

דיקור מי שפיר – הנחיות וטופס מידע בריאותי

[דיקור מי שפיר](#) נועד לבצע אבחון גנטי בעובר. הדנ"א (החומר הגנטי) של העובר מופק מתאי מי השפיר ועליו מבוצעת [בדיקת השבב הגנטי](#) (CMA). בבדיקה נעשית סריקה אחר תוספות וחסרים מזעריים הקשורים בתסמונות גנטיות ידועות. לעיתים מתגלים גם שינויים שמשמעותם לא ברורה באופן מלא.

הטופס שלהלן כולל פרטים אודות מצבך הבריאותי וההיסטוריה המיילדותית שלך. מילוי מדויק ומלא של הטופס הוא חשוב ביותר, מכיוון שהמידע מכונן אותנו לצורך אפשרי בביצוע בדיקות נוספות בדגימת מי השפיר ו/או הפניה לבירור וייעוץ גנטי נפרד.

ביום הבדיקה הביאי אתך את הטופס המלא, ומסרי אותו למזכירות המכון הגנטי. יועצת גנטית תקרא לך לשיחת הסבר קצרה, מעבר על הפרטים שמילאת בטופס וחתימה על טופסי הסכמה לביצוע דיקור מי שפיר ושבב גנטי.

ההסבר שניתן בשיחה שלפני הדיקור מכונן לדיקור מי השפיר בלבד ואינו מהווה תחליף לייעוץ גנטי משפחתי נרחב. במקרים שבהם אובחן ממצא חריג באולטרסאונד או שידוע על בעיות במשפחה המורחבת, יש צורך לפנות לייעוץ גנטי נרחב.

בפגישה עם היועצת הגנטית תתבקשי להחליט אם את מעוניינת בשמירת דגימת דנ"א נוספת של העובר בתשלום. שמירת החומר העוברי נעשית לצורך ביצוע בדיקות נוספות לעובר במקרה שמתגלים ממצאים חריגים באולטרסאונד או שמתגלות נשאויות למחלות גנטיות. לאחר מכן תילקח ממך דגימת דם (אין צורך בצום או בהכנה מוקדמת אחרת).

בדיקת מי שפיר נעשית על ידי רופא/ה מומחה/ית בעזרת אחות. הבדיקה קצרה, אולם השהות הכוללת שלך במכון הגנטי צפוי לארוך 3-4 שעות.

טופס לנשים/ זוגות לפני דיקור מי שפיר

פרטים אישיים

תאריך בדיקה: _____

שם פרטי: _____
שם משפחה: _____
תאריך לידה: ___/___/___
מספר תעודת זהות: _____
כתובת: _____ מיקוד: _____
טלפון בבית: _____ טלפון בעבודה: _____
טלפון נייד: _____ טלפון נוסף (למשל, בן זוג/ בן משפחה): _____

סוג דם: _____ +/- (יש להכין מסמך רפואי להצגה בפני הצוות הרפואי)
תאריך וסת אחרונה: _____

ארץ לידה: _____ דת: _____
ארץ לידת אביו: _____ ארץ לידת אמך: _____
ארץ לידת/ מוצא הסב מצד האב: _____ ארץ לידת/ מוצא הסב מצד האם: _____
ארץ לידת/ מוצא הסבתא מצד האב: _____ ארץ לידת/ מוצא הסבתא מצד האם: _____

שם בן/ בת הזוג: _____ מספר תעודת זהות של בן/ בת הזוג: _____
ארץ לידת בן הזוג: _____ ארץ לידת אמ בן הזוג: _____
ארץ לידת אבי בן הזוג: _____ ארץ לידת/ מוצא הסב מצד האב: _____
ארץ לידת/ מוצא הסב מצד האם: _____
ארץ לידת/ מוצא הסבתא מצד האב: _____ ארץ לידת/ מוצא הסבתא מצד האם: _____

הסטוריה מיילדותית

כמה פעמים היית בהריון (לא כולל ההריון הנוכחי)? _____
כמה ילדים יש לך? _____
כמה הפלות טבעיות מוקדמות היו לך? _____
כמה הפלות יזומות היו לך? _____
כמה הריונות מחוץ לרחם? _____

האם היו לך הריונות שבמהלכם העובר נפטר ברחם? אם כן, כמה? _____
האם עברת הפסקת הריון בגלל מום או בעיה בעובר? (פרטי) _____
האם היו מקרים שבהם היילוד/ ילד נפטר לאחר הלידה? _____

מצב בריאות

מה מצב בריאותך? תקין / לא תקין
אם אינו תקין, נא לפרט:

האם את לוקחת תרופות באופן סדיר? כן/ לא
אם כן, נא לפרט:

מה מצב הבריאות של בן הזוג: תקין / לא תקין
אם אינו תקין, נא לפרט

האם בן הזוג לוקח תרופות באופן סדיר? כן/ לא
אם כן, נא לפרט:

האם אחד מילדיכם סובל/ סבל מבעיה רפואית כלשהי? כן/ לא
אם כן, נא לפרט:

האם אחד מילדיכם סובל/ סבל מהפרעה התפתחותית? (פיגור התפתחותי, הפרעת למידה, אוטיזם,
הפרעת דיבור, היפוטוניה, התפתחות איטית) כן/ לא
אם כן, נא לפרט:

האם בוצעה בדיקת שבב גנטי (CMA) להורים או לאחד הילדים (במהלך ההריון או לאחר הלידה)?

