**חלק ו': דוח מדעי מפורט - עברית**

**הקדמה:**

שיעור גבוה של נישואי קרובים, ניצול נמוך של בדיקות גנטיות ושיעור הפסקות הריון נמוך בהריונות שבהם לוקה העובר במום, מהווים הגורמים העיקריים אשר מעלים שיעור התחלואה והתמותה ממומים מולדים בקרב תינוקות באוכלוסייה הערבית. ייעוץ גנטי מופעל במטרה לצייד את ההורים בכלים לתכנון המשפחה, וקבלת החלטות שחלקן מביאות לצמצום שכיחות מומים מולדים בקרב כלל האוכלוסייה. בעבודה הנוכחית חקרנו את הגורמים הקשורים והמניעים בביצוע המלצות ייעוץ גנטי בקרב נשים מהאוכלוסייה הערבית. איתור גורמים אלה היה חשוב לשיפור איכות שירות הייעוץ הגנטי מצד אחד ומאידך מהווה בסיס לבניית דגם התערבות יעיל יותר למניעת מחלות תורשתיות ולידת תינוקות עם מומים מולדים באוכלוסייה הערבית בארץ.

**הרקע המדעי:**

השימוש בתחום הגנטיקה לריפוי ומניעת מחלות בקרב בני אדם עבר התפתחות גדולה בשנים האחרונות (1-3). אחד מתחומי הרפואה אשר בהם נעשתה התקדמות גדולה בשל התפתחות ענף הגנטיקה הוא תחום הבדיקות הגנטיות טרום- הריון או לידה (Pre-implementation Genetic Diagnosis ו-Prenatal Genetic Diagnosis, בהתאמה (4), בדיקות אשר זמינות כיום לאוכלוסייה במדינות רבות בעולם ובכלל זה גם בישראל. מטרת בדיקות אלו היא לבחון את מידת הסיכון שקיימת עבור העובר ה"עתידי" (במקרה של בדיקות טרום-הריון) או הקיים (במקרה של בדיקות טרום-לידה) ללקות במחלות או מומים שונים אשר יכולים לפגוע משמעותית באיכות חייו של היילוד או אף לגרום למותו. בבסיס הבדיקות הגנטיות הקשורות בהריון עומדת המטרה להשיג מידע גנטי לגבי העובר. המידע עצמו יכול להיות ברמות שונות של ידע – מחיפוש רצף של גן בודד, עבור במקטע הכולל מספר גנים ועד לתמונת קריוטיפ שלמה – זו אשר בה ניתן לצפות במורפולוגיה הכללית של הכרומוזומים או במרכיבים גנטיים שונים אשר מצויים ברמה הכרומוזומאלית. תוצאות בדיקות אלו יכולות להעיד על סיכון אפשרי (באחוזים מסוימים) לעובר (ה"עתידי" או הקיים) ללקות בליקוי או מחלה כלשהן. תוצאות הבדיקות יכולות אף לעיתים לקבוע בוודאות את קיומו של ליקוי או מחלה כלשהם בעובר (ה"עתידי" או הקיים). מכאן שהמלצות אשר עשויות להיגזר מתוצאות בדיקות גנטיות אלו עשויות לנוע מהבהרה לגבי הסיכון הקיים או הוודאות לגבי הליקוי או המחלה בהם ילקה היילוד ובקשה מבני הזוג להעריך את יכולותיהם להתמודד עם תוצאה אפשרית זו, ועד להמלצה להפסקת הריון במקרים של סיכון גבוה או וודאות (5,6). השימוש בבדיקות הגנטיות תורם למניעת לידת עוברים חולים במחלות גנטיות ובכך למנוע סבל רב להורים מחד ומאידך לחסוך במשאבים כספיים רבים לחברה המוצאים על טיפולים למשפחות של התינוקות בעלי הליקויים או המחלות הגנטיות (7,8), התועלת מכך באוכלוסייה הערבית היא גבוהה בגלל השכיחות הגבוהה של מחלות תורשתיות באוכלוסייה זו (9).

בישראל, מהמדינות אשר בהן קיים ביטוח בריאות ממלכתי (5,6), מקיימת מערכת הבריאות (הכוללת קופות-חולים ובתי-חולים) נהלים, המאפשרים לזוגות, המתכוונים או הבוחרים להביא ילדים, להתוודע אל סוגי הבדיקות הגנטיות המתקיימות בארץ על-ידי קבלת ייעוץ גנטי, אשר ניתן לרוב במסגרת הביטוח הרפואי הממלכתי. הזוגות המופנים לייעוץ הגנטי הם מי שנולד להם בעבר תינוק- או שהפילו עובר- בעל מום מולד, זוגות בעלי ילדים חולים במחלה גנטית, או שעברו לפחות שתי הפלות טבעיות חוזרות, זוגות אשר לאחד או לשניים מבני הזוג יש מחלה גנטית כלשהי, אצלם או אצל אחד מבני משפחתם (כתלות בסוג המחלה ודרכי התורשה האופייניות לה), זוגות בעלי קרבת דם בין בני הזוג. זוגות בהם גילה של האישה הוא מעל 35 מופנים אף הם לייעוץ גנטי, וכן זוגות אשר קיבלו תשובות חריגות באחת מבדיקות סקר ביוכימי מקדים במהלך ההיריון (סקר המיועד לאבחן מומים מולדים ו/או תסמונת דאון). בנוסף לייעוץ גנטי מופנים זוגות אשר קיבלו תשובה לא תקינה באחת מבדיקות הסקר לנשאות של מחלות גנטיות, או אשר באחת מבדיקות האולטרסאונד אשר מתקיימות במהלך ההיריון, התגלה ממצא חריג אצל העובר, בנוסף מופנות נשים שנחשפו לתרופות או לזיהומים וירליים במהלך ההיריון עצמו וכן מופנים זוגות בריאים, אשר אינם בעלי סיכון ידוע כלשהו למום גנטי או אחר אך המעוניינים לברר לגבי בדיקות הסקר הגנטיות המומלצות לביצוע בהריון (4,10-13).

הייעוץ הגנטי עצמו ניתן לרוב על-ידי רופא גניטיקאי, ו/או על-ידי יועץ גנטי (4,14). ובנוסף, ובמיוחד במקרים פחות שגרתיים, ניתן ייעוץ במרכזי יעוץ גנטי מתמחים המצויים בהרבה מבתי החולים (אל מרכזי הייעוץ הגנטי המתמחים האלו מגיעים לרוב מטופלים לאחר הפניה מהרופא המטפל) (15,16). על היועץ הגנטי (בין אם זה רופא גניטיקאי, ו/או על-ידי יועץ גנטי מומחה) להעריך את הסיכון להתקיימות מחלות גנטיות בקרב צאצאי המופנים אליו. הוא עשוי להפנות את המטופלים לביצוע בדיקות גנטיות שונות, תוך הסבר על חשדותיו, אפשרויות הבדיקה הקיימות, תהליכי הבדיקות וכן על הסיכונים הכרוכים בהן (אם קיימים). במקרה של ממצאים וודאיים העולים מהבדיקות או חשדות (לדוגמא בדיקות אשר עבורן התוצאות הן סטטיסטיות בלבד או במקרים של מחלות אותן עדיין לא ניתן לאבחן) מסביר היועץ לבני הזוג את המשמעות הרפואית של ממצאיו או חשדותיו עבור העובר (ה"עתידי" או הקיים, ראה לעיל). על היועץ לפרט את העובדות הרפואיות, הפרוגנוזה והטיפול האפשרי, על הסיכונים הכרוכים בו וכן לסייע למתייעצים בבחירת דרך פעולה מתאימה, בהתחשב בתפיסת הסיכון, במטרות המשפחה וכן בעמדותיה הדתיות – מוסריות. על היועץ גם לתמוך בהסתגלות המשפחה למידע שנמסר או למצב שנוצר (הייעוץ הגנטי מכיר בנטייה של אנשים לקבל החלטות על רקע אישי או חברתי, המושפעות מהעדפות אישיות יותר מאשר התוויות רפואיות. לכן בתהליך הייעוץ על היועץ לוודא כי המידע הנמסר מובן, ומובנות השלכותיו על בני משפחה אחרים). זאת אומרת בסיכומו של דבר שמטרתו של הייעוץ הגנטי הוא עזרה למטופל בבחירת הדרך הטובה ביותר לפעולה בהתבסס על הממצאים או החשדות הרפואיים וכן על סולם הערכים והעדיפויות של המופנים אליו (4, 13, 15, 17-19). מחקרים רבים הראו שתרומתו של הייעוץ הגנטי רבה להבנה ויישום של הידע בדבר הנושאים הגנטיים והבדיקות הגנטיות (על השלכותיהן) ולקבלת החלטות מושכלות יותר של הזוגות המגיעים לייעוץ (7,8,14,18,20,21).

בארץ מוצע למעשה יעוץ גנטי מקצועי וללא עלות וכן מגוון רחב של בדיקות גנטיות ואף רחב יותר מזה המתקיים במדינות מערביות אחרות, לדוגמא הולנד (23,22) והנמצא לרוב בהישג ידו של כל תושב, ואף בעל זמינות שהינה גבוהה יותר בישראל מאשר במדינות מערביות אחרות (7,8), שכן בדיקות אלו ממונות (בחלקן או במלואן, כתלות בסוג הבדיקה) על-ידי ביטוח הבריאות הממלכתי, וזמינות במרכזים הרפואיים, בתי-החולים, קופות-החולים והמרפאות הרבות, הפזורים כולם בכל רחבי הארץ. לכאורה, ניתן היה לצפות שיבחרו רוב תושבות ותושבי ישראל לגשת לייעוץ גנטי וכן למלא אחר המלצותיו, אך לא כן הוא הדבר. מחקרים שבדקו היענות מטופלות לקבלת ייעוץ גנטי או לביצוע בדיקות גנטיות שונות הראו לעיתים אחוז היענות נמוך מהמצופה. במחקר אשר נערך ביוזמת משרד הבריאות בשנת 2001 תחת הכותרת "שימוש בבדיקות גנטיות לאבחון טרום לידתי על-ידי נשים הרות בישראל", ואשר הקיף את כל מחלקות היולדות בארץ (23) רואיינו למעלה מ-500 נשים לאחר לידה על-מנת לבדוק את מידת הביצוע של הבדיקות הגנטיות של טרום- הריון או לידה, על-ידי נשים אלו. במחקר נמצא כי אחוז הנשים אשר ביצוע בדיקת תבחין משולש (בדיקת דם הנערכת בטרימסטר השני של ההיריון הנערכת למען גילוי מוקדם לתסמונת דאון) הינו 60.9% בקרב נשים יהודיות לעומת 74.2% מהנשים הערביות, כמו כן נמצא בערך 50% מהנשים היהודיות מעל גיל 35 בצעו בדיקת דיקור מי שפיר לעומת כ- 15% בקבוצת הנשים הערביות. מחקרים שנעשו במדינות מערביות אחרות בעולם, מדינות בעלות מאפייני מערכת בריאות דומה לזו שלנו (קרי, בעלות ביטוח בריאות ממלכתי ואשר בהן קיימת נגישות גבוהה לקבלת ייעוץ גנטי או ביצוע בדיקות גנטיות) הראו אף הם היענות מוגבלת של המטופלות לקבלת ייעוץ גנטי או לביצוע בדיקות גנטיות. כך לדוגמא בביצוע אבחון פרנטאלי ביפן רק 4% מהנשים בהריונות מעל גיל 35 מבצעות בדיקות מי שפיר, בדנמרק והולנד שיעור הנשים המבצעות נע בין 16%-9% (15,17). מחקרים, מהארץ ומהעולם, אשר בדקו את הגורמים להיענות המוגבלת של נשים לביצוע ההמלצות אשר ניתנו להן במסגרת ייעוץ גנטי (בין אם הייעוץ ניתן על-ידי הרופא גניטקאי , או על-ידי יועץ גנטי מומחה) מצאו מגוון רחב של גורמים להיענות המוגבלת של נשים. לדוגמא: נמצא ששיעור היענות הנשים הושפע ממאפיינים דמוגרפים של האם והמשפחה (כולל: גיל האם, ארץ המוצא של בני-הזוג, מספר הילדים הקיים במשפחה, רמת הכנסה ורמת ההשכלה של בני הזוג (7,8,24). כמו כן נמצאו גורמים הקשורים באבחון המשוער, קרי: סוג המום או המחלה הגנטית המשוערים של העובר **(**7,8,24-26) אורח חיים כולל: עישון, אלכוהול, סמים הרגלי תזונה ועוד (4,7,8,24) תפיסות אישיות וחברתיות (כולל: מידת האדיקות הדתית, מגבלות חברתיות ותרבותיות, מידת האמונה באפשרות של לידת ילד חולה, ותפיסת מידת האמינות של הבדיקות הגנטיות (27-31) מידת התמיכה הקיימת מבן הזוג (7,8). נמצא כי טיבו והתנהלותו של הייעוץ הגנטי עצמו משפיע על שיעור היענות הנשים לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי, כמו כן נמצא ששפתו המקצועית של היועץ, הזמן העומד לרשותו בזמן הייעוץ ואף מינו של היועץ (גבר או אישה), מיהו היועץ הגנטי (רופא רופא גניטיקאי, ו/או על-ידי יועץ גנטי מומחה), כל אלו נמצאו כמשפיעים על מידת היענות המטופלת להמלצות הייעוץ הגנטי (14,20,21,32-37). מחקר אחר שנעשה בישראל, מצא שרוב הנשים המבצעות בדיקות גנטיות (67% ) עושות זאת בהמלצת רופא גניטיקאי מומחה, לעומת כ- 15.5% מבצעות את הבדיקות בהמלצת אחיות במרפאות " טיפת חלב " ו- 16.6% מהנשים מבצעות בדיקות ביוזמתן (14). מחקר אחר שעשתה לסר ( 1998) בישראל אשר בדקה את תהליך קבלת החלטות של בחירה לבדיקה פולשנית (מי שפיר) מצאה כ- 25% ביצעו בדיקה על פי המלצת רופא , 58% לא ביצעו את הבדיקה כי לא היו זקוקות לבדיקה פולשנית עפ"י המלצת הרופא ו- 17% ביצעו בדיקה ביוזמתן ללא המלצת מנחה. לדבריה ממצאי המחקר מראים תמונה בה דווקא אוכלוסייה אשר בחלקה הייתה פחות מתוחכמת בהשגת והבנת המידע של מעקב הריוני נקטה בקבלת סמכות הידע של נציג הרפואה ונהגה על פי המלצתו, לעומת האוכלוסייה שהייתה מתוחכמת בהשגת והבנת המידע של מעקב הריוני והעניקה את סמכות הידע לעצמה (38). במחקר שנעשה בצרפת בדקו מדוע נשים הזכאיות למימון של בדיקות מי שפיר לא מבצעות את הבדיקות , נמצא כי נשים אשר הומלץ להן על ידי רופא גניטיקאי, ו/או על-ידי יועץ גנטי לבצע מי שפיר נטו פי ארבע יותר לבצע את הבדיקה לעומת נשים להן לא ניתנה המלצת רופא (21).

