

MyGeneticProfile

התגליות והחידושים בתחום הגנטיקה, וכן היכולות הטכניות המתקדמות, מאפשרות כיום לכל אדם ללמוד על גורמי הסיכון למחלות תורשתיות ומצבים רפואיים בעלי רקע גנטי. המטרה שלנו היא לראות כיצד להשתמש במידע הגנטי המתקבל לצורך סיוע במניעת מחלות וטיפול מותאם אישי.

בדיקת MyGeneticProfile שפותחה על ידי המרכז לרפואה גנומית במרכז הרפואי תל אביב מאפשרת לך להעמיק ולהכיר את הפרופיל הגנטי שלך.

הבדיקה מיועדת לאנשים בריאים שאינם סובלים מהבעיות הרפואיות הנבדקות במסגרת הבדיקה. אנשים הסובלים מבעיות רפואיות זקוקים ליעוץ וביורר גנטי פרטני, במסגרת סל הבריאות.

הבדיקה סורקת גנים רבים כדי לתת מידע מקדים על מחלות שאתם לא חושדים שיש לכם ושניתן למנוע או לטפל. לדוגמה, הפרעות קצב קטלניות, תסמונות סרטן תורשתיות, מחלות עיניים שגורמות להתנוונות של הרשתית, או גלאוקומה, לחץ תוך עיני, שיכול לגרום לאיבוד ראייה, עודף כולסטרול משפחתי שיכול לגרום למחלת לב מוקדמת, סכרת של גיל הנעורים, השמנת יתר ועוד.

כמו כן, תוצאות הבדיקה עשויות לאפשר למטופל לקבל החלטות מושכלות המכוונות לאורח חיים בריא יותר והימנעות מגורמי סיכון סביבתיים. תוצאות הבדיקה רלוונטיות לא רק למבצע הבדיקה שכן גילוי מוטציות בגנים הנבדקים עשוי להיות רלוונטי גם למשפחת הנבדק. במידה ומתגלה נשאות כזו חשוב לידע בני משפחה שבסיכון משמעותי על מנת שגם הם יוכלו להיבדק ולנקוט בצעדים מניעה מתאימים.

הגנים בבדיקת MyGeneticProfile הם מסוג – actionable, כלומר שאם נמצאה בהם מוטציה ניתן לעשות משהו בנידון, כגון אבחון מוקדם, מעקבים ייחודיים וטיפולים מותאמים אישית.

איך מתבצעת הבדיקה?

לוקחים דגימת דם וממנה אנחנו מפיקים במעבדה דנ"א ומבצעים את בדיקת הריצוף המתקדמת של הגנים בעלי העניין.

מה כוללת הבדיקה?

יש שני מסלולים עיקריים, סקר בסיסי וסקר מלא:

• הסקר הבסיסי

- כולל כ-110 גנים הנחשבים "actionable" – כלומר כאלה המכתיבים התערבות טיפולית ומעקב רפואי (בהסתמך על המלצת הקולג' האמריקאי לגנטיקה וגנומיקה (ACMG):
 - מחלות מטבוליות (כגון סוכרת, היפרכולסטרולמיה)
 - מחלות לב וכלי דם גדולים (קרדיומיופתיות- מחלות שריר הלב, כלי דם גדולים והפרעות קצב)
 - מחלות סרטן תורשתי
 - מחלות תורשתיות אחרות

• הרחבות:

- לכל מי שמבצע את הסקר הבסיסי ניתן להוסיף הרחבות נוספות:
 - הרחבה לסרטן תורשתי
 - הרחבה למחלות עיניים תורשתיות (גלאוקומה, מחלות רשתית ניווניות)
 - הרחבה למחלות תורשתיות אחרות

• הסקר המלא:

הכולל כ-210 גנים הכוללים את כל הגנים שבסקר הבסיסי ואת כל ההרחבות.

קבלת הסבר ומסירת התוצאות:

הבדיקה כוללת ייעוץ גנטי בו יינתן הסבר מפורט על הבדיקה ולאחריו החתמה על טופסי הסכמה מדעת. תוצאות הבדיקה בדו"ח מפורט יימסרו אף הן במסגרת ייעוץ גנטי בו יינתנו ההמלצות להמשך מעקב וטיפול.