



המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute Of Human Genetics
טל: 03-530-3060
פקס: 03-530-2914
מנהל המכון: פרופ' אלון פרס

דיקור מי שפיר במכון הגנטי-הקדמה והנחיות

שלום רב,

דיקור מי שפיר הינה בדיקה שמטרתה לבצע אבחון גנטי בעובר. הדני"א (החומר הגנטי) של העובר מופק מתאי מי השפיר ועליו מבוצעת בדיקת השבב הגנטי (CMA). בבדיקה מבוצעת סריקה אחר תוספות וחסרים מזעריים הקשורים בתסמונות גנטיות ידועות. לעיתים מתגלים גם שינויים שמשמעותם לא ברורה באופן מלא. כיום בדיקה זו מבוצעת בכל דיקור מי שפיר במקום בדיקת הקריוטיפ. פרוט מלא אודות הבדיקה, אופן ביצועה וכן מענה על שאלות נפוצות נמצאים בדפי ההסבר על דיקור מי שפיר המצורפים במסמך נפרד וכן בטופס ההסכמה לבדיקה.

מסמך זה כולל הסבר קצר על האופן בו מתנהל דיקור מי השפיר במכון הגנטי וכן טופס אותו עליכם למלא באופן שיפורט בהמשך.

עם הגעתך למכון הגנטי תדרשי לבצע רישום בקבלה של המכון. אנא הביאי עמך את הטופס מצ"ב. היה וקיבלת את הטופס ביום הבדיקה אנא מלאי אותו כעת.

דגשים לטופס - הטפסים כוללים שאלות על ההיסטוריה המשפחתית, הרפואית והמילדותית שלכם ועל מהלך ההריון הנוכחי. מילוי מדויק ומלא של טפסים אלה חשוב ביותר, מכיוון שהמידע מכיון אותנו לצורך אפשרי בביצוע בדיקות נוספות בדגימת מי-השפיר ו/או הפניה לברור ויעוץ גנטי נפרד.

לאחר סיום מילוי הטופס יש להעבירו למזכירות.

לפי הסדר שנקבע ע"י צוות המכון הגנטי, יועצת גנטית תקרא לך לחדרה לשיחת הסבר קצרה, מעבר על הפרטים שמילאת בטופס וחתימה על טפסי הסכמה לביצוע דיקור מי שפיר ושלב גנטי. במעמד היעוץ תדרשי גם להחליט האם את מעוניינת בשמירת דגימת דני"א נוספת של העובר בתשלום.

בהתאם להנחיות היעוץ הגנטי המזכירה תקרא לך לצורך תשלום (אם דרוש) וכן תפנה אותך לאחות ללקיחת דגימת דם (אין צורך בצום או הכנה מוקדמת אחרת).

לאחר בדיקת הדם תתבקשי לחזור לאולם ההמתנה. לאחר ההמתנה באולם תקראי להיכנס לחדר הבדיקה.

הבדיקה תבוצע ע"י רופא/ה מומחה/ית בעזרת אחות.

סה"כ את צפויה לשהות במכון הגנטי בין שלוש לארבע שעות.



המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute Of Human Genetics
טל: 03-530-3060
פקס: 03-530-2914
מנהל המכון: פרופ' אלון פרס

טופס לנשים/זוגות לפני דיקור מי שפיר

שם משפחה: _____ תאריך: _____
שם פרטי: _____
תאריך לידה: ____/____/____ ת.ז.: _____
כתובת: _____ מיקוד: _____
טלפון בבית: _____ טלפון בעבודה: _____
טלפון נייד: _____ טלפון נוסף (כגון בן הזוג/בן משפחה): _____
סוג דם: ____ +/- (יש להכין מסמך רפואי להצגה בפני הצוות הרפואי)
תאריך וסת אחרונה: _____
ארץ לידה: _____ דת: _____
ארץ לידת אב: _____ ארץ לידת אב: _____
ארץ לידת/מוצא הסב (מצד האב): _____ ארץ לידת/מוצא הסב (מצד האם): _____
ארץ לידת/מוצא הסבתא (מצד האב): _____ ארץ לידת/מוצא הסבתא (מצד האם): _____
שם בן הזוג: _____ ת.ז. של בן הזוג: _____
ארץ לידת בן-הזוג: _____
ארץ לידת אבי בן הזוג: _____ ארץ לידת אב: _____
ארץ לידת/מוצא הסב (מצד האב): _____ ארץ לידת/מוצא הסב (מצד האם): _____
ארץ לידת/מוצא הסבתא (מצד האב): _____ ארץ לידת/מוצא הסבתא (מצד האם): _____