המגזר הערבי שבמדינת ישראל, המונה כיום מעל 1.5 מיליון תושבים (ע"פ נתוני הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה) (39), הינו קבוצה אתנית בעלת תרבות ייחודית ומאפיינים דתיים וסוציאליים השונים משאר האוכלוסייה בישראל. כך לדוגמא מתאפיינת קבוצה זו כחברה פטריארכאלית וכן נפוצים בה נישואי קרובים. הקשר בין נישואי קרובים למומים מולדים ותמותת תינוקות נבדק במחקרים רבים ונמצא בקשר הדוק ביניהם( 46,12,24,40,43) וכן, נמצא שנישואי קרובים קשורים במספר רב של הפלות (44). בנוסף נמצא שבאוכלוסייה הערבית בארץ נפוצות מחלות תורשתיות ייחודיות ובשכיחות רבה (40,45). מחקר שהשווה את מספרי הלידות של תינוקות בעלי מום במגזר הערבי לעומת כלל האוכלוסייה בישראל, מצא יחס של פי שלוש לערך של לידות כאלו במגזר הערבי לעומת כלל האוכלוסייה (40) וכן נמצא אותו היחס בין המגזר לכלל האוכלוסייה כשנבחן שיעור תמותה של ילדים עד גיל חמש המוסבר על-ידי גורמים גנטיים (45-47). אחוז נמוך של אירועי הפסקת הריון בהם לוקה העובר במום פתוח בתעלת העצבים נמצא במגזר הערבי לעומת המגזר היהודי (כ- 44% לעומת כ- 75%, בהתאמה) (45). מהערכת מצבם הבריאותי של הילודים במגזר הערבי, כמו הבנת מאפייניה של חברה זו, עולה הצורך שבני המגזר ייפנו לקבלת ייעוץ גנטי וכן ייענו להמלצות הניתנות במסגרתו, וזאת על-מנת להפחית את שיעור התחלואה, המומים ותמותת יילודים הגבוה יחסית באוכלוסייה הערבית. אך מהי מידת היענות בני המגזר להמלצות הניתנות במסגרת יעוץ גנטי? ומהם הגורמים המשפיעים על מידת אי-ההיענות ליישום המלצות הייעוץ גנטי? בשני מחקרים שנערכו עבור בדואים בדרום הארץ (קבוצה של כ- 170,000 נפש אנשים) נמצא קושי בהיענות של קבוצה זו לייעוץ הגנטי ולהמלצותיו. במחקר אחד שנערך בקרב כ- 295 משפחות בדואיות נמצא אחוז גבוה של מקרי אי-היענות להמלצת הייעוץ הגנטי על ההחלטה להפסקת הריון כאשר קיימת תוצאה פתולוגית במום עובר ונמצא שהגורם הקשור לאי- היענות להמלצת היועץ היו שבוע ההיריון בו נעשית האבחנה (48). במחקר השני (33) שכלל 573 נשים אשר נרשמו למעקב פרינטאלי בתחנות אם וילד המופעלות על ידי משרד הבריאות נמצא 91.6% מהנשים ביצעו לפחות בדיקה אולטרה סאונד אחת במהלך ההיריון. מצד שני, ביצוע בדיקות סקר למומים מולדים ומחלות תורשתיות, בעיקר חלבון עוברי, דיקור מי שפיר ובדיקת אולטרה סאונד בשבועות 18-22 להריון המכוונת לאיתור מומים, היה נמוך באופן משמעותי. אך, אף מחקר, למיטב ידיעתנו, לא בדק את שיעור ההיענות של בני המגזר הערבי לכלל ההמלצות הניתנות במסגרת הייעוץ הגנטי או את הגורמים המשפיעים על מידת אי-ההיענות של בני מגזר זה להמלצות הניתנות בייעוץ.

כמבט לאחור, ניתן לומר כי בשנת 1999 הוחל במחלקה לגנטיקה קהילתית של משרד הבריאות ברישום כל התסמונות התורשתיות המאובחנות בישראל על-פי התפלגות דתית ואזורית. מטרת הרישום היא ליצור בסיס נתונים של כל המחלות התורשתיות בקרב תתי קבוצות באוכלוסייה בישראל. מאחר שהבסיס המולקולארי של חלק מהמחלות השכיחות כבר ידוע, הוכנסה בשנת 2002 לסל השירותים של חוק ביטוח בריאות ממלכתי תוכנית לאומית, שמטרתה לאפשר בדיקת סקירה לנישאות של מחלות גנטיות ידועות בקהילות בהם שכיחות המחלה היא גבוהה מ-1,000 /1. התוכנית מבוססת על ייעוץ גנטי לפני בדיקה, והגישה המועדפת היא ביצועו לפני ההיריון הראשון. ייעוץ זה ניתן בקהילה בשיתוף הצוותים המקומיים, על-מנת להגביר את היענות האוכלוסייה לשירות זה (16). ניתן להציג את לשון החוק של מדינת ישראל, חוק ביטוח בריאות ממלכתי (פרק ה', סעיף 21 א', מתן שירותי בריאות, 1995) הקובע כי חובת "קופת החולים למתן שירותים, לכל מי שהיא אחראית כלפיו, מבוטח בקופה –סעיף 3 (ג) בנוסח החוק, (49) את כל שירותי הבריאות שלהם הוא זכאי על פי חוק זה, בין בעצמה ובין באמצעות נותני שירותים, ללא הפליה ולא תתנה שירותים הכלולים בסל השירותים שלה בהצטרפות או בחברות בתוכנית לשירותים נוספים לפי סעיף 10. עוד כולל החוק את סל השירותים הבסיסי לו מחויבות הקופות, בהתאם לתיקונים והתוספות שהוכנסו במהלך השנים מאז החלת החוק (תוספת שניה לחוק-סעיף 7 א'), ובו נאמר שהמבוטח זכאי לשירותים של רפואת משפחה, רפואה כללית, רפואת ילדים, רפואה מקצועית לצורך התייעצות, אבחון וטיפול במסגרת ביקורים במרפאות הקופה, אשפוז בבית חולים כללי, בדיקות מעבדה, שיקום , תרופות, יעוץ ואבחון גנטי, שירותי חירום, שירותים פארא רפואיים, פיזיותרפיה וכו'. מתוך האמור לעיל, ניתן לראות כי מוטלת אחריות כבדה על המטפלים בשירותי הבריאות, לספק שירותים כוללניים אשר יאפשרו לאזרח לקיים אורח חיים מאוזן, גוף- נפש, על מנת שיוכל להגשים את מטרותיו וייעודו בחיים, מצד שני, מתן שירות הולם ואיכותי יכול לסייע בהעלאת המודעות בקרב המטופלים להמשך טיפול ולהיענות לייעוץ הניתן במסגרתו, זה נובע מיחסי האימון שיוצר המטפל אצל המטופל.

בעבודה קודמת חקרנו לעומק את הפרמטרים המשפיעים על היענות האוכלוסייה לפניה לייעוץ גנטי. עיקר ממצאי עבודה זו, אשר התפרסמו הן בשני כנסים והן בעיתון מדעי בינלאומי (50), היו כי, ראשית, ההכנסה הנמוכה של המשפחה מהווה אחת הסיבות להימנע מניצול השירות, שנית, הקושי בנגישות השירות מהווה גורם אשר מקטין את הסיכויים לשימוש בשירותי בריאות המוצעים לאוכלוסיית המחקר מחוץ ליישוב בו הן מתגוררות. שלישית, הממצאים של המחקר מעידים שמידת ניצול שירותי יעוץ גנטי מושפע מרמת הדתיות ומידת התועלת אשר יכולה האישה להפיק מייעוץ זה, בעיקר בהקשר של מניעה- כלומר, הפסקת הריון. עמדה חיובית של האישה כלפי יעוץ גנטי מהווה גורם מעודד לניצול השירות . בעבודה הנוכחית חקרנו את הגורמים הקשורים והמניעים בביצוע המלצות ייעוץ גנטי בקרב נשים מהאוכלוסייה הערבית. איתור גורמים אלה היה חשוב לשיפור איכות שירות הייעוץ הגנטי מצד אחד ומאידך מהווה בסיס לבניית דגם התערבות יעיל יותר למניעת מחלות תורשתיות ולידת תינוקות עם מומים מולדים באוכלוסייה.

**שאלות המחקר:**

1. מה הקשר בין גורמים סוציו-דמוגרפים ותרבותיים לבין היענות או חוסר היענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי בקרב נשים מהאוכלוסייה הערבית?
2. מהו שיעור ההיענות של נשים ערביות ליישום המלצות הייעוץ הגנטי שקיבלו?
3. מהו הקשר בין מאפייני המידע שניתן לנשים על ידי היועץ הגנטי לבין ההיענות לביצוע המלצות הייעוץ שקבלו?

**שיטות העבודה:**

**תבנית מחקר:**

1. מחקר חתך : לבדיקת שיעור הנשים ההרות שקבלו ייעוץ גנטי ובצעו את ההמלצות שניתנו במסגרת הייעוץ הגנטי. המחקר נערך במכון הגנטי בבית החולים העמק.

2. מחקר מקרה -ביקורת: לבדיקת הגורמים הקשורים בחוסר היענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי.

**אוכלוסיית המחקר:**

אוכלוסיית המשולש מונה כ- 320,000 תושבים (כ- 36% מכלל ערביי ישראל) כולם מוסלמים. באוכלוסייה זו תואר שיעור גבוה של נישואי קרובים, עד 40%, ומגוון של מחלות תורשתיות האופייניות לישובים ספציפיים באזור, המתגוררים בעיקר בישובים כפריים. לפי הממצאים אשר עולים מהמכון לגנטיקה במרכז רפואי "העמק", פונים לקבלת ייעוץ גנטי כ- 3,000 זוגות מהאוכלוסייה הערבית בשנה, כמחציתם מאזור המשולש הצפוני ומאזור העמק. המחקר נערך בקרב נשים ערביות אשר הופנו לקבלת יעוץ גנטי במכון הגנטי בבי"ח העמק על ידי רופא משפחה או רופא נשים בשנים 2012-2014, מישובים באזור המשולש הצפוני והעמק.

**הגדרת מקרה:** אישה אשר הופנתה על ידי רופא משפחה או רופא נשים לייעוץ גנטי, ביצעה את הייעוץ וביצעה את ההמלצות שקיבלה במסגרת הייעוץ במכון הגנטי בביה"ח העמק (בדיקה גנטית לבני הזוג, בדיקה לעובר וכו).

**הגדרת הביקורת**: אישה אשר הופנתה על ידי רופא משפחה או רופא נשים לייעוץ גנטי במכון הגנטי בביה"ח העמק ולא ביצעה המלצות הייעוץ.

**מסגרת הדגימה:** נעשה שימוש בדגימת נוחות, כל הנשים שקבלו יעוץ גנטי מהישובים של המשולש הצפוני ואזור העמק, בשנים 2012-2015 רואיינו.

**קריטריונים להכללה במחקר:**

אישה אשר הופנתה לקבלת ייעוץ גנטי לפי הקריטריונים במשרד הבריאות ואשר בצעה המלצות ייעוץ גנטי בביה"ח העמק. למנוע מהטיה לא דיפרנציאלית בסיווג משתנה התוצאה (cross-over).

**קריטריונים לאי הכללה במחקר :**

1. אישה עם בעיית תקשורת המונעת ראיון כמו חירשות.
2. אישה אשר קיבלה ייעוץ גנטי במכון אחר שאינו בביה"ח העמק.

**הגדרת המשתנים:**

**המשתנה התלוי: ביצוע בדיקות בעקבות המלצות ייעוץ גנטי:**

ביצוע המלצות הייעוץ הגנטי כולל בדיקות הדמיה, בדיקות מי שפיר או סיסי שיליה, או בדיקות גנטיות אחרות בקרב נשים שקיבלו יעוץ גנטי **.**

**הערכים של המשתנה**:האישה ביצעה את המלצות הייעוץ הגנטי במלואן, האישה ביצעה את המלצות הייעוץ הגנטי בחלקן, האישה לא ביצעה את המלצות הייעוץ הגנטי.

**המשתנים הבלתי תלויים:**

המשתנים הבלתי תלויים מוגדרים עפ"י דיווח עצמי של הנשים בראיון תוך שימוש בשאלון ייעודי.

1. **גיל האישה בשנים:** ככל שגיל האם עולה גם הסיכון להפלה עולה (40% באנשים מעל גיל 42) חושב לפי תאריך לידה ונאסף כמשתנה רציף.

2. **השכלה, מספר שנות לימוד**: במחקרים נמצא כי להשכלתן של הנשים השפעה משמעותית ומובהקת סטטיסטית על ביצוע בדיקות הסקר הגנטיות והאבחון הטרום לידתי. המידע על מספר שנות הלימוד של המשתתפת נאסף כמשתנה רציף ולאחר מכן חולק למשתנה קטגוריאלי לפי שתי קטגוריות: עד 12 שנות לימוד (≤ 12 שנים)/ מעל 12 שנות לימוד (>12 שנים).

3. **מצב סוציו אקונומי:** מצב כלכלי משפיע באופן מובהק ועצמאי על שיעור ביצוע בדיקות במהלך ההיריון ובהתאמה לחשיבות שהנשים מיוחסות לביצוען. נבדק אם רמת ההכנסה החודשית הממוצעת (ברוטו) עבור המשפחה (עפ"י פרסום של הלמ"ס) היא נמוכה, שווה או גבוהה, בהשוואה להכנסה חודשית ממוצעת של משפחה מהמגזר הערבי.

