



ינואר 2024

## דף מידע לאבחון מולקולארי עבור Facioscapulohumeral muscular dystrophy-FSHD

### 1. רקע:

Facioscapulohumeral muscular dystrophy-FSHD הינה מחלת דיסטרופיה שרירית פרוגרסיבית, בהורשה דומיננטית. בכ-95% מהמקרים המחלה נובעת מהתכווצות אזור חזרתי D4Z4 macrosatellite הנמצא בקצה זרוע q של כרומוזום 4 (4q35) ונקראת FSHD1 (Gene Reviews).

### 2. שיטת הבדיקה ואנליזה:

הבדיקה במעבדה הגנטית במרכז רפואי רמב"ם מתבצעת בטכנולוגיית Optical Genome Mapping (OGM), זוהי טכנולוגיה חדשה המאפשרת לזהות את גודל המקטע החזרתי של D4Z4 ב-4q, יכולה להפריד בינו לבין מקטע חזרתי דומה שנמצא על כרומוזום 10 (10q26), ואף יכולה לזהות שינוי מבני, אם קיים, באזור הגן SMCHD1 בכרומוזום 18, ששינויים בו דווחו כגורמים להיפומתילציה של איזור D4Z4 וגורמים ל-FSHD2. הבדיקה מזהה את שני ההפלוטיפים הנפוצים - A שהינו ההפלוטיפ הפרמיסיבי, הקשור לאלל המכווץ, ו-B שאינו פרמיסיבי, והינו אלל תקין. בדיקת OGM לא מזהה שינויים ברצף הדנ"א ולכן לא תזהה שינויים כאלה ב SMCHD1 או גנים אחרים שנמצאו קשורים למחלה, ואף לא תזהה שינויים אחרים הגורמים להיפומתילציה באזור D4Z4. הבדיקה עברה תיקוף קליני במעבדה הגנטית במרכז הרפואי רמב"ם.

על הגורם הרפואי המפנה לפנות למעבדה טרם מועד ביצוע הבדיקה לצורך תיאום המשלוח.

### הנחיות למשלוח:

יתקבלו דגימות לביצוע אבחון מולקולארי ל FSHD כמפורט:

1. יש לצרף את הטפסים הבאים:

- סיכום ייעוץ והפנייה של רופא נויורולוג/ גנטיקאי מטפל, כולל מייל רופא/יועץ מפנה למשלוח התשובה
- התחייבויות לבדיקה או תשלום
- הסכמה מדעת לבדיקה גנטית (בעמוד הבא).
- טופס דגימה ממולא (בעמוד הבא)

2. יש לשלוח 2 מבחנות דם פקק סגול EDTA (5 מ"ל) בקירור (לא ניתן לשלוח דגימות דנ"א).
- יש לוודא מסירת הדגימות למעבדה הגנטית עד השעה 14:00 בימים א-ה, תוך 48 שעות מלקיחת הדם. דגימות שיתקבלו בטמפרטורת החדר יפסלו.
  - יש להקפיד על סימן זיהוי ברור על המבחנות: שם מלא ותעודת זהות. מבחנות ללא זיהוי מתאים יפסלו על ידי המעבדה ולא ייעשה בהם שימוש.

### 3. כתובת למשלוח דגימות:

המכון הגנטי - מעבדה מולקולארית, בנין מאיר קומה 1  
רמב"ם - הקרית הרפואית לבריאות האדם  
רח' עלייה שניה 8 חיפה 3109601

### 4. מחירים ופרטי תשלום:

התחייבויות לבדיקה: L6333 דרך הקופות

תשלום על הבדיקה: ניתן לבצע באופן פרטי.  
לצורך הסדרת תשלום יש לפנות למזכירות המכון הגנטי ברמב"ם במייל.

זמן מתן תשובה: עד 8 שבועות.

תשובות מעבדה יימסרו לרופא מפנה בלבד. יש לציין פרטי התקשרות לרופא מפנה (מייל / טלפון) לצורך קבלת תשובה.

למידע נוסף לצוות הרפואי ניתן לפנות במייל או טלפון לצוות המעבדה.

## מעבדה מולקולארית רמב"ם

מנהלת המכון: דר' קארין ויס  
מנהלת המעבדה: דר' תמי פפרנה

רמב"ם  
הקרית הרפואית לבריאות האדם



### טופס קבלת דגימה לבדיקה גנטית ל- FSHD :

שם (משפחה, פרטי) \_\_\_\_\_ תז \_\_\_\_\_

טל (לצרכי הסדרת תשלום במידת הצורך) \_\_\_\_\_

תאריך לקיחת דגימה \_\_\_\_\_ שעת לקיחת דגימה \_\_\_\_\_

הדגימה בקירור מזמן לקיחת הדגימה

מייל של רופא/יועץ מפנה לקבלת התשובה: \_\_\_\_\_



**טופס הסכמה לבדיקה גנטית**  
**סוג הבדיקה : אבחון מולקולארי עבור**  
**Facioscapulohumeral muscular dystrophy-FSHD**

אני הח"מ:	בעל ת.ז./דרכון מס'
שם פרטי ושם משפחה	(במקרה של דרכון – יש לציין שם מדינה בה הוצא)
כתובתי:	רחוב, מספר בית עיר

מצהירה/ה ומאשר/ת בזאת כי ניתן לי הסבר מפורט על הבדיקה ועל משמעותה לגבי ולגבי בני משפחתי. הוסבר לי כי טופס זה מהווה הסכמה מדעת בכתב על פי "חוק מידע גנטי" תשס"א 2000, והוא כולל הסבר לעניין לקיחת דגימת DNA ועריכת בדיקות גנטיות, שמירת המידע ומסירתו.

