

נייר עמדה

מימון בדיקה גנטית FSHD

עניינה של קבילה זו בסירובה של קופת חולים כללית לממן את הבדיקה הגנטית מסוג FSHD הכלולה בסל במצבו של הקובל.

לאחר בירור שנערך בנושא, עמדתנו היא כי הקבילה מוצדקת ועל קופת החולים חלה החובה במימון החזר כספי בגין הבדיקה שבוצעה.

להלן יפורט הרקע העובדתי והמשפטי להכרעה:

רקע עובדתי

1. כעולה מהקבילה הקובל בן 26 עוסק בספורט שנים רבות ומתאמן כמעט כל יום. בשנתיים וחצי האחרונות שרירי החזה החלו להתדלדל דו צדדית ויש לו קושי בפעולות ספציפיות כגון עליות מתח. בבדיקת הנוירולוג המטפל, פרופ' _____, נמצא דלדול ניכר של שרירי הפקטורוליס דו צדדי. תוצאת בדיקת EMG בשרירי הפקטורוליס העידה ככל הנראה על תהליך מיופתי. בבדיקת MRI שבוצעה נמצאו שינויי אות גבוה בשרירי הפקטורוליס והלטיסמוס דורסי. לדבריו האבחנה עדיין לא ברורה. למרות היעדר מעורבות של שרירי הפנים הוא הופנה על ידו לבית החולים וולפסון לצורך בדיקה גנטית מולקולרית בשאלה של אבחנת FSHD.
2. בסיכום הייעוץ הגנטי שבוצע על ידי פרופ' _____, מנהלת המכון הגנטי מיום 26.11.18 נכתב כי מומלצת בדיקה גנטית מולקולרית בשאלה של מחלת FSHD אצל הקובל היות שזו האבחנה הסבירה ביותר למצבו לפי דעתו של הנוירולוג המומחה והיא אינה נבדקת במסגרת של כל פנל מסחרי של בדיקות גנטיות לאבחון ניוון שרירים או מיופתיים.
3. עוד עולה מהסיכום כי הקובל ובת זוגו מעוניינים בהריון בעתיד הקרוב ואינם מעוניינים להעביר את המחלה לדור הבא. כדי לאפשר אבחון טרום לידתי או טרום השרשתי מתאים דרושה אבחנה גנטית אצל הקובל.
4. במענה לפנייתנו לקופת חולים _____ נמסר כי מהבירור עם אנשי המקצוע הרלוונטיים הקובל אינו סובל מהתסמינים הקלאסיים ל FSHD. הוא אינו סובל מחולשת שרירים שמתחילה לפני גיל 20 ומערבת את שרירי הפנים, התרוממות של עצם השכמה או חולשה של שרירי הזרועות המקורבים.
5. לטענת הקופה הקובל סובל מחולשה של שרירי החזה והגב ולדעת מומחי כללית אינו חולה ב FSHD והסיכוי הינו נמוך לתחלואה ב- FSHD.

6. כמו כן השיבה הקופה כי הבדיקה אינה מבוצעת כיום בארץ לפי קוד של משרד הבריאות ולפיכך לא ניתנת לביצוע במימון ציבורי.
7. בהמשך הוסיפה קופת החולים כי בהתאם לחוזר מנהל רפואה, התנאי לביצוע הבדיקה בנבדקים שהינם חולים ונבדקים שאינם חולים הוא שלמחלה יש טיפול. מאחר שלמחלה זו אין טיפול לטענת הקופה אין כל רלוונטיות לביצוע הבדיקה.
8. על פי הנמסר למשפחה ניתן לבצע את הבדיקה דרך מעבדת "פרונטו" בארץ. הבדיקה המולקולרית עצמה נעשית בחו"ל. לאור סירוב הקופה לממן את הבדיקה, נאלץ הקובל לממנה באופן פרטי בעלות של 7,953 ₪ וביקש מן הנציבות להכריע בשאלת זכאותו לקבלת החזר כספי בגין עלות הבדיקה.
9. לאחר ביצוע הבדיקה הוזמנו הקובל ובת זוגתו לייעוץ גנטי נוסף ובו נמסר כי בבדיקה גנטית מולקולרית אבחנתית למחלת FSHD1 שבוצעה במעבדת Athena בארה"ב התקבלה תוצאה התומכת בקיומה של מחלת FSHD.
10. הם קיבלו הסבר על התוצאה וכן המלצות להמשך מעקב, טיפול אפשרי והפניה לייעוץ גנטי נוסף לגבי אפשרות של PGD לקראת היריון.
11. באפריל 2019 הומלץ על המשך מעקב אצל פרופ' _____ וד"ר _____ הכולל הסבר לקבלת טיפול אפשרי בעתיד הלא רחוק.
12. מהמידע המפורט בסיכום הייעוץ הגנטי עולה כדלקמן:

"FSHD הינו סוג שכיח (1:20,000) וקל יחסית של ניוון שרירים, המתבטא בעיקר בחולשה ובניוון של שרירי הפנים, השכמה והזרוע העליונה. המחלה מתקדמת לאט, תוחלת החיים אינה מקוצרת וברוב הגדול של המקרים האינטליגנציה תקינה. ליקוי שמיעה סנסוריונורלי קיים בכ- 60% מהחולים. בכ- 50% מהחולים קיימת פגיעה בכלי הדם ברשתית בעין, אך ברוב המקרים אין פגיעה בראייה. הסימנים הקליניים מתחילים להופיע בממוצע בעשור השני לחיים, אך החדריות, קרי התבטאות של סימני המחלה הינה גבוהה יותר בזכרים מאשר בנקבות: עד גיל 30 שנים יופיעו סימנים של המחלה ב- 95% מהזכרים אך רק ב- 69% מהנקבות. כ- 20% מהחולים נזקקים בהמשך חייהם לכיסא גלגלים בשל מעורבות מאוחרת של הרגליים ו/או חגורת הירכיים, ובחלק קטן מאוד מהחולים קיים פיגור שכלי ו/או אפילפסיה (בחולים עם חסר גדול ומחלה שמופיעה כבר מהינקות). עד כה לא מוכרת מעורבות של שריר הלב במחלת FSHD. נכון להיום לא קיים טיפול מרפא למחלה, אך כן יש תרופה במחקר מתקדם שעשויה להיות רלוונטית בשנת 2020 (resolaris). אין

אפשרות למנוע הופעה של סימני מחלה אצל מי שנושא את השינוי הגנטי, אך יכולה כאמור להיות שונות קלינית משמעותית בין חולי FSHD שונים, אפילו באותה משפחה. הגורם למחלת FSHD קרוב לוודאי הינו ביטוי של הגן DUX4 בתאי שריר. גן זה נמצא בכרומוזום 4q35, באיזור של חזרות מסוג D4Z4...

המחלה מועברת בתורשה אוטוזומלית דומיננטית, כלומר מספיק שעותק אחד מתוך שני העותקים של הגן DUX4 יופעל ביתר כדי שהמחלה תתבטא, וקיים סיכון של 50% להעברת המחלה לכל אחד מהצאצאים של אדם חולה. בשל מורכבות הבדיקה הגנטית לאבחון מחלת FSHD, היא אינה מבוצעת בארץ אלא רק במעבדות ייעודיות בחו"ל בדיקה גנטית במעבדות מסוימות מאושרות בחו"ל קיבל לאחרונה אישור מחודש של משרד הבריאות, וקופות החולים אמורות לממן את ביצוע הבדיקה."

מסגרת סל הבריאות

13. בדיקות גנטיות כלולות בסל הבריאות, בסעיף 21(א) לתוספת השנייה לחוק:

"21. גנטיקה –

א. ייעוץ גנטי בבעיות תורשתיות כולל בדיקות דם"

14. פירוט לאמור בסעיף זה מופיע בחוזר משרד הבריאות מספר 10/2018 "בדיקות גנטיות -

כולל בדיקות ריצוף מתקדמות (NGS) "

בשל חשיבות הוראות החוזר לצורך ההכרעה בקבילה, מובאים הסעיפים הרלוונטיים כלשונם.

