

## רשימת המחלות והמוטציות הנבדקות ב"דור ישרים" בסל הבסיסי לעדות המזרח ויוצאי תימן:

מוטציות	גן	מחלה	
R35X (c.103C>T)	ATM	Ataxia Telangiectasia	אטקסיה טלנגיאקטזיה
Y85C	AIRE	Autoimmune Polyglandular Syndrome Type 1	היפו פרה תירואידיזם סוג 1
D1152H, W1282X, N1303K, 1717-1G>A, 3849+10KBC>T, F508del, G542X, I1234V, 2751+1insT, W1089X, Y1092X, A3121-1G>A, S549R, 405+1G>A	CFTR	Cystic Fibrosis	סיסטיק פיברוזיס
G339R	CTNS	Cystinosis	ציסטינוזיס
2172insG, 4275delT, 890del4	FANCA	Fanconi Anemia Type A	פנקוני אנמיה סוג A
DEL3416T	TECPR2	Hereditary Spastic Paraplegia	פארפלגיה ספסטית
L371P	NED 17	Infantile Cerebral-Cerebellar Atrophy	ניוון רקמת המוח והמוחון
G59E (c.176G>A)	MLC1	Megalencephalic Vacuolating Leukoencephalopathy	מגלן צפאלי לויקו אנצפאלופטי
P377L (c.2119C>T)	ARSA	Metachromatic Leukodystrophy	מטכרומטיק לויקודיסטרופי
IVS-1G>C	OPA3	Methylglutaconic Aciduria Type 3 (Costeff Syndrome)	תסמונת קוסטף סוג 3
G145R	TYMP	Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome (MNGIE)	תסמונת מנג'
A239T (c.715G>A)	SEPSECS	Progressive Cerebral-Cerebellar Atrophy Type 1	ניוון מולד ומתקדם של המוח והמוחון סוג 1
1556+5G>A, 2084A>G	VPS53	Progressive Cerebral-Cerebellar Atrophy Type 2	ניוון מולד ומתקדם של המוח והמוחון סוג 2
474A>T	MTHFR	Severe Methylenetetrahydrofolate Reductase Deficiency	הומוציסטינימיה (חסר ב-MTHFR)
SMN1	SMN1	Spinal Muscular Atrophy	ניוון שרירים שדרתי
1277ins4, 1421+1, G269S, R170Q, R170W, DF 304/305, IVS5-2A>G	HEXA	Tay Sachs Disease	מחלת טיי-זקס
V529M	CNGA3	Total Color Blindness - Achromatopsia	אכרומטופסיה
C239ins4	USH2A	Usher Syndrome Type 2	תסמונת אשר סוג 2

## הסבר על המחלות הנבדקות

### • אטקסיה טלנגיאקטזיה (AT)

מחלה ניוונית קשה הפוגעת בעיקר במערכת העצבים ובמערכת החיסון. המחלה מתבטאת בעשור הראשון לחיים, באיבוד שיווי משקל וחוסר שליטה בשרירים (אטקסיה).

בהמשך מופיעה הרחבה של כלי דם בעיניים ובעור (טלנגיאקטזיה). הפגיעה במערכת החיסון גורמת לסיכון מוגבר לדלקות ריאה חוזרות ולגידולים סרטניים.

### • היפו פרה תירואידיזם סוג 1 (PDS)

מחלה אוטואמונית הכוללת היפופראתירואידיזם (גורם לירידה בריכוז סידן בדם וכתוצאה מכך, הפרעה בפעילות שרירים והולכה עצבית). בנוסף יש אי ספיקה של בלוטת האדרן ודלקות כרוניות של פטריות.

חומרת המחלה וריאבילית. הגיל באבחנה, בעשור הראשון או השני לחיים.

### • 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.

### • ציסטינוזיס (CYS)

המחלה מופיעה בשנה הראשונה לחיים ומתאפיינת בפגיעה בכליות עד לאי ספיקת כליות סופנית. אין פגיעה שכלית.

### • פנקוני אנמיה סוג A (FA-A)

מחלה רב מערכתית קשה הגורמת למומים בגפיים, אנמיה קשה (חוסר בתאי דם שונים), נטייה מוגברת לגידולים סרטניים (המטו-אונקולוגים), קומה נמוכה ומומים בכליות ובעיניים.