**פירוט הבדיקות הטרום לידתיות לפי סוג הבדיקה (פולשנית/ חודרנית):**

|  |  |
| --- | --- |
| **בדיקה פולשנית (חודרנית)** | **בדיקה לא פולשנית** |
| דיגום סיסי שליה (שבוע 10-13 להריון). | א'. בדיקות דם:  קביעת סוג דם, בתחילת ההריון.  בדיקת נוגדנים בדם האם, בתחילת ההריון.  בדיקת סוכר (שבוע 28).  בדיקות סקר גנטיות למחלות שכיחות ע"פ מוצא הזוג או אם יש מחלות גנטיות במשפחתם.  בדיקת סקר שליש ראשון: משבוע 11-13 להריון.  בודקת הערכים של החומרים: BHCG  PAPA.  בדיקת סקר שליש שני: משבוע 16-20 להריון.   1. סקר משולש:   AFP, BHCG, E3   1. סקר מרובע:   AFP, inhibin, BHCG, E3 |
| דיקור מי שפיר (החל משבוע 16 להריון עד הלידה). | ב. בדיקות אולטראסאונד:  1. בדיקה לקביעת גיל ההריון, דופק העובר, מיקום השליה, כמה שקי הריון- הבדיקה מבוצעת בין שבוע 6-9 להריון בד"כ.  2. בדיקת שקיפות עורפית. שבוע 11-13 להריון.  3. בדיקת סקירת מערכות מוקדמת- שבוע 15-17 להריון.  4. בדיקת סקירת מערכות מאוחרת- שבוע 20-24 להריון.  5. אקו לב עוברי- שבוע 20- 24 להריון.  בדיקת מעקב גדילה.  6. יש כאלה שהולכים על עוד סקירה בסביבות שבוע 30 להריון במיוחד למוח. |
| בדיקת דם מחבל תבור (החל משבוע 20 להריון) |  |

4. **תעסוקה:** נבדק האם האישה עובדת מחוץ לבית או לא, ובמידה והיא עובדת מחוצה לו, תעסוקתה פורטה.

5. **מספר הפלות בעבר:** מספר ההפלות מגביר הסיכוי לפנות ליעוץ גנטי .

מספר ההריונות שהסתיימו בהפלה, צוין סוג ההפלה (האם טבעית או יזומה). ( משתנה בדיד)

6. **לידת ולד מת בעבר:** גורם מנבא שנמצא מובהק סטטיסטית לביצוע בדיקה אחת או יותר לאיתור מומם מולד או מחלה תורשתית כן / לא ( משתנה דיכטומי) וכמה פעמים ( משתנה בדיד)

7. **מספר הילדים החיים בשותפות עם בני הזוג – או ילדים שנפטרו:** מספר הילדים (משתנה בדיד) .

8. **גיל ההיריון:** במידה והמשתתפת הייתה בהיריון, באיזה שבוע הריון הופנתה לייעוץ הגנטי? (משתנה רציף).

9. **קרבת משפחה בין בני הזוג:** יש קשר חזק בין נישואי קרובים ומומים מולדים ותמותת תינוקות. האם יש קרבה משפחתית בין האישה לבין בעלה, ומהי דרגת הקרבה?

10. **קושי בניידות לביצוע בדיקות מחוץ ליישוב:** גורם מגביל את הסיכוי להפנות לייעוץ גנטי

עפ"י הגדרתה של האישה יסווג הקושי בניידות לפי הסקאלה: (גבוה מאוד, גבוה, בינוני, נמוך, לא קיים), משתנים נוספים בשאלון בדקו קושי בניידות למשל כיצד האישה מגיעה לבדיקות מחוץ לישוב, ברכב פרטי, תחבורה ציבורית או השכרת רכב פרטי. כמו כן נבדק האם היא מגיעה עצמאית או מלווה בבן משפחה.

11. **מידת הדתיות:** למשתנה דתיות יש השפעה ניכרת על ביצוע בדיקות גנטיות, מידת הדתיות של האישה הוגדרה עפ"י תפיסתה של האישה לפי הסקאלה: (דתייה מאוד/ דתייה/ מסורתית/ חילונית).

12. **ידיעת השפה העברית:** קושי בהבנת המונחים הרפואיים הבסיסיים המצויים בשימוש נרחב על ידי הצוות הרפואי. האישה הגדירה את ידיעת השפה העברית לפי הסקאלה: טובה מאוד, טובה, בינונית, חלשה, חלשה מאוד. כמו כן האישה נשאלה באיזה מידה זקוקה לתרגום לערבית בעת שיחה עם יועץ גנטי המדבר עברית? (במידה רבה, בינונית, מועטה, בכלל לא ) . ובהתאם, נבדק אם ניתן תרגום במהלך הייעוץ.

13. **המודעות והידע לחשיבות המלצות הייעוץ הגנטי:** יש חוסר מודעות בציבור לחשיבות הבדיקות הגנטיות בכלל, ובעיקר בזמן ההיריון לשם ניהול הריון ולידה תיקנים. רמת הידע והמודעות של האישה הוגדר עפ"י מס' שאלות הקשורות להמלצות ייעוץ הגנטי שהופיעו בשאלון .

14. **עמדות בני הזוג והאישה כלפי הפסקות הריון יזומות:**

האישה ציינה את עמדת בן זוגה בקשר להפסקת הריון (בעד או נגד), והאם לעמדה זו השפעה על החלטתה לגבי הפסקת ההיריון (כן/לא).

15. **עמדות בני הזוג כלפי קבלת הייעוץ הגנטי וחשיבתו:** עמדות אלו הוגדרו לפי מספר שאלות שבוחנות את עמדותיה ועמדות בן זוגה בנושאים הבאים: פחד מתשובת הייעוץ הגנטי, אמונה בגורל (הגורל קובע), לחץ חברתי בקבלת ייעוץ גנטי, חשיבות הייעוץ הגנטי ומידת האמון במקצועיות הצוות אשר נותן את השירות. המידע בקשר לעמדות בן הזוג נאסף לפי דעת האישה אשר נשאלת לגבי עמדות אלו.

16. **מקום מגורים:** סוג הישוב- כפר או עיר וציון מספר התושבים ביישוב ומרחק היישוב מבית החולים העמק.

17. **סוג הביטוח הרפואי:** נותן מידע אם הוא מכסה עלות הבדיקות הגנטיות עם ביטוח משלים / ללא ביטוח משלים . ביטוח פרטי אחר (כן / לא).

18. **מעקב הריון אצל רופא פרטי או במסגרת הקופה.**

19. **נטילת חומצה פולית:** לכל הנשים מומלץ ליטול מינון של חומצה פולית , המפחית שיעור המומים הפתוחים בתעלות העצבים. לנשים עם סיפור משפחתי של מומי צינור העצבים מומלץ טיפול במינון מוגבר. מידת ההיענות להמלצה תיבדק.

20. **סוג ההיריון:** מתוכנן, לא מתוכנן, לא רצוי . ספונטאני או לאחר טיפולי פריון.

21. **מחלות תורשתיות במשפחה או מומים:** משתנה קטגוריאלי, מחלות תורשתיות במשפחה מגבירות את הסיכוי לפנות לייעוץ הגנטי, ומגבירות את הסיכוי לביצוע הבדיקות המוצעות על ידי היועץ הגנטי כולל בדיקות טרום לידתות.

22. **עישון**: עשן הסיגריות מכיל מספר חומרים טוקסיים לעובר, פוגע בגדילת העובר השפעה התלויה ישירות בכמות העישון, מגביר את הסיכון ללדת ילדים קטנים, לידת מוקדמת, הפרדת שליה והפלות.

23. **קיום מחלות כרוניות, חומרתן, הטיפול התרופתי שניתן, היסטוריה מיילדותית ולידות מוקדמות**: לברר האם מדובר בסיבה שחוזרת. מגביר הסיכוי להפנות ליעוץ גנטי.

25. **האם הנבדקת סבורה שהיא יודעת את הסיכון והתועלת שבבדיקה**: גורם זה מגביר הסיכוי לביצוע המלצות היועץ הגנטי למשל**-** עד כמה המטופלת חשה שהיא מבינה את הסיכונים מתוצאות הבדיקה? טובה מאוד , טובה , בינונית , חלשה , חלשה מאוד.

26. **האם הנבדקת סבורה שקבלה הסברים מספקים:** גורם זה מגביר הסיכוי לביצוע המלצות היועץ הגנטי למשל, האם קיימת הרגשה שההסברים שניתנו עד כה ביחס לבדיקה (המלצה) היו מספקים? טובה מאוד, טובה, בינונית, חלשה, חלשה מאוד.

27. **מידת החרדה של הנבדקת לקראת הבדיקה:**  גורם מגביל הסיכוי לביצוע המלצות היועץ הגנטי למשל , עד כמה קיימת הרגשת בטחון ורוגע לקראת ביצוע הבדיקה או אי ביצוע הבדיקה ? טובה מאוד , טובה , בינונית , חלשה , חלשה מאוד .

28. **האם הנבדקת מגלה הבנה כללית טובה:** מחקרים מצביעים על כך שיותר מחצי מהאוכלוסייה אינו מבין מונחים רפואיים בסיסיים המצויים בשימוש נרחב על ידי הצוות הרפואי**,** גורם זה מגביר הסיכוי לאי-ביצוע המלצות היועץ הגנטי .

29. **טיב איכות שירות הייעוץ**: על מנת לבדוק את השפעת טיב השירות ומסירת אינפורמציה מלאה ועדכנית, והשפעתה על עידוד נשים לביצוע המלצות היועץ הגנטי. למשל*:*איך היית מגדירה את ההסברה מצד הצוות המקצועי במכון?

מידע על המשתנים הבלתי תלויים שהוזכרו לעיל התקבל בראיון אישי מוגדרים ע"פ דיווח עצמי של הנשים בראיון, אשר התבצע – פנים אל פנים תוך שימוש בשאלון ייעודי על ידי צוות המחקר. המידע הועבר למסד הנתונים בשלב איסוף הנתונים.

**שיטות סטטיסטיות ועיבוד הנתונים:**

* הנתונים שנאספו בעזרת שאלונים הוזנו בתוכנת ה- Excel ועובדו בתוכנת SPSS .
* בדיקת הקשר בין הגורמים הקשורים לביצוע המלצות ייעוץ גנטי נערך תחילה באמצעות ניתוח חד משתני ובו חושבו ערכים של יחס צולב .
* נעשה שימוש במבחן חי בריבוע לבדיקת המובהקות הסטטיסטית של ההבדלים בין מקרים וביקורת בהתפלגות של המשתנים הבלתי תלויים הקטגוריאליים .
* לבדיקת ההבדלים בין מקרים לביקורות במשתנים רציפים נעשה שימוש באמצעות מבחן t למדגמים בלתי תלויים .
* בוצע ניתוח חד משתני לבדיקת הקשר בין היענות ליישום המלצות הייעוץ לבין המשתנים הבלתי תלויים וניתוח רב משתני באמצעות רגרסיה לוגיסטית לבדיקת ההשפעה הבלתי תלויה של כל הגורמים הבלתי תלויים .
* חושבו OR ו-CI 95% מתוקננים, עבור כל משתנה בנפרד תוך נטרול השפעתם של שאר המשתנים במודל. מובהקות סטטיסטית נחשבה ברמה של 0.05>p.

**הממצאים:**

**מידע אודות המשתתפות:**

במסגרת תכנית המחקר, גויסו 403 נשים ערביות אשר הופנו לייעוץ גנטי, בין השנים 2012 ועד 2015, לצורך בדיקת הגורמים הקשורים בביצוע המלצות הייעוץ הגנטי שמקבלות במסגרת המכון לגנטיקה בבית החולים העמק. גיל המשתתפות נע בין 19 שנים ועד 48 שנים, והממוצע עמד על 30.28 וסטיית התקן 5.80 שנים. גיל הבעל של המשתתפת נע בין 24 שנים ועד 60 שנים והממוצע עמד על 35.79 וסטיית התקן 6.31 שנים. ממוצע השכלה של המשתתפות עמד על 13.12 וסטיית תקן 2.57 שנות לימוד, השכלת הבעלים עמדה על ממוצע 11.95 וסטיית תקן 2.90 שנות לימוד. 267 מהמשתתפות הנן עם ביטוחים משלימים 66.6%, ומתגוררות בממוצע ב- 4.60 חדרים עם סטיית תקן 1.41.

מתוך הדיווחים, נמצא כי 143 (35.5%) מהנשים המשתתפות הנן נשואות לקרובי משפחה שלהן כאשר רמת הקרבה הוגדרה באופן הבא: 99 (24.6%) נשואות עם בני דודים ראשונים, המהוות 69.23% מכלל המשתתפות הנשואות לקרוביהן, 25 נשים נשואות לבני דודים שניים (6.2%), המהוות 17.48% מכלל הנשים הנשואות לקרוביהן ועוד 19 דיווחו על קרבת משפחה רחוקה יותר (4.75%). 256 מהנשים המשתתפות דיווחו על העדר קרבת משפחה עם הבעל, והן מהוות 64.50%. רמת הדתיות של הנשים התפלגה באופן הבא: 8 חילוניות (2%), 218 מסורתיות (54.1%), 167 דתיות (41.4%), ותשע דתיות מאוד (2.2%).

עיסוק המשתתפות תואר לרוב כעקרות בית 277 (68.7%), 19 מתוך כלל המשתתפות דיווחו על היותן שכירות לא מקצועיות (4.7%), 97 מתוכן הנן שכירות מקצועיות (24.1%), ועוד 6 עצמאיות (1.5%). בעליהן תוארו רובם כעובדים: 163 שכירים לא מקצועיים (40.4%), 125 שכירים מקצועיים (31%), 78 עצמאיים (19.4%), וישנם 36 שאינם עובדים כלל (8.9%). רמת ההכנסה של משפחות המשתתפות התפלגו באופן הבא: 71 (17.6%) מהמשתתפות דיווחו על רמת הכנסה פחות מההכנסה הממוצעת למשפחה ערבייה במשק (8100 ₪), 85 (21.2%) מהמשתתפות דיווחו על הכנסה הרבה יותר נמוכה מהממוצעת למשפחה ערבייה במשק, 124 (30.8%) מהמשתתפות דיווחו על הכנסה ממוצעת זהה לזו של ההכנסה הממוצעת למשפחה ערבייה במשק הישראלי, ועוד 123 (30.5%) מהמשתתפות דיווחו על רמת הכנסה הרבה יותר גבוהה מזו של רמת ההכנסה הממוצעת למשפחה ערבייה במשק. כאמור, כמעט כל הנשים המשתתפות (98%) דיווחו כי הופנו לביצוע הייעוץ הגנטי ע"י גורם רפואי, 331 (82.1%) משתתפות הופנו על ידי רופא נשים, 25 (7%) הופנו על ידי רופא משפחה, 28 (7%) הופנו על ידי אחות טיפת חלב, ועוד שבע נשים (1.7%) הגיעו מיוזמתן האישית.