סעיף 1:

"חוזר זה קובע

1) רשימה עדכנית של בדיקות שיש לראותן כלולות בסל ע"פ אמות המידה שיפורטו להלן.

4. אמות מידה למתן / מימון בדיקה גנטית:

4.1 הבדיקות שבאחריות קופות החולים מתוקף סל שירותי הבריאות, על פי התנאים המפורטים להלן:

4.1.1 הבדיקה יעילה לאבחון מחלה תורשתית (רגישות מעל 50%).

4.1.2 הבדיקה תבוצע בישראל במעבדה המוכרת ע"י משרד הבריאות.

4.1.3 אישור של רופא מומחה לגנטיקה מטעם הקופה כי מתקיימים תנאי הזכאות לבדיקה על פי חוזר זה במידה ויידרש על ידי הקופה.

בנוסף לתנאים שפורטו לעיל, הבדיקה תקיים לפחות את אחד מהתנאים הבאים:

4.1.4 בנבדק חולה: הבדיקה נועדה לאבחון / טיפול ומניעת מחלה תורשתית בנבדק ו/או בבני משפחתו.

4.1.5 בנבדק ללא סימני מחלה: בדיקת המוטציה המשפחתית נועדה לאבחון / טיפול / מניעת מחלה תורשתית ו / או למתן ייעוץ גנטי לצורך אבחון טרום לידתי, תכנון משפחה או תכנון נישואין, לבני משפחת חולה במחלה תורשתית רק לאחר שהחולה במשפחה אובחן בבדיקה גנטית מולקולרית, במקרים הבאים:

1. כשלנבדק יש סיכון של יותר מ -10% לחלות במחלה.

2. קיים סיכון של לפחות 1:400 שצאצא של בני הזוג עלול ללקות במחלה התורשתית הנבדקת.

- רשימת הבדיקות למחלות התורשתיות הכלולות בסל השירותים של קופות החולים, כולל קוד משרד הבריאות לכל בדיקה מצורפת בנספח א' לחוזר זה. עבור כל מחלה מצוין סוג הבדיקה האבחנתית.
- התוויות לביצוע הבדיקות שבאחריות קופות החולים כחלק מסל שירותי הבריאות מפורטות בנספח ב' לחוזר זה."

דיון והכרעה

15. במקרה שלפנינו מתקיימים הקריטריונים הקבועים בחוזר. המבוטח נבדק על ידי נוירולוג מומחה בתחום אשר חשד כי ככל הנראה מדובר במחלת FSHD ולאחר יעוץ גנטי הומלץ כי המבוטח יבצע את הבדיקה. המחלה כאמור לעיל מועברת בתורשה אוטוזומלית דומיננטית, כלומר מספיק שעותק אחד מתוך שני העותקים של הגן יופעל ביתר כדי שהמחלה תתבטא, וקיים סיכון של 50% להעברת המחלה לכל אחד מהצאצאים של אדם חולה.

16. בדיקת הדם מתבצעת בפועל בישראל ונשלחת באופן זמני לביצוע הבדיקה המולקולרית במעבדה בחו"ל.

17. הבדיקה המולקולרית לאבחון ניוון שרירי פנים, שכמות וזרועות (muscular dystrophy)
Faciocapulohumeral (סוג I מופיעה במפורש בנספח ב' בחוזר הנ"ל בעמוד 9.

18. המבוטח שלפנינו החל לסבול מביטוי של המחלה והבדיקה נועדה לאבחון/טיפול ומניעת מחלה תורשתית בנבדק ו/או בבני משפחתו. טענת הקופה כי מאחר שאין טיפול במחלה אין זכאות לביצוע הבדיקה דינה להידחות. מלשון הסעיף ניתן ללמוד כי אין חובה שאכן יהיה טיפול במחלה, ומטרתה לאבחון א לטיפול. תנאים אלה אינם מצטברים והראייה לכך כי בנספח מופיעות מחלות רבות ללא טיפול אשר אין חולק כי קיימת זכאות לביצוע אבחון שלהן וכי קיימת חשיבות רבה במניעת המחלה התורשתית בצאצאים באמצעות אבחון גנטי טרום השרשתי (PGD).

