

3. בדיקות מומלצות לסקר גנטי בקרב שבטים בדואים בנגב

3.1 לכל השבטים הבדואים בנגב

SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Hypoparathyroidism, retardation, dysmorphism
Congenital insensitivity to pain

3.2 בדיקות נוספות על פי שבט המוצא המשותף של שני בני הזוג (שמות השבטים במכון הגנטי של המרכז הרפואי סורוקה)

Arthrogryposis
Ataxia telangiectasia (AT)
Bardet Biedl syndrome
Bartter syndrome
Cardiomyopathy dilated, neonatal isolated
Carmi syndrome -Epidermolysis bullosa, pyloric stenosis
Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency
Complex III deficiency, mitochondrial respiratory chain
Cornelia de Lange like (Birk Flusser) syndrome
Cystinuria + (2p16 del) syndrome
Cystic fibrosis
Desmosterolosis
Glycogen storage disease
Growth hormone deficiency
Hemolytic uremic syndrome, Complement H factor 1 deficiency
Infantile Bilateral Striatal Necrosis (IBSN)
Infantile neuroaxonal dystrophy (INAD)
Infantile sialic acid storage disease (ISSD)
Leber's congenital amaurosis
Maple syrup urine disease (MSUD)
Nephronophthisis
Niemann Pick type C
Non ketotic hyperglycinemia
Osteogenesis imperfecta
Osteopetrosis
Pelizaeus-Merzbacher-like syndrome
Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy PPHI
Pyruvate dehydrogenase deficiency (PLD)
Thalassemia

3.3 בדיקות נוספות על פי שבט המוצא של האישה (שמות השבטים במכון הגנטי של המרכז הרפואי סורוקה) תסמונת X שביר (fragile X)