

# מדינת ישראל – משרד הבריאות

## החטיבה לעניני בריאות

# מנהל רפואה

חוזר מס': 37/2010

ירושלים, י"ח כסלו, תשע"א  
25 נובמבר, 2010

תיק מס': 37/2010

אל: מנהלי בתי החולים הכלליים  
מנהלי האגפים הרפואיים – קופות החולים

הנדון: הכרה בדיסאטונומיה משפחתית (Familial Dysautonomia) ו-  
Ataxia Telangiectasia (A-T) כהפרעות התפתחותיות סומטיות  
סימוכין: חוזרנו מס' 45/2003 מיום: 3.6.03

### 1. בללי:

המועצה הלאומית לבריאות הילד ופדיאטריה המליצה לכלול את שתי המחלות שבנדון ברשימת המחלות הנחשבות להפרעות התפתחותיות סומטיות. בישראל ישנם כ- 250 חולים בשתי מחלות אלו.

חוזר זה מוסיף את שתי המחלות הבאות Familial Dysautonomia ו- Ataxia Telangiectasia לקבוצת הפרעות ההתפתחותיות הסומטיות. שתי מחלות תורשתיות אלו גורמות, בין היתר, גם לעיכוב התפתחותי, והן גורמות לפגיעות נרחבות במערכת העצבים.

### 2. הגדרה:

הגדרת הפרעה התפתחותית סומטית כפי שהוגדר בחוזרנו שבסימוכין הינה:

”נכות הנגרמת כתוצאה ממחלה או מתהליך הפוגע במערכת העצבים המרכזית וההיקפית, או במערכת שרירי השלד, הגורם לנכות תפקודית מתמשכת. הגדרה זו מתייחסת למחלות עם בעיות בהתפתחות כגון: שיתוק מוחין (cp), פגיעות מוחיות המלוות בפגיוור שכלי ניכר (אשר הוכר ע"י משרד העבודה והרווחה), מחלות מטבוליות, פגיעות מורכבות באברי חוש

המלווה בהפרעות נוירולוגיות וסומטיות אחרות, מומי עמוד שדרה ושלד הפוגעים בהתפתחות, מחלות כרומוזומליות הפוגעות בהתפתחות, ניוון שרירים ודומיהם".

3. דיסאטונומיה משפחתית:

מחלה אוטוזומלית רצסיבית בה קיימת פגיעה ממושטת במערכות גוף שונות, ובעיקר במערכת העצבים האוטונומית. הגן הלקוי הנו 33-9q31. יש מחסור בסיבי עצב הקשורים לתחושות, טמפרטורה, כאב, מגע וישנה פגיעה במערכת העצבים האוטונומית. המחלה מאופיינת בהתקפים של הקאות, הזעת יתר, אספירציות, שינוי חריף ברמת אלקטרוליטים שיכולים להוביל גם למוות. כמו כן יש איחור התפתחותי והופעה הדרגתית של הפרעות מוטוריות, אטקסיה, התכווצויות, אריתמיות קרדיאליות ותופעות קשות נוספות, כולל הפרעות נשימתיות.

4. אטקסיה טלנגיאקטזיה:

מחלה אוטוזומלית רצסיבית רב מערכתית הפוגעת בין היתר בצרבלום וגורמת עקב כך לאטקסיה. הגן הלקוי הנו 23-11q22. המחלה מתאפיינת, בנוסף לאטקסיה, גם בפגם במערכת החיסון, דלקות חוזרות בעיקר של מערכת הנשימה והפרעות רב מערכתיות אחרות, כולל גידולים סרטניים. החולים זקוקים לטיפולים במקצועות הבריאות בשל איחור התפתחותי גלובלי.

להכרה בשתי מחלות אלו כמחלות עם הפרעה התפתחותית סומטית יש משמעות טיפולית המוגדרת בחוזרנו שבסימוכין.

הואילו להעביר תוכן חוזר זה לידיעת כל הנוגעים בדבר במוסדכם.

  
ב ב ת ב ה,  
ד"ר חזי לוי  
ראש מינהל הרפואה

העתק : המנהל הכללי

המשנה למנהל הכללי

ס/מנכ"ל בכיר למנהל ולמשאבי אנוש

ס/מנכ"ל בכיר לתכנון ובינוי מוסדות רפואה

ס/מנכ"ל לכלכלת בריאות

ס/מנכ"ל לתכנון תיקצוב ולתימחור

ס/מנכ"ל קופות חולים

ס/מנכ"ל להסברה ויחסים בינלאומיים

ראש המינהל לטכנולוגיות רפואיות ותשתיות

נציב קבילות הציבור

נציב קבילות הציבור ע"פ חוק ביטוח בריאות ממלכתי

חשב המשרד

היועצת המשפטית  
אחות ראשית ארצית וראש מינהל הסיעוד  
ראש שרותי בריאות הציבור  
רופאי מחוזות – לשכות בריאות מחוזיות  
מנהל האגף למדיניות טכנולוגיות רפואיות  
מנהל אגף רישוי מוסדות ומכשירים  
ראש שרותי בריאות הנפש  
מנהל האגף לרפואה כללית  
מנהל האגף לרפואה קהילתית  
מנהל האגף לשרותי מידע ומחשוב  
מנהלת תחום רישום ומידע רפואי  
מנהל המרכז הלאומי לבקרת מחלות  
מנהלת האגף להבטחת איכות  
מנהל אגף ביקורת פנים  
פסיכולוגית ראשית ארצית  
פיזיותרפיסטית ראשית  
מפקחת ארצית ריפוי בעיסוק  
מנהל המחלקה לאבזורים ומכשירים רפואיים  
מנהל המחלקה לאפדמיולוגיה  
מרכזת המועצות הלאומיות  
מנהלת השרות הארצי לעבודה סוציאלית  
הספריה הרפואית  
אחראית ארצית על הסיעוד – ברפואה כללית  
אחראית ארצית על הסיעוד ברפואה קהילתית  
אחראית ארצית על הסיעוד – בבריאות הציבור  
אחות ראשית – קופ"ח הכללית  
הרופא הראשי האגף לטיפול במפגר - משרד הרווחה  
קרפ"ר – צ.ה.ל  
רע"ן רפואה- מקרפ"ר  
קרפ"ר – שרות בתי הסוהר  
קרפ"ר – משטרת ישראל  
מנכ"ל הסתדרות מדיצינית – "הדסה"  
רכז הבריאות , אגף תקציבים – משרד האוצר  
יו"ר ההסתדרות הרפואית בישראל  
יו"ר ארגון רופאי המדינה  
יו"ר המועצה המדעית – ההסתדרות הרפואית  
מנכ"ל החברה לניהול סיכונים ברפואה  
בית הספרים הלאומי והאוניברסיטאי  
ארכיון המדינה  
מנכ"ל חברת ענבל  
מנהלת המחלקה לניהול סיכונים - חברת ענבל

כתובת אתר האינטרנט בו מפורסמים חוזרי מינהל הרפואה וחוזרי  
מנכ"ל היא: - [www.health.gov.il](http://www.health.gov.il)