

הסבר על פי חוק האבחון הגנטי הגרמני (GenDG) (למשמורת אצל המטופל)

בית החולים האוניברסיטאי של פרייבורג
המרכז הרפואי לילדים ולמתבגרים

מטופל/ת יקר/ה, הורים או אפטרופסים יקרים,

הומלץ על ביצוע בדיקה גנטית אצלך או אצל ילדך בשל האבחנה/השאלה לבירור הבאה:

הביצוע של בדיקות גנטיות דורש על פי חוק האבחון הגנטי הסבר מקיף וחתומה על טופס הסכמה מדעת. לפני ביצוע בדיקות ניבוי או בדיקות טרום-לידה חייב להתבצע בנוסף ייעוץ גנטי קודם. קרא/י בעיון מידע למטופל זה עם ההסבר של בדיקות גנטיות ושאל/י אותנו בכל מקרה שיש לך שאלות.

בדף הסבר זה אנו מבקשים להסביר לך, מה מטרת הבדיקות האלה, מה קורה בביצוע הבדיקות הגנטיות ואילו השלכות עשויות לנבוע מתוצאות הבדיקות לגביך ולגבי קרובי המשפחה שלך.

מטרת הבדיקה הגנטית היא לבחון את הכרומוזומים, שהם נשאי החומר התורשתי (DNA) או את התוצרים של החומר הגנטי (ניתוח תוצרי הגנים) באמצעות שיטות ייחודיות, שכן תכונות גנטיות יכולות להוות את הסיבה לקיום האבחנה המשוערת שלך או של קרובי משפחתך.

החומר הנבדק הוא בדרך כלל דגימת דם (5 סמ"ק, ובילדים בדרך כלל פחות). ואולם, לפעמים נחוץ לבדוק גם את מח העצם או רקמות אחרות (כגון עור, רירית של הפה, שרשי שיער).

בניתוח הגנטי נבדקות באופן מכוון תכונות גנטיות מסוימות בודדות (כאשר קיים חשד מוחשי כלשהו) או תכונות גנטיות רבות בו-זמנית במובן של בדיקת סקר (למשל, ריצוף כל הגנום). השיטה הנבחרת תלויה בשאלה לבירור.

משמעות התוצאות

אם נמצא שינוי הגורם למחלה (למשל תשנית - מוטציה), הרי שממצא זה נחשב בדרך כלל אמין מאד. אם לא נמצא שינוי הגורם למחלה, קיימת עדיין האפשרות של קיום שינויים בגן זה או בגנים אחרים העשויים להיות אחראים למחלה. כלומר, אי אפשר להוציא מחשבון באופן מוחלט קיום של מחלה גנטית. לפעמים ניתן להוכיח גם שינויים בגנים, אשר משמעותם אינה ברורה. הרופאה שלך ישוחח/תשוחח אתך על תוצאות הבדיקה. לא ניתן לספק הסבר כולל על כל הסיבות האפשריות של מחלות גנטיות או כאלה שגורמים גנטיים מעורבים בהן. כמו-כן, אי אפשר להוציא מחשבון כל סיכון אפשרי לך (או במיוחד לילדך) באמצעות בדיקות גנטיות.

אם נבדקים בני משפחה אחדים, הפיענוח הנכון של הממצאים תלוי בכך, אם נתוני הקרבה המשפחתית נמסרו נכון. אם הבדיקה הגנטית מגלה ספקות לגבי הקרבה המשפחתית שנמסרה, נודיע לך זאת רק אם הדבר קשור ישירות במשימה של הבדיקה שהטלה עלינו.

במסגרת הבדיקות הגנטיות (במיוחד לגבי בדיקות סקר) עשויים להתגלות ממצאים, שאינם קשורים ישירות בשאלות שבעטיין בוצעה הבדיקה, אך יכולה להיות להם בכל זאת משמעות רפואית לך או לבני משפחתך (אלה נקראים **ממצאים מקריים**). אם יש לך השלכות רפואיות ישירות, נודיע לך על סטיות מסוג זה. בהסכמה מדעת שלהלן תוכל/י להחליט אם רצונך כי נודיע לך על ממצאים מקריים.

מסירה של תוצאות הבדיקה לגורמים שלישיים אפשרית אך ורק עם הסכמת לך, ורק לגורמים שצינת בעצמך.

