



10-2023

השירות אינו ניתן בכרמל. יש להתקשר ל-2700***בדיקות סקר מולקולריות לאיתור זוגות בסיכון למחלות תורשתיות****מבוא כללי:**

מטרת הבדיקות הגנטיות במסגרת סקר אוכלוסייה היא **לאתר שינויים גנטיים** מסוימים (מוטציות) באנשים **בריאים**, ללא סיפור משפחתי של חולים במחלות הנבדקות. המושג "**נשאות**" מתייחס למצב שבו באדם בריא נמצא שינוי גנטי בגן מסוים. **איגוד הגנטיקאים בישראל ממליץ** מדי תקופה על ביצוע בדיקות גנטיות לכלל הציבור, כאשר סוג ומספר הבדיקות הגנטיות המומלצות לכל זוג תלוי במוצא האתני (עדתי) של שני בני הזוג.

מדובר במחלות חמורות, שכיחות יחסית ושאין ניתנות לריפוי. מרבית המחלות המוצעות לבדיקה (למעט תסמונת X שביר) מועברות בתורשה אוטוזומלית רצסיבית. בצורת תורשה זו אדם חולה יורש שתי מוטציות - בשני העותקים של הגן הקשור למחלה (אחת מאביו ונוספת מאמו). במצבים של נוכחות מוטציה בעותק יחיד של הגן (נשאות) - אין לכך לרוב השלכה משמעותית על המצב הרפואי/בריאותי.

ניתן, **באמצעות בדיקת דם**, לאתר פרט הנושא את המוטציה למחלה. בדרך כלל, במחלות הרצסיביות **ממליצים על בדיקה של אחד מבני הזוג** (בדיקת תסמונת X שביר ומחלת DMD מתבצעת לאישה), והמשך הבירור מתקיים רק אם ישנו ממצא חריג. הבדיקות הגנטיות **מיועדות לזוגות המתכננים הריון או בתחילתו** (עדיף לבצע את הבדיקות הגנטיות לפני הריון). בדיקה של מחלות גנטיות חשובה גם אם לבני הזוג יש כבר ילדים בריאים!

בדיקות אלו מבוצעות פעם אחת בלבד עבור כל שינוי. לפני כל הריון מומלץ להתעדכן לגבי בדיקות גנטיות חדשות או שינוי בנוגע לבדיקות הקיימות. מאידך, בדיקות גנטיות אינן מחליפות ייעוץ גנטי מפורט כשקיים סיכון גבוה לבעיות מולדות במשפחה.

בכל מקרה של סיפור אישי או משפחתי של אחת המחלות הנבדקות בבדיקות, או מחלות/בעיות אחרות, כגון ליקוי שכלי, עיוורון, מחלות שריר, נכות וכד', יש ליידע את הצוות הרפואי מראש, שכן ההחלטה לגבי הנבדק/ת עשויה להיות שונה. כמו כן, יש לציין כי הבדיקות הגנטיות מכוונות לשלילת רוב השינויים הגנטיים הקשורים למחלות הנבדקות, אך לכל בדיקה ישנה **מגבלת דיוק**. יכולת האיתור שונה במחלות השונות ותלויה במוצאם של הנבדקים. במחלות המפורטות להלן יכולת הגילוי הינה 90%-99% במוצאים הנבדקים.

כאשר שני בני זוג נמצאים נשאים, הם יופנו לייעוץ גנטי לקבלת הסבר על תוצאות הבדיקה ועל אבחון טרום לידתי/ טרום השרשתי. למציאת פגם בגן (מוטציה) יש השלכה אפשרית על שאר בני המשפחה. לאור זאת, **במידה ונמצאתם נשאים עליכם ליידע על כך את בני המשפחה הקרובה.**

הבדיקה הגנטית היא בדיקת דם פשוטה, ללא צורך בכל הכנה מוקדמת. חלק מהבדיקות הגנטיות מבוצעות במימון משרד הבריאות (בדיקות מומלצות), האחרות כרוכות בתשלום או שימוש בביטוח רפואי משלים (בדיקות מוצעות או בדיקות לא מומלצות). התוצאות מתקבלות תוך **6-8 שבועות**.

לחברי קופת חולים כללית, התוצאות התקינות יופצו online באתר או באפליקציה של כללית. אני מסכים/ה שבמקרה של תוצאה חריגה תתקבל שיחה טלפונית והתוצאה החריגה תשלח בדואר האלקטרוני מאובטח הרשום מטה. כמו-כן, התוצאות יופצו online.



בדיקות מומלצות לכלל האוכלוסייה

תסמונת X שביר (Fragile X)

תסמונת זו מאופיינת בליקוי שכלי ברמות שונות, וכוללת קשיי למידה, קשיי דיבור ותקשורת, היפראקטיביות, אוטיזם ובעיות התנהגותיות שונות. שכיחות התסמונת: 1:1000 זכרים ו- 1:2500 נקבות הלוקים בליקוי שכלי. הגן הקשור למחלה נמצא על כרומוזום X. גן פגום עובר שינוי באורך. פרטים שלהם שינוי קצר בגן (מוטציה חלקית), נקראים נשאים והם בריאים.

זכרים שלהם שינוי ארוך בגן (מוטציה מלאה) הינם חולים במחלה, אך רק כ-50% מהנקבות עם מוטציה מלאה יהיו עם ביטוי לקיני. מוטציה חלקית הופכת להיות מוטציה מלאה רק כשהיא עוברת בתורשה דרך אם נשאית ועוברת הגברה באורך. על פי הערכות, אחת מכל 150 נשים בריאות באוכלוסייה הכללית, ללא כל סיפור משפחתי, הינה נשאית למוטציה חלקית ולכן הינה בסיכון ללידת ילדים עם התסמונת.

