

חוזר מס' : 10/2018

ירושלים, ז' חשוון, תשע"ט
16 אוקטובר, 2018

אל: מנהלי בתי החולים
מנהלי האגפים הרפואיים – קופות החולים

הנדון: בדיקות גנטיות - כולל בדיקות ריצוף מתקדמות (NGS)
סימוכין: חוזרנו מס' 12/04 מיום: 2.5.2004
חוזרנו מס' 25/12 מיום 20.08.2012

1. כללי:

הננו להביא בזאת לידיעתכם אמות מידה לבדיקות גנטיות הניתנות על ידי קופות החולים במסגרת סל השירותים על פי חוק ביטוח בריאות ממלכתי. אמות המידה פורטו בעבר בחוזרינו שבסימוכין ומורחבות בחוזר זה. חוזר זה מבטל ומחליף את חוזר 25/2012 שבסימוכין.
סעיף 21 א' לתוספת השנייה של חוק ביטוח בריאות ממלכתי מונה, במסגרת סל השירותים "יעוץ גנטי בבעיות תורשתיות כולל בדיקות דם".

חוזר זה קובע:

(1) רשימה עדכנית של בדיקות שיש לראותן ככלולות בסל ע"פ אמות המידה שיפורטו להלן.
(2) רשימת בדיקות שינתנו במימון משרד הבריאות בתקופת מבחן (PILOT) של הנושא כפי שיוגדר ויפורט בחוזר זה. בתקופה זו יאסף מידע, על פיו תיבנה התשתית לקבלת החלטות עתידיות. חשוב לציין כי, מתכונת המימון לביצוע הבדיקות בתקופת המבחן אינה מבטאת עמדה לפיה אין לראות את הבדיקות ככלולות בסל הבריאות, שבאחריות קופות החולים, כהקפו היום. עם זאת, נוכח ה-PILOT אין צורך להידרש להבט זה, והוא ייבחן בסוף תקופת המבחן.

2. מטרה:

הגדרת המצבים / התוויות בהם בדיקה גנטית תחשב ככלולה בסל שירותי הבריאות ותינתן ע"י קופות החולים במסגרתו.

הגדרת המצבים / התוויות בהם בדיקה גנטית, בתקופת המבחן בלבד, תמומן, כמפורט בהמשך, ע"י משרד הבריאות.

- 3.1. "מחלה תורשתית": מחלה הגורמת לירידה בתוחלת החיים או לפגיעה באיכות החיים, הנגרמת ממוטציה בגן אחד או יותר או עקב שינוי כרומוזומאלי.
- 3.2. "בדיקה גנטית": בדיקה של DNA, RNA, כרומוזומים, חלבונים ומטבוליטים שהופקו מדגימה ביולוגית, שמגלה גן, מבנה גנטי, מוטציה או שינויים כרומוזומלים.
- 3.3. "בדיקת ריצוף מתקדמת": (NGS- Next-Generation Sequencing) כוללת ריצוף כלל אקסומי (WES-Whole Exome Sequencing) וריצוף כלל גנומי (WGS) שיטה זו מאפשרת ריצוף של כלל האזורים המקודדים בגנום או של הגנום כולו. בדיקות ריצוף אלו משמשות לאבחון כאשר קיים חשד למחלה גנטית שלא אובחנה באמצעים מקובלים אחרים או כאשר קיימים גנים רבים האחראיים למצבו הקליני של הנבדק.
- 3.4. "רשם למחלות נדירות": מאגר נתונים על מחלות נדירות במשרד הבריאות (בהקמה).

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 וידרש 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-מולקולארית, 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.

4.2. בדיקות במימון משרד הבריאות. הבדיקות שיפורטו להלן ימומנו על ידי משרד הבריאות, בתקופת המבחן:

בדיקת ריצוף גנטית מתקדמת (WGS, WES - NGS) בתנאים המפורטים להלן:

4.2.1. לפני ביצוע בדיקת ריצוף גנטית מתקדמת (NGS) יבוצעו הבדיקות הגנטיות המתאימות שבאחריות קופות החולים כדי לאשר או לשלול את החשד הקליני לתסמונת גנטית יחודית. הבדיקות תבוצענה בהתאם לאמות המידה שיפורטו להלן בנספח ב' לחוזר זה, כולל בדיקת ציפ גנטי CMA ובדיקת X שביר (במקרים המתאימים) ובדיקת מוטציות מייסד היכולות להסביר את מצבו של הנבדק.

4.2.2. במצבים של איחור התפתחותי גלובאלי / מוגבלות שכלית התפתחותית בינונית עד עמוקה, שאובחן באבחון קוגניטיבי כולל - $IQ/DQ < 54$ קיים פיגור בשני תחומי התפתחות.

4.2.3. במצבים של דרגת איחור התפתחותי גלובאלי / מוגבלות שכלית התפתחותית קלה - < 70 IQ (עם או ללא דיסמורפיזם בולט) ובנוסף עם אחד מהבאים **major anomaly** או פרכוסים.

4.2.4. כאשר קיימים 2 מומים משמעותיים מולדים - **major anomalies** ודיסמורפיזם בולט ועולה החשד לתסמונת גנטית.

• אופן ותהליך ביצוע בדיקה במימון משרד הבריאות מפורט בנספח ג' לחוזר זה.

4.3. בדיקות סקר גנטיות במימון משרד הבריאות:

האוכלוסיות / ישובים / משפחות מוגדרות, לביצוע בדיקה מולקולארית ייחודית, מפורטות באתר משרד הבריאות, המחלקה לגנטיקה קהילתית מידע ניתן למצוא בכתובת:
www.health.gov.il/genetics. ובחוזר מינהל הרפואה מס' 11/2016.

5. דיווח על ממצאי הבדיקה יימסר:

5.1. לרופא המפנה לצורך מתן אבחון וייעוץ גנטי למטופל ולמשפחה;

5.2. לרשם המחלות הנדירות;

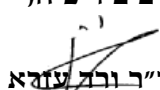
5.3. למשרד הבריאות - בהתאם למבוקש לצורך שמירת המידע במאגר הגנומי.

6. תוקף:

6.1. הבדיקות באחריות משרד הבריאות (PILOT) בתוקף מיום פרסום חוזר זה.

6.2. הבדיקות באחריות קופות החולים יכנסו לתוקף החל מיום: 1.4.2019.

הואילו להעביר תוכן חוזר זה לידיעת כל הנוגעים בדבר במוסדכם.

ב ב ר כ ה,

ד"ר נרה עזרא
ראש חטיבת הרפואה

העתק : המנהל הכללי
המשנה למנהל הכללי
הנהלה מורחבת
מנהלי קופות החולים
קרפ"ר – צ.ה.ל
קרפ"ר – שרות בתי הסוהר
קרפ"ר – משטרת ישראל
רכז הבריאות, אגף תקציבים – משרד הבריאות
יו"ר ההסתדרות הרפואית
יו"ר ההסתדרות האחיות
יו"ר מועצה מדעית – ההסתדרות הרפואית
מנכ"ל החברה לניהול סיכונים ברפואה
בית הספרים הלאומי והאוניברסיטאי
ארכיון המדינה
מנכ"ל חברת ענבל

