

בדיקות מומלצות לסקר גנטי בקרב ערבים ודרוזים (לא כולל שבטים בדואים בנגב) על פי החוזר 7/13 מ 27 פברואר 2013 (בדיקות סקר באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות)

### 1. למרבית האוכלוסייה

תלסמיה (Thalassemia)

CYSTIC FIBROSIS

SPINAL MUSCULAR ATROPHY

FRAGILE X (תסמונת X שביר)

### 2. לערבים ממוצא נוצרי: Cockayne syndrome, Albinism

### 3. בנוסף לכך פירוט לפי שם הישובים:

Congenital nephrotic syndrome	ע. מוסלמים (לא בדואים)	אבו גוש
Hyperoxaluria	ע. מוסלמים (לא בדואים)	אבו גוש
Krabbe	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ירושלים, צור באחר
HUPRA	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ירושלים, צור באחר
Krabbe	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ירושלים ג'אבל מוכאבר
Stuve Wiedemann	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ירושלים ג'אבל מוכאבר
Non ketotic hyperglycinemia	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ירושלים א-טור/ הר הזיתים
Congenital insensitivity to pain with anhidrosis	ע. מוסלמים בדואים	טובא-זנגריה
Gray platelet syndrome	ע. מוסלמים בדואים	ערב אל חוד
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	ערב אל חוד
Rickets, 1,25 dehydroxy vitamin D3 resistant	ע. מוסלמים (לא בדואים)	תמרה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	תמרה
Limb girdle muscular dystrophy	ע. מוסלמים בדואים	טובא-זנגריה
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	טובא-זנגריה
Congenital thyroid hormone and glucocorticoid deficiency	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ג'ש (גוש חלב)
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ג'ש (גוש חלב)
Maple syrup urine disease	דרוזים	מגאר
Pompe	דרוזים	מגאר
Hurler	דרוזים	מגאר
Mitochondrial DNA depletion syndrome	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מגאר
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מגאר
Sandhoff	ערבים נוצרים	מגאר
Ataxia telangiectasia (AT)	ערבים נוצרים	מגאר
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עיילבון
Limb girdle muscular dystrophy	ע. מוסלמים בדואים	שבלי - אום אל-גנם
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	שבלי - אום אל-גנם
CEDNIK	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דבוריה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דבוריה
POC1A deficiency	ע. מוסלמים (לא בדואים)	סולם
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	סולם
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	אכסאל
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	אם אל גנם
Bartter and Gitelman syndrome	ע. מוסלמים בדואים	בסמת טבעון
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	בסמת טבעון
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דחי
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	זרזיר
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	חאגרה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	טייבה (בעמק)
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	טמרה (זרעאל)
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מוקייבלה

Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מלאה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	נאעורה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ניין
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	צנדלה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	רויה
CPTII	דרוזים	אבו סנאן
Maple syrup urine disease	דרוזים	אבו סנאן
Tay Sachs disease	דרוזים	אבו סנאן
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	אבו סנאן
Mucopolidosis III	דרוזים	בית ג'ן
Retinitis pigmentosa	דרוזים	ג'ולס
Hyperoxaluria	דרוזים	ג'ולס
Thyrosinemia III,	דרוזים	ג'ולס
Ataxia telangiectasia	דרוזים	חורפיש
Argininosuccinic aciduria	דרוזים	ירכא
Carbamoyl phosphate synthetase I deficiency	דרוזים	ירכא
Cerebrotendinous xanthomatosis	דרוזים	ירכא
Prolidase deficiency	דרוזים	ירכא
Cockayne syndrome	דרוזים	כסרא
Fanconi A	דרוזים	כסרא
Hyperoxaluria I	דרוזים	כסרא
Hyperoxaluria I	דרוזים	כפר ינוח
Cockayne syndrome	דרוזים	כפר ינוח
Kohlschütter-Tönz	דרוזים	כפר ינוח
Mitochondrial DNA depletion syndrome	דרוזים	סאג'ור
Wilson disease	דרוזים	סאג'ור
Ataxia telangiectasia	דרוזים	סאג'ור
Tay Sachs disease	דרוזים	פקיעין (בוקייעה)
Maple syrup disease	דרוזים	פקיעין (בוקייעה)
Pompe	ע. מוסלמים בדואים	חוסנייה
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	חוסנייה
Hypoparathyroidism, retardation, dysmorphism	ע. מוסלמים בדואים	כמאנה
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	כמאנה
Pelizaeus-Merzbacher like disease	ע. מוסלמים בדואים	כמאנה
Ventricular tachycardia	ע. מוסלמים בדואים	כמאנה
Hypoparathyroidism, retardation, dysmorphism	ע. מוסלמים בדואים	סלמה
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	סלמה
Pelizaeus-Merzbacher like disease	ע. מוסלמים בדואים	סלמה
Ventricular tachycardia	ע. מוסלמים בדואים	סלמה
Pelizaeus-Merzbacher like disease	ע. מוסלמים בדואים	ראס אל-עין
Hypoparathyroidism, retardation, dysmorphism	ע. מוסלמים בדואים	ראס אל-עין
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	ראס אל-עין
Ventricular tachycardia	ע. מוסלמים בדואים	ראס אל-עין
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	בענה
Hypophosphatasia	ע. מוסלמים (לא בדואים)	כפר מנדא
Factor 7 deficiency	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מג'ד אל-כרום
Complex hereditary spastic paraparesis	ע. מוסלמים (לא בדואים)	נחף
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	בענה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	כפר מנדא
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מג'ד אל-כרום
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	נחף
Cardiomyopathy	ע. מוסלמים בדואים	עראמשה

Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	עראמשה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	אעבל'ין
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	ביר אל-מכסור
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ג'דידה-מכר
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	גדידה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דייר אל-אסד
Epidermolysis bullosa	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דיר אל אסד
Wolman disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דיר אל אסד
Severe combined immune deficiency	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דיר אל אסד
Spinal muscular dystrophy related disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דיר אל אסד
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דייר חנא
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	דמיידה
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	חוג'יראת (ד'הרה)
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	חוסן
Wilson disease	דרוזים	ג'ת
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	כאבול
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	כאוכב אבו אל-היג'א
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	כסרא-סמיע
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	כפר סמיע
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מכר
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מעיליא
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מעלות-תרשיחא
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	סח'נין
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	סח'נין
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עין אל-אסד
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עראבה
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	ערב אל נעים
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	פסוטה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ראמה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	שייח' דנון
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	שכניה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	שעב
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	שפרעם
Severe combined immune deficiency	ע. מוסלמים בדואים	רומת הייב
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	רומת הייב
HGM	ע. מוסלמים (לא בדואים)	בועיינה-נוג'ידאת
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	בועיינה-נוג'ידאת
Hyperoxaluria	ע. מוסלמים (לא בדואים)	בועיינה-נוג'ידאת
Molybdenum cofactor deficiency	ע. מוסלמים (לא בדואים)	בועיינה-נוג'ידאת
Pycnodysostosis	ע. מוסלמים (לא בדואים)	בועיינה-נוג'ידאת
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	טורעאן
Ataxia telangiectasia	ע. מוסלמים (לא בדואים)	טורעאן
Smith Lemli Opitz	ע. מוסלמים (לא בדואים)	כפר כנא
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	כפר כנא
Cerebral dysgenesis neuropathy, ichthyosis and keratoderma (CEDNIK)	ע. מוסלמים (לא בדואים)	משהד
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	משהד
Biotinidase deficiency	ע. מוסלמים (לא בדואים)	משהד
Leber amaurosis	ע. מוסלמים (לא בדואים)	משהד
Ataxia telangiectasia	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עוזייר
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עוזייר
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עילוט
Non ketotic hyperglycinemia	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עילוט

Pseudo rheumatoid dysplasia	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עילוט
Retinitis pigmentosa	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עילוט
Glutaric aciduria type II	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עין מאהל
Retinitis pigmentosa	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עין מאהל
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עין מאהל
Ataxia telangiectasia	ע. מוסלמים (לא בדואים)	רומאנה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	רומאנה
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	ח'ולד (שבט)
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	יפיע
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	כעביה-טבאש-חג'אג'רה
Pendred syndrome	ע. מוסלמים בדואים	מנשית זבדה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	נצרת
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	רינה
Hyperoxaluria I	דרוזים	בוקעאתא
Hyperoxaluria II	דרוזים	בוקעאתא
Cockayne	דרוזים	מג'דל שמש
Krabbe disease	דרוזים	דאלית אל-כרמל
Mental retardation non syndromic	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ג'סר א-זרקא
Spinal muscular dystrophy related disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ג'סר א-זרקא
Cockayne/XP	ע. מוסלמים (לא בדואים)	פורידיס
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	אום אל-פחם
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	אום אל-קוטוף
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	אל-עריאן
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	באקה-ג'ת
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	באקה אל-גרביה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ביאדה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	בסמ"ה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	זלפה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	כפר קרע
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מייסר
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מעאויה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מעלה עירון
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	מצר
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	סאלם
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עארה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	עין א סהלה
Niemann Pick type A,B disease	ע. מוסלמים (לא בדואים)	ערערה
Infantile bilateral striatal necrosis (Strionigral degeneration)	ע. מוסלמים בדואים	כפר קאסם