



הפקולטה למדע הרווחה והבריאות
كلية علوم الرفاه والصحة
החוג לסייעוד / قسم التمريض / ע"ש צ'ריל ספנסר
Faculty of Social Welfare & Health Sciences
The Cheryl Spencer Department of Nursing

סוגיות ביעוץ גנטי (סמינר MA)

תשע"ד יום ד – 14:00:1200

ד"ר אפרת דגן

edagan@univ.haifa.ac.il

רקע:

במהלך העשורים האחרונים מתבהר יותר ויותר הבסיס הגנטי למחלות רבות. עד לפני מספר שנים היו ידועות, בעיקר מחלות גנטיות-מנדליאניות, אשר בהן הבסיס לתחלואה הוא גנטי בלבד. כיום, אנו למדים כי רבות מן המחלות הכרוניות הן בעלות בסיס גנטי, המהווה פרה-דיספוזיציה (נטייה) למחלה, אך אינו מספיק כדי בהכרח לפתח אותה. מחלות אלו מוגדרות כמולטי-פקטוראליות. ביניהן, פרקינסון, אלצהיימר, סרטן ועוד. לצד הבנת האטיולוגיה של מחלות רבות אנו עדים להתפתחות ביוטכנולוגית מואצת בעיקר בשיטות האבחון הגנטי אך גם בטיפולים בעלי מרכיבים גנטיים. ההתקדמות בשיטות האבחון הגנטי מאפשרת לאמוד את מידת הסיכון להולדת ילדים בעלי ליקוי גנטי ואת מידת הסיכון לחלות במחלות מולטיפקטוראליות מסוימות במהלך החיים. התפתחויות אלו פותחות בפנינו, שדה לדיון רב מימדי. סוגיות כגון: מידת החדירות של מוטאציות שונות, קשר בין גנוטיפ לפנוטיפ, שאלת הסיכון לפתח תחלואה מהיבט הפסיכוסוציאלי והיבטים אתיים ומשפטיים הן רק מקצתן של השאלות העולות לדיון בהקשר זה.

בסמינר ייבחנו סוגיות שכאלה, תוך הבנת האטיולוגיה של מחלות גנטיות ומולטיפקטוראליות, ותוך התמקדות בטכנולוגיות של אבחון גנטי, ובהשלכותיו על הפרט ובני משפחתו והחברה.

מטרות הסמינר:

דיון רב מימדי בסוגיות של ייעוץ ואבחון גנטי. הדיון יכלול היבטים קליניים, אתיים ומשפטיים, פסיכו סוציאליים וטכנולוגיים.



הפקולטה למדע הרווחה והבריאות
كلية علوم الرفاه والصحة
החוג לסייעוד **قسم التمريض** ע"ש צ'ריל ספנסר
Faculty of Social Welfare & Health Sciences
The Cheryl Spencer Department of Nursing

תכנים:

הבנת הבסיס הגנטי של מחלות בינקות ובגיל מבוגר.
טכנולוגיות גנטיות: שיטות אבחון מולקולרי וכרומוזומלי.
השלכות פסיכולוגיות, חברתיות, אתיות ומשפטיות על הפרט, המשפחה והחברה, כפועל יוצא של הבנת האטיולוגיה הגנטית של מחלות ויכולות האבחון.

מתודולוגיה:

הדיון בכיתה יכולול רקע תיאורטי, תיאורי מקרה ייחודיים ודיון.

דרישות הסמינר:

1. השתתפות פעילה בשיעורים וקריאת חומר רקע.

2. תרגיל אמצע

התרגיל הוא אינדיבידואלי ויוגש מודפס.

תרגיל

קרא/י את סיפור המקרה שלפניך.

במהלך הקריאה ברר/י מהי עמדתך כלפי בקשתם של בני הזוג וכתוב אותה.

נסה/י לנמק את עמדתך.

סיפור מקרה

שרה בת 34 אם לשתי בנות בגילים 8 ו-10, הופנתה למרפאה האונקוגנטית והגיעה לייעוץ עם בעלה. שרה בהריון בשבוע 9-10 ומבקשת לבצע אבחון טרום לידתי למוטאציה בגן BRCA1 מאחר והיא נשאית.

