

מדבקה

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

בהתאם להנחית משרד הבריאות (אשר התקבלה על רקע החלטת האיגוד הגנטי) במעמד ביצוע בדיקת מי שפיר / סיסי שיליה יש לבצע בדיקת שבב ציטוגנטי CMA בעובר במקום בדיקת הקרייטיף שהיתה מקובלת. בדיקת הצ'יפ הגנטי (השבב הציטוגנטי) 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 מצהירה ומאשרת בזאת כי ניתן לי הסבר מפורט בעל פה מד"ר/יועץ גנטי \_\_\_\_\_ שם משפחה \_\_\_\_\_ שם פרטי \_\_\_\_\_ על ביצוע בדיקת השבב הציטוגנטי ובדיקת קרייטיף ובדיקת ריצוף אקסומי (הסבר בכתב אודות הקרייטיף והריצוף האקסומי מפורט בעמוד 3 לטופס הסכמה זה).

תאריך

שעה

חתימת הנבדקת

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 במכון הגנטי של מרכז רפואי \_\_\_\_\_ מבוססת על מערכת \_\_\_\_\_.

### 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 הקרייטיף.
- שינויים הקשורים במנגנונים נוספים כגון: שינויים הקשורים לביטוי, הפעלה או השתקה של גנים (אפיגנטיים), שינויים ברצף הקוד הגנטי וכן שינויים לא מאוזנים באתרים שלא מיוצגים על גבי הצ'יפ.
- 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 הצ'יפ הגנטי, אינה שוללת מצב בו יש שינוי הקשור בתסמונת, שלא ניתן לזהות באמצעות הצ'יפ.

### בבדיקה זו לא ידווחו:

- חסרים ותוספות הקטנים מ - 500,000 בסיסים (500kb), אלא אם כן יש חשד כי הינם בעלי משמעות קלינית.
- שינויים הקשורים לליקוי פריון 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 נוירולוגיות וכד').

## יש למסור עותק למטופל

מדבקה

כל שינוי המאותר באמצעות הצ'יפ, מסווג לאחת מההגדרות 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. **ללא אפיון נוסף (Uncertain Clinical Significance - Not Other Specified (NOS):** 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 אותר שינוי, שהינו בעל משמעות קלינית פתוגנית או סביר להניח פתוגני, גם אם החדירות אינה מלאה והביטוי שונה בין הפרטים.
- במידה ובדגימה אותרו שינויים מקבוצה 3 לעיל, תסווג התוצאה כאינה חד משמעית.

אמינות הבדיקה הינה: 99%.

בדיקות נוספות שניתן לבצע בבדיקת מי שפיר / סיסילי

### 1. בדיקת קרייטיפ

בדיקת הקרייטיפ, מגלה חלק קטן מהמחלות הקשות שניתן לגלות היום בבדיקת הצ'יפ, כאשר כמעט כל מה שניתן לאבחן בבדיקת הקרייטיפ ניתן לאבחן גם בבדיקת הצ'יפ.

בדיקת הצ'יפ בוחנת את רוב הדברים המתגלים בבדיקת הקרייטיפ, אולם בכל זאת ישנם מצבים יחסית נדירים שיוחמזו בבדיקה זו. כשבכ 1- מתוך 3,000 מקרים, אם שתי הבדיקות היו מבוצעות (קרייטיפ וצ'יפ גנטי), מתגלה ממצא חמור בקרייטיפ בלבד אשר היה בו כדי לשנות את ההחלטות לגבי המשך ההיריון.

### 2. ריצוף אקסומי / גנומי: (מצורף דף מידע נוסף אשר יש לקרוא אותו)

בדיקת **ריצוף NGS (פאנל גנים ב - NGS או Whole exom sequencing = WES או אקסום)** הינה בדיקה חדשנית שמטרתה לזהות את הגורם הגנטי למצבו הקליני של הנבדק. עד היום על מנת לאבחן מחלה גנטית רוצף כל גן בנפרד. כיום בבדיקה אחת ניתן לרצף את כל הגנים המקודדים לחלבונים.

