

רשימת המחלות והמוטציות הנבדקות ב'דור ישרים' בפאנל הבסיסי

מספר	קוד	מחלה	disease	גן	מוטציות	נבדק למוצא
1	AGS	תסמונת אייקרדי-גוטיירס	Aicardi-Goutieres Syndrome	SAMHD1	exon1del	אשכנזים
2	ATM	אטקסיה מלנגיאקטזיה	Ataxia Telangiectasia	ATM	p.R35X	עדות המזרח ותימנים
3	PDS	היפו פרה תירואידיזם סוג 1	Autoimmune Polyglandular Syndrome Type 1	AIRE	p.Y85C	עדות המזרח ותימנים
4	BB	תסמונת ברדט-בידל סוג 2	Bardet-Biedl Syndrome Type 2	BBS2	p.D104A, p.R632P	אשכנזים
5	BL	תסמונת בלום	Bloom Syndrome	BLM	p.Y736Lfs	אשכנזים
6	BAT	אטרופיה מוחית וקלוסום קורפוס דק	Brain Atrophy & Thin Corpus Callosum	TBCD	p.A475T	יוצאי הודו
7	CN	מחלת קנאוון	Canavan Disease	ASPA	p.C693A, p.A854E	אשכנזים
8	ACM	אנרומוטופסיה (CNGA3)	CNGA3-Related Achromatopsia	CNGA3	p.G557R, p.V529M	עדות המזרח ותימנים
9	NGB	אנרומוטופסיה (CNGB3)	CNGB3-Related Achromatopsia	CNGB3	p.S156F, p.T383I	עדות המזרח ותימנים
10	CB1	היפרפליה מולדת של יותרת הכליה (CYP11B1)	Congenital Adrenal Hyperplasia (CYP11B1)	CYP11B1	p.A331V	יוצאי סוריה
11	GFF	מחלות לב מולדות (GDF1)	Congenital Heart Diseases (GDF1)	GDF1	p.M364T	כלל העדות
12	CF	סיסטיק פיברוזיס	Cystic Fibrosis	CFTR	p.D1152H, p.W1282X, p.N1303K, c.1717-1G>A, c.3849+10KBC>T, p.F508del, p.G542X	אשכנזים
					p.D1152H, p.W1282X, p.N1303K, c.1717-1G>A, c.3849+10KBC>T, p.F508del, p.G542X, p.I1234V, c.2751+1insT, p.W1089X, p.Y1092X, c.3121-1G>A, p.S549R, c.405+1G>A	עדות המזרח ותימנים
13	CYS	ציסטינוזיס נפרופתית	Cystinosis Nephropathic	CTNS	p.G339R	עדות המזרח ותימנים
14	E3	חסר DLD (E3)	Dihyrolipoamide Dehydrogenase Deficiency	DLD	p.G229C, p.Y35X	אשכנזים
15	FD	דיסאופונומיה משפחתית	Familial Dysautonomia	IKBKAP	c.2507+6T>C, p.R696P	אשכנזים
16	HI	היפראינסוליניזם משפחתית	Familial Hyperinsulinemia	ABCC8	p.F1387del, c.3989-9G>A	אשכנזים
17	F1A	פנקוני אנמיה סוג A	Fanconi Anemia Type A	FANCA	c.2172_2173insG, c.4275delT, c.890del4	עדות המזרח ותימנים
18	FA	פנקוני אנמיה סוג C	Fanconi Anemia Type C	FANCC	IVS4+4	אשכנזים
19	GS	מחלת אגירת גליקוגן סוג 1A	Glycogen Storage Disease Type 1A	G6PC	p.R83C	אשכנזים

