

מנהל רפואה

חוזר מס': 34/2008

ירושלים, כ' תמוז. תשס"ח
23 יולי, 2008

תיק מס': 21/6

אל: מנהלי בתי החולים הכלליים
מנהלי האגפים הרפואיים – קופות החולים

הנדון: בדיקות סקירה באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות גנטיות חמורות.

סימוכין: חוזרנו מס' 32/2008 מיום: 7.7.08
חוזרנו מס' 58/2004 מיום: 18.11.04
חוזרנו מס' 12/2004 מיום: 2.5.04
חוזרנו מס' 38/2003 מיום: 28.5.03

1. כללי:

חוזר זה נועד לקבוע כללים לביצוע בדיקות סקירה באוכלוסייה הכללית לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות גנטיות חמורות. כללים אלו ישמשו גם כבסיס להסברים שניתנים על ידי הצוות הרפואי לזוג לקראת הריון או בזמן ההריון. חוזר זה הינו תוספת לחוזרנו שבסימוכין אשר דנים בבדיקות גנטיות הנמצאות בסל שרותי הבריאות באחריות של הקופות.

2. רקע:

מחלות תורשתיות הן לרוב נדירות ומופיעות בתדירות שונה בכל האוכלוסיות. עם ההתקדמות שחלה בהבנת הבסיס הגנטי של המחלות, ניתן לבצע בדיקות של חלק ניכר מהמחלות התורשתיות השכיחות יחסית. מידע על נשאות הינו חשוב לקבלת החלטות.

3. מטרת בדיקות הסקירה הגנטית:

מטרת בדיקות הסקירה היא לבדוק אם זוגות ללא סיפור משפחתי של מחלה תורשתית, פיגור שיכלי, או מום מולד, נמצאים בסיכון מוגבר ללדת ילד עם מחלה תורשתית חמורה, בשל נשאות של מחלות תורשתיות. זוגות לפני נישואין יכולים להסתייע בתוצאות הבדיקה בשיקוליהם האם להינשא. זוגות שיימצאו בסיכון גבוה כאמור, יופנו ליעוץ גנטי על מנת לקבל מידע על האפשרויות העומדות בפניהם. עדיף לבצע את הבדיקות לפני ההריון. לזוגות האמורים להתחיל טיפולי פוריות תבוצענה הבדיקות טרם תחילת הטיפול. כל בדיקה ספציפית במסגרת בדיקות סקירה גנטית מבוצעת פעם אחת במהלך החיים. על הזוג להתעדכן לפני כל הריון אודות בדיקות חדשות או מוטציות חדשות שנוספו. ניתן לקבל מידע אודות הבדיקות בכל עת.

4. אמות מידה לביצוע בדיקות סקירה באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללדת

ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות:

4.1 מחלות תורשתיות חמורות במיוחד

מחלה תורשתית מוגדרת כחמורה במיוחד, אם היא גורמת לתמותה בגיל צעיר או לתחלואה ולסבל רב ללא אפשרות ריפוי. במחלות אלו, הדרך להקטנת הסבל היא מניעתן, או בחלקן גילוי מוקדם אשר עשוי לשפר את מהלך המחלה.

4.2 מחלות תורשתיות המתאפיינות בשכיחות גבוהה יחסית באוכלוסייה

הנבדקת

מחלה תורשתית נחשבת כשכיחה יחסית כאשר הסיכוי שיוולד ילד חולה גבוה מ 1:15,000 לידות (במחלות אוטוזומאליות רצסיביות שכיחות זו מבטאת שיעור נשאים בריאים של 1:60).

4.3 יכולת גילוי של לפחות 90% מהנשאים של גן המחלה הנבדקת

סקירה של האוכלוסייה מתבצעת כאשר קיימת יכולת לגלות מעל 90% מנשאי הגן הקשור למחלה התורשתית.

5. ביצוע הסקר למחלות תורשתיות:

5.1 בדיקות סקירה גנטיות תבוצענה רק לאחר שהפונה/ים יקבלו/ו יעוץ ויחליטו/ו

על הבדיקות שמעוניין/ים לבצע. ההמלצות תתבססנה על המוצא של בני הזוג ועל אמות המידה שפורטו לעיל. המידע ינתן על ידי איש צוות רפואי אשר עבר השתלמות בנושא ופועל בהנחיית רופא גנטיקאי. זוגות עם סיפור משפחתי של מחלה תורשתית, פיגור שיכלי, או מום מולד יופנו ליעוץ גנטי.

5.2. בפני הפונה/ים תוצגנה הבדיקות המומלצות הכלולות בסל שירותי הבריאות ואלו שאינן כלולות בו. במסגרת זו תוצגנה הבדיקות אשר מומלצות או ניתנות לביצוע על פי המלצות איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל (ראה טבלה – נספח א').

5.3. יש לידע את הפונים על קיומן של בדיקות נוספות שאינן כלולות ברשימה זו ואשר עשויות לגלות מחלות חמורות פחות או נדירות יותר. והיה והינם מעוניינים לקבל פרטים נוספים על בדיקות אלו, יופנו ליעוץ גנטי פרטני.

