מעבדה מולקולארית רמב"ם
מנהלת המכון: דר' קארין ויס
מנהלת המעבדה: דר' תמי פפרנה

אפריל 2025

דף מידע לאבחון מולקולארי עבור Adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency

<u>בדיקות גנטיות לחסר 21 הידרוקסילאז המתבצעות במעבדה:</u>

1. בדיקת פאנל מוטציות שכיחות בגן, כולל חסרים/תוספות:
שינויים אלו גורמים למחלה בכ- 90% מהחולים (80%-96%) (PMID:23359698).

c.92C>T; p.Pro31Leu (P30L) c.844G>T; p.Val282Leu (V281L)
c.293-13C/A>G (I2 splice) c.332_339del; p.Gly111Valfs*21 (del8bp) c.518T>A; p.Ile173Asn (I172N) c.710_719delinsACGAGGAGAA (E6C) c.923dupT; p.Leu308Phefs*6 (F306+T) c.955C>T; p.Gln319X (Q318X) c.1069C>T; p.Arg357Trp (R356W) Gene deletion/duplication

2. בדיקת השלמת ריצוף הגן *CYP21A2* בשיטת סנגר, בהתאם להמלצה קלינית ולאחר שנשללו שינויים שכיחים בגן.
3. בדיקת מוטציה משפחתית ידועה בגן *CYP21A2*.
4. אבחונים טרום לידתיים ל CAH: במקרה של אבחון טרום לידתי עבור משפחות עם <u>Classic</u> congenital adrenal hyperplasia , **על היועצ/ת הגנטי לפנות למעבדה טרם מועד ביצוע הבדיקה לצורך תיאום.**

<u>הנחיות למשלוח:</u>

יתקבלו דגימות לביצוע אבחון מולקולארי ל 21-hydroxylase deficiency כמפורט:

1. טפסים למשלוח, יש לצרף את כל הטפסים כמפורט:
   - סיכום ייעוץ והפנייה של רופא אנדוקרינולוגי/ גנטיקאי מטפל, <u>כולל מייל למשלוח התשובה</u>
   - התחייבויות לבדיקה (טופס 17 , ראה פירוט מטה)
   - הסכמה מדעת לבדיקה גנטית.
2. דגימות. יש לשלוח דגימות דם (בעדיפות) או דגימות דנ"א כמפורט:
   - מבחנות דם פקק סגול EDTA (1-5 מ"ל) דם
   - דגימות דנ"א (50ul דגימה בריכוז >50 ננוגרם למיקרוליטר)

*יש להקפיד על <u>סימן זיהוי ברור על המבחנות: שם מלא ותעודת זהות</u>. מבחנות ללא זיהוי מתאים יפסלו על ידי המעבדה ולא ייעשה בהם שימוש.

3. **<u>כתובת למשלוח דגימות:</u>** המכון הגנטי - מעבדה מולקולארית
בנין מאייר קומה 1
רמב"ם - הקריה הרפואית לבריאות האדם
רח' עלייה שניה 8 חיפה 3109601

*ניתן לשלוח דגימות כמקובל, אין צורך בתנאי משלוח מיוחדים, זמן הגעת הדגימה למעבדה: עד שלושה ימים.

<u>מחירים ופרטי תשלום:</u>

<u>התחייבויות לבדיקה</u>:
עבור בדיקת פאנל מוטציות שכיחות בגן, יש לצרף **<u>התחייבות אחת</u> על פי הקוד J0901.**
עבור בדיקת מוטציות בודדות (לא כולל חסרים ותוספות), לכל מוטציה התחייבות J3001.
עבור יותר משתי מוטציות לנבדק ניתן לשלוח קוד לפאנל J0901
עבור השלמת ריצוף: J1270X5 +J1280
<u>תשלום על הבדיקה</u>: לפי ערך ההתחייבויות במחירון משרד הבריאות.
לצורך הסדרת תשלום יש לפנות למזכירות המכון הגנטי ברמב"ם במייל.
כל המחירים צמודים לשינויים במחירון משרד הבריאות.

זמן מתן תשובה: עד 8 שבועות.
<u>תשובות מעבדה יימסרו לרופא מפנה בלבד.</u> יש לציין פרטי התקשרות לרופא מפנה (מייל / טלפון) לצורך קבלת תשובה.

רמב"ם - הקריה הרפואית לבריאות האדם | ת.ד. 9602, חיפה 3109601 | מדינת ישראל - משרד הבריאות
www.rambam.org.il | טל: 04-7772133, | E-mail: Genetics_Lab@rambam.health.gov.il

מעבדה מולקולארית רמב"ם
מנהלת המכון: דר' קארין ויס
מנהלת המעבדה: דר' תמי פפרנה

טופס הסכמה לבדיקה גנטית

סוג הבדיקה : אבחון מולקולארי עבור Adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency

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
המטופל עבר השתלת מח עצם כן / לא		

מצהיר/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 תוצאת הבדיקה/ות הגנטית/יות שנערכה/ו לי, אם להערכתו ידיעתן 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 לאתרם. 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 מהמדווח(. 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	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
במקרה של קטין/ חסוי או פסול דין, דרושה חתימת ההורה/ אפוטרופוס : **במידה ומלאו לקטין 16 שנים, יש לקבל גם הסכמת הקטין.**			
שם האחראי על הקטין/אפוטרופוס	ת.ז	תאריך	חתימה