בשנת 2011 הוכנסה שיטה מדויקת יותר לאיתור נשאות ל-X שביר. במידה והאישה נבדקה לפני שנת 2011, ניתן לחזור על הבדיקה במימון פרטי.

מחלת ניוון שרירים על שם דושן DMD

מחלת דושן (Duchenne muscular dystrophy) מאובחנת בכ-4000-1:3500 זכרים ומאופיינת בניוון שרירים מתקדם שמתחיל להופיע בגיל הילדות המוקדמת, גורם לחוסר יכולת להלך בעשור השני ובהמשך, ברוב המקרים, לתמותה בעשור השני - שלישי לחיים. המחלה נגרמת עקב שינוי (מוטציה, לרוב מסוג חסר או הכפלה) בגן דיסטרופין Dystrophin הנמצא על כרומוזום X. המחלה מתבטאת באופן חמור יותר בזכרים שלהם כרומוזום X אחד בלבד.

במקרים נדירים יתכן ביטוי קליני גם בנקבות, אך רובן לא יסבלו מהמחלה במלוא חומרתה אלא מסימנים קלים יותר כגון חולשת שרירים קלה ופגיעה בשריר הלב (קרדיומיופטיה).

שינויים (לרוב מסוג אחר) באותו הגן גורמים גם למחלת בקר (Becker) שביטויה הקליני בזכרים קל יותר עם גיל אבחנה מאוחר יותר והתקדמות איטית יותר של ניוון שרירים.

הבדיקה לאיתור נשאות שמבוצעת לנשים מיועדת לאתר שינויים מסוג חסר או הכפלה בגן. בדיקה זאת יכולה לאתר קרוב ל-80% מהנשים הנשאות.

תוצאה תקינה אינה שוללת לחלוטין את הסיכון לעובר חולה. קיימות לכך כמה אפשרויות:

1. בחלק מהמקרים המחלה נובעת משינוי (מוטציה) אחר שאינו נבדק בבדיקת נשאות (לדוגמה - מוטציה נקודתית).
2. עד שלישי מהמקרים המאובחנים של חולי דושן אינם מורשים מאם נשאית אלא כתוצאה משינוי (מוטציה) חדש שארע לראשונה אצל העובר (De Novo).

מחלת סיסטיק פיברוזיס (Cystic Fibrosis)

מחלה זו הינה מחלה חמורה, הפוגעת בתפקוד הריאות והלבלב וגורמת לתמותה בגיל צעיר. החולים סובלים מדלקות ריאה חוזרות, הגורמות בהדרגה להרס הריאות. כתוצאה מהפגיעה הממושכת בריאות נגרם נזק גם ללב והחולים מגיעים למצב בו הם זקוקים להשתלת לב-ריאות. תוחלת החיים של החולים משתנה בהתאם לחומרת המחלה, אולם בדרך-כלל, נעה בסביבות 20-30 שנה.

שינויים שכיחים בקרב יהודים אשכנזים ואירופאים ככלל, אך מצויים בכל העדות בישראל. בקרב יהודים אשכנזים ואירופאיים שכיחות הנשאים היא כ-1:22. ניתן כיום לאתר 97% מנשאי השינויים בגן בקרב אשכנזים ובקרב יוצאי טוניס, וכ- 90% מנשאי השינויים בגן בקרב יוצאי מרוקו, לוב, טורקיה וגרוזיה.

בקרב יהודים מעדות אחרות ובקרב ערבים, ניתן כיום לאתר כ-85%-50% מנשאי הגן למחלה. לא ניתן היום לבדוק את מצב הנשאות של יוצאי הודו, אתיופיה לבנון וסוריה מאחר ואין מידע רב בנוגע לשינויים הגנטיים הגורמים למחלה אצלם.

ניוון שרירים מסוג SMA (Spinal muscular atrophy)

מחלת ניוון שרירים מתקדמת הנגרמת עקב פגיעה בתאי עצב. למחלה מספר מופעים, והשכיח הוא הופעת סימפטומים מוטוריים בגיל חצי שנה לערך, המלווה בחוסר התפתחות, הפרעות בשינה, עקמת בעמוד השדרה ועד לאי ספיקה נשימתית ומוות בגיל צעיר. שכיחות הנשאים בקרב האוכלוסייה הכללית מוערכת בכ-1:45.



10-2023

בדיקות מומלצות לבני זוג ממוצא אשכנזי/ בלקן/ צפון אפריקה מלא או חלקי**מחלת טיי זקס (Tay-Sachs disease)**

מחלה קשה הנגרמת מחסר פעילות של אנזים בשם בטא הקסוזאמינוזידאז A הגורם להצטברות GM2 ganglioside במוח, במערכת העצבים ובמידה מסוימת גם בטחול, בכבד ובלב. בצורה השכיחה והמוכרת של המחלה הסימפטומים הקליניים מופיעים בגיל מספר חודשים וכוללים עצירה ונסיגה בהתפתחות, אובדן קשר עם הסביבה, פרכוסים, חרשות ועיוורון. שכיחות נשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:30. המחלה מוכרת גם אצל יוצאי ארצות הבלקן וצפון אפריקה (שכיחות נשאים 1:60 לערך).

