



י"ד טבת תשע"ז
12 ינואר 2017
סימוכין: 9510

לכבוד: מנהלי המכונים הגנטיים, מנהלי המעבדות הגנטיות בבתי החולים ובקופות חולים
הנדון: בדיקות סקר באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות
עדכון לפי החלטת ועדת הסל לשנת 2017

שלום רב,
בעקבות החלטת ועדת הסל לשנת 2017 הבדיקות הבאות (בטבלה) נוספו לסל השרותים הממלכתי (קבוצה 1) החל מה
12.01.2017.

מחלה	גן	מוטציה	אוכלוסייה	כפר
Kohlschutter-Tonz	ROGDI	c.469C>T p.Arg157*	דרוזים	כיסרא
Kindler syndrome	FREMT	g.711-1241del	דרוזים	כיסרא
Leprechaunism	INSR	c.167T>C p.Ile56Thr	דרוזים	פקיעין
Meckel-Gruber Syndrome, Type 2-MKS2	TMEM216	c.230G>C (p.G77A)	ערבים מוסלמים	אום אל פחם / מעלה עירון (כולל מוסמוס, מושירפה, ביאדה, סאלם, זלפה)
Microcephaly, hyperechogenic brain foci	PCDH12	c.2515C>T, p.R839X	ערבים מוסלמים	אבו גוש
Smith Lemli Opitz S.L.O	DHCR7	c.964-1G>C	אשכנזים	
HSP-SPG49	TECPR2	BP DEL, 3416T-1	בוכרים	

בברכה,
ד"ר עמיהוד זינגר
מנהל המחלקה לגנטיקה קהילתית