**טבלה מס' 1: נתוני רקע ונתונים דמוגרפיים של המשתתפות:**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| תיאור התפלגויות למשתני הרקע הדמוגרפיים לנשים | | | | | |
| **עיסוק** | עקרת בית | שכירה לא מקצועית | שכירה מקצועית | עצמאית | לא דיווחה |
|  | 277 (68.7%) | 19 (4.7%) | 97 (27.1%) | 6 (1.5%) | 54 (13.3%) |
| **גיל** | **מינימום** | **מקסימום** | **ממוצע** | **סטיית תקן** |  |
|  | 19 | 48 | 30.28 | 5.80 |  |
| **גיל בעל** | **מינימום** | **מקסימום** | **ממוצע** | **סטיית תקן** |  |
|  | 24 | 60 | 35.97 | 6.31 |  |
| **עיסוק בן זוג** | **לא עובד** | **שכיר מקצועי** | **שכיר לא מקצועי** | **עצמאי** | **לא דיווחה** |
|  | 36 (8.90%) | 163 (40.4) | 125 (31.0%) | 78 (19.4) | 1 (0.02%) |
| **רמת ההכנסה** | **הרבה מתחת לממוצע** | **מתחת לממוצע** | **סביב הממוצע** | **מעל הממוצע** | **הרבה מעל הממוצע** |
|  | 85 (21.2%) | 71 (17.6%) | 124 (30.8%) | 123 (30.5%) | 0 |
| **נשואי קרובים ודרגתם** | **בני דודים ראשוניים** | **בני דודים שניים** | **מאותה משפחה** | **מאותה חמולה** | **לא קרובים בכלל** |
|  | 99 (24.6%) | 25 (6%) | 19 (4.75%) | 88 (22.5%) | 168 (42%) |
| **רמת הדתיות** | **חילונית** | **מסורתית** | **דתייה** | **דתייה אדוקה** | **לא דיווחה** |
|  | 8 (2.1%) | 218 (54.1%) | 167 (41.4%) | 9 (2.2) | 1 (0.02%) |
| **הפניה** | רופא נשים | רופא משפחה | אחות ט. חלב | יוזמה אישית | לא דיווחה |
|  | 331 (82.1%) | 25 (7%) | 28 (7%) | 7 (1.7%) | 12 (2.9%) |

**ההפניה לשירותי הייעוץ הגנטי:**

כאמור, הפנייתן של הנשים המשתתפות מהמגזר הערבי לשירותי הייעוץ הגנטי בוצעה על ידי גורמים ספורים, לרוב על ידי רופא נשים המטפל בהן בעת הריונן או בסמוך לו. לציין כי רובן מופנות לייעוץ בגלל גורמים שונים. עיקר הגורמים שבגללן הגיע רוב הנשים לייעוץ הגנטי הנם גורמים הקשורים למחלות תורשתיות, ממצאים חריגים בבדיקות, נשואי קרובים, הפלות חוזרות ולידת מת בעברן. המידע אודות סיבת ההפניה העיקרית לייעוץ גנטי נתקבל באמצעות שאלה פתוחה, באמצעותה פירטה המשתתפת את כלל הסיבות להפניה לייעוץ הגנטי. עם זאת, בשלב עיבוד המידע, נמצא כי חלק מהנשים הופנו לייעוץ הגנטי עקב יותר מגורם סיכון אחד, וחלק אחר בגלל גורם סיכון יחיד. הגורם הראשון להפניית נשים לייעוץ גנטי מבחינת שכיחותו הוא נשואי קרובים, נמצא כי 90 (22.3%) מכלל המשתתפות הופנו לייעוץ גנטי בגלל נשואים בין בני דודים ראשונים, בעוד 55 (13.6%) הופנו בגלל ממצאים חריגים בבדיקות , כגון: תבחין משולש ("חלבון עוברי"), בדיקות הדמיה (אולטראסאונד) פתולוגיות ועוד. שכיחות הנשים שהופנו בגלל מחלות גנטיות במשפחה או נשאותן למחלות אלו עמדה על 41 (10.1%), אך חשוב לציין כי שיעור הנשים שדיווחו על קיום מחלות גנטיות במשפחותיהן עמד על 85 (21.1%).

**טבלה מס' 2: הגורמים להפניה לשירותי הייעוץ הגנטי:**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **גורמים להפניה** | **N** | **%** | **% מצטבר** |
| נשואי קרובים | 90 | 22.3 | 22.3 |
| ממצאים חריגים בבדיקות | 55 | 13.6 | 36.0 |
| מחלות גנטיות במשפחה | 85 | 21.1 | 57.1 |
| גיל מעל 35 | 24 | 6.0 | 63.0 |
| הפלות חוזרות ולידת מת | 44 | 10.9 | 73.9 |
| טיפולי פוריות ועקרות ראשונית | 45 | 11.2 | 85.1 |
| בעיות גניקולוגיות ובריאותיות | 60 | 14.9 | 100.0 |
| כללי | 403 | 100.0 |  |

ארבעים וארבע נשים הופנו בגלל הפלות חוזרות ולידת מת (10.9%), נשים שהופנו לייעוץ גנטי בגלל טיפולי פוריות ועקרות ראשונית היוו 11.2% ומספרן עמד על 45 נשים. סיבה נוספת להפניית נשים לייעוץ גנטי הייתה בעיות גניקולוגיות ובריאותיות, מסיבות שונות ומגוון רחב, כגון: סוכרת, רעלת היריון, ריבוי מי שפיר או מיעוט, היפרדות שליה בעבר, צניחת חבל טבור בהיריון קודם, טרומבופיליה, והפלות מאיימות ששכיחותן עמדה על 60 נשים (14.9%). סיבה נוספת הקשורה לגיל מעל 35 היוותה 6%, המקבילה במספרים ל-24 משתתפות.

**נגישות השירות:**

חלק זה של השאלון נועד לאפיין את הקשיים בממד הנגישות לטיפול ולייעוץ הגנטי בקרב הנשים המשתתפות, הוא כלל ארבעה פריטים רבי ברירה עם טווח (1-5) על סולם ליקרט, משמעותו של ממוצע פריט גבוה הוא חיובית ומשמעותו של ממוצע נמוך הוא שלילית.

הפריט הראשון הוא הערכת שליטת המשתתפת בשפה העברית, פריט זה זכה לממוצע 2.67 עם סטיית תקן 1.13, לציין שממוצע נמוך וסטיית תקן גבוהה מעידים, לרוב, על שונות גבוהה בתוך הקבוצה בפריט זה, כמוכן, חשוב לציין כי 52.4% (211) מכלל הנשים דיווחו על קשיים בתקשורת בשפה העברית במוסדות רפואיים. הפריט השני המרכיב את גורם הנגישות לטיפול הוא באיזה מידה המשתתפת זקוקה לתרגום. לפריט זה נמצא ממוצע שעמד על 2.36 וסטיית תקן 1.30, שהיא גם גבוהה ביחס לממוצע שנתקבל. הפריט השלישי הוא איך המשתתפת מגדירה באופן כללי את הקושי להגעה לבדיקות מחוץ ליישוב מגוריה: הממוצע היה 2.5 עם סטיית תקן 1.45.

הפריט הרביעי היה שיטת ההגעה: רכב פרטי, תחבורה ציבורית, או אמצעי הגעה אחר. רוב המשתתפות 65% (262) ציינו כי הן נוסעות בליווי בן משפחה, בעוד ש-108 נשים דיווחו שהן מגיעות באמצעות רכב פרטי (26.8%), 19 נשים דיווחו על הגעה באמצעות תחבורה ציבורית (4.7%), ועוד 12 נשים דיווחו על השכרת רכב למטרת הגעה לבדיקות מחוץ לכפר (3%).

משתנה הנגישות נבנה באמצעות ממוצע הפריטים, ממוצע הנגישות עמד על 2.51, עם סטיית תקן (0.43), ממוצע הנגישות הנו בינוני, מכיוון שהוא ממוקם בנקודת האמצע על סולם ליקרט בן חמש הדרגות.

**טבלת סטטיסטיקה תיאורית למשתנה הנגישות:**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **מינימום** | **מקסימום** | **ממוצע** | **סטיית תקן** |
| **נגישות השירות** | 1.25 | 4.25 | 2.51 | 0.43 |

**מעקב בריאותי ומיילדותי:**

חלק זה כלל תשעה פריטים, שכללו מידע אודות המשתתפות מהבחינה הבריאותית כולל סגנון חיים, והמעקב בעת ההיריון. מידע זה נועד לתת תמונה על מצב הנשים מבחינה זו, והוא כלל פריטים אודות עישון, עישון בקרב בני זוג, שבוע רישום היריון, תאריך וסת אחרון, שבוע היריון, מעקב בטיפת חלב, מעקב רופא במסגרת מרפאת המשפחה, שפת הרופא המטפל, קבלת חומצה פולית לפני ההיריון, ואם קיימות מחלות גנטיות במשפחה ומה הן.

נמצא כי 393 מהנשים המשתתפות לא מעשנות (97.5%), בעוד ששבע נשים דיווחו על היותן מעשנות (1.8%), בממוצע של כ- 6.75 סיגריות ליממה עם סטיית תקן 3.56, אך נמצא כי רוב האחרות מעשנות פסיביות בגלל בעליהן המעשנים, כי נמצא ש- 229 מהנשים דיווחו על בעל מעשן (56.8%), עם ממוצע של 22.47 סיגריות ליממה וסטיית תקן 13.92.

מהמידע שנתקבל מהנשים המשתתפות נמצא כי שבוע הרישום הממוצע בתחנה לבריאות האם, או המרפאה לשירותי המשפחה היה 10.76 וסטיית תקן (4.98) שבועות. 304 מתוך הנשים היו במעקב סדיר בהיריון (75.4%), לציין כי זה נע בין משלב אבחון ההיריון ועד השבוע הארבעים לכל היותר לדיווחי הנשים. מדיווחי הנשים נמצא כי 269 נשים היו במעקב אצל אחות לאורך תקופת ההיריון (66.7%), בעוד ש 38 מהן לא היו במעקב אצל אחות (9.4%), ועוד 43 לא השיבו לשאלה זו (10.7%). כמו כן, נמצא כי 332 נשים דיווחו על מעקב אצל רופא בתקופת ההיריון (82.4%), ועוד 28 נשים שדיווחו שלא ביקרו אצל רופא בתקופת ההיריון (9.6%), ושאר הנשים לא השיבו לפריט זה (10.7%; N=43). לציין כי 335 (83.1%) מהרופאים שביקרו אצלם נשים אלה דברו ערבית, ורק 49 לא דיברו עברית (12.2%). נמצא כי רק 145 מהנשים שהשתתפו נטלו חומצה פולית לפני ההיריון (36.3%), בעוד ש- 248 מהן דיווחו שלא נטלו כלל חומצה פולית לפני ההיריון (61.5%). מבחינת מחלות גנטיות בתוך המשפחה, נמצא כי 180 מהנשים המשתתפות דיווחו על קיום מחלות גנטיות במשפחתן או משפחת בעליהן, (44.7%), בעוד ש- 212 דיווחו על העדר מחלות גנטיות במשפחותיהן או משפחות בעליהן (52.6%).

**איכות השירות במכון לגנטיקה:**

מדד איכות השירות הנו אחד הנתונים לבדיקה שהוצבו במטרותיו של המחקר הנוכחי, הרציונל מאחורי מדידתו היה הקשר הטמון בין איכות השירות והנכונות לביצוע ההמלצות של היועץ הגנטי בקרב הנשים המשתתפות. מדד איכות השירות הורכב מששה פריטים רבי ברירה, אשר היו על סולם בן חמש דרגות, והוא כלל פריטים על איכות ההסבר שנתקבל על ידי צוות המכון, מידת הסיפוק מההסבר שנתקבל והמענה של הצוות לשאלות המטופלת, תרגום בעת הצורך, ואיכות התרגום שנתקבל, תפיסת חשיבות ההסבר על ידי האישה המטופלת, עיצוב המכון מבחינת נוחות, שירותים, ויכולת הגעה, ורמת האמפתיה שצוות המכון מגלה בפני המטופלת. ממוצע משתנה מדד האיכות עמד על 3.51; (std=0.53).

לגבי הפריט "איך היית מגדירה את ההסבר מצד הצוות המקצועי במכון?" נמצא כי 280 (70.7%) דרגו את ההסבר כטוב ומספק, באשר לפריט ששאל על המידה בה נתקבל מענה לשאלותיה וחששותיה של הנבדקת, נמצא כי 56 מהמשתתפות לא קבלו מענה לכך כמעט בכלל (14.1%), ועוד 341 דיווחו כי אכן קבלו מענה לשאלותיהן וחששותיהן (84.6%). על מתן תרגום בעת הייעוץ נמצא כי 171 מהמשתתפות (43%) קבלו תרגום מלא, 91 מהן דיווחו על קבלת הסבר ותרגום חלקיים העונים על תרגום מושגים רפואיים (22.6%), ועוד 136 שדיווחו על העדר תרגום כלל (33.74%). על חשיבותו של ההסבר המתקבל על ידי צוות היועצים במכון לייעוץ גנטי בעת קבלת החלטה על ביצוע ההמלצות של הייעוץ הגנטי, נמצא כי 113 (28.33%) דיווחו על חשיבות מסוימת לכך בעת קבלת ההחלטה, 90 (22.3%) דרגו את חשיבות ההסבר כבינונית בעת קבלת ההחלטה ליישום ההמלצות, ועוד 197 לא ייחסו לכך חשיבות (48.8%).

עיצוב המקום, נגישותו והשירותים המוצעים במסגרתו הוערכו על ידי המשתתפות באופן הבא: 252 (62.5%) דרגו אותו כהולם, 71 (17.6%) דרגו אותו כבינוני, ו- 48 (12.40%) דרגו את עיצוב המכון בו מקבלות את שירותי הייעוץ הגנטי כבלתי-הולמים. לגבי היחס שנתקבל מצוות העובדים שהתבטא ברמת האמפתיה שמגלה הצוות בקבלתו למבקרים נמצא כי 36 מהמשתתפות דיווחו על חוסר אמפתיה (9%), 58 (14.4%) על רמה בינונית של אמפתיה מצד הצוות, ועוד 304 (75.43%) דיווחו על רמת אמפתיה הולמת.

