

ייעוץ גנטי

נכתב ע"י:

פרופ' לנה שגיא-דאין
ד"ר עידית מאיה
גב' רותם גרינברג
ד"ר ליאת שילה זלצר
ד"ר רקפת חן-שטורמן
ד"ר עאדל שלאעטה

בשם:

האיגוד הישראלי לגנטיקה רפואית

דצמבר 2025



ניירות עמדה מתפרסמים ככלי עזר לאנשי צוות רפואי ואינם באים במקום שיקול דעתם בכל מצב נתון

- * כל הכתוב להלן הינו בכפוף לחוק מידע גנטי תשס"א 2000, חוק זכויות החולה, חוזר משה"ב 2/18 בנושא ייעוץ גנטי לשם אבחון מחלות או מומים בעובר לקראת היריון או במהלכו, והפרקטיקה המקובלת בקווים המנחים של האיגוד המקצועי.
- * כל הרשום להלן בלשון זכר מתייחס גם ללשון נקבה.

מטרת הייעוץ הגנטי

הינה להעביר למטופל מידע בהקשר לסיכון למצב גנטי ולדון עמו על האפשרויות העומדות בפניו לביצוע בירור גנטי, כולל ההשלכות למטופל עצמו ולבני משפחתו. כל זאת על מנת שיוכל לקבל את ההחלטות המתאימות ביותר עבורו ועבור הנתונים לחסותו, באופן מושכל המשקף את ערכיו ואמונותיו.

מי רשאי לתת ייעוץ גנטי?

ייעוץ גנטי יכול להינתן ע"י רופא גנטיקאי, גנטיקאי קליני, יועץ גנטי (להלן -'גנטיקאי'), או רופא מומחה (מתן ייעוץ בתחום מומחיותו), וזאת בתנאי שהייעוץ עומד בסטנדרטים שיפורטו להלן.

דרכים אפשריות לביצוע ייעוץ גנטי:

ייעוץ גנטי יכול להינתן בגישה פרונטלית, מקוונת (telemedicine) או טלפונית, לשיקול דעתו של הגנטיקאי ובהסכמת המטופל, בהתאם להנחיות התקפות של משרד הבריאות במועד הייעוץ.

שלבי הייעוץ הגנטי לרוב כוללים את הבאים:

איסוף המידע הרפואי אודות המטופל ובני המשפחה

- יכולת תשאול לגבי סיבת ההפניה, המצב הרפואי של המטופל ובני משפחתו הרחבה הקשור לסיבת ההפניה (עד שלושה דורות), המוצא, הבירור הרפואי שבוצע בעבר, עיון במסמכים הרפואיים שיסופקו על ידי המטופל. מומלץ לתעד את מקור המידע המתקבל, לרבות אם נמסר על ידי המטופל ללא שהוצגו מסמכים רפואיים.
- באחריות המטופל למסור מידע מהימן ומעודכן לגבי ולגבי בני משפחתו, וכן להציג מסמכים רפואיים רלוונטיים.
- ציור עץ המשפחה אינו הכרחי לביצוע ייעוץ גנטי.
- הייעוץ הגנטי יתמקד בסיבת ההפניה, ואינו חייב להתייחס בפירוט לכל בעיה רפואית נוספת העולה במהלך הייעוץ אצל המטופל ו/או בני משפחתו. ניתן להפנות את המטופל לייעוץ נפרד בנושאים רפואיים נוספים שעלו במהלך ייעוץ על פי שיקול דעת הגנטיקאי/רופא מומחה. מומלץ לתעד אם עלו שאלות רפואיות נוספות במהלך הייעוץ, לציין כי אינן במסגרת הייעוץ ולהמליץ על מסגרת הייעוץ הרלבנטית.

מסירת המידע למטופל ודיון לצורך קבלת החלטות להמשך

- תכלול הערכת הסיכון למצבים גנטיים ולבעיות הרפואיות הקשורות לכך, התייחסות לאבחנה מבדלת במידה ורלוונטית, לבדיקות הניתנות לביצוע הרלוונטיות לבירור במקרה המדובר, למעקב המומלץ, ודיון אודות משמעות ביצוע הבדיקות למטופל, לבני משפחה ולצאצאים העתידיים (כולל אפשרויות אבחון טרום-השרשתי וטרום-לידתית) במידה ורלוונטי.

