

פגישת האיגוד הגנטי 03/16

בדיקת TS

- משנת 2009 הבדיקה לזיהוי נשאים למחלת TS היא בדיקה מולקולרית .
- הזכאים לבדיקות טיי זקס במימון המשרד הינם זוגות ששניהם ממוצא אשכנזי (כולל בלקני) מלא או חלקי, שניהם ממוצא צפון אפריקאי מלא או חלקי או שבני הזוג ממוצא משולב של המוצאים הנ"ל.
- לבן זוג של נשא/ת תבוצע רק בדיקה מולקולרית של 6 המוטציות.
- במכתב הסיכום לזוג שבסעיף 2 המכון יידע על האפשרות לביצוע בדיקה אנזימתית/ביוכימית (באופן פרטי).

משולחן הנציבה/אגף משפטי

- קיים אישור לביצוע בדיקות סקר שבסל הבריאות לבן/בת זוג של תושב/ת ישראל שעדיין אין לו אזרחות במימון משרד הבריאות כחלק מהברור (בדומה לבדיקת סיסי שליה/מי שפיר).
- יצא מזכר בקרוב (אני תקווה) –
לא ניתן לקבוע תור למי שפיר לאישה זכאית עח המדינה ללא מתן תור לייעוץ גנטי. (כלומר: לא יתכן לקבע לאישה זכאית עח המשרד תור למי שפיר אך את הייעוץ שתבצע במכון אחר...כי למכון אין תור פנוי...והמכון האחר יצטרך לבצע ייעוץ בחינם.
לא קשור לקופות).
- מטופלת מעל גיל 35 שעברה ייעוץ גנטי שבו עלו נושאים שונים חוץ מ"גיל/בדיקות סקר/מעקב על קול/הסבר על מי שפיר" הקופה תצטרך להנפיק לה טופס 17 לייעוץ.

חוזר מנהל רפואה 13/2014: סמנים באולטרה סאונד (על שמע) בטרימסטר השני לאיתור תסמונת דאון ותסמונות גנטיות אחרות

- **הסמנים הרכים הנפוצים בהם יעסוק נייר העמדה הינם:**
- **(thickened nuchal fold) קפל עורף מעובה (5-14-19 מ"מ, 19-24-6 מ"מ)**
- **(hyperechoic bowel) מעי הפר- אקוגני (משבוע 18 בדרגת עצם)**
- **(shortened limbs) קיצור העצמות הארוכות**
- **(echogenic intracardiac focus) מוקד אקוגני בלב**
- **(choroid plexus cyst) ציסטה כורואידלית**
- **(pyelectasis) הרחבה קלה של אגני כליות (שי 4-14-20 - 4 מ"מ ומעלה, 20-30-6 מ"מ ומעלה, משבוע 30 מעל 10 מ"מ בחשד להידרונפרוזיס)**
- **(single umbilical artery) עורק טבורי יחיד**

• ריבוי סמנים

בכל מקרה של קיום יותר מסמן אחד, גם אם ה-LR שלהם הוא 1, יש להפנות לרופא גנטיקאי/יועץ גנטי. על בסיס המידע הקיים אין בקיום שני סמנים כדי להצדיק בדיקה פולשנית, אלא רק לאחר שקלול מכלול המדדים ובדיקות הסקר האחרות במסגרת של ייעוץ גנטי. לפיכך קיום שני סמנים רכים אינו מהווה הוריה גורפת לביצוע בדיקה פולשנית.

- **NT – מעל 3 ממ הבדיקה (קריוטיפ בסיסי שליה/מי שפיר) במימון הקופה. אם התוצאה תקינה – המשך הברור עי CMA במימון משרד הבריאות.**

• **ממצאים אחרים:**

• Double collecting system

• PRUV

• חשד ל VSD בסקירה ראשונה

• (העדר עצם אף בשקיפות)

- **בדיקות הסקר גנטי שבסל הבריאות**
- **המודל הקיים הינו שרק פרט אחד/ת נבדק/ת ואם נמצא נשא/ת, אז נבדק בן/ת הזוג (ג"כ במימון המדינה).**
- **בסל נמצאת בדיקת NP עבור אוכלוסיה ערבית מוסלמית במשולש הגדול והגליל:**
 - 2013: (סיכום של יואל) נבדקו 4,359 ערבים נמצא שיעור נשאות של 1:240
 - 2014: נבדקו 5,667 שיעור נשאות 1:236
 - מסקנה:.....(צריך להגיד משהו)

בדיקות סקר 2014

שיעור	מס נשאים	מס בדיקות	מחלה
1:36	768	28051	TS
1:42	1342	56481	CF
1:32	536	17523	FD
1:198	286	56900	FX
1:52	1137	59128	SMA
1:54	317	17322	CANAVAN
1:41	56	2293	costeff
1:34	36	1219	MLD
1:93	104	9669	PCCA1
1:19	27	525	ICCA
1:60	5	299	Usher2a
1:53	2	106	MTHFR
1:55	24	1318	cockayne
1:33	38	1279	Albinisim
1:70	9	632	Penderd
1:236	24	5667	N. P
1:50	40	2001	HRD
1:44	51	2255	CIP

סל הבריאות 2017

- CGD – הגן NCF1 בקווקזים
- Hereditary spastic paraplegia- SPG49, הגן TECPR2
בבוכרים (הגדלת מדגם)
- בקרב ערבים מוסלמים מאזור א.א.פחם/ מעלה עירון
בישראל. מחלת - MECKEL-GRUBER SYNDROME, TYPE 2
MKS2. הגן TMEM216.
- בקרב ערבים מוסלמים מהישוב אבו גוש תסמונת מולדת עם
פגיעה מוחית/מנטלית קשה.
- בקרב ערבים ממוצא דרוזי בישוב כיסרא תסמונת
Kohlschutter-Tonz – הגן ROGDI.
- בקרב ערבים ממוצא דרוזי בישוב כיסרא תסמונת Kindler -
הגן FREMT.
- בקרב ערבים ממוצא דרוזי בישוב פקיעין תסמונת
Leprechaunism הגן INSR.

סל הבריאות 2017

- NGS – ריצוף עמוק/מתקדם כחלק מהברור לאחור התפתחותי/פיגור שכלי/מומים מרובים.