



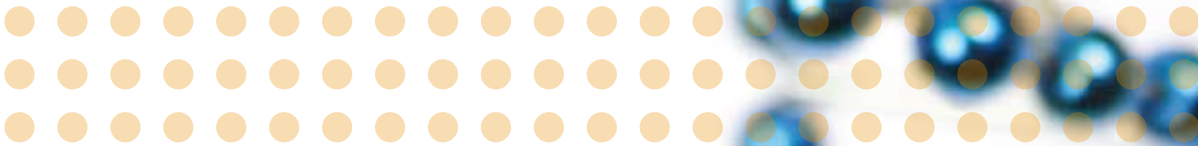
מדינת ישראל
משרד הבריאות
שירותי בריאות הציבור
המחלקה לחינוך וקידום בריאות
המחלקה לגנטיקה קהילתית

בדיקות גנטיות
לאיתור זוגות בסיכון

למחלות תורשתיות

בקרב האוכלוסיה היהודית

לקט שאלות ותשובות ●



מידע כללי

למי מיועדת החוברת?

החוברת מיועדת לזוגות ממוצא יהודי, המתכוונים להביא ילדים לעולם וכן לזוגות העומדים להיות הורים. מומלץ לקרוא את החוברת בעיון ולהחליט האם לבצע בדיקות גנטיות. המידע מאורגן בלקט שאלות נפוצות ותשובות מוסמכות ותמציתיות.

האם יש מחלות תורשתיות שאופייניות יותר ליהודים?

כן. מבחינה גנטית יש הבדלים של ממש בין עמים ובין קבוצות אוכלוסייה בשכיחותן של מחלות תורשתיות. גם קבוצות אוכלוסייה ועמים אחרים מתאפיינים בשכיחות יתר של מחלות תורשתיות מסוימות, אם כי בכל מקרה מדובר במחלות נדירות.

מרשימת המחלות התורשתיות הנפוצות במיוחד אצל יהודים, לפי מוצא, יפורטו בחוברת זו השיקולים אשר מנחים את ההמלצות לבצע או לא את הבדיקות מהן המחלות שבבדיקות גנטיות אפשר לגלות מה הסיכון להוריש אותן לדור הבא.

האם מאחר ואין במשפחתנו מחלות תורשתיות אנו צריכים להיבדק?

כן. גם לזוגות שלהם אין כל סיפור משפחתי קיים סיכון שהוא כ-3% ללדת ילד עם מחלה או מום. על ידי מעקב בזמן הריון ובדיקות גנטיות ניתן להקטין את הסיכון. לגבי מחלות תורשתיות, המטרה היא מניעה של מחלות שכיחות וחמורות במיוחד.

מהי מחלה תורשתית חמורה במיוחד?

מחלה תורשתית מוגדרת "חמורה במיוחד" אם היא גורמת למוות בגיל צעיר או לסבל רב, והיא חשוכת מרפא, כלומר אין כל אפשרות לרפא אותה. הדרך היחידה להקטין את הסבל הקשור במחלות אלה היא באמצעות מניעה.

מהי "שכיחות גבוהה" יחסית של מחלה תורשתית בקרב האוכלוסייה הנבדקת?

מחלה תורשתית נחשבת שכיחה יחסית אם היא מופיעה בתדירות של יותר מלידה אחת בכל 15,000 לידות (1:15,000); תדירות כזו מעידה על שיעור נשאים גבוה.

האם קיימות בדיקות גנטיות אחרות מאלו המפורטות בחוברת?

כן. במשפחות בהן קיימות מחלות תורשתיות, מומלץ קודם לפנות לייעוץ גנטי. בנוסף לכך גם לגבי זוגות להם אין סיפור משפחתי קיימות בדיקות המאפשרות לזהות נשאים של מחלות תורשתיות נדירות יותר או חמורות פחות. בני זוג המעוניינים לשמוע על מחלות אלו צריכים לפנות לייעוץ גנטי פרטני.

האם יש בדיקות גנטיות שלא כדאי לבצע?

יתכן מאוד. יש לזכור שהחלטה על ביצוע בדיקות היא החלטה אשר עשויה להיות בעלת השלכות לעתיד שלך ושל משפחתך לכן קיימת חשיבות עליונה לכך שכל אחד יבין היטב את משמעות הבדיקות והאם הבדיקות מתאימות להשקפת העולם שלו.