בדיקות מומלצות לבני זוג ממוצא אשכנזי מלא או חלקי**דיסאוטונומיה משפחתית (Familial Dysautonomia)**

מחלה בה מערכת העצבים האוטונומית לקויה בתפקודה מלידה, ועם השנים יש נסיגה בתפקוד הניורולוגי. התבטאות המחלה כוללת בעיה בתפקוד מערכת העיכול, הקאות, התקפי חום, שינויים בלחץ הדם ופגיעה בתגובת מערכת הנשימה. תוחלת החיים הממוצעת היא בסביבות 30 שנה. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:30. המחלה מוכרת גם ביוצאי הבלקן (בולגריה, יוון, יוגוסלביה, טורקיה) - (שכיחות נשאים 1:60 לערך).

Smith-Lemli-Opitz Syndrome

תסמונת גנטית חמורה המתאפיינת בליקוי שכלי, ליקוי בגדילה תוך וחוץ רחמית, היקף ראש קטן, חולשת שרירים, הפרעות התנהגות, אוטיזם, מיעוט שינה, מראה פנים ייחודי, ליקוי שמיעה, הפרעות במערכת ההורמונלית ומומים שונים. שכיחות הנשאים במוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:40. הבדיקה מומלצת גם ליוצאי ברית המועצות שאינם יהודים.

מחלת קנוואן (Canavan disease)

מחלה קשה הנגרמת מחוסר או מפעילות לקויה של האנזים אספרטואצילז. כתוצאה מכך מצטבר החומר אצטיל אספרטאט במוח, ונגרם ניוון של תאי עצב במוח. סימני המחלה מופיעים בגיל 2-6 חודשים, ומתבטאים בהתדרדרות התפקוד המוטורי והשכלי עד למוות בעשור הראשון של החיים. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:60.

תסמונת ווקר-וורבורג (WWS -Walker-Warburg Syndrome)

תסמונת המערבת את מערכת העצבים המרכזית, השרירים והעיניים. התסמונת מתבטאת בחולשת שרירים מולדת, לקות שכלית ופרכוסים הקשורים לפגיעה במבנה המוח ופגיעה עינית היכולה להביא לליקוי ראייה. שכיחות המחלה בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:60.

היפראינסוליניזם משפחתי (FHH1) Hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy

מחלה המאופיינת ברמה מאד גבוהה של אינסולין המופרש מהבלבל בצורה לא מבוקרת. הדבר גורם לרמת סוכר מאד נמוכה אחרי הלידה, וללא טיפול מהיר עלול להיגרם נזק קשה למוח. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:60.

תסמונת ורשה (Warsaw Syndrome)

תסמונת המאופיינת בהיקף ראש קטן (מיקרוצפלי), עיכוב בגדילה, ליקוי שמיעה ועיכוב התפתחותי (אשר עשוי להיות קל עד בינוני, ולרוב מלווה בליקוי בדיבור). אצל חלק מהלוקים בתסמונת עלולים להופיע גם בעיות שלד או מומי לב, פיגמנטציה לא תקינה, וליקויים במערכת המין/ השתן. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:50.

מחלת PKD4 -Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease

מדובר במחלת כליות קשה המאופיינת בציסטות מרובות בכליות (וייתכנו גם בכבד), אשר גורמות ללחץ דם גבוה, דם בשתן, דלקות בדרכי השתן, אבנים בכליות, בעיות במסתמי הלב וסיכון מוגבר למפרצת באבי העורקים. תסמיני המחלה מופיעים לרוב בלידה או בגיל הינקות, והיא עשויה לגרום למוות בגיל צעיר. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:50.

**בדיקות מוצעות לבני זוג ממוצא אשכנזי מלא או חלקי****מחלת אגירת גליקוגן מסוג 1 (Glycogen storage disease type I – GSD1)**

הפרעה בחילוף החומרים, המתבטאת באגירה של רב-סוכר הנקרא גליקוגן. המחלה מאופיינת בירידה ברמת הסוכר בדם, שהיא בעייתית במיוחד בתקופת הילדות. כמו כן יש הגדלת כבד ועלייה ברמת השומנים בדם; עיכוב בגדילה וסיכון יתר לאבנים בכליות, אי ספיקת כליות ואף לגידולים בכבד.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:100.

פנקוני אנמיה C (Fanconi Anemia type C)

מחלה קשה, המתבטאת בחוסר מתקדם של תאי הדם האדומים (אנמיה) ובהמשך גם של תאי הדם האחרים. סימני המחלה העיקריים הינם מומים בגפיים העליונות, אנמיה ונטייה מוגברת לגידולים סרטניים. בחלק מהמקרים מופיעים גם קומה נמוכה, היקף ראש קטן וליקוי שכלי.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:90.

מחלת נימן פיק A (Niemann Pick A disease)

מחלה קשה הנגרמת עקב תת-פעילות של האנזים ספינגומיאלינאז, הגורמת להצטברות של ספינגומיאלין באיברים שונים. הצטברות זו מתבטאת כבר שנת החיים הראשונה בהגדלת כבד וטחול. עם התקדמות המחלה והצטברות השומנים באיברים נוספים, היילוד מציג עיכוב בגדילה, קשיי האכלה ומחלה ניוונית של מערכת העצבים המרכזית - ממצא שמתבטא ברפיון שרירים, ליקוי פסיכו-מוטורי ומוות עד גיל 3 שנים לערך.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:80.

מחלת ג'וברט (Joubert syndrome)

מחלה קשה המאופיינת בפגיעה בהתפתחות מערכת העצבים המרכזית. החולים מציגים רפיון שרירים, הליכה מאוחרת ולא יציבה, הפרעה בתנועתיות גלגלי עיניים, הפרעה בנשימה, עיכוב בהתפתחות וליקוי שכלי. בחלק מהחולים נראים סימנים מלווים כמו פגיעה בכליות, ברשתית ואצבעות נוספות.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:90.

