

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

מוטציות	גן	מחלה	
2281	BLM	Bloom Syndrome	תסמונת בלום
1763-1G>C	DDX11	Warsaw Breakage Syndrome	תסמונת ורשה
C693A, A854E	ASPA	Canavan Disease	מחלת קנאוון
D1152H, W1282X, N1303K, 1717-1G>A, 3849+10KBC>T, F508del, G542X	CFTR	Cystic Fibrosis	סיטיק פיברוזיס
R696P, 2507+6	IKBKAP	Familial Dysautonomia	דיסאוטונומיה משפחתית
IVS4+4	FANCC	Fanconi Anemia Type C	פנקוני אנמיה סוג C
R83C	G6PC	Glycogen Storage Disease Type 1A	מחלת אגירת גליקוגן סוג A1
F1388, 3992G>A	ABCC8	Hyperinsulinemic Hypoglycemia Familial 1	היפראינסוליניזם משפחתית 1
IVS3, EX1-7	MCOLN1	Mucopolidosis IV	מוקוליפידוזיס סוג 4
L302P, P330, R496L	SMPD1	Niemann Pick Disease Type A	מחלת נימן פיק סוג A
964-1G>C	DHCR7	Smith Lemli Opitz Syndrome	תסמונת חסר באנזים DHCR
SMN1	SMN1	Spinal Muscular Atrophy	ניוון שרירים שדרתי
1277ins4, 1421+1, G269S	HEXA	Tay Sachs Disease	מחלת טיי-זקס
1167A	FKTN	Walker Warburg Syndrome	תסמונת ווקר ורבורג

### הסבר על המחלות הנבדקות

#### • תסמונת בלום (BL)

מאפייני המחלה הם: גמדות, נטייה מוגברת להתפתחות גידולים ממאירים, אי יציבות כרומוזומלית, רגישות יתר לשמש ועוד.

חלק מהלוקים במחלה זו סובלים גם מפיגור שכלי.

#### • תסמונת ורשה (DDX)

המחלה מאופיינת בהיקף ראש קטן (מיקרוצפליה) עוד בחיים העובריים, עיכוב משמעותי בגדילה ברחם וגם לאחר הלידה (ממדי גוף קטנים). כמו כן לחולים ליקוי שמיעה, איחור התפתחותי בדרגה בינונית ומעלה, מומי שלד ומומי לב וכן מומים במערכות גוף שונות כגון בכליות.

בחלק מהחולים קיימת שבירות מוגברת של כרומוזומים בבדיקה בדם. חלק מהעוברים נפטרים ברחם.

#### • מחלת קנאוון (CN)

המחלה היא מחלה ניוונית של המח הנובעת מבעיה של חילוף החומרים בגוף שכתוצאה מכך הגוף אינו מצליח לפרק חומרים מסוימים והם הולכים ומצטברים בתאים וגורמים לנזקים קשים המתבטאים כבר בגיל חודשיים-שלושה בכך שהתינוק אינו עוקב אחר חפצים ואינו מחזיק את ראשו.

בנוסף פעמים רבות מופיעות התכווצויות ובהמשך ניוון עצבי מחמיר. לרוב התינוק יפתח פזילה ובהמשך ניוון עצב הראיה ועיוורון. מאפיין נפוץ נוסף הינו היקף ראש גדול מהרגיל. בהמשך יסבול הילד מפיגור חמור.

לרוב החולה נפטר לפני גיל 5, זאת לאחר שהוא ומשפחתו רוו סבל רב בשנים קצרות אלו.

## • סיסטיק פיברוזיס (CF)

מחלה זו מתבטאת בהפרעות בדרכי הנשימה ובעיות נוספות בחומרה משתנה.

החולים נזקקים לרוב לאשפוזים תכופים וממושכים ולעיתים אף להשתלת ריאות לצורך הישרדותם.

## • דיסאטונומיה משפחתית (FD)

מחלה זו פוגעת בעיקר במערכת העצבים האוטונומית האחראית על התפקוד התקין של מערכות רבות בגוף כגון: וויסות לחץ הדם, המערכת המוטורית, עצבי החישה, יכולת הבליעה, ההזעה ועוד. מחלה זו מזוהה עם התופעה של בכי ללא דמעות.

לחולים במחלה זו, גם רגישות מופחתת לכאב וכתוצאה מכך נטייה מוגברת לכוויות ופציעות.

עם התקדמות המחלה עלולות להיפגע גם מערכות אחרות: עיכול, נשימה, מערכות השלד, התנועה וכלי הדם.

'דור ישרים' הייתה שותפה בתהליכי זיהוי המוטציות ופיתוח שיטות בדיקה למחלה.

## • פנקוני אנמיה סוג C (FA-C)

המחלה מתבטאת באנמיה קשה, מומים מולדים בגפיים ונטייה מוגברת לגידולים סרטניים ולוקמיה. בחלק מהחולים היא באה לביטוי בגמדות ובפיגור שכלי. הטיפול התומך הניתן לחולים אלו הוא עירוי דם תכופים.

הסיכוי היחיד לריפוי המחלה ועצירת המשך ההידרדרות הוא השתלת תאי אב ממח עצם או מדם טבורי.