האם משרד הבריאות ממליץ לזוגות המתכוונים להינשא להיבדק בבדיקות סקירה גנטיות לפני הנישואים?

משרד הבריאות ממליץ לזוגות לשקול באמצעות המידע המובא כאן האם לבצע בדיקות גנטיות עוד לפני שיינשאו וימסדו את הקשר ביניהם לקראת הורות. בדיקות אלה תורמות לזוגות מידע על הסיכון שלהם כזוג להביא לעולם ילדים החולים במחלות תורשתיות חמורות.

האם כדאי שזוגות שכבר נישאו יעשו בדיקות אלה?

כדאי מאוד שזוגות נשואים המתכננים ילדים משותפים ישקלו לבצע בדיקות סקירה גנטיות. במידה ויימצאו בסיכון ללדת תינוק החולה במחלה תורשתית חמורה, יהיו זכאים לבדיקות של העובר במהלך ההיריון על מנת לוודא שהעובר אכן בריא. במידה ויתגלה שהעובר חולה במחלה תורשתית חמורה, יוכלו בני הזוג לשקול הפסקת היריון בדרכים רפואיות. כאשר הבדיקות מתבצעות לפני ההיריון הזוג יכול להגיע להחלטות בפחות לחץ נפשי ובנוסף קיימת אפשרות לבדיקה מוקדמת.

האם יש טעם שאישה הרה ובן זוגה ייבדקו בבדיקות סקירה גנטיות?

בהחלט, מאחר ובמקרה בו בני הזוג ימצאו נשאים ניתן לבדוק את העובר בכל שלבי ההריון.

כיצד ניתן לדעת האם קיים סיכון למחלה תורשתית?

ניתן לדעת באמצעות בדיקת דם של בני הזוג. הבדיקות מתבצעות לרוב בשני שלבים. קודם נבדק אחד מבני הזוג ורק לפי הצורך גם בן הזוג השני. ברוב הבדיקות לא משנה מי נבדק ראשון. במקרה של סקירה לתסמונת X שביר הבדיקה מתבצעת רק לאישה.

האם משרד הבריאות משתתף במימון הבדיקות?

בדיקות הסקירה הגנטיות לנשאות של שלוש מהמחלות התורשתיות (טי-זקס, ביתא תלסמיה וציסטיק פיברוזיס) נעשות במימון משרד הבריאות, בלי כל התחייבות כספית של הנבדק. לגבי כל הבדיקות למחלות האחרות, למרות קיום המלצות רפואיות, הבדיקות אינן כלולות בסל שירותי הבריאות וכרוכות בתשלום. רוב קופות החולים משתתפות חלקית בעלות הבדיקה דרך שירותי הבריאות הנוספים ("ביטוח משלים").

לאן יש לפנות לביצוע הבדיקה?

קיימים מקומות רבים בהם ניתן לבצע את הבדיקה אך יש לוודא שהמיקום בו מתבצעת הבדיקה מאושר על ידי משרד הבריאות לביצוע בדיקות גנטיות. כדאי לפנות לקופת החולים שלך מאחר שיייתכן וקיים הסכם להנחה בתשלום באחת המעבדות המבצעות את הבדיקה.

בני זוג עם סיפור של מחלה במשפחה או אשר מעוניינים במידע על מחלות תורשתיות נוספות הניתנות לבדיקה, יפנו למרפאה גנטית לתיאום ייעוץ פרטני.

גנטיקה ומחלות תורשתיות

מהי מחלה תורשתית?

מחלה שנגרמת כתוצאה משינוי של החומר התורשתי נחשבת כמחלה תורשתית. המחלה עלולה להיגרם כתוצאה משינויים בכרומוזומים (כמו תסמונת דאון אשר לרוב נגרמת כתוצאה מתוספת של כרומוזום 21) או כתוצאה משינויים בגנים. במקרה זה על פי מיקום הגן מבדילים בין מחלות אוטוזומאליות (גן על אחד מ 22 הזוגות) או מחלות הקשורות לכרומוזום X.

הגנים הנמצאים על גבי הכרומוזומים 1 עד 22 הם בזוגות - עותק אחד שהאדם קיבל מאביו ועותק האחר מאמו.

