

חוזר מס': 29/2013

ירושלים, ב' חשון, תשע"ד  
6 אוקטובר, 2013

אל: מנהלי האגפים הרפואיים – קופות החולים  
מנהלי בתי החולים הכלליים

הנדון: קווים מנחים לבצוע אבחון גנטי טרום השרשה

סימוכין : חוזרנו מס': 50/2006 מיום: 20/01/2006

הננו להביא בזאת לידיעתכם את המלצות המועצה הלאומית לרפואת נשים, נאונטולוגיה וגנטיקה בנושא שבנדון. חוזר זה מחליף ומעדכן את חוזרנו שבסימוכין.

## 1. רקע:

אבחון גנטי טרום-השרשה – pre-implantation genetic diagnosis (PGD) תואר לראשונה בשנת 1990, כשיטה לביצוע בדיקות גנטיות לפני הריון, על מנת לאפשר הריונות של עוברים שאינם חולים במחלה ידועה במשפחה.

אבחון גנטי טרום השרשה - PGD הינו אחד מהאפשרויות להימנע מלידת ילד עם ליקוי כרומוזומי או מחלה גנטית, המוצעות לזוגות בסיכון-יתר.

PGD נחשבת כיום לטכנולוגיה אמינה, אך בדומה להפריה חוץ גופית, לא ידועה עדיין מידת ההשפעה ארוכת הטווח של טכנולוגיה זו על בריאות הילדים שנולדו לאחר ביופסיה של טרום-עוברים לצרכי PGD. קיים מנחים אלו מבוססים על הנחיות לביצוע PGD המקובלות בעולם [ראה פרק מסמכים ישימים], ואשר עובדו והותאמו לאוכלוסיה בישראל.

## 2. מטרה:

קביעת אמות מידה למתן שירות מייטבי, לכל המרכזים העוסקים בתחום זה.  
קביעת קווים מנחים למעבדות המבצעות בדיקות ה-PGD לאחר קבלת היתר על ידי משרד הבריאות.

#### 4. הנחיות:

4.1 על כל יחידת IVF המבקשת לקבל אישור לביצוע אבחון גנטי טרום-השרשה (PGD) לפנות למשרד הבריאות לקבלת אישור. רשימת היחידות המוכרות על ידי משרדנו מפורסמת ומתעדכנת מעת לעת באתר משרד הבריאות.

#### 4.2. תהליך בדיקת PGD:

תהליך בדיקת ה-PGD מחייב שיתוף פעולה בין המכון לגנטיקה, היחידה להפריה חוץ גופית ומעבדת PGD אבחנתית (מולקולרית ו/או ציטוגנטיקה), המבצעת את הבדיקה האבחנתית. הקשר בין הגופים הללו חייב להיות ברור, מעודכן ותחת בקרת איכות גבוהה.

לפיכך על כל אחד מהגורמים לקיים את אחריותו בשלבי התהליך, על פי המפורט בזה:

- יעוץ גנטי ואישור PGD על בסיס הנספח לחוזר זה;
- ייעוץ פריון;
- בדיקת היתכנות האבחנה;
- השראת ביוץ, שאיבת ביציות, הפריה וגידול טרום-העוברים;
- ביופסיית טרום-עוברים;
- אנליזה גנטית של טרום-עוברים;
- החזרת טרום-עוברים בריאים לרחם האישה;
- הקפאת טרום-עוברים עודפים בריאים באם נמצאו ראויים להקפאה;
- אבחון טרום לידתי לאימות תוצאות בדיקת ה-PGD, מעקב הריון ותוצאות לידה.

#### 4.3 מעקב הריון ותוצאות לידה:

מעקב הריון הינו מרכיב חשוב והכרחי להערכת יעילות תהליך הבדיקה. על כל מרכז PGD לקיים מאגר נתונים עדכני הכולל את הנתונים הבאים:

- שיעורי ההשרשה;
- שיעור ההריונות ושיעור הילודים החיים ומצב בריאותם (קיום מומים);
- שיעור ההפלות ובכלל זה מידע על חומר מהפלות;
- מעקב ורישום מרכזי של הילודים.

הואילו להעביר תוכן חוזר זה לידיעת כל הנוגעים בדבר במוסדכם.

