

חוזר מס' : 25/2012

ירושלים, ב' אלול, תשע"ב
20 אוגוסט, 2012

תיק מס' : 3/0/200

אל: מנהלי בתי החולים
מנהלי האגפים הרפואיים – קופות החולים

הנדון: בדיקות גנטיות

סימוכין: חוזרנו מס' 38/03 מיום: 28.5.2003
חוזרנו מס' 12/04 מיום: 2.5.2004

הננו להביא בזאת לידיעתכם אמות מידה לבדיקות גנטיות במסגרת סל השירותים על פי חוק ביטוח בריאות ממלכתי. אמות המידה פורטו בחוזרנו שבסימוכין ומורחבות בחוזר זה.

חוזר זה מבטל ומחליף את חוזר 38/03 שבסימוכין.

1. כללי:

סעיף 21 א' לתוספת השנייה של חוק ביטוח בריאות ממלכתי מונה, במסגרת סל השירותים "יעוץ גנטי בבעיות תורשתיות כולל בדיקות דם".
חוזר זה קובע רשימה עדכנית של בדיקות שיש לראותן ככלולות בסל ע"פ אמות המידה שיפורטו להלן.

2. הגדרות:

- 2.1 "מחלה תורשתית": מחלה הגורמת לירידה בתוחלת החיים או לפגיעה באיכות החיים, הנגרמת ממוטציה בגן אחד או שינוי כרומוזומאלי.
- 2.2 "בדיקה גנטית": בדיקה של מחלה תורשתית הכוללת בדיקת כרומוזומים, בדיקה מולקולארית או בדיקה ביוכימית- אנזימטית.

3. אמות מידה לפיהן נחשבת בדיקה גנטית ככלולה בסל השירותים:

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 משרד הבריאות.
3. אישור של רופא מומחה לגנטיקה מטעם הקופה כי מתקיימים תנאי הזכאות לבדיקה על פי חוזר זה - במידה וידרש על ידי הקופה.

3.2. בנוסף לתנאים שפורטו לעיל, הבדיקה מקיימת לפחות את אחד משלשת 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.

3. הבדיקה נועדה לתת יעוץ גנטי לצורך אבחון טרום לידתי, תכנון משפחה או תכנון נישואין, לבני משפחת חולה במחלה תורשתית. הבדיקה תיכלל בסל עם קיום שני התנאים הבאים:

א. הבדיקה מאפשרת זיהוי של 90% מנשאי המחלה בקרב האוכלוסייה אליה משתייך הנבדק.

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

4. בנספח א' לחוזר זה מפורטת רשימת הבדיקות למחלות התורשתיות הכלולות בסל השירותים של קופות החולים, כולל קוד משרד הבריאות לבדיקה. עבור כל מחלה מצוין סוג הבדיקה האבחנתית, לפי חלוקה של בדיקות ציטוגנטיות, בדיקות ביוכימיות או מולקולאריות או בדיקות מולקולאריות הייחודיות לאוכלוסיות משפחות מסוימות.

בכל מקרה בו נקבע שיש צורך בבדיקה מולקולארית ייחודית היא תבוצע רק לאוכלוסייה / משפחה שהוגדרה לצורך ביצוע בדיקה זו. האוכלוסיות המוגדרות מפורטות בחוברת המתארת מחלות תורשתיות שכיחות באוכלוסיות בישראל ומפורסמת על ידי המחלקה לגנטיקה קהילתית של משרד הבריאות. ניתן לקבל מידע בנושא זה באתר משרד הבריאות בכתובת:
www.health.gov.il/genetics

5. בנספח ב' לחוזר זה ניתנים הסברים לגבי חלק מהבדיקות המופיעות בנספח א'.

הואילו להעביר תוכן חוזר זה לידיעת כל הנוגעים בדבר במוסדכם במוסדכם.