## • מחלת אגירת גליקוגן סוג A1 (GSD-1A)

מחלה זו מתבטאת באי יכולתו של הגוף לפרק ולהשתמש בגליקוגן (סוכר) וכתוצאה מכך מתפתחת מחלת סוכרת קשה והפרעות במערכות נוספות.

לעיתים מובילה המחלה לגידולים בכבד ואף עלולה להיות קטלנית.

## • היפראינסוליניזם משפחתית 1 (HHF1)

המחלה מתאפיינת ברמה גבוהה של אינסולין המופרש מהבלב באופן לא מבוקר. זוהי הסיבה העיקרית לרמה נמוכה של גלוקוז אחרי הלידה. מצב זה עשוי להתבטא לראשונה ביילוד כחולשה, עצבנות וקשיים בהאכלה. ללא טיפול דרסטי ומהיר, עלול להיגרם בהמשך סיבוכים שונים כגון: קשיי נשימה, התכווצויות ונזק קשה למח מרמת הסוכר הנמוכה.

הטיפולים המתבצעים כדי לשמור על רמת סוכר תקינה, לא מועילים לרוב החולים וברוב המקרים דרוש כריתת לבלב מלאה או חלקית.

המחלה בצורתה הקשה, מורשת באופן רצסיבי. ורק היא נבדקת ב'דור ישרים'.

## • מוקוליפידוזיס סוג 4 (ML4)

מחלה זו הינה מחלה ניוונית קשה של המח הגורמת לפגיעה בהתפתחות הנירולוגית והמוטורית ולעיוורון.

סימני המחלה מופיעים לפני גיל שנה והחולים עשויים להגיע לבגרות, אך הרמה ההתפתחותית המקסימלית של החולים תואמת לזו של בני 12-18 חודשים.

## • מחלת נימן פיק סוג A (NP-A)

המחלה נגרמת מבעיה של חוסר באנזים האחראי לפירוק שומנים מורכבים. כתוצאה מכך קיימת אגירה של שומנים במח, בטחול ובכבד. המחלה מתבטאת בהפרעה בגדילה, הגדלת כבד וטחול, פיגור שכלי ושיתוק.

ברוב המקרים, המחלה גורמת למוות בשנים הראשונות של החיים.

## • תסמונת חסר באנזים DHCR (SLOS)

המחלה נובעת ממחסור באנזים הנקרא DHCR7 הגורם לפגיעה ברמת הכולסטרול התקינה. בחלק מהמקרים, הפגיעה קיימת כבר בחיים העובריים ואלו לא שורדים. (הפלה טבעית).

בחלק מהמקרים קיימת פגיעה רב מערכתית הכוללת עיכוב בגדילה ובהתפתחות שכלית וכן מומים שונים כגון בכליות ובלב וכן באצבעות.

## • ניוון שרירים שדרתי (SMA)

מחלה ניוונית של תאי הקרן הקדמית הממוקמים בעמוד השדרה. המחלה משפיעה על השרירים הרצוניים שאחראים לפעולות כגון: זחילה, הליכה, שליטה בראש, בצוואר ובבליעה. המחלה משפיעה בעיקר על השרירים הפרוקסימלים, או במילים אחרות על השרירים הקרובים יותר למרכז הגוף. חולשה ברגליים הגבוהה בדרך כלל מחולשה בידיים. התחושה בגוף הינה נורמאלית כמו גם היכולות האינטלקטואליות.

## • מחלת טיי-זקס (TS)

המחלה נובעת מהפרעה בחילוף החומרים שבגוף, בה החוסר באנזים גורם להצטברות חומרים שומניים בתאי העצב שבמח. כתוצאה מכך, מערכת העצבים מתנוונת ונהרסת.

עד גיל 6 חודשים התינוק מתפתח כרגיל, אך בגיל חצי שנה חלה עצירה בהתפתחות ונוצרת רגישות לקול. עם הזמן התינוק מתחיל לסבול מעיוורון, עיוותי שרירים, התכווצויות ופיגור שכלי. ילדים החולים במחלה זו, אינם מגיעים לגיל 5.

שיעור הנשאות לטיי זקס הוא כ-1 מכל 25 אנשים מקרב יוצאי אשכנז.

## • תסמונת ווקר ורבורג (WWS)

המחלה גורמת להפרעה אוטוזומלית רצסיבית המאופיינת בחולשת שרירים שמופיעה מיד לאחר הלידה, יחד עם ליקויי מוח וראייה חמורים. פני השטח של המוח חלקים באופן חריג (lissencephaly) והמוח הקטן וגזע המוח לא מפותחים. לרוב התינוקות החולים יש מים במוח (הידרוצפלוס), קטרקט מולד, עיוותי רשתית ופיגור התפתחותי מחמיר והולך. ילדים החולים בדרגה חמורה, נפטרים בילדות מוקדמת.

מבדיקת 'דור ישרים' עולה כי המחלה היא בתדירות גבוהה יותר באוכלוסייה האשכנזית, משהונח בעבר.

## הודעות חשובות

רשימת המחלות והמוטציות מעודכנות החל מ-1.9.2021 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.