

אבחון גנטי מרום השרשה

Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD)

רקע

אבחון גנטי מרום השרשה היא שיטה למניעת לידה של צאצאים הלוקים במחלה גנטית. השיטה מיועדת לזוגות נשאים של מחלות גנטיות שאותרו על ידי בדיקות סקר גנטיות או לאחר לידה של חולה/ים במשפחה. שיטה זו היא חלופה לאבחון מרום לידתי המבוצע במהלך ההריון על ידי דגימת סיסטי שליה בשבוע 10 - 12 או בדיקור מי שפיר בשבוע 16 - 20 והפסקת הריון במקרה של עובר הלוקה במחלה. באבחון גנטי מרום השרשה מבצעים הפריה חוץ גופית (הפריה מבחנה) ובודקים גנטית תא אחד או שניים הנלקחים מהעובר. בדרך זו מזהים את העוברים שאינם לוקים במחלה הנבדקת ומחזירים רק אותם לרחם וע"י כך ניתן להימנע מהצורך בהפסקת הריון בשל עובר הלוקה במחלה.

במה כרוך הטיפול

בשלב ראשון מבצעים הפריה חוץ-גופית באותה דרך המשמשת לטיפול בנשים הסובלות מבעיות פרויון. הטיפול כולל מתן זריקות של הורמונים הקרויים גונדוטרופינים (כדוגמת מנוגון או גונאל אפ) במטרה לגרות באופן מבוקר את השחלות ולגרום להתפתחות מספר זקיקים בשחלה. בכל זקיק מתפתחת ביצית אחת עד לשלב בשלות הזקיק הנקבע על פי בדיקות דם לקביעת רמת ההורמונים בגוף (אסטרוגן ופרוגסטרון) ועל ידי מעקב אחר קצב צמיחת הזקיק באמצעות בדיקת אולטרסאונד נרתיקי. בהמשך, מבוצעת בהרדמה כללית שאיבה של הביציות מהזקיקים על ידי דיקור מונחה אולטרסאונד. לאחר מכן, מפריים את הביציות על ידי הזרקה של תא זרע מבן הזוג לתוך הביצית, פעולה הקרויה (intra-cytoplasmic sperm injection) (ICSI). לאחר יממה ניתן לזהות אם חלה הפריה תקינה ולאחר יום-יומיים נוספים ניתן לזהות עוברים בני 4 - 8 תאים. המטרה בטיפול לקראת אבחון גנטי מרום השרשה היא להשיג מספר עוברים כדי שניתן יהיה להבטיח כמות מספקת של עוברים שניתן יהיה לבצע אבחון מוצלח ושלגביהם יוכח כי הם אינם לוקים במחלה הנבדקת. כל זאת על מנת להשיג סיכויים טובים להריון יש ילד בריא.

דגימת הבלסטומרים

בשלב בו העובר מורכב מ 4 - 8 תאים (בלסטומרים) מבצעים את הביופסיה, במהלכה נוטלים מהעובר תא אחד או שניים בעזרת טכניקות של מיקרומניפולציה (פעולה הנעשית באמצעות מחטים עדינות תחת המיקרוסקופ). התאים שנדגמו ישמשו לצורך האבחון הגנטי. העובר ממנו הוצאו התאים מוחזר לאחר הפעולה לאינקובטור להמשך התפתחות.

אבחון גנטי של תא בודד

אבחון גנטי מרום השרשה מבוסס על היכולת לבצע בדיקה גנטית בתא בודד. אבחון למחלות גנטיות נעשה באחת מהשיטות המצויינות להלן, על פי הבסיס הגנטי של המחלה:

א. אבחון של מחלות גנטיות הנגרמות בשל מוטציה בגן בשיטת (polymerase chain reaction) (PCR). בה משכפלים את החומר הגנטי (DNA) המצוי בכמות מזערית בתאים/ים הבודד/ים שניתלו מן העובר. שכפול המקטעים () הספציפיים מאפשר לבחון האם בעובר מצויה המוטציה הידועה במשפחה ובכך לקבוע האם העובר לוקה במחלה או לא כמו כן, ניתן לקבוע את מין העובר במחלות בהן יש סיכון רק לעוברים ממין מסוים.

ב. אבחון של הפרעה כרומוזומית בטכניקה של FISH המזהה את העוברים עם ההרכב הכרומוזומי הלא תקין ע"י סימון יחודי של כרומוזומים נבחרים בעזרת גלאים זרחניים. שיטה זו מיועדת לזוגות הנושאים טרנסלוקציה (שיתלוף בין כרומוזומים) מאוזנת או לבדיקה של ליקויים כרומוזומיים אחרים. עוברים הנושאים הפרעה מאוזנת צפויים להיות תקינים, ואינם מאובחנים בטכניקה זו.