מוקוליפידוזיס IV (Mucopolidosis Type IV)

מחלה זו מתבטאת בליקוי שכלי ומוטורי קשה. ההתפתחות של החולים הינה איטית מאוד ואצל רובם לא מתפתחת הליכה או שפה. לילדים אלו יש בעיות עיניים, רובם נולדים עם עכירות בקרנית או שהיא מתפתחת בחודשים הראשונים של החיים, בהמשך מתפתח ניוון מתקדם של הרשתית.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:100.

תסמונת בלום (Bloom Syndrome)

מחלה המאופיינת בבעיית גדילה בתוך הרחם ולאחר הלידה חוסר שגשוג וקומה נמוכה, רגישות יתר לקרני השמש, נטייה לזיהומים כלליים ומחלות ממאירות, רוב החולים מפתחים ממאירות כלשהי בגיל צעיר, בעיקר מסוג המטולוגי.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:100.

תסמונת אשר מסוג 1 (Usher Syndrome, Type I), תסמונת אשר מסוג 3 (Usher Syndrome, Type III)

תסמונות המאופיינות בפגיעה בשמיעה ובראייה.

בסוג 1 – ליקוי השמיעה הוא מוחלט מלידה. בהמשך, לקראת העשור השני לחיים (בסביבות גיל 10) מתחיל תהליך של איבוד ראייה. בסוג 3 – ישנה שונות רבה ברמת הפגיעה ובגיל ההופעה בשתי המערכות. הפגיעה בשמיעה נעה מחרשות קלה למוחלטת וגיל ההופעה משתנה. הפגיעה בראייה הינה הדרגתית, עם שונות רבה בחומרת הפגיעה ובגיל ההופעה (מילדות עד לעשור השני לחיים). תיתכן גם פגיעה במערכת שיווי-המשקל.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:100.

מחלת ניוון שרירים מסוג נמלין (Nemaline Myopathy)

מחלה המתבטאת כבר בלידה, מאופיינת בחולשת שרירים מתקדמת וגורמת לנכות קשה בגיל העשרה, כתוצאה מחולשה בשרירי הפנים, הצוואר, הגפיים ומערכת הנשימה. כמו כן יכולים להתפתח שינויים בשלד (בעיקר בעמוד השדרה ובית החזה).

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:108.

מחלת סירופ מייפל (Maple syrup urine disease)

המחלה מאופיינת בהידרדרות ניהולוגית לאחר הלידה, המתבטאת בהתפתחות איטית וקשיי אכילה וכן שתן בעל ריח של סירופ-מייפל. המחלה נגרמת כתוצאה מחסר באנזים המפרק מספר חומצות אמינו, וכתוצאה מכך יש הפרשה מוגברת והצטברות של חומצות שומן אשר גורמות לנזק מוחי מתקדם ואף למוות. דיאטה דלה בחומצות אמינו מסוימות מצליחה לעצור את התקדמות המחלה אך לא לרפא נזק שכבר נגרם.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא אשכנזי מוערכת בכ-1:113.

**בדיקות מומלצות לבני זוג יהודים, לא אשכנזים****Progressive cerebello-cerebral atrophy (PCCA1 + PCCA2)**

מחלה קשה מולדת ומתקדמת המאופיינת בפגיעה בהתפתחות מערכת העצבים המרכזית. ניתן לזהות בחולים עיכוב בגדילת היקפי הראש לאחר הלידה ובהמשך, ליקוי שכלי, נוקשות שרירים קשה, ולעתים קרובות מחלה פרכוסית קשה. בבדיקות MRI עוקבות לאחר הלידה ניתן לזהות ניוון הדרגתי של החומר הלבן והחומר האפור במוח.

מחלת PCCA1: שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **עירקי/ מרוקאי** מוערכת בכ-1:45-1:50.

מחלת PCCA2: שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **מרוקאי** מוערכת בכ-1:45.

תסמונת ע"ש קוסטף (Costeff syndrome)

מחלה המערבת פגיעה בעיניים ופגיעה נוירולוגית. בגיל מוקדם יחסית מופיע ניוון עצב הראיה ומאוחר יותר מופיעים נוקשות בשרירים, חוסר יציבות בהליכה, ויתכנו גם סימנים נוירולוגיים נוספים: תנועות לא רצוניות, ליקוי שכלי בדרגות שונות.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **עירקי/ כורדי** מוערכת בכ-1:10-1:20.

תסמונת נתרטון Netherton syndrome NETH

מחלה קשה המערבת פגיעה בעור, בשיער ובמערכת החיסון, ועלולה לסכן חיים בגיל הינקות עקב של היפותרמיה, התייבשות וזיהומים.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **עירקי/ כורדי** מוערכת בכ-1:40-1:50.

מחלת Metachromatic Leukodystrophy – MLD

מחלה ניוונית של המוח. ההתפתחות הראשונית של תינוק חולה תקינה, ולאחר מכן, סביב גיל שנה הילד מפסיק להתפתח וחלה הדרדרות חמורה ומהירה במצבו. הילד מאבד את התפקוד המוטורי: מפסיק לעמוד, לשבת, וכן מאבד את יכולת הדיבור והקשר עם הסביבה. במשך שנים החולה חי בשכיבה ללא יכולת לפעולות רצוניות או דיבור ולרוב נפטר בגיל צעיר.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **תימן** מוערכת בכ-1:20-1:50.

תסמונת אשר מסוג 2 (Usher Syndrome, Type II)

תסמונת המאופיינת בפגיעה בשמיעה ובראייה. בסוג 2 – בילדות, מתפתח ליקוי שמיעה קשה ובהמשך, לקראת העשור השני לחיים, מתחיל תהליך של איבוד כושר הראיה עד לעיוורון.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **פרסי** מוערכת בכ-1:60.

