בכדי להתכונן לייעוץ הגנטי יש להערך עם המידע/מסמכים הכוללים בין היתר:

מידע על היסטוריה משפחתית של מחלות, לקות קוגניטיבית, אוטיזם, עיוורון, חרשות, לבקנות, מחלות נוירולוגיות לרבות ניוון שרירים, מומים מולדים או מוות פתאומי בגיל הילדות במשפחתך או במשפחת בן הזוג

מסמכים של הבדיקות שעברת במהלך ההיריון לרבות: בדיקת על קול לקביעת גיל הריון, שקיפות עורפית, תוצאות סקר ביוכימי שלישי ראשון/שני, סקירות מערכות.

תוצאות בדיקות הסקר הגנטי

סוג הדם

תוצאות בדיקות נוספות כגון באם היה ממצא חריג בהריון קודם.

סיכום ייעוץ גנטי קודם, במידה ובוצע.

שאלון רפואי לאישה המבצעת בדיקת מי שפיר

פרטי הנבדקת

	שם משפחה	שם פרטי	ת.ז.	תאריך לידה	
מדבקת זיהוי בית חולים	מוצא מצד האב	מוצא מצד האם	מס' טלפון נייד	כתובת	כתובת דוא"ל

פרטי בן הזוג

	שם משפחה	שם פרטי	ת.ז.	גיל	מס' טלפון נייד
מדבקת זיהוי מעבדת AMG	מוצא מצד האב	מוצא מצד האם			

פרטים רפואיים

	סוג דם _____	RH _____	סקר נוגדנים לא ישיר (קומבס) לידות מת _____	ילדים בחיים כיום _____
	הריון מספר _____	לידות חי _____	הריון טבעי/ טיפולי _____	
	הפלות טבעיות _____		שם בית החולים בו בוצע _____	
	מס' הריונות בעבר בהם בוצע דיקור מי שפיר _____			

פרטים על ההריון הנוכחי

<u>זכר/נקבה/ לא ידוע</u>				
מין העובר באולטראסאונד	תאריך וסת אחרונה	שבוע הריון לפי אולטראסאונד	עובר יחיד/תאומים	
	סקר שלישי I (שקיפות ערפית) בוצע/ לא בוצע			
	סקיפות ערפית ___ מ"מ	סיכון על פי השקיפות הערפית	1/ _____	
	סיכון משולב על פי שקיפות ערפית סקר שלישי ראשון		1/ _____	
	סקר ביוכימי שלישי II (בדיקת חלבון עוברי) בוצע/ לא בוצע			
	סיכון משולב על פי סקר ביוכימי שלישי שני		1/ _____	
	integrated סקר 1/ _____	ממצאים חריגים: <u>לא/כן</u> (פרטי):		

בדיקות סקר גנטיות: בוצעו בשנת _____ / לא בוצעו

האם נמצאת נשאית לאחת המחלות הנבדקות בסקר הגנטי? כן/לא שם המחלה: _____

האם בן זוגך נבדק ונמצא נשא? כן/לא שם המחלה: _____

מומלץ להתעדכן בבדיקות הגנטיות המוצעות 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 תרבית תאים לצורך שמירה עד סוף ההריון

האם במשפחה ידוע על הפרעה כרומוזמלית? כן/לא שם המחלה: _____

האם במשפחה ידוע על תסמונות גנטיות/הפרעות כרומוזמליות/ פיגור שכלי/ אוטיזם/ מומים מולדים/ עיוורון/ לבקנות/ניוון שרירים/הפרעה אחרת? כן/לא אם כן, נא לפרט: _____

- קרבת המשפחה לחולה: _____

סיבת הבדיקה (נא לסמן ולצרף ייעוץ גנטי)

רצון/ ממצאים באולטראסאונד /שקיפות ע רפית מעל 3 מ"מ/ גיל/אחר _____
שם רופא מפנה/יועץ גנטי: _____

בדיקת מי שפיר כוללת בדיקת CMA (צ'יפ גנטי) ובדיקת חלבון עוברי בנוזל השפיר

- ניתן לבצע בדיקות נוספות במי השפיר 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.

שם הנבדקת	תאריך	חתימת הנבדקת
-----------	-------	--------------

טופס הסכמה: דיקור שק השפיר לצורך אבחון גנטי AMNIOCENTESIS

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

הבדיקה נעשית בדרך כלל בשבוע 16-20 להריון.

הבדיקה מתבצעת על ידי החדרת מחט דרך דופן הבטן והרחם לתוך שק השפיר, תחת הנחיית אולטראסאונד ושאיבת כ- 25-55 סמ"ק מי שפיר. לעיתים יש צורך ביותר מדיקור אחד על מנת להפיק מי שפיר במידה המספקת לבדיקתם. בהריון מרובה עוברים, יש צורך בדיקור נוסף של כל שק.

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.