- **במצב הרצסיבי** שינוי (מוטציה) בעותק אחד של זוג הגנים לא ישפיע על מצב הבריאות, בתנאי שהעותק האחר של אותו זוג גנים תקין. במצב זה האדם נשא של המוטציה והוא אדם בריא.
- **במצב דומיננטי** מוטציה בעותק אחד של זוג הגנים כדי להשפיע על מצב הבריאות, גם כאשר העותק האחר של אותו זוג גנים תקין. במצב זה האדם עם המוטציה חולה.

מהי מחלה תורשתית אוטוזומלית רצסיבית?

מחלה הנגרמת כשאדם יורש מהוריו זוג גנים בלתי תקינים: עותק מאמו ועותק מאביו.

אילו בני זוג בריאים מצויים בקבוצת סיכון גבוה ביחס לשאר האוכלוסייה להוליד תינוק החולה במחלה תורשתית רצסיבית חמורה?

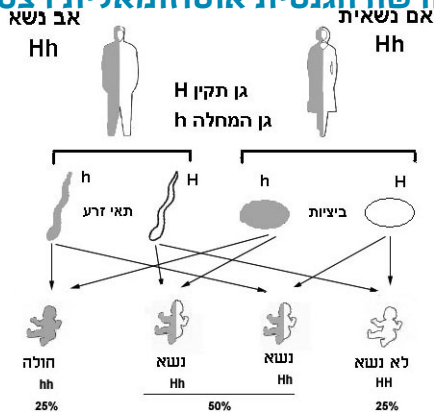
בני זוג שנכללים בקבוצת הסיכון להולדת תינוק החולה במחלה תורשתית רצסיבית חמורה הם אלה אשר התגלו כנשאים של גן בלתי תקין של אותה מחלה. ניתן לגלות זוגות בסיכון על ידי בדיקות סקר לאוכלוסייה הכללית או לאחר בדיקות אשר בוצעו במסגרת ייעוץ גנטי, בגלל רקע משפחתי של אותה המחלה.

מהו הסיכון להולדת תינוק החולה במחלה תורשתית, אם מתברר ששני ההורים הם נשאים של אותו גן רצסיבי בלתי תקין הגורם למחלה?

מבחינה סטטיסטית ההסתברות היא 25%. הסתברות זאת מתייחסת לכל היריון בנפרד. במקרים אלה יופנו בני הזוג לייעוץ גנטי פרטני.

התרשים המוצג כאן מדגים את ההסתברות להולדת ילד החולה במחלה תורשתית אוטוזומלית רצסיבית. כפי שניתן לראות במרבית המקרים (75%) יוולדו ילדים בריאים לאותו זוג.

ההורשה הגנטית אוטוזומלית רצסיבית



ארבע אפשרויות של ילדים, כל אחד בהסתברות זהה

כל אדם בריא נושא מספר גנים רצסיבים בלתי תקינים על פני האוטוזומים, אך הסיכון להולדת ילדים החולים במחלות תורשתיות רצסיביות קיים רק אם שני ההורים הם נשאים של אותו הגן הבלתי תקין.

בדיקות סקירה גנטיות לגילוי נשאים של גנים למחלות תורשתיות חמורות ששכיחותן גבוהה יחסית

בדיקות הסקר הגנטיות נועדו לבחון חלק מהמטען התורשתי ולאחר נשאים של גנים למחלות תורשתיות בקרב זוגות המתכוונים להינשא, זוגות המתכננים היריון וכן זוגות העומדים להיות הורים.

אילו מחלות תורשתיות חמורות ניתנות לאבחון גנטי בבדיקות הסקירה?

רשימה של מחלות כאלה מוצגת כאן. הרשימה כוללת 7 מהמחלות התורשתיות הרצסיביות המצויות בשכיחות גבוהה יחסית באוכלוסייה היהודית:

1. מחלת טיי-זַקס (Tay-Sachs)

מחלה ניוונית של המוח הגורמת הרס של מערכת העצבים ומוות בגיל הרך.

באילו משפחות הסיכון למחלה גבוה במיוחד?

