

## הסכמה מדעת לבדיקת MaterniT21® La-M לאיתור תסמונות בעובר בדם האם ההרה

במהלך ההריון חלק מהחומר הגנטי (דנ"א) של העובר, שמקורו בשלייה מגיע למחזור הדם של האם. הדנ"א נושא את כל המידע הגנטי הדרוש לגופינו לתפקד וארוז במבנים גרעיניים הקרויים כרומוזומים. בכל תא קיימים 22 זוגות כרומוזומים אוטוזומליים, ועוד שני כרומוזומי מין X ו-Y. שינויים במספר או במבנה הכרומוזומים עלולים לגרום למחלות גנטיות (תסמונות).  
 הובהר לי כי:

1. **בדיקת MaterniT21® La-M** היא בדיקה טרום לידתית לא פולשנית (Non Invasive Prenatal Test - NIPT), הבודקת את הדנ"א השלייתי הנמצא במחזור הדם של אישה הרה, ומאפשרת קביעת הסיכון לקיום מומים כרומוזומליים ספציפיים בעובר. הבדיקה הינה בדיקת סקר ואיננה בדיקה אבחנתית ותוצאותיה לא נועדו לשמש כאמצעי הבלעדי של אבחנה קלינית. כאשר הבדיקה מצביעה על סיכון מוגבר להפרעה כרומוזומלית - מומלץ לבצע בדיקות נוספות.

### 2. בדיקת הטריזומיות (עודף של כרומוזום) השכיחות המפורטות להלן\*:

- **טריזומיה 21** - עותק נוסף של כרומוזום 21, ידועה גם כתסמונת דאון. רגישות - 99.1% וספציפיות - 99.9%.
- **טריזומיה 18** - עותק נוסף של כרומוזום 18, ידועה גם כתסמונת אדוארדס. רגישות - 99.9% וספציפיות - 99.6%.
- **טריזומיה 13** - עותק נוסף של כרומוזום 13, ידועה גם כתסמונת פטאו. רגישות - 91.7% וספציפיות - 99.7%.

\* נתוני הבדיקה אופיינו במסגרת מחקרים קליניים רחבים, אשר בוצעו בנשים הרות בשבועות 10-27 להריון, עם גורם סיכון גבוה (גיל, הסטוריה משפחתית או אישית, ממצאים באולטרסאונד, תוצאות בדיקות סקר ביוכימיות וכו). נתונים דומים של ספציפיות ורגישות התקבלו גם בהריונות מרובי עוברים.

3. בנוסף לטריזומיות המפורטות לעיל, דו"ח התוצאה עשוי לכלול **ממצאים נוספים** (ככל שיימצאו) לגבי אנאופלואידיות (שוני במספר הכרומוזומים) ותסמונות נוספות כפי שמפורט בהמשך. במקרה בו לא התקבל ממצא חיובי שקשור לתסמונות הללו או שהממצא שהתקבל אינו ברור דיו, דו"ח התשובה לא יכלול נתונים לגבי אותן תסמונות. העדר דיווח על ממצא נוסף אינו מעיד על תוצאה תקינה. להלן האנאופלואידיות והתסמונות הנוספות הנבדקות:

- **אנאופלואידיות של כרומוזמי המין** - תסמונת טרנר [45,X], תסמונת טריפל X [47,XXX], תסמונת קליינפלטער [47,XXY], תסמונת יעקובס [47,XYY]. רגישות הבדיקה לזיהוי תסמונות אלו היא 96.2% והספציפיות היא 99.7%. בהריונות מרובי עוברים לא מתבצעת בדיקת תסמונות הקשורות לכרומוזומי המין.
- **טריזומיות 16 ו-22** - רגישות מעל 99% וספציפיות מעל 99%.
- **תסמונות נוספות הנגרמות עקב חסרים קטנים באזורים נבחרים בכרומוזומים ספציפיים (micro-deletions)** - ספציפיות הבדיקה עבור כל החסרים הנבדקים היא מעל 99%, ורגישותה נעה בין 60-94% בהתאם לגודל החסר ומיקומו. (22q (DiGeorge syndrome), 15q (Angelman/Prader-Willi syndrome), 11q (Jacobsen syndrome), 8q (Langer-Giedion syndrome), 5p (Cri-du-chat) syndrome, 4p (Wolf-Hirschhorn syndrome), 1p36 deletion syndrome).