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

פרטי הנבדקת:

שם משפחה	שם פרטי	שם האב	ת.ז.
----------	---------	--------	------

אני מצהירה בזאת שקיבלתי הסבר מפורט בעל-פה מרופא/ יועץ גנטי

שם הרופא- פרטי ומשפחה

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 תקינות של הבדיקה, אינן מבטיחות כי הילוד יהיה חופשי ממומים גופניים, נפשיים או שכליים, לרבות מומים או מחלות תורשתיות אשר לא נבדקו או שלא ניתן לבדקם בבדיקת מי שפיר. כמו כן, הוסבר לי שהסיכון להפלה כתוצאה מדיקור מי שפיר נמוך מ 1:400. סיבוך מסכן חיים לאם ו/או לעובר הוא נדיר ביותר. סימנים עיקריים לאפשרות של סיבוך הם: ירידת מים, דימום, כאבים מתגברים או חום. מרביתם מופיעים תוך 72 שעות. יש לעדכן את הרופא המטפל במידה ועולה חשד לסימן/ים אלה. באם אינו זמין יש לפנות למיזן 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 בית החולים וכי לא הובטח לי שיעשו כולם או חלקם, בידי אדם מסוים, ובלבד שיעשו באחריות המקובלת בבית החולים בכפוף לחוק.

_____ X	_____	_____
חתימת הנבדקת	שעה	תאריך

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

_____	_____	_____
מס' רשיון	חתימה וחותמת נותן/ת ההסבר	שם נותן/ת ההסבר

פרטי הדיקור והבדיקות המבוקשות (למילוי ע"י הרופא)

פרטי הנבדקת:

שם משפחה _____ שם פרטי _____ ת.ז. _____

דיקור מי שפיר

אולטראסאונד במהלך הדיקור כן/לא שבוע הריון לפי הרופא המדקר: _____ מספר דיקורים: _____ נשאב נוזל: כן/לא
כמות הנוזל שנשאב _____ סמ"ק צבע הנוזל: צלול / דמי / צלול ודמי / אחר _____

בדיקת FISH (נא להקיף)

5 גלאים (X,Y,21,18,13) גלאי אחד (21) ללא בדיקת FISH

סוג דם _____ RH _____ קומבס _____ ANTI D _____

שם הרופא/ה _____ חתימה הרופא/ה _____ תאריך הדיקור _____

שמירה/גידול תרביות תאים ממי השפיר עד סוף ההריון כרוכים בתשלום.

שמירה שגרתית/ שמירה לצורך בדיקות נוספות

אישור זיהוי הדגימה

אני הח"מ _____ ת.ז. _____

מאשרת בזאת כי לפני תחילת הדיקור, אשר בוצע בהסכמתי ועל פי בקשתי, ולאחר שאיבת הדגימה, והעברתה אל תוך המבחנות, זיהיתי בהכרה מלאה את המבחנות שהוצגו בפני על ידי _____, כשעליהן מדבקות הנושאות את פרטיי האישיים.

תאריך: _____ חתימה: X _____

טופס הזמנת בדיקות טרום לידתיות למעבדה

מדבקת זיהוי מעבדת AMG

מדבקת זיהוי בית חולים

סוג הדגימה: מי שפיר/ סיסי שיליה/ סיסי שיליה מהפלה (נא להקיף בעיגול)
שבוע הריון: _____

סיבת הבדיקה (נא להקיף בעיגול):

גיל/ חלבון עוברי/ ממצאים באולטרסאונד/ סיפור משפחתי/ רצון/ אחר
הריון יחיד/ הריון תאומים (נא להקיף בעיגול)

מי שפיר

הערות למי שפיר*	כמות מי שפיר	הבדיקה המבוקשת - נא להקיף
4 מבחנות: 10+10+10+5	35 מ"ל	צ'יפ בלבד
2 מבחנות: 10+10	20 מ"ל	קריטיפ בנוסף לצ'יפ
	10 מ"ל	FISH לטריזומיה 21 (בנוסף לצ'יפ/ קריטיפ)
	10 מ"ל	FISH 5 כרומוזומים (בנוסף לצ'יפ/ קריטיפ)
	ללא שינוי	שמירת תאים
		סה"כ נוזל מי שפיר
		סה"כ מבחנות

*יש למספר את המבחנות ע"פ סדר השאיבה

חתימת טכנאית אולטרסאונד/ רופא מדקר: _____

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

טופס הסכמה לבדיקת שבב ציטוגנטי בעובר Chromosomal Microarray Analysis (CMA)

בדיקת הציפי הגנטי נועדה לאתר שינויים גנומיים כמותיים מזעריים (עודפים או חסרים, המכונים Copy Number Variants-CNVs), העלולים לגרום לפיגור שכלי, לאוטיזם, למומים מולדים, ו/או לבעיות גנטיות קשות אחרות, הניתנים לאבחון טרום לידתי במגבלות הטכנולוגיות הקיימות, במכשיר בו מתבצעת הבדיקה ובסייגים המפורטים בהמשך.

שם הנבדקת:

שם משפחה	שם פרטי	שם האב	ת.ז.