**עמדות כלפי ייעוץ גנטי ובדיקות גנטיות והפסקת היריון:**

חלק ממטרותיו של המחקר הנוכחי הוא גילוי עמדותיהן של נשים מהמגזר הערבי כלפי הבדיקות הגנטיות והייעוץ הגנטי בכלל. חלק זה מהריאיון כלל 10 פריטים רבי ברירה, על סולם בן 4 דרגות, הדנים בסוגית העמדות כלפי ייעוץ גנטי, בדיקות גנטיות וכלפי הפסקת ההיריון. במסגרת הטיפול במשתנה החדש שנוצר מממוצע התשובות על עשרת הפריטים הראשונים (ראה טבלה 3) נמצא כי ממוצע המשתנה "עמדה כלפי ייעוץ גנטי" עמד על 2.57; (std=0.41). היו פריטים אשר כוונו את הנשים להבנת עמדותיהן כלפי ייעוץ גנטי בכלל ובדיקות גנטיות בפרט במסגרת חלק זה של הריאיון: בפריט ששאל על הכוונה לבצע בדיקות גנטיות ונטייתן של נשים לבצע ייעוץ גנטי, נמצא כי ממוצע פריט זה עמד על 2.60, עם סטיית תקן 0.94, מאידך, הפריט שנוגע למודעות של האישה לענייני הגיל והקביעה כי "אישה מעל גיל 35 שלא פונה לייעוץ הגנטי - ממש לוקחת סיכון", זכה לממוצע העומד על (2.71) עם סטיית תקן (0.86).פריטים אשר טפלו בעמדות הנובעות מחרדה ומצבי סיכון כמו בדיקות חודרניות והסיכון הגלום בבדיקות אלה "בדיקות פולשניות בהריון" כמו ניקור מי שפיר,וביופסיית סיסי שליה מאד מסוכנות והרבה פעמים מסתיימת בהפלה" היו עם ממוצע העומד על (2.09) וסטיית תקן (0.67). נמצא כי נשים נוטות לפנות לייעוץ גנטי בעת נוכחות מומים ומחלות תורשתיות במשפחה. האמירה "מומלץ לנשים שיש להן מחלות או מומים במשפחה לפנות לייעוץ גנטי" קיבלה ממוצע שעמד על 2.65 עם סטיית תקן 0.92. בפרטי ששאל על עמדת האישה כלפי ההיגד שאומר "תינוק עם מומים מביא הרבה סבל ובעיות למשפחה" ממוצע הפריט עמד על 3.04 וסטיית תקן (0.75).

**טבלה מס' 3: נתוני סטטיסטיקה תיאורית לפריטי העמדות כלפי הייעוץ הגנטי**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| ההיגד | N | ממוצע | ס"ת |
| אישה מעל גיל 35 שלא פונה לייעוץ הגנטי - ממש לוקחת סיכון | 403 | 2.71 | 0.86 |
| לא צריך להגזים עם הבדיקות הגנטיות, בסוף הגורל הוא זה שקובע | 403 | 2.58 | 1.35 |
| אסכים לביצוע בדיקות לזיהוי מחלה תורשתית | 403 | 2.60 | 0.94 |
| בדיקות פולשניות בהריון (מי שפיר, סיסי שליה) מאד מסוכנות והרבה פעמים מסתיימת בהפלה | 403 | 2.09 | 0.67 |
| הייתי פונה לייעוץ גנטי אבל המשפחה של בעלי לא רואה זאת בעין יפה | 403 | 2.69 | 1.06 |
| רוב הנשים בכפר שלנו לא פונות לייעוץ גנטי | 403 | 2.41 | 0.78 |
| מומלץ לנשים שיש להן מחלות או מומים במשפחה לפנות לייעוץ גנטי | 403 | 2.77 | 0.92 |
| מומלץ לנשים שהיה להן הריון עם עובר פגוע לפנות לייעוץ גנטי | 403 | 2.48 | 0.97 |
| מומלץ לאשה שנולד לה ילד פגוע לפנות לייעוץ גנטי | 403 | 2.29 | 0.61 |
| תינוק עם מומים מביא הרבה סבל ובעיות למשפחה | 403 | 3.04 | 0.75 |

**טבלה מס'4 : ההחלטה להפסקת הריון. ממצאי התשובות לשאלה: מה היית עושה אם היה מתגלה במהלך ההיריון שהעובר עלול לסבול מתסמונת הקשורה לפיגור שכלי ?**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| התשובה | N | % | % מצטבר |
| אפסיק את ההיריון בכל מקרה | 40 | 9.9 | 10 |
| אפסיק את ההיריון רק אם המום נתגלה בהתחלה | 118 | 29.3 | 39.4 |
| אמשיך את ההיריון בכל מקרה | 243 | 60.3 | 100 |
| כללי | 401 | 99.5 |  |

הפסקת ההיריון הנה אחת הנקודות שנבדקה בעבודה הנוכחית, כך שהיו שתי שאלות בנוגע לגישה להפסקת ההיריון. האמירה הראשונה הייתה: "מה היית עושה אם היה מתגלה במהלך ההיריון שהעובר עלול לסבול מתסמונת הקשורה לפיגור שכלי ?" היו שלוש אפשרויות תשובה בפני המרואיינת: הראשונה היא להפסיק את ההיריון, השנייה הייתה הפסקת ההיריון אם נתגלה המום בתחילת ההיריון, והשלישית הייתה להמשיך את ההיריון בכל מקרה. ארבעים נשים דיווחו כי יפסיקו את ההיריון בכל מקרה (9.9%), 118 נשים דיווחו כי יפסיקו את ההיריון רק אם נתגלה המום בתחילת ההיריון (29.3%), בעוד ש- 243 נשים דיווחו על המשך ההיריון בכל מקרה 60.30%)).

שאלה דומה בדקה את עמדת בן הזוג והייתה "מה לדעתך היה עושה בעלך אם היה מתגלה במהלך ההיריון שהעובר עלול לסבול מתסמונת הקשורה לפיגור שכלי"? התפלגות תשובות הנשים היו כי 45 יפסיקו את ההיריון (11.2%), 96 יפסיקו אם נתגלה בתחילת ההיריון (23.8%) ועוד 261 ממשיכים את ההיריון בכל מקרה (64.8%).

**מידע רפואי- מילדותי:**

חלק זה של הריאיון בדק מידע המתקבל מהמשתתפת אודות בריאות וחולי בקרב הילדים שלה ובני המשפחה, הפלות בעבר ולידת מת, סיבות להפלה, מחלות גנטיות וסוגיהן, בדיקות גנטיות לשני בני הזוג או לאחד מהן, והמלצות הייעוץ הגנטי.

מהמידע שנתקבל מהמשתתפות נמצא כי ממוצע מספר הילדים עמד על 1.91 עם סטיית תקן 1.33 ילדים בבית, השכיחויות של מספר הילדים היו: 55 נשים (13.6%) היו ללא ילדים בכלל, כשלרוב סיבת ההפניה של נשים אלה לשירותי הייעוץ הגנטי הייתה עקרות ראשונית והפלות חוזרות. שמונים וחמש נשים היו עם ילד יחיד (21.1%), 107 נשים היו עם שני ילדים (26.6%), 68 היו עם שלושה ילדים (16.9%), 25 נשים היו עם ארבעה ילדים בבית (6.2%), תשע נשים עם חמשה ילדים (2.2%), ועוד חמש נשים עם ששה ילדים (1.2%) והשאר לא ענו לשאלה זו (N=49; 12.2%). בפריט ההמשך שדן בסוגיית בריאותם של ילדים אלה, נמצא כי 233 נשים דיווחו על ילדים בריאים בבית (57.8%), 69 דיווחו על ילדים חולים (17.1%) ועוד 100 נשים (24.8%), ללא ילדים והפריט אינו רלוונטי עבורן.

במסגרת הפריט אודות סוגי המחלות מהן סבלו ילדים אלה, היה מגוון של תשובות שקוטלגו לארבע קטגוריות מחלה: מומי לב, מומים מולדים אחרים, מחלות גנטיות, מחלות נוירולוגיות ועיכוב התפתחותי. נמצא כי 326 לא דיווחו על מחלות מסוימות בקרב בניהן, קבוצה זו משקפת את האימהות לילדים בריאים ונשים ללא ילדים (80.9%), 52 דיווחו על מחלות גנטיות (6.2%), 23 מחלות נוירולוגיות ועיכוב התפתחותי (5.7%), 13 מקרים של מומי לב (3.2%), מומים אחרים שכללו בין היתר מומי כליה, אנומליות ותסמונות אחרות היוו כ-4% ומספרם עמד על 16 ילדים, סך כל מקרי המחלות היה 77 (19.1%).

מספר ההיריון נוכחי בתולדות המשפחה, ומספר ההפלות בעבר (אם היו), הנו מידע מיילדותי חשוב למחקר הנוכחי, הוא נותן תמונה אודות הגורמים המניעים נשים לפנות לייעוץ גנטי. נמצא כי מספר ההיריון הנוכחי בממוצע בקרב הנשים המשתתפות עמד על 3.86 עם סטיית תקן (2.47) לציין כי הערך המינימאלי עמד על 0 לנשים ללא היריון, ועד 18 הריונות כערך מרבי. מספר ההפלות בממוצע עמד על 2.18 וסטיית תקן (1.90). בנוגע להפלות בעבר, לציין כי הערך המינימאלי הוא אפס והערך המקסימאלי עמד על 17 הפלות בעבר בקרב הנשים שהשיבו על הפריט הדן בסוגיית ההפלה (194=N).

**טבלה מס'5**: **נתוני סטטיסטיקה תיאורית למספרי ההריונות לעומת ההפלות בעבר.**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| היריון והפלות בעבר | N | מינימום | מקסימום | ממוצע | סטיית תקן |
| מהו מספר ההיריון הנוכחי | 319 | 0 | 18 | 3.86 | 2.47 |
| מה מספר ההפלות | 194 | 0 | 17 | 2.18 | 1.90 |

בנוגע למידע אודות סיבות להפלות השונות, הריאיון הציע שתי אפשרויות תשובה: הפלה טבעית או הפלה יזומה לכל אחת משלושת ההפלות הראשונות של הנשים המשתתפות. לציין כי מספר ההפלות שדווחו בקרב 194 הנשים (48.13%) שהיו עם הפלות הסתכם ב-368 הפלות לפי החלוקה הבאה: נמצא כי 174 מקרי הפלה ראשונה טבעית (47.28%) לעומת 16 הפלות ראשונות יזומות (4.3%), 105 הפלה שנייה טבעית (28.53%) לעומת עשר הפלות שניות יזומות (2.7%), ועוד נמצא, 59 הפלות שלישיות טבעיות (16.03%) לעומת ארבע הפלות שלישיות יזומות (1.57%).

על סוג ההיריון הנוכחי, הוצעו ארבע אפשרויות תשובה: לא מתוכנן ולא רצוי, לא מתוכנן אך רצוי, מתוכנן ללא טיפולים, ומתוכנן לאחר טיפולים. 342 נשים ענו לפריט הנוכחי (84.9%). נמצא כי 14 הריונות נוכחיים לא מתוכננים ולא רצויים (3.5%), 112 הריונות לא מתוכננים אך רצויים (27.8%), 179 מתוכננים ללא טיפולים (44.4%) ועוד 37 הריונות נוכחיים מתוכננים לאחר טיפולי פוריות (9.2%). נשים אלה נתבקשו לפרט את סוג הטיפול שקבלו לפני ההיריון הנוכחי, נמצא כי 28 נשים היו לאחר הפריה חוץ גופית IVF (6.9%), ועוד שלוש נשים קבלו טיפולי פריון באמצעות תרופות בלבד (טבליות או זריקות) (1.2%).

מידע אודות מחלות גנטיות בקרב משפחת הנבדקת ומשפחת בעלה הנו מידע אשר נתקבל משני פריטים נפרדים, בהם נתבקשו המשתתפות לפרט את סוגי המחלות הקיימות בקרב שתי המשפחות, משפחתה ומשפחת בעלה, לפי חמש אפשרויות תשובה: פיגור שכלי, עיוורון, חרשות, מחלה אחרת העוברת מדור לדור, והעדר מחלה כלל.

נמצא כי 34 משתתפות דיווחו על קיום מקרי פיגור שכלי במשפחותיהן (8.4%), 12 מקרי עיוורון (3%), 22 מקרי חרשות (5.5%), ועוד 149 מקרים של מחלות העוברות מדור לדור שלא התאימו לאפשרויות (37.1%). 219 מהמשתתפות דיווחו על העדר מחלות גנטיות בקרב המשפחות שלהן (55.7%). לגבי משפחות הבעלים של הנשים המשתתפות, דווח על 38 מקרים של פיגור שכלי (9.4%), 12 מקרים של עיוורון (3%), 22 מקרים של חרשות (5.5%) ועוד 101 מקרים של מחלות העוברות מדור לדור שלא התאימו לאפשרויות (25.1%). 173 נשים דיווחו על העדר מחלות גנטיות במשפחותיהם של הבעלים (42.9%).

**בדיקות שביצעה האישה ו/ או בעלה במסגרת הייעוץ הגנטי:**

במסגרת החלק הנוכחי של הריאיון, נתבקשו המשתתפות לפרט אם ביצעו הן או בעליהן בדיקות גנטיות במסגרת הייעוץ הגנטי, כמו כן, נתבקשו לפרט את הבדיקות שעברו. נמצא כי 365 נשים (88.3%) אכן ביצעו בדיקות מסוימות במסגרת הייעוץ הגנטי ולצורכי השלמתו, בחלק הפירוט של הבדיקות שעברו הן ו/או בעליהן במסגרת זו נמצא כי בוצעו בדיקות גנטיות במסגרת סקר אוכלוסייה הכוללות מחלות שכיחות יחסית באוכלוסייה הערבית בישראל, כגון תסמונת X שביר, SMA, CF, טלסמיה, נימן פיק, כמו כן, בחלק מהמשפחות הבדיקות שבוצעו היה בירור טרומבופיליה, בעיות קרישה ובעיות של חסר בפקטורי קרישה מסוימים, שהן מבוצעות במסגרת בירור בעיות מיילדותיות.

