

דף מידע - בדיקת סקר מורחבת לנשאות למחלות תורשתיות

מידע כללי על בדיקות סקר

מחלות תורשתיות הן לרוב נדירות ומופיעות בתדירות שונה באוכלוסיות שונות. עם זאת, הן מהוות מעל מחצית מהפגמים הקשים המולדים. עם ההתקדמות שחלה בהבנת הבסיס הגנטי של המחלות, ניתן לבצע בדיקות לאיתור חלק מהנשאים הבריאים של מחלות תורשתיות. בדיקות סקר גנטיות הן בדיקות שתכליתן לגלות זוגות בסיכון להולדת ילדים הלוקים במחלות גנטיות תורשתיות חמורות. הבדיקות מאתרות נשאים למחלה, כלאמר מי שיש לו גן אחד תקין וגן שני עם שינוי שיש לו משמעות קלינית (מוטציה).

הבדיקות מומלצות לכלל האוכלוסייה (נשים וגברים) ולזוגות שאין להם מידע מוקדם לגבי סיכון מוגבר ללידת ילדים הלוקים במחלות גנטיות תורשתיות חמורות

במסגרת התכנית הארצית של משרד הבריאות לגילוי נשאים למחלות תורשתיות, מוצעות בדיקות למספר מחלות נפוצות, כאשר ההחלטה על איזה מחלות יש לבדוק מתבססת עלפי שילוב ארצות המוצא של שני בני הזוג. באוכלוסייה הישראלית ידוע על מאות מחלות גנטיות, רובן קשות וחשוכות מרפא, שלא ניתנות לזיהוי במסגרת מעקב שגרתי בהריון. לכן, בדיקת בני הזוג לנשאות של מחלות תורשתיות היא בדיקה חשובה ביותר.

איזה סוג של מחלות נבדקות?

המחלות הגנטיות הנבדקות מתבטאות במחלה רק כאשר שני בני הזוג נשאים לאותו גן שבו יש שינוי שגורם למחלה. אם שני בני הזוג יימצאו נשאים לאותו גן, קיים סיכון (25% בכל הריון) ללדת ילד עם המחלה. במקרים אלו ניתן להציע בכל הריון אבחון טרום לידתי בבדיקת סיסי שליה בשבוע 11-12 או דיקור מי שפיר בשבוע 17-18 להריון בכדי לקבוע אם העובר בריא או חולה. כמו כן, קיימת אפשרות לאבחון טרום השרשה (PGD) בשילוב עם הפרייה חוץ גופית.

הפאנל המורחב

בבדיקה המורחבת של חברת **Fulgent Genetics** נבדקים 382 לגבר ו-440 נשים לאישה הקשורים למאות מחלות תורשתיות קשות הגורמות לנכות קשה כבר מגיל הילדות. לא נכללות מחלות קלות או נטייה למחלות בגיל המבוגר. הבדיקה נעשית בשיטת ריצוף של הגנים ולכן היא מאפשרת גילוי של שינויים רבים הקשורים במחלות ברצף האותיות המרכיבות את הגנים הללו. מומלץ לבצע 2 בני הזוג במקביל כיון שיש סיכוי גדול להימצא נשא לאחת המחלות גילוי נשאות באחד מבני הזוג מחייבת ברור של בן הזוג השני. בבדיקה לנשים כוללת גם מחלות המועברות מאשה לבן זכר כמו מחלת דושן, מחלות הגורמות לתסמונות של ניוון שרירים, ומחלות רבות אחרות.

הבדיקה מתאימה לכלל האוכלוסייה. לזוגות ששניהם ממוצא: הודו-קוצ'ין, סוריה וקווקז נדרשת השלמה של בדיקה אחת (לכל עדה בדיקה אחרת) המתבצעת בקופת החולים לאחד מבני הזוג ללא תשלום נוסף. זוגות ממוצא מוסלמי או ערבים נוצרים צריכים לבדוק אם הגנים היחודיים לכפר שלהם כלולים (לשאל את הדוגמת). למרות שהבדיקה כוללת את כל הגנים המומלצים ע"י משרד הבריאות ורבים נוספים, מומלץ שבת הזוג תעשה גם את בדיקות הסקר הניתנות בסל הבריאות בקופת החולים ללא עלות. זאת משום שיש יתרון לשיטת הבדיקה באחד הגנים הנבדקים יש למלא פרטים על מחלות גנטיות במשפחה לפני הבדיקה.

