

טופס פרטים אישיים

בדיקת דם לאשה ההרה לאיתור תסמונות כרומוזמליות בעובר באמצעות טכנולוגיית ריצוף גנטית

1. פרטי האשה ההרה:

שם פרטי	שם משפחה	מספר ת.ז.	תאריך לידה
מספר טלפון נייד (הטלפון ישמש לצרכי תיאום ודיווח הקשורים בבדיקה בלבד)			
כתובת למשלוח דואר			

תאריך וסת אחרון	מספר הריון	הריון של עובר יחיד	הריון תאומים
האם ההריון החל כמרובה עוברים?	כן	לא	מספר הריון
סוג ההריון:	טיפול הורמונלי	הזרעה	IVF
עישון	סכרת טרום הריונית / סכרת הריונית	מחלות כרוניות	IVF+ICSI
ספונטני	תרומת זרע	תרומת ביצית	פונדקאות

מוצא	גיל	משקל	גובה
מבוטחת בקופת חולים:	מכבי	לאומית	מאוחדת
כללית	צה"ל	ביטוח פרטי	

2. פרטי הרופא המטפל

שם פרטי	שם משפחה
---------	----------

3. בדיקת Verifi מתוקפת להריון יחיד ותאומים החל משבוע 10 להריון.

<p>סיבת ההפניה (סמני אחד או יותר מתוך הרשימה):</p> <p>גיל 35 ומעלה</p> <p>חשד באולטרה-סאונד (סמנים רכים).</p> <p>פרטי: _____</p> <p>סקר ביוכימי חיובי: שלישי 1 סיכון משוקלל: _____, 1:</p> <p>שלישי 2 סיכון משוקלל: _____, 1:</p> <p>שקיפות עורפית מוגברת (NT).</p> <p>פרטי תוצאות (מ"מ): _____</p> <p>הפרעה כרומוזמלית בעבר: אישית או משפחתית.</p> <p>פרטי: _____</p> <p>רצון אישי</p> <p>אחר. פרטי: _____</p>	<p>אפשרויות לבדיקת Verifi</p> <p>עובר יחיד:</p> <p>Verifi TOP</p> <p>23 כרומוזומים – עודף או חסר בכל אחד מ-23 זוגות הכרומוזומים ברזולוציה של 7Mb</p> <p>Verifi</p> <p>5 כרומוזומים – עודף או חסר בכרומוזומים הבאים 13,18,21,X,Y</p> <p>Verifi Plus</p> <p>פאנל חסרים כרומוזומליים מזעריים (DiGeorge/VCF, 1p36 deletion, Angelman syndrome, Prader-Willi syndrome, Cri du chat syndrome, Wolf-Hirschhorn syndrome)</p> <p>23 כרומוזומים – עודף או חסר בכל אחד מ-23 זוגות הכרומוזומים</p> <p>תאומים:</p> <p>כרומוזום 13, 18, 21 ונוכחות של כרומוזום Y</p>
--	--

* משך הזמן המשוער לקבלת תוצאות הבדיקה: עד 10 ימי עבודה.

הובהר לי ואני מסכימה כי סכום בגובה 400 ₪ בגין לקיחה, איסוף ושליחת דגימות הדם למעבדה על ידי אונקוטסט אינו ניתן להחזרה החל ממועד איסוף הדגימה לרבות במקרה של ביטול הבדיקה מצדי בכל עת ומכל סיבה שהיא.

הסכמת המטופלת

ידוע לי כי פרטים מטופס זה יועברו לגורמים נוספים הנותנים שירותים בקשר עם ביצוע הבדיקה, והנני מסכימה לכך.

שם	מספר ת.ז.	חתימה	תאריך
----	-----------	-------	-------

טופס הסכמה מדעת לנבדקת

מבוא: בדיקה זו הינה בדיקת סקר לאיתור הפרעות כרומוזומליות בעובר. טופס זה מתאר את היתרונות והמגבלות של בדיקה זו. קראי טופס זה בעיון טרם קבלת החלטה ומתן הסכמתך לביצוע הבדיקה.