מסמך סיכום הייעוץ הגנטי

- יכלול את תקציר המידע הרלוונטי שנאסף בייעוץ, ואת סיכום ההסבר שנמסר במעמד הייעוץ הגנטי.
- מאחר שהמידע הגנטי מתעדכן בצורה תדירה, וכן מאחר שמצבו הרפואי של המטופל ובני משפחתו יכולים להשתנות עם הזמן, מכתב סיכום הייעוץ הגנטי רלוונטי למועד מתן הייעוץ ויש לציין זאת במסמך המסכם. יש להבהיר למטופל כי במידה וחל שינוי במידע הרפואי שנמסר בייעוץ, באחריות המטופל לתאם ייעוץ גנטי עדכני.
- מסמך הסיכום יימסר למטופל או לאפוטרופוסו (או למי שהורו), באמצעות עותק מודפס או בהפצה דיגיטלית, כפי שסוכם עם המטופל. יש להבהיר למטופל כי חלה עליו אחריות להעביר מסמך זה לגורמים המפנים והמטפלים.
- העברת סיכומי ייעוץ ומסמכים נוספים למטופל תתבצע בהתאם למקובל בתחום ולאופן המסוכם עמו.
- בשל הזמן הנדרש להכנת סיכום ייעוץ גנטי, לא תמיד ניתן למסור סיכום הייעוץ הגנטי בסיום המפגש.
- יש לראות בסיכום הייעוץ הגנטי שנשלח תיעוד הדיון שנערך בייעוץ הגנטי. אין כל חובה לקיים מפגש נוסף לדון בכתוב.

מסירת תוצאת בדיקה/גנטי/ות

- תוצאה לא חריגה תימסר למטופל שביצע את הבדיקה או לאפוטרופוסו (או למי שהורו), באמצעות עותק מודפס או בהפצה דיגיטלית, כפי שסוכם עם המטופל.
- תוצאה חריגה תימסר במסגרת ייעוץ גנטי (פרונטלי, טלפוני או מקוון). במידה ונדרש, יתווסף מסמך המסכם את תוצאות הבדיקה והסבר רלוונטי.
- עדכון בני המשפחה בנוגע לתוצאות הבריור הגנטי, ככל הנדרש, הינו באחריות המטופל בלבד, ויש להבהיר לו את הדבר ולתעד זאת, פרט למקרים חריגים המפורטים בחוק מידע גנטי.

סוגיות נוספות

- ניתן לקבל הסכמתו של המטופל מראש על האפשרות למסור את תוצאות הבדיקה לאיש קשר נוסף מטעמו כולל פרטי קשר רלוונטיים (למקרה שלא יהיה זמין לקבל את התוצאות). יש לתעד הסכמת המטופל לכך.
- במידה והמטופל אינו זמין בפרטי קשר שמסר במעמד לקיחת הבדיקה/מסרב להגיע לקבלת תוצאות, ניתן ומומלץ להעביר את התוצאה לגורם הרפואי המפנה/המטפל (יחד עם תיעוד הניסיונות להשיג את המטופל ו/או את סירובו לקבלת התוצאות).
- ביצוע ההמלצות שניתנו בייעוץ הגנטי הינו באחריות המטופל בלבד. הרופא המטפל/המפנה הוא הגורם אליו צריך המטופל לפנות יחד עם סכום הייעוץ לצורך מתן ההפניות המתבקשות (כולל בדיקות גנטיות, בדיקות קליניות, ומעקב).
- מכון גנטי יכול שלא לקבוע תור לייעוץ במסגרת רפואה ציבורית בעניינים שבהם אין המלצה לייעוץ גנטי במימון ציבורי על פי קווים מנחים מקובלים, או כאשר אין במכתב ההפניה פירוט סיבה רפואית/מידע מספק למתן ייעוץ גנטי.
- במקרים ספציפיים (כדוגמת בדיקות גנטיות במסגרת סקר אוכלוסייה), מוסכם שמידע מקדים לגבי בדיקה/ות גנטית/ות יימסר גם ע"י גורמים שאינם גנטיקאים - כדוגמת אחות מידע גנטי או גורם אחר שהוכשר לכך, דפי מידע או מידע דיגיטלי.
- ההסבר יכול להתקבל במערכות דיגיטליות או בכתב (כגון תוצאות בדיקת סקר) – במקרים אלו הגורם השולח אחראי על ההסבר ועל הבהרות אם תידרשנה.



המכון לאיכות
ברפואה



ההסתדרות הרפואית בישראל
המכון לאיכות ברפואה