

כ"ה בניסן, התשע"ח

10 אפריל 2018

מס' חוזר: 2/2018

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

המחלקה לגנטיקה קהילתית

מילות מפתח: ייעוץ גנטי, הריון, מומים מולדים

1. הקדמה: בחוזר הנוכחי

- א. פרוט לגבי המצב בו יש להפנות לייעוץ גנטי עקב קרבת משפחה.
- ב. נספח 1 הכולל רשימת שאלות מנחות לבני הזוג במטרה לאתר משפחות בהם קיימות מחלות גנטיות.

2. 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 ההפניה לייעוץ גנטי ומתן הייעוץ גנטי בנושא של אבחון מחלות או מומים בעובר (להלן "ייעוץ גנטי"). הייעוץ הגנטי יכול להינתן לפני ההיריון או במהלכו.

3. חלות:

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

4. ביסוס משפטי:

- א. חוק מידע גנטי, תשס"א – 2000
- ב. חוק ביטוח בריאות ממלכתי, תשנ"ד – 1994
- ג. חוזר מנהל רפואה 25/2013 בדיקות סקר לגילוי נשים בסיכון לנשיאת עובר עם תסמונת דאון.
- ד. חוזר מנהל רפואה 13/2014 סמנים באולטרה סאונד (על שמע) בטרימסטר השני לאיתור תסמונת דאון ותסמונות גנטיות אחרות.

סימוכין: 403063518

- ה. חוזר שירותי בריאות הציבור/המחלקה לגנטיקה 11/2016 בדיקות סקר באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות.
- ו. נוהל טיפול באישה הרה בתחנות טיפת חלב (של שירותי בריאות הציבור), שבתוקף באותה עת.

5. 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:

- א. רופא גנטיקאי - הסבר וייעוץ גנטי כולל;
- ב. גנטיקאי קליני - הסבר וייעוץ גנטי בכפוף לתנאי הכרתו על ידי המנהל;
- ג. יועץ גנטי - הסבר וייעוץ גנטי בכפוף לתנאי הכרתו על ידי המנהל;
- ד. רופא מומחה (לרבות מומחה למיילדות וגינקולוגיה) - הסבר וייעוץ רפואי-גנטי בתחום מומחיותו.

6. מטרת הייעוץ הגנטי:

מטרת הייעוץ הגנטי היא למסור לאישה ו/או לבני הזוג 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 לבני הזוג להחליט כיצד לנהוג.

7. סימוכין: חוזר זה מחליף ומבטל את חוזר מס' 03/2017 מיום 22.2.2017.

8. הפניה לייעוץ גנטי:

- 8.1. כידוע, נשים המתכננות הריון או שהן בהריון עשויות לפנות בשלב הראשון לגורמי טיפול שונים, בקופת החולים, בתחנות טיפת חלב או אצל רופא פרטי, וכדומה.
- 8.2. בתהליך קביעת המשך הבדיקות והטיפול הנחוצים על ידי הגורם הטיפולי אליו פנתה אישה, יש לבחון האם נדרש להפנות אותה ו/או את בן זוגה לבדיקות סקר גנטיות (לפי הוראות חוזר 11/2016) או לייעוץ גנטי לפי הוראות חוזר זה.
- 8.3. הפניה לייעוץ גנטי תיעשה ע"י מי מהגורמים הבאים כגון: רופא מטפל (רופא משפחה, רופא נשים וכד'), אחות מידע גנטי בקופת חולים, אחות טיפת חלב וכיו"ב לאחר בדיקת המידע הרלוונטי אודות האישה, בן זוגה ומשפחתם, לפי ההוראות המפורטות להלן.

