

הסכמה מדעת לבדיקת שינויים גנטיים המגבירים את הסיכון למחלת הסרטן

מידע כללי: בדיקות גנטיות יכולות לסייע באבחון מחלות רבות, ובעתיד אולי אף יסייעו במניעתן. בבדיקה זו נבדקים 31 גנים נבחרים, הידועים כקשורים לסיכון מוגבר של סוגי סרטן שונים. הבדיקה מתבצעת בטכנולוגיית NGS בעומק קריאה גבוה, כך שהכיסוי של כל הגנים הינו מלא ומאפשר לזהות מוטציות נקודתיות ברגישות וספציפיות גבוהים ביותר. כמו כן, נעשית אנליזה מחשובית מדויקת מאד לזיהוי מוטציות חסר והכפלה בגנים הנבדקים.

מטרת הבדיקה: ביצוע הבירור הגנטי נועד בדרך כלל לאתר את הגורם הגנטי למחלה או למצב קליני מסוים בחולה, או לאתר נשאות של גורם גנטי המעלה את הסיכון למחלה בקרוב משפחה של חולה או באדם בריא. חשוב לציין שלא בכל המקרים מצליחים לאתר את הגורם הגנטי למחלה.

הגנים הנבדקים:

APC, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BMPR1A, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM*, FAM175A/ABRAXAS, GREM1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53 and XRCC2

* לגן EPCAM מתבצעת בדיקה של חסרים והכפלות גדולים באיזור ה-3'UTR בלבד. וזאת כיון שידוע כי חסרים באיזור זה משפיעים על הביטוי של הגן MSH2 שנמצא בסמוך אליו ונמצאו קשורים לתסמונת LYNCH.

תהליך הבדיקה:

- לפני ביצוע בדיקה גנטית על הנבדק/ת לקבל ייעוץ גנטי מתאים.
- דגימת דם או רוק נלקחת מהנבדק/ת, והמעבדה מפיקה ממנה דנ"א ומבצעת בדיקת איכות של הדנ"א.
- המעבדה מבצעת בדיקה מולקולרית, על מנת לברר האם קיימת מוטציה בגנים שפורטו לעיל.
- בסיום הבדיקה המעבדה שולחת את התשובה לרופא/ייעוץ גנטי המפנה במייל או בפקס.
- האחריות על המשך המעקב הרפואי היא על הרופא/ה המפנה.

משמעות תוצאות הבדיקה:

- **תוצאה לא תקינה:** זו תוצאה שבה נמצאה נשאות לשינוי גנטי (מוטציה) באחד הגנים הנבדקים, הידוע או החשוד כגורם או כמגביר את הסיכון לחלות במחלת הסרטן. עם זאת, תוצאה זו אינה מהווה אבחנה למחלת הסרטן, ואין וודאות כי מחלת הסרטן כלל תתפתח. על נשאי מוטציה לפנות לייעוץ גנטי. בנוסף, הובהר לי שבהתאם לתוצאות הבדיקה, הרופא המטפל/ייעוץ הגנטי עשוי לבקש/להמליץ על ביצוע בדיקות נוספות ולהיות במעקב רפואי, כדי לאתר התפתחות מחלה בשלבים מוקדמים, ובכל מקרה יש לנהוג על פי הנחיות הרופא המטפל. ראוי להדגיש כי לביצוע הבדיקה השלכות פסיכולוגיות, בעיקר בעת קבלת תשובה חיובית. כמו כן, איתור מוטציה בנבדק/ת עלול ללמד על סיכון של בני משפחה נוספים לשאת את אותה מוטציה. במקרים בהם אותה מוטציה, ניתן לבדוק את קיומה בקרובי משפחה של הניבדק לאחר שאלה יקבלו ייעוץ גנטי.
- **תוצאה תקינה:** זו תוצאה שבה לא נמצאה נשאות למוטציה הידועה או חשודה כגורמת או כמגבירה את הסיכון לסרטן באף אחד מהגנים הנבדקים. עם זאת, תוצאה זו אינה מבטלת את הסיכון לפתח סרטן. יתכנו שינויים גנטיים אשר לא זוהו בבדיקה זו בשל מגבלות הטכנולוגיה, או שקיימים שינויים בגנים אחרים הקשורים לסרטן, אך אינם נבדקים בבדיקה זו. כמו כן, ידוע כי חלק ממקרי הסרטן אינם מורשים ונובעים מגורמים סביבתיים ואורח חיון של הנבדק/ת. על כן, יש לנהוג על פי המלצות הרופא המטפל להמשך מעקב ו/או טיפול.
- **תוצאה עם משמעות לא ידועה:** כיון שהידע הרפואי והמדעי הקיים בעת ביצוע הבדיקה הינו מוגבל, עלולה להתקבל תשובה לגבי נשאותך לשינוי גנטי שמשמעותו הקלינית אינה ברורה. שינויים אלו דורשים מחקר נוסף כדי לקבוע אם הם קשורים בהגברת הסיכון למחלה, ויש להיוועץ עם הרופא/ייעוץ גנטי המטפל לגבי המשך טיפול ומעקב. חובה להתעדכן מעת לעת בדבר מידע נוסף. שינויים בעלי משמעות קלינית לא ידועה ידווחו בדו"ח התשובה, אלא אם הרופא סימן בטופס ההפניה שאינו מעוניין לקבל מידע על שינויים אלו.
- **שינויים חסרי משמעות קלינית:** כל אחד מאיתנו נושא שינויים ברצף הדנ"א שאינם מגבירים את הסיכון לחלות בסרטן או מחלות אחרות. שינויים הידועים כחסרי משמעות קלינית לא ידווחו, והמידע עליהם כיום מצביע על כך שהם קרוב לוודאי אינם מגבירים את הסיכון לסרטן ולא ישמשו להערכת המצב הרפואי ואופן הטיפול בנבדק/ת מעבר לידוע על ההסטוריה המשפחתית שלו/ה ועוד ממצאים קליניים בעלי משמעות.