המחלה שכיחה יחסית בקרב יהודים שמוצאם אשכנזי, אך מצויה גם בקרב משפחות יהודיות ממוצא מרוקאי. בקרב היהודים האשכנזים ההסתברות להיות נשא היא 1:30. כלומר מתוך 30 יהודים אשכנזים בריאים אחד נשא של מחלת טיי זקס. בקרב יהודים ממוצא מרוקאי ההסתברות להיות נשא היא 1:110 ובקרב עדות אחרות כמו אצל לא יהודים, ההסתברות להיות נשא נמוכה הרבה יותר.

האם הבדיקה מומלצת לכל זוג?

הבדיקות מומלצות לכל הזוגות שבהם אחד מבני הזוג ממוצא אשכנזי או מרוקני אפילו חלקי.

האם הבדיקה כרוכה בתשלום?

לא. הבדיקה נעשית במימון משרד הבריאות, בלי כל התחייבות כספית של הנבדק.

לאן יש לפנות לביצוע הבדיקה?

משרד הבריאות הפסיק לערוך את הבדיקות לאיתור נשאים של המחלה. ניתן לבצע את הבדיקה בכל המרכזים לבדיקות גנטיות לסקר של האוכלוסייה (קופות, מכונים גנטיים ואחרים). יש לוודא לפני ביצוע הבדיקה שהמקום מאושר על ידי משרד הבריאות ומבצע את הבדיקה ללא תשלום.

2. מחלת ביתא תלסמיה (Thalassemia Major)

המחלה מתאפיינת בחוסר דם חמור המתחיל כחצי שנה לאחר הלידה. החולים נזקקים לעירווי דם בתדירות גבוהה. בעקבות המחלה והעירוויים הרבים מתפתחים הגדלה של הטחול והפרעות אחרות ולפעמים סיבוכים קשים.

באילו משפחות הסיכון למחלה גבוה במיוחד?

הסיכון גבוה במיוחד במשפחות שהמוצא שלהן באזור אגן הים התיכון. בישראל המחלה שכיחה במיוחד במשפחות של יהודים ששורשיהם באזורנו, בארצות האסיאתיות של ברית המועצות לשעבר, באיראן, בעיראק או בכורדיסטן. בקרב היהודים יוצאי כורדיסטן ההסתברות להיות נשא היא 1:10.

האם הבדיקה מומלצת לכל זוג?

הבדיקה מומלצת במיוחד לבני זוג שמוצאו של אחד מהם לפחות מאחת הארצות שהמחלה שכיחה בהן.

כיצד מאבחנים נשאים של המחלה?

נשאי תלסמיה לעיתים מוגדרים כסובלים מ"תלסמיה מינור" (Thalassemia Minor) מאחר והם לוקים בחוסר דם קל. באמצעות ספירת דם אפשר לבחון חשד לנשאות של המחלה ולהפנות לבדיקות נוספות בהתאם.

האם הבדיקה כרוכה בתשלום?

לא. הבדיקה הראשונה לנשאות היא ספירת דם רגילה הנמצאת בסל שירותי הבריאות.

לאן יש לפנות לברר לגבי הנשאות?

יש לפנות לרופא המטפל.

3. ציסטיק פיברוזיס (ליֶפֶת כיסֵתית, Cystic Fibrosis, CF)

המחלה גורמת להפרעה בתיפקוד בלוטות ההפרשה החיצוניות. הפרעה זו גורמת לפגיעה בתפקודן של מערכות חיוניות, כגון מערכת הנשימה ומערכת העיכול. ההפרעה בתפקוד מערכת הנשימה מגיעה לעיתים עד כדי אי-ספיקה נשימתית. ההפרעה במערכת העיכול נובעת מהעדר אנזימי לבלב. המחלה עלולה להתבטא בכמה דרגות חומרה.

באילו משפחות הסיכון למחלה גבוה במיוחד?

בישראל המחלה נפוצה אומנם בכלל האוכלוסייה, אך שכיחותה ודרגת חומרתה משתנות לפי המוצא. בקרב היהודים האשכנזים ההסתברות להיות נשא היא 1:25 ולעומת זאת המחלה נדירה במיוחד ביהודים שמוצאם בעיראק או באיראן.

האם הבדיקה מומלצת לכל זוג?

מומלץ לשקול את הבדיקה לכול הזוגות על פי מוצאם.

האם הבדיקה כרוכה בתשלום?