סימוכין : 423215018

אתר האינטרנט בו מפורסמים חוזרי חטיבת הרפואה וחוזרי מנכ"ל

נספח א בדיקות גנטיות בסל קודים והגדרות

קוד השירות	שם השירות בעברית	שם השירות באנגלית	הגדרת השירות
J0011	תסמונת קוסטף, אצידוריה מתילמלונית, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Costeff syndrome, Methylglutaconic aciduria, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת קוסטף (Costeff syndrome), אצידוריה מתיל מלונית (aciduria Methylglutaconic) במקרים מיוחדים
J0021	אדרנולויקודיסטרופיה, ALD, בתאחיזת X, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	ALD (Adrenoleukodystrophy), X linked, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון אדרנולויקודיסטרופיה, (Adrenoleukodystrophy) (ALD) בתאחיזת X X (linked) במקרים מיוחדים
J0031	מחלת קנאוון, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Canavan disease molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת קנאוון (Canavan disease) במקרים מיוחדים
J0041	קרניטין פלמיטואיל טרנספרז, CPT, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	CPT (Carnitine Palmitoyltransferase) molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון קרניטין פלמיטואיל טרנספרז, (CPT Carnitine Palmitoyltransferase) במקרים מיוחדים
J0051	ציסטינווריה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Cystinuria molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון ציסטינווריה (Cystinuria) במקרים מיוחדים
J0061	מחלת אגירת גליקוגן, GSD, סוג I, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	GSD (Glycogen Storage Disease) type I molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת אגירת גליקוגן, Glycogen storage (disease) GSD סוג I במקרים מיוחדים
J0071	היפרגליצינמיה לא קטוטית, NKH, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	NKH (Nonketotic Hyperglycinemia) molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון היפרגליצינמיה לא קטוטית, Nonketotic (Hyperglycinemia) NKH במקרים מיוחדים
J0081	היפראוקסלוריה ראשונית סוג I, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Hyperoxaluria, primary, type I, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון היפראוקסלוריה ראשונית סוג I (primary, type I) I במקרים מיוחדים
J0091	אצידמיה איזולרית, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Isovalericacidemia molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון אצידמיה איזולרית (Isovalericacidemia) במקרים מיוחדים
J0101	חסר ליפואמיד דהידרוגנז, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Lipoamide dehydrogenase deficiency molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון חסר ליפואמיד דהידרוגנז (Lipoamide dehydrogenase deficiency) במקרים מיוחדים
J0111	מחלת סירופ מייפל, MSUD, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	MSUD (Maple Syrup Urine Disease) molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת סירופ מייפל, Maple Syrup Urine (Disease) MSUD במקרים מיוחדים
J0121	אצידוריה מתיל מלונית, חסר מוטז, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Methylmalonicaciduria, mutase deficiency, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון אצידוריה מתיל מלונית (Methylmalonicaciduria), חסר מוטז (Mutase deficiency), במקרים מיוחדים
J0131	חסר מוליבדנום קופקטור, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Molybdenum cofactor deficiency molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון חסר מוליבדנום קופקטור (Molybdenum cofactor deficiency) במקרים מיוחדים
J0141	הפרעות פרוקסיזומליות, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Peroxisomal disorders molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון הפרעות פרוקסיזומליות (Peroxisomal disorders) במקרים מיוחדים

J0151	פנילקטונוריה, PKU, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	PKU (Phenylketonuria) molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון פנילקטונוריה, PKU (Phenylketonuria) במקרים מיוחדים
J0161	אנמיה מגלובלסטית מגיבה לתיאמין, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Thiamine responsive megaloblastic anemia molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון אנמיה מגלובלסטית מגיבה לתיאמין (Thiamine responsive megaloblastic anemia) במקרים מיוחדים
J0171	טירוזינמיה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Tyrosinemia molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון טירוזינמיה (Tyrosinemia) במקרים מיוחדים
J0181	חסר VLCAD, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	VLCAD (Very Long Chain Acyl CoA Dehydrogenase) deficiency molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון חסר VLCAD (Very Long Chain Acyl CoA Dehydrogenase deficiency) במקרים מיוחדים
J0191	מחלת ווילסון, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Wilson disease molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת ווילסון (Wilson disease) במקרים מיוחדים
J0201	קסנטינוריה סוג I, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Xanthinuria type I molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון קסנטינוריה סוג I (Xanthinuria type I) במקרים מיוחדים
J0211	קסנטומטוזיס מוחית גידית, CTX, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	CTX (Cerebrotendinous Xanthomatosis) molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון קסנטומטוזיס מוחית גידית, CTX (Cerebrotendinous Xanthomatosis) במקרים מיוחדים
J0221	היפרכולסטרולמיה משפחתית, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Hypercholesterolemia, familial, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון היפרכולסטרולמיה משפחתית (Hypercholesterolemia, familial) במקרים מיוחדים
J0232	חסר פוסטפטז חומצית ליזוזומלית, אבחון ביוכימי	Lysosomal acid phosphatase deficiency biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון חסר פוסטפטז חומצית ליזוזומלית (Lysosomal acid phosphatase deficiency) במקרים מיוחדים
J0241	גלוקוזאמינוריה אספרטית, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Aspartylglucosaminuria molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון גלוקוזאמינוריה אספרטית (Aspartylglucosaminuria) במקרים מיוחדים
J0242	גלוקוזאמינוריה אספרטית, אבחון ביוכימי	Aspartylglucosaminuria biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון גלוקוזאמינוריה אספרטית (Aspartylglucosaminuria) במקרים מיוחדים
J0251	ליפופוצינוזיס צרואידי, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Ceroid lipofuscinosis molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון ליפופוצינוזיס צרואידי (Ceroid lipofuscinosis) במקרים מיוחדים
J0252	ליפופוצינוזיס צרואידי, אבחון ביוכימי	Ceroid lipofuscinosis biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון ליפופוצינוזיס צרואידי (Ceroid lipofuscinosis) במקרים מיוחדים
J0262	מחלת אגירת כולסטריל אסטר, CESD, אבחון ביוכימי	CESD (Cholesteryl Ester Storage Disease) biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת אגירת כולסטריל אסטר, CESD (Cholesteryl Ester Storage Disease) במקרים מיוחדים
J0272	ציסטינוזיס כלייתי, אבחון ביוכימי	Cystinosis, nephropathic biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון ציסטינוזיס כלייתי (Cystinosis, nephropathic) במקרים מיוחדים
J0281	מחלת פברי, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Fabry disease molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת פברי (Fabry disease) במקרים מיוחדים
J0282	מחלת פברי, אבחון ביוכימי	Fabry disease biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת פברי (Fabry disease) במקרים מיוחדים
J0292	מחלת אגירת חומצה סיאלית חופשית, אבחון ביוכימי	Free sialic acid storage disease biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת אגירת חומצה סיאלית חופשית (Free sialic acid storage disease) במקרים מיוחדים
J0302	פוקוסידוזיס, אבחון ביוכימי	Fucosidosis biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון פוקוסידוזיס (Fucosidosis) במקרים מיוחדים