**מידע אודות המלצות הייעוץ הגנטי:**

במסגרת הריאיון שעברה המשתתפת, היא התבקשה לפרט את המלצותיו של היועץ הגנטי, כמו כן, לפרט באיזה מידה היא התכוונה, או מתכוונת בעתיד לבצע את המלצותיו של היועץ הגנטי. מהמידע שנתקבל מהמשתתפות נמצא כי רוב ההמלצות של היועץ הגנטי היו סביב בדיקות סקר גנטיות ובדיקות סקר שגרתיות בתקופת ההיריון: 153 בדיקות סקר שגרתיות, הכוללות בין היתר בדיקה על קולית (אולטראסוונד) (38%), ועוד 49 בדיקות סקר למחלות ידועות (12.5%), אך בחלק ניכר מהמקרים המלצה כללה, בין היתר, בדיקות חודרניות כגון סיסי שליה ודיקור מי שפיר (174 מקרים המהווה כ- 43.2%). בשלושה מקרים בלבד הייעוץ כלל דיון מפורט על האפשרות לבצע הפסקת ההיריון.

דוגמה קלאסית של המלצות היועץ הגנטי כללה את ההמלצות הבאות:

"לברר תוצאות בדיקות גנטיות שנלקחו מבני הזוג, במסגרת סקר אוכלוסייה: ציסטיק פברוזיס, תסמונת X שביר, מחלת SMA, נימן פיק- נא לדאוג כי אין ממצא חריג בבדיקות.

בדיקות השגרה בהריון כמקובל, כולל בדיקות תלסמיה, תבחין שליש ראשון כולל בדיקת שקיפות עורפית, תבחין שלישי שני כולל סקר מומים פתוחים באמצעות בדיקת חלבון עוברי AFP בדם האם, בשליש השני להיריון. בכל היריון ניתן לבציע בדיקות במסגרת סל השירותים ומחוצה לו, בדיקות אלה כוללות בין השאר בדיקות סינון של תסמונת דאון, בדיקת אולטראסאונד מפורטת ועוד.בדיקות נוספות הן בדיקות כרומוזומים של העובר- כולל אפשרות נפרדת לביצוע בדיקה מהירה לשלילת הפרעות כרומוזומאליות שכיחות, בדיקת מחלות גנטיות שונות כגון (CMA) לאבחון שינויים כרומוסומיים זעירים, ובדיקות סקר של מחלות גנטיות".

**רמת ביצוע המלצות הייעוץ הגנטי:**

משתנה זה הוא משתנה המחקר החשוב ביותר לפי מטרות המחקר, היות והמשתנה בעל שלושה ערכים בודק את התגובה של האישה/הזוג להמלצות הניתנות במסגרת הייעוץ הגנטי (חוסר ביצוע ההמלצות, ביצוע חלקי להמלצות, וביצוע מלא להמלצות). המדגם חולק לשלוש קבוצות לפי שלושת הערכים האלה, כך שנמצאו בהקבצה הזו הממצאים הבאים:

**טבלה מס'6: שכיחויות רמת הביצוע לפי קטגוריות רמת ביצוע- סופית**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **קבוצה** | **n** | **%** | **מצטברת %** |
| לא ביצעה/ תבצע | 129 | 32.4 | 32.4 |
| ביצוע חלקי להמלצות | 157 | 39.4 | 71.9 |
| ביצוע מלא להמלצות | 110 | 27.3 | 99.5 |
| כללי | 398 | 100.0 |  |

נמצא כי 129 מהנשים המשתתפות לא בצעו את המלצותיו של היועץ הגנטי (32.4%), 157 מהמשתתפות בצעו את ההמלצות של היועץ הגנטי באופן חלקי (39.4%), ועוד נמצא כי 110 מהמשתתפות מתכננות או כבר ביצעו את המלצותיו של היועץ הגנטי באופן מלא (27.3%). הסיבה בגינה המשתתפת החליטה לא לבציע את ההמלצות של היועץ הגנטי הנה אחד הפריטים אשר נכללו בריאיון, כך שכל משתתפת נתבקשה לפרט את הסיבה להחלטתה. אם ההחלטה הייתה לא לבצע את ההמלצות לתת את הסיבה לכך, ובעת ההחלטה להיענות להמלצותיו של היועץ הגנטי, לפרט את הגורם שעודד את ההחלטה.

טבלה מס' 5 מציגה את הקשר בין סוג ההמלצה שנכללה בהמלצות הייעוץ הגנטי לבין רמת הביצוע. לצורך בדיקת הקשר בין סוג ההמלצה לרמת הביצוע, בוצעה הקבצה באמצעותה חולקו ההמלצות לארבע קטגוריות עיקריות, שלקחו בחשבון את ההמלצה שגרמה לביצוע / אי ביצוע בקרב רוב הנשים שהשתתפו. משתנה זה הותאם להמלצות וסיבות הביצוע או העדרו או ביצוע ההמלצה באופן חלקי.בטבלה מס' 7 מוצג תוצאות מבחן χ2 לבדיקת הקשר בין ההיענות לביצוע ההמלצות של הייעוץ הגנטי לבין סוג ההמלצות שקיבלה הנבדקת.

**טבלה מס' 7: מבחן χ2 בין קבוצות המחקר לפי סוג ההמלצות.**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| רמת ביצוע | בדיקות סקר מגוונות | בדיקה פולשנית | בדיקה למחלה ידועה | סה"כ | sig |
| לא ביצעה | 41 (27.7%) | 68 (39.5%) | 19 (25.6%) | 128  (32.5%) | 0.00 ; P< 0.05    OR=0.75 (0.67-0.84) |
| ביצוע חלקי | 39 (26.4%) | 81 (47.1%) | 36 (48.8%) | 156  (39.4%) |
| ביצוע מלא | 68 (45.9%) | 23 (13.4%) | 19 (25.6%) | 110  (27.9%) |
| סה"כ | 148 (100%) | 172 (100%) | 74 (100%) | 394  (100%) |  |

מהמידע המוצג בטבלה הנוכחית ניתן ללמוד כי קיים קשר מובהק בין סוג ההמלצה אשר נכללה בהמלצותיו של היועץ הגנטי, לבין רמת הביצוע עליה דיווחה המשתתפת. הדבר בלט בכך שהנשים שביצעו את המלצותיו של היועץ הגנטי באופן מלא, אלה נשים שלרוב הומלץ להן בדיקות שגרתיות ובדיקות סקר למחלות ידועות, לעומת זאת רוב הנשים שביצעו באופן חלקי את ההמלצות של היועץ הגנטי (81), או שלחליפין לא ביצעו כלל את המלצותיו (68). היו נשים שהומלץ להן לבצע בדיקות פולשניות, והסירוב לבצע בדיקות אלה הוא שעמד בבסיס הביצוע החלקי או החסר של ההמלצות שנתנו.

מהמידע שנתקבל על ידי הנשים המשתתפות, נמצא כי ההיענות החלקית וחוסר ההיענות נתמכו על ידי הסיבות הבאות: 103 נשים דיווחו על חוסר ביצוע או ביצוע חלקי בגלל מניע דתי (25.6%), 10 נשים דיווחו על בעיית נגישות לטיפול (2.5%), 12 נשים דיווחו כי הסיבה להימנעותן או ביצוע חלקי להמלצות היועץ הגנטי בגלל התנגדות הבעל (3%), 40 מהנשים דיווחו על ביצוע חלקי או אי ביצוע בכלל של המלצותיו של היועץ הגנטי קשורה להמלצה על בדיקה חודרנית המסכנת את חיי העובר וגורמת במקרים מסוימים להפלה כמניע פסיכולוגי (9.9%). סך הנשים שביצעו את ההמלצות באופן חלקי או נמנעו בכלל מלבצע אותן עמד על 284 נשים (72%), מתוכן ענו על השאלה 183 (45.4%).

בפריט ששאל על הגורם שעודד ביצוע ההמלצה של היועץ הגנטי עמדו לראשותה של המשתתפת ארבע סיבות המהוות את הגורם המניע את ההחלטה החיובית לביצוע, ונמצאו כדלקמן: 71 נשים דיווחו כי הגורם שעזר להם לקבל את ההחלטה היה גורם דתי בגלל תזמון גילוי הבעיה , או לחליפין, בגלל רמת סיכון נמוכה לחיי העובר (39.7%), 71 נשים נוספות נשענו על המלצת היועץ הגנטי (39.7%). סך הנשים שביצעו את המלצותיו של היועץ הגנטי הוא 110 נשים (27.91%).

**רמת דתיות וביצוע ההמלצות:**

על מנת לערוך השוואה בין קבוצות המחקר בהתאם למשתנה הדתיות, ערכנו חלוקה של הנשים אשר השתתפו במחקר לשתי קבוצות "דתיות" ו"לא דתיות", באמצעות הקבצת "הדתיות והדתיות מאוד" בקבוצה הראשונה, ושל "החילוניות והמסורתיות" בקבוצה השנייה, בהתאמה. השכיחויות של המשתנה המקובץ החדש, 223 נשים "לא דתיות" (55.3%), ו- 176 נשים "דתיות" (43.6%).

**בטבלה מס' 8**  מוצג תוצאות מבחן χ2 לבדיקת הקשר בין ההיענות לביצוע ההמלצות של הייעוץ הגנטי לבין רמת הדתיות של הנבדקת. יש לציין כי המשתנה בצורתו המקורית הנו משתנה על סולם הנע בין חילונית עד דתייה אדוקה. נמצאה כי קיים קשר מובהק בין רמת הדתיות לבין רמת ביצוע המלצותיו של היועץ הגנטי(**χ2**=45.16; P< 0.05; 0.000)**.**

**טבלה מס' 8: מבחן χ2 בין קבוצות המחקר לפי רמת הדתיות של האישה.**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **רמת ביצוע** | **דתיה** | **לא דתיה** | **קבוצה כללית** | **sig** |
| **לא ביצעה** | 86 (21.5%) | 45 (11.6%) | 131 (32.8%) | 0.00001 ; P< 0.05    (OR= 1.7, 95%CI=1.5-2.0). |
| **ביצוע חלקי** | 65 (16.3%) | 93 (23.2%) | 158 (39.6%) |
| **ביצוע מלא** | 25 (6.3%) | 85 (21.1%) | 110 (27.5%) |
| **כללי** | 176 (44.1%) | 223 (55.9%) | 399 (100%) |  |

**איכות שירותי הייעוץ הגנטי וההיענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי**

כאמור, משתנה איכות השירות הנו משתנה אשר מהווה את ממוצע פרטי הריאיון אשר בדקו את טיב ואיכות השירותים המוצעים במכון לגנטיקה בקרב הנשים המשתתפות. על כן, ניתן להשוות בין שלושת קבוצות המחקר, לפי שלוש רמות הביצוע של המלצות הייעוץ הגנטי, לבין מדד טיב השירות ואיכותו. לצורך בדיקת ההבדל בין הקבוצות נעשה שימוש במבחן F לניתוח שונות (one way anova).

טבלה מס' 9 מציגה את נתוני הסטטיסטיקה התיאורית של משתנה האיכות בקרב שלושת קבוצות המחקר ומבחן F לניתוח שונות.

**טבלה מס' 9: ניתוח שונות חד-כיווני לאיכות השירות לפי רמת הביצוע**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **N** | **ממוצע** | **סטיית תקן** | **מינימום** | **מקסימום** |
|  |  |  |  |  |  |
| **לא ביצעה/ תבצע** | 131 | 3.46 | 0.53 | 2 | 4.9 |
| **ביצוע חלקי** | 156 | 3.51 | 0.48 | 2.33 | 4.83 |
| **ביצוע מלא** | 110 | 3.57 | 0.60 | 2.17 | 4.83 |
| **כללי** | 397 | 3.51 | 0.53 | 2 | 4.83 |
| **(N=396; F=1.14; df=394; sig=0.318;p<0.05)** | | | | | |

מהנתונים המוצגים בטבלה מס' 9, ניתן לראות כי לא קיים הבדל מובהק בין שלושת קבוצות המחקר במשתנה טיב ואיכות השירות המוצעים במסגרת המכון לגנטיקה. מכאן, נראה כי לא הייתה השפעה של טיב איכות השירות על הכוונה לביצוע המלצותיו של היועץ הגנטי. סביר כי הדבר נובע מכך שכל המטופלות שהשתתפו במחקר עד נקודה זו הגיעו ממכון גנטי אחד, וצפוי כי רמת השירות הוערכה באופן זהה בין המשתתפות על רמות ביצוען להמלצות.

**רמת ההכנסה של משק הבית ורמת ביצוע ההמלצות:**

על מנת לערוך השוואה בין קבוצות המחקר בהתאם למשתנה רמת ההכנסה, ערכנו חלוקה של הנשים אשר השתתפו במחקר לשתי קבוצות "מתחת לממוצע" ו "בממוצע ומעלה", באמצעות הקבצת "מתחת להכנסה הממוצעת, הרבה מתחת להכנסה הממוצעת במשק" בקבוצה הראשונה, ושל "סביב הכנסה ממוצעת, מעל הכנסה ממוצעת והרבה מעל ההכנסה הממוצעת במשק" בקבוצה השנייה, בהתאמה. השכיחויות של המשתנה המקובץ החדש, 152 נשים "מתחת להכנסה הממוצעת" (38.09%), ו- 247 נשים "מעל ההכנסה הממוצעת במשק" (61.30%).בטבלה מס' 10 מוצג תוצאות מבחן χ2 לבדיקת הקשר בין ההיענות לביצוע ההמלצות של הייעוץ הגנטי לבין רמת ההכנסה של הנבדקת. יש לציין כי המשתנה בצורתו המקורית הנו משתנה על סולם הנע בין הרבה מתחת להכנסה הממוצעת במשק, עד הרבה מעל ההכנסה הממוצעת במשק (טווח-1-5). מהנתונים המוצגים בטבלה (10), ניתן לראות כי קיים קשר מובהק בין רמת ההכנסה של הנבדקת לבין רמת ביצוע המלצותיו של היועץ הגנטי, הדבר בלט בקרב הקבוצה השנייה והשלישית, בקבוצת הנשים שביצעו חלקית את ההמלצות של היועץ הגנטי: נמצא כי נשים שתיארו את הכנסתם מתחת לממוצע ההכנסה החודשית נטו לבצע פחות מההמלצות, בעוד שבקבוצת הביצוע המלא, נמצא כי נשים עם הכנסה חודשית ממוצעת מעל הממוצע נטו לבצע יותר את כל ההמלצות בקטגוריית הביצוע המלא (**χ2**=11.46; P< 0.05; 0.0000) .

