

כ"ו בשבט, התשע"ז

22 פברואר 2017

מס' חוזר: 3/2017

## הנדון: ייעוץ גנטי לשם אבחון מחלות או מומים בעובר לקראת הריון או במהלכו

המחלקה לגנטיקה קהילתית

מילות מפתח: ייעוץ גנטי, הריון, מומים מולדים

### 1. מטרת החוזר

בשנים האחרונות עלתה המודעות לנושא האבחון הטרום לידתי של מחלות ומומים בעובר והייעוץ הגנטי הינו מרכיב חיוני בתהליך האבחון.

מטרת החוזר הינה להסדיר את הנושא של מתן יעוץ גנטי בנושא של אבחון מחלות או מומים בעובר (להלן "יעוץ גנטי"). הייעוץ הגנטי יכול להינתן לפני ההריון או במהלכו.

### 2. חלות

החוזר חל על כל העוסקים בטיפול בנשים הרות או בנשים המתכננות להרות, לרבות הגורמים המפנים לייעוץ גנטי או הנותנים ייעוץ גנטי.

### 3. ביסוס משפטי

- (1) חוק מידע גנטי, תשס"א – 2000
- (2) חוק ביטוח בריאות ממלכתי, תשנ"ד – 1994
- (3) חוזר מנהל רפואה 25/2013 בדיקות סקר לגילוי נשים בסיכון לנשיאת עובר עם תסמונת דאון.
- (4) חוזר מנהל רפואה 13/2014 סמנים באולטרה סאונד (על שמע) בטרימסטר השני לאיתור תסמונת דאון ותסמונות גנטיות אחרות.
- (5) חוזר שירותי בריאות הציבור/המחלקה לגנטיקה 11/2016 בדיקות סקר באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות.

#### 4. כשירות למתן ייעוץ גנטי

רשאים לתת ייעוץ גנטי ע"פ חוזר זה בעלי הכשירות המקצועית המפורטים בסעיפים 9, 10 לחוק מידע גנטי – תשס"א – 2000 :

- (1) רופא גנטיקאי - הסבר וייעוץ גנטי כולל;
- (2) גנטיקאי קליני - הסבר וייעוץ גנטי בכפוף לתנאי הכרתו על ידי המנהל;
- (3) יועץ גנטי - הסבר וייעוץ גנטי בכפוף לתנאי הכרתו על ידי המנהל;
- (4) רופא מומחה (לרבות מומחה למיילדות וגניקולוגיה) - הסבר וייעוץ רפואי-גנטי בתחום מומחיותו.

#### 5. מטרת הייעוץ הגנטי

מטרת הייעוץ הגנטי היא למסור לאישה ו/או לבן זוגה מידע רפואי רלוונטי אודות הסיכון לקיום מחלה או מום בעובר, טיבם של אלה, וכן מידע על אפשרויות האבחון והטיפול בעובר ובילוד, כדי לאפשר לאישה ו/או לבן זוגה להחליט כיצד לנהוג.

#### 6. סימוכין : חוזר זה מחליף ומבטל את חוזר מס' 24/13 מיום 11.12.2013.

#### 7. מצבים בהם יש להפנות לייעוץ גנטי (דוגמאות שכיחות):

7.1 יומה של מחלה גנטית או חשד למחלה גנטית במשפחת האשה או במשפחת בן זוגה, כולל גם מידע על קרובי משפחה שנפטרו והריונות שהופסקו בשל אבחנה של עובר בעל מום או לוקה במחלה, כדלקמן:

7.1.1 במשפחות בהן אין קרבה משפחתית בין בני הזוג : רלוונטי מידע על הוריהם של בני הזוג, ילדים של כל אחד מבני הזוג, אחים או אחיות (כולל למחצה) של כל אחד מבני הזוג וילדיהם של האחים והאחיות של בני הזוג.

7.1.2 במשפחות בהן יש קרבה משפחתית בין בני הזוג : רלוונטי כל מידע אודות פרט חולה במשפחה המורחבת.  
מצורף כנספח טופס שאלון לדוגמא המיועד לאיתור זוגות בסיכון למחלה גנטית במשפחה בעמוד מס' 5.

קרבה משפחתית : לעניין חוזר זה, קרבה משפחתית בין בני זוג מתקיימת כאשר הם בני דודים שניים או קרובים מזה. ואולם, באוכלוסיות בהן נישואי קרובים הינם תופעה שכיחה מזה דורות, כגון בכפרים ערביים, קרבה משפחתית קיימת גם כל אימת שבני הזוג הם צאצאים של אב קדמון משותף, היינו, הינם בני אותו שבט או כפר.

