

מדינת ישראל – משרד הבריאות

החטיבה לעניני בריאות

מנהל רפואה

חוזר מס': 25/2010

ירושלים, כ"ו תשרי, תשע"א
4 אוקטובר, 2010

תיק מס': 21/6

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

הנדון: בדיקות סקירה באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות גנטיות חמורות.

סימוכין: חוזרנו מס': 34/2008 מיום: 23.7.08

מאז פרסום חוזרנו שבסימוכין חלו מספר שינויים ברשימת בדיקות הסקירה למחלות גנטיות המבוצעות על חשבון משרד הבריאות.

מצ"ב טבלה המפרטת את כלל הבדיקות המבוצעות על חשבון משרד הבריאות. הטבלה מחליפה ומעדכנת את נספח ב' של חוזרנו שבסימוכין.

רשימת הבדיקות מפורסמת באתר המשרד, המחלקה לגנטיקה קהילתית ובעתיד תעודכן באתר מעת לעת.

הואילו להעביר תוכן חוזר זה לידיעת כל הנוגעים בדבר במוסדכם.



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 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
מנהל המחלקה לאפרדמיולוגיה
מנהל המחלקה למעבדות
מרכזת המועצות הלאומיות
הספרייה הרפואית
אחראית ארצית על הסיעוד – ברפואה כללית
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

**בדיקות סקירה למחלות גנטיות המבוצעות על חשבון משרד הבריאות (תדירות המחלה)
גבוהה מ 1:1000 לידות חי.**

המחלה	ישובים בהם מתבצעות בדיקות הסקירה
ACTH deficiency	גוש חלב
Albinism	עיבלין (נוצרים)
Arthrogryposis	שבט בדואי בנגב
Ataxia tlangiectasia (AT)	מג'אר (נוצרים), חורפיש, סאג'ור שבט בדואי בנגב
Bardet Biedl syndrome	שבט בדואי בנגב
Bartter syndrome	שבט בדואי בנגב
Carmi syndrome - Epidermolysis bullosa, pyloric stenosis	שבט בדואי בנגב
Cerebrotendinous xanthomatosis	ירכא
Cockayne syndrome	כל הערבים נוצרים כיסרא
Congenital insensitivity to pain	שבט בדואי בנגב
Congenital myopathy	טובא - זנגריה
Congenital nephrotic syndrome	אבו גוש
Cystinuria +	שבט בדואי בנגב
Epidermolysis bullosa	דיר אל אסד
Fanconi A	כיסרא
Growth hormone deficiency	שבט בדואי בנגב
Glycogen storage disease 1	שבט בדואי בנגב
Hemolytic uremic syndrome	שבט בדואי בנגב
Hyperinsulinism	שבט בדואי בנגב
Hyperoxaluria	אבו גוש, בוקעטה
Hypoparathyroidism, retardation, dysmorphism	כל השבטים הבדאיים בנגב סלאמה, כמאנה
Infantile Bilateral Striatal Necrosis (IBSN)	שבט בדואי בנגב
Infantile neuroaxonal dystrophy (INAD)	שבט בדואי בנגב
Infantile Sialic Acid Storage disease (ISSD)	שבט בדואי בנגב
Krabbe	גאבר מוקאבר, צור בחר עיר הכרמל
Leber amaurosis	משהד
Mitochondrial depletion	סאג'ור
Molybdenum cofactor deficiency	בועיינה נוג'ידאת
Maple syrup disease	פקיעין, שבט בדואי
Nephronophthisis	שבט בדואי בנגב
Niemann Pick type C	שבט בדואי בנגב
Non ketotic hyperglycinemia	שבט בדואי בנגב עילוט, אזור בירושלים
Osteopetrosis	שבט בדואי בנגב
Pendred syndrome	נעים
Pelizaeus-Merzbacher like disease	סלאמה, כמאנה
Prolidase deficiency	ירכא
Pseudo rheumatoid dysplasia	עילוט
Putamen dysgenesis	שבט בדואי בנגב
Pycnodysostosis	בועיינה - נוג'ידאת
Spinal muscular dystrophy SMA,	ג'סר א-זרקא
Spinal muscular dystrophy related disease SMARD	ג'סר א-זרקא
Syndrome with mental retardation	ג'סר א-זרקא
Tay Sachs disease	פקיעין, אבו סנאן שבט בדואי
Ventricular tachycardia	סלאמה, כמאנה