שרה אובחנה עם סרטן שד בגיל 30, עברה כריתת שד מלאה (mastectomy) ושיחזור ולאחריו כימותרפיה. במהלך הטיפול בסרטן היא אובחנה כנשאית למוטאציה 5382insC בגן BRCA1. לאחר 3 שנים בגיל 33 היא אובחנה בשנית עם סרטן שד קונטראלטרלי, גם אז עברה כריתה מלאה ושיחזור; וכימותרפיה. לאחר שלושה חודשים נכנסה להריון ספונטני, אך הפילה את העובר במהלך הטרימסטר הראשון להריון. במשפחה, אמה חלתה בסרטן שד בגיל 46, סבתה (מצד האם) חלתה בסרטן העור וסבתה (מצד האב) חלתה בלימפומה.

שרה הייתה מועמדת לבדיקת סיסי שלייה של העובר לשלול הפרעות כרומוזומליות כתוצאה מטיפולי הכימותרפיה.



בשיחת הייעוץ, התייחסו שרה ובעלה בנוגע לבקשתם ואמרו, "לא היינו רוצים שהתינוק(ת) שלנו תסבול כמו אמא".

דון/י באמצעות חומר רקע בהיבט הקליני, הטכנולוגי, החברתי והאתי של המקרה שלפניך. צטט/י כמקובל בכתיבה אקדמית. בסוף התרגיל, כתוב/י רשימה ביבליוגרפית.

לרשותך, מספר קטעי קריאה (עותקים של חומרי קריאה אלו קיימים אצלי, אוכל להעביר אליכם במהלך הסמסטר).
חוק המידע הגנטי תשסא
חוזר מנכל
מאמרים:

גיל סיגל, 2004. ביואתיקה בעולם המערבי – ישראל שבין אירופה לארה"ב.

Quinn et al. 2009

Clancy T. 2010

כדאי להתייחס גם לחומרים אחרים.

3. הגשת עבודה סמינריונית

העבודה הסופית תיעשה בזוגות ותוגש מודפסת.

העבודה תתבסס על דיון בסוגיה של ייעוץ גנטי העולה במצבי בריאות וחולי אשר קיים בהם בסיס גנטי המגביר סיכון לתחלואה או הגורם לתחלואה.
העבודה תכלול הצגת הנושא מבחינה תיאורטית והדילמות הקליניות, הפסיכו סוציאליות, האתיות, החברתיות-תרבותיות וכד' הנוגעות לסוגיה שנבחרה.
רצוי יהיה להביא תיאור מקרה ועמדה של איש מקצוע רלבנטי לנושא, וזאת בתנאי כי אלו מעשירים את הדיון בסוגיה שנבחרה.
העבודה תתבצע ע"י שני תלמידים לכל היותר. היקף העבודה לא יעלה על 15 עמודים מודפסים (ברוח כפול). העבודה תכלול בנוסף תקציר, תוכן עניינים, מספרי עמודים, ורשימה ביבליוגרפית על פי המקובל (כללי APA). העבודה תכתב כמקובל בחיבור מדעי (דהיינו, תיעזר בכללי ציטוט מקובלים בגוף העבודה).

בסוף העבודה כל סטודנט יכתוב את תרומתו לביצוע הסמינר וכתיבתו.



רשימת קריאה

כללי

Robinson, T. R. (c2005). Genetics for dummies. Hoboken, NJ: Wiley.
[RB155.R66 2005]

Thompson & Thompson – Genetics in Medicine. (6th ed) (2001). Nussbaum,
McInnes and Willard (Eds.) pp. 4-16, 311-333.

טכנולוגיות אבחון גנטי

Basille C, Frydman R, El Aly A, Hesters L, Fanchin R, Tachdjian G, Steffann
J, LeLorc'h M, Achour-Frydman N. (2009). Preimplantation genetic
diagnosis: state of the art. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.145:9-13.

Speicher M. R. and Carter N. P. (2005). The new cytogenetics: blurring the
boundaries with molecular biology. [Nat Rev Genet](#).6:782-792.

הריון

שווחט מ. 2003. הכל גנטיקה – המדריך המלא להצלחה בהריון וגנטיקה בכלל.
[RB155.6.S56 2003]

חקיקה - גנטיקה

משרד הבריאות:

חוק מידע גנטי, התשס"א – 2000

http://www.health.gov.il/forms/forms.asp?category_id=51&Element_Type_id=6

הנחיות לביצוע אבחנה גנטית טרום השרשה (PGD Preimplantation Genetic
Diagnosis)

http://www.health.gov.il/hozer/mr50_2006.pdf



סוגיות חברתיות ואתיות

גיל, ס. (2004). ביו-אתיקה בעולם המערבי – ישראל שבין אירופה לארה"ב. הרפואה.