4. **זיהוי מין העובר:** בבדיקת MaterniT21® La-M נבדקת נוכחות כרומוזום Y לזיהוי מין העובר, בדיקת של 99.4%. בהריונות מרובי עוברים, בהם נמצאה נוכחות כרומוזום Y - לא ניתן יהיה לקבוע מי/אז כמה מהעוברים הינו/ם זכר/ים.

5. **בדיקות אבחנתיות טרום לידתיות נוספות:** קיימות בדיקות נוספות הנותנות מידע אבחנתי אודות שינויים כרומוזומליים בעובר; אלו בדיקות פולשניות העושות שימוש בדגימת סיס'י שלייה או בדיקור מי השפיר.

### 6. מגבלות בדיקת MaterniT21® La-M:

- בדיקת שינויים מסוג עודפים או חסרים, מלאים או חלקיים, של כרומוזומים (כולל כרומוזומי מין) עלולה להוביל לגילוי הפרעות כרומוזומליות עובריות ואימהיות. השינויים עלולים להיות בעלי משמעות קלינית, או חסרי משמעות קלינית. הערכת המשמעות הקלינית של תוצאה חיובית (חריגה), תוצאה שמשמעותה אינה ברורה דיה, או במקרה ללא ממצאים ברי דווח (Non-Reportable), עשויה להיות כרוכה בהמלצה על ביצוע בדיקה פולשנית ובדיקות נוספות.
- הבדיקה אינה מיועדת לזיהוי מקרים של מוזאיקה, גנום טריפלואידי, שינויים מבניים מאוזנים, ועוד הפרעות ושינויים כרומוזומליים שאינם נבדקים בבדיקה, ואשר ניתנים בדרך כלל לאיבחון באמצעות בדיקה פולשנית (דגימת סיס'י שלייה או דיקור מי שפיר). כמו כן, הבדיקה אינה מיועדת לזיהוי הריונות בסיכון למומים מבניים או עצביים בעובר. במידה ותבוצע בדיקה במקרים אלו היא עלולה להיות לא מדויקת.
- על אף שבדיקת MaterniT21® La-M בעלת נתוני רגישות ודיוק גבוהים, יתכנו מצבים נדירים ביותר, בהם הבדיקה עלולה לא לזהות את האנומליות הכרומוזומליות הנבדקות והמפורטות לעיל (תוצאה שלילית כוזבת; False negative (FN)). על כן, קבלת תוצאה "Negative" איננה שוללת באופן מוחלט את קיומם של השינויים הכרומוזומליים הנבדקים. או שינויים כרומוזומליים אחרים שאינם נבדקים בבדיקה זו. בדיקה תקינה אינה מהווה ערובה לבריאות העובר.
- על אף שבדיקת MaterniT21® La-M בעלת נתוני ספציפיות גבוהים, יתכנו מצבים נדירים ביותר, בהם עלולה להתקבל תוצאה חיובית (חריגה), בעוד שהעובר תקין (תוצאה חיובית כוזבת; false positive (FP)). לפיכך, נדרשות בדיקות נוספות לאישור

ממצאים חיוביים, לרבות בדיקת מי שפיר. לדוגמא: כיוון שמקורו של ה-DNA הנבדק בבדיקות NIPT הוא שלייתי, יתכנו מצבים נדירים בהם ממצא חיובי בבדיקת NIPT יצביע על בעייה כרומוזומלית ממוקמת בשלייה – בעוד העובר תקין (מוזאיקה שליתית).