בנוסף, לחלק מהחולים היקף ראש קטן ופיגור שכלי.

### • פארפלגיה ספסטית (HSP)

מחלה המופיעה בגיל הילדות המוקדם, מלווה בסימנים דיסמורפיים בפנים, היפוטוניה ואיחור התפתחותי קשה המלווה לעיתים בפרקוסים.

בהמשך מופיעה ספסטיות, נוקשות שרירים, חוסר רפלקסים, בעיות בהליכה, דלקות ריאות חוזרות ובעיות אכילה ובליעה.

תופעות של פגיעה בתפקוד מערכת העצבים האוטונומית אופייניות גם כן, כגון אירועי הפסקות נשימה שיכולות לגרום למות החולה ועקב כך הם נזקקים להנשמה מלאכותית קבועה לשנים רבות.

### • ניוון רקמת המח והמוחון (ICCA)

מחלה נירולוגית קשה, עם פיגור שכלי והתכווציות. ראש קטן מהנורמה (מיקרוצפליה) מופיע לאחר הלידה.

הסימנים הראשונים של הפרעות הנירולוגיות מופיעים בגיל 4-9 שבועות.

### • מגלן צפאלי לויקו אנצפאלופטי (MLC1)

גדילת ראש מואצת בשנה הראשונה לחיים מלווה בהאטה בקצב ההתפתחות.

המחלה מתקדמת לאטקסיה (הפרעות בתנועה) ולאפילפסיה.

### • מטכרומטיק לויקודיסטרופי (MLD)

מחלה הפוגעת במערכת העצבים וגורמת להידרדרות נירולוגית קשה ופיגור שכלי.

סימניה העיקריים של המחלה מופיעים סביב גיל שנה וברוב המקרים החולים נפטרים בגיל צעיר (3-5 שנים).

• **תסמונת קוסטף סוג 3 (KFF)**

המחלה מאופיינת בניוון עצב הראיה (הגורם לליקוי בראייה עד עיוורון) ופגיעה במערכת העצבים המתחילה בגיל הילדות וגורמת להפרעות בתנועה, בשיווי משקל וליקוי בתפקוד קוגניטיבי. הממצאים נוטים להחמיר עם הזמן.

• **תסמונת מנג'י (MNGIE)**

פגיעה בשרירי העיניים שגורמת לראייה כפולה, או מטושטשת, פגיעה בפעילות המעיים, נזירופתיה היקפית ופגיעה בחומר הלבן של המח. גיל הופעת המחלה יכול להיות בין 20-50 שנה.

• **ניוון מולד ומתקדם של המח והמוחן סוג 1 (PCCA1)**

תסמונת נזירולוגית הכוללת פיגור שכלי, מיקרוצפליה (ראש קטן) והתכווצויות.

• **ניוון מולד ומתקדם של המח והמוחן סוג 2 (PCCA2)**

הילדים שחולים במחלה באים לעולם כשהם נראים בריאים לחלוטין, אך במהלך השנה הראשונה לחייהם מתרחשת נסיגה התפתחותית שנמשכת עד גיל שנתיים.

בגיל שנתיים החולים כבר לוקים בפיגור שכלי קשה, ובהמשך חייהם מתחילים לסבול מהתקפי אפילפסיה ומנוקשות חמורה בשרירים. המחלה מתבטאת גם בהיקף ראש הולך וקטן.

• **הומוציסטינמיה (חסר ב-MTHFR)**

הצורה החמורה של המחלה כוללת פיגור התפתחותי והתכווצויות, שיכולים להיות מלווים באפילפסיה.

• **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 הפרוקסימליים, 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.

• **אכרומטופסיה (ACM)**

עיוורון צבעים מוחלט הגורם לרגישות גבוהה לאור. הראייה באור מאוד מוגבלת, אם כי בלילה היא יותר טובה.

• **תסמונת אשר סוג 2 (USH2)**

תסמונת הכוללת ליקוי שמיעה בדרגות חומרה שונות ואיבוד ראייה כתוצאה מרטיניטיס פיגמנטוזה.

## 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.