ב ב ר כ ה,


פרופ' ארנון אפק
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 המחלקה לגנטיקה קהילתית
מנהל אגף רישוי מוסדות ומכשירים
מנהל האגף לרפואה כללית
מנהל האגף לרפואה קהילתית
מנהל המחלקה לגנטיקה קהילתית
מנהל אגף הרוקחות
מנהל האגף לשרותי מידע ומחשוב
מנהלת תחום רישום ומידע רפואי
מנהל המרכז הלאומי לבקרת מחלות
מנהל האגף לשעת חרום
מנהלת האגף להבטחת איכות
מנהל אגף ביקורת פנים
מנהלת האגף לאפדמיולוגיה
מנהל המחלקה למעבדות
מרכזת המועצות הלאומיות
הספרייה הרפואית
אחראית ארצית על הסיעוד – ברפואה כללית
אחראית ארצית על הסיעוד – ברפואה קהילתית
אחראית ארצית על הסיעוד – בבריאות הנפש
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

סימוכין : 00642112

נספח א בדיקות גנטיות בסל קודים והגדרות

| קוד | שם השירות | הגדרת השירות |
|-------|---|--|
| J0011 | אצידוריה מטיל-גלוטקונית, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים 3-methylglutaconicaciduria |
| J0021 | לויקודיסטרופיה אדרנלית, מולקולארית מיוחדת | מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים Adrenoleukodystrophy X-linked |
| J0031 | קנבן, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Canavan disease |
| J0041 | קרניטין פלמיטואיל טרנספוז | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Carnitine palmitoyltransferase |
| J0051 | ציסטינווריה, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים + Cystinuria |
| J0061 | אגירת גליקוגן 1, מולקולארית מיוחדת | לאבחון במקרים מיוחדים בדיקה מולקולארית Glycogen storage disease I |
| J0071 | היפרגליצינמיה לא קטותית, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Hyperglycinemia, nonketotic |
| J0081 | היפראוקסלוריה, סוג 1, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Hyperoxaluria, primary, type 1 |
| J0091 | אצידמיה איזו ולרית, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Isovalericacidemia |
| J0101 | חסר ליפואמיד דההידרוגנז, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Lipoamide dehydrogenase deficiency |
| J0111 | מחלת סירופ מייפל, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Maple syrup urine disease |
| J0121 | אצידוריה, מטיל מלונית, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Methylmalonicaciduria, mutase deficiency |
| J0131 | חסר מוליבדנום קו פקטור, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Molybdenum cofactor deficiency |
| J0141 | הפרעות פראוקיזומיאליות, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Peroxysomal disorders |
| J0151 | פנילקטונווריה, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Phenylketonuria |
| J0161 | אנמיה מגלובלסטית מגיבה לטיאמין, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Thiamine-responsive megaloblastic anemia |
| J0171 | טירוזינמיה, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Tyrosinemia |
| J0181 | חסר ולקאד, מולקולארית מיוחדת | בדיקה VERY LONG-CHAIN ACYL-CoA DEHYDROGENASE, VLCAD deficiency במקרים מיוחדים מולקולארית לאבחון |
| J0191 | מחלת וילסון, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Wilson disease |
| J0201 | קסנטינווריה סוג 1, מולקולארית מיוחדת | מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים Xanthinuria, type I |
| J0211 | קסנומטוזיס מוחית-גידית, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Cerebrotendinous xanthomatosis |
| J0221 | היפרכולסטרוולמיה משפחתית, מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Hypercholesterolemia, familial |
| J0232 | פוספטזה חומצית ליוזומאלית, ביוכימית | בדיקה ביוכימית Lysosomal acid phosphatase deficiency |
| J0241 | גלוקוזאמינווריה אספרטית מולקולארית מיוחדת | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Aspartylglucosaminuria |
| J0242 | גלוקוזאמינווריה אספרטית, ביוכימית | בדיקה ביוכימית לאבחון Aspartylglucosaminuria |
| J0251 | ליפופוקצינוזיס צרואידי, מולקולארית מיוחדת | במקרים מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון Ceroid lipofuscinosis |
| J0252 | ליפופוקצינוזיס צרואידי, ביוכימית | בדיקה ביוכימית לאבחון Ceroid lipofuscinosis |
| J0262 | אגירת כולסטריל אסטר, ביוכימית | בדיקה ביוכימית לאבחון Cholesteryl ester storage disease |
| J0272 | ציסטינוזיס, נפרופטיה, ביוכימית | בדיקה ביוכימית לאבחון Cystinosis, nephropathic |
| J0281 | פברי, מולקולארית מיוחדת | במקרים מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון Fabry disease |
| J0282 | פברי, ביוכימית | בדיקה ביוכימית לאבחון Fabry disease |
| J0292 | אגירת חומצה סיאלי, ביוכימית | בדיקה ביוכימית לאבחון Free sialic acid storage disease |
| J0302 | פוקוזידוזיס, ביוכימית | בדיקה ביוכימית לאבחון Fucosidosis |