מחלת Mitochondrial Complex 1 Deficiency MC1D

במחלה קיימת פגיעה תפקודית קשה במערכות גוף שונות (כולל מערכת הנשימה, השרירים, מערכת העצבים, הפרעה בגדילה, הפרעה בתפקודי כבד וכדומה), חמצת מטבולית (metabolic acidosis) היפוגליצמיה ולרוב לתמותה בגיל צעיר.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **קווקזי** מוערכת בכ-1:20.

Infantile Cerebral and Cerebellar Atrophy (ICCA)

מחלה המאופיינת בפגיעה בהתפתחות מערכת העצבים המרכזית. תסמיני המחלה מתפתחים לאחר הלידה וכוללים עיכוב בגדילת היקף הראש, ליקוי שכלי, היפרטוניה ומחלה פרכוסית. בבדיקות MRI ניתן לזהות ניוון הדרגתי במוח ובמוח הקטן.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **קווקזי** מוערכת בכ-1:40.

מחלת Chronic Granulomatous Disease CGD

במחלה יש פגיעה תפקודית של התאים הפאגוציטרים (מקרופאגים / נוטרופילים וכו') אשר אמורים להגן על הגוף מפני זיהומים שונים. עקב כך מופיעים זיהומים קשים במערכות הגוף השונות אשר עלולים לגרום לתמותה בגיל צעיר. בחלק מהמקרים יתכן טיפול על ידי השתלת תאי גזע (hematopoietic stem cell transplantation).

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **קווקזי** מוערכת בכ-1:30.

מחלת Glycine Encephalopathy

במחלה זו קיימת הצטברות של גליצין ברקמות שונות בגוף. המחלה מתבטאת בחוסר אנרגיה, טונוס שרירים נמוך, קשיי נשימה, ליקוי שכלי, פרכוסים ועוד.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **קווקזי** מוערכת בכ-1:40.

Hereditary Spastic Paraparesis SPG49

המחלה מתבטאת בשיתוק ספסטי, ליקוי שכלי, הפסקות נשימה, ריפלוקס במערכת העיכול, קשיין שרירים וסיכון לדלקות ריאה חוזרות. עקב כך, לבסוף החולים נזקקים להנשמה מלאכותית קבועה לשנים רבות.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **בוכרי** מוערכת בכ-1:40.

חסר ב-MTHFR

מחלה מטבולית הנגרמת עקב תת-פעילות של אנזים במסלול המטבולי של פולאט והומוציסטאין. החולים במחלה מציגים היקף ראש קטן, ליקוי התפתחותי ומחלה פרכוסית.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **בוכרי** מוערכת בכ-1:40.



10-2023

מחלת MR34 - Mental Retardation 34

מדובר במחלה הכוללת עיכוב התפתחותי, היקף ראש גדול ו-lissencephaly (מוח חלק, ללא הקפלים והשקעים האופייניים). שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **בוכרי** מוערכת בכ-1:30.

Progressive Encephalopathy with Brain Atrophy and Thin corpus callosum (PEBAT)

מחלה קשה המתאפיינת בניוון מוחי ותופעות נירולוגיות קשות, כמו חולשה, התכווצויות מתמשכות, איבוד ראייה וליקוי התפתחותי כללי. התסמינים הראשונים מאותרים לעיתים כבר בגיל הינקות. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **הודי** מוערכת בכ-1:10.

תסמונת Meckel-Gruber type 8 (MKS8)

תסמונת המתאפיינת במומי מוח, ציסטות בכליות ופולידקטיליה (ריבוי אצבעות). התסמונת גורמת לתמותה לפני או זמן קצר לאחר הלידה. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **אתיופי** מוערכת בכ-1:40, ובקרב יהודים ממוצא **תימני** מוערכת בכ-1:60.

תסמונת Zellweger

תסמונת המערבת היפוטוניה, בעיות אכילה, פרכוסים, בעיות בשלד, ליקוי ראייה, ליקוי שמיעה, בעיה בתפקוד הכבד ועוד. שכיחות הנשאים בקרב **קראים** מוערכת בכ-1:15-1:20.

מחלת Ullrich Congenital Muscular Dystrophy

מדובר במחלת ניוון שרירים המתאפיינת בין היתר בעקמת, קשיחות של עמוד השדרה, חולשה של שרירי הנשימה ובעיות במפרקים. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **סורי** מוערכת בכ-1:30.

בדיקות מוצעות לבני זוג יהודים, לא אשכנזים

אטקסיה טלנגקטסיה (ATM - Ataxia telangiectasia)

מחלה תורשתית קשה המתבטאת בניוון מערכת העצבים המרכזית עם ליקויים מוטוריים קשים וליקוי שכלי. כמו כן קיימת פגיעה במערכת החיסונית עם נטייה לפתח מחלות זיהומיות וגידולים סרטניים. שכיחות הנשאים בקרב יהודים יוצאי **צפון אפריקה** (בעיקר מרוקו) מוערכת בכ-1:80.

פנקוני אנמיה A (Fanconi Anemia A)

מחלה קשה, המתבטאת בחוסר מתקדם של תאי הדם האדומים (אנמיה) ובהמשך גם של תאי הדם האחרים. סימני המחלה העיקריים הינם מומים בגפיים העליונות, אנמיה, ונטייה מוגברת לגידולים סרטניים. בחלק מהמקרים מופיעים גם קומה נמוכה, היקף ראש קטן וליקוי שכלי. שכיחות הנשאים בקרב יהודים יוצאי **צפון אפריקה** (בעיקר מרוקו) מוערכת בכ-1:100.