5.4. בדיקות הסקר יבוצעו רק במעבדות לגנטיקה מולקולרית, אשר קיבלו אישור של משרד הבריאות (רשימה מעודכנת מופיעה באתר של משרד הבריאות www.health.gov.il/genetics).

5.5. גילוי נשאות מחייב מתן הסבר ע"י יועץ גנטי והדרכה על משמעות הממצא והמלצות מתאימות.

6. בדיקות גנטיות ו"סל" השירותים ע"פ התוספת השניה לחוק ביטוח בריאות ממלכתי:
זוגות עם סיפור משפחתי של מחלה תורשתית או מום הנם בעלי זכאות לבדיקות גנטיות כחלק מסל השירותים שלפי חוק ביטוח בריאות ממלכתי (חוזר מס' 38/2003 מיום: 7.7.08).

בדיקות הסקירה לזוגות ללא סיפור משפחתי:

6.1. בדיקות סקירה באוכלוסיות בסיכון למחלת טיי זקס ומחלת ציסטיק פיברוזיס (CYSTIC FIBROSIS, CF) מבוצעות במימון משרד הבריאות (תוספת השלישית), בדיקות סקירה באוכלוסיות בסיכון למחלת התלסמיה מבוצעות במימון הקופה.

6.2. בדיקות סקירה למחלות חמורות הקיימות בשכיחות גבוהה מ 1:1000 בקבוצת אוכלוסיה מוגדרת נמצאות ב"סל" השירותים הבסיסי במימון משרד הבריאות (תוספת השלישית, חוזר 32/2002 מתאריך 10.07.2002) ראה פירוט המחלות והקהילות בנספח ב' לחוזר זה.

6.3. בדיקות סקירה למחלות גנטיות, שאינן נכללות ב"סל" השירותים, ניתן לעשות באופן פרטי.

ניתן לקבל פרטים באתר של המחלקה לגנטיקה קהילתית

www.health.gov.il/genetics

הואילו להעביר תוכן חוזר זה לידיעת כל הנוגעים בדבר במוסדכם.

ב ב ר ב ה
ד"ר חזי לוי
ראש מינהל הרפואה

העתק : המנהל הכללי

המשנה למנהל הכללי

ס/מנכ"ל בכיר למנהל ולמשאבי אנוש

ס/מנכ"ל בכיר לתכנון ובינוי מוסדות רפואה

ס/מנכ"ל לכלכלת בריאות

ס/מנכ"ל לתכנון תיקצוב ולתימחור

ס/מנכ"ל קופות חולים

ס/מנכ"ל להסברה ויחסים בינלאומיים

ראש המינהל לטכנולוגיות רפואיות ותשתיות

נציב קבילות הציבור

נציב קבילות הציבור ע"פ חוק ביטוח בריאות ממלכתי

היועצת המשפטית

אחות ראשית ארצית וראש מינהל הסיעוד

ראש שרותי בריאות הציבור

רופאי מחוזות – לשכות בריאות מחוזיות

מנהל האגף למדיניות טכנולוגיות רפואיות

מנהל אגף רישוי מוסדות ומכשירים

ראש שרותי בריאות הנפש

מנהל האגף לרפואה כללית

מנהל האגף לשרותי מידע ומחשוב

מנהלת תחום רישום ומידע רפואי

מנהל המרכז הלאומי לבקרת מחלות

מנהל האגף לשעת חרום

מנהלת האגף להבטחת איכות

מנהל אגף ביקורת פנים

מנהל המחלקה לרפואה קהילתית

מנהל המחלקה לאפידמיולוגיה

מנהל המחלקה למעבדות

מרכזת המועצות הלאומיות

מנהלת השרות הארצי לעבודה סוציאלית

הספרייה הרפואית

אחראית ארצית על הסיעוד – ברפואה כללית

אחראית ארצית על הסיעוד – בבריאות הציבור

אחות ראשית – קופ"ח הכללית

הרופא הראשי האגף לטיפול במפגר - משרד הרווחה

קרפ"ר – צ.ה.ל
רע"ן רפואה- מקרפ"ר
קרפ"ר – שרות בתי הסוהר
קרפ"ר – משטרת ישראל
מנכ"ל הסתדרות מדיצינית – "הדסה"
רכז הבריאות , אגף תקציבים – משרד האוצר
יו"ר ההסתדרות הרפואית בישראל
יו"ר ארגון רופאי המדינה
יו"ר המועצה המדעית – ההסתדרות הרפואית
מנכ"ל החברה לניהול סיכונים ברפואה
בית הספרים הלאומי והאוניברסיטאי
ארכיון המדינה
מנכ"ל חברת ענבל
מנהלת המחלקה לניהול סיכונים - חברת ענבל

כתובת אתר האינטרנט בו מפורסמים חוזרי מינהל הרפואה וחוזרי
מנכ"ל היא: - www.health.gov.il