הסיבה לביצוע הבדיקה:

אני מצהיר/ה ומאשר/ת בזאת שקיבלתי הסבר מפורט בעל פה מד"ר/יועץ גנטי: _____

על הצורך בביצוע בדיקת השבב הציטוגנטי בעובר.

כמו כן, הוסברו לי החלופות לאבחון טרום לידתי במסגרת הייעוץ הגנטי שניתן לי.

בין היתר הוסבר לי כי, בארץ ובעולם נעשה שימוש בשבבים ציטוגנטיים שונים הנבדלים זה מזה מבחינה טכנולוגית, במספר ובצפיפות הגלאים הכלולים בבדיקה ובאתרים הנבדקים. הבדיקה המבוצעת במעבדת א.מ.ג. מבוססת על מערכת Illumina שעושה שימוש בשבב המכיל כ-700,000 גלאים.

הבדיקה אינה מיועדת לגלות:

- שינויים כמותיים המופיעים בצורה של "מוזאיקה" (כלומר, השינוי מופיע רק בחלק מהתאים), שינויים כרומוזומליים מאוזנים במבנה הכרומוזומים, כדוגמת: אינברסיות וטרנסלוקציות רציפרוקליות. שינויים אלו ניתנים לזיהוי באמצעות בדיקת הקריטיפ.
- שינויים הקשורים במנגנונים נוספים כמו: שינויים הקשורים לביטוי, הפעלה או השתקה של גנים (אפיגנטיים), שינויים ברצף הקוד הגנטי וכן שינויים לא מאוזנים באתרים שלא מיוצגים על גבי הציפי.
- הבדיקה אינה מזהה שינויים באזורים החוזרים על עצמם או אינם ייחודיים בגנום כגון אזורי קצוות הכרומוזומים (הטלומרים) ואזורי החיבור בין הכרומטידות המרכיבות את הכרומוזומים (צנטרומרים).
- גודל השינויים המדווחים מייצג ממוצע חישובי בין שני סמנים (פרובים) סמוכים, ועל כן לא ניתן להגדיר במדויק אילו גנים/אקסונים ממוקמים בגבולות השינוי.
- תוצאה תקינה בבדיקת הציפי הגנטי, אינה שוללת מצב בו יש שינוי הקשור בתסמונת, שלא ניתן לזהות באמצעות הציפי.

בבדיקה זו לא ידווחו:

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

- 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 הצי"פ, מסווג לאחת מהגדרות הבאות:**
- שינוי שפיר - BENIGN: שינוי חסר משמעות קלינית. ידווח על פי בקשה של גנטיקאי בלבד.
- שינוי פתוגני - PATHOGENIC: שינוי בעל משמעות קלינית מוכחת על פי הספרות הרפואית.
- שינוי שמשמעותו הקלינית אינה ברורה (Variants of Uncertain Clinical Significance-VOUS): שינוי אשר לא ניתן על סמך הספרות הרפואית העדכנית ובסיסי הנתונים העולמיים והמקומיים לסווגו כשפיר או כפתוגני. שינוי זה מסווג לאחת משלוש תת-ההגדרות 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 הקטגוריות 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 פרטים.
 - במידה ובדגימה אותרו שינויים מקבוצה 3 לעיל, תסווג התוצאה כאינה חד משמעית.
- אמינות הבדיקה הינה: 99%.**

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

- אני מעוניינת** לקבל תוצאות שמשמעותן איננה ברורה בשבב הגנטי - VOUS (Variant of unknown significance), לפי כללי הדיווח המקובלים איגוד הגנטיקאים).
- אני מעוניינת** לקבל תוצאות שמשמעותן לא ברורה, לרבות ממצאים שחדירותם נמוכה מ-5%,
- חסר בכרומוזום 15, באיזור 15q11.2 הכולל את הגן NIPA1, בגודל כ-1 מ"ב.
 - הכפלה בכרומוזום 15, באיזור 15q13.3 הכוללת את הגן CHRNA7, בגודל כ-1.5 מ"ב.
 - הכפלה בכרומוזום 16, באיזור 16p13.11 הכוללת את הגן MYH11, בגודל כ-1.5 מ"ב.
 - הכפלה בכרומוזום 16 באיזור 16p11.2 Distal, הכוללת את הגן SH2B1, בגודל כ-0.3 מ"ב.

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

שם פרטי	שם משפחה
---------	----------

חתימת המטופלת

שעה

תאריך

חתימת אפוטרופוס
(במקרה של פסול דין קטין או חולה נפש)

שם אפוטרופוס
(קירבה למטופל)

אני מאשר/ת כי הסברתי בעל פה לחולה / לאפוטרופוס / למתרגם של החולה את כל האמור לעיל בפירוט הדרוש וכי הוא/היא חתם/ה על הסכמה בפני לאחר ששוכנעתי כי הבין/ה את הסבריי במלואם.

תאריך ושעה

חתימת הרופא/ה/יועץ/ת

שם הרופא או יועץ גנטי
(חותמת)

קשריו לחולה

שם המתרגם/ת