לא. הבדיקה נמצאת בסל הבריאות.

4. דיסאוטונומיה משפחתית (Familial Dysautonomia)

מדובר במחלה כרונית חמורה של היילוד. סימניה העיקריים הם בעיות אכילה, בעיות בבליעה והקאות. החולים מתאפיינים בהעדר דמעות ובהתקפי חום בלתי מוסברים. כמו-כן מתאפיינים החולים בהעדר תחושת כאב.

באילו משפחות הסיכון למחלה גבוה במיוחד?

המחלה מצויה בשכיחות גבוהה יחסית בקרב יהודים ממוצא אשכנזי ויהודים ממוצא הבלקן. בעדה אשכנזית שיעור הנשאות 1:30.

האם הבדיקה מומלצת לכל זוג?

הבדיקה מומלצת כאשר שני בני הזוג הם ממוצא אשכנזי, אפילו באופן חלקי.

האם הבדיקה כרוכה בתשלום?

לא. הבדיקה נמצאת בסל הבריאות.

5. מחלת SMA (Spinal Muscular Dystrophy)

מחלה גיונית המשפיעה על תפקוד של השרירים. המחלה מתקדמת ומוכרת בצורות שונות. הצורה החמורה ביותר והשכיחה ביותר מוכרת כסוג 1 או מחלת Werdnig Hoffmann בה הסימנים מופיעים בלידה או בחודשים הראשונים של החיים. במהרה מתפתחת חולשת שרירים כללית ובהמשך איבוד היכולת לבלוע ולנשום. לרוב סוג זה של המחלה גורם למוות בגיל צעיר.

הערכה של שיעור הנשאות כ-1:45, יש להדגיש שכיום בדיקת הנשאות מאפשרת לגלות יותר מ-90% מהנשאים, אך לא שוללת לחלוטין אפשרות נדירה של המחלה.

באילו משפחות הסיכון למחלה גבוה במיוחד?

בכל האוכלוסייה.

האם הבדיקה מומלצת לכל הזוגות?

הבדיקה מומלצת לכל הזוגות.

האם הבדיקה כרוכה בתשלום?

כן. כדאי לפנות לקופת החולים שלך מאחר ויתכן וקיים הסכם להנחה בתשלום באחת, המעבדות המבצעות את הבדיקה.

6. תסמונת כרומוזום ה-X השביר (Fragile X)

שמה של המחלה ניתן לה בשל שינוי מבני בכרומוזום X, הנראה בתנאים מיוחדים. תסמונת ה-X השביר היא הגורם השני בשכיחותו לפיגור שכלי גנטי חמור, בייחוד בקרב בנים. לרוב, דרגת הפיגור הנגרמת לבנות קלה יותר.

באילו תנאים הסיכון למחלה גבוה במיוחד?

לעומת המחלות אחרות המתוארות כאן, התורשה של המחלה קשורה לכרומוזום X. אם האישה היא נשאית של הגן הפגום, הזוג נמצא בסיכון ללדת תינוק חולה. המחלה מתאפיינת בשכיחות גבוהה יחסית בכלל האוכלוסייה: לידה אחת מכל 3,000 לידות.

האם הבדיקה מומלצת לכלל הנשים המתכננות היריון?

כן. עקב השכיחות הגבוהה יחסית של המחלה מומלץ שכל אישה המתכננת היריון תיבדק לגילוי נשאות לגן זה.

האם הבדיקה כרוכה בתשלום?

כן. כדאי לפנות לקופת החולים שלך מאחר שיתכן וקיים הסכם להנחה בתשלום באחת המעבדות המבצעות את הבדיקה.

7. מחלות נוספות על פי מוצא של שני בני הזוג

שמה של המחלה ניתן לה בשל שינוי מבני בכרומוזום X, הנראה בתנאים מיוחדים. תסמונת ה-X השביר היא הגורם השני בשכיחותו לפיגור שכלי גנטי חמור, בייחוד בקרב בנים. לרוב, דרגת הפיגור הנגרמת לבנות קלה יותר.

בקרב יהודים אשכנזים

מחלת קניואן (canavan).

בקרב יהודים ממוצא צפון אפריקני (מרוקו במיוחד)

מחלת PCCA.

בקרב יהודים ממוצא תימני:

מטכרומטיק לויקודיסטרופי (metachromatic leukodystrophy).

