



## **דף מידע של איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל**

**הסבר כללי:** מטרת בדיקות הסקר הגנטיות היא לאתר נשאות באנשים בריאים ללא סיפור משפחתי של חולים באחת המחלות הנבדקות. המושג "נשאות" מתייחס למצב שבו באדם בריא נמצא שינוי גנטי סמוי בגן מסוים (מוטציה).

**איגוד הגנטיקאים בישראל ממליץ כיום** על בצוע של מספר בדיקות סקר גנטיות לכלל הציבור, אולם סוג ומספר הבדיקות המומלצות לכל זוג תלוי במוצא האתני (עדתי) של שני בני הזוג.

בכל המחלות הנבדקות (פרט לתסמונת X שביר), רק במידה ושני ההורים נושאים גן עם השינוי הסמוי לאותה מחלה יש סיכון (של 25%) לעובר חולה. לכן אם הורה אחד נבדק **ולא נמצא אצלו שינוי בגן**, אזי **אין המלצה** לבדוק גם את בן-זוגו (מודל עוקב, וזאת בהסתייגות של אחוזי כיסוי המוטציות של כל בדיקה בהתאם למוצא). בתסמונת X שביר ההורשה שונה והעברת המחלה בדור הראשון היא ע"י האם בלבד. מאחר ואת תסמונת ה-X השביר יש לבדוק רק אצל האישה, מקובל לבצע גם את יתר הבדיקות בדגימת הדם הנלקחת מהאישה.

בכל מקרה של סיפור משפחתי של אחת המחלות הנבדקות בבדיקות הסקר (או מחלות אחרות כגון: פיגור שכלי, עיוורון, מחלות שריר, נכות וכד') – **יש ליידע את הצוות הרפואי מראש**, שכן ההחלטה לגבי הנבדק/ת עשויה להיות שונה.

- את הבדיקות מבצעים פעם אחת בלבד. אולם, לפני כל הריון עתידי מומלץ להתעדכן באשר לבדיקות סקר חדשות ו/או מוטציות חדשות שנוספו.
- למציאת גן פגום (מוטציה) יש השלכה אפשרית על שאר בני המשפחה. לאור זאת, במידה ונמצאתם נשאים עליכם **ליידע על כך** את בני המשפחה הקרובה.
- **נציין כי בנוסף לרשימה הנ"ל ידועות כיום מחלות גנטיות נוספות בכלל האוכלוסייה ובעדות מסוימות בפרט, ששכיחות הנשאים גבוהה מ- 1:100 והבסיס המולקולרי שלהן ידוע. אם זאת בדיקות סקר למחלות אלו אינן מומלצות בשלב זה לכלל הציבור מסיבות שונות.** (חלק מהמחלות אינן חמורות/ חלקן מאופיינות בהופעת המחלה בגיל מבוגר/ ובאחרות- אמינות בדיקת הנשאות בשלב זה אינה עומדת בסטנדרטים הנדרשים). כמו כן קיימות עוד מחלות גנטיות רבות בעולם הרפואה, שאינן כלולות בבדיקות סקר גנטיות בישראל. **במידה וברצונכם לברר לגבי מחלות נוספות אחרות ניתן לבדוק באתר האינטרנט <http://www.genetests.org> או [www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov) או באתר משרד הבריאות [www.health.gov.il/genetics](http://www.health.gov.il/genetics).**

### **אילו בדיקות לבצע?**

מכיוון ששכיחות הנשאות של המחלות בקרב העדות השונות שונה ומאחר שחומרת המחלות הניתנות לבדיקה וגיל הופעת הסימפטומים שונה בין המחלות, המחלות מחולקות בהתאם.

- מצורף תקציר של המחלות השונות.

\_\_\_\_\_ חתימה:

\_\_\_\_\_ המכון הגנטי:



**הבדיקות הגנטיות המומלצות ע"י האיגוד הגנטי הרפואי בישראל 07/20:**

שם הבדיקה	המוצא המומלץ	שכיחות נשאים	הערות
X שבי	כלל האוכלוסייה		האישה נבדקת
CF ציסטיק פיברוזיס	כלל האוכלוסייה	1: 25 ומטה	
SMA ניוון שרירים	כלל האוכלוסייה	1: 45	
DMD ניוון שרירים	כלל האוכלוסייה		האישה נבדקת
טי זקס	אשכנז + צ.אפרי +בלקן	1: 20-60	
FD דיס אוטונומיה משפחתית	אשכנז + בלקן	1: 30-60	
SLO	אשכנז	1: 40	
WWS	אשכנז	1: 60	
קנאון	אשכנז	1: 60	
HHF1	אשכנז	1: 60	
PEBAT/TBCD	הודו-קוצ'ין	1: 10	
קוסטף (3MGA)	עיראק	1: 10-20	
PCCA1 מחלת מח	עיראק, מרוקו	1: 45-50	
PCCA2 מחלת מח	מרוקו	1: 45	
ICCA מחלת מח	קווקז	1: 40	
MC1d	קווקז	1: 20	
CGD	קווקז	1: 30	
MLD	תימן	1: 20-50	
MTHFR	בוכרה	1: 40	
SPG49/HSP	בוכרה	1: 40	
תסמונת אשר 2A	פרס	1: 60	

בדיקת סקר לתלסמיה מבוצעת באמצעות ספירת דם – יש לברר מול הרופא המטפל.

**בדיקות נוספות הניתנות לביצוע לבני זוג ממוצא אשכנזי מלא או חלקי (< 1:60):**

שם הבדיקה	המוצא המומלץ	שכיחות נשאים	הערות
נימן פיק A	אשכנז	1: 80	
אנמיה ע"ש פנקוני C	אשכנז	1: 90	
מחלת Joubert	אשכנז	1: 90	
תסמונת בלום	אשכנז	1: 100	
מוקוליפידוזיס ML4	אשכנז	1: 100	
אגירת גליקוגן GSD1a	אשכנז	1: 100	
תסמונת אשר 1F	אשכנז	1: 100	
תסמונת אשר 3A	אשכנז	1: 100	
ניוון שרירים (nemaline)	אשכנז	1: 108	
מייפל סירופ (MSUD)	אשכנז	1: 113	

**בדיקות נוספות הניתנות לביצוע לבני זוג ממוצא צפון אפריקה מלא/חלקי (<1:60):**

שם הבדיקה	המוצא המומלץ	שכיחות נשאים	הערות
אטקסיה טלנגיאקטזה (AT)	צפון אפריקה	1: 80	ליוצאי מרוקו
אנימה ע"ש פנקוני A	צפון אפריקה	1: 100	"
מגלן-צפאלי לויקו - אנצפאלופטי (MLC1)	לוב	1: 40	ליוצאי לוב

בדיקות שהאיגוד ומשרד הבריאות קבע שיש לייצע אך אין המלצה לבצע כבדיקות סקר/בדיקות פרטיות מחלת גושה 1, חרשות לא תסמונתית (קונקסין 26,30), חרשות TMC1, לבקנות, PKU-, ניוון שרירים דיספרלין, אגירת גליקוגן GSD3, קדחת ים תיכונית FMF, פאנל מורחב וכד