מחוייבים באופן אישי לבריאות שלך

אבחון גנטי טרום השרשה

Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD)

סיכונים אפשריים של אבחון גנטי טרום השרשה

את הסיכונים הכרוכים ניתן לחלק ל- 2 קבוצות:

סיכונים הכרוכים בהפרייה חוץ גופית

ישנם מספר סיכונים וסיבוכים האופייניים להפרייה חוץ גופית. אלו מוסברים בפירוט בטופס ההסכמה מדעת להפרייה חוץ גופית שקיבלת לידיך. בקצרה, יש סיכון של גירוי יתר שחלתי, סיכונים המלווים הריון מרובה עוברים, סיכונים הכרוכים בהרדמה ובפעולה הפולשנית של שאיבת הביציות. יש נשים שאינן מגיבות טוב לטיפולים ההורמונליים ויש צורך להפסיק את הטיפול לפני שלב שאיבת הביציות. לעתים, לא ניתן כלל לשאוב ביציות ובמקרים אחרים נשאבות ביציות אך אינן עוברות הפרייה או שהעוברים חדלים מלהתפתח. במקרים אלה לא ניתן לבצע את האבחון הגנטי טרום השרשה במחזור הנתון, ויש להמתין למחזור השראת הביוץ נוסף על מנת לבצע את הבדיקה.

סיכונים הכרוכים באבחון גנטי טרום השרשה שגוי

קיימת אפשרות כי תהליך נטילת התאים הבודדים של העוברים לא יצלח בגלל איכות העוברים או בגלל קושי בדגימה. כמו כן ישנם מצבים שנקלח תא בהצלחה אולם בבדיקה לא נמצא חומר גנטי ולכן לא ניתן לקבוע האם העובר חולה או בריא. נתון זה ילקח בחשבון בעת הדיון על החזרת העוברים. כמו כן ישנם מקרים שהעובר לא ממשיך להתפתח מעבר למספר תאים (עם או ללא קשר לתהליך הביופסיה) ולכן סיכויי להשתרש ולהשיג הריון - נמוכים מאוד. במקרים כאלה לא יוחזרו העוברים לרחם.

למרות שאנו נוקטים את כל השיטות המתקדמות להבטיח אבחון גנטי ברמת מהימנות הגבוהה ביותר, עדיין, כמו בכל בדיקת מעבדה, קיימת אפשרות למעות באבחון ואז יכול להיווצר מצב בו יוחזר לרחם עובר שאינו תקין על אף שנקבע כי הוא תקין לכאורה. אי לכך, ולאור העובדה שאבחון גנטי טרום השרשה עדיין נחשב בעולם כשיטה חדשנית אנו נצמדים להמלצות של פורומים בינלאומיים, ומתנים את ביצוע אבחון טרום השרשה לכם בכך שאם יושג הריון כתוצאה מהטיפול - תעברו אבחון טרום לידתי בעובר בשיטות השגרתיות: על ידי דגימת סיסיה שליה בשבוע 10 - 12 עם סיכון של 1% להפלה או על ידי דיקור מי שפיר

אבחון גנטי טרום השרשה

Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD)

אנו החתומים מטה מצהירים בזאת כי אנו מסכימים לבצע אבחון גנטי טרום השרשה בעוברים שיושגו לאחר הפריה חוץ גופית למחל/ות גנטית/יות הבא/ות:

לאחר שקיבלנו והבינו את ההסבר בדבר המשמעות של עריכת בדיקה גנטית שניתן על ידי:

הוסבר לנו כי טופס זה מהווה הסכמה מדעת בכתב על פי "חוק מידע גנטי" התשמ"א 2000, והוא כולל הסבר בדבר זכויותי לעניין לקיחת דגימת DNA ועריכת בדיקות גנטיות לפי בקשתי המצוינת לעיל.

יתרונות הבדיקה

הבדיקה הגנטית מסייעת להגדיר את דרגת הסיכון של הנבדק ללקות במחלה גנטית או להוריש מחלה גנטית לצאצאיו או לקבוע את דרגת הסיכון לקרובי משפחתו ללקות או להוריש מחלה גנטית. במידה וימצא סיכון כזה יתכן וניתן יהיה לנקוט אמצעים שונים לזיהוי מוקדם של המחלה, לטיפול ומניעה של המחלה ו/או למניעת לידה של צאצאים הלוקים במחלה.

