

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 אנאפלואידיה).

בדיקת Veriseq Basic מגלה אנאפלואידיה בכרומוזומים 13, 18, 21 וכרומוזומי המין X ו Y בדיקת Veriseq Advanced המורחבת מאפשרת לזהות אנאפלואידיה בכל 23 זוגות הכרומוזומים וכן תוספות וחסרים של מעל 7Mb.

בדיקת Veriseq עברה תיקוף עבור היכולת לאתר אנאפלואידיה בכרומוזומים 13, 18, 21, X ו Y בהריונות עם עובר יחיד.

בהריון תאומים, הבדיקה מאפשרת לזהות אנאפלואידיה בכרומוזומים 21, 18 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 www.savvycheck.com.

כיצד פועלת בדיקה זו: בדיקה זו מגלה פגמים בכרומוזומים על ידי בדיקת 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. במקרים נדירים ייתכן דיווח שגוי של מין העובר.

תוצאות הבדיקה: התוצאה תימסר לך או לאדם אחר על פי בחירתך. במידה ומתקבלת תוצאה לא תקינה, התוצאה תימסר על ידי יועץ גנטי, אשר מוסמך לכך על פי חוק. במידה ומתקבלת תוצאה תקינה, התוצאה תשלח אליך במייל בליווי מכתב הסבר מלווה.

הפרעה	רגישות	כוזב שלילי	סגוליות	כוזב חיובי
טריזומיה 21 – תסמונת דאון	<99.9%	>0.1%	99.9%	0.1%
טריזומיה 18 – תסמונת אדוארדס	<99.9%	>0.1%	99.9%	0.1%
טריזומיה 13 – תסמונת פטאו	<99.9%	>0.1%	99.9%	0.1%
הפרעות בכרומוזומים אחרים	96.4%	3.6%	99.8%	0.2%
תוספות וחסרים בגודל של 7Mb	74.1%	25.9%	99.8%	0.2%

מגבלות הבדיקה: בדיקה זו יכולה לגלות פגמים בכרומוזומים מסוימים בלבד ואין ביכולתה לאתר פגמים כרומוזומליים אחרים מאלה שהבדיקה מיועדת עבורם, כמפורט בטופס ההפניה. הבדיקה אינה מגלה שינויים מאוזנים במבנה הכרומוזומים (כגון טרנסלוקציות או אינברסיות). 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 ליועץ 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 (בדיקת סיסי שליה או דיקור מי שפיר). בדיקה זו אינה מהווה תחליף לבדיקות סיסי שליה 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 לכל 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, תיתכן תוצאה המצביעה על זיהוי (Aneuploid detected) להפרעה כרומוזומלית אף על פי שאינו קיים 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 טריפל X (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 מסיבות טכניות. במקרים אלה, ניתן יהיה לחזור שוב על הבדיקה.

הבדיקה פחות יעילה במצבים הבאים: הריון רב עוברים (יוצר 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 סביון דיאגנוסטיקה למעבדות GGA באשדוד.

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 סביון דיאגנוסטיקה, GGA או גורמים הממונים על ידה עשויים לפנות לרופא/ה המטפל/ת שלך לצורך קבלת מידע זה. בחתימתך על טופס זה, הנך נותנת 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 מעבדות GGA וזאת תוך שמירה על חסיון. **שימוש במידע ובשאריות הדגימות:** בהתאם לנהלים המקובלים ותקני מעבדות 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 מזוהים ניתנים לשימוש על ידי מעבדות GGA או גורמים אחרים הפועלים בשמה למטרות בקרת איכות, פעולות מעבדה, פיתוח בדיקות מעבדה, ושיפור המעבדה. כל שימוש מסוג זה ייעשה תוך ציות לחוקים הרלוונטיים.

מחקר: ייתכן כי מעבדות GGA ישתמשו 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.

שם: _____, ת.ז: _____, חתימה: _____

תאריך: _____, נחתם בפני: _____

מועד לקיחת הדם: תאריך _____, שעה: _____