מופץ 06-70 גרסה 2.0 בתוקף ת-2022.10.3



רשימת המחלות והמוטציות הנבדקות ב'דור ישרים' בפאנל הבסיסי - המשך

מספר	קוד	מחלה	disease	גן	מוטציות	נבדק למוצא
20	TEC	פארפליגיה ספטמית	Hereditary Spastic Paraparesis	TECPR2	c.3416delT	יוצאי בוכרה
21	VPS	לוקודיסטרופיה היפומיאלינמית 12	Hypomyelinating Leukodystrophy 12	VPS11	p.C846G	אשכנזים
22	C73	לוקודיסטרופיה היפומיאלינמית 13	Hypomyelinating Leukodystrophy 13	C11ORF73	p.V54L	אשכנזים
23	IBM	מחלת IBM	Inclusion Body Myopathy (HIBM)	GNE	p.M712T	עדות המזרח ותימנים
24	ICC	ניוון רקמת המוח והמוחן	Infantile Cerebral-Cerebellar Atrophy	MED17	p.L371P	עדות המזרח ותימנים
25	JS	תסמונת ג'וברט	Joubert Syndrome	TMEM216	p.R12L	אשכנזים
26	L1S	תסמונת ליי 1	Leigh Syndrome 1	NDUFS4	p.D119H	עדות המזרח ותימנים
27	MU	מייפל סירופ סוג 1B	Maple Syrup Urine Disease Type 1B	BCKDHB	p.R183P	אשכנזים
28	M8K	תסמונת מקל-גרובר 8	Meckel-Gruber Syndrome Type 8	TCTN2	c.1506-2A>G	יוצאי אתיופיה ותימן
29	MLC	מגלן צפאלי לויקו אנצפאלופטי	Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts	MLC1	p.G59E	עדות המזרח ותימנים
30	MEN	פיגור שנלי וליזנצפאלי 34	Mental Retardation 34, With Variant Lissencephaly	CRADD	c.52_59del	יוצאי בוכרה
31	MLD	מטכרומטיק לויקודיסטרופי	Metachromatic Leukodystrophy	ARSA	p.P377L	עדות המזרח ותימנים
32	KFF	תסמונת קוסטף סוג 3	Methylglutaconic Aciduria Type 3 (Costeff Syndrome)	OPA3	c.143-1G>C	עדות המזרח ותימנים
33	FNL	חסר בקומפלקס חלבון 1	Mitochondrial Complex 1 Deficiency	NDUFS6	p.C115Y	יוצאי קווקאז
34	MNG	תסמונת מג'י	Mitochondrial Neurogastro Intestinal Encephalopathy Syndrome	TYMP	p.G145R	עדות המזרח ותימנים
35	ML	מוקוליפידוזיס סוג 4	Mucopolysaccharidosis IV	MCOLN1	IVS3-2A>G, c.-1015_789del	אשכנזים
36	NM	נמלין מ'אופמיה סוג 2	Nemaline Myopathy Type 2	NEB	p.R2478_D2512del	אשכנזים



רשימת המחלות והמוטציות הנבדקות ב'דור ישרים' בפאנל הבסיסי - המשך

מספר	קוד	מחלה	disease	גן	מוטציות	נבדק למוצא
37	NP	מחלת נימן פיק סוג A&B	Niemann Pick Disease Type A&B	SMPD1	p.L304P, p.F333Sfs, p.R498L	אשכנזים
38	POL	מחלת כליות פוליציסטית	Polycystic Kidney Disease	PKHD1	p.A1254Gfs	אשכנזים
39	PH	היפופלזיה פונטוצרבולית סוג 1A	Pontocerebellar Hypoplasia Type 1A	VRK1	p.R358X	אשכנזים
40	PCC	ניוון מולד ומתקדם של המח והמוחון סוג 2D	Pontocerebellar Hypoplasia Type 2D	SEPSECS	p.A239T, p.Y334C	עדות המזרח ותימנים
41	P2C	ניוון מולד ומתקדם של המח והמוחון סוג 2E	Pontocerebellar Hypoplasia Type 2E	VPS53	c.1556+5G>A, c.2084A>G	עדות המזרח ותימנים
42	ESC	תסמונת רוברטס	Roberts Syndrome	ESCO2	c.1674-2A>G	יוצאי סוריה
43	MTH	המוציסטיינמיה (חסר נ-MTHFR)	Severe Methylenetetrahydrofolate Reductase Deficiency	MTHFR	c.474A>T	עדות המזרח ותימנים
44	MCP	חסר SLC1A4	SLC1A4 Deficiency	SLC1A4	p.E256K	אשכנזים
45	SLO	תסמונת חסר באנזים DHCR	Smith Lemli Opitz Syndrome	DHCR7	c.964-1G>C	כלל העדות
46	SM	ניוון שרירים שדרתי	Spinal Muscular Atrophy	SMN1	exon7del	כלל העדות
47	TS	מחלת טיי-זקס	Tay Sachs Disease	HEXA	c.1277ins4, c.1421+1G>C, p.G269S	אשכנזים
					c.1277ins4, c.1421+1G>C, p.G269S, p.R170Q, p.R170W, p.F304/305del, IVS5-2A>G	עדות המזרח ותימנים
48	ULC	ניוון שרירים מולד של אולריך 1	Ullrich Congenital Muscular Dystrophy 1	COL6A2	p.R468X	יוצאי סוריה
49	US	תסמונת אשר סוג 1F	Usher Syndrome Type 1F	PCDH15	p.R245X	אשכנזים
50	U2S	תסמונת אשר סוג 2A	Usher Syndrome Type 2A	USH2A	p.C239ins4	עדות המזרח ותימנים
51	VCS	תסמונת ויצי'	Vici Syndrome	EPG5	p.Q336R	אשכנזים
52	WW	תסמונת ווקר ורבורג	Walker Warburg Syndrome	FKTN	c.1167insA	אשכנזים
53	DDX	תסמונת ורשה	Warsaw Breakage Syndrome	DDX11	c.1763-1G>C	אשכנזים
54	WOL	מחלת וולמן	Wolman Disease	LIPA	p.G87V	יוצאי אירן

לידיעתכם!

רשימת המחלות והמוטציות מעודכנת החל מ-10.3.2022 ועד לעדכון הגרסה הבאה באתר. נבדקים שנבדקו לפני תאריך זה, יוכלו לברר במשרדנו, את הרשימה עליה נבדקו. הפאנל מיועד לכלל העדות לפי הנצרך בכל עדה ועדה.

מיייל: info@doryes.com | אתר: www.doryes.com

טלפון: 02-6499888