**יתרונות הבדיקה:**

הבדיקה הגנטית מסייעת להגדיר את דרגת הסיכון של הנבדק/ת או של בני משפחתו/ה ללקות במחלה גנטית או להוריש מחלה גנטית לצאצאיהם. 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 באמצעות אבחון טרום לידתי או טרום השרשה.

**מגבלות הבדיקה:**

הוסבר לי כי הבדיקה/ות המבוצעת/ות נועדה/ו לבדוק רק את המחלות אותן אני מבקש/ת לבצע והמצוינות בטופס זה. הוסבר לי כי לכל בדיקה גנטית ופרשנותה יש אחוז דיוק התלוי בשיטות הנהוגות בביצוע הבדיקה, במחלה הנבדקת, במוצא העדתי, ובידע הקיים בעת ביצוע הבדיקה. הוסבר לי והבנתי כי מתן פרשנות נכונה לתוצאות הבדיקה תלוי גם בדיווח מלא על מצב בריאותי ובריאות בני משפחתי, על דיווח מהימן של הקרבה הביולוגית והמוצא העדתי של הנבדק ובני המשפחה. הוסבר לי כי לתוצאה חריגה עלולות להיות השלכות לא רק לגבי, אלא גם לגבי בני משפחתי.

**מסירת תוצאות בדיקה גנטית:**

הובהר לי כי תוצאות הבדיקה הגנטית ימסרו, לרופא מטפל/יועץ גנטי מפנה. הוסבר לי כי על פי הוראות החוק ניתן למסור את ממצאי הבדיקה הגנטית למטפל אחר או לנותן יעוץ גנטי אחר, לצורך טיפול בקרוב, אלא אם כן אביע התנגדות לכך. עם זאת, ועדת אתיקה יכולה לאשר את מסירת ממצאי הבדיקה, אף אם אתנגד לכך. הובהר לי כי על פי הוראות החוק, רשאי מטפל להחליט שלא למסור לי את תוצאות הבדיקה/ות הגנטיות/ות שנערכה/ו לי, אם להערכתו ידועתן עלולה לגרום לנזק חמור לבריאותי הגופנית או הנפשית, לאחר אישור ועדת האתיקה. הוסבר לי כי לעיתים, כתוצאה מביצוע בדיקה גנטית מסוימת, עלול לקרות מצב בו מזוהה הפרעה או מצב אחר שלא הייתה כוונה ראשונית לאתרים. כמו כן, בדיקות גנטיות במשפחה עלולות לאתר מצבים בהם הקשרים הביולוגיים בין הנבדקים אינם תואמים לאלו שדווחו על ידי הנבדק/ים (כמו במצבים של אימוץ או אבהות שונה מהמדווחת). כעקרון, במקרים אלו לא ידווחו הממצאים החריגים ו/או האקראיים למעט במקרים בהם למידע זה עשויה להיות חשיבות מניעה של סיכון רפואי לנבדק או לצאצאיו, ובכפוף להחלטת ועדת האתיקה. **סודיות רפואית:** הוסבר לי כי הגורמים המטפלים מחויבים בשמירה על הסודיות הרפואית בכלל והסודיות הגנטית בפרט, ואוסרים שימוש לרעה במידע זה, לרבות על ידי אפליה של חברות הביטוח ומעסיקים. עם זאת, ברור לי כי במידה ואסכים בכתב למסירת המידע הגנטי לאחר קיימת אפשרות שהמידע הגנטי יגיע לידי גורמים אחרים. ידוע לי, כי ניתן יהא לעשות שימוש אנונימי (באופן שאינו מאפשר חזרה אלי) בדגימה הגנטית לצרכי מחקר גנטי שנערך כדין. ניתנת בזאת הסכמתי לכך שהשימוש בדגימה יהיה מזוהה. (יש לסמן אם מוסכם) ידוע לי כי דגימות DNA הנשמרות לאורך זמן מאבדות מאיכותן ויתכן שלא ניתן יהיה לעשות בהן שימוש. **מסירת תוצאות בדיקה גנטית:** אני מאשר/ת כי בכפוף לאמור בטופס זה תוצאות הבדיקה הגנטית ימסרו ל:

פרטי הגורם המפנה (רופא או יועץ גנטי)	פרטי התקשרות: מייל/ כתובת/פקס
--------------------------------------	-------------------------------

הנני נותן/ת בזאת את הסכמתי לביצוע הבדיקות הגנטיות הנ"ל והנני מצהיר/ה כי הסכמתי לביצוע הבדיקות הגנטיות הנ"ל ניתנת מרצוני החופשי לאחר שהוסבר לי והבנתי את כל האמור לעיל. אני מצהיר/ה בזה שכל המידע המשפחתי שמסרתי הוא נכון ומלא.

שם	ת.ז.	תאריך	חתימה
<b>במקרה של קטין/ חסוי או פסול דין, דרושה חתימת ההורה/ אפוטרופוס: במידה ומלאו לקטין 16 שנים, יש לקבל גם הסכמת הקטין.</b>			
שם האחראי על הקטין/אפוטרופוס	ת.ז.	תאריך	חתימה