| | | |
|--|---|-------|
| בדיקה ביוכימית לאבחון GM1-gangliosidosis | גנגליוזידוזיס, GM1, ביוכימית | J0312 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Galactosialidosis | גלקטוסיאלידוזיס, ביוכימית | J0322 |
| במקרים מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון Gaucher disease | גושה, מולקולארית מיוחדת | J0331 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Gaucher disease | גושה, ביוכימית | J0332 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים בדיקה Glycogen storage disease II (pompe) | אגירת גליקוגן 2, מולקולארית מיוחדת | J0341 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Glycogen storage disease II (pompe) | אגירת גליקוגן 2, ביוכימית | J0342 |
| במקרים מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון X linked ichthyosis | איכטיוזיס בתאחיזת X, מולקולארית מיוחדת | J0351 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Ichthyosis, X-linked | איכטיוזיס בתאחיזת X, ביוכימית | J0352 |
| מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים Krabbe disease | קרבה, מולקולארית מיוחדת | J0361 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Krabbe disease | קרבה, ביוכימית | J0362 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Mannosidosis, alpha | מנוזידוזיס, אלפה, ביוכימית | J0372 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Mannosidosis, beta | מנוזידוזיס, בטא, ביוכימית | J0382 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Maroteaux-Lamy syndrome | תסמונת מרוטו למי, ביוכימית | J0392 |
| לאבחון בדיקה מולקולארית Metachromatic leukodystrophy | לויקודיסטרופיה מטכרומטית, מולקולארית | J0400 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Metachromatic leukodystrophy | לויקודיסטרופיה מטכרומטית, מולקולארית מיוחדת | J0401 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Metachromatic leukodystrophy | לויקודיסטרופיה מטכרומטית, ביוכימית | J0402 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Mucopolysaccharidosis II | מוקוליפידוזיס 2, ביוכימית | J0412 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Mucopolysaccharidosis III | מוקוליפידוזיס 3, מולקולארית מיוחדת | J0421 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Mucopolysaccharidosis III | מוקוליפידוזיס 3, ביוכימית | J0422 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Mucopolysaccharidosis IV | מוקוליפידוזיס 4, מולקולארית מיוחדת | J0431 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Mucopolysaccharidosis II | מוקופוליסכרידוזיס 2, ביוכימית | J0442 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Mucopolysaccharidosis IV | מוקופוליסכרידוזיס 4, ביוכימית | J0452 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Mucopolysaccharidosis I | מוקופוליסכרידוזיס 1, ביוכימית | J0462 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Mucopolysaccharidosis VII | מוקופוליסכרידוזיס 7, ביוכימית | J0472 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Multiple sulfatase deficiency | חסר סולפטזא, ביוכימית | J0482 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Niemann-Pick disease | נימן פיק, מולקולארית מיוחדת | J0491 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Niemann-Pick disease | נימן פיק, ביוכימית | J0492 |
| לאבחון במקרים מיוחדים בדיקה מולקולארית Niemann-Pick disease, type C | נימן פיק סוג C, מולקולארית מיוחדת | J0501 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Niemann-Pick disease, type C | נימן פיק סוג C, ביוכימית | J0502 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Pycnodysostosis | פיקנודיסאוסטוזיס, מולקולארית מיוחדת | J0511 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Pycnodysostosis | פיקנודיסאוסטוזיס, ביוכימית | J0512 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Salla disease | מחלת סלה, ביוכימית | J0522 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Sanfilippo syndrome | סן פיליפו, ביוכימית | J0532 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Schindler disease | שינדלר, ביוכימית | J0542 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Sialidosis | סיאלידוזיס, ביוכימית | J0552 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Tay-Sachs disease | טיי זקס, מולקולארית מיוחדת | J0561 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Tay-Sachs disease | טיי זקס, ביוכימית | J0562 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Wolman disease | וולמן, ביוכימית | J0572 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Mitochondrial disorder | הפרעה מיטוכונדריאלית, מולקולארית מיוחדת | J0581 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Mitochondrial disorder | הפרעה מיטוכונדריאלית, ביוכימית | J0582 |