Megalencephalic Vacuolating Leukoencephalopathy (MLC1)

מחלה נירולוגית מתקדמת שבה החולים מציגים היקף ראש גדול והדרדרות הדרגתית של תפקודים מוטוריים כולל מחלה פרכוסית. חלק מהחולים מפתחים גם ליקוי שכלי. תוחלת החיים עשויה להגיע עד לעשור השני/ השלישי לחיים. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **לובי** מוערכת בכ-1:40.

בדיקות שאינן מומלצות על ידי איגוד הגנטיקאים

בדיקות סקר למחלות שקיימות להן אפשרויות טיפול

מחלת גושה (Gaucher)

המחלה מאופיינת בהגדלה ניכרת של הטחול והכבד, בירידה במספר תסיות הדם ולעיתים גם בפגיעה בעצמות. המחלה אינה מביאה לליקוי שכלי או תמותה, אך עלולה להיות כרוכה בטיפולים רפואיים במשך כל החיים. בחלק ניכר מהחולים, המחלה קלה ואינה גורמת לבעיות רפואיות משמעותיות. במידת הצורך ניתן לתת טיפול רפואי ע"י מתן אנזים גלוקוצרברוזידאז מלאכותי במתן תוך ורידי. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **אשכנזי** מוערכת בכ-1:17.

חסר באנזים אלפה 1 אנטי טריפסין (Alfa 1 antitrypsin deficiency)

מחלה המתבטאת בגיל צעיר במחלת כבד קשה עם צורך בהשתלת כבד, ובמחלת ריאות הבאה לידי ביטוי בגיל מבוגר יותר. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **אשכנזי** ובקרב אירופאים ממוצא לא יהודי מוערכת בכ-1:90.

חרשות

חרשות שאינה תסמונתית עשויה להיגרם מסיבות שונות, גנטיות-תורשתיות או סביבתיות. ידועים היום מספר גנים הקשורים לחרשות שאינה תסמונתית:

- שניויים **בגנים קונקסין 26 וקונקסין 30**, אחראים לכ-40% מליקויי השמיעה המורשים באופן אוטוזומלי רצסיבי באוכלוסייה הכללית. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **אשכנזי** מוערכת בכ-1:20. שכיחות הנשאים בעדות אחרות 100-1:50.
- **הגן TMC1** קשור לליקוי שמיעה תסמונתי. נבדקות מוטציות נפוצות שהומלצו לבדיקה ע"י איגוד הגנטיקאים. מוכרות מוטציות נדירות יותר בגן זה בקרב יוצאי מרוקו ועדות אחרות אשר לא נכללות בבדיקה וניתנות לבדיקה במעבדות אחרות. שכיחות הנשאים בקרב יהודים ממוצא **מרוקאי** מוערכת בכ-1:20.



בדיקות מומלצות בישראל לאוכלוסייה הערבית

תסמונת קוקיין (Cockayne syndrome type A)

מדובר בתסמונת קשה הגורמת לפגיעה חמורה בהתפתחות ובגדילה, והופעת סימנים קליניים המזכירים הזדקנות מוקדמת. שכיחות נשאים בקרב ערבים ממוצא **נוצרי** (בעיקר ממוצא נוצרי לבנוני) מוערכת בכ-1:15.

לבקנות (Albinism)

נגרמת כתוצאה מחוסר פיגמנטציה (ייצור צבע) בשיער, בעיניים ובתאי העור. פרטים לבקנים מתקשים בראיה וחשופים יותר לגידולים ממאירים בעור. בדיקה זו מומלצת לערבים ממוצא **נוצרי** בישראל.

מחלת Carbamoyl Phosphate Synthetase 1 deficiency

מחלה חמורה המופיעה על רקע חסר של האנזים Carbamoyl Phosphate Synthetase הפועל במעגל האוריאה, המביא להצטברות אמוניה עד לרמה רעילה הגורמת להפרעות בשמירת החום ובעיות נוירולוגיות. יתכנו איחור התפתחותי ופרכוסים מגיל ינקות. שכיחות הנשאים בקרב ערבים ממוצא **נוצרי** מוערכת בכ-1:40.

Autoimmune polyglandular syndrome type 1

Autoimmune Polyglandular Syndrome type 1 (להלן APS1) היא תסמונת אוטואימונית, המאופיינת באי ספיקה של האדרנל (מחלת אדיסון), אי ספיקת בלוטת הפרא-תירואיד ודלקות עור חוזרות. אצל נקבות עלולה להופיע אי ספיקת שחלות מוקדמת. המחלה עשויה להופיע בין גיל חודשיים ל-18.

מחלת נימן פיק A+B (Niemann Pick, Type A+B)

מחלה קשה הנגרמת עקב תת-פעילות של האנזים ספינגומיאלינאז, המביאה להצטברות של ספינגומיאלין באיברים שונים. בצורה A - הצטברות זו מתבטאת כבר שנת החיים הראשונה בהגדלת כבד וטחול. עם התקדמות המחלה והצטברות השומנים באיברים נוספים, היילוד מציג עיכוב בגדילה, קשיי האכלה ומחלה ניוונית של מערכת העצבים המרכזית - ממצא שמתבטא ברפיון שרירים, ליקוי פסיכו-מוטורי ומוות עד גיל 3 שנים לערך. צורה B היא קלה יותר והתסמינים מופיעים לראשונה בגיל 5 שנים. בדיקה זו מומלצת לערבים ממוצא **מוסלמי** בישראל.

תסמונת פנדרד (Pendred Syndrome)

הפרעה תורשתית הגורמת לליקוי שמיעה (עד לחרשות מלאה) מלווה בתת פעילות של בלוטת התריס. לעתים, ניתן לזהות הגדלה של בלוטת התריס (מצב הנקרא גויטר). בדיקה זו מומלצת לערבים ממוצא **ערבי בדואי**.