זכות הוויתור

תוכל/י לבטל את הסכמתך באופן מלא או חלקי לבדיקה הגנטית בכל עת ללא מתן סיבות. זכותך שלא לקבל לידיעתך את תוצאות הבדיקה (הזכות שלא לדעת), לעצור בכל עת טרם מסירת התוצאות את תהליכי הבדיקה שכבר החלה ואף לדרוש, כי תוצאות הבדיקה והחומר הנבדק יושמדו או לדרוש לקבל את כל התוצאות שהתקבלו עד כה.



**הסכמה מדעת על פי חוק האבחון הגנטי הגרמני
(GenDG)**

שם וכתובת המוסד / חותמת

ראשי תיבות הנבדק

שם משפחה _____

שם פרטי _____

תאריך לידה _____

רחוב, מספר _____

מיקוד _____

כתובת מגורים _____

במסגרת האבחון דרוש הביצוע של בדיקות גנטיות, אשר על פי חוק האבחון הגנטי דורשות הסבר מקיף וחתימה על טופס הסכמה מדעת, וכן לפני הביצוע של בדיקות ניבוי או בדיקות טרום-לידה גם ייעוץ גנטי קודם. אנא קרא/י בעיון את ההסכמה מדעת וסמן/ני את התשובות התקפות לגביך:

קיבלתי את טופס ההסכמה בכתב לבדיקות הגנטיות בהתאם לחוק הבדיקות הגנטיות (GenDG), קראתי והבינתי אותו, ואני מסכים/מה לכך, כי בדגימת הדם ו/או הרקמה שנלקחה ממני או מהילד שלי תבוצענה בדיקות לגילוי שינויים גנטיים. בהתאם לשאלות לביור, ייתכן ותיערך גם בדיקת סקר, כגון ריצוף הגנום השלם. בדיקה זו נועדה אך ורק לשם בירור של:

..... (אבחנה, גן או בדיקה):

אני מסכים/מה לכך כי תוצאות הבדיקות יימסרו לי:

..... מר / גברתי:

במקרים מסוימים יישלחו תוצאות הבדיקות במקרה של אבחנה מחשידה גם למנל המחקר.

<input type="checkbox"/> כן <input type="checkbox"/> לא	אני מבקש לקבל מידע על תוצאות הבדיקה הגנטית רק במידה והדבר חשוב מבחינה מעשית לי או לבני משפחתי בקשר לשאלה שלעיל. אני מוותר/ת על כך, שידוע לי על ממצאים מקריים. אם לא , אני מבקש/ת להודיע לי את כל הממצאים המקריים, אשר יכולה להיות להם משמעות לגביי או לגבי בני משפחתי.
<input type="checkbox"/> כן <input type="checkbox"/> לא	הנני מסכים/מה, כי התוצאות של הבדיקות הגנטיות והניתוח שלהן לא יושמדו אחרי 10 שנים, כפי שהחוק מחייב, אלא יישמרו למשך 30 שנה, כך שיוכלו להיות זמינות במקרה הצורך לי או לבני משפחתי.
<input type="checkbox"/> כן <input type="checkbox"/> לא	אני מסכים/מה לכך, כי חומר בדיקה עודף לא יושמד, אלא יישמר בעילום שם (עם קידוד) כדי שאפשר יהיה לחזור על הבדיקה ולאמת את התוצאות, למטרות בקרת איכות, לשם בדיקות משלימות לקביעת האבחנה וכן לשיפור האבחון. כדי לאפשר את השימוש בחומר ביולוגי ובנתונים הקשורים אליו למטרות מחקר, יועבר החומר העודף לבנק חומרים ביולוגיים. תיודע/י על כך בדף מידע נוסף ותתבקש/י לחתום על הסכמה מדעת.

הוסברו לי המטרה, האופי, ההיקף והמשמעותיות של הבדיקה הגנטית המבוקשת. כמו-כן, הוסברה לי המשמעות של התוצאות וההשלכות העשויות לנבוע מהן לגביי וגם לגבי קרובי משפחה אחרים.

הוסבר לי, כי אוכל לבטל את הסכמתי באופן מלא או חלקי בכל עת מבלי שייגרם לי בשל כך נזק כלשהו. הוסברו לי גם זכויותיי שלא לקבל לידיעתי את תוצאות הבדיקה (הזכות שלא לדעת), לעצור בכל עת טרם מסירת התוצאות את תהליכי הבדיקה שכבר החלה ואף לדרוש את השמדת כל תוצאות הבדיקה והחומר הנבדק. קיבלתי למשמורת עותק של ההסכמה מדעת.

.....

חתימת הרופא/ה

חתימת המטופל/ת האפטרופוס החוקי

מקום, תאריך