8 - 121/11846(מ)

נספח א'

בדיקות סקירה באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות גנטיות חמורות על פי אמות מידה שפורטו בחוזר:

1. מחלות מומלצות לסקירה:

1.1. מחלות המומלצות למרבית האוכלוסייה

- CYSTIC FIBROSIS
- SPINAL MUSCULAR ATROPHY
- FRAGILE X (תסמונת X שביר)

2. מחלות נוספות בקרב יהודים

יהודים אשכנזיים

מחלת טיי זקס (Tay Sachs)

דיסאטונומיה משפחתית (Familial dysautonomia)

מחלת קנבן (Canavan disease)

יהודים ממוצא צפון אפריקני:

תלסמיה (Thalassemia)

מחלת טיי זקס (Tay Sachs)

יהודים ממוצא תימני:

מטכרומטיק לויקודיסטרופי (MLD metachromatic leukodystrophy) .

יהודים ממוצא עירקי:

תלסמיה (Thalassemia)

מחלת קוסטף.

יהודים מאזור אגן הים התיכון או ממוצא כורדי, אירני, או מהמדינות

האסיאתיות של ברית המועצות לשעבר.

תלסמיה (Thalassemia)

1.3. מחלות נוספות בקרב לא יהודים

תלסמיה (Thalassemia)

3. על פי איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל בדיקות נוספות הניתנות לביצוע:

3.1. בזוגות ממוצא אשכנזי:

ניימן-פיק (Niemann Pick); מחלת פנקוני (Fanconi anemia C)

תסמונת בלום (Bloom); מחלת מוקוליפידוסיס IV (ML IV)

מחלת אשר (Usher); מחלת MSUD

מחלת אגירת גליקוגן מסוג 1 (GSD1)

ניוון שרירים מסוג Nemaline myopathy; חסר אנטי טריפסין AT1A

3.2. בזוגות ממוצא צפון אפריקני

מחלת פנקוני (Fanconi anemia A)

אטקסיה טלנגיאקטזיה (A-T ataxia telangiectasia) יוצא מרוקו

Megalencephalic Leukoencephalopathy with subcortical cysts (MLC1) יוצא לוב

4. קיימות בדיקות נוספות הניתנות לביצוע אשר אינן נכללות בהמלצת איגוד הגנטיקאים הרפואיים.

נספח ב'

בדיקות סקירה למחלות גנטיות נוספות המבוצעות על חשבון משרד הבריאות (תדירות המחלה גבוהה מ 1:1000 לידות חי)

המחלה	ישובים בהם מתבצעות בדיקות הסקירה
ACTH deficiency	גוש חלב
Albinism	עיבלין (נוצרים)
Ataxia tlangiectasia (AT)	מג'אר (נוצרים), חורפיש, סאג'ור, שבת בדואי בנגב
Bardet Biedl syndrome	שבת בדואי בנגב
Bartter syndrome	שבת בדואי בנגב
Biotinidase deficiency	משהאד
Carni syndrome	שבת בדואי בנגב
Cerebrotendinous xanthomatosis	ירכא
Cockayne syndrome	כיסרא
Congenital insensivity to pain	שבת בדואי בנגב
Congenital myopathy	טובא – זנגריה
Congenital nephrotic syndrome	אבו גוש
Cystic fibrosis	אבו גוש, גיסר א-זרקא, שבת בדואי בנגב
Cystinuria +	שבת בדואי בנגב
Epidermolysis bullosa	דיר אל אסד
Glycogen storage disease 1	שבת בדואי בנגב
Hemolytic uremic syndrome	שבת בדואי בנגב
Hyperinsulinism	שבת בדואי בנגב
Hyperoxaluria	אבו גוש, בוקעטה
Hypomagnesemia	שבת בדואי בנגב
Hypoparathyroidism +	שבת בדואי בנגב, כמאנה
Krabbe	גאבר מוקבל, צור בחר, עיר הכרמל
Leber amaurosis	משהד
Mental retardation	גיסר א-זרקא
Mitochondrial depletion	סאג'ור
Molybdenum cofactor deficiency	בועיינה נוג'ידאת
Mapple syrup disease	פקיעין, שבת בדואי
Nephronophthisis	שבת בדואי בנגב
Niemann Pick type C	שבת בדואי בנגב
Non ketotic hyperglycinemia	עילוט, אזור בירושלים
Osteopetrosis	שבת בדואי בנגב
Pendred syndrome	נעים
Prolidase deficiency	ירכא
Pseudo reumatoid dysplasia	עילוט
Puntamen dysgenesis	שבת בדואי בנגב
Pycnodysostosis	בועיינה - נוג'ידאת
Spinal muscular dystrophy SMA, Spinal muscular dystrophy related disease SMARD	ג'סר א-זרקא
Tay Sachs disease	פקיעין, אבו סנאן, שבת בדואי
Ventricular tachycardia	סלאמה, כמאנה
Vitamin D resistant rickets	סכנין