| | | | |
|--|--|--|-------|
| Deafness, mitochondrial | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | חרשות, מיטוכונדריאלית, מולקולארית מיוחדת | J0591 |
| KKS, Kearn Sayre syndrome | בדיקה מולקולארית לאבחון | תסמונת קרן סייר, מולקולארית | J0600 |
| Leber optic atrophy LHON | בדיקה מולקולארית לאבחון | אטרופיה אופטית לבר, מולקולארית | J0610 |
| Leigh syndrome | במקרים מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון | תסמונת ליי, מולקולארית מיוחדת | J0621 |
| Leigh syndrome | בדיקה ביוכימית לאבחון | תסמונת ליי, ביוכימית | J0622 |
| MITOCHONDRIAL MYOPATHY, ENCEPHALOPATHY, LACTIC ACIDOSIS, AND STROKE-LIKE EPISODES, MELAS | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | מלאס, מולקולארית מיוחדת | J0631 |
| MERFF, myoclonic epilepsy with ragged red fibers | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | אפילפסיה מיוקלונית MERFF, מולקולארית מיוחדת | J0641 |
| Mitochondrial depletion syndrome | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | תסמונת חסר מיטוכונדריאלי, מולקולארית מיוחדת | J0651 |
| Mitochondrial depletion syndrome | בדיקה ביוכימית לאבחון | תסמונת חסר מיטוכונדריאלי, ביוכימית | J0652 |
| Alzheimer, early onset/familial | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | אלצהיימר מוקדם ומשפחתי, מולקולארית מיוחדת | J0661 |
| Ataxia-telangiectasia | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | אטקסיה טלנגיאקטיזיה, מולקולארית מיוחדת | J0671 |
| Ataxia-telangiectasia | בדיקה ציטוגנטית לאבחון | אטקסיה טלנגיאקטיזיה, ציטוגנטית | J0673 |
| Charcot-Marie-Tooth neuropathy | במקרים מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון | ניורופטיית שרקו מארי טוט, מולקולארית מיוחדת | J0681 |
| Creutzfeldt-Jakob disease, familial | לאבחון במקרים מיוחדים בדיקה מולקולארית | תסמונת קרויצפלד יעקב משפחתית, מולקולארית מיוחדת | J0691 |
| Duchenne, Becker muscular dystrophy | בדיקה מולקולארית מיוחדת לאבחון | דיסטרופיית שריר דושן, בקר, מולקולארית מיוחדת | J0701 |
| Dysautonomia, familial | בדיקה מולקולארית לאבחון | דיסאוטונומיה משפחתית, מולקולארית | J0710 |
| Dystonia, torsion | בדיקה מולקולארית לאבחון | דיסטוניה, טורשן, מולקולארית | J0720 |
| Facioscapulohumeral muscular dystrophy-1A | בדיקה מולקולארית לאבחון | דיסטרופיית שריר פציו-סקפולו-הומראלית A1, מולקולארית | J0730 |
| Hereditary nerve pressure palsy HNPP | בדיקה מולקולארית לאבחון | שיתוק עצבי תחת לחץ, HNPP מולקולארית | J0740 |
| Huntington disease | בדיקה מולקולארית לאבחון | הנטינגטון, מולקולארית | J0750 |
| Inclusion body myopathy, autosomal recessive | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | מיופטיית גופיפי הסגר, אוטוזומלי רצסיב, מולקולארית מיוחדת | J0761 |
| Insensitivity to pain, congenital, with anhidrosis | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | אי רגישות מולדת לכאב ואנהידרוזיס, מולקולארית מיוחדת | J0771 |
| Muscular dystrophy, limb-girdle, dysferlin deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | דיסטרופיית שריר, חסר דיספרלין, מולקולארית מיוחדת | J0781 |
| Myotonic dystrophy | בדיקה מולקולארית לאבחון | דיסטרופיה מיוטונית, מולקולארית | J0790 |
| Neurofibromatosis, type 1 | מיוחדים בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים | ניורופיברומטוזיס 1, מולקולארית מיוחדת | J0801 |
| Oculopharyngeal muscular dystrophy | בדיקה מולקולארית לאבחון | דיסטרופיית שריר, אוקולופארינגאל, מולקולארית | J0810 |
| muscular atrophy SMA spinal | בדיקה מולקולארית לאבחון | אטרופיית שריר ספינאלית, SMA, מולקולארית | J0820 |
| Spinocerebellar ataxia due to an expansion including Friedrich ataxia | בדיקה מולקולארית לאבחון | אטקסיות, פרידריך, ספינוצרבולארית, מולקולארית | J0830 |
| Adenomatous polyposis coli | בדיקה מולקולארית לאבחון | פוליפוזיס אדנומטוטי במעי הגס, מולקולארית | J0840 |
| Adenomatous polyposis coli | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | פוליפוזיס אדנומטוטי במעי הגס, מולקולארית מיוחדת | J0841 |
| Multiple endocrine neoplasia 2A | בדיקה מולקולארית לאבחון | גידולים אנדוקריניים מרובים A2, מולקולארית | J0850 |
| Multiple endocrine neoplasia 2A | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | גידולים אנדוקריניים מרובים A2, מולקולארית מיוחדת | J0851 |
| Retinoblastoma | בדיקה מולקולארית לאבחון | רטינובלסטומה, מולקולארית | J0860 |
| Retinoblastoma | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | רטינובלסטומה, מולקולארית מיוחדת | J0861 |

