

## בדיקות סקר למחלות גנטיות באוכלוסייה הכללית

### דף מידע של איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל

**הסבר כללי:** מטרת בדיקות הסקר הגנטיות היא לאתר נשאות באנשים בריאים ללא סיפור משפחתי של חולים באחת המחלות הנבדקות. המושג "נשאות" מתייחס למצב שבו באדם בריא נמצא שינוי גנטי סמוי בגן מסוים (מוטציה).

**איגוד הגנטיקאים בישראל ממליץ כיום** על בצוע של מספר בדיקות סקר גנטיות לכלל הציבור, אולם סוג ומספר הבדיקות המומלצות לכל זוג תלוי במוצא האתני (עדתי) של שני בני הזוג. בכל המחלות הנבדקות (פרט לתסמונת X שביר), רק במידה ושני ההורים נושאים גן עם השינוי הסמוי לאותה מחלה יש סיכון (של 25%) לעובר חולה. לכן אם הורה אחד נבדק **ולא נמצא אצלו שינוי בגן**, אזי **אין המלצה** לבדוק גם את בן-זוגו (בהסתייגות של אחוזי כיסוי המוטציות של כל בדיקה בהתאם למוצא). בתסמונת X שביר ההורשה שונה והעברת המחלה בדור הראשון היא ע"י האם בלבד. מאחר ואת תסמונת ה-X השביר יש לבדוק רק אצל האישה, מקובל לבצע גם את יתר הבדיקות בדגימת הדם הנלקחת מהאישה.

בכל מקרה של סיפור משפחתי של אחת המחלות הנבדקות בבדיקות הסקר (או מחלות אחרות כגון: פיגור שכלי, עיוורון, מחלות שריר, נכות וכד') – **יש ליידע את הצוות הרפואי מראש**, שכן ההחלטה לגבי הנבדק/ת עשויה להיות שונה.

- את הבדיקות מבצעים פעם אחת בלבד. לפני כל הריון עתידי מומלץ להתעדכן באשר לבדיקות סקר חדשות ו/או מוטציות חדשות שנוספו.
- למציאת גן פגום (מוטציה) יש השלכה אפשרית על שאר בני המשפחה. לאור זאת, במידה ונמצאתם נשאים עליכם **ליידע על כך** את בני המשפחה הקרובה.
- **נציין כי בנוסף לרשימה הנ"ל ידועות כיום מחלות גנטיות נוספות בכלל האוכלוסייה ובעדות מסוימות בפרט, ששכיחות הנשאים נמוכה מ- 1:100 והבסיס המולקולרי שלהן ידוע. אם זאת בדיקות סקר למחלות אלו אינן מומלצות בשלב זה לכלל הציבור מסיבות שונות.** (חלק מהמחלות אינן חמורות/ חלקן מאופיינות בהופעת המחלה בגיל מבוגר/ ובאחרות- אמינות בדיקת הנשאות בשלב זה אינה עומדת בסטנדרטים הנדרשים). כמו כן קיימות עוד מחלות גנטיות רבות בעולם הרפואה, שאינן כלולות בבדיקות סקר גנטיות בישראל. במידה וברצונכם לברר לגבי מחלות נוספות אחרות ניתן לבדוק באתר האינטרנט

• <http://www.genetests.org>

#### אילו בדיקות לבצע?

מכיוון ששכיחות הנשאות של המחלות בקרב העדות השונות שונה ומאחר שחומרת המחלות הניתנות לבדיקה וגיל הופעת הסימפטומים שונה בין המחלות, המחלות מחולקות בהתאם.

- מצורף תקציר של המחלות השונות.

\_\_\_\_\_ חתימה:

\_\_\_\_\_ המכון הגנטי:

## בדיקות הגנטיות המומלצות ע"י איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל:

בדיקת סקר לתלסמיה מבוצעת באמצעות ספירת דם בקופת חולים וטיפת חלב.  
בדיקת סקר לטיי זקס מבוצעת ע"י משרד הבריאות (מידע בטיפת חלב/מכון גנטי).

שם הבדיקה	המוצא המומלץ	שכיחות נשאים	הערות
X שביר	כלל האוכלוסייה		
ציסטיק פיברוזיס (CF)	כלל העדות זולת (ראה הערות)	1: 25 ומעלה	סוריה, לבנון, הודו, אתיופיה, רפובליקות מוסלמיות של ברה"מ לשעבר – לא מומלץ.
דיסאטונומיה משפחתית (FD).	אשכנז + בלקן	1: 30	
SMA	כלל האוכלוסייה	1: 45	
קנאון	אשכנז	1: 60	
קוסטף (3MGA)	עיראק	1: 10-20	
מטכרומטיק-לויקודיסטרופי (MLD).	תימן	1: 20-50	
טי זקס תלסמיה	אשכנז + צ.אפר'	1: 20-60	

### בדיקות נוספות הניתנות לביצוע לבני זוג ממוצא אשכנזי מלא או חלקי: (> 1:60)

שם הבדיקה	המוצא המומלץ	שכיחות נשאים	הערות
נימן פיק A	אשכנז	1: 80	
אנמיה ע"ש פנקוני C	אשכנז	1: 90	
A1AT (חסר אנטי-טרפסין)	אשכנז	1: 90	
תסמונת בלום	אשכנז	1: 100	
מוקוליפיידוזיס ML4	אשכנז	1: 100	
אגירת גליקוגן 1a	אשכנז	1: 100	
תסמונת אשר 1F	אשכנז	1: 100	
ניון שרירים (nemaline)	אשכנז	1: 108	
מייפל סירופ (MSUD)	אשכנז	1: 113	

### בדיקות נוספות הניתנות לביצוע לבני זוג ממוצא צפון אפריקה מלא/חלקי (>1:60)

שם הבדיקה	המוצא המומלץ	שכיחות נשאים	הערות
אטקסיה טלנגיאקטזה (AT)	צפון אפריקה	1: 80	ליוצאי מרוקו
אנימה ע"ש פנקוני A	צפון אפריקה	1: 100	
מגלן-צפאלי לויקו - אנצפאלופטי (MLC1)	לוב	1: 40	ליוצאי לוב

### בדיקות שהאיגוד קבע שלא להציע ולא לבצע כבדיקות סקר

מחלת גושה 1, חרשות לא תסמונתית (קונקסין 26,30), קדחת ים תיכונית (FMF), לבקנות, פניל-קטונוריה (PKU), ניוון שרירים-דיספרליון, אגירת גליקוגן מסוג 3-GSD.