הסטוריה מילדותית:

כמה הריונות בעברך (לא כולל ההריון הנוכחי): _____
מה מספר הילדים: _____
כמה הפלות טבעיות מוקדמות היו לך: _____
כמה הפלות יזומות (הריון לא רצוי) היו לך: _____
כמה הריונות מחוץ לרחם: _____
כמה הריונות בהם העובר נפטר ברחם: _____
האם עברת הפסקת הריון בגלל מום או בעיה בעובר? (פרטי) _____
כמה הריונות בהם הילוד/ילד נפטר לאחר הלידה: _____



המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute Of Human Genetics
טל: 03-530-3060
פקס: 03-530-2914
מנהל המכון: פרופ' אלון פרס

מצב בריאות:

מצב בריאותך: תקין / לא תקין

אם אינו תקין אזי פרטי: _____

האם הינך לוקחת תרופות באופן סדיר? כ/ל

אם כן אזי פרטי: _____

מצב בריאות בן הזוג: תקין / לא תקין

אם אינו תקין אזי פרטו: _____

האם הינו לוקח תרופות באופן סדיר? כ/ל

אם כן אזי פרטי: _____

האם אחד מילדיכם סובל/סבל מבעיה רפואית כלשהי? כ/ל

אם כן אזי פרטי: _____

האם אחד מילדיכם סובל/סבל מהפרעה התפתחותית? (פיגור התפתחותי, הפרעת למידה, אוטיזם, הפרעת

דיבור, היפוטוניה, התפתחות איטית) כ/ל

אם כן אזי פרט: _____

האם בוצעה בדיקת שבב גנטי (CMA) להורים או לאחד הילדים (במהלך ההריון או לאחר הלידה)? כ/ל

אם כן אזי פרט (תשובה והמעבדה המבצעת): _____

האם מישהו במשפחה המורחבת (כולל דודים ובני דודים) סובל/סבל מבעיות כמו:

מומים מלידה, איחור התפתחותי/פיגור/אוטיזם, חרשות, עיוורון, ניוון שרירים, תינוקות שנפטרו,

מחלה תורשתית כלשהי. כ/ל

אם כן אזי פרט: _____

(יש לפרט מה הבעיה ומה דרגת הקרבה)



המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute Of Human Genetics
טל: 03-530-3060
פקס: 03-530-2914
מנהל המכון: פרופ' אלון פרס

האם במשפחה המורחבת של אחד מכם ידוע על נשאות של מחלה גנטית כלשהי? כ/ל
אם כן פרטו את שם המחלה _____ ודרגת הקרבה _____ (כולל
נשאות של מחלה וכן מחלה ממשית).

האם במשפחה המורחבת של אחד מכם ידוע על ממצא כלשהו שהתקבל בבדיקת שבב גנטי (CMA)? כ/ל
אם כן פרטו את הממצא _____ ודרגת הקרבה _____ (כולל ממצאים
עם משמעות לא ברורה).

