



כ"ד בתשרי, התשע"ז
26 אוקטובר 2016
275996616
(בתשובה נא ציין מספרנו)
מס' תיק – חוזרים

לכבוד
רשימת תפוצה חוזר ראש שרותי בריאות הציבור

הנדון: בדיקות סקר באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות

החוזר הנ"ל מחליף את החוזר הקודם "בדיקות סקר באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות" 07/2013. העדכון נובע בעיקר עקב הכנסתם של בדיקות סקר חדשות לסל הבריאות הממלכתי. להלן השינויים העיקריים:

- סעיף 6.1 פרוט לגבי מתי "יש להפנות ליעוץ גנטי" מעבר לביצוע בדיקות סקר גנטיות.
- נספח: סעיף 1 ליהודים ממוצא מרוקו נוספה מחלת PCCA2 .
- נספח: סעיף 2 לערבים נוצרים נוספה מחלת CPS1D.
- נספח: בנוסף לכך נוספו מספר מחלות חמורות אשר נמצאו בשכיחות יתר בקרב האוכלוסייה הערבית (בהתאם למוצא ומקום מגורים/שבט).
להלן רשימת המחלות:
- בקרב ערבים מוסלמים מסכנין: הפראוקסלוריה גן AGTX
- בקרב ערבים מוסלמים בכפר עיגאג'ר: מחלה נוונית של המוח על רקע מוטציה בגן PLA2G6
- בקרב ערבים מוסלמים בכפר גיסר אל זרקה: מיקרוצפליה תורשתית על רקע מוטציה בגן CEP152 ופיגור על רקע מוטציה בגן MED25
- בקרב ערבים מוסלמים בגבל אל מוקבר: תסמונת CGD Congenital disorder of glycosylation type II על רקע מוטציה בגן MAN1B1
- בקרב דרוזים בכפר גוליס: מחלת שרירים הגורמת למוות על רקע מוטציה בגן RYR1 וכן מחלה חמורה על רקע מוטציה בגן NGLY1
- בקרב ערבים נוצרים במיער: מחלת שריר הלב על רקע מוטציה בגן PPP1R131
- בקרב דרוזים בכפר ינוח: leprechaunism תסמונת על רקע מוטציה בגן INSR
- בקרב ערבים מוסלמים בכפר דיר אל אסד מחלה המופיעה בילדות ומתבטאת בהפרעה ביצירת מיצי המרה. על רקע מוטציה בגן BSEP



- בקרב ערבים מוסלמים בכפר נחף : מחלה נויורודגנרטיבית נדירה שביטוייה מתחילים בחודשים הראשונים לחיים. הביטוי העיקרי הינו איחור התפתחותי גלובלי המתחיל בגיל 2-4 חודשים עם החמרה פרוגרסיבית על רקע מוטציה בגן PLAA.
- בקרב שבטים של בדואים בנגב מספר מוטציות
- Hypomagnesemia מוטציה בגן TRPM6
- Myotonia congenita שני מוטציות בגן CLCN1
- Inflammatory bowel disease, neonatal מוטציה בגן IL10R1
- Renal tubular acidosis (RTA), proximal, with ocular abnormalities and mental retardation מוטציה בגן NBC1 (SLC4A 4)
- P450 reductase (POR) deficiency מוטציה בגן POR
- מחלת עניים מסוג Stargardt / Macular deg. / rod-cone dystrophy / RP מוטציה בגן ABCA4
- Ataxia Telangiectasia like disorder מוטציה בגן MRE11A
- Adams Oliver syndrome / Aplasia cutis מוטציה בגן EOGT
- Nephrogenic diabetes insipidus מוטציה בגן AQP2
- Acyl-coA dehydrogenase(VLCAD) מוטציה בגן ACADVL
- Zweymuller Weissenbacher מוטציה בגן COL11A2
- Carbamoyl Phosphate synthetase deficiency מוטציה בגן CPS1
- Hypertrophic cardiomyopathy על רקע חסר mitochondrial complex מוטציה בגן NDUFA11

בכבוד רב,

ד"ר עמיהוד זינגר
מנהל המחלקה לגנטיקה קהילתית