| | | | |
|--|--|--|-------|
| Von Hippel Lindau | בדיקה מולקולארית לאבחון Von Hippel Lindau | וון היפל לינדאו, מולקולארית | J0870 |
| Von Hippel Lindau | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Von Hippel Lindau | וון היפל לינדאו, מולקולארית מיוחדת | J0871 |
| Adrenal hyperplasia, congenital, 11-beta-hydroxylase deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | חסר 11 בטת הידרוקסילז, היפרפלזיה אדרנלית מולדת, מולקולארית | J0881 |
| Adrenal hyperplasia, congenital, 17-alpha-hydroxylase deficiency | בדיקה מולקולארית מיוחדים לאבחון במקרים | חסר 17 אלפה הידרוקסילז, היפרפלזיה אדרנלית מולדת, מולקולארית מיוחדת | J0891 |
| Adrenal hyperplasia, congenital, 21-hydroxylase deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | חסר 21 הידרוקסילז, היפרפלזיה אדרנלית מולדת, מולקולארית | J0901 |
| Adrenal hypoplasia, congenital | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | היפרפלזיה אדרנלית מולדת, מולקולארית מיוחדת | J0911 |
| Pendred syndrome | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | תסמונת פנדרד, מולקולארית מיוחדת | J0921 |
| Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | היפוגליקמיה מחמירה בינקות, היפראינסולינמיה, מולקולארית מיוחדת | J0931 |
| combined factor V and VII deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | חסר משולב של פקטור 5,7, מולקולארית מיוחדת | J0941 |
| Factor V deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | חסר פקטור 5, מולקולארית מיוחדת | J0951 |
| Factor VII deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | חסר פקטור 7, מולקולארית מיוחדת | J0961 |
| Factor XI deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | חסר פקטור 11, מולקולארית מיוחדת | J0971 |
| Factor XIII deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | חסר פקטור A13, מולקולארית מיוחדת | J0981 |
| Fanconi anemia | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | פנקוני, מולקולארית מיוחדת | J0991 |
| Fanconi anemia | בדיקה ציטוגנטית לאבחון | פנקוני, ציטוגנטית | J0993 |
| Hemoglobinopathies alpha, alpha thalasseмииs | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | המוגלובינופטיה אלפה, אלפה טלסמיה, מולקולארית מיוחדת | J1001 |
| Hemoglobinopathies beta, beta thalasseмииs | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | המוגלובינופטיה בטת, בטת טלסמיה, מולקולארית מיוחדת | J1011 |
| Hemophilia A, factor VIII deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | המופיליה A חסר פקטור 8, מולקולארית מיוחדת | J1021 |
| Hemophilia B, factor IX deficiency | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | המופיליה B, חסר פקטור 9, מולקולארית מיוחדת | J1031 |
| Achondroplasia/ thanatophoric dwarfism | בדיקה מולקולארית לאבחון | אכונדרופלזיה הננסות טנטופורית, מולקולארית | J1040 |
| Achromatopsia | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | אכרומטופסיה, מולקולארית מיוחדת | J1051 |
| Albinism | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | אלביניזם, מולקולארית מיוחדת | J1061 |
| Angelman syndrome/Prader Willi | בדיקה מולקולארית לאבחון | תסמונת אנגלמן פרדר וילי, מולקולארית | J1070 |
| Autoimmune polyglandular disease, type I | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | תסמונת אוטואימונית פוליגלנדולארית 1, מולקולארית מיוחדת | J1081 |
| Bardet-Biedl syndrome | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | תסמונת ברדט בידל, מולקולארית מיוחדת | J1091 |
| Beckwith-Wiedemann syndrome | בדיקה מולקולארית לאבחון | תסמונת בקוית וידמן, מולקולארית | J1100 |
| Bloom syndrome | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | בלום, מולקולארית מיוחדת | J1111 |
| Bloom syndrome | בדיקה ציטוגנטית לאבחון | בלום, ציטוגנטית | J1113 |
| Cockayne syndrome | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | קוקיין, מולקולארית מיוחדת | J1121 |
| Cockayne syndrome | בדיקה ביוכימית לאבחון | קוקיין, ביוכימית | J1122 |
| Craniosynostosis | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | קרניוסינוסטוזיס, מולקולארית מיוחדת | J1131 |
| Cystic fibrosis | בדיקה מולקולארית לאבחון | ציסטיק פיברוזיס, מולקולארית | J1140 |
| Deafness, congenital | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | חרשות מולדת, מולקולארית מיוחדת | J1151 |
| Epidermolysis bullosa, congenital | בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים | אפידרמוליזיס בולוזה, מולקולארית מיוחדת | J1161 |

