



טופס הסכמה לבדיקת פאנל מיאלואידי לאיתור שינויים סומאטיים

א. הסבר כללי

1. בדיקת פאנל מיאלואידי (VariantPlex® Myeloid, Archer) לאיתור שינויים סומאטיים (הקיימים רק ברקמה הנבדקת) היא בדיקה לקביעת הרצף של 75 גנים (לפירוט ראה נספח). מדווחים שינויים נקודתיים בעלי משמעות בכל 75 הגנים ושינויים מבניים כגון חסרים ותוספות ב-23 מהם (לפירוט ראה נספח).
2. 75 הגנים האמורים נבחרו בקפידה לאחר שנמצאו בהם שינויים חשובים אצל מספר רב של חולים במחלות מיאלואידיות.
3. מטרת הבדיקה היא דיווח על שינויים גנטיים, העשויים להשפיע על הפרוגנוזה של המחלה.
4. בבדיקה עשויים להתגלות שינויים גרמינליים (הקיימים בכל רקמות הנבדק) אשר יתכן ועברו בהורשה מאחד ההורים, ועשויים לעבור לצאצאי הנבדק/ת. מסירת מידע על שינויים מסוג זה מחייבת ייעוץ גנטי.

ב. מגבלות הבדיקה והפענוח

1. שינויים סומאטיים נקודתיים ידווחו רק אם מצויים בלמעלה מ-2.7% של עותקי ה-DNA.
2. שינויים כמותיים ידווחו רק אם נמצאו בשלושה אקסונים רצופים ומעלה.

ג. דיווח תוצאות

1. שינויים סומאטיים ידווחו לפי המלצות ה-AMP-ASCO-CAP 2017.ⁱ
2. שינויים גרמינליים ידווחו לפי המלצות ה-ACMG 2015.ⁱⁱ
3. דו"ח מסכם של ממצאי הפענוח הבדיקה ישלח לגורם המפנה.

ד. פרטים:

1. הנבדק (proband):

שם: _____ ת.ז. _____ מין: ☐ זכר ☐ נקבה

2. סוג הדגימה (אם אינו דם ב-EDTA): _____

3. תאריך לקיחת הדגימה: _____

4. מוצא וקרבה בין הורי הנבדק:

מוצא האם: _____

מוצא האב: _____

5. בדיקת פאנל מיאלואידי מבוצעת בשל: _____



1. הסכמה

1. אני מבינה כי המידע אשר יתקבל מהבדיקה ישמר גם במאגר מידע אנונימי בהדסה וכי ניתן יהיה לעשות בו שימוש למטרות מחקר באופן אנונימי, כל עוד המחקר נעשה כדין. כמו כן, המידע המצטבר מביצוע בדיקות רבות עשוי להיות מפורסם בספרות הרפואית. הפרסומים הללו לא יכללו כל מידע מזהה של הנבדק.
2. אני מבינה כי התשובה שתימסר לי תקפה לידע הקליני הגנטי הקיים בעת מסירתה, וכי סביר שהמידע יתרחב בעתיד. כמו כן, אני מבינה/ה שהמעבדה שומרת לעצמה את הזכות לחזור לנבדק ככל שיהיו ממצאים רלוונטיים חדשים בעתיד.
3. בחתימתי זו הנני מאשר/ת שקראתי את טופס ההסכמה, שהבנתי את הבדיקה ומגבלותיה ואני מבקש/ת לבצעה.
4. אני מודע/ת לכך שהתשובות לבדיקה ישלחו לגורם שהפנה אותי וכי יתכן שיהיה עליי לפנות לייעוץ גנטי לצורך קבלת התוצאה.
5. אני מודע/ת לכך שהאנליזה מבוצעת על רשימת גנים מוגדרת מראש, ועל כן תשובה שלילית אינה שוללת ממצא גנטי המצוי בגנים שאינם כלולים ברשימה.

2. חתימה

תאריך: _____
שם: _____ קרבה לנבדק: _____ חתימה: _____
רופא/יועץ מפנה: _____ חתימה חותמת: _____
מרכז רפואי: _____
דוא"ל: _____

i

ⁱ Li MM, Datto M, Duncavage EJ, et al. Standards and Guidelines for the Interpretation and Reporting of Sequence Variants in Cancer: A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology, American Society of Clinical Oncology, and College of American Pathologists. *J Mol Diagn*. 2017;19(1):4-23. doi:10.1016/j.jmoldx.2016.10.002

ⁱⁱ Richards, S., Aziz, N., Bale, S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* **17**, 405–423 (2015). <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>