

## רשימת המחלות והמוטציות הנבדקות ב"דור ישרים" בסל המשלים לעדות אשכנז:

מוטציות	גן	מחלה	
D104A, R632P	BBS2	Bardet-Biedl Syndrome Type 2	תסמונת ברדט-בידל סוג 2
G229C, Y35X	DLD	Dihydrolipoamide Dehydrogenase Deficiency	חסר DLD (E3)
R12L	TMEM216	Joubert Syndrome	תסמונת ג'וברט
R183P	BCKDHB	Maple Syrup Urine Disease Type IB	מייפל סירופ סוג IB
R2478	NEB	Nemaline Myopathy 2	נמלין מיאופטיה 2
R245X	PCDH15	Usher Syndrome Type 1	תסמונת אשר סוג 1

### הסבר על המחלות הנבדקות

#### • תסמונת ברדט-בידל סוג 2 (BBS2)

המחלה גורמת להפרעה אוטוזומלית רצסיבית, מאופיינת בפיגור שכלי קל עד בינוני, פיגמנטציה של הרשתית בעין עם הידרדרות הדרגתית של הראייה, אי ספיקת כליות, השמנת יתר ואצבעות נוספות בגפיים.

בעבר הניחו שהמחלה מצויה רק באוכלוסייה הבדואית, אולם 'דור ישרים' סייעה בזיהוי מוטציה אשכנזית נפוצה, לאחר שמספר משפחות פנו לעזרתה.

#### • חסר DLD (E3)

המחלה גורמת להפרעה מטבולית רצסיבית שבה חילוף החומרים של החלבונים אינו תקין. הדבר גורם להצטברות תוצרי לוואי רעילים. התסמינים כוללים הקאות חוזרות, כאבי בטן, כבד מוגדל וסיבוכים נוירולוגיים.

ל'דור ישרים' יש היכרות עם מספר משפחות יהודיות אשכנזיות עם חולים במחלה.

#### • תסמונת ג'וברט (JS)

המחלה גורמת להפרעה אוטוזומלית רצסיבית המאופיינת במום מוחי ייחודי שנראה בבדיקת MRI, טונוס שרירים נמוך, דפוס נשימה לא תקין ועיכוב התפתחותי.

תכונות נוספות עשויות לכלול תנועות חריגות בעיניים, הליכה לא יציבה (אטקסיה), פיגור שכלי, בעיות ראייה, אצבעות ו/או בהונות נוספות ומחלת כליות.

יצוין שהמחלה גורמת גם למוות ר"ל.

ל'דור ישרים' היה תפקיד חשוב בגילוי הגן לאחר שמספר משפחות פנו לעזרתה.

#### • מייפל סירופ סוג IB (MSUD)

המחלה גורמת להפרעה מטבולית רצסיבית ולחילוף חומרים של חומצות אמינו אשר בדרך כלל מופיעה כבר לפני הלידה או כמה ימים אחריה.

כמו כן היא גורמת לאי שקט קשה, עייפות, הפרעות באכילה, נשימה לא סדירה וירידה ברמת ההכרה.

#### • נמלין מיאופטיה 2 (NEM2)

המחלה גורמת להפרעה אוטוזומלית רצסיבית עצבית-שרירית המאופיינת בחולשת שרירים מתקדמת, במיוחד בצוואר, בפנים ובגפיים, טונוס שרירים נמוך והרפלקסים בגידים מדוכאים או נעדרים.

המחלה בדרך כלל מופיעה בינקות, וידוע ממצא אופייני (גופי Nemaline) בביופסיה של השריר.

'דור ישרים' זיהתה מוטציה יהודית אשכנזית לאחר שכמה משפחות פנו לעזרתה.

• **תסמונת אשר סוג 1 (USH1)**

המחלה גורמת להפרעה אוטוזומלית רצסיבית ומתאפיינת בחירשות מולדת עמוקה בשתי האוזניים, ליקויי ראייה מתקדמים עד לעיוורון בעשור השני או השלישי לחיים ובעיות שיווי משקל. בשל מומי אוזן פנימית (Vestibular), הילדים מפתחים עיוורון לילה, שמתפתח לאובדן ראייה היקפית (ראיית מנהרה) ולירידה בחדות הראייה.

**הודעות חשובות**

רשימת המחלות והמוטציות מעודכנות החל מ-1.1.2021 ועד לעדכון הגרסה הבאה באתר.

נבדקים שנבדקו לפני תאריך זה, יוכלו לברר במשרדנו, את הרשימה עליה נבדקו.

בעלי מוצא מעורב אשר ציינו זאת בטופס ההרשמה, ייבדקו לשני הסלים הבסיסיים.

ט.ל.ח.