

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 ייעוץ 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' לחזור 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](http://www.health.gov.il/genetics)

5. בנספח ב' לחזור 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](http://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 סיאליט, 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 Mucopolipidosis II	מוקוליפידוזיס 2, ביוכימית	J0412
בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Mucopolipidosis III	מוקוליפידוזיס 3, מולקולארית מיוחדת	J0421
בדיקה ביוכימית לאבחון Mucopolipidosis III	מוקוליפידוזיס 3, ביוכימית	J0422
בדיקה מולקולארית לאבחון במקרים מיוחדים Mucopolipidosis 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	דיסטרופית 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	דיסטרופית 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	דיסטרופית 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	דיסטרופית שריר, אוקולופארינגאל, מולקולארית	J0810
muscular atrophy SMA spinal	בדיקה מולקולארית לאבחון	אטרופית 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 רובינשטיין	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. בדיקות (Chromosomal microarray analysis) CMA:

- א. בירור גנטי לאחר אבחון פיגור שכלי או איחור התפתחותי גלובלי ללא קשר לגיל:  
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.