



ג' באלול, התשע"ב

21 אוגוסט 2012

מס' חוזר: 18/12

הנדון: ייעוץ גנטי לקראת הריון או במהלכו

בשנים האחרונות עלתה המודעות לנושא האבחון הטרום לידתי של מחלות ומומים בעובר והייעוץ הגנטי הינו מרכיב חיוני בתהליך האבחון.

1. מטרת החוזר

מטרת החוזר הינה להסדיר את הנושא של מתן יעוץ גנטי בהקשר של אבחון מחלות או מומים בעובר, יעוץ היכול להינתן לפני ההיריון או במהלכו.

2. חלות

החוזר חל על כל העוסקים בטיפול בנשים הרות או בנשים המתכננות להרות, לרבות הגורמים המפנים ליעוץ גנטי או הנותנים יעוץ גנטי.

3. הגדרות

יעוץ גנטי בחוזר זה - יעוץ הניתן ע"י בעלי הכשירות המקצועית המפורטים בסעיף 9 לחוק מידע גנטי – תשס"א – 2000:

- (1) רופא גנטיקאי - הסבר וייעוץ גנטי כולל;
- (2) גנטיקאי קליני - הסבר וייעוץ גנטי בכפוף לתנאי הכרתו על ידי המנהל;
- (3) יועץ גנטי - הסבר וייעוץ גנטי בכפוף לתנאי הכרתו על ידי המנהל;
- (4) רופא מומחה - הסבר וייעוץ רפואי-גנטי בתחום מומחיותו. לעניין זה, רופא מומחה הוא רופא מומחה ביילוד וגינקולוגיה.

4. ביסוס משפטי

- 4.1 חוק מידע גנטי, תשס"א – 2000
- 4.2 חוק ביטוח בריאות ממלכתי, תשנ"ד – 1994
- 4.3 חוזר מנהל רפואה 15/2007 בדיקות סקירה לגילוי תסמונת דאון בעובר
- 4.4 חוזר מנהל רפואה 34/2008 – בדיקות סקירה באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללדת ילדים עם מחלות גנטיות חמורות.

5. מטרת הייעוץ הגנטי לקראת הריון או במהלכו

מטרת הייעוץ הגנטי היא למסור לאישה ו/או לבן זוגה מידע רפואי רלוונטי, אודות הסיכון לקיום מחלה או מום בעובר, טיבם של אלה, וכן מידע על אפשרויות האבחון והטיפול בעובר ובילוד, כדי לאפשר לאישה ו/או לבן זוגה להחליט כיצד לנהוג.

6. מצבים בהן יש לתת ייעוץ גנטי (דוגמאות שכיחות):

6.1 קיומה של מחלה גנטית או חשד למחלה גנטית במשפחה של האישה ו/או בן הזוג. לעניין זה רלוונטי מידע על הוריהם של בני הזוג, ילדים של כל אחד מבני הזוג, אחים או אחיות (כולל למחצה) של כל אחד מבני הזוג וילדיהם של האחים והאחיות של בני הזוג, וכן מידע על קיומה של מחלה גנטית או חשד למחלה גנטית במשפחה המורחבת. בכלל אלו גם מידע על קרובי משפחה שנפטרו ועוברים שהופלו.

6.2 קרבת משפחה בין בני הזוג:

6.2.1 נישואי קרובים הינם נישואים בין בני זוג שהם בני דודים שניים או קרובים יותר.

6.2.2 באוכלוסיות בהן נישואי קרובים הינם תופעה שכיחה מזה דורות, כגון בכפרים ערביים, יש להפנות לייעוץ גנטי גם צאצאים של אב קדמון משותף, דהיינו, נישואים של בני אותו שבט או כפר.

6.3 קיים סיכון מוגבר למום ו/או לשינוי כרומוזומאלי, בהתאם לחוזר מנהל רפואה 15/2007.

6.4 כאשר מתגלה נשאות של מחלה גנטית (בסקר גנטי או ביעוץ גנטי).

7. מצבים נוספים בהם יש לשקול הפניה לייעוץ גנטי:

7.1 כאשר מתגלה ממצא חריג בבדיקת US של העובר.

7.2 לאחר ביצוע יעוץ גנטי קודם בהריון קודם או באותו הריון עם התגלות נסיבות חדשות.

7.3 בכל מקרה אחר בו קיים חשד לסיכון מוגבר למחלה או מום גנטי בעובר.

אחריות הגורמים המטפלים בנשים הרות או בנשים לקראת הריון

- 8.1. חשיבות רבה נודעת לקיום הליך רציף ותקין של קבלת יעוץ גנטי מלא, הכולל: הפנייה לקבלת יעוץ גנטי, ביצוע הייעוץ הראשוני, השלמת בדיקות נוספות על פי הצורך, קבלת יעוץ חוזר ככל שזה נדרש ומימוש המלצות הייעוץ הגנטי הסופי – בהתאם לבחירת האישה ו/או בן זוגה.
- 8.2. האחריות לקביעת הצורך ביעוץ גנטי, הפניית האישה או בני הזוג לקבלת יעוץ גנטי, לרבות הפניה לבדיקות נוספות והפניה להשלמת הייעוץ, במקרים שזה נדרש, מוטלת בראש ובראשונה על הגורם האחראי למעקב ההיריון.
- 8.3. אחריות הגורם האחראי אינה גורעת מאחריותם של גורמים רפואיים נוספים, לעשות על מנת להבטיח הליך תקין ורציף של קבלת יעוץ גנטי, וזאת בהתאם למידע ולאפשרויות הקיימים בפניהם.

בברכה,



פרופ' איתמר גרוטו
ראש שרותי בריאות הציבור