בדיקה ביוכימית לאבחון גנגליוסידוזיס GM1 (GM1 gangliosidosis)	GM1 gangliosidosis biochemical diagnostics	גנגליוסידוזיס GM1, אבחון ביוכימי	J0312
בדיקה ביוכימית לאבחון גלקטוסיאלידוזיס (Galactosialidosis)	Galactosialidosis biochemical diagnostics	גלקטוסיאלידוזיס, אבחון ביוכימי	J0322
בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת גושה (Gaucher disease) במקרים מיוחדים	Gaucher disease molecular diagnostics, special case	מחלת גושה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0331
בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת גושה (Gaucher disease)	Gaucher disease biochemical diagnostics	מחלת גושה, אבחון ביוכימי	J0332
בדיקה מולקולרית לאבחון פומפה (Pompe), מחלת אגירת גליקוגן, במקרים מיוחדים (GSD (Glycogen storage disease) סוג II	Pompe, GSD (Glycogen Storage Disease) type II, molecular diagnostics, special case	פומפה, מחלת אגירת גליקוגן, GSD, סוג II, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0341
בדיקה ביוכימית לאבחון פומפה (Pompe), מחלת אגירת גליקוגן, Glycogen (GSD (storage disease) סוג II	Pompe, GSD (Glycogen Storage Disease) type II, biochemical diagnostics	פומפה, מחלת אגירת גליקוגן, GSD, סוג II, אבחון ביוכימי	J0342
בדיקה מולקולרית לאבחון איכטיוזיס בתאחיזת X (Ichthyosis, X linked) במקרים מיוחדים	Ichthyosis, X linked, molecular diagnostics, special case	איכטיוזיס בתאחיזת X, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0351
בדיקה ביוכימית לאבחון איכטיוזיס בתאחיזת X (Ichthyosis, X linked)	Ichthyosis, X linked, biochemical diagnostics	איכטיוזיס בתאחיזת X, אבחון ביוכימי	J0352
בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת קראבה (Krabbe disease) במקרים מיוחדים	Krabbe disease molecular diagnostics, special case	מחלת קראבה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0361
בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת קראבה (Krabbe disease)	Krabbe disease biochemical diagnostics	מחלת קראבה, אבחון ביוכימי	J0362
בדיקה ביוכימית לאבחון מנוסידוזיס אלפא (Mannosidosis alpha)	Mannosidosis alpha biochemical diagnostics	מנוסידוזיס אלפא, אבחון ביוכימי	J0372
בדיקה ביוכימית לאבחון מנוסידוזיס בטא (Mannosidosis beta)	Mannosidosis beta biochemical diagnostics	מנוסידוזיס בטא, אבחון ביוכימי	J0382
בדיקה ביוכימית לאבחון תסמונת מארוטו לאמי (Maroteaux Lamy syndrome)	Maroteaux Lamy syndrome biochemical diagnostics	תסמונת מארוטו לאמי, אבחון ביוכימי	J0392
בדיקה מולקולרית לאבחון לויקודיסטרופיה מטכרומטית, Metachromatic (Pseudo deficiency) MLD (Leukodystrophy), חסר לכאורה	MLD (Metachromatic Leukodystrophy), pseudo deficiency, molecular diagnostics	לויקודיסטרופיה מטכרומטית, MLD, חסר לכאורה, אבחון מולקולרי	J0400
בדיקה מולקולרית לאבחון לויקודיסטרופיה מטכרומטית, Metachromatic (Leukodystrophy) MLD במקרים מיוחדים	MLD (Metachromatic Leukodystrophy) molecular diagnostics, special case	לויקודיסטרופיה מטכרומטית, MLD, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0401
בדיקה ביוכימית לאבחון לויקודיסטרופיה מטכרומטית, Metachromatic (Leukodystrophy) MLD	MLD (Metachromatic Leukodystrophy) biochemical diagnostics	לויקודיסטרופיה מטכרומטית, MLD, אבחון ביוכימי	J0402
בדיקה ביוכימית לאבחון מוקוליפידוזיס סוג II (Mucopolipidosis type II)	Mucopolipidosis type II biochemical diagnostics	מוקוליפידוזיס סוג II, אבחון ביוכימי	J0412
בדיקה מולקולרית לאבחון מוקוליפידוזיס סוג III (Mucopolipidosis type III) במקרים מיוחדים	Mucopolipidosis type III molecular diagnostics, special case	מוקוליפידוזיס סוג III, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0421
בדיקה ביוכימית לאבחון מוקוליפידוזיס סוג III (Mucopolipidosis type III)	Mucopolipidosis type III biochemical diagnostics	מוקוליפידוזיס סוג III, אבחון ביוכימי	J0422
בדיקה מולקולרית לאבחון מוקוליפידוזיס סוג IV (Mucopolipidosis type IV) במקרים מיוחדים	Mucopolipidosis type IV molecular diagnostics, special case	מוקוליפידוזיס סוג IV, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0431
בדיקה ביוכימית לאבחון מוקופוליסכרידוזיס סוג II (Mucopolysaccharidosis type II)	Mucopolysaccharidosis type II biochemical diagnostics	מוקופוליסכרידוזיס סוג II, אבחון ביוכימי	J0442

Mucopolysaccharidosis מוקפוליסכרידוזיס סוג IV (type IV) IV בדיקה ביוכימית לאבחון	Mucopolysaccharidosis type IV biochemical diagnostics	מוקפוליסכרידוזיס סוג IV, אבחון ביוכימי	J0452
Mucopolysaccharidosis מוקפוליסכרידוזיס סוג I (type I) I בדיקה ביוכימית לאבחון	Mucopolysaccharidosis type I biochemical diagnostics	מוקפוליסכרידוזיס סוג I, אבחון ביוכימי	J0462
Mucopolysaccharidosis מוקפוליסכרידוזיס סוג VII (type VII) VII בדיקה ביוכימית לאבחון	Mucopolysaccharidosis type VII biochemical diagnostics	מוקפוליסכרידוזיס סוג VII, אבחון ביוכימי	J0472
Multiple sulfatase (Multiple sulfatase) חסר סולפטזה מרובה בדיקה ביוכימית לאבחון חסר סולפטזה מרובה (deficiency)	Multiple sulfatase deficiency biochemical diagnostics	חסר סולפטזה מרובה, אבחון ביוכימי	J0482
Niemann Pick disease (Niemann Pick disease) סוג A/B במקרים מיוחדים בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת נימן פיק (Niemann Pick disease) סוג A/B	Niemann Pick disease type A/B molecular diagnostics, special case	מחלת נימן פיק סוג A/B, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0491
Niemann Pick disease (Niemann Pick disease) סוג A/B בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת נימן פיק (Niemann Pick disease) סוג A/B	Niemann Pick type A/B disease biochemical diagnostics	מחלת נימן פיק סוג A/B, אבחון ביוכימי	J0492
Niemann Pick disease (Niemann Pick disease) סוג C במקרים מיוחדים בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת נימן פיק (Niemann Pick disease) סוג C	Niemann Pick disease type C molecular diagnostics, special case	מחלת נימן פיק סוג C, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0501
Niemann Pick disease (Niemann Pick disease) סוג C בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת נימן פיק (Niemann Pick disease) סוג C	Niemann Pick disease type C biochemical diagnostics	מחלת נימן פיק סוג C, אבחון ביוכימי	J0502
Pycnodysostosis (Pycnodysostosis) במקרים מיוחדים בדיקה מולקולרית לאבחון פיקנודיסוסטוזיס (Pycnodysostosis) במקרים מיוחדים	Pycnodysostosis molecular diagnostics, special case	פיקנודיסוסטוזיס, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0511
Pycnodysostosis (Pycnodysostosis) בדיקה ביוכימית לאבחון פיקנודיסוסטוזיס (Pycnodysostosis)	Pycnodysostosis biochemical diagnostics	פיקנודיסוסטוזיס, אבחון ביוכימי	J0512
Salla disease (Salla disease) מחלת סלה בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת סלה (Salla disease)	Salla disease biochemical diagnostics	מחלת סלה, אבחון ביוכימי	J0522
Sanfilippo syndrome (Sanfilippo syndrome) בדיקה ביוכימית לאבחון תסמונת סנפיליפו (Sanfilippo syndrome)	Sanfilippo syndrome biochemical diagnostics	תסמונת סנפיליפו, אבחון ביוכימי	J0532
Schindler disease (Schindler disease) מחלת שינדלר בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת שינדלר (Schindler disease)	Schindler disease biochemical diagnostics	מחלת שינדלר, אבחון ביוכימי	J0542
Sialidosis (Sialidosis) בדיקה ביוכימית לאבחון סיאלידוזיס (Sialidosis)	Sialidosis biochemical diagnostics	סיאלידוזיס, אבחון ביוכימי	J0552
Tay Sachs (Tay Sachs) במקרים מיוחדים בדיקה מולקולרית לאבחון טיי זקס (Tay Sachs) במקרים מיוחדים	Tay Sachs molecular diagnostics, special case	טיי זקס, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0561
Tay Sachs (Tay Sachs) בדיקה ביוכימית לאבחון טיי זקס (Tay Sachs)	Tay Sachs biochemical diagnostics	טיי זקס, אבחון ביוכימי	J0562
Wolman disease (Wolman disease) במקרים מיוחדים בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת וולמן (Wolman disease) במקרים מיוחדים	Wolman disease, molecular diagnostics, special case	מחלת וולמן, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0571
Wolman disease (Wolman disease) בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת וולמן (Wolman disease)	Wolman disease biochemical diagnostics	מחלת וולמן, אבחון ביוכימי	J0572
Mitochondrial disorder (Mitochondrial disorder) במקרים מיוחדים בדיקה מולקולרית לאבחון הפרעה מיטוכונדריאלית (Mitochondrial disorder) במקרים מיוחדים	Mitochondrial disorder molecular diagnostics, special case	הפרעה מיטוכונדריאלית, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0581
Mitochondrial disorder (Mitochondrial disorder) בדיקה ביוכימית לאבחון הפרעה מיטוכונדריאלית (Mitochondrial disorder)	Mitochondrial disorder biochemical diagnostics	הפרעה מיטוכונדריאלית, אבחון ביוכימי	J0582
Deafness, (Deafness,) במקרים מיוחדים בדיקה מולקולרית לאבחון חירשות על רקע מיטוכונדריאלי (Deafness,) במקרים מיוחדים	Deafness, mitochondrial, molecular diagnostics, special case	חירשות על רקע מיטוכונדריאלי, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0591