בדיקות בהריון:

1. האם היית ביעוץ גנטי במהלך ההריון הנוכחי בגלל בעיה כלשהי? כ/ל
אם כן מה היתה הסיבה? פרטי _____ היכן היה היעוץ _____
2. נא לסמן אילו בדיקות מהרשימה בוצעו:

- א. שקיפות עורפית. תקין/לא תקין
בוצעה ביום _____ ע"י _____ NT _____ גיל העובר לפי ו.א. _____ לפי CRL _____
ב. סקר ביוכימי של טרימסטר ראשון (free b HCG, PAPP-A). תקין/לא תקין
NT= _____ MOM, PAPP-A= _____ MOM, fβHCG= _____ MOM
סיכון משוקלל -
ג. סקירת מערכות מוקדמת. תקין/לא תקין
בוצעה ביום _____ ע"י _____ גיל העובר לפי ו.א. _____ לפי HC _____
מין העובר לפי אולטראסאונד _____ בסיכום - _____
ד. סקר ביוכימי של טרימסטר שני (חלבון עוברי). תקין/לא תקין
AFP= _____ MOM, HCG= _____ MOM, U-E3= _____ MOM
סיכון משוקלל -

אם היתה תשובה חריגה, פרטי _____

3. האם בוצע סקר למחלות גנטיות שכיחות בהריון הנוכחי או לפניו? כ/ל

אם כן אילו בדיקות (סמנו)? הבדיקות מחולקות לפי בדיקות המיועדות לכולם וכן לפי מוצאים.

כולם - ☐ X שביר בשנת _____, ☐ CF, ☐ SMA, ☐ קונקסין 26/30, ☐ תלסמיה.



המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute Of Human Genetics

טל: 03-530-3060
פקס: 03-530-2914
מנהל המכון: פרופ' אלון פרט

אשכנזים - ☐ טיי זקס, ☐ GSD1, ☐ קנוואן, ☐ פנקוני C, ☐ בלוס, ☐ FD, ☐ נימן פיק, ☐ אשר 1,
☐ MSUD, ☐ ML4, ☐ נמלין, ☐ גיוברט, ☐ אשר 3, ☐ WWS, ☐ SLO, ☐ HHF1, ☐ גושה,
☐ גלקטוזמיה, ☐ LDD, ☐ טירוזינמיה.

צפון אפריקה - ☐ טיי זקס, ☐ AT, ☐ GSD3, ☐ פנקוני A, ☐ PCCA1, ☐ PCCA2, ☐ MLC1,
☐ LGMDIIb, ☐ CTX, ☐ TMC1.

עירק/כורדיסטאן - ☐ PCCA1, ☐ קוסטף.

פרס - ☐ אשר 2, ☐ HIBM.

תימן - ☐ PKU, ☐ MLD, ☐ RP26.

קווקז/בוכרה/מזרח אסיה - ☐ ICCA, ☐ MTHFR, ☐ HSP, ☐ CGD, ☐ MC1D.

הודו (קוצ'ין) - ☐ PEBAT.

סקר מורחב – בוצע בשנה _____ במכון גנטי/חברה _____

מחלה אחרת פרט _____

היה ונמצאה נשאות לאחת המחלות פרט _____

במקרה ולא בצעת בדיקות גנטיות כלל (או שבצעת חלק מהן) והנך מעוניינת לבצע אותן לפני
הדיקור ניתן לברר פרטים בדלפק הקבלה.



המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute Of Human Genetics
טל: 03-530-3060
פקס: 03-530-2914
מנהל המכון: פרופ' אלון פרס

כאשר יש צורך בהשלמת בדיקות סקר גנטיות או שאין בידכם תשובות סופיות של בדיקות שכבר בוצעו, מומלץ לשמור חומר עוברי.

הסבר - במסגרת הדיקור ניתן להפיק דנ"א עוברי ולשמור אותו עד סוף ההיריון. לקיחת דגימה זו אינה מעלה את הסיכון שבבדיקה מעבר לסיכון הקיים. מטרת השמירה היא לאפשר לבצע בהמשך ההריון בדיקות נוספות לעובר במקרה ומתגלים ממצאים חריגים באולטרסאונד או שמתגלות נשאויות למחלות גנטיות. עצם העובדה שנשמרת דגימה לעובר תאפשר לבצע בירור נוסף (למשל רצוף אקסומי) בלי הצורך בדיקור מי שפיר חוזר. הגידול הנוסף של התאים והפקת הדנ"א לצורך שמירתו הינם בתשלום. יתכנו מצבים בהם מיעוט חומר עוברי לא יאפשר ביצוע כל הבדיקות המבוקשות. היה והנכם מעוניינים בביצוע השמירה עליכם להודיע ליועצת הגנטית בשיחה שלפני הדיקור.