השינויים המדווחים בגנים הנבדקים הם רק כאלה הקשורים עם מחלה קשה. לא מדווחים שינויים הקשורים עם צורה קלה של מחלה. חשוב לדעת שקיימים מספר פאנלים מורחבים המציעים בדיקות למחלות רבות. רשימת המחלות משתנה מפאנל לפאנל. אף אחד מהפאנלים לא כולל את כל המחלות התורשתיות.

רשימת המחלות הנבדקות מתעדכנת מעת לעת. יש לברר לגבי חידושים בבדיקות הסקר הגנטיות לקראת הריון נוסף. אם תימצאו נשאים יש לידע אחים ואחיות שלכם המתכננים הריונות על הממצאים האלה היות ובסבירות של 50% גם הם ימצאו נשאים.

עלות הבדיקה וקבלת תוצאות

עלות הבדיקה תלויה בשער הדולר והיא כ-2,000 ש"ח לנבדק יחיד (349 דולר ישירות למעבדה ו-600 ש"ח במרפאה) וכ-950 ש"ח לבן הזוג השני (בני זוג המתכננים הריון משותף ונבדקים באותו זמן) (100 דולר למעבדה ו-600 ש"ח במרפאה). הסכום בדולרים מועבר ישירות מהנבדק למעבדה בארה"ב בכרטיס אשראי בינלאומי. כדאי לבדוק החזר בביטוח פרטי. טווח הזמן לקבלת התוצאות הינו 5-7 שבועות. התשובות נשלחות במייל. במקרים חריגים יכולים להיות עיכובים בלתי צפויים בזמני קבלת התשובות.

בדיקות סקר מורחב לנשאות למחלות תורשתיות

תאריך לקיחת הדגימה: _____

נבדק 1: _____ RQ שם פרטי: _____ שם משפחה: _____

תאריך לידה: _____ מס' זיהוי: _____
שנה חודש יום

כתובת דואר אלקטרוני: _____ טלפון נייד: _____

מוצא מצד האב: סבא _____ סבתא _____
מוצא מצד האם: סבא _____ סבתא _____

האם יש קירבה משפחתית בין בני הזוג? כן / לא אם כן, פרטי: _____

הריון: לא / כן, שבוע _____ האם מתכוננת תרומת ביצית או תרומת זרע? 1. לא 2. כן, פרטי/י _____

האם בוצעו בדיקות גנטיות בעבר? 1. לא 2. כן

האם בבדיקות הגנטיות נמצאו אצלך נשאויות למחלות 1. לא 2. כן, פרטי/י _____

***האם אצלך או במשפחה שלך: ילדים, אחים, אחיות, הורים, דודים, בני דודים (משני הצדדים) יש אחת מהמחלות**

1. איחור התפתחותי, מוגבלות שכלית פיגור, אוטיזם 1. לא 2. כן (פרטי/י) _____

2. חרשות או ליקוי שמיעה קשה או עיוורון כולל לבקנות 1. לא 2. כן (פרטי/י) _____

3. נכות/ מחלת שרירים או ניוון של מערכת העצבים 1. לא 2. כן (פרטי/י) _____

4. תינוקות שנולדו עם מומים רבים או הריונות עם עוברים לא תקינים אשר עברו ברור גנטי 1. לא 2. כן _____

5. מחלה תורשתית אחרת או מחלה שחזרה בכמה בני משפחה (מחלה גנטית) 1. לא 2. כן _____

6. האם יש נשאות ידועה למחלה גנטית אצלך או אצל קרוב משפחה 1. לא 2. כן (איזה ואצל מי) _____

מאשר קבלת תוצאות הבדיקה במייל 1. כן 2. לא חתימת הנבדק/ת: _____

נבדק 2: _____ RQ שם פרטי: _____ שם משפחה: _____

תאריך לידה: _____ מס' זיהוי: _____
שנה חודש יום

כתובת דואר אלקטרוני: _____ טלפון נייד: _____

מוצא מצד האב: סבא _____ סבתא _____
מוצא מצד האם: סבא _____ סבתא _____

האם יש קירבה משפחתית בין בני הזוג? כן / לא אם כן, פרטי: _____

הריון: לא / כן, שבוע _____ האם מתכוננת תרומת ביצית או תרומת זרע? 1. לא 2. כן, פרטי/י _____