ב ב ר כ ה,



פרופ' ארנון אפק  
ראש מינהל הרפואה

העתק : שרת הבריאות  
המנהל הכללי  
המשנה למנהל הכללי  
הנהלה מורחבת  
קרפ"ר – צ.ה.ל  
רע"ן רפואה – מקרפ"ר  
קרפ"ר – שרות בתי הסוהר  
קרפ"ר – משטרת ישראל  
רכז הבריאות, אגף תקציבים – משרד הבריאות  
יו"ר ההסתדרות הרפואית  
יו"ר מועצה מדעית – ההסתדרות הרפואית  
מנכ"ל החברה לניהול סיכונים ברפואה  
בית הספרים הלאומי והאוניברסיטאי  
ארכיון המדינה  
מנכ"ל חברת ענבל

סימוכין : 09697313

כתובת אתר האינטרנט בו מפורסמים חוזרי מינהל הרפואה וחוזרי  
מנכ"ל היא: - [www.health.gov.il](http://www.health.gov.il)

## אמות מידה לביצוע בדיקת - PGD

1. התוויות התואמות אמות מידה רפואיות והאתיות לביצוע בדיקת PGD, המקובלות בארץ ובעולם:

### 1.1. קטגוריה I

מחלה גנטית חמורה המופיעה בגיל צעיר (לדוגמא טיי-זקס, X שביר, סיסטיק פיברוזיס). בקטגוריה זו נכללות כל המחלות המונוגניות החמורות המופיעות בגיל צעיר, עם סיכויי הישנות של 25% (אוטוזומי רצסיבי), 50% (אוטוזומי דומיננטי) ועד 50% הישנות, במקרה של עובר ממין זכר במחלה האחוזה למין.

### 1.2. קטגוריה II

בבני זוג שאחד מהם נשא של שינויים כרומוזומאליים כגון טרנסלוקציות או אינברסיות העלולות לגרום לתחלואה או תמותה ליילודים.

### 1.3. קטגוריה III

אבחון לשם התאמת רקמות במקרים של מחלה תורשתית או מחלה ממארת בילד קודם, כאשר לא נמצא תורם מתאים. במקרה כזה העובר הבריא, לאחר שיוולד, יוכל לשמש תורם מוח עצם לאחיו הלוקים במחלה.

## 2. התוויות נוספות לביצוע בדיקת PGD:

קיימים מצבים נוספים, שחלקם השתרשו עם השנים בפרקטיקה הרפואית העולמית ובישראל, הנחשבים כיום לשווים במקובלותם לקטגוריות אלה (דוגמת מחלת הנטינגטון). לצדם יש מחלות גנטיות שחלקן קשורות לנשאות של מוטציות המעלות באופן משמעותי את הסיכון להתפתחות סרטן, אותן יש לבחון על פי:

- חומרת המחלה;
  - יעילות הטיפול בה;
  - מידת הסיכון להתפתחות בעיות רפואיות גם בנוכחות גנוטיפ בלתי תקין (כגון חדירות מופחתת);
  - גיל הופעה משוער של המחלה;
  - מידת הסבל הנגרם לחולה, ומידת השפעתה על תוחלת החיים.
- הדיון בכל מקרה לגופו, יתקיים בועדה, אשר תוקם בכל בית חולים בו מתבצע PGD, בהרכב מתאים.

#### קטגוריה IV

- מחלה חמורה, המופיעה בגיל המבוגר, הכרוכה בסבל רב (כגון מחלת הנטינגטון או מחלת קרויצפלד-יעקב), חשוכת מרפא. במצבים אלה, ובפרט במחלות הנטינגטון וקרויצפלד יעקב, ניתן לבצע את הבדיקה ללא בחינה פרטנית של כל מקרה ומקרה בנפרד.
- מחלה תורשתית פחות חמורה, המופיעה בגיל צעיר, עם סיכויי הישנות של 25% (אוטוזומי רצסיבי), 50% (אוטוזומי דומיננטי) ועד 50% הישנות במקרה של עובר ממין זכר במחלה האחוזה למין. בצורות תורשה אחרות, או בחדירות שאינה מלאה עם סף סיכון של 10% להישנות המחלה לילד נוסף.
- מוטציות המעלות באופן משמעותי את הסיכון להתפתחות סרטן:
  - מחלה העשויה להיות קשה ומלווה בקיצור משמעותי של תוחלת החיים.
  - מצב הנשאות כרוך בדאגה גדולה ומתמשכת של נשאים וקרוביהם במשפחות שבסיכון.

#### 3. הערות:

- 3.1. בכל מקרה אין להתיר ביצוע PGD במקרה של גן הגורם לנטייה למחלות פוליגניות ואין להשתמש בטכנולוגיה הנ'ל למטרות שאינן רפואיות כגון איתור תכונות.
- 3.2. חשוב לציין כי אין בהחלטה לאישור ביצוע PGD על פי חוזר זה, בכדי לקבוע זכאות למימון הבדיקה על פי סל הבריאות (חוק ביטוח בריאות ממלכתי). ענין זה יוכרע, על פי הוראות התוספת השניה לחוק, כשהזכאות עשויה לכלול גם מקרים המחייבים החלטות פרטניות.