J0600	תסמונת קרן סייר, KSS, אבחון מולקולרי	KSS (Kearns Sayre Syndrome) molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת קרן סייר, (Kearns Sayre Syndrome) (KSS)
J0610	ניוון תורשתי של עצב הראיה לבר, LHON, אבחון מולקולרי	LHON (Leber Hereditary Optic Neuropathy) molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון ניוון תורשתי של עצב הראיה לבר, Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON)
J0621	תסמונת לי, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Leigh syndrome molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת לי (Leigh syndrome) במקרים מיוחדים
J0622	תסמונת לי, אבחון ביוכימי	Leigh syndrome biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון תסמונת לי (Leigh syndrome)
J0631	מיופתיה מיטוכונדריאלית, אנצפלופתיה, חמצת לקטית ואירועים דמויי שבץ, MELAS, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	MELAS (Mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis and Stroke like episodes) molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון מיופתיה מיטוכונדריאלית, אנצפלופתיה, חמצת לקטית ואירועים דמויי שבץ, MELAS (Mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis and Stroke like episodes) במקרים מיוחדים
J0641	אפילפסיה מיוקלונית עם סיבים אדומים מחוספסים, MERFF, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	MERFF (Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibers) molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון אפילפסיה מיוקלונית עם סיבים אדומים מחוספסים, MERFF (Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibers) במקרים מיוחדים
J0651	תסמונת דלדול מיטוכונדריאלי, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Mitochondrial depletion syndrome molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת דלדול מיטוכונדריאלי (Mitochondrial depletion syndrome) במקרים מיוחדים
J0652	תסמונת דלדול מיטוכונדריאלי, אבחון ביוכימי	Mitochondrial depletion syndrome biochemical diagnostics	בדיקה ביוכימית לאבחון תסמונת דלדול מיטוכונדריאלי (Mitochondrial depletion syndrome)
J0661	אלצהיימר מוקדם ומשפחתי, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Alzheimer, early onset/familial, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון אלצהיימר מוקדם ומשפחתי (Alzheimer, early onset/familial) במקרים מיוחדים
J0671	אטקסיה טלנגיאקטיזיה, AT, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	AT (Ataxia Telangiectasia) molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון אטקסיה טלנגיאקטיזיה, (Ataxia Telangiectasia) (AT) במקרים מיוחדים
J0673	אטקסיה טלנגיאקטיזיה, AT, אבחון ציטוגנטי	AT (Ataxia Telangiectasia) cytogenetic diagnostics	בדיקה ציטוגנטית לאבחון אטקסיה טלנגיאקטיזיה, (Ataxia Telangiectasia) (AT)
J0681	נוירופתיה שרקו מארי טוס, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Charcot Marie Tooth neuropathy molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון נוירופתיה שרקו מארי טוס (Charcot Marie Tooth neuropathy) במקרים מיוחדים
J0691	מחלת קרויצפלד יעקב משפחתית, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Creutzfeldt Jakob disease, familial, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת קרויצפלד יעקב משפחתית (Creutzfeldt Jakob disease) (familial) במקרים מיוחדים
J0701	ניוון שרירים דושן בקר, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Duchenne Becker muscular dystrophy molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון ניוון שרירים דושן בקר (Duchenne Becker muscular dystrophy) במקרים מיוחדים
J0710	דיסאוטונומיה משפחתית, אבחון מולקולרי	Familial dysautonomia molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון דיסאוטונומיה משפחתית (Familial dysautonomia)
J0720	דיסטוניה פיתולית, אבחון מולקולרי	Torsion dystonia molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון דיסטוניה פיתולית (Torsion dystonia)
J0730	ניוון שרירי פנים, שכמות זרועות סוג I, אבחון מולקולרי	Facioscapulohumeral muscular dystrophy type I molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון ניוון שרירי פנים, שכמות זרועות סוג I (muscular dystrophy Facioscapulohumeral) סוג I
J0740	נוירופתיה תורשתית עם נטייה לשיתוק עקב לחץ, HNPP, אבחון מולקולרי	HNPP (Hereditary Neuropathy with Pressure Palsies) molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון נוירופתיה תורשתית עם נטייה לשיתוק עקב לחץ, (Hereditary Neuropathy with Pressure Palsies) HNPP

מחלת הנטינגטון, אבחון מולקולרי	Huntington disease molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת הנטינגטון (Huntington disease)	J0750
מיופתיה עם גופיפי הסגר, אוטוזומלית רצסיבית, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Inclusion body myopathy, autosomal recessive, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון מיופתיה עם גופיפי הסגר, אוטוזומלית רצסיבית במקרים מיוחדים (myopathy, autosomal recessive Inclusion body)	J0761
אי רגישות מולדת לכאב עם חוסר הזעה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Insensitivity to pain, congenital, with anhidrosis, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון אי רגישות מולדת לכאב (congenital insensitivity to pain) עם חוסר הזעה (anhidrosis) במקרים מיוחדים	J0771
ניוון שרירי חגורת הגפיים, LGMD, חסר דיספרלין, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	LGMD (Limb Girdle Muscular Dystrophy), dysferlin deficiency, molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון ניוון שרירי חגורת הגפיים, LGMD (Muscular Dystrophy), חסר דיספרלין (Dysferlin deficiency) במקרים מיוחדים	J0781
ניוון שרירים מיוטוני, אבחון מולקולרי	Myotonic dystrophy molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון ניוון שרירים מיוטוני (Myotonic dystrophy)	J0790
ניורופיברומטוזיס סוג I, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Neurofibromatosis type I molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון ניורופיברומטוזיס סוג I (Neurofibromatosis type I) במקרים מיוחדים	J0801
ניוון שרירי עיניים ולוע, אבחון מולקולרי	Oculopharyngeal muscular dystrophy molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון ניוון שרירי עיניים ולוע (Oculopharyngeal muscular dystrophy)	J0810
ניוון שרירים שדרתי, SMA, אבחון מולקולרי	SMA (Spinal Muscular Atrophy) molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון ניוון שרירים שדרתי, SMA (Spinal Muscular Atrophy)	J0820
אטקסיה ספינוצרבולרית עקב הרחבה, כולל אטקסיית פרידריך, אבחון מולקולרי	Spinocerebellar ataxia due to an expansion including Friedrich ataxia, molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון אטקסיה ספינוצרבולרית עקב הרחבה (an expansion Spinocerebellar ataxia due to) כולל אטקסיית פרידריך (Friedrich ataxia)	J0830
פוליפוזיס אדנומטי של המעי, אבחון מולקולרי	Adenomatous polyposis coli molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון פוליפוזיס אדנומטי של המעי (Adenomatous polyposis coli)	J0840
פוליפוזיס אדנומטי של המעי, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Adenomatous polyposis coli molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון פוליפוזיס אדנומטי של המעי (Adenomatous polyposis coli) במקרים מיוחדים	J0841
גידולים אנדוקריניים מרובים A2, אבחון מולקולרי	Multiple endocrine neoplasia 2A molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון גידולים אנדוקריניים מרובים Multiple endocrine neoplasia 2A (A2 neoplasia 2A)	J0850
גידולים אנדוקריניים מרובים A2, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Multiple endocrine neoplasia 2A molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון גידולים אנדוקריניים מרובים Multiple endocrine neoplasia 2A (A2 neoplasia 2A) במקרים מיוחדים	J0851
רטינובלסטומה, אבחון מולקולרי	Retinoblastoma molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון רטינובלסטומה (Retinoblastoma)	J0860
רטינובלסטומה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Retinoblastoma molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון רטינובלסטומה (Retinoblastoma) במקרים מיוחדים	J0861
תסמונת וון היפל לינדאו, אבחון מולקולרי	Von Hippel Lindau syndrome molecular diagnostics	בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת וון היפל לינדאו (Von Hippel Lindau syndrome)	J0870
תסמונת וון היפל לינדאו, VHL, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	VHL (Von Hippel Lindau) syndrome molecular diagnostics, special case	בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת וון היפל לינדאו, VHL (Von Hippel Lindau syndrome) במקרים מיוחדים	J0871

congenital) בדיקה מולקולרית לאבחון היפרפלזיה מולדת של יותרת הכליה (congenital Beta hydroxylase deficiency) hyperplasia adrenal), חסר 11 בטא הידרוקסילז (congenital deficiency) במקרים מיוחדים	Adrenal hyperplasia, congenital, 11 beta hydroxylase deficiency, molecular diagnostics, special case	היפרפלזיה מולדת של יותרת הכליה, חסר 11 בטא הידרוקסילז, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0881
congenital) בדיקה מולקולרית לאבחון היפרפלזיה מולדת של יותרת הכליה (congenital alpha hydroxylase deficiency) hyperplasia adrenal), חסר 17 אלפא הידרוקסילז (congenital deficiency) במקרים מיוחדים	Adrenal hyperplasia, congenital, 17 alpha hydroxylase deficiency, molecular diagnostics, special case	היפרפלזיה מולדת של יותרת הכליה, חסר 17 אלפא הידרוקסילז, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0891
congenital) בדיקה מולקולרית לאבחון היפרפלזיה מולדת של יותרת הכליה (congenital hydroxylase deficiency) hyperplasia adrenal), חסר 21 הידרוקסילז (congenital deficiency) במקרים מיוחדים	Adrenal hyperplasia, congenital, 21 hydroxylase deficiency, molecular diagnostics, special case	היפרפלזיה מולדת של יותרת הכליה, חסר 21 הידרוקסילז, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0901
congenital) בדיקה מולקולרית לאבחון היפרפלזיה מולדת של יותרת הכליה (congenital hypoplasia adrenal) במקרים מיוחדים	Adrenal hypoplasia, congenital, molecular diagnostics, special case	היפרפלזיה מולדת של יותרת הכליה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0911
בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת פנדרד (Pendred syndrome) במקרים מיוחדים	Pendred syndrome molecular diagnostics, special case	תסמונת פנדרד, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0921
בדיקה מולקולרית לאבחון היפוגליקמיה מתמדת של הילוד (Persistent hypoglycemia of infancy hyperinsulinemic) במקרים מיוחדים	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy molecular diagnostics, special case	היפוגליקמיה מתמדת של הילוד, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0931
בדיקה מולקולרית לאבחון חסר משולב של פקטור 5 ו-7 (Combined factor V and VII deficiency) במקרים מיוחדים	Combined factor V and VII deficiency molecular diagnostics, special case	חסר משולב של פקטור 5 ו-7, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0941
בדיקה מולקולרית לאבחון חסר פקטור 5 (Factor V deficiency) במקרים מיוחדים	Factor V deficiency molecular diagnostics, special case	חסר פקטור 5, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0951
בדיקה מולקולרית לאבחון חסר פקטור 7 (Factor VII deficiency) במקרים מיוחדים	Factor VII deficiency molecular diagnostics, special case	חסר פקטור 7, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0961
בדיקה מולקולרית לאבחון חסר פקטור 11 (Factor XI deficiency) במקרים מיוחדים	Factor XI deficiency molecular diagnostics, special case	חסר פקטור 11, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0971
בדיקה מולקולרית לאבחון חסר פקטור 13A (Factor XIII deficiency) במקרים מיוחדים	Factor XIII deficiency molecular diagnostics, special case	חסר פקטור 13A, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0981
בדיקה מולקולרית לאבחון אנמיה פנקוני (Fanconi anemia) במקרים מיוחדים	Fanconi anemia molecular diagnostics, special case	אנמיה פנקוני, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J0991
בדיקה ציטוגנטית לאבחון אנמיה פנקוני (Fanconi anemia)	Fanconi anemia cytogenetic diagnostics	אנמיה פנקוני, אבחון ציטוגנטי	J0993
בדיקה מולקולרית לאבחון אלפא המוגלובינופתייה (Alpha hemoglobinopathies/alpha thalassemias) במקרים מיוחדים	Alpha hemoglobinopathies/alpha thalassemias molecular diagnostics, special case	אלפא המוגלובינופתייה/אלפא תלסמיה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J1001
בדיקה מולקולרית לאבחון בטא המוגלובינופתייה (Beta hemoglobinopathies/beta thalassemias) במקרים מיוחדים	Beta hemoglobinopathies/beta thalassemias molecular diagnostics, special case	בטא המוגלובינופתייה/בטא תלסמיה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J1011
בדיקה מולקולרית לאבחון המופיליה סוג I (Hemophilia type I) במקרים מיוחדים	Hemophilia type I molecular diagnostics, special case	המופיליה סוג I, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J1021

המופליה סוג II, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Hemophilia type II molecular diagnostics, special case	J1031
בדיקה מולקולרית לאבחון אכונדרופליזיה/גננות תנטופורית (dwarfism Achondroplasia/thanatophoric)	Achondroplasia/thanatophoric dwarfism molecular diagnostics	J1040
בדיקה מולקולרית לאבחון אכרומטופסיה (Achromatopsia) במקרים מיוחדים	Achromatopsia molecular diagnostics, special case	J1051
בדיקה מולקולרית לאבחון לבקנות (Albinism) במקרים מיוחדים	Albinism molecular diagnostics, special case	J1061
בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת אנגלמן/פראדר וילי (Angelman/Prader Willi syndrome)	Angelman/Prader Willi syndrome molecular diagnostics	J1070
בדיקה מולקולרית לאבחון מחלה אוטואימונית פוליגלנדולרית סוג I (disease type I) Autoimmune polyglandular	Autoimmune polyglandular disease type I molecular diagnostics, special case	J1081
בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת ברדה בידה (Bardet Biedl syndrome) במקרים מיוחדים	Bardet Biedl syndrome molecular diagnostics, special case	J1091
בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת בקוויט וידמן (Beckwith Wiedemann syndrome)	Beckwith Wiedemann syndrome molecular diagnostics	J1100
בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת בלום (Bloom syndrome) במקרים מיוחדים	Bloom syndrome molecular diagnostics, special case	J1111
בדיקה ציטוגנטית לאבחון תסמונת בלום (Bloom syndrome)	Bloom syndrome cytogenetic diagnostics	J1113
בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת קוקיין (Cockayne syndrome) במקרים מיוחדים	Cockayne syndrome molecular diagnostics, special case	J1121
בדיקה ביוכימית לאבחון תסמונת קוקיין (Cockayne syndrome)	Cockayne syndrome biochemical diagnostics	J1122
בדיקה מולקולרית לאבחון קרניוסינוסטוזיס (Craniosynostosis) במקרים מיוחדים	Craniosynostosis molecular diagnostics, special case	J1131
בדיקה מולקולרית לאבחון ציסטיק פיברוזיס, CF (Cystic fibrosis)	CF (Cystic Fibrosis) molecular diagnostics	J1140
בדיקה מולקולרית לאבחון חירשות מולדת (congenital deafness) במקרים מיוחדים	Deafness, congenital, molecular diagnostics, special case	J1151
בדיקה מולקולרית לאבחון אפידרמוליזיס בולוזה מולדת, congenital EB (Epidermolysis Bullosa) במקרים מיוחדים	EB (Epidermolysis Bullosa), congenital, molecular diagnostics, special case	J1161
בדיקה מולקולרית לאבחון אוסטאופורוזיס רצסיבי (Osteopetrosis, recessive) במקרים מיוחדים	Osteopetrosis, recessive, molecular diagnostics, special case	J1171
בדיקה מולקולרית לאבחון כליה פוליציסטית דומיננטית (Polycystic kidneys, dominant) במקרים מיוחדים	Polycystic kidneys, dominant, molecular diagnostics, special case	J1181
בדיקה מולקולרית לאבחון כליה פוליציסטית רצסיבית (Polycystic kidneys, recessive) במקרים מיוחדים	Polycystic kidneys, recessive, molecular diagnostics, special case	J1191
בדיקה ציטוגנטית לאבחון תסמונת רוברטס (Roberts syndrome)	Roberts syndrome cytogenetic diagnostics	J1203

טוברוס סקלרוזיס, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	Tuberous sclerosis molecular diagnostics, special case	J1211
בדיקה ביוכימית לאבחון קסרודרמה פיגמנטוזום (Xeroderma pigmentosum)	Xeroderma pigmentosum biochemical diagnostics	J1222
בדיקה ציטוגנטית לאבחון תסמונת דיג'ורג'אך לב פנים (syndrome DiGeorge/velocardiofacial) בשיטת FISH	DiGeorge/velocardiofacial syndrome, FISH, cytogenetic diagnostics	J1233
בדיקה ציטוגנטית לאבחון תסמונת אנגלמן/פראדר וילי (Angelman/Prader Willi syndrome) בשיטת FISH	Angelman syndrome, FISH, cytogenetic diagnostics	J1234
בדיקה ציטוגנטית לאבחון תסמונת רובינשטיין טייבי (Rubinstein Taybi syndrome) בשיטת FISH	Rubinstein Taybi syndrome, FISH, cytogenetic diagnostics	J1243
בדיקה ציטוגנטית לאבחון תסמונת סמית מגניס (Smith Magenis syndrome) בשיטת FISH	Smith Magenis syndrome, FISH, cytogenetic diagnostics	J1253
בדיקה ציטוגנטית לאבחון תסמונת ויליאמס (Williams syndrome) בשיטת FISH	Williams syndrome, FISH, cytogenetic diagnostics	J1263
ריצוף אמפליקון לאבחון מוטציה שאינה ידועה. תעריף לריצוף כל אמפליקון נוסף	Amplicon sequencing, price per each additional amplicon	J1270
בדיקה מולקולרית לאבחון קדחת ים תיכונית משפחתית, Familial Mediterranean Fever (FMF) במקרים מיוחדים	FMF (Familial Mediterranean Fever) molecular diagnostics, special case	J1271
ריצוף אמפליקון לאבחון מוטציה שאינה ידועה. תעריף לריצוף אמפליקון אחד או אמפליקון ראשון בריצוף של גן עם מספר אמפליקונים. התעריף אינו כולל הפקת DNA	Amplicon sequencing, price for single/first amplicon	J1280
בדיקה מולקולרית לאבחון חסר גנומי (Genomic deletion)	Genomic deletion molecular diagnostics	J1290
ריצוף הגנים BRCA1/BRCA2	BRCA1/BRCA2 gene sequencing	J1310
אבחון מולקולרי, בדיקת BRCA1/BRCA2, מוטציות מייסד של סרטן השד/השחלה, לנבדקת	BRCA1/BRCA2 founder mutation, breast/ovarian cancer, per patient	J1311
בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת מיאסתנית מולדת	Congenital myasthenic syndrome, molecular diagnostics	J1321
בדיקה מולקולרית לאבחון אלפא 1 אנטיטריפסין (Alpha 1 antitrypsin) במקרים מיוחדים	Alpha 1 antitrypsin, molecular diagnostics, special case	J1331
בדיקה מולקולרית לאבחון גלקטוזמיה במקרים מיוחדים	Galactosemia, molecular diagnostics, special case	J1341
בדיקה מולקולרית לאבחון מחלת אגירת גליקוגן, Glycogen storage disease (GSD) סוג III במקרים מיוחדים	GSD (Glycogen Storage Disease) type III molecular diagnostics, special case	J1351
בדיקה ביוכימית לאבחון מחלת אגירת גליקוגן, Glycogen storage disease (GSD), אנזים מסעף	GSD (Glycogen Storage Disease), branching enzyme, biochemical diagnostics	J1362

בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת לינץ (Lynch syndrome). התעריף כולל ריצוף הגן	Lynch syndrome molecular diagnostics, including gene sequencing	תסמונת לינץ, אבחון מולקולרי, כולל ריצוף הגן	J1500
בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת לינץ (Lynch syndrome) במקרים מיוחדים	Lynch syndrome molecular diagnostics, special case	תסמונת לינץ, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J1501
ריצוף הגן קונקסין 26 לאבחון חירשות	Connexin 26 gene sequencing, deafness	קונקסין 26, חירשות, ריצוף הגן	J2111
בדיקה מולקולרית לאבחון מוטציה גנטית במשפחות בהן המוטציה ידועה. תעריף לאבחון מוטציה אחת	Familial known mutation, molecular diagnostics	מוטציה משפחתית ידועה, אבחון מולקולרי, למוטציה	J3001
בדיקת ריצוף ואנליזת אקסום בטכנולוגיה של ריצוף מתקדם	WES (Whole Exome Sequencing) and analysis, NGS	אנליזת אקסום, ריצוף מתקדם NGS, WES	J3010
בדיקת ריצוף ואנליזת פאנל בטכנולוגיה של ריצוף מתקדם	NGS (Gene panel analysis)	אנליזה של פאנל גנטי, ריצוף מתקדם, NGS	J3020
בדיקה מולקולרית לאבחון ניוון שרירים נמלין (Nemaline myopathy) במקרים מיוחדים	Nemaline myopathy molecular diagnostics, special case	ניוון שרירים נמלין, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J3111
בדיקה מולקולרית לאבחון רטיניסטיס פיגמנטוזה (Retinitis pigmentosa) במקרים מיוחדים	Retinitis pigmentosa molecular diagnostics, special case	רטיניסטיס פיגמנטוזה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J3931
בדיקה מולקולרית לאבחון תסמונת אשר (Usher syndrome)	Usher syndrome molecular diagnostics	תסמונת אשר, אבחון מולקולרי	J4011
בדיקה ציטוגנטית של סיסי שליה, קריוטיפ. התעריף כולל ניקוי סיסי שליה, אנליזת הכרומוזומים וגידול תרביות	Karyotype cytogenetic diagnostics - chorionic villus	קריוטיפ, אבחון ציטוגנטי - סיסי שליה	J8003
בדיקה מולקולרית של סיסי שליה או מי שפיר לזיהוי מהיר של עודף או חסר כרומוזומלי באמצעות PCR כמותי זוהר (QF PCR - Quantitative Reaction Fluorescent Polymerase Chain	Rapid aneuploidy detection, quantitative fluorescent PCR - amniotic fluid/chorionic villus	זיהוי מהיר של עודף/חסר כרומוזומים, PCR כמותי פלורסנטי - מי שפיר/סיסי שליה	J8830
בדיקה ציטוגנטית לאבחון איחור התפתחותי (Mental retardation)	Mental retardation cytogenetic diagnostics	איחור התפתחותי, אבחון ציטוגנטי	J9903
בדיקה ציטוגנטית לאבחון אי פוריות על רקע גורם זכרי (Male infertility)	Male infertility cytogenetic diagnostics	אי פוריות על רקע גורם זכרי, אבחון ציטוגנטי	J9913
בדיקה ציטוגנטית או מולקולרית לקרוב משפחה מדרגה ראשונה של פרט עם ממצא בשבב CMA (Chromosomal Microarray Analysis)	First degree relative of individual with CMA array finding cytogenetic/molecular diagnostics	אבחון ציטוגנטי/מולקולרי לקרוב משפחה מדרגה ראשונה של פרט עם ממצא בשבב CMA	J8810
בדיקה מולקולרית בסיסית של סיסי שליה או מי שפיר הכוללת בדיקה של מוטציה בודדת וידועה אשר אינה כלולה באבחון המורכב. התעריף כולל הפקת DNA ובדיקת זיהום אימהי בהתאם לצורך	Prenatal molecular diagnostics, basic	אבחון מולקולרי טרום לידתי, בסיסי	J8891
בדיקה מולקולרית מורכבת של סיסי שליה או מי שפיר, הכוללת X שפיר מעל 69 חזרות. הבדיקה נעשית במקרי סיכון של 25% ומעלה כגון לתסמונות הבאות: Atrophy), Duchenne muscular dystrophy, SMA (Spinal Muscular Facio-scapulo-humeral dystrophy, Adrenal , Myotonic dystrophy hyperplasia. התעריף כולל הפקת DNA ובדיקת זיהום אימהי בהתאם לצורך	Prenatal molecular diagnostics, complex	אבחון מולקולרי טרום לידתי, מורכב	J9001
בדיקה מולקולרית לאבחון X שפיר (Fragile X)	Fragile X molecular diagnostics	X שפיר, אבחון מולקולרי	J9900

בדיקה מולקולרית לאבחון דיזומיה חד הורית, UPD (Uniparental Disomy)	UPD (Uniparental Disomy) molecular diagnostics	דיזומיה חד הורית, UPD, אבחון מולקולרי	J9961
בדיקה מולקולרית של הכרומוזומים באמצעות שבב Chromosomal (Microarray Analysis) CMA	CMA (Chromosomal Microarray Analysis)	שבב CMA, אבחון מולקולרי של הכרומוזומים	J9971
בדיקה מולקולרית לאבחון מחלה מונוגנית במשפחה (Monogenic disease) במקרים מיוחדים (in family)	Monogenic disease in family molecular diagnostics, special case	מחלה מונוגנית במשפחה, אבחון מולקולרי במקרים מיוחדים	J9991

נספח ב'

בדיקות בסל השירותים של קופות החולים

כל הבדיקות תיחשבה ככלולות בסל לאחר המלצת רופא גנטיקאי

1. בדיקות (CMA) (Chromosomal microarray analysis):

א. בירור גנטי לאחר אבחון פיגור שכלי או איחור התפתחותי גלובלי ללא קשר לגיל: לאחר קביעת אבחנה של פיגור שכלי על ידי רופא התפתחותי, הברור הסיבה לפיגור יתחיל בבדיקת רופא גנטיקאי. במידה וקיים חשד קליני לתסמונת ספציפית יוצע לבצע ברור גנטי (בדיקה מכוונת לתסמונת ספציפית על פי אמות המידה המוגדרות בחוזר זה).
בכל המקרים שאין בהם כל סימן מכוון לתסמונת ספציפית/ידועה (Non-syndromic), יש לברר האם נשללה אצל האם נשאות לתסמונת ה-X השביר, ובמידה ולא תופנה האם לבדיקה כאמור (במסגרת הסל).

כמו כן כחלק מהברור הגנטי, קיימת הצדקה רפואית לביצוע של בדיקת -
CMA (Chromosomal microarray analysis):

ב. במקרה של ילוד עם מומים מרובים, תבוצע בדיקה ציטוגנטית (קריוטיפ) או בדיקה מולקולארית CMA, לפי שיקול דעתו של הרופא הגנטיקאי.

ג. במקרים בהם הפיגור השכלי אובחן בעבר ועדיין לא התבררה סיבתו, תבוצע בדיקה מולקולארית CMA, בהמלצת רופא גנטיקאי, על פי אמות המידה בחוזר זה.

2. ריצוף גן/גנים אחראיים לתסמונת גנטית: *

ריצוף גן/גנים אחראיים לתסמונת גנטית, נמצא בסל השירותים לאחר אבחנה קלינית על ידי רופא גנטיקאי וכשהאבחון המולקולארי מחויב לשם יעוץ גנטי בתנאים שלהלן:

- המחלה נגרמת על ידי גן אחד או יותר (כגון מספר גנים – פאנל) כאשר הרגישות הקלינית היא של 50% ומעלה (כלומר יתאפשר אבחון של המחלה על ידי ביצוע בדיקת הפאנל ב 50% ומעלה מהמקרים) בחירת הטכנולוגיה/השיטה לביצוע הריצוף הינה של המעבדה המבצעת. במידה וקיימת מוטציה מייסד באוכלוסיית הנבדק היכולה להסביר את מצבו / פנוטיפ שלו, יש לבצע אותה לפני בדיקת הריצוף.
- במידה ויש שני פרטים במשפחה הגרעינית עם אותה תמונה קלינית, הזכאות הינה עבור בדיקה אחת למשפחה.

*במקרים אלה החיוב יהיה על פי הבסיס של קוד J1280 אשר יחויב על פי מספר אמפליקונים בגן או קודים חלופיים רלוונטיים

3. בדיקה של מוטציה ידועה (J3001)-

לאחר האבחון שבוצע בנבדק כמפורט בסעיף 2, והמוטציה היחודית התגלתה ניתן להשתמש בקוד זה לשם בדיקה של שאר בני המשפחה.

4. מחלות אונקולוגיות

בדיקות לבירור סרטן שד או שחלות ושל תסמונת לינץ, נמצאות בסל **על פי המלצה של רופא גנטיקאי רק לאחר שהחולה קיבל יעוץ גנטי** ועל פי התנאים להלן:

4.1. סרטן שד או שחלות

בנוסף למפורט בחוזר 12/2004, בירור גנטי של BRCA1, BRCA2 נמצא בסל עבור חולים/חולות עם סרטן שד או חולות עם סרטן שחלות, שלהם סיכון של 10% או יותר לקיום מוטציה, ע"פ החישוב בתכנית כגון BRACAPRO, MYRIAD.

הבירור הגנטי יתבצע בשלבים: ראשית בדיקות של מוטציות ידועות על פי המוצא. במידה ובדיקת המוטציות שלילית תבוצע בדיקת ריצוף BRCA1, BRCA2 וגילוי חסרים ע"פ הצורך.

4.2. תסמונת לינץ

בירור גנטי של תסמונת לינץ נמצא בסל עבור חולים עם אבחנה קלינית של תסמונת לינץ שנקבעה ע"י רופא גסטרואנטרולוג או רופא גנטיקאי, ע"פ אמות המידה המקובלות (אמסטרדם ו/או בטסדה ו/או הופעת גידול במעי הגס או ברחם לפני גיל 70). בנוסף לכך חובה לבסס את האבחנה ע"י הוכחה של אי יציבות גנומית בגידול (בדיקת ד.נ.א. ו/או ע"י תוצאות חיוביות של בדיקה אימונוהיסטוכימית של הגידול. הבירור הגנטי יתבצע בשלבים: ראשית בדיקות של מוטציות ידועות ע"פ המוצא. במידה ובדיקת המוטציות שלילית תבוצע בדיקת ריצוף של הגנים המתאימים ובדיקה לגילוי חסרים ע"פ הצורך.

נספח ג'

הבדיקות שינתנו בתקופת המבחן במימון משרד הבריאות

הליך אישור ומימון הבדיקות בתקופת המבחן (פיילוט):
הפניה וביצוע הבדיקה:

על קופת החולים המבטחת להפנות את הנבדק לייעוץ גנטי במכון גנטי מורשה בבית חולים או במכון גנטי בקהילה. הבדיקה המולקולארית (NGS) **תבוצע ותמומן** אך ורק במכון גנטי של בי"ח לאחר הייעוץ הגנטי ובהתאם לאמות המידה המפורטות בחוזר זה ורק לאחר קבלת אישור מ"הצוות המאשר" שמונה לכך מקרב חברי האיגוד הגנטי ע"י המחלקה לגנטיקה קהילתית במשרד הבריאות.

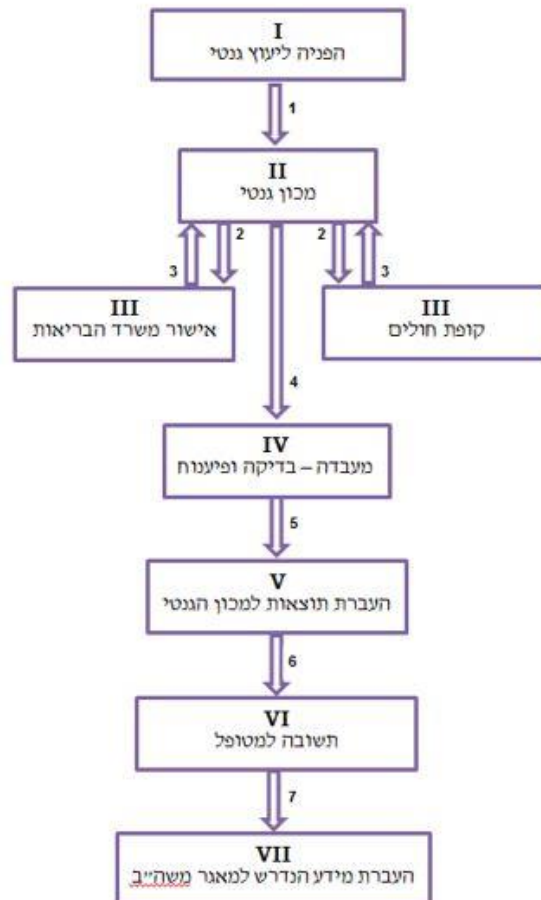
מתן הייעוץ הגנטי המסכם וההנחיות להמשך טיפול לאחר קבלת תוצאות הבדיקה יבוצעו באמצעות הרופא הגנטיקאי במכון לגנטיקה בבית חולים במימון קופת החולים המבטחת.

מימון הבדיקה:

מנגנון התשלום יסוכם עם מנהל המחלקה לגנטיקה קהילתית במשרד הבריאות ויעודכן מעת לעת.

1. תרשים זרימה והסבר לתהליך אישור וביצוע הבדיקות:

תרשים זרימה והסבר לתהליך אישור וביצוע הבדיקות



2. הליך ביצוע הבדיקה:

- I. הפנייה ליעוץ גנטי- הגורמים המפנים לדוגמא:
 - מכון להתפתחות הילד
 - נויורולוג ילדים
 - רופא ילדים מטפל
 - רופא מטפל בבית חולים
- II. הערכה והמלצה לביצוע בדיקות במכון גנטי- ביצוע ההערכה על ידי רופא מומחה בגנטיקה במכון גנטי בבית חולים. ההפניה לביצוע בדיקות תכלול:
 - 1) מילוי טופס HPO (Human Phenotype Ontology), סיכום ייעוץ גנטי.
 - 2) הפניה לביצוע ואישור בדיקה על ידי "הצוות המאשר" במחלקה לגנטיקה קהילתית במשרד הבריאות, על בסיס אמות המידה של חוזר זה.
- III. לקיחת הבדיקה- לאחר קבלת אישור המימון מהגורם המתאים, תילקח דגימה לביצוע הבדיקה הגנטית (דם או חומר נבדק אחר) במסגרת המכון הגנטי המורשה, כנדרש לפי חוק מידע גנטי.
- IV. ביצוע הבדיקה הגנטית במעבדה ופיענוח הממצאים - הבדיקה תשלח למעבדה שקיבלה את אישור משרד הבריאות לביצוע הבדיקות הגנטיות המתקדמות, אשר עובדת לפי סטנדרטים מקובלים בעולם ויש לה את האישורים המתאימים (כדוגמה: American ,CAP ,CLIA , College of Genetics and Genomics) ו/או סטנדרטים שיפורסמו על ידי האגף לרישוי מעבדות במשרד הבריאות. עד מתן אישורים למעבדות מתאימות לביצוע הבדיקות הקליניות בארץ, ניתן לשלוח דגימות למעבדות בחו"ל שקיבלו את אישור משרד הבריאות ולפי הנחיות המחלקה לגנטיקה ואגף המעבדות במשרד הבריאות. ביצוע ופיענוח הבדיקה יהיו באחריות המעבדה והצוות הרפואי. קיימת חשיבות לביצוע פיענוח הבדיקות במכונים גנטיים בישראל. בשלב זה, ניתן לפצל בין החלק המעבדתי (ריצוף) ופיענוח הבדיקה (ביואינפורמטיקה) בתאום עם המחלקה לגנטיקה.
- V. העברת תוצאות הבדיקה וניתוח הממצאים למכון הגנטי - תוצאות הבדיקה המלאות וניתוח הממצאים יעוברו למכון הגנטי שהפנה את הנבדק לביצוע הבדיקה. תוצאות הבדיקה יישמרו במכון הגנטי בהתאם לקריטריונים שנקבעו לגבי בדיקות גנטיות (כולל שמירת המיידע VCF , FASTQ format).
- VI. מתן תשובה למטופל - הסבר אודות הממצאים והתוצאות וכן ייעוץ גנטי מותאם למשפחה יינתן בפגישה בין הגנטיקאי במכון הגנטי, המטופל ו/או הוריו (או האפוטרופוסים).
- VII. מסירת תוצאות הבדיקה ודיווח-
 - 1) לגורם שהמפנה לייעוץ גנטי - ממצאי הבדיקה יימסרו;
 - 2) למחלקה לגנטיקה קהילתית במשרד הבריאות- כל תוצאות הבדיקות בתקופת המבחן;
 - 3) למשרד הבריאות - תוצאות הבדיקות ובכלל זה כל המידע הגולמי שנצבר, לצורך שמירת המידע במאגר הגנומי הקליני.