

מדבקה

טופס הסכמה לבדיקת ריצוף אקסומי / גנומי ממוקד לאבחון טרום לידתי

בדיקת ריצוף מתקדמת (פאנל גנים ב - NGS או WES = Whole exom sequencing או אקסום / גנום) הינה בדיקה יעילה וחדשנית שמטרתה לזהות רצפי DNA אשר בהתאם לידע הקיים היום, מזוהים כחשובים לתפקוד התקין של הגוף. עד היום על מנת לאבחן מחלה גנטית רוצף כל גן בנפרד, כיום בבדיקה אחת ניתן לרצף את כל הגנים המקודדים לחלבונים הקשורים לתפקודים אלה.

הסבר מורחב על הבדיקה, הכולל בין היתר הסבר טכני על הבדיקה, יתרונות ומגבלות הבדיקה, ניתן לראות בדף המידע מטעם מעבדת "מגה לאב" במסגרתה נערכת הבדיקה.

ידוע לי כי בבדיקת העובר, הבדיקה מתמקדת רק בגנים שידועה משמעות הפגיעה / המוטציה בהם.

נספח רשימת גנים למחלות קשות הנבדקות במיוחד באבחון טרום לידתי נמצאת בדף המידע (דומה לנהוג במעבדות המבצעות בדיקה קלינית של העובר).

הוסבר לי כי הבדיקה מדווחת רק על שינויים שהסבירות שהם יבואו לידי ביטוי כמחלה חמורה בוולד היא גבוהה מאוד או חד משמעית (שינויים פתוגניים).

הוסבר לי מה כוללת האנליזה הממוקדת למחלות גנטיות חמורות מוגדרות:

א. אנליזת אקסום טרום לידתי / גנום טרום לידתי ללא אינדיקציה קלינית - במידה ואין אינדיקציה קלינית למחלה אפשרית. במסגרת האנליזה תיבדק רשימת הגנים המפורטת בדף המידע. בדיקה זו נעשית בזמן מוגבל ומדווחת רק על שינויים מוכרים ומובהקים.

- ידוע לי כי שינויים פתוגניים או חשודים כפתוגניים ברשימת גנים זו, המתאימים לאחת מהאנליזות הבאות: מחלות המועברות בתורשה אוטוזומלית רצסיבית, אוטוזומלית דומיננטית, תורשה אחוזה על כרומוזום ה-X, ומוטציות "טריות" שהתרחשו בדנ"א של העובר.

- לא ידוע לי מהממצאים הבאים: נשאות למחלה אוטוזומלית רצסיבית, שינויים שמשמעותם אינה ברורה (VUS), ממצאים אקראיים.

ב. אנליזת אקסום טרום לידתי / גנום טרום לידתי עם אינדיקציה קלינית - מעבר לאנליזה המפורטת בסעיף א', תעשה אנליזה נוספת הספציפית לדיווח הקליני.

ידוע לי כי במקרה שהתשובה לא תקינה אוזמן לייעוץ גנטי.

ידוע לי כי גם במקרה שהתשובה תקינה, דרוש יעוץ גנטי מסכם (ובמיוחד אם יש ממצאים חריגים באולטרסאונד).

בכל מקרה הוסבר לי כי עלי לידע את רופא מעקב ההריון על ביצוע בדיקת האקסום / גנום וממצאיה לצורך המשך מעקב ההריון ולצורך רציפות הטיפול.

ידוע לי על ברור נוסף שניתן לבצע:

- ידוע לי כי פרט לאנליזה הממוקדת המתבצעת כאן, יש באפשרותי לבצע בהמשך אנליזה מפורטת יותר (מחקרית) המאפשרת דיווח על ממצאים בגנים אחרים, ושינויים שמשמעותם לא ברורה או למחלות שאין נחשבות לחמורות באבחון טרום לידתי. ברור כזה ניתן לבצע דרך קופת החולים או דרך מרכז ביואינפורמטי אחר. הברור הנוסף הינו בתשלום.
- ידוע לי כי חלק מהממצאים לא מדווחים בשלב האנליזה שנערכת בעת הבדיקה בשל היותם ממצאים שפירים על פי הידע הקיים, אך עם חלוף הזמן והצטברות הידע מידע רפואי נוסף, ממצאים אלו יכולים להיחשב כמוטציה בעלת חשיבות רפואית משמעותית. על כן באחריותי הבלעדית לחזור אחת ל - 2 - 3 שנים לייעוץ גנטי על מנת לבחון את הצורך לבצע אנליזה מעודכנת של הרצף.
- ידוע לי כי חלק מהממצאים מדווחים בשלב האנליזה כממצאים שמשמעותם לא ברורה על פי הידע הקיים, אך עם חלוף הזמן והצטברות הידע מידע רפואי נוסף, ממצאים אלו יכולים להיחשב אחרת (כמוטציה בעלת חשיבות רפואית משמעותית או לחליפין כחסרת כל השפעה רפואית). לכן, גם מהבחינה הזו, באחריותי הבלעדית לחזור אחת ל - 2 - 3 שנים לייעוץ גנטי על מנת לבחון את הצורך לבצע אנליזה מעודכנת של הרצף.
- ידוע לי כי ניתן לבצע במעבדות אחרות ריצוף גנומי, המכסה את כל החומר הגנטי – ברור כזה לא נהוג כעת בבדיקה טרום לידתית אך ניתן לבצעו במעבדות אחרות דרך יועץ גנטי.
- ידוע לי כי גם בדיקה רחבה זו אינה בוחנת את כל המחלות הגנטיות הקשות וכי תוצאה תקינה אינה מעידה כי אין מחלה גנטית אחרת.

יש למסור עותק למטופל

מדבקה

ידוע לי כי במשך שנה מעת הבדיקה אוכל לקבל את המידע הגולמי של הריצוף ולשמור אותו לברורים גנטיים אחרים שידרשו או ארצה לבצע בעתיד.

מגבלות הבדיקה:

- אני מבין/ה כי לכל בדיקה גנטית ופרשנותה יש אחוז דיוק התלוי בשיטות הנהוגות בביצוע הבדיקה, במחלה הנבדקת, במוצא העדתי, ובידע הקיים בעת ביצוע הבדיקה.
 - אני מבין/ה כי מתן פרשנות נכונה לתוצאות הבדיקה תלוי גם בדיווח מלא על מצב בריאותי ובריאות בני משפחתי, על דיווח מהימן של הקירבה הביולוגית והמוצא העדתי של הנבדק/ת ובני המשפחה.
 - אני מבין/ה כי לתוצאה חריגה עלולות להיות השלכות לא רק לגבי, אלא גם לגבי בני משפחתי.
 - אני מבין/ה כי בשל מורכבות הבדיקות הגנטיות, יתכן שיעור מזערי של תוצאות שגויות הן לחיוב והן לשלילה.
 - אני מבין/ה שגם תשובה תקינה אינה שוללת מחלה גנטית בגנים שנבדקו או באלו שלא נבדקו, ולכן גם תשובה תקינה אינה שוללת מחלה גנטית שתתגלה אחרי הלידה.
- ידוע לי כי יתכנו מצבים נדירים בהם, בשל בעיות טכניות, לא ניתן יהיה להגיע לתוצאות חד משמעיות של הבדיקה הגנטית ו/או שיהיה צורך לחזור על הבדיקה.

מסירת תוצאות בדיקה גנטית:

אני מאשר/ת כי תוצאות הבדיקה הגנטית ימסרו לי או למי שאורה. אני מבין/ה כי לעתים, כתוצאה מביצוע בדיקה גנטית מסוימת, עלול לקרות מצב בו מזהה הפרעה או מצב אחר שלא הייתה כוונה ראשונית לאתרם. כמו כן, בדיקות גנטיות במשפחה עלולות לאתר מצבים בהם הקשרים הביולוגיים בין הנבדקים אינם תואמים לאלו שדווחו על ידי הנבדק/ת (כמו במצבים של אימוץ או אבהות שונה מהמדווח). כעקרון, במקרים אלו לא ידווחו הממצאים החריגים ו/או האקראיים למעט במקרים בהם למידע זה עשויה להיות חשיבות מניעה של סיכון רפואי לנבדק או לצאצאיו, ובכפוף להחלטת ועדת האתיקה.

