

י"ד שבט תשפ"ו
01 פברואר 2026
מס' חוזר: 1/2026

הנדון: בדיקות סקר באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות

תת יחידה מפיצה: מחלקה לגנטיקה קהילתית
מילות מפתח: סקר גנטי רחב אחיד, מחלות תורשתיות, איתור נשאים

עקרי השינויים:

1. מעבר לסקר אחיד רחב לכלל האוכלוסייה.
2. הסיכוי לנשאות למחלה שנבדקת בסקר עלה ל- 1:110 (כלומר, יבדקו מחלות שלפי המידע הקיים מופיעות באחד מתוך 48,400 ילדים, לפחות).
3. מודל הבדיקה ישתנה: דיגום (לקיחת דגימות דם) משני בני הזוג יחד (במקרה של זוגות) – אך מהלך הבדיקה מדורג: תחילה נבדקת דגימת האישה ורק אם האישה נמצאה נשאית - תיבדק גם דגימת בן זוג.
4. ביצוע הבדיקה מתאפשר במכונים הגנטיים המורשים ובקופות החולים. אם הבדיקה מבוצעת בקופ"ח - על שני בני הזוג להידגם ולהיבדק בקופת החולים אליה משויכת האישה.

סימוכין: 354227825

1. הקדמה:

חוזר זה מסדיר את הליך ביצוע הסקר הגנטי האחיד שנכנס לסל הבריאות הממלכתי החל מתאריך 15.11.2024, וכולל פרוט המחלות והווריאנטים הכלולים בבדיקה.

2. מטרה:

לקבוע כללים והנחיות לביצוע בדיקת סקר גנטי באוכלוסייה הכללית לשם גילוי זוגות ויחידים בסיכון ללידת ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות (להלן: בדיקות סקר גנטי).

3. מועד תחולה:

מיום הפצת החוזר.

4. חוזר זה מבטל ומחליף את החוזר:

חוזר ראש שירותי בריאות הציבור מס' 11/2016 מיום 19.10.2016 בנושא: "בדיקות סקר באוכלוסייה לשם גילוי זוגות בסיכון ללידת ילדים עם מחלות תורשתיות חמורות".

5. רקע:

מחלות תורשתיות הן לרוב נדירות, ומופיעות בתדירות שונה באוכלוסיות שונות. עם ההתקדמות שחלה בהבנת הבסיס הגנטי של המחלות, ניתן לבצע בדיקות גנטיות לאיתור של חלק מהנשאים הבריאים של המחלות התורשתיות. מדובר על מחלות המוגדרות חמורות, שדווח עליהן בשכיחות מחלה של עד 1:48,400 במועד ההכנסה לסל.

יובהר כי חוזר זה לא מתייחס למחלות הידועות במשפחת הנבדק. מחלות כאלה לא נבדקות כחלק מסקר, אלא כבירור משפחתי במסגרת ייעוץ גנטי פרטני.

6. אמות מידה

ההמלצות על ביצוע בדיקות סקר גנטי באוכלוסייה הכללית מתבססות על אמות המידה הבאות:

6.1 מחלות תורשתיות חמורות: מחלה תורשתית חמורה מוגדרת ככזו אשר עלולה לגרום לתמותה בגיל צעיר או לנכות חמורה או לתחלואה ולסבל רב, לרוב ללא אