

## הנדון: פנייתך בעניין מימון בדיקת גנטית למחלת וילסון

פנייתך נתקבלה בנציבות הקבילות לחוק ביטוח בריאות ממלכתי.

נציבות הקבילות מבררת תלונות של מבוטחים כנגד קופות החולים, בהתאם לחוק ביטוח בריאות ממלכתי התשנ"ד – 1994 (להלן: "החוק"), תוך בדיקת השאלה האם קופת חולים מקיימת את הוראות החוק ומספקת שירותים ותרופות הכלולים בסל.

לאחר בירור, נמצאה הקבילה מוצדקת, מן הנימוקים אשר יפורטו להלן.

### רקע עובדתי

1. הגב' \_\_\_\_\_ (להלן: "המבוטחת" או "הקובלת") נמצאת במעקב רפואי מזה מספר שנים, עקב עלייה קבועה באנזימי כבד. ערכים לא תקינים אלה יוחסו תחילה להשמנת יתר, אולם גם לאחר הפחתה במשקל של 25 ק"ג ההפרעה לא חלפה.
2. לאחר ביצוע מספר בדיקות, וביניהן ביופסיית כבד אשר הצביעה על רמת נחושת מוגברת, המליץ הרופא המטפל, פרופ' \_\_\_\_\_ מביה"ח \_\_\_\_\_ על ביצוע בדיקה גנטית אשר תאשר או תשלול את קיומה של מחלה תורשתית המכונה "מחלת וילסון".
3. המבוטחת פנתה לקופה המבטחת, "כללית שירותי בריאות" (להלן: "הקופה"), בבקשה לקבלת התחייבות כספית לביצוע הבדיקה. הקופה דחתה את בקשתה של המבוטחת וסירבה לממן את עלות הבדיקה, ומכאן הקבילה.
4. לאחר סירוב הקופה לממן את הבדיקה, נאלצה המבוטחת לממנה באופן פרטי, תוך שהיא מבקשת מן הנציבות להכריע בשאלת זכאותה לקבלת החזר כספי בגין עלות הבדיקה.

### המצב הרפואי של המבוטחת והמלצות הרופאים

5. ממסמכים רפואיים אשר צורפו לפנייה ניתן ללמוד, כי המבוטחת נמצאת במעקב מזה שש שנים, בשל הפרעה קלה בתפקודי כבד, אשר, כפי שצוין לעיל, יוחסה תחילה להשמנת יתר, אך לא חלפה לאחר ירידה משמעותית במשקל.
6. במסגרת הבירור הרפואי בוצעו למבוטחת מספר בדיקות. תוצאות בדיקות הדם מראות על ערכים מוגברים של אנזימי כבד, רמת נחושת תקינה בדם ורמת צרולופלזמין מעט מופחתת. ביופסיית כבד אשר בוצעה הראתה רמת נחושת בלתי תקינה ברקמת כבד (ערך של 88 לעומת ערך תקין של עד 50). בבדיקת רמת נחושת בשתן נמצא כי הערך הוא 107, כאשר הערך התקין הוא עד 60. הרופא המטפל, פרופ' \_\_\_\_\_ מביה"ח \_\_\_\_\_, קבע כי ערכים אלה מצביעים על חשד למחלת וילסון וכי הערכים אינם גבוהים מספיק כדי לקבוע בוודאות כי מדובר במחלת וילסון, אלא יש צורך בביצוע בדיקה גנטית למחלת וילסון, בדיקה אשר תאשר או תשלול חשד זה.
7. בנוסף, למבוטחת ניתן ייעוץ גנטי, ע"י דר' \_\_\_\_\_ מביה"ח \_\_\_\_\_, אשר קבע כאמור:

"מבחינה קלינית חשד נמוך למחלת וילסון אך לא ניתן לשלול מכיוון שלחלק מהחולים ערכים תקינים של נחושת בדם ורק ב 60% טבעות קייזר פליישר (למבוטחת אין ממצא של טבעות קייזר פליישר).  
הדרך היחידה לשלול בוודאות היא ריצוף הגן ATP 7B. האבחנה הנכונה תוביל למעקב אחרי אברי מטרה וטיפול בסופחי נחושת."

### מסגרת סל הבריאות

8. מחלת וילסון היא מחלה תורשתית (בהורשה רצסיבית). לחולים במחלה ישנה הפרעה בהפרשת נחושת מהגוף על ידי הכבד, כאשר הצטברות הנחושת באיברים הפנימיים (בעיקר בכבד ובמוח) גורמת נזק לאיברים אלה. קיים טיפול תרופתי למחלה, לכן חשוב ביותר לאבחן את המחלה בשלבים המוקדמים על מנת למנוע נזק בלתי הפיך לכבד ולמוח.
9. בדיקות גנטיות כלולות בסל הבריאות, כפי שאמור בס' 21(א) לתוספת השנייה לחוק, וכפי שמפורט בחוזר משרד הבריאות מספר 25/2012 "בדיקות גנטיות" (להלן: "החוזר").
10. בשל חשיבות הוראות החוזר לצורך ההכרעה בקבילה, מובאים הסעיפים הרלוונטיים כלשונם. ס' 3 לחוזר קובע:

"3.1 בדיקה גנטית תחשב ככלולה בסל השירותים בתנאים המפורטים להלן:

1. הבדיקה יעילה לאבחון מחלה תורשתית (רגישות מעל 85%).
  2. הבדיקה מתבצעת בישראל במעבדה המוכרת ע"י משד הבריאות.
  3. אישור של רופא מומחה לגנטיקה מטעם הקופה כי מתקיימים תנאי הזכאות לבדיקה על פי חוזר זה-במידה ויידרש על ידי הקופה.
- 3.2 בנוסף לתנאים שפורטו לעיל, הבדיקה מקיימת לפחות את אחד משלושת התנאים הבאים:

1. בנבדק שהינו חולה: הבדיקה נועדה לאבחון מחלה תורשתית, שיש לה טיפול שעשוי להאריך תוחלת חיים או לשפר איכות חיים של החולה ו/או של בני משפחתו.

2. בנבדק ללא סימני מחלה: הבדיקה נועדה לאבחון מחלה תורשתית, שיש לה טיפול שעשוי להאריך תוחלת חיים או לשפר איכות חיים של החולה ו/או של בני משפחתו, ולנבדק יש סיכון של יותר מ-10% לחלות במחלה."

11. במקרה שלפנינו מתקיימים הקריטריונים הקבועים בס' 3.1. מדובר במחלה תורשתית, אשר הגן האחראי לה הוא גן יחיד ובדיקה גנטית יכולה לאשר או לשלול בוודאות את קיום המחלה (רגישות הבדיקה שואפת ל-100%). הבדיקה מתבצעת בישראל במעבדות המוכרות על ידי משרד הבריאות ולמבוטחת ניתנה המלצה מטעם יועץ גנטי לביצוע הבדיקה.
12. תנאי ס' 3.2 (1) מתקיימים במלואם, שכן למבוטחת הפרעה קבועה בתפקודי כבד, לפיכך מדובר בנבדק שהוא חולה וכן קיים טיפול למחלה.
13. כמו כן, ס' 4 לחוזר קובע כי בנספח א' לחוזר מפורטת רשימת הבדיקות למחלות התורשתיות הכלולות בסל השירותים. הבדיקה למחלת וילסון מופיעה בנספח א'.

## עמדת הקופה

14. כחלק מהליך בירור הקבילה, היא הועברה להתייחסות הקופה. במסגרת הבירור, התקבלו מספר תשובות מטעם הקופה, כאשר הקופה עמדה בסירובה לאשר את הבדיקה וניתנו לכך שני נימוקים עיקריים.
15. ראשית, טענה הקופה כי הנתונים הקליניים של המבוטחת מצביעים על חשד נמוך למחלת וילסון, ולאור זאת רגישות הבדיקה (כפי הנדרש בסי' 3.1 לחוק) איננה 85%, אלא שיעורה נמוך בהרבה ולכן המבוטחת אינה עומדת בקריטריונים של החוזר לביצוע הבדיקה.
16. שנית, הקופה טענה כי המבוטחת הופנתה לביצוע בדיקה נוספת אשר עשויה לקדם את הבירור במצבה והיא בדיקת העמסת פניצילאמין (איסוף שתן). לאחר ביצוע בדיקה זו, ניתן לשקול את אישור הבדיקה הגנטית מושא הפנייה.

## דיון והכרעה

17. כפי שהצבענו לעיל, המקרה מושא הקבילה נמצא מתאים לקריטריונים של החוזר, ועל כן, לכאורה, היה על הקופה לממן את הבדיקה. למרות זאת טענה הקופה כי אין מקום לאשר את ביצוע הבדיקה והביאה שני נימוקים לסירובה זה. נקדים ונאמר כי איננו מקבלים נימוקים אלה, כפי שיוסבר להלן.
18. באשר לנימוק הראשון של הקופה, סבורים אנו כי הקופה נתפסה לפרשנות מוטעית מן היסוד של הוראות החוזר. ס' 3.1 לחוזר קובע, כי אחד התנאים להכללת בדיקה גנטית זו או אחרת בסל הוא יעילותה לאבחון מחלה תורשתית (רגישות מעל 85%). הכוונה בסעיף זה היא לכך, כי על פי האמצעים הטכנולוגיים שנמצאים ברשותנו נכון לעתה, הבדיקה הגנטית נותנת מענה, ברמת סבירות גבוהה, לשאלה אם הנבדק חולה במחלה או לא. כך, למשל אם מדובר במחלה שנמצא לה גן יחיד ידוע האחראי לה, הרי ברור כי בדיקה גנטית של גן זה יכולה לאשר בוודאות אם הנבדק חולה או לא. כך הוא במקרה של הבדיקה למחלת וילסון, ולא בכדי היא נכללה במפורש ברשימת הבדיקות הכלולות בסל בנספח א' לחוזר. לעומת זאת, קיימים מצבים שבהם ישנם מספר גנים הקשורים למחלה מסוימת, אולם נכון להיום, המומחים עדיין אינם יודעים להצביע בוודאות על הקשר שבין ממצא גנטי מסוים לבין המחלה. במקרים אלה, ייתכן ויעילות הבדיקה אינה מספקת והיא לא תיחשב ככלולה בסל. חשוב להדגיש, כי בניגוד לעמדת הקופה, התנאי של יעילות הבדיקה לאבחון מחלה תורשתית, מתייחס לטיב הבדיקה עצמה ולא לסיכויים להימצאות המחלה אצל נבדק זה או אחר. בלשון אחרת, במסגרת בחינת קריטריון זה, יש לבחון את טיב הבדיקה המבוקשת ולא את מצבו של החולה שעבורו התבקשה הבדיקה. יצוין, כי פרשנות הקופה אף אינה מתיישבת עם הגיון רפואי, שכן היא מאפשרת ביצוע בדיקה גנטית רק במצבים שבהם להערכת הרופא המטפל ישנם סיכויים גבוהים מאוד (85%) להימצאות המחלה.
19. עוד נבקש לציין, כי כפי שקבע הרופא המטפל, פרופ' \_\_\_\_\_, דווקא גבולות הממצאים הקליניים של המבוטחת, מצביעה על הצורך בביצוע בדיקה גנטית, אשר תאשר או תשלול את קיום המחלה, וכך ניתן יהיה להתקדם בבירור מצבה הרפואי של המבוטחת. שכן, אילו היו למבוטחת ערכי נחשת גבוהים מאוד אשר מגיעים לרמה האבחנתית של מחלת וילסון, לא היה כל צורך בביצוע הבדיקה הגנטית, שכן הממצאים הקליניים היו מצביעים בבירור

על קיום המחלה. דווקא במקום של ספק, של חשד, של סיכוי לא גבוה להימצאות המחלה, קיימת הצדקה רפואית מיוחדת לביצוע הבדיקה אשר יכולה לספק תשובה חד-משמעית בנושא.

20. הנימוק השני של הקופה הוא הצעה לביצוע בדיקה נוספת (העמסת פניצילאמין) אשר עשויה, לטענת הקופה, לקדם את הבירור, כאשר לאחר ביצוע הבדיקה ניתן לשקול מחדש את עניין אישור הבדיקה הגנטית. עוד טענה הקופה בעניין זה, כי לא ניתן לדלג על ביצוע הבדיקה הנוספת שהוצעה, כפי שלא ניתן לדלג על קווי טיפול.

21. נימוק זה של הקופה אין לקבל. כפי העולה מבירור רפואי שבוצע בנציבות, הבדיקה הנוספת המוצעת ע"י הקופה מבוצעת בדרך כלל לפני ביופסיית כבד. במקרים שבהם ביופסיית כבד בוצעה והיא מלמדת על רמת נחושת גבוהה, הבדיקה המוצעת ע"י הקופה היא מיותרת והיא לא תקדם את הבירור, אלא יש צורך בביצוע בדיקה גנטית אשר תאשר או תשלול את החשד למחלת וילסון.

22. לאור כל האמור לעיל, עמדת הנציבות היא כי במקרה מושא הפניה, קיימת הצדקה רפואית לביצוע הבדיקה הגנטית וכי המבוטחת עומדת בתנאי הסל לביצועה. לפיכך, חלה על הקופה החובה לממן את עלות הבדיקה. לאור העובדה, כי הקופה סירבה לנפק התחייבות בגין ביצוע הבדיקה והמבוטחת נאלצה לממנה מכספה, על הקופה להעניק למבוטחת החזר כספי מלא בגין עלותה.

23. יש לקוות כי הקופה תכבד את ההחלטה. אם ההחלטה לא תכובד ע"י הקופה, עומדת לך הזכות לפנות לבית הדין האזורי לעבודה בתובענה נגד הקופה.