**טבלה מס' 10: מבחן χ2 בין קבוצות המחקר לפי רמת ההכנסה של משק הבית.**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **רמת ביצוע** | **מתחת** | **מעל** | **קבוצה כללית** | **Sig** |
| **לא ביצעה** | 65 (42.7%) | 66 (26.72%) | 131 (32.8%) | 0.003 ; P< 0.05  **χ2**=11.46  (OR= 1.6, 95%CI=1.4-1.8) |
| **ביצוע חלקי** | 54 (35.5%) | 104 (42.10%) | 158 (39.5%) |
| **ביצוע מלא** | 33 (21.7%) | 77 (31.17%) | 110 (27.5%) |
| **כללי** | 152 (100%) | 247 (100%) | 399 (100%) |  |

**ניתוח חד משתני:** בוצעו ניתוחים חד משתנים לבדיקת הקשר להיענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי בקרב המשתתפות. מהניתוח החד משתני בסוגיית הקשר בין ביצוע בדיקות לנשאות מחלות גנטיות של בני הזוג לבין ההיענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי, נמצא כי 69.7% מהנשים אשר ביצעו הן בעצמן או בני זוגן בדיקות לנשאות מחלות גנטיות ביצעו את המלצות הייעוץ הגנטי, לעומת 48.8% בקרב נשים אשר דווחו שלא ביצעו בדיקות לנשאות מחלות גנטיות, ההבדל באחוז ההיענות היה מובהק סטטיסטי (PV=0.009). הסיכוי להיענות להמלצות הייעוץ היה גבוה פי 1.4 באופן מובהק בקרב נשים אשר ביצעו בדיקות לנשאות מחלות גנטיות לעומת נשים שלא ביצעו בדיקות לנשאות מחלות גנטיות (OR= 1.4, 95%CI=1.3-1.6).

בסוגיית הקשר בין גיל לבין ההיענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי, נמצא כי 69.8% מהנשים מתחת לגיל 35 ביצעו את המלצות הייעוץ הגנטי לעומת 61.7% בקרב נשים מעל גיל 35, ההבדל באחוז ההיענות לא היה מובהק סטטיסטי (PV=0.1). הסיכוי להיענות להמלצות הייעוץ היה גבוה פי 1.4 באופן מובהק בקרב נשים צעירות לעומת מבוגרות (OR= 1.4, 95%CI=0.9-2.5).

בסוגיית הקשר בין היסטוריה של הפלה טבעית בעבר לבין ההיענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי, נמצא כי 68.6% מהנשים אשר דווחו על היסטוריה של הפלה טבעית ביצעו את המלצות הייעוץ הגנטי, לעומת 67.1% בקרב נשים ללא היסטוריה של הפלה טבעית, ההבדל באחוז ההיענות לא היה מובהק סטטיסטי (PV=0.8). הסיכוי להיענות להמלצות הייעוץ היה גבוה פי 1.48 באופן מובהק בקרב נשים שהיה להן הפלה טבעית לעומת נשים ללא היסטוריה של הפלה טבעית (OR= 1.48, 95%CI=1.3-1.6).

בסוגיית הקשר בין השכלה לבין ההיענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי נמצא כי 61.6% מהנשים אשר השכלתן הייתה נמוכה מ-12 שנות לימוד ביצעו את המלצות הייעוץ הגנטי לעומת 75.3% בקרב נשים שהיה להן השכלה מעל 12 שנות לימוד, ההבדל באחוז ההיענות היה מובהק סטטיסטי (PV=0.004). הסיכוי להיענות להמלצות הייעוץ היה גבוה פי 1.7 באופן מובהק בקרב נשים שהיה להן השכלה מעל 12 שנות לימוד לעומת אלו שהשכלתן נמוכה מ-12 שנות לימוד (OR= 1.7, 95%CI=1.4-1.9).

לגבי סוגיית הקשר בין נשואי קרובים לבין ההיענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי, נמצא כי 68.5% מהנשים אשר היה להן קרבה מדרגה ראשונה עם בן הזוג ביצעו את המלצות הייעוץ הגנטי לעומת 66.8%% בקרב נשים שלא היה להן כלל קרבה משפחתית עם בן הזוג, ההבדל באחוז ההיענות לא היה מובהק סטטיסטי (PV=0.7). הסיכוי להיענות להמלצות הייעוץ היה גבוה פי 1.6 באופן מובהק בקרב נשים שהיה להן קרבה משפחתית מדרגה ראשונה עם בן זוגן לעומת נשים ללא קרבה (OR= 1.6, 95%CI=1.3-1.8).

בסוגיית הקשר בין בעלות על ביטוח משלים לבין ההיענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי, נמצא כי, 70% מהנשים אשר היה להן ביטוח משלים ביצעו את המלצות הייעוץ הגנטי לעומת 61.9% בקרב נשים שלא היה להן ביטוח משלים, ההבדל באחוז ההיענות לא היה מובהק סטטיסטי (PV=0.1). הסיכוי להיענות להמלצות הייעוץ היה גבוה פי 1.56 באופן מובהק בקרב נשים ללא ביטוח משלים לעומת נשים עם ביטוח משלים (OR= 1.56, 95%CI=1.3-1.8).

**ניתוח רב משתני:**

בוצע ניתוח רב משתני לאיתור הגורמים הקשורים להיענות לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי בקרב הנשים המשתתפות במחקר, בו הוכנסו המשתנים אשר יצאו מובהקים בניתוח החד-משתנים שבוצע תחילה, הטבלה מס' 11 מציגה את הנתונים. במודל רגרסיה רב משתני נמצא כי משתנה רמת ההכנסה ומשתנה הדתיות קשורים באופן מובהק להיענות ליישום המלצות הייעוץ הגנטי. [יחס צולב לגבי דת 3.4 (95% רווח סמך 2.1-5.3), יחס צולב לגבי הכנסה 1.9 (95% רווח סמך 1.2-3.0)].

**טבלה מס' 11: ניתוח רב משתני**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **מודל 1** | **OR**  **(95% CI)** | **PV** |
| **גיל**  (מבוגרות לעומת צעירות)  **הכנסה**  (מעל ההכנסה הממוצעת במשק לעומת מתחת לרמת ההכנסה הממוצעת במשק)  **דתיות**  (לא דתיות לעומת דתיות)  **השכלה**  (מעל 12 שנות לימוד לעומת פחות מ-12שנות לימוד)  **היסטוריה של הפלות**  (כן לעומת לא)  **נשואי קרובים**  (נשואי קרובים לעומת נשואים רחוקים)  **ביטוח משלים**  (ללא ביטוח לעומת ביטוח) | 0.8  (0.5-1.3)  1.7  (1.04-2.8)  3.37  (2.1-5.3)  1.4  (0.8-2.3)  0.8  (0.5-1.3)  1.3  (0.8-2.1)  1.03  (0.6-1.7) | 0.4  0.3  <0.0001  0.1  0.5  0.2  0.9 |
| **מודל 2** |  |  |
| **דתיות**  (לא דתיות לעומת דתיות)  **הכנסה**  (מעל ההכנסה הממוצעת במשק לעומת מתחת לרמת ההכנסה הממוצעת במשק) | 3.4  (2.1-5.3)  1.9  (1.2-3.01) | <0.0001  0.005 |

**מסקנות והמלצות:**

הממצאים אשר הוצגו מראים שישנה שכיחות לא גבוהה (27.5%) ברמת ביצוע מלא של המלצות הייעוץ הגנטי בקרב נשים מהאוכלוסייה הערבית בישראל, ולחלק ניכר מהנשים אשר השתתפו קיימים סייגים והם מתבטאים ברמות הביצוע החלקיות של ההמלצות (%39.20). בקרב קבוצה זו המניעים שהיוו את ההגבלה ברמת הביצוע במיוחד היו פחד מהפלה וסיכון מוגבר לעובר (N=65; 16.3%).מאידך, נמצאה רמת אי היענות לביצוע ההמלצות בקרב נשים שנמקו בסיבה דתית וחוסר הסכמה מצד הבעל. כאמור, מהמידע שנתקבל על ידי הנשים המשתתפות, נמצא כי ההיענות החלקית וחוסר ההיענות נתמכו על ידי הסיבות הבאות: 103 נשים דיווחו על חוסר ביצוע או ביצוע חלקי בגלל מניע דתי (25.6%), 10 נשים דיווחו כי הסיבה להימנעותן או ביצוע חלקי להמלצות היועץ הגנטי בגלל התנגדות הבעל (2.4%), 65 מהנשים דיווחו על ביצוע חלקי או אי ביצוע בכלל להמלצותיו של היועץ הגנטי בגלל ההמלצה על בדיקה חודרנית המסכנת את חיי העובר וגורמת במקרים מסוימים להפלה (16.13%), סך הנשים שביצועו את ההמלצות באופן חלקי או הימנעו לביצוע ההמלצות עמד על 286 נשים 71.9%)).

מהממצאים ניתן לראות כי קיים קשר מובהק בין סוג ההמלצה אשר נכללה בהמלצותיו של היועץ הגנטי לבין רמת הביצוע עליה דיווחה המשתתפת. הדבר בלט בכך שנשים שביצעו את המלצותיו של היועץ הגנטי באופן מלא (N=110; %27.30), הן נשים שלרוב הומלץ להן לבצע בדיקות שגרתיות ובדיקות גנטיות במסגרת סקר אוכלוסייה למחלות ידועות, כולן בדיקות דם פשוטות לאם. בעוד שרוב הנשים שביצעו באופן חלקי את ההמלצות של היועץ הגנטי (N=157; 39.40), או שלא ביצעו כלל את המלצותיו (N=129; 32.4%) הן נשים שהומלץ להן לבצע בדיקות פולשניות, שקשורות לסיכון להפלה וסיכון לעובר ניתן לראות כי המניעים לביצוע ו/או אי ביצוע המלצותיו של היועץ הגנטי טמונים בחששות על חיי העובר והסיכונים הכרוכים בבדיקות פולשניות.

לגבי רמת ההכנסה של משק הבית, ולאחר בדיקה מעמיקה של נושא ההכנסה, הצטבר מידע המעיד על קיום קשר בין משתנה רמת ההכנסה לבין רמת הביצוע של המלצותיו של היועץ הגנטי, כך שנמצא כי נשים שתיארו את הכנסת המשפחה מתחת לממוצע ההכנסה החודשית, נטו פחות לבצע המלצות, בעוד שבקבוצת הביצוע המלא, נמצא כי נשים עם הכנסה חודשית ממוצעת מעל הממוצע, נטו לבצע יותר את כל ההמלצות בקטגוריית הביצוע המלא (**χ2**=11.46; P< 0.05; 0.003), נמצא כי רמת הדתיות שהייתה הטרוגנית בין המשתתפות, גרמה לשונות במידת ההיענות לביצוע המלצות היועץ הגנטי במלואן. העובדה כי בחלק ניכר מהסיבות של ההימנעות מביצוע המלצות אלה היה גורם דתי הכריעה בחלק מהמקרים לכוון אי ביצוע המלצות היועץ הגנטי, ונמצא כי קיים קשר מובהק בין רמת הדתיות לרמת ביצוע המלצות היועץ הגנטי (**χ2**=45.16; P< 0.05; 0.000). הנטייה להימנעות מביצוע ההמלצות הייתה דומה בין שתי הקבוצות, אך המובהקות בהבדל נבעה משתי הקבוצות הנוספות, כך שקבוצת הביצוע החלקי כללה נשים פחות דתיות, והקבוצה של הביצוע המלא כללה נשים פחות דתיות יותר במובהק (ראה טבלה 5).

טיב השירות ורמת איכותו, היה אחד המשתנים אשר נבדק במסגרת המחקר הנוכחי, אך נמצא כי לא הייתה השפעה לטיב השירות על רמת ביצוע המלצותיו של היועץ הגנטי, ואין טיב איכות השירות נמנה על המשתנים המעודדים נשים לביצוע המלצות היועץ הגנטי או להתנגד להן, על אף העובדה כי ההסבר ואיכות התרגום והשירותים המוצעים במסגרת המכון לייעוץ הגנטי נמדדו במדדים גבוהים, המבשרים על שביעות רצונן של הנשים המבקרות במסגרת המכון לייעוץ גנטי. עם זאת, יש להדגיש כי כל המטופלות קיבלו ייעוץ במכון לגנטיקה אחד, והמחקר כנראה משקף רמת שירות ומקצועיות אחידה בין חברי הצוות השונים.

ניתן לראות מהמידע שנתקבל כי המידע אודות נתונים מילדותיים הוא גורם בולט לפניה והפניה לייעוץ גנטי, כך שלרוב הנשים שהשתתפו היו סיבות מיילדותיות ומחלות תורשתיות במסגרת משפחותיהן ו/או משפחות הבעלים שלהן. סיבת ההפניה לייעוץ הגנטי נמצאה כמשתנה טריוויאלי שלא נמצא קשור באופן הדוק לביצוע ההמלצות של היועץ הגנטי בקרב הנשים המשתתפות. ניתן להבחין במספר הפלות גבוה במיוחד בקרב המשתתפות אשר הסתכם ב-368 (בקרב 194 נשים), אומנם לא נמצא קשר בין היסטוריה של הפלה ובין יישום המלצות היועץ הגנטי. על כן, ניתן להסיק כי גורם היסטוריה של הפלה על אף שהיווה אחד הגורמים המכריעים בפנייה לשירותי הייעוץ הגנטי, לא היווה גורם הקשור לביצוע ההמלצות או העדר.

כנראה היסטוריה של הפלה גרמה לבני הזוג לפנות ליעוץ הגנטי בתקווה לתועלת, אומנם כשהומלץ להן בדיקות פולשניות וחודרניות העדיפו לא לבצע את ההמלצות או לבציע באופן חלקי כיוון שבדיקות אלה עלולות גם כן לסכן את ההיריון הנוכחי.

לסיכום מהמחקר הנוכחי ישנן שתי סוגיות עיקריות חשובות, הראשונה הנה הגורמים שהיוו גורם מכריע בהחלטה לביצוע ההמלצות הייעוץ הגנטי והשנייה הנה האמצעי שיש לנקוט לטיפול בסוגיות הללו.