מטרה: מטרתה של בדיקה זו היא לגלות האם קיימות הפרעות כרומוזומליות בעובר שלך, כגון מספר עותקים רב מדי או מועט מדי (תופעה המכונה אנאופלואידיה). בדיקת Verifi מאפשרת לזהות אנאופלואידיה ב-23 זוגות הכרומוזומים (כולל הכרומוזומים הנפוצים 13, 18, 21, X ו-Y) ברזולוציה של 7Mb. בדיקת verifi plus יכולה לגלות גם חסרים זעירים בכרומוזומים מסוימים הגורמים לתסמונות גנטיות מוכרות (כגון תסמונת חסר 22q; תסמונת חסר 1p36; תסמונת אנגלמן ותסמונת פרדר ווילי על רקע חסר 15q; תסמונת חסר 5p הידועה גם בשם קרי דו שה; ותסמונת חסר 4q המכונה גם תסמונת וולף-הירשהורן).

בדיקת Verifi עברה תיקוף עבור היכולת לאתר אנאופלואידיה בכרומוזומים 13, 18, 21, X, Y, בהריונות עם עובר יחיד. בהריון תאומים, הבדיקה מאפשרת לזהות אנאופלואידיה בכרומוזומים 18, 21 ו-13 בלבד וכן לזהות נוכחות או היעדר של כרומוזום Y, אך אינה מאפשרת לזהות הפרעות בכרומוזומי המין (X ו-Y). ניתן לערוך בדיקה זו החל מהשבוע ה-10 להריון. תוכלי לקבל מידע נוסף אודות הבדיקה באתר האינטרנט שלנו www.verifi.co.il. **כיצד פועלת בדיקה זו:** בדיקה זו מגלה פגמים בכרומוזומים על ידי בדיקת ה-DNA (החומר הגנטי) שבדמך. דגימת הדם שלך מכילה תערובת של DNA שלך ו-DNA שמקורו בעובר/ים. הבדיקה נערכת באמצעות טכנולוגיית ריצוף DNA.

מין העובר: במידה ונבחרה בדיקה של כרומוזומי המין (X ו-Y) יוודע לך בהכרח גם מין העובר. במקרה של תאומים, נוכחות כרומוזום Y תצביע על כך שלפחות אחד העוברים הנו ממין זכר. ישנו סיכוי נמוך כי התוצאות עבור דיווח מין העובר יהיו שגויות.

תוצאות הבדיקה: התוצאה תימסר לך או לאדם אחר על פי בחירתך, על ידי גורם רניום אונקוטסט בע"מ אשר מוסמך לכך על פי חוק. במקרה של תוצאה בלתי-תקינה (בטופס התוצאה יופיע "Aneuploidy detected") תופני לקבלת ייעוץ גנטי. במקרה כזה ייתכן ויומלץ לך לבצע בדיקות אבחנתיות פולשניות (כגון בדיקת סיסי שלליה או דיקור מי שפיר) כדי לאשר את התוצאות.

הפרעה	רגישות	כוזב שלילי	סגוליות	כוזב חיובי
טריזומיה 21 - תסמונת דאון	<99.9%	>0.1%	99.90%	0.1%
טריזומיה 18 - תסמונת אדוארדס	<99.9%	>0.1%	99.90%	0.1%
טריזומיה 13 - תסמונת פטאו	<99.9%	>0.1%	99.90%	0.1%
הפרעות בכרומוזומים אחרים	96.4%	3.6%	99.80%	0.2%
תוספות וחסרים בגודל של 7Mb	74.1%	25.9%	99.80%	0.2%
חסרים תת מיקרוסקופיים	אין עדין מספיק מידע			

חברת Illumina, חברת רניום אונקוטסט בע"מ ו-GGA, אינן מספקות שירותי ייעוץ גנטי ישירות לנבדקות. כמו כן, במידה ורכשת את הבדיקה מהרופא/ה המטפל/ת שלך, הינך נותנת את הסכמתך כי תוצאות הבדיקה ו/או כל מידע קשור לבדיקה יעבור ישירות לרופא/ה המטפל/ת שלך לשם העברתו אליך באמצעות/ה.