| | | |
|--|---|-------|
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Osteopetrosis, recessive | אוסטאופטרוזיס, רצסיבי, מולקולארית מיוחדת | J1171 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Polycystic kidneys, dominant | כליה פוליציסטית, דומיננטי, מולקולארית מיוחדת | J1181 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Polycystic kidneys, recessive | כליה פוליציסטית, רצסיבי, מולקולארית מיוחדת | J1191 |
| בדיקה ציטוגנטית לאבחון Roberts syndrome | תסמונת רוברט, ציטוגנטית | J1203 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Tuberosus sclerosis | טוברוס סקלרוזיס, מולקולארית מיוחדת | J1213 |
| בדיקה ביוכימית לאבחון Xeroderma pigmentosum | קסרודרמה פיגמנטוזוס, ביוכימית | J1222 |
| בדיקה ציטוגנטית לאבחון FISH Digeorge-velocardiofacial syndrome | ציטוגנטית, דיג'ורג' ולוקרדיופציאלית תסמונת | J1233 |
| בדיקה ציטוגנטית לאבחון FISH Rubinstein syndrome | ציטוגנטית, תסמונת רובינסטיין | J1243 |
| בדיקה ציטוגנטית לאבחון FISH Smith Magenis syndrome | ציטוגנטית, תסמונת סמית מגניס | J1253 |
| בדיקה ציטוגנטית לאבחון FISH Williams syndrome | ציטוגנטית, תסמונת ויליאמס | J1263 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון FMF מוטציות שכיחות | קדחת ים תיכונית משפחתית, מולקולארית מיוחדת | J1271 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון תסמונת ריצוף (לחייב מספר פעמים על פי מספר האמפליקונים בגן) | ריצוף אמפליקון אחד | J1280 |
| בדיקת חסרים בגן הנבדק | בדיקת חסר גנומי | J1290 |
| סרטן שד או שחלה בדיקה מולקולארית לאבחון ריצוף | סרטן השד ריצוף BRCA2, BRCA1 | J1310 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון סרטן השד מוטציות ידועות | סרטן השד בדיקת מוטציות ידועות BRCA2, BRCA1 | J1311 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון תסמונת LYNCH ריצוף | תסמונת LYNCH אבחון מולקולארי | J1500 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון תסמונת LYNCH מוטציות ידועות | תסמונת LYNCH אבחון מולקולארי מקרים מיוחדים | J1501 |
| בדיקה מולקולארית למוטציה ידועה | מוטציה משפחתית ידועה, אבחון מולקולרי, למוטציה | J3001 |
| לאבחון בדיקה מולקולארית fragile X | תסמונת כרומוזום X שביר, מולקולארית | J9900 |
| בדיקה מולקולארית של הקריוטיפ CMA | בדיקת כרומוזומים מולקולארית CMA | J8801 |
| בדיקה ציטוגנטית או מולקולארית של קרוב משפחה מדרגה ראשונה של פרט עם ממצא ב CMA | בדיקת בני משפחה מדרגה ראשונה לאחר ממצא ב CMA | J8810 |
| בדיקה מולקולארית לאבחון Monogenic disease in family | מחלה מונוגנית במשפחה, בדיקה מולקולארית מיוחדת | J9991 |