☐ הסכמת האישה - אני מסכימה להציג את תוצאות הבדיקה באופן מקוון באזור האישי באתר אסותא.

☐ הסכמת בן הזוג - אני מסכים להציג את תוצאות הבדיקה באופן מקוון באזור האישי באתר אסותא.

חתימת האישה: _____ חתימת בן הזוג: _____ תאריך: _____

סודיות רפואית:

ברור לי כי הגורמים המטפלים מחויבים בשמירה על הסודיות הרפואית בכלל והסודיות הגנטית בפרט. עם זאת ברור לי כי במידה ואסכים בכתב למסירת המידע הגנטי הוא יועבר לגורמים המורשים.

להלן הנחיותי למעבדה לצורך הטיפול בדגימת ה-DNA לאחר ביצוע הבדיקה/ות הנדרשת/ות:

לאחר ביצוע הבדיקה ובתום התקופה הנדרשת על פי החוק לשמירת הדגימה:

☐ אני מסכים/ה כי הדגימה תישמר כשהיא מזוהה.

☐ אני מסכים/ה כי הדגימה תישמר כשהיא בלתי מזוהה לצורך כל מחקר גנטי שאושר כחוק.

☐ אני מבקש/ת כי הדגימה לא תישמר מעבר לנדרש על פי החוק

ידוע לי כי דגימות DNA הנשמרות לאורך זמן מאבדות מאיכותן ויתכן שלא ניתן יהיה לעשות בהן שימוש.

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

יש למסור עותק למטופל

מדבקה

אני יודע/ת ומסכים/ה לכך שהטיפול העיקרי (למעט אם נבחר/ה ותואם מראש רופא/ה 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.

קיבלתי, קראתי והבנתי את ההסבר המפורט של בדיקת אקסום / גנום הממוקד למחלות גנטיות בגנים הגורמים למחלות גנטיות קשות, הבנתי את משמעות הבדיקה הממוקדת הטרומ לידתית והנני נותן/ת בזאת את הסכמתי לביצוע הבדיקות הגנטיות הנ"ל.

הנני מצהיר/ה כי הסכמתי לביצוע הבדיקה הגנטית הנ"ל ניתנת מרצוני החופשי לאחר שהבנתי את כל האמור לעיל.

בחתימתי הנני מאשר/ת כי הבנתי את האמור לעיל.

שם המטופל/ת: _____ שם משפחה _____ שם פרטי _____ שם האב _____ ת.ז. _____

אני מצהיר/ה ומאשרת בזאת כי ניתן לי הסבר מפורט בעל פה מד"ר _____ שם משפחה _____ שם פרטי _____

על הבדיקה ועל משמעותה לגבי ולגבי בני משפחתי.
הוסבר לי כי טופס זה מהווה הסכמה מדעת בכתב על פי "חוק מידע גנטי" תשמ"א 2000, והוא כולל הסבר לעניין לקיחת דגימת DNA ועריכת בדיקות גנטיות, שמירת המידע ומסירתו

תאריך _____ שעה _____ חתימת המטופל/ת _____

שם האפוסטרופוס (קרבה) _____ חתימת האפוסטרופוס (במקרה של פסול דין, קטין או חולה נפש) _____

אני מאשרת כי הסברתי בעל פה למטופל/ת / לאפוסטרופוס של המטופל/ת / למתרגם של המטופל/ת* את כל האמור לעיל בפירוט הדרוש וכי המטופל/ת / האפוסטרופוס חתם/ה על הסכמה בפני לאחר ששוכנעתי כי הבין/ה את הסבריי במלואם.

שם הרופא/ה / יועץ גנטי (חותמת) _____ חתימת הרופא/ה / 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