בקרב יהודים ממוצא עירקי:

מחלת קוסטף.

מחלת PCCA.

בדיקות סקירה גנטיות לגילוי נשאים של גנים למחלות תורשתיות אחרות

באילו מקרים יישקלו בדיקות סקירה גנטיות לאיתור נשאים של מחלות תורשתיות?

מחלות חמורות ששכיחותן נעה בין: 1:15,000-1:40,000. מצב זה עלול להיות במקרה של נשואים בין עדתיים, לגבי חלק מהמחלות אשר תוארו, או לגבי מחלות חמורות אחרות אשר מופיעות בשכיחות גבוהה יחסית בכל אחת מהעדות היהודיות. לדוגמה:

בקרב יהודים אשכנזיים:

1. מחלת פנקוני (Fanconi anemia)
2. תסמונת בלום (Bloom)
3. מחלת ניימן-פיק (Niemann Pick)
4. מחלת מוקוליפיידוסיס (ML IV) (ML IV)
5. מחלת אושר (Usher)
6. מחלת אגירת גליקוגן סוג 1
7. מחלת MSUD
8. מחלת NemaLine myopathy
9. מחלת ג'ובר (Joubert)

בקרב יהודים ממוצא צפון אפריקני (מרוקו במיוחד):

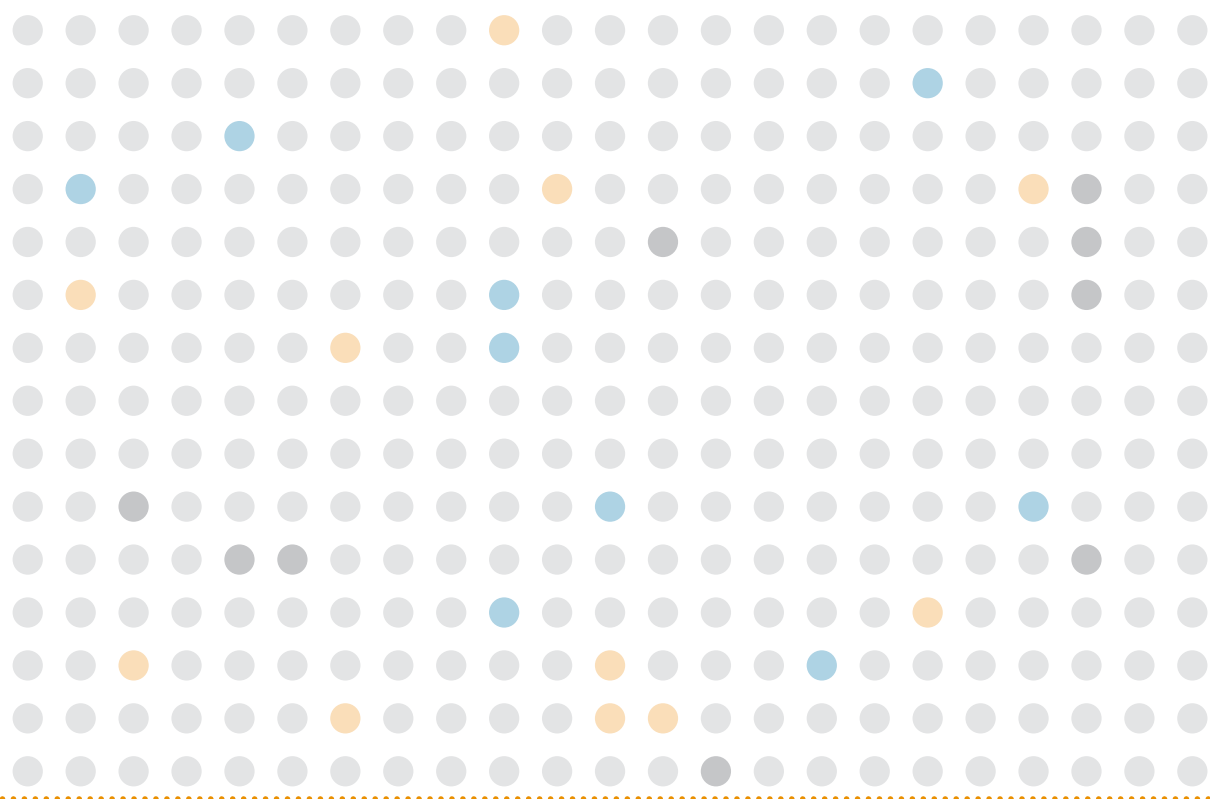
1. מחלת פנקוני (Fanconi anemia)
2. אטקסיה טלנגיאקטזיה (A-T ataxia telangiectasia)