Combined oxidative phosphorylation deficiency 24 (COXPD24)

מחלה ניוורודגנרטיבית הפוגעת בעיקר בשרירי השלד ובתפקוד המוח. מדובר במחלה קשה בעלת סיכויי הישרדות נמוכים. המחלה נפוצה יחסית בקרב אוכלוסייה ממוצא **דרוזי**.

מחלת קראבה (Krabbe disease)

מחלה מטבולית הנגרמת כתוצאה מפגם בפעילות אנזים בשם גלקטוזילצראמידאז, המוביל להצטברות החומר גלקטוזילצראמיד במוח ולפגיעה בתאי מערכת העצבים. הסימנים הקליניים מופיעים רק לאחר הלידה - וכוללים אי שקט, פגיעה בהתפתחות המוטורית ופגיעה נוירולוגית מתקדמת עד למוות בגיל ילדות. בדיקה זו מומלצת ל**דרוזים מדיית אל כרמל / עוספיה**.

Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II – MOPD2

מחלה המתבטאת בעיכוב גדילה ניכר, הכולל קומה נמוכה מאוד (גובה ממוצע 100 ס"מ) היקף ראש קטן, ליקוי התפתחותי, הפרעות בשיניים, סכרת וסיכון מוגבר למפרצות בכלי הדם במוח. שכיחות הנשאים בקרב **דרוזים** מוערכת בכ-1:60.

אטקסיה טלנגקטסיה (Ataxia telangiectasia)

מחלה תורשתית קשה המתבטאת בניוון מערכת העצבים המרכזית עם ליקויים מוטוריים קשים וליקויי שכלי. כמו כן קיימת פגיעה במערכת החיסונית עם נטייה לפתח מחלות זיהומיות וגידולים סרטניים. שכיחות הנשאים בקרב **דרוזים מחורפיש** מוערכת בכ-1:70.

קיימות בדיקות סקר למחלות תורשתיות נוספות.

הבדיקות הנוספות מומלצות על פי היישוב הרלוונטי לבני הזוג.

יש להתעדכן מול היועץ/ת הגנטית ו/או התחנה לבריאות המשפחה לבדיקות המומלצות בהתאם ליישובכם.



דף הסבר לנבדק בבדיקה גנטית לפי סעיף 12(ב) לחוק מידע גנטי

הסבר בכתב על זכויות

לפי סעיף 12(ב) לחוק מידע גנטי, כל נבדק בבדיקה גנטית זכאי לקבל הסבר בכתב אודות זכויותיו לעניין לקיחת דגימת DNA ועריכת בדיקה גנטית לפי חוק מידע גנטי, בנוסח שאישר מנכ"ל משרד הבריאות. דף זה הוא הסבר בכתב כאמור.

הסבר על הבדיקה ומשמעותה

זכותך לקבל מידע מהבדוק אודות אופן ביצוע הבדיקה ומשמעות תוצאותיה. זכותך לקבל הסבר בדבר המשמעות של עריכת בדיקה גנטית, לגביי ולגבי קרובי משפחה שלך, בהתאם לסוג הבדיקה.

שמירת הדגימות, וסודיות התוצאות והמידע

הדגימה שנתת תישמר באופן מזוהה, וכך גם תוצאות הבדיקה. התוצאות והמידע הגנטי יישמרו בסודיות כמתחייב מחוק מידע גנטי, ולא יועברו למי שאינו מוסמך לקבל מידע זה. כל אדם שהגיע אליו מידע גנטי הנוגע אליך, תוך מילוי תפקידו או במהלך עבודתו, חייב לשמרו בסוד ולא לעשות בו כל שימוש ללא הסכמתך, ולפיה, אלא בתנאים הקבועים בחוק. אלא אם נאמר אחרת, הדגימות נשמרות באופן מזוהה כך שעל כל דגימה מצוינים פרטים מזהים המאפשרים לקשור בינה ובין הנבדק: שם ומספר תעודת זהות (או מספר מזהה אחר כגון מספר דרכון או מספר אישי של חייל). לעיתים מסומנת הדגימה בקוד, בנוסף לפרטים הנ"ל או במקומם.

מחיקת פרטים מזהים מדגימה

זכותך להורות בכתב על מחיקת הפרטים המזהים מהדגימה או מתוצאת הבדיקה הגנטית שנערכה בה. מחיקת פרטים כאמור תיעשה באופן שלא ניתן יהא לחזור ולזהות בכל דרך שהיא את הנבדק, והמשמעות היא גם שלא ניתן יהיה לחזור ולהפיק מידע נוסף מאותה דגימה, לערוך בה בדיקה חוזרת או נוספת עבורך, ולא ניתן יהיה לבקר, לאמת או לסתור את תוצאות הבדיקה שנערכה.

לגבי בדיקה גנטית לקביעת קשרי משפחה/הורות יש לקבל לפני כן אישור מבית המשפט.

מאגר מידע גנטי

כל המחזיק מידע גנטי אודותיך במאגר מידע ממוחשב חייב לרשום את המאגר אצל רשם מאגרי המידע בהתאם לחוק הגנת הפרטיות.

מחקר

מוותר להעביר מידע גנטי אודותיך למטרות מחקר שאושר בדיון, אך ורק לאחר שהופרדו ממנו הפרטים המזהים באופן שלא ניתן עוד, בכל דרך שהיא, לחזור ולזהותך. עם זאת, זכותך להסכים מראש ובכתב כי מידע גנטי אודותיך ייסר לצורכי מחקר גם ללא הפרדת הפרטים המזהים. בכל מקרה אסור לפרסם פרטים מזהים בתוצאות של מחקר, אלא אם הסכמת גם לפרסום פרטיך – מראש ובכתב.