נספח ב'

הבדיקות המפורטות בנספח זה נמצאות בסל השירותים של קופות החולים בתנאי שניתנה המלצת **רופא גנטיקאי**

1. בירור פיגור שכלי /אוטיזם או איחור התפתחותי גלובלי:

- א. בירור גנטי לילד לאחר שאובחן אצלו פיגור שכלי או איחור התפתחותי גלובלי:
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 באשר לגן האחראי (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).
לאחר שלילת תסמונת ספציפית ותסמונת ה-X שביר, קיימת הצדקה רפואית לביצוע של בדיקת CMA (Chromosomal microarray analysis) כגון בדיקת a CGH.
- 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 אין לא התבררה סיבתו, תבוצע בדיקה מולקולארית CMA, בהמלצת רופא גנטיקאי, על פי אמות המידה בחוזר זה.

2. ריצוף גן אחראי לתסמונת גנטית:

- ריצוף גן אחראי לתסמונת גנטית כולל בדיקת גילוי חסרים לפי הצורך, נמצא בסל השירותים לאחר אבחנה קלינית על ידי רופא גנטיקאי כשאין דרך אחרת לאבחון המחלה וכשהאבחון המולקולארי מחויב לשם יעוץ גנטי בתנאים שלהלן:
- הרגישות הקלינית היא מעל 85% (כלומר על פי הידוע ריצוף הגן יאפשר אבחון של המחלה ביותר מ-85% מהמקרים)
 - הזכאות היא לריצוף של גן אחד במשפחה (בשלב זה ריצוף של גן נוסף גם אם יעמוד באמות המידה של חוזר זה לא יחשב ככלול בסל השירותים).
- במקרים אלה החיוב יהיה על פי הבסיס של קוד J1280 אשר יחויב על פי מספר אמפליקונים בגן.

3. בדיקה של מוטציה ידועה (J3001)

כאשר מוטציה יחודית התגלתה בחולה ניתן להשתמש בקוד זה לשם בדיקה של בני המשפחה.

4. מחלה מונוגנית במשפחה, בדיקה מולקולארית מיוחדת (J9991)

הגדרת הקוד שונתה והקוד מיועד לבירור מולקולארי משפחתי כאשר המחלה היא מונוגנית (גן ידוע או לא ידוע).

5. 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:

5.1. סרטן שד או שחלות

בנוסף למפורט בחוזר 12/2004, בירור גנטי של BRCA1, BRCA2 נמצא בסל עבור חולים 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.

5.2. 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). בנוסף לכך חובה לבסס את האבחנה ע"י הוכחה של אי יציבות גנומית בגידול (בדיקת ד.נ.א.) 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.