בעזרת טכנולוגיה זו המאפשרת ריצוף של כלל האזורים המקודדים בגנום ניתן להגדיל יותר מפי 2 את איתור המחלות הגנטיות בדגימת מי השפיר. כלומר ביצוע בדיקת מי שפיר עם ציפ גנטי בלבד מאתרת מחצית מהמחלות הניתנות לאיתור בבדיקת מי שפיר עם צ'יפ גנטי אליה מוסיפים גם את האקסום / גנום. מדובר במחלות קשות (קשורות בפיגור שכלי). בבדיקה זו לא מדווחות תוצאות שמשמעותן לא ברורה.

בדיקה זו חיונית ומומלצת במיוחד במקרים שיש מומים או חשש גדול לתסמונת גנטית. בכ - 1 מתוך 100 מקרים שבהם מהלך ההיריון תקין לחלוטין, בדיקה זו תאטר תסמונת גנטית חמורה אשר יהיה בו כדי לשנות את ההחלטות לגבי המשך ההיריון.

יודגש כי קיימת האפשרות לשמור את מי השפיר בתשלום, על מנת לאפשר שקילת ביצוע בדיקת הריצוף האקסומי / גנומי בהמשך מעקב ההריון. לצד זאת יובהר, כי בדיקת הריצוף האקסומי / גנומי עורכת כשלושה שבועות ולפיכך יש חשיבות להודיע, במידה ותבחרו לבצע את בדיקת הריצוף האקסומי / גנומי, מוקדם ככל הניתן.

ידוע לי כי הגם שמטרת הבדיקות הגנטיות הינה להפחית את הסיכוי להביא ילד הלוקה בתסמונת גנטית, הבדיקות האמורות מוגבלות בהתאם לידע ולאפשרויות הבדיקה הקיימות כיום.

## יש למסור עותק למטופל

מדבקה

ידוע לי שבמידה והמרכז הרפואי הינו בעל סינוף אוניברסיטאי, במהלך הערכה והטיפול עשויים לקחת חלק סטודנטים בפיקוח ובהשגחה מלאים.

אני יודעת ומסכימה לכך שהטיפול העיקרי (למעט אם נבחר ותואם מראש רופא לפעולה), וכל ההליכים האחרים ייעשו בידי מי שהדבר יוטל עליו, בהתאם לנהלים ולהוראות של המוסד וכי לא הובטח לי שייעשו, כולם או חלקם, בידי אדם מסוים ובלבד שייעשו באחריות המקובלת במוסד בכפוף לחוק.

להלן בחירתי לגבי הבדיקות שברצוני לבצע בדגימת מי השפיר:

☐ בדיקת צ'יפ גנטי בלבד.

☐ בדיקת צ'יפ גנטי ובדיקת קרייטיפ (בדיקת הקרייטיפ כרוכה בתוספת תשלום).

☐ בדיקת צ'יפ גנטי ובדיקת ריצוף אקסומי / גנומי (בדיקת הריצוף האקסומי / גנומי כרוכה בתוספת תשלום).

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

אני מצהירה ומאשרת, כי קיבלתי את כל ההסברים המחויבים ביחס לבדיקות אותן יש באפשרותי לבצע במעמד בדיקת מי השפיר / סיסי שיליה.

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

**בחתימתי הנני מאשרת כי הבנתי את האמור לעיל.**

| תאריך                 | שעה                                                     | חתימת הנבדקת |
|-----------------------|---------------------------------------------------------|--------------|
| שם האפוסטרופוס (קרבה) | חתימת האפוסטרופוס (במקרה של פסול דין, קטין או חולה נפש) |              |

אני מאשרת/ת כי הסברתי בעל פה **לנבדקת / לאפוסטרופוס של הנבדקת / למתרגם של הנבדקת\*** את כל האמור לעיל בפרוט הדרוש וכי המטופלת / האפוסטרופוס חתם/ה על הסכמה בפני לאחר ששוכנעתי כי הבין/ה את הסבריי במלואם.

|                                |                         |            |
|--------------------------------|-------------------------|------------|
| שם הרופא/ה / יועץ גנטי (חותמת) | חתימת הרופא / יועץ גנטי | תאריך ושעה |
|--------------------------------|-------------------------|------------|