19. על פי הנמסר לנציבות בדיקת FSHD בוצעה עד לפני זמן מה במעבדה בבית החולים וולפסון במימון מלא של קופות החולים. אכן, באופן זמני, הבדיקה דלעיל אמנם נלקחת בישראל, אך איננה ניתנת לביצוע במעבדות בישראל אלא במעבדה מאושרת בחו"ל. משרד הבריאות מודע לכך ופועל על מנת לנסות ולהסדיר שוב את ביצועה בישראל. עם זאת, העובדה כי באופן זמני לא ניתן לבצע במעבדה בישראל איננה רלוונטית לשאלת מידת הכללתה בסל שירותי הבריאות, ובוודאי שלא נוכל לקבל את הטענה כי רק בשל סיבה טכנית זו יש לפסוק כי לא קיימת זכאות לביצועה במימון הקופה ודה פקטו להוציאה מסל השירותים.

20. במענה לטיטוט עמדתנו שנשלחה להתייחסות הקופה השיבה הקופה כי בעניין **חב"ר (ת"א) 7-18-20216 נתן שלמה נ' מכבי** נקבע כי מבוטח אינו יכול לאכוף על הקופה מתן טיפול/תרופה כשאינה חייבת לתת, על ידי "עקיפת" החוק ותוך עשיית דין עצמי. תשובת הקופה בטעות יסודה. עניינו של פסק הדין **במתן תרופה שאיננה כלולה להתוויה** למחלה ממנה סובל החולה. ועדת החריגים דנה בעניינו ובית המשפט פסק כי אישור ועדת החריגים צופה פני עתיד ואין בכך כדי להצדיק שיפויו בתביעה להחזר כספי עבור המנות שרכש בטרם התקבל אישור ועדת החריגים. בניגוד לעניינו של נתן שלמה, במקרה שלפנינו חלה על הקופה החובה בהתאם לחוק על מתן השירות הרפואי הכלול בסל. **אין חולק כי מדובר בבדיקה גנטית הכלולה בסל במצבו של החולה**. בנסיבות אלה שבהן הקופה מתעלמת מחובתה על פי החוק וכפועל יוצא מכך המבוטח נאלץ לרכוש את השירות בעל כורחו באופן עצמי, חלה החובה על הקופה לאשר החזר כספי.

21. עוד השיבה קופת החולים כי רשימת המעבדות המאושרות על ידי משרד הבריאות למשלוח בדיקות גנטיות לחו"ל אינה כוללת את המעבדות הבודדות בעולם המבצעות את הבדיקה המבוקשת למעט מעבדת QUEST שמאושרת רק לבדיקת NIPS ולא לבדיקות מולקולריות אחרות, וכי לא מתקבל על הדעת כי משרד הבריאות מכופף את חוזריו והנחיותיו.



עובדה זו איננה נכונה. הבדיקה הגנטית בוצעה במעבדת Athena בארה"ב ולא במעבדת QUEST. מבירור שערכנו המסמך של פרונטו דיאגנוסיקה עליו מסתמכת קופת החולים הוא מסמך ישן משנת 2018 ואיננו רלוונטי למועד ביצוע הבדיקה בפועל. הבדיקה נשלחה כאמור למעבדה המאושרת על ידי משרד הבריאות לביצוע בדיקות ריצוף אקסום **גניס** ופאנלים, ובין היתר באפשרותה לבצע גם בדיקות FSHD.

22. לאור כל האמור לעיל, אנו סבורים כי במקרה שלפנינו הקבילה מוצדקת, הייתה קיימת הצדקה רפואית לביצוע בדיקת FSHD וכי המבוטח זכאי לקבלת החזר כספי בגין עלותה.

23. יש לקוות כי קופת החולים תאשר את מתן החזר וכי המבוטח לא יידרש לפנות לבית הדין לעבודה אשר הסמכות לבירור מצויה בידו.