9. רשימת מצבים בהם יש להפנות לייעוץ גנטי (דוגמאות שכוחות):

- 9.1. קיומה של מחלה גנטית או חשד למחלה גנטית במשפחת האישה או במשפחת בן זוגה, כולל גם מידע על קרובי משפחה שנפטרו והריונות שהופסקו בשל אבחנה של עובר בעל מום או לוקה במחלה, כדלקמן:

- 9.1.1. במשפחות בהן אין קירבה 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.
- 9.1.2. במשפחות בהן יש קרבה משפחתית בין בני הזוג: רלוונטי כל מידע אודות פרט חולה במשפחה המורחבת (כגון הוריהם של בני הזוג, ילדים של בני הזוג, אחים ואחיות {כולל למחצה} וילדיהם). מצורף כנספח 1 לחוזר זה טופס שאלון לדוגמא, המיועד לסייע לצוות באיתור זוגות בסיכון למחלה גנטית במשפחה:
- 9.1.2.1. לשם איתור הזוגות בסיכון יש לעבור על השאלון ביסודיות עם האישה וככל שניתן גם יחד עם בן הזוג.
- 9.1.2.2. לשם כך יש להמליץ לאישה להגיע לפגישה עם בן הזוג, אם הדבר אפשרי, או לברר לגבי מחלות במשפחתו בטרם הגעתה.
- 9.1.2.3. יש להסביר את היקף הקירבה המשפחתית הרלוונטית:
- **קירבה משפחתית**: לעניין חוזר זה, קרבה משפחתית בין בני זוג מתקיימת כאשר הם בני דודים שניים או קרובים מזה.
 - באוכלוסיות בהן נישואי קרובים הם תופעה שכיחה מזה דורות, כגון בכפרים ערביים, קירבה משפחתית קיימת גם כל אימת שבני הזוג הם צאצאים של אב קדמון משותף, היינו, הינם בני אותו שבט או כפר.
- 9.1.2.4. יש להסביר את המצבים והמחלות המתוארים בשאלון, בשפה ברורה ומובנת ככל שניתן.
- 9.1.2.5. אם לאחר התשאול ומילוי השאלון עולה כי יש קירבה משפחתית בין בני הזוג, אך אין סיפור משפחתי של מחלה גנטית, או חשד למחלה כזו, אין אינדיקציה להפנותם לייעוץ גנטי. יש ליידע את האישה / בני הזוג אודות העובדה שנישואי קרובים מעלים את הסיכון הכללי למחלה או מום אצל העובר (מידע על כך קיים [באתר המחלקה לגנטיקה במשרד הבריאות](#)) ועל כך שיש אפשרות לפנות לקבלת ייעוץ גנטי.
- 9.2. כאשר קיים סיכון מוגבר למום ו/או לשינוי כרומוזומאלי (כגון תסמונת דאון), בהתאם להוראות חוזר מנהל רפואה [25/2013](#).
- 9.3. כאשר התגלתה נשאות של אותה מחלה גנטית אצל שני בני הזוג (בסקר גנטי או בייעוץ גנטי קודם).
- 9.4. כאשר מתגלה ממצא חריג בבדיקת הדמיה של העובר.
- 9.5. לאחר ביצוע יעוץ גנטי קודם (בהריון נוכחי או בהריון קודם) בו התגלו ממצאים חדשים או נסיבות חדשות.

9.6. יש לשקול הפנייה ליעוץ גנטי גם בכל מקרה בו מסיבה אחרת קיים חשד לסיכון מוגבר למחלה או מום גנטי בעובר.

10. נותן הייעוץ הגנטי והיקף הייעוץ הניתן

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

10.2. על פי חוק מידע גנטי, רופא מומחה ביילוד וגינקולוגיה יכול לתת יעוץ גנטי. אם, לפי שיקול דעתו, הוא אינו בקי דיו בנושא הייעוץ הגנטי, על הרופא להפנות את המטופל/ת למרפאה/מכון גנטי, אל אחד מבעלי הכשירות בסעיף 4 תתי סעיפים (1)-(3) לעיל.

11. אחריות הגורמים המטפלים בנשים הרות או בנשים לקראת הריון

11.1. חשיבות רבה נודעת לקיום הליך רציף ותקין של קבלת מידע או ייעוץ גנטי מלא, בהתאם להיסטוריה האישית ולהשתייכות לקבוצות הסיכון. הליך כזה כולל, לפי המקרה: הפנייה לקבלת מידע וייעוץ גנטי, ביצוע הייעוץ הראשוני, השלמת בדיקות נוספות על פי הצורך, קבלת ייעוץ חוזר ככל שזה נדרש, מימוש המלצות הייעוץ הגנטי הסופי – בהתאם לבחירת האישה ו/או בני הזוג.