במקרים בהם יש קירבה משפחתית בין בני הזוג, אך אין סיפור משפחתי של מחלה גנטית או חשד למחלה כזו, יש לידע את האשה / בני הזוג אודות העובדה שנישואי קרובים מעלים את הסיכון למחלה או מום אצל העובר (מידע על כך קיים באתר המחלקה לגנטיקה – משרד הבריאות [www.health.gov.il/Subjects/Genetics/Pages/default.aspx](http://www.health.gov.il/Subjects/Genetics/Pages/default.aspx)) ועל כן ישנה אפשרות לפנות לקבלת ייעוץ גנטי.

7.2 קיים סיכון מוגבר למום ו/או לשינוי כרומוזומאלי, בהתאם לחוזר מנהל רפואה 25/2013.

7.3 כאשר מתגלית נשאות של מחלה גנטית (בסקר גנטי או בייעוץ גנטי).

7.4 כאשר מתגלה ממצא חריג בבדיקת הדמיה של העובר.

7.5 לאחר ביצוע יעוץ גנטי קודם (בהריון נוכחי או בהריון קודם) עם התגלות ממצאים חדשים או נסיבות חדשות.

7.6 יש לשקול הפנייה לייעוץ גנטי גם בכל מקרה אחר בו קיים חשד לסיכון מוגבר למחלה או מום גנטי בעובר.

## 8. נותן הייעוץ הגנטי והיקף הייעוץ הניתן

8.1 היקף הייעוץ הגנטי יקבע ע"פ שיקול דעתו של נותן הייעוץ הגנטי.

8.2 על פי חוק מיידע גנטי רופא מומחה ביילוד וגינקולוגיה יכול לתת יעוץ גנטי. במידה ולפי שיקול דעתו הוא אינו בקי דיו בנושא הייעוץ הגנטי, יפנה את המטופל למרפאה/מכון גנטי, אל אחד מבעלי הכשירות בסעיף 4 תתי סעיפים (3)-(1) לעיל.

## 9. אחריות הגורמים המטפלים בנשים הרות או בנשים לקראת הריון

9.1 חשיבות רבה נודעת לקיום הליך רציף ותקין של קבלת ייעוץ גנטי מלא, הכולל: הפנייה לקבלת ייעוץ גנטי, ביצוע הייעוץ הראשוני, השלמת בדיקות נוספות על פי הצורך, קבלת יעוץ חוזר ככל שזה נדרש, מימוש המלצות הייעוץ הגנטי הסופי – בהתאם לבחירת האישה ו/או בן זוגה.

9.2 האחריות לקביעת הצורך בייעוץ גנטי, הפניית האישה או בני הזוג לקבלת ייעוץ גנטי, הפניה לבדיקות נוספות והפניה להשלמת הייעוץ (במקרים שזה נדרש), מוטלת בראש ובראשונה על הרופא המבצע את מעקב ההריון.

9.3 אחריות הרופא המבצע את מעקב ההריון אינה גורעת מאחריותם של גורמים רפואיים נוספים, לעשות על מנת להבטיח הליך תקין ורציף של קבלת ייעוץ גנטי, וזאת בהתאם למידע ולאפשרויות הקיימים בפניהם.

בכבוד רב,



ד"ר עמיהוד זינגר  
מנהל המחלקה לגנטיקה קהילתית

## נספח 1:

### שאלון גנטי/שאלון סקר מחלות במשפחה

#### השאלות הבאות מתייחסות לשני בני הזוג ומשפחותיהם

האם לך או במשפחתך (אחים/אחיות/הורים/דודים/בני דודים) יש אחת מהבעיות הבאות:

(נא להקיף בעיגול את התשובה הנכונה/ לסמן במחשב.....).

- |    |   |    |    |
|----|---|----|----|
| 1. | אחור התפתחות או פיגור שכלי או אוטיזם.         | כן | לא |
| 2. | חרשות או עיוורון (כולל לבקנות)                | כן | לא |
| 3. | נכות/מחלת ניוון שרירים או ניוון של מע' העצבים | כן | לא |
| 4. | תינוקות/ילדים שנפטרו או מומים מולדים בעובר    | כן | לא |
| 5. | מחלה <u>אחרת</u> הידועה כתורשתית/משפחתית      | כן | לא |

חתימה: \_\_\_\_\_