מגבלות הבדיקה:

- וודאות הבדיקה הינה כ-99%.
- בשל מגבלות הטכנולוגיה, יתכן שהמוטציה הקשורה בהגברת סיכון למחלת הסרטן לא תאוטר בבדיקה זו.
- אופן הפרשנות וקביעת המשמעות הקלינית של השינויים שזוהו בבדיקה זו מבוססים על המידע המדעי והרפואי הקיים והזמין בעת הוצאת דו"ח התשובה. יתכן כי בעתיד יהיה שינוי באופן קביעת המשמעות הקלינית של שינויים שדווחו בבדיקה זו בעקבות מידע מדעי חדש בספרות המקצועית ובמאגרי המידע הזמינים.
- מעבדת פרונטו הינה מעבדה מאושרת על ידי משרד הבריאות ועומדת בתו תקן איכות בינלאומי ISO 9001: 2008, ופועלת לפי נהלים מחמירים למניעת טעויות טכניות בעת ביצוע הבדיקה. עם זאת, כמו בכל בדיקה, לעיתים נדירות עלול לקרות מצב של דיווח שגוי בשל תוצאה חיובית או שלילית כוזבת.
- במקרים מסוימים, ייתכן ויהיה צורך במסירת דגימת דם/רוק נוספת לצורך ביצוע בדיקה חוזרת, ואז יתכן גם עיכוב בזמן החזרת התשובה.

פרטיות: כל הממצאים והתוצאות של הבדיקה ישמרו בסודיות ולא יועברו ללא הסכמתי בכתב. תוצאות הבדיקה ישלחו אך ורק לרופא/יועץ גנטי המפנה או לרופא שאת פרטיו אמסור לפרונטו. תוצאת הבדיקה תועבר אלי ע"י הרופא אליו תישלח התוצאה. אני מבינה/ה כי במקרה של צו של בית משפט, תוצאות הבדיקה תימסרנה על פי פסיקת הצו ללא צורך בהסכמתי מראש.

שימוש במידע: אני נותנת/ת את הסכמתי לשימוש בנתוני הבדיקה שלי ובכל מידע רפואי אחר שמסרתי, ובלבד שהמידע כאמור יישאר באופן אנונימי. לא אקבל הודעה על שימוש כלשהו שיעשה במידע הרפואי האנונימי שלי, וכן לא אקבל כל פיצוי עבור שימושים אלו.

שימוש בדגימה: אני מסכימה/ה כי בדגימת הדם/הרוק שלי ובחומר הגנטי שיופק ממנה פרונטו תוכל לעשות שימוש אנונימי, למטרות פיתוח/בקרת איכות בלבד: לא (נא סמני/י X במידה ואינך מסכימה/ה – אי סימון יחשב להסכמה).

הסבר אודות הבדיקה: ניתן לי הסבר על ידי רופא/יועץ גנטי והובהרו לי מגבלות הבדיקה כמפורט לעיל. מובן לי כי בדיקה זו אינה בדיקה אבחנתית, וכי הערכת מצבי הרפואי, קביעת אופן הטיפול והערכת הסיכון שלי לחלות במחלת הסרטן אינו נקבע על פי תוצאות בדיקה זו בלבד.

תנאי ביטול הבדיקה: בכל שלב ומכל סיבה לאחר לקיחת/איסוף הדגימה ע"י פרונטו, ולפני התחלת עבודה על הדגימה אני מבין כי יגבו דמי ביטול בסך 150\$+מע"מ. במידה והביטול נעשה לאחר התחלת עבודה - יגבה הסכום במלואו ללא החזר.

הריני מסכימה/ה ומאשרת/ת לכם לפנות אליו ולשלוח לי פרסומות ומסרים שיווקיים, באמצעות, בין היתר, פקס, דואר אלקטרוני, מסרונים (SMS) וכיו"ב. במידה ואינך מסכימה/ה לשימוש זה נא סמני/י כאן X

חתימתי למטה מעידה כי קראתי, או שהקריאו לי, את המידע לעיל וכי הבנתי אותו. דנתי במטרת הבדיקה עם יועץ גנטי או רופא וניתנה לי אפשרות לשאול שאלות על הבדיקה, המגבלות, הסיכונים והחלופות, לפני מתן הסכמתי מדעת. אני מבינה/ה ומסכימה/ה עם האמור לעיל ומבקשת/ת לבצע את הבדיקה לאיתור שינויים גנטיים המגבירים את הסיכון לסרטן, ואני מקבלת/ת את ההתחייבות הכספית לביצוע הבדיקה: כן / לא (סמני/י X במקום המתאים).

שם הנבדק/ת ת.ז. טלפון

אי-מייל תאריך/...../..... חתימה

אני מבינה/ה שבסיום הבדיקה חברת פרונטו שולחת את התשובה לרופא/יועץ גנטי, על פי פרטי ההתקשרות המפורטים להלן (איננו מוודאים שהדו"ח התקבל אצל הנמען. אי מסירת פרטי התקשרות עלולה לעכב מתן תוצאה):

שם הרופא/ה טלפון

פקס אי-מייל

כתובת

הערות