

הסכמה מדעת לביצוע בדיקה גנטית לשלילת צליאק

מידע כללי: מחלת צליאק הינה מחלה אוטואימונית, המתפתחת כתוצאה משילוב של חשיפה לגלוטן, גורמים תורשתיים וככל הנראה גם גורמים סביבתיים נוספים. מחקרים רבים מראים כי כמעט לכל חולי הצליאק יש צירופי גנים ייחודיים (הפלוטיפ) השייכים למערכת ה-HLA. ככלל ניתן לומר, כי כ-90% מחולי הצליאק נושאים תבנית מסוג HLA DQ2 ויתר החולים נושאים את תבנית HLA DQ8. ההנחיות של איגוד הגסטרואנטרולוגיה האירופאי (ESPGHAN guidelines 2012) והישראלי קובעים לאבחון מחלת הצליאק בילדים ובאוכלוסיות עם סיכון גבוה ומדגישים את חשיבות הבדיקה הגנטית באבחון המחלה ובשלילתה. במידה ולא נמצאה התאמה גנטית – ניתן לשלול את המחלה ברמת וודאות גבוהה מאד, מעל 95%, ועל פי הנחיות ההסתדרות הרפואית בישראל אפשר להימנע מהצורך בביצוע בדיקות נוספות כגון בדיקות דם ו/או ביופסיה.

למי מיועדת הבדיקה:

(1) לשלילת המחלה באוכלוסיות בסיכון ללא תסמינים (קרובי משפחה מדרגה ראשונה ושניה של חולי צליאק ובעלי מחלות רקע בסיכון). (2) ילדים עד גיל שנתיים שטרם פיתחו רמות נוגדנים גבוהות למחלה. (3) כל מי שעלה חשד כי הוא חולה צליאק אך תוצאות הבדיקות אינן חד משמעיות: (א) כאשר תוצאות בדיקות הדם לנוגדנים אינן חד משמעיות. (ב) מי שעבר ביופסיה של המעי הדק וקיבלת תוצאה שאינה אופיינית לצליאק אך עדיין יש חשדות כי מדובר במחלת הצליאק. (4) ילדים עם רמות גבוהות של נוגדנים פי 10 מהנורמה. (5) מטופלים שהחלו דיאטה נטולת גלוטן לפני סיום תהליך האבחון.

תהליך הבדיקה:

- לצורך ביצוע הבדיקה נלקחת דגימת רוק מהנבדק.
- המעבדה מבצעת סריקה מולקולרית של הדגימה בשיטת SSP על מנת לזהות קיום הפלוטיפ שנמצא במתאם גבוה למחלת הצליאק.
- האחריות על המשך המעקב הרפואי היא על הרופא/ה המפנה.

משמעות תוצאות הבדיקה:

- הבדיקה אינה מאבחנת את המחלה. תשובה חיובית מספקת מידע ומסייעת לרופא בתהליך האיבחון כחלק מפאנל הבדיקות שנעשות לברור קיום המחלה. הפלוטיפ חיובי לצליאק משמעותו כי קיים סיכוי גבוה יותר למחלת הצליאק, אך הוא אינו וודאי. במקרה זה יש לנהוג על פי המלצות הרופא המטפל.
- במידה ולא נמצאה התאמה גנטית לצליאק - ניתן לשלול את המחלה ברמת וודאות גבוהה מאד, מעל 95%.
- במידה ובזמן כלשהו תחתונם/מי על ויתור סודיות, ישנה אפשרות תאורטית שמידע שיתקבל מביצוע הבדיקה יגיע למעסיק, לחברת ביטוח וכד'.
- על פי חוק, המידע הגנטי המתקבל מבדיקות נשמר בסודיות. בידיך ההחלטה על מסירת המידע לגורמים אחרים - כולל לבני משפחתך.

1. הובהר לי כי הבדיקה אותה אני מתכוון/ת לעבור אינה חובה.

2. ברור לי כל המידע המוסבר לעיל.

3. אני מבין/ה ומסכים/ה לבצע את הבדיקה:

כן / לא (נא סמן/י X במקום המתאים)

4. ה-DNA המופק מדגימת הרוק ישמר למשך כשנה במעבדה ואחר כך יושמד. ניתן לשמור על הדגימה לתקופה ממושכת יותר - על פי דרישה שתתקבל ממך בכתב, או במידה ותתיר/י שימוש בה לצרכי מחקר.

5. אני מסכים/ה כי בדגימת הרוק שלי ובחומר הגנטי שיופק ממנה תוכלו לעשות שימוש אנונימי, למטרות מחקר/בקרת איכות בלבד: כן / לא (נא סמן/י X במקום המתאים)

6. הבדיקה תשוּיך לנבדק על פי מדבקת הזיהוי המודבקת על גבי המבחנה.

7. במידה ומהלך הבדיקה ייכשל, הלקוח יגיע למעבדות פרונטו דיאגנוסטיקה בקרית עתידים תל-אביב לביצוע חוזר של הבדיקה.

8. הסברים ויעוץ בנוגע לבדיקה ולתוצאות הבדיקה יינתנו על ידי רופא בלבד.

9. תוצאות הבדיקה ישלחו לרופא המפנה בלבד. לכתובת הבאה:

רחוב בית/דירה מספר עיר מיקוד

או ב-e-mail: או טלפון+פקס:

10. הערות:

שם פרטי שם משפחה ת.ז.

אפטרופוס: שם פרטי שם משפחה ת.ז. קירבה לנבדק

מוצא תאריך חתימה