מגבלות הבדיקה

ידוע לנו כי הבדיקה/ות המבוצעת/ות נועדו לבדוק רק את המחלות או המצבים המצוינים בראש הטופס הזה. נמסר לנו כי לכל בדיקה גנטית יש אחוז דיוק תלוי בשיטות הנהוגות בביצוע הבדיקה, במחלה הנבדקת, במוצא הערתי, ובידע הקיים בעת ביצוע הבדיקה. ידוע לנו כי מתן פרשנות נכונה לתוצאות הבדיקה תלוי גם בדיווח מלא על מצב בריאותי ובריאות בני משפחתי, על דיווח מהימן של הקרבה הביולוגית בין בני המשפחה והמוצא הערתי. ידוע לנו כי לתוצאה חריגה עשויות להיות השלכות רפואיות ונפשיות לא רק לגבי אלא גם לגבי בני משפחה קרובים. ידוע לנו כי בשל מורכבות הבדיקות הגנטיות, יתכן שיעור מזערי של תוצאות שגויות, למרות אמצעי הזהירות הננקטים למנעם. לטעויות כאלה השלכה על יכולת האבחון בנבדק ובמשפחתו. ידוע לנו כי יתכנו מצבים נדירים בהם, בשל בעיות טכניות, לא ניתן יהיה להגיע לתוצאות חד משמעיות של הבדיקה הגנטית ו/או שיהיה צורך לחזור על הבדיקה.

סודיות רפואית

ידוע לנו כי המידע שיושג כתוצאה מהבדיקה הגנטית יישאר חסוי, לא יועבר לצד שלישי ללא הסכמתנו בכתב, ויועמד לרשותנו במידה ונבקש זאת בכתב. ידוע לנו כי החוקים בארץ מחייבים שמירה על הסודיות הרפואית בכלל והסודיות הגנטית בפרט, ואוסרים שימוש לרעה במידע זה לרבות על ידי אפליה של חברות הביטוח ומקומות העבודה. עם זאת ברור לנו כי במידה ואוותר על הסודיות הרפואית בכתב, קיימת אפשרות שהמידע הגנטי יגיע לידי גורמים אלה.

נהלים

ידוע לנו והובהר לנו על איסור מוחלט לקיום יחסי מין מיום 10 למחזור ועד לאחר החזרת העוברים, וזאת בכדי להבטיח שההריון, יתקבל מהחזרת עוברים מאובחנים בלבד ולא הריון ספונטאני.

אבחון גנטי מרום השרשה

Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD)

הטיפול בדגימת ה-DNA של הנבדק לאחר ביצוע הבדיקה/ות הנדרשת/ות

ידוע לנו כי דגימות הנשמרות לאורך זמן עשויות לאבד מאיכותן ולא ניתן יהיה לעשות בהן שימוש.

ידוע לנו כי לאחר ביצוע הבדיקה/ות הנדרשת/ות ומסירת התוצאות ישמרו דגימות ה-DNA שלנו כשהן מזוהות למשך שנים (על פי החלטת מנכ"ל משרד הבריאות).

בתום המועד הנ"ל אני מבקש/ת: כי דגימת ה-DNA שלנו תושמד כי דגימת ה-DNA שלנו תשמר כשהיא מזוהה

אנו מסכימים כי דגימת ה-DNA שלנו תשמר לצורכי מחקר שקיבל אישור כחוק בתנאים הבאים:

אנו מסכימים כי הדגימה תשמר לצרכי מחקר כדגימה מזוהה אנו מסכימים כי הדגימה תשמר לצרכי מחקר כשהיא בלתי מזוהה (לאחר שנמחקו ממנה הפרטים באופן שלא ניתן יהיה לזהותי)

הטיפול בדגימת התאים

ידוע לנו כי דגימות מן העוברים אשר ילקחו בבית החולים הרצליה מדיקל סנטר מועברות לצורך ביצוע הפקת ה-DNA והבדיקה הגנטית לבית החולים שערי צדק. ידוע לנו כי הבדיקה הגנטית תבוצע בבית החולים שערי צדק ותוצאותיה יועברו לבית החולים הרצליה מדיקל סנטר. ידוע לנו כי העברת הדגימות תבוצע על ידי חברת שילוח חיצונית ובאחריותה.

אנו מצהירים כי את הסכמתנו נתנו מרצוננו החופשי לאחר שהוסבר לנו והבינונו את כל האמור לעיל. אנו מאשרים כי קיבלנו עותק של טופס ההסכמה מדעת:

שם האישה	ת.ז.	תאריך	חתימה
שם הבעל	ת.ז.	תאריך	חתימה
שם הרופא	מספר רשיון	תאריך	חתימה וחתימת

מחוייבים באופן אישי לבריאות שלך