כן/ לא

אם כן, נא לפרט – מה הייתה התשובה ומי המעבדה המבצעת:

האם מישהו במשפחה המורחבת (כולל דודים ובני דודים) סובל/ סבל מבעיות כמו:

מומים מלידה, איחור התפתחותי/ פיגור/ אוטיזם, חירשות, עיוורון, ניוון שרירים, תינוקות שנפטרו,

מחלה תורשתית. כן/ לא

אם כן, נא לפרט מהי הבעיה ומהי דרגת הקרבה:

האם במשפחה המורחבת של אחד מבני הזוג ידוע על **נשאות** של מחלה גנטית כלשהי? כן/ לא

אם כן, מה המחלה _____ מה דרגת הקרבה _____

האם במשפחה המורחבת של אחד מכם ידוע על ממצא כלשהו שהתקבל בבדיקת שבב גנטי

(CMA)? כן/ לא

מה הממצא (כולל ממצאים עם משמעות לא ברורה)? _____ מה דרגת

הקרבה? _____

בדיקות בהריון

האם היית בייעוץ גנטי במהלך ההריון הנוכחי בגלל בעיה כלשהי? כן/ לא

אם כן, מה הייתה הסיבה? _____ היכן היה הייעוץ? _____

שם רופא/ת נשים מטפל/ת: _____

אילו בדיקות מהרשימה הבאה בוצעו?

א. שקיפות עורפית. תקין/ לא תקין סיכון :

בוצעה ביום _____ על ידי _____ NT _____ גיל העובר לפי וסת אחרונה _____ לפי

_____ CRL

ב. סקר ביוכימי של טרימסטר ראשון (free b HCG, PAPP-A). תקין/ לא תקין סיכון לפי גיל -

סיכון NT=_____ MOM, PAPP-A=_____ MOM, fβHCG =_____ MOM

משוקלל -

ג. סקירת מערכות מוקדמת. תקין/ לא תקין
בוצעה ביום _____ על ידי _____ גיל העובר לפי וסת אחרונה _____ לפי
_____ HC
מין העובר לפי אולטרסאונד _____ בסיכום - _____

ד. סקר ביוכימי של טרימסטר שני (חלבון עוברי). תקין/ לא תקין
סיכון משוקלל - AFP=_____ MOM, HCG=_____ MOM, U-E3=_____ MOM

אם הייתה תשובה חריגה, נא לפרט _____

3. האם בוצע סקר למחלות גנטיות שכיחות בהריון הנוכחי או לפניו? כן/ לא
אם כן אילו בדיקות (הבדיקות מחולקות לפי כאלה המיועדות לכולם וכן לפי מוצאים)?

כולם - X שביר בשנת _____, דושן, CF, SMA, תלסמיה.

אשכנזים - טיי זקס, GSD1, קנוואן, פנקוני C, בלום, FD, נימן פיק, אשר 1,
 MSUD, ML4, נמליון, ג'וברט, אשר 3, WWS, SLO, HHF1, ורשה.

צפון אפריקה - טיי זקס AT, GSD3, פנקוני A.

לוב: MLC1.

מרוקו: PCCA1, PCCA2.

עירק/כורדיסטאן - PCCA1, קוסטף.

פרס/אירן - אשר 2.

תימן - MLD, מקל גרובר 8.

אתיופיה - מקל גרובר 8.

בוכרה - MTHFR, HSP, MRT34.

קווקז: ICCA, CGD, MC1D.

הודו (קוצ'ין) - PEBAT.

קראים - זלווגר

סקר מורחב – בוצע בשנת _____ במכון גנטי/ חברה _____

מחלה אחרת – נא לפרט _____

האם נמצאה נשאות לאחת המחלות? נא לפרט

אם לא ביצעת בדיקות גנטיות (או שבצעת חלק מהן) ואת מעוניינת לבצע אותן לפני

הדיקור, ניתן לברר פרטים בדלפק הקבלה

מהי האינדיקציה לדיקור מי השפיר שאת מבצעת עכשיו? (סמני)

גיל

בחירה אישית

ממצא חריג ובעיתי במהלך ההריון

נשאות של מחלה גנטית

בעיה בהריון קודם

ממצא חריג בהריון קודם

בעיה במשפחה

עוד משהו חשוב:

אם יתווספו נתונים חדשים אשר אינם תקינים לחלוטין, בין היתר במעקב הצמיחה של העובר, כמות מי השפיר, ו/או חשד לאי תקינות במערכות גופו, באחריותך/כם ליידע אותנו.

לאור נתונים אלו נחליט אם יש מקום לזמנך/כם לייעוץ בגין אותם נתונים חדשים אשר לא היו לנגד עינינו כיום. אם מידע זה לא יובא לידיעתנו, לא נוכל לדעת אם יש צורך בהערכה מחודשת ומתן המלצות נוספות או חדשות.

יש אפשרות לבצע סקרים מורחבים, ללא קשר למוצא, החל מסקר המורכב מפנל מורחב של מוטציות ועד ריצוף מלא של מאות גנים. בדיקות אלו מבוצעות בתשלום.

אם מתקבלת תשובה של נשאות לאחת מהמחלות, חשוב לעדכן את המכון הגנטי וקרובי משפחה על מנת שיבדקו גם כן.

קראתי והבנתי את ההסברים וההנחיות. שם: _____ חתימה: _____