בקרב יהודים ממוצא לובי:

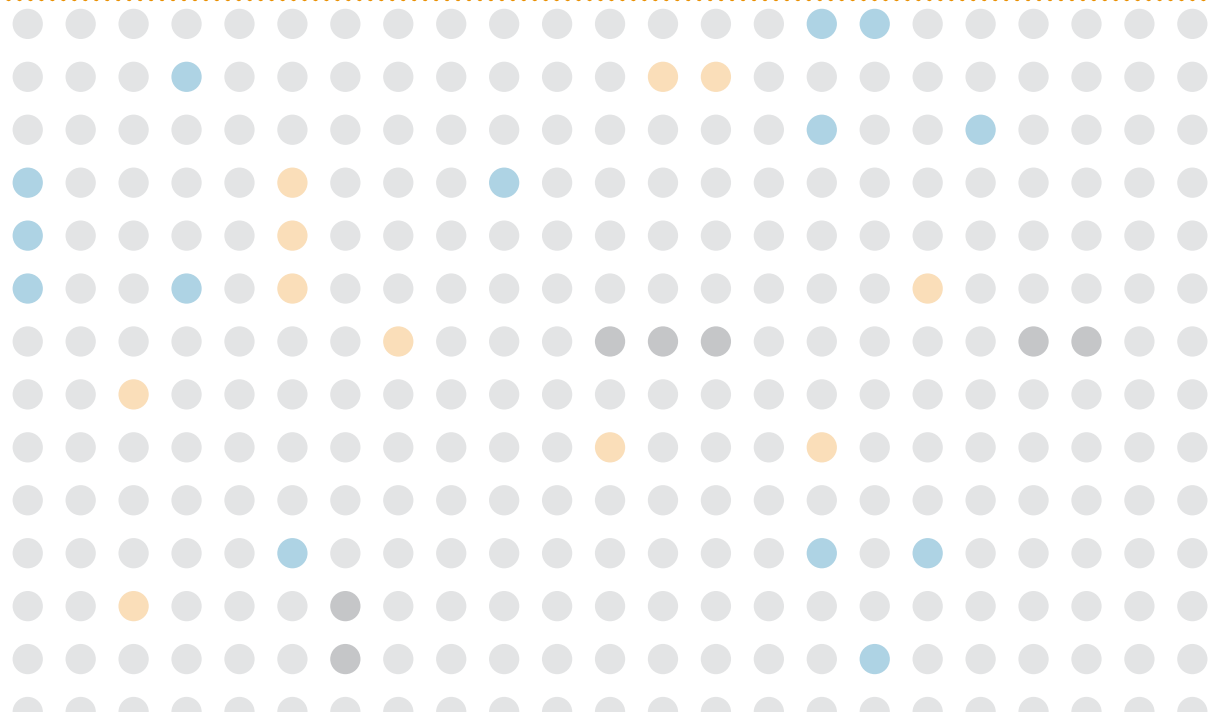
1. מחלת MLC1.

האם קיימות בדיקות גנטיות אחרות מאלו המפורטות בחוברת?

כן. עם התקדמות הרפואה והטכנולוגיה פותחו בדיקות המאפשרות לזהות נשאים של מחלות תורשתיות נדירות יותר או חמורות פחות. בני זוג המעוניינים לשמוע על מחלות אלו צריכים לפנות לייעוץ גנטי פרטני.



**חוברת זו אינה מיועדת לספק מידע על כל
המחלות התורשתיות הקיימות ועל כל השיטות
לאבחון הגנטי, ואין בה משום תחליף לייעוץ
גנטי פרטני לזוגות העומדים לפני הורות.**





מדינת ישראל
משרד הבריאות
שירותי בריאות הציבור
המחלקה לחינוך וקידום בריאות
המחלקה לגנטיקה קהילתית

www.health.gov.il/genetics