קראתי והנני מבינה את ההסבר. שם: _____ חתימה: _____

מהי האינדיקציה לדיקור מי השפיר שאת מבצעת עכשיו? (סמני)

גיל

רצון האישה

ממצא חריג ובעיתי במהלך ההריון

נשאות של מחלה גנטית

בעיה בהריון קודם

ממצא חריג בהריון קודם

בעיה במשפחה

מילוי מדויק של הפרטים לעיל יאפשר לנו לברר קיומה של אינדיקציה לבדיקות מיוחדות בהריון הנוכחי, וכך לספק לכם את האבחון המעמיק ביותר. תודה על שיתוף הפעולה. בכל שאלה אנא פנו לצוות בדלפק הקבלה והן תפנינה אתכם לייעוץ גנטי.

לידיעתכם: תשובות לבדיקות מי שפיר מתקבלות בטווח של 4 - 6 שבועות. תשובות לבדיקת QF-PCR במי שפיר מתקבלות טלפונית עד 3 ימים מזמן הגעת הבדיקה למכון הגנטי. כשיש תשובה נציג מהמכון יתקשר ליידע אתכם ובמקביל ישלח מכתב תשובה הביתה.

ההסבר שניתן בפגישה זו הינו הסבר המכוון לדיקור מי השפיר בלבד ואינו מהווה תחליף לייעוץ גנטי משפחתי נרחב. במקרים בהם אובחן ממצא חריג באולטרסאונד בהריון הנוכחי או שידוע על בעיות במשפחה המורחבת, יש צורך לפנות לייעוץ גנטי נרחב. אנו



המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute Of Human Genetics
טל: 03-530-3060
פקס: 03-530-2914
מנהל המכון: פרופ' אלון פרס

מדגישים שבמועד הדיקור, ההסבר הניתן אינו תחליף ליעוץ גנטי. יש לעדכן קרובי משפחה בממצאים ובהמלצות היועץ הגנטי.

כמו כן ברצוננו להוסיף ולציין – כי **במידה ויתווספו נתונים חדשים** אשר אינם תקינים לחלוטין, בין היתר במעקב הצמיחה של העובר, כמות מי השפיר, ו/או חשד לאי תקינות במערכות גופו, מאחריותך/כם ליידע אותנו. לאור נתונים אלו נחליט אם יש מקום לזמנך/כם לייעוץ בגין אותם נתונים חדשים אשר לא היו לנגד עינינו כיום. אם מידע זה לא יובא לידיעתנו, לא נוכל לדעת האם יש צורך בהערכה מחודשת ומתן המלצות נוספות או חדשות. אם למרות כל האמור לעיל, (גם בהיעדר נתונים חדשים), ברצונך בייעוץ גנטי, ניתן לפנות למכון הגנטי לתאום פגישה שכזו. עליך לזכור כי באחריותך ומחובתך להביא לידיעתנו כל נתון חדש המתייחס להריון זה.

בנוסף נציין כי ישנה האפשרות לבצע סקרים מורחבים, ללא קשר למוצא, החל מסקר המורכב מפנל מורחב של מוטציות ועד ריצוף מלא של מאות גנים. בדיקות אלו מבוצעות בתשלום. נדגיש, שאם מתקבלת תשובה של נשאות לאחת מהמחלות, חשוב לעדכן את המכון הגנטי וקרובי משפחה על מנת שיבדקו גם כן.

בעידן של ריבוי בדיקות גנטיות, עומדת לרשות כל נבדק האפשרות לבצע כל בדיקה שימצא לנכון, כולל חזרה על בדיקות הסקר למחלות גנטיות, ביצוע בדיקת CMA להורים וכן בדיקות אקסום/גנום בהם מתבצע ריצוף מלא בדנ"א של העובר ושל הוריו.

חתימת האישה: _____