143:142-146

*Clancy T. (2010). A clinical perspective on ethical arguments around prenatal diagnosis and preimplantation genetic diagnosis for later onset inherited cancer predispositions. *Familial Cancer* 9:9–14.

יש אצלי את המאמר*

*Quinn GP, Vadaparampil ST, Bower B, Friedman S, Keefe DL. (2009). [Decisions and ethical issues among BRCA carriers and the use of preimplantation genetic diagnosis](#). *Minerva Med.* 100(5):371-83. Review.

ש אצלי את המאמר*

Clayton EW. (2003). Ethical, legal, and social implication of genomic medicine. *New England J Medicine* 349(6): 562-569.

Popovsky M. (2007). Jewish perspectives on the use of preimplantation genetic diagnosis. *J Law Med Ethics.* 35:699-711, 513.

Remennick L. (2006). The quest for the perfect baby: why do Israeli women seek prenatal genetic testing? *Sociol Health Illn.* 28:21-53.

סרטן

יהזקאל, א. (2005). לי זה קרה: התמודדות עם סרטן השד. תל-אביב: הוצאת הקבוץ

המאוחד.

American Society of Clinical Oncology. (2003). Policy Statement Update: Genetic Testing for Cancer Susceptibility. *J Clin Oncol* 21:2397–2406.



הפקולטה למדע הרווחה והבריאות
كلية علوم الرفاه والصحة
החוג לסיעוד וקדם التمريض לייש ציריל ספנסר
Faculty of Social Welfare & Health Sciences
The Cheryl Spencer Department of Nursing

Braithwaite D, Emery J, Walter F, et al. (2004). Psychological impact of genetic counseling for familial cancer: a systemic review and meta-analysis. *Journal of the National Cancer Institute*. 96(2):122-133.

Macdonald, F. 2004. *Molecular biology of cancer*. MacDonald F, Ford, H. J. C., Casson, A. G. Abingdon: Taylor and Francis. [RC268.4.M23 2004].

Schulz, W.A. c2005. *Molecular biology of human cancers: an advanced student's textbook*. Dordrecht: Springer [RC268.4.S38 2005]

Zon RT, Goss E, Vogel VG, Chlebowski RT, Jatoi I, Robson ME, Wollins DS, Garber JE, Brown P, Kramer BS; American Society of Clinical Oncology. (2009). American Society of Clinical Oncology policy statement: the role of the oncologist in cancer prevention and risk assessment. *J Clin Oncol*. 27:986-993.

ביתוחי מניעה

Wainberg S, Husted J. (2004). Utilization of screening and preventive surgery among unaffected carriers of BRCA1 or BRCA2 gene mutation. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 13:1989-1995.

Metcalfe KA, Lubinski J, Ghadirian P, Lynch H, Kim-Sing C, Friedman E, Foulkes WD, Domchek S, Ainsworth P, Isaacs C, Tung N, Gronwald J, Cummings S, Wagner T, Manoukian S, Møller P, Weitzel J, Sun P, Narod SA; Hereditary Breast Cancer Clinical Study Group. (2008). Predictors of contralateral prophylactic mastectomy in women with a BRCA1 or BRCA2 mutation: the Hereditary Breast Cancer Clinical Study Group. *J Clin Oncol*. 26:1093-1097.

Kram V, Peretz T, Sagi M. (2006). Acceptance of preventive surgeries by Israeli women who had undergone BRCA testing. *Fam Cancer*. 5:327-335.



הפקולטה למדע הרווחה והבריאות
كلية علوم الرفاه والصحة
החוג לסייעוד / قسم التمريض / עייש ציריל ספנסר
Faculty of Social Welfare & Health Sciences
The Cheryl Spencer Department of Nursing

Hallowell N, Jacobs I, Richards M, Mackay J, Gore M. (2001). Surveillance or surgery? A description of the factors that influence high risk premenopausal women's decisions about prophylactic oophorectomy. *J Med Genet.* 38:683-691.

פרקינסון

[Aharon-Peretz J](#), [Rosenbaum H](#), [Gershoni-Baruch R](#). (2004). Mutations in the glucocerebrosidase gene and Parkinson's disease in Ashkenazi Jews. *N Engl J Med.* 351:1972-1977.

[Lees AJ](#), [Hardy J](#), [Revesz T](#). (2009). Parkinson's disease. *Lancet.* 373:2055-2066.