מגבלות הבדיקה: בדיקה זו יכולה לגלות פגמים בכרומוזומים מסוימים בלבד ואין ביכולתה לאתר פגמים כרומוזומליים אחרים מאלה שהבדיקה מיועדת עבורם, כמפורט בטופס הפניה. הבדיקה אינה מגלה שינויים מאוזנים במבנה הכרומוזומים (כגון טרנסלוקציות או אינברסיות). גם אם נבחר "פאנל חסרים כרומוזומליים מזעריים" בטופס הפניה, חשוב להדגיש כי מרבית ההפרעות מסוג זה לא יתגלו אלא בבדיקה פולשנית הכוללת את הצי"פ הגנטי (CMA). כמו כן, הבדיקה אינה מזהה מחלות גנטיות או תסמונות הנובעות ממוטציות בגנים בודדים וגם לא מומים מלידה כגון מומים פתוחים בתעלת העצבים או אוטיזם. במקרים בהם יש חשד (על סמך בדיקות מעבדה, דימות, סיפור רקע אישי או משפחתי) להפרעות כרומוזומליות או תסמונות גנטיות שאינן נבדקות במסגרת בדיקה זו - יש לפנות לייעוץ גנטי על מנת לבחור את הבדיקה המתאימה.

בדיקה זו הינה כאמור בדיקת סקר בעלת אמינות גבוהה מאד, אך אינה נחשבת לבדיקה אבחנתית. לכן, אם מתקבלת תוצאה חריגה יש לעבור ייעוץ גנטי ולאמת את התוצאות בבדיקות אבחנתיות פולשניות (כגון בדיקת סיסי שלליה או דיקור מי שפיר). בדיקה זו אינה מהווה תחליף לבדיקות סיסי שלליה או מי שפיר והצי"פ הגנטי, במקרים בהם יש הצדקה רפואית לכך.

יובהר כי תוצאת בדיקה תקינה אינה מהווה ערובה להריון תקין או לעובר בריא. בנוסף לכך, בדיקה זו, בדומה לכלל הבדיקות, כרוכה במגבלות, לרבות תוצאות כוזבות חיוביות ותוצאות כוזבות שליליות, כמפורט בטבלה שלהלן. משמעות הדבר היא כי הפגם הכרומוזומלי הנבדק עלול להיות קיים גם אם תתקבל תוצאה תקינה (הדבר מכונה "תוצאה כוזבת שלילית"). כמו כן, תתכן תוצאה המצביעה על זיהוי (Aneuploidy detected) להפרעה כרומוזומלית אף על פי שאינה קיימת למעשה (הדבר מכונה "תוצאה כוזבת חיובית"). קיימת אפשרות קלושה לכך שתוצאות הבדיקה לא תשקפנה את מצב הכרומוזומים של העובר, למשל על רקע מוזאיקה בשלייה, נוכחות עובר חריג שנספג, סיבה טכנית, או על רקע הפרעה כרומוזומלית אימהית.

יובהר כי בדיקה זו אינה מיועדת לאתר מידע הנוגע לבריאותך. עם זאת, במקרים מסוימים, תוצאות הבדיקה עלולות לחשוף מידע אודות הבריאות שלך. כך למשל, הבדיקה עלולה לחשוף את קיומה של תסמונת טריפלאי (XXX) אצל הנבדקת, את סטטוס כרומוזומי המין של הנבדקת, או את קיומו של גידול שפיר או ממאיר אצל הנבדקת. ייתכנו מקרים נדירים (פחות מ-0.1%) בהם לא תתקבל תשובה מסיבית טכנית (no call/no result). במקרים אלה, ניתן יהיה לחזור שוב על הבדיקה. במקרה ולא התקבלה תשובה מומלץ לפנות לייעוץ גנטי בשל דיווחים על סיכון מוגבר להפרעות כרומוזומליות בקבוצה זו.

הבדיקה פחות יעילה במצבים הבאים: הריון רב עוברים (יוער כי יעילות הבדיקה בהריון רב עוברים נבדקה ביחס למספר מצומצם של מקרים, באופן שאינו מאפשר בשלב זה לקבוע במדויק את רגישות הבדיקה בהריון מסוג זה); בהריון תאומים לא ניתן לקבוע את הסטטוס הכרומוזומלי של כל עובר בנפרד; הריון שהחל כהריון תאומים ואחד העוברים נספג; במצבים של מוזאיקה (כאשר רק חלק מתאי הגוף או השליה מכילים הפרעה כרומוזומלית).