**הצהרת המתרגם/ת:** אני מצהיר/ה כי תרגמתי באופן מלא ושלם מסמך זה ואת ההסבר של הרופא/ה לשפתו/ה של המטופל/ת וכן את שאלות המטופל/ת לרופא/ה.

|             |                |                |            |
|-------------|----------------|----------------|------------|
| שם המתרגם/ת | קשריו למטופל/ת | חתימת המתרגם/ת | תאריך ושעה |
|-------------|----------------|----------------|------------|

\*מחקר/י את המיותר

# נספח א' לטופס הסכמה לבדיקת שבב ציטוגנטי בעובר

## Chromosomal Microarray Analysis (CMA)

### ובדיקות נוספות

#### 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 רצסביות 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. לרב תוצאות אלה הן בלתי צפויות ולא קשורות לסיבת הבדיקה. על כן גם הרופא המפנה וגם המטופלים צריכים להיות מודעים היטב לאפשרות זו.

בבדיקת CMA ניתן לגלות שינויים גנומיים כמותיים, אשר:

1. מגלים נשאות למחלות רצסביות: אין חובה לדווח מפורט ושגרתי. 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 בנשאים פרה סימפטומים 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 וכו') גם אם הבדיקה בוצעה בהתוויה אחרת.
5. אזורים הומוזיגוטיים. אין חובה לדיווח על קיום אזורים הומוזיגוטיים וגודלם פרט למצבים בהם קיים חשד ל - uniparental homodisomy (UPD) 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.

#### שאלות ותשובות שיסייעו להבנת משמעות הבדיקה יתרונותיה ומגבלותיה

##### 1. מהו המטען הגנטי של האדם (הגנום)?

כמעט בכל התאים בגוף, מצוי המטען הגנטי במלואו. המטען הגנטי מסודר במארגים 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 התקין. 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.

## יש למסור עותק למטופל

### 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 כרומוזום שלם או חלק ניכר ממנו. למשל תסמונת דאון נובעת מעודף כרומוזום 21 (שלושה עותקים של כרומוזום 21 במקום שניים). הפרעות כאלה ניתן לאתר באמצעות בדיקת מיקרוסקופ אור של תאים מדם של אדם שנולד, או מדגימת מי שפיר או סיסי שליה של עובר. בדיקה זו קרויה בדיקת קריטיפ. בדיקת קריטיפ 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 מהשינויים הללו ניתנים לזיהוי באמצעות השבב הציטוגנטי המאפשר בדיקה מפורטת יותר תוך בחינת מספר רב מאד של גלאים או סמנים גנטיים, בזמנית.

### 4. מהי המשמעות התשובה "תוצאה חריגה"?

תוצאה חריגה משמעותה כי זוהה חסר או תוספת כרומוזומליים העלולים להיות קשורים במצב תחלואה. במקרה כזה תוזמני לייפגש 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- 10%-20%.
  - בעוברים עם מומים משמעותיים כ- 5%-7%.
  - בהריונות ללא ממצא חריג או גורם סיכון כ- 0.5% (Wapner et al., NEJM, 2012).

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

### 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 אותיות/אותיות בודדות/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".

## יש למסור עותק למטופל

### 10. מה מידת הוודאות והאמינות של השבב הציטוגנטי?

ככלל, נכון להיום שבבים ציטוגנטיים אינם מאושרים פורמלית לשימוש קליני אלא למחקר בלבד (אם כי בפרקטיקה נערך שימוש קליני לפי הנחיות משרד הבריאות ואיגוד הגנטיקאים). עם זאת, למעבדה אישור ממשרד הבריאות לביצוע אנליזות בשבבים אלה לאבחון ציטוגנטי ובנוסף עמדה במבחני איכות - Proficiency NEQUAS 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 היועצ/ת הגנטי/ת שהפנו אותך לבדיקה לא ענו על כל שאלותיך, תוכלי לפנות למזכירות המכון הגנטי בטלפון או פקס לתיאום תור לייעוץ גנטי נוסף.