האם בוצעו בדיקות גנטיות בעבר? 1. לא 2. כן

האם בבדיקות הגנטיות נמצאו אצלך נשאויות למחלות 1. לא 2. כן, פרטי/י _____

***האם אצלך או במשפחה שלך: ילדים, אחים, אחיות, הורים, דודים, בני דודים (משני הצדדים) יש אחת מהמחלות**

1. איחור התפתחותי, מוגבלות שכלית פיגור, אוטיזם 1. לא 2. כן (פרטי/י) _____

2. חרשות או ליקוי שמיעה קשה או עיוורון כולל לבקנות 1. לא 2. כן (פרטי/י) _____

3. נכות/ מחלת שרירים או ניוון של מערכת העצבים 1. לא 2. כן (פרטי/י) _____

4. תינוקות שנולדו עם מומים רבים או הריונות עם עוברים לא תקינים אשר עברו ברור גנטי 1. לא 2. כן _____

5. מחלה תורשתית אחרת או מחלה שחזרה בכמה בני משפחה (מחלה גנטית) 1. לא 2. כן _____

6. האם יש נשאות ידועה למחלה גנטית אצלך או אצל קרוב משפחה 1. לא 2. כן (איזה ואצל מי) _____

מאשר קבלת תוצאות הבדיקה במייל 1. כן 2. לא חתימת הנבדק/ת: _____

הוסבר שחובה לפנות ליעוץ גנטי בגלל נשאות או מחלה גנטית במשפחה (סמן לפי הצורך ופרט את הסיבה).

הומלץ לבת הזוג לבצע גם את בדיקות הסקר בקופה (אם לא עשתה בעבר).

שם הדוגם/ת: _____ חתימה: _____

טופס הסכמה מדעת לביצוע בדיקת נשאות מורחבת

טופס זה מהווה הסכמה מדעת בכתב על פי חוק מידע גנטי תשמ"א-2000 והוא כולל הסבר לעניין לקיחת דגימת דנ"א ועריכת בדיקות גנטיות.

מגבלות הבדיקה הוסברו לי ואני מבין/ה כי:

- אני מבקש לבצע בדיקה גנטית בה ייבדק אם אני נשא להרבה מאד מחלות תורשתיות.
- הבדיקה כוללת רשימה ארוכה של מחלות. עם זאת, הבדיקה בודקת רק את המחלות והשינויים הגנטיים הכלולים בסקר גנטי זה. קיימות בארץ ובעולם אפשרויות לעריכת בדיקות נוספות על אלה הקיימות בבדיקה זאת וכי בדיקות אלה עשויות לגלות מחלות ו/או מומים נוספים. לאור האמור, אני מוותר על כל טענה בשל אי ביצוע של בדיקות אלה כחלק מהבדיקה שאני מבצע כעת. **הוסבר לי שמומלץ שבת הזוג (במקרים של בני זוג נבדקים, או במקרה שאישה נבדקת) תבצע גם את הבדיקות בסל הבריאות בקופה ללא עלות.**
- הבדיקה מבוצעת על דנ"א המופק מבדיקת הרוק או הדם שילקחו ממני. הבדיקה נשלחת לחברת FULGENT בארה"ב.
- תוצאות בדיקה "חיוביות" משמעותן היא שאני נשא למחלה שנבדקה. אם תוצאות הבדיקה "שליליות", הסיכון שלי להיות נשא יורד בהרבה אך לא נעלם לגמרי.
- המעבדה מדווחת לנו על שינויים שמוגדרים במעבדה זאת כקשורים למחלה בוודאות או קרוב לוודאי. לא מדווחים שינויים גנטיים שמשמעותם הקלינית לא ברורה. **השינויים המדווחים בגנים הנבדקים הם רק כאלה הקשורים עם מחלה קשה. לא מדווחים שינויים הקשורים עם צורה קלה של מחלה**
- אני מבין שתוצאות הבדיקה עלולות שלא לתת מסקנות מוחלטות לגבי הסיכון למחלות הנבדקות אצל צאצאי.
- לכל בדיקה גנטית ופרשנותה יש אחוז דיוק התלוי בשיטות הנהוגות בביצוע הבדיקה, במחלה הנבדקת, במוצא העדתי, ובידע הקיים בעת ביצוע הבדיקה.
- אמנם הבדיקה מאד מדויקת, אך לעיתים נדירות בשל מורכבות הבדיקות הגנטיות עלולות להיות תוצאות מעבדתיות שגויות (חיוביות או שליליות). לעיתים רחוקות בגלל כישלון טכני המעבדה לא יכולה לתת תוצאות ויש לחזור על הדגימה (ללא עלות נוספת).
- תוצאות לא מדויקות יכולות להתקבל בגלל בלבול בדגימות, לאחר השתלת מח עצם, קבלת מנת דם לאחרונה, או בעיות טכניות. לעיתים, מסיבות טכניות לא ניתן לתת תוצאות לבדיקה, ואז יש צורך בבדיקה נוספת.
- מתן פרשנות נכונה לתוצאות הבדיקה תלוי גם בדיוח מלא על מצב בריאותי ובריאות בני משפחתי, וגם בדיוח מהימן של הקירבה הביולוגית והמוצא העדתי שלי ושל בני משפחתי.
- הסיכון השארי יחושב על-פי נתוני המוצא שיוסף על-ידי בני הזוג ושכיחות המחלה והשינויים הגנטיים באוכלוסייה כפי שהם מתוארים בספרות המדעית. סטיות בחישוב יתכנו בגלל אי דיוקים ו/או שינויים בנתונים אלה.
- בעקבות התוצאות יוצעו לי או לבן/ת זוגי לעיתים בדיקות נוספות.
- לעיתים, כתוצאה מביצוע בדיקה גנטית, מזהה הפרעה או מחלה אצלי שלא היתה כוונה ראשונית לאתרה.
- לתוצאה חריגה עלולות להיות השלכות לא רק לגבי, אלא גם לגבי בני משפחתי. במקרים מסוימים תתבקש בדיקה של בני משפחה נוספים.
- הבדיקה אינה כוללת יעוץ גנטי. אם קיימות מחלות או תסמונות גנטיות במשפחה המורחבת או לחלופין ממצאים חריגים בבדיקות ההריון (ממצאי אולטרהסאונד, וכד') יש לפנות ליעוץ גנטי בנושא.
- תוצאות בדיקות הסקר שבצעתי היום תקפות לכל ההריונות עם בן/בת הזוג שלי הנוכחי שנבדק איתי.
- היות והידע לגבי מידע גנטי משתפר ומתחדש עם הזמן, בתחילת כל הריון יש לבדוק איזה המלצות נוספו לביצוע בדיקות נוספות.
- תוצאות הבדיקות שאקבל נכונות ותקפות ליום הבדיקה. לאור המידע הקליני המצטבר בתחום הגנטיקה יכולים להיות עדכונים עתידיים של המעבדה לגבי התוצאות שלי בעקבות סיווג חדש של וריאנטים שמשמעותם לא היתה ברורה כאשר נבדקתי ולכן לא דווחו ע"י המעבדה. אם יתקבלו עדכונים כאלה הם יועברו אלי למייל באמצעותכם. רק אם המידע הנוסף לגבי יעיד על נשאות משותפת שלי ושל בן/בת הזוג שלי אקבל יעוץ גנטי ללא עלות.
- הסכמתי להיבדק על בסיס התנדבותי ואני יכול שלא לבצע את הבדיקה.
- אם ימצא שאני ובן/ בת זוגי נמצא נשאים לאותו גן עלינו נקבל יעוץ גנטי ע"י פרופ' שוחט ללא עלות (בנוכחות או טלפוני). על ממצאים ידועים לפני הבדיקה לא יינתן יעוץ ללא עלות.
- תוצאות הבדיקות ישלחו לי ולבן/בת זוגי למייל במשותף.

הצהרת הנבדקים: בחתימתי להלן אני מעיד כי:

- קראתי והבנתי את המידע בדף ההסכמה. 2. יש לי את כל המידע וקיבלתי תשובה לכל שאלותי.

שם פרטי ומשפחה	נבדק 1	נבדק 2
חתימה		
תאריך		

הצהרת הדוגם: הסברתי לנבדקים את מטרת הבדיקה. לנבדקים היתה אפשרות לשאול שאלות ולקבל הסבר

לגבי הבדיקות. חתימת הדוגם: שם ומשפחה: _____ חתימה: _____ תאריך: _____