אופן הבדיקה: לצורך ביצוע הבדיקה, תילקח ממך דגימת דם, אשר תישלח באמצעות צוות Verifi למעבדת GGA בקצרין, או למעבדת Illumina בארה"ב. **סיכונים גופניים:** תופעות הלוואי של לקיחת דגימות דם פשוטות אינן שכיחות, אך עלולות לכלול סחרחורת, עלפון, כאב, דימום, שטף דם תת-עורי, ובמקרים נדירים זיהום.

מידע על אודות תוצאת ההריון: איסוף מידע אודות ההריון שלך לאחר הבדיקה הוא חלק מהנהל המקובל במעבדה למטרות בקרת איכות, והוא נדרש במספר מדינות. לפיכך, חברת GGA Illumina, רניום אונקוטסט בע"מ או גורמים הממונים על ידה עשויים לפנות לרופא/ה המטפל/ת שלך על מנת לאמת את הסכמתך לכך שמידע על אודות תוצאות ההריון יימסר לגורמים האמורים על-ידי הרופא/ה המטפל/ת שלך.

ממצאים מקריים: במהלך ניתוח התוצאות עבור הבדיקות המצוינות לעיל, ייתכן כי יתגלה מידע אודות שינויים כרומוזומליים אחרים (המכונים "ממצאים מקריים"). מדיניות המעבדה היא לא לדווח על אף ממצא מקרי העשוי להתגלות במהלך ניתוח תוצאות הבדיקה.

פרטיות: תוצאות הבדיקה ישמרו על-ידי חברת Illumina, חברת GGA וחברת רניום אונקוטסט בע"מ (verifi@verifi.co.il), וזאת תוך שמירה על חסינות. **שימוש במידע ובשארית הדגימות:** בהתאם לנהלים המקובלים ותקני מעבדות וחקני קליניות, נשמרות שאריות של דגימות מהן הוסרו הפרטים המזהים, באופן שלא ניתן לחזור ולזהות בדרך כלשהי ממי ניטלה הדגימה (דגימות בלתי מזוהות) וכן נשמר מידע גנטי ומידע אחר שהתקבל מהבדיקה שלך, ממנו הוסרו הפרטים המזהים באופן שלא יהא ניתן לחזור ולזהותך בדרך כלשהי. שאריות הדגימה והמידע הבלתי מזהים ינתנים לשימוש על ידי חברת Illumina, GGA, או גורמים אחרים הפועלים בשמן למטרות בקרת איכות, פעולות מעבדה, פיתוח בדיקות מעבדה, ושיפור המעבדה. כל שימוש מסוג זה ייעשה תוך ציות לחוקים הרלוונטיים.

מחקר: ייתכן כי חברת Illumina או חברת GGA תשתמש בשארית הדגימה שלך ובמידע הרפואי שלך, לרבות מידע גנטי, לאחר שהופרדו מהם הפרטים המזהים באופן שלא יהא ניתן לחזור ולזהותך בדרך כלשהי - למטרות מחקר. בחתימתך על טופס זה הנך נותנת לכך את הסכמתך המפורשת בכתב. שימושים מסוג זה עשויים להוביל לפיתוח מוצרים ושירותים מסחריים. לא תקבלי הודעה אודות שימושים ספציפיים כלשהם ולא תקבלי שום שיפוי בגין שימושים אלה. כל שימוש מסוג זה ייעשה בהתאם לחוק הרלוונטי.

הצהרת הנבדקת:

הנני מצהירה כי נמסר לי מידע מפורט על הבדיקה ומגבלותיה וכי הבנתי את המידע שנמסר לי.

הנני מצהירה כי קראתי בעיון את ההסבר, הבנתי את האמור בו, והנני נותנת הסכמתי לביצוע הבדיקה, ולכלל התנאים וההוראות המפורטים לעיל.