היות וכאמור, נמצא כי רמת ההכנסה הנה גורם מכריע בקבלת ההחלטה לביצוע המלצות הייעוץ הגנטי, ניתן לקשור את הסוגיה לרמה סוציו אקונומית של האישה המשתתפת, שכן יש לשקול מדיניות המאפשרת לאישה עם חוסר משאבים כלכליים לבצע את כלל הבדיקות ללא תשלום, וכן להשקיע ברמת המודעות בקרב נשים אלו, במיוחד שמדובר בנשים בכפרים בעלות השכלה תיכונית ומטה. קבוצה נוספת היא הנשים הדתיות, שכן נמצא כי קיים קשר מובהק סטטיסטי בין רמת הדתיות לבין רמת ההיענות לביצוע המלצות היועץ הגנטי, נשים דתיות נוטות להימנע מביצוע המלצות היועץ הגנטי, הדבר מחייב העלאת המודעות בשילוב אנשי דת בוועדות האתיקה בבתי חולים ובמכונים לייעוץ גנטי, שכן יעלו את המודעות כי קיימת אפשרות לביצוע המלצות אלה, כולל בדיקות חודרניות ופולשניות, כולל הפסקת היריון עד גיל היריון מסוים לפי הדת וההלכה האסלאמית.

**רשימת מקורות:**

1. אלון – שלו ס., בשאראת ב., יש מקום לשיפור, הרפואה ,2009 :22 ,63-65 .
2. Bennett Rl, Hampel Hl, Mandell Jb, Marks Jh.; Genetic counselors: translating genomic science into clinical practice. The journal of clinical investigation, 2003; 112:1274-1279.
3. Caulfield, T.; The commercialization of human genetics: profits and problems. [*Mol. Med. Today*, 1998 Aug; 4(8):335-6.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9755451.1)
4. שוחט מ., הכל גנטיקה. *המדריך הרפואי להצלחה בהריון וגנטיקה בכלל*. הוצאת דיונון, אוניברסיטת תל אביב, 2003.
5. United Kingdom Central Council for Nursing, Midwifery and Health Visiting; Guidelines for Professional Practice. 1996, available in: http://www.nmc-uk.org /Documents/Archived%20PublicationsUKCC%20Archived%20Publications/Guidelines%20for%20Professional%20Practice%20January%201996.PDF

. 6 [Zlotogora J](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Zlotogora%20J%22%5BAuthor%5D), [Reshef N](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Reshef%20N%22%5BAuthor%5D).; Prenatal Testing for genetic Disorders among Arabs. *Prent .Diagn.,* 1998;18:219-224

7. [Sher C](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Sher%20C%22%5BAuthor%5D), [Romano-Zelekha O](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Romano-Zelekha%20O%22%5BAuthor%5D), [Green MS](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Green%20MS%22%5BAuthor%5D), [Shohat T](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Shohat%20T%22%5BAuthor%5D).; Factors affecting performance of prenatal testing by Israeli Jewish women. *Am. J. Med. Gene.,* 2003; 121A ; 418-422.

8. [Sher C](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Sher%20C%22%5BAuthor%5D), [Romano-Zelekha O](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Romano-Zelekha%20O%22%5BAuthor%5D), [Green MS](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Green%20MS%22%5BAuthor%5D), [Shohat T](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Shohat%20T%22%5BAuthor%5D).; Utilization of prenatal genetic testing by Israeli Moslem women: a national survey. *Clin. Genet.*, 2004; 65:1-5

9. Sharkia, R. Athamny, E. Khatib, M. Sheikh-Muhammad, A. Azem, A. and Mahajnah, M. (2011). Consanguinity and Its Effect on Morbidity and Congenital disorders among Arabs in Israel. In: *Human Genetic diseases,* Dijana Plaseska-Karanfilska (Ed.), ISBN: 978-953-307-936-3, InTech, Available in: <http://www.intechopen.com/articles/show/title/consanguinity-and-its-effect-on-morbidity-and-congenital-disorders-among-arabs-in-israel>

10. Burke W., Pinsky LE., Press NA.; Categorizing genetic tests to identify their ethical, legal, and social implications. *Am. J. Med. Genet.,* 2001; 106:233-240.

11. [National Society of Genetic Counselors](http://www.nsgc.org), available in: <http://www.nsgc.org>

12. Khitam M., et al., Determinates of underutilization of amniocentesis among Israeli Arab women, 2010, Prenat Diagn, 30: 138-143.

13. [Al-Gazali LI](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Al-Gazali%20LI%22%5BAuthor%5D).; Attitudes toward Genetic Counseling in the United Arab Emirates. Community Genetics , Mar 2005 ;8,1; Health Module: 48-51

14. [Barnoy S](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Barnoy%20S%22%5BAuthor%5D)., [Appel D](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Appel%20D%22%5BAuthor%5D)., [Peretz C](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Peretz%20C%22%5BAuthor%5D)., [Meiraz H](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Meiraz%20H%22%5BAuthor%5D)., [Ehrenfeld M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Ehrenfeld%20M%22%5BAuthor%5D). ; Genetic testing, genetic information, and the role of maternal –child health nurses in Israel. Journal of Nursing Scholarship, 2006; 38(3), 219-224.

15. לוי ע, השפעת מגדר , סמכות אפיסטמית עצמית וסמכות אפיסטמית המיוחסת לאחות /רופאה על כוונת ביצוע בדיקות גנטיות . עבודת גמר לתואר מוסמך . האוניברסיטה בחוג לסיעוד . אוניברסיטת תל אביב (2007)

16. אלון-שלו ס., כרמי ר., לבנטל א., זולטוגורה י., תוכנית מקיפה למניעת מחלות תורשתיות בערביי ישראל. הרפואה, 2003; 142, חוב' י"א: 792-794

17. Fraser, F.C., Genetic Counseling . Am. J. Hum. Genet. 1974, 26: 636-659.

18. Joanna S. Zeiger; The Effect of Genetic Counseling on Prenatal Diagnosis Knowledge in Women Of Advanced Maternal Age. Abstract of Master Degree Thesis, March 10.1995, Northwestern University.

19. [Roberts CD](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Roberts%20CD%22%5BAuthor%5D), [Stough LD](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Stough%20LD%22%5BAuthor%5D), [Parrish LH](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Parrish%20LH%22%5BAuthor%5D).; The Role of Genetic Counseling in the Elective Termination of Pregnancies Involving Fetuses with Disabilities. The Journal of Special Education, 2002; Vol.36, No.1, pp.48-55.

20. מלכיאל א , גרנט מ , שגיא מ, ברזיס מ , האם ניתן לשפר את ההסבר לאישה לפני דיקור מי שפיר , הרפואה : 147 , חוב" אי,ינואר 2008 .

21. [Julian-Reynier C](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Julian-Reynier%20C%22%5BAuthor%5D), [Macquart-Moulin G](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Macquart-Moulin%20G%22%5BAuthor%5D), [Moatti JP](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Moatti%20JP%22%5BAuthor%5D), [Aurran Y](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Aurran%20Y%22%5BAuthor%5D), [Chabal F](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Chabal%20F%22%5BAuthor%5D), [Aymé S](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Aym%C3%A9%20S%22%5BAuthor%5D).; Reasons for women's non-uptake of amniocentesis. Prenatal Diagnosis, 1994; 14: 859-864

22. Tarabeia J., Amitai Y., Green M.; Differences in Infant Mortality Rates between Jews and Arabs in Israel 1975–2000. IMAJ, 2004; 6: 403-407.

23. אורלי רומנו – זליכה , קרן שר , תמי שוחט ,שימוש בבדיקות גנטיות לאבחון טרום לידתי על ידי נשים הרות בישראל , המרכז הלאומי לבקרת מחלות תת- תחום מומים מולדים, יוני 2002, זמין באתר- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12838566> .

24. לסר,י .(1998) . החשיפה לטכנולוגיה מילודתית קבלת החלטות בתנאים של ריבוי אינפורמציה ואי וודאות . עבודת גמר לתואר דוקטורט ,אוניברסיטת בר אילן .רמת גן ,ישראל.

25. Lewando- Hundt et al.; Knowledge, action and resistance: the selective use of pre natal screening among Bedouin women of the Negev, Israel. Sco. Sci. Med., 2001; 52: 561-569.

26. Mammi I et al., Utilization of genetic counseling by parents of a child or fetus with congenital malformation in North-East Italy. Am. J. Med. Genet. A., 2003; 121:214-218.

27. Bennett RL, Hampel HL, Mandell JB, Marks JH.; Genetic counselors: translating genomic science into clinical practice. The journal of clinical investigation, 2003; 112:1274-1279.

28. Remennick, l, The quest for the perfect baby: why do Israeli women seek prenatal genetic testing?, Sociology of health and illness ;vol .No 28; (1) 2006 :21-53.

29. Dolev ,y , Between Mothers , Fetuses and Society : Reproductive Genetics in the Israeli – Jewish Context . Nashim ; A Journal of Jewish Women Studies and Gender, 2006; Issues 12: 129-150.

30.[Raz AE](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Raz%20AE%22%5BAuthor%5D), [Atar M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Atar%20M%22%5BAuthor%5D).; Nondirectiveness and its lay interpretations: the effect of counseling style, ethnicity and culture on attitudes towards genetic counseling among Jewish and Bedouin respondents in Israel. Journal of Genetic Counseling; 2003, Vol.12, No.4.

31. Janz,NK, Becker MH.; The health belief model; A decade later. Health Education Quarterly, 1984, 11(1), 1-47,

32. זליקמן ל , הקשר בין תפיסת סיכון , היפוכונדריה וחרדה תכונתית לבין ביצוע בדיקות גנטיות טרום לידתיות . עבודת גמר לתואר מוסמך במדעי הבריאות . אוניברסיטת תל-אביב (2007) .

33. [Lewando-Hundt G](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Lewando-Hundt%20G%22%5BAuthor%5D), [Shoham-Vardi I](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Shoham-Vardi%20I%22%5BAuthor%5D), [Beckerleg S](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Beckerleg%20S%22%5BAuthor%5D), [Belmaker I](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Belmaker%20I%22%5BAuthor%5D), [Kassem F](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Kassem%20F%22%5BAuthor%5D), [Jaafar AA](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Jaafar%20AA%22%5BAuthor%5D).; Knowledge, Action and resistance: the selective use of Pre-natal Screening among Bedouin Women of the Negev Israel. Social Science and Medicine; 52(2001)561-569.

34. [Awwad R](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Awwad%20R%22%5BAuthor%5D), [Veach PM](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Veach%20PM%22%5BAuthor%5D), [Bartels DM](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Bartels%20DM%22%5BAuthor%5D), [LeRoy BS](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22LeRoy%20BS%22%5BAuthor%5D).; Culture and Acculturation Influences of Prenatal Genetic Counseling. J. Genet. Counsel.; ( 2008) 17: 101-106

35. Boyle CM.; Difference between patients and doctors interpretation of some common medical terms. BMJ; 1970; 1; 286-9

36. [Edwards A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Edwards%20A%22%5BAuthor%5D), [Elwyn G](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Elwyn%20G%22%5BAuthor%5D), [Covey J](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Covey%20J%22%5BAuthor%5D), [Matthews E](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Matthews%20E%22%5BAuthor%5D), [Pill R](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Pill%20R%22%5BAuthor%5D).; Presenting risk information review of the effects of " framing " and other manipulations on patient outcomes . J. Health Commun., 2001 ; 6:61-82 .

37. Lesser Y, Rabinowitz J.; Elective Amniocentesis in low – risk pregnancies decision making in the era of information and uncertainty . Am. J. Public Health, (2001) 91(4):639-41

38. <http://www.cbs.gov.il/reader>

39. המרכז הלאומי לבקרת מחלות, משרד הבריאות. מצב בריאות האוכלוסייה הערבית בישראל 2004. המרכז הרפואי ע"ש שיבא, תל השומר, (2005)

40. דוח ניתונים לאומיים של תמותת תינוקות וילדים עד גיל 5 בישראל - 2005, המחלקה לאם, לילד ולמתגבר, משרד הבריאות, 20דצמבר 2006.

41. המרכז הלאומי לבקרת מחלות, משרד הבריאות. מצב בריאות האוכלוסייה הערבית בישראל 2004. המרכז הרפואי ע"ש שיבא , תל השומר , ( 2005).

42. [Zlotogora J](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Zlotogora%20J%22%5BAuthor%5D), [Leventhal A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Leventhal%20A%22%5BAuthor%5D), [Amitai Y](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Amitai%20Y%22%5BAuthor%5D).; The impact of congenital malformation and Mendelian diseases on infant mortality in Israel. [Isr. Med. Assoc. J.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=The%20impact%20of%20congenital%20malformation%20and%20Mendelian%20diseases%20on%20infant%20mortality%20in%20Israel), 2003 Jun;5(6):416-8.

43. אלון-שלו ס., כרמי ר., לבנטל א., זולטוגורה י., תוכנית מקיפה למניעת מחלות תורשתיות בערביי ישראל. הרפואה, 2003; 142, חוב' י"א: 792-794.

44. [Jaber L](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Jaber%20L%22%5BAuthor%5D), [Bailey-Wilson JE](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Bailey-Wilson%20JE%22%5BAuthor%5D), [Haj-Yehia M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Haj-Yehia%20M%22%5BAuthor%5D), [Hernandez J](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Hernandez%20J%22%5BAuthor%5D), [Shohat M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Shohat%20M%22%5BAuthor%5D).; Consanguineous matings in an Israeli Arab community. Arch. Pediatr. Adolesc. Med.; 148: 412-415; 1994.

45. [Jaber L](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Jaber%20L%22%5BAuthor%5D), [Merlob P](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Merlob%20P%22%5BAuthor%5D), [Shohat M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=%22Shohat%20M%22%5BAuthor%5D).; High incidence of central nervous system malformations associated with marked parented consanguinity in an Israeli Arab community. Biomed Pharmacpther, 1994;48; 351-354

46. Sharkia R, Azem A, Kaiyal Q, Zelink N, Mahajnah M,. Mental Retardation and Consanguinity in a selected Region of the Israeli Arab Community. Cent. Eur. J. Med., 2010; 5(1):91-96.

47. Aber L., Halpern GJ., Shohat M.; The impact of consanguinity worldwide. Community Genet., 1998; 1: 12-17

48. Sheiner E., Shoham-Vardi I., Weitzman D.; Decision regarding pregnancy termination among Bedouin couples referred to third level ultrasound clinic. Eur. J. Obstet. Gynecol. Repro. Biol, 1997; 76: 141-146.

49.משרד הבריאות, חוק ביטוח בריאות ממלכתי:

<http://www.health.gov.il/LegislationLibrary/Bituah_01.pdf>

50. Rajech Sharkia, Jalal Tarabeia , Esmael Atamany , Muhammad Athamna, Stavit Allon-Shalev. (2015) Factors affecting the utilization of genetic counseling services among Israeli Arab women. *Prenatal Diagnosis*, 35:1-6.