- במקרה של הריון שהחל כהריון מרובה עוברים אך התרחשו ספיגה או דילול של עובר/עוברים כך שנתר עובר יחיד - ניתן לבצע את הבדיקה. יחד עם זאת, במקרים אלה קיים סיכון מוגבר לתוצאה חיובית כוזבת – FP, כיון שהדנ"א השליתי של העובר שנספג נמצא עדיין במחזור הדם של האם. לכן, בכל מקרה של קבלת תשובה שאינה תקינה יש צורך ביעוץ גנטי ובדיקת העובר בבדיקה פולשנית (כדוגמת דיקור מי שפיר).
  - בדיקת MaterniT21® La-M עשויה להוביל לאבחון גידולים שפירים או ממאירים הן אצל העובר והן אצל האם.
  - במקרים נדירים יתכן ולא תתקבל תוצאה לבדיקה (Non-Reportable), למשל במקרים של: מדד מסת גוף גבוה (BMI), משקל עודף, תרופות שהאישה נוטלת או כאשר היא אובחנה במחלות מסוימות כגון זאבת (SLE).
  - במקרים מסוימים, ייתכן ויהיה צורך במסירת דגימת דם נוספת לצורך ביצוע בדיקה חוזרת, ואז יתכן גם עיכוב בזמן החזרת התשובה.
  - החלטות לגבי ניהול ההריון, כולל הפסקת ההריון, לא יקבעו על סמך תוצאות בדיקת NIPT בלבד.
7. **תהליך הבדיקה:** לצורך ביצוע הבדיקה, מובן לי כי תלקחנה ממני שתי מבחנות דם (כ-10 cc כל אחת). מבחנות הדם תשלחנה על-ידי פרונטו למעבדת Sequenom CMM בארצות הברית. המעבדה תבצע את הבדיקה ותפיק את תוצאותיה. אני מבינה כי הדו"ח הסופי המועבר לידי הרופא/יועץ גנטי הינו בשפה האנגלית.
8. **פרטיות:** כל הממצאים והתוצאות של הבדיקה ישמרו בסודיות ולא יועברו ללא הסכמתי בכתב. תוצאות הבדיקה ישלחו אך ורק לרופא המפנה או לרופא מומחה בגנטיקה שאת פרטיו אמסור לכם. תוצאת הבדיקה תועבר אלי ע"י הרופא אליו תישלח התוצאה. אני מבינה כי במקרה של צו של בית משפט, תוצאות הבדיקה תימסרנה על פי פסיקת הצו ללא צורך בהסכמתי מראש.
9. **תוצאות הבדיקה:** מובן לי שככל שתתקבל תוצאה חריגה (כלומר זיהוי שינויים כרומוזומליים בעובר) כמפורט לעיל, אדרש לפנות ליעוץ גנטי. בנוסף, הובהר לי שבהתאם לתוצאות הבדיקה, הרופא המטפל/ יועץ הגנטי עשוי לבקש/להמליץ על ביצוע בדיקות נוספות, לרבות בדיקות פולשניות (כגון דיקור מי שפיר).
10. **שימוש במידע:** אני נותנת את הסכמתי לשימוש בנתוני הבדיקה שלי ובכל מידע רפואי אחר שמסרתי, ובלבד שמידע כאמור יישאר באופן אנונימי. לא אקבל הודעה על שימוש כלשהו שיעשה במידע הרפואי האנונימי שלי, וכן לא אקבל כל פיצוי עבור שימושים אלו.
11. **הסבר אודות הבדיקה:** ניתן לי הסבר על ידי רופא/יועץ גנטי והובהרו לי מגבלות הבדיקה כמפורט בסעיף 5 לעיל. מובן לי כי היעוץ הניתן בקשר עם הבדיקה מוגבל לתוצאותיה בלבד ואינו מחליף יעוץ גנטי פרונטלי ולא כולל התייחסות למחלות/מומים במשפחה של בני הזוג ו/או לממצאים חריגים בהריון. עוד הוסבר לי כי בכל היריון קיימים סיכונים שונים לבריאות העובר, התלויים בגיל האישה, תוצאות בדיקת סקירה טרום לידתית ו/או מידע רפואי והיסטוריה משפחתית.
12. הריני מסכימה ומאשרת לכם לפנות אליי ולשלוח לי פרסומות ומסרים שיווקיים, באמצעות, בין היתר, פקס, דואר אלקטרוני, מסרונים (SMS) וכיו"ב. במידה ואינך מסכימה לשימוש זה נא סמני 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, הסיכונים והחלופות, לפני מתן הסכמתי מדעת.

שם הנבדקת ..... ת.ז. .... טלפון .....

שם מלא באנגלית..... תאריך לידה .....

אי-מייל ..... תאריך ...../...../..... חתימה .....

אני מבינה 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 ..... [F1142-13 020816] .....