קטינים מגיל 16

אם הנך קטין/קטינה (טרם מלאו לך 18 שנים), אך כבר מלאו לך 16 שנים, אסור לקחת ממך דגימת DNA או לערוך בה בדיקה גנטית ללא שניתן לך הסבר מפורט בנוכחות האחראי עליך (הורה או אפוטרופוס אחר), וללא שהסכמתם, אתה והאחראי עליך – בכתב – לביצוע הבדיקה.

איסור אפליה בעבודה

אם הנך עובד/ת או מועמד/ת לעבודה – למעביד אסור לדרוש ממך מידע גנטי אודותיך, או לדרוש ממך לעבור בדיקה גנטית, או לפגוע בך לעניין קבלה לעבודה, קידום בתנאי העבודה או פיטורין – מחמת סירובך למסור מידע גנטי או לעבור בדיקה גנטית. אם מסרת לו מידע גנטי על עצמך או שמידע כאמור הגיע לידיך בדרך אחרת – אסור למעביד לעשות במידע זה שימוש לאחד העניינים המנויים לעיל (קבלה, קידום, תנאים, פיטורין).

איסור אפליה בביטוח

אם הנך מבקש/ת לערוך לעצמך ביטוח (הנך מועמד/ת לביטוח) – אסור לחברת ביטוח או לסוכן ביטוח לשאול אותך אם עברת בדיקה גנטית או לבקש ממך תוצאות של בדיקה גנטית או לדרוש ממך לעבור בדיקה גנטית. כמו כן, אסור לו לעשות שימוש במידע גנטי אודותיך או בסירובך למסור מידע כאמור – כדי לסרב, לדחות או להתנות את הכיסוי הביטוחי המוצע לך, להגדיל או להקטין את דמי הביטוח או להשפיע על תנאי הביטוח בדרך כלשהי.

תלונות על פגיעה בזכויות

אם הנך סבור/ה כי אדם כלשהו, מוסד רפואי או תאגיד – פגע בזכויותיך לפי חוק מידע גנטי, הפר שלא כדון את חובת הסודיות הקבועה בחוק, דרש ממך מידע גנטי שאינו רשאי לדרוש או עשה שימוש במידע כאמור לשם אפליה אסורה בעבודה או בביטוח – הנך רשאי/ת להתלונן על כך במשטרה ו/או במשרד הבריאות, לפי העניין. חלק מהזכויות בחוק מידע גנטי אינן רלוונטיות לנבדק בבדיקה לקביעת קשרי משפחה (הורות) אולם הן מפורטות בכל זאת להלן, לפי דרישת החוק:

מינוי מיופה כוח

זכותך למנות מיופה כוח שיסכים במקומך בכל עניין הנוגע לזכויותיך לפי חוק מידע גנטי, במקרה בו לא תוכל להסכים בעצמך.

הסתרת מידע

מטפל הסבור שתוצאות בדיקה גנטית שנערכה לך עלולות לגרום נזק חמור לבריאותך הגופנית או הנפשית או לסכן את חיך, רשאי להחליט שלא למסור לך את תוצאות הבדיקה אולם עליו להודיע על כך מיד ועדת אתיקה ולצרף את התוצאות שלא נמסרו ואת נימוקיו לאי מסירתן. ועדת אתיקה תוכל לאשר את החלטתו או לבטלה.

יעוץ גנטי

בבדיקות בעלות השלכות רפואיות-גנטיות, זכותך לקבל יעוץ גנטי בדבר המשמעותיות הנ"ל, מרופא גנטיקאי, מיועץ גנטי, מגנטיקאי קליני או מרופא בעל מומחיות אחרת, לפי העניין.

מסירת מידע אודותיך לאחר

- מטפל ומי שנתן יעוץ גנטי, עשויים להיות רשאים למסור מידע גנטי אודותיך;
- בהסכמתך, שחייבת להינתן בכתב ובמפורש לעניין זה. כתב ויתור סודיות כללי אינו מספיק כדי לאשר מסירת מידע גנטי לצד שלישי;
- במצבים בהם נקבעה חובה על פי דין למסור את המידע;
- כשהעברת המידע היא למטפל אחר לשם הטיפול בך;
- לעובד המוסד הרפואי לשם עיבוד המידע, תיוקו או דיווח עליו לפי דין;
- כמו כן, מטפל, ומי שנתן יעוץ גנטי, עשויים להיות רשאים למסור מידע גנטי אודותיך למטפל אחר או לאדם אחר לצורך טיפול בקרובך, אלא אם הודעת על התנגדותך לכך. ועדת אתיקה רשאית לאשר מסירת המידע על אף התנגדותך, לאחר ששמעה אותך, אם שוכנעה בכל אלה:
- מסירת המידע נחוצה לשמירה על בריאותו של קרובך, או לשיפור בריאותו, וכן למניעת מות, מחלה או נכות חמורה של אותו קרוב, לרבות קרוב שטרם נולד (כגון במסגרת יעוץ גנטי טרום-לידתי);
- מסירת המידע אודותיך היא הדרך היחידה להשיג את הנ"ל;
- התועלת במסירת המידע עולה על הנזק שיגרם לך ממסירתו, או שנימוקיך אינם סבירים, בנסיבות העניין.

המלצות:

- לבצע את הבדיקות לפני ההריון או בתחילת ההריון, זאת במטרה לאפשר, במקרה הצורך, אבחון טרום לידתי.
- יש להתעדכן לפני כל הריון באם התווספו בדיקות חדשות.