**תאריך:**

**מספר דגימה:**

**תעודת זהות:**

**שם הנבדק/ת:**

**מין הנבדק/ת:**

**כתובת:**

**טלפון:**

**מוצא אם:**

**מוצא אב:**

**מקור הדגימה:**

**מספר הדגימה של הבן/ת זוג:**

להלן תוצאות בדיקת דנ"א לנשאות של מחלות תורשתיות הנפוצות באוכלוסיות השונות בישראל בשיטת Target Capture Next Generation Sequencing:

\***בבדיקה נמצאו שתי מוטציות בגן לתסמונת/מחלה הנ"ל, להמשך דיון על משמעות קלינית של התוצאה יש לפנות ליעוץ גנטי.**

\*\*לאור הנשאות הנ"ל שנמצאה דרושה בדיקת נשאות לבן/בת הזוג וייעוץ גנטי. במידה ובן/בת הזוג לא ימצא נשא למוטציות שכיחות באותו הגן במסגרת הבדיקה המקובלת, ניתן להרחיב בירור על ידי ריצוף הגן או בשיטת MLPA לבן/בת הזוג ללא נשאות. **מומלץ לפנות ליעוץ גנטי לקבלת הסבר.**

\*\*\* לא נמצאה עדות לנשאות של שאר המוטציות בגנים למחלות שנבדקו בבדיקה, רשימת מוטציות/מחלות שנבדקו מצורפת -

\*\*\*\* יש לידע ולהפנות ליעוץ גנטי ובדיקת נשאות מוטציות שנמצאו את בני משפחתך המתכננים הריון

הבדיקה אינה כוללת את בירור לנשאות לתסמונת ה- Fragile X ולתסמונת דושן המבוצעות בשיטה אחרת.

הבדיקה אינה מגלה את כל השינויים האפשריים בגנים למחלות שמופיעות ברשימה. שינוים נוספים בגנים אלו או גנים אחרים ניתן לבדוק בשיטת ריצוף מלא של הגן, ריצוף כלל אקזומי/גנומי ובדיקת חסרים/תוספות בשיטת MLPA.

פרטים נוספים ניתן לקבל בייעוץ גנטי.

* מומלץ לשמור תוצאות אלו ולפני כל הריון יש להתעדכן לגבי חידושים בבדיקות סקר גנטיות למחלות נוספות או מוטציות חדשות בגנים למחלות שנבדקו.
* במידה וקיים סיפור משפחתי של פיגור שכלי, אוטיזם, נכות, מום, ליקוי שמיעה, עיוורון, מחלה גנטית, יש לפנות ליעוץ גנטי עם מסמכים רפואיים רלוונטיים.
* ברצוננו להזכירך, שהבדיקות לאיתור נשאים הינן בדיקות סינון בלבד, ותוצאות הבדיקות כשלעצמן אינן ראיה סופית ו/או מוחלטת לאי הופעת מחלה כשלהי.
* על פי חוק, הסבר בדבר המשמעות תוצאות הבדיקות, יינתן על ידי רופא/ה גנטיקאי/ת או יועץ/ת גנטי/ת.
* יש להעביר תוכן המכתב לידיעת הרופא המטפל
* מיקומי המוטציות בטבלה ע"פ אסמבלי GRCh37/hg19
* הבדיקות בגנטיקה מולקולרית מבוססות על חומרים המיועדים למחקר בלבד. יתכנו בבדיקות אלו טעויות טכניות שונות. אמינות הבדיקה כ-95%.
* אנליזת חסרים גדולים בוצעה באמצעות תוכנת DECoN,

Fowler A, Mahamdallie S, Ruark E et al. Accurate clinical detection of exon copy number variants in a targeted NGS panel using DECoN

Wellcome Open Research 2016, 1:20 (doi: 10.12688/wellcomeopenres.10069.1)

בכבוד רב,

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| אורית שדה M.Sc.  אחראית המעבדה לגנטיקה מולקולארית | | ד"ר אמיר פלג  מנהל המכון לגנטיקה רפואית | ד"ר ורדית אדיר  מנהלת המעבדה לגנטיקה מולקולארית |

הבדיקות בגנטיקה מולקולרית מבוססות על חומרים המיועדים למחקר בלבד ואמינות הבדיקה היא 99%.

על פי חוק, הסבר בדבר המשמעות הגנטית של תוצאות הבדיקות, יינתן על ידי רופא/ה גנטיקאי/ת או יועץ/ת גנטי/ת.

הבדיקה איננה שוללת נוכחות של מוטציות אחרות בגן. הבדיקות לאיתור נשאים הינן בדיקות סינון בלבד, ותוצאות הבדיקה לכשעצמן אינן מהוות ראיה סופית ו/או מוחלטת לאי הופעת מחלה כלשהיא. יש לוודא לפני כל הריון אם נוספו בדיקות חדשות למחלה זו או מחלות אחרות היכולות לשפר את שיעורי הזיהוי של הבדיקה. אם חל שינוי בבן/ת הזוג, יש להתעדכן לגבי הבדיקות המומלצות.