11.2. האחריות לקביעת הצורך בייעוץ גנטי, הפניית האישה או בני הזוג לקבלת ייעוץ גנטי, הפניה לבדיקות נוספות והפניה להשלמת הייעוץ אצל יועץ גנטי או מומחה בגנטיקה (במקרים בהם הדבר נדרש), מוטלת בראש ובראשונה על הרופא המבצע את מעקב ההיריון.

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

בברכה,



ד"ר עמיהוד זינגר
מנהל המחלקה לגנטיקה קהילתית

שאלון גנטי - שאלון עזר לסקר מחלות במשפחה"استبيان وراثي / استبيان مسح الأمراض في الأسرة"השאלות הבאות מתייחסות לשני בני הזוג ולמשפחותיהםالأسئلة التالية تتعلق بكل الزوجين وأسرهم.

האם לך, או במשפחתך (אחים / אחיות / הורים / דודים / בני דודים) או במשפחת בן הזוג שלך יש אחת מהבעיות הרפואיות הבאות: יש לשים לב כי השאלה מתייחסת לכל פרט ופרט במשפחה המורחבת שלך ושל בן זוגך, ולילדים של בני המשפחה, משני הצדדים.

במשפחות מרובות ילדים יתכן ויהיו מספר פרטים חולים במחלות שונות. יש ליידע את הגורמים הרפואיים בכל המקרים במשפחה.

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

هل أنت أو عائلتك أو عائلة زوجتك/زوجك (الأخوة / الأخوات / الآباء / الأعمام/أخوال / أبناء عمومة) لديه احدى المشاكل التالية (الرجاء الانتباه, الاسئلة تتطرق لكل فرد بعائلتك الموسعة أو عائلة زوجتك/ زوجك الموسعة):

ملاحظة: بالعائلات التي تحوي أكثر من ولد واحد, ممكن تواجد أكثر من مرض عند اشخاص مختلفين... الرجاء التبليغ عن كل انواع الامراض الموجودة بالعائلة.

(يرجى وضع دائرة حول الإجابة الصحيحة / أشر في جهاز الكمبيوتر).

1. איחור התפתחותי, או מוגבלות שכלית התפתחותית (פיגור), או אוטיזם. כן לא
- تأخر في النمو أو إعاقة ذهنية (تخلف عقلي) أو توحد نعم لا
2. חרשות (או ליקוי שמיעה קשה) או עיוורון (כולל לבקנות) כן לא
- الصمم (مشاكل بالسمع) أو العمى (بما في ذلك المهق) نعم لا
3. נכות / מחלת ניוון שרירים או ניוון של מערכת העצבים כן לא
- عجز / مرض ضمور العضلات أو ضمور جهاز العصبي نعم لا
4. תינוקות / ילדים שנולדו עם מומים מרובים או נפטרו בגיל צעיר או הריונות עם עוברים לא תקינים שהסתיימו ואשר עברו ברור גנטי אבחנתי (או שאובחנו עם מומים מולדים בעובר במהלך הריון) כן לא
- رضع / أطفال الذين ولدوا مع تشوهات خلقية أو داخلية (تشوهات بأحد أعضاء الجسم), أو أجنة (جمع جنين) الذين أجهضوا نتيجة نتائج غير سليمة أو تشوهات خلال الحمل والذين قد نفذ لهم فحوصات وراثية نعم لا
5. מחלה אחרת הידועה כתורשתית / משפחתית או החוזרת במספר קרובי משפחה כן לא

لا نعم

مرض آخر وراثي معروف / عائلي او مرض الذي اصاب اكثر من فرد من العائلة الموسعة

שם מלא של ממלא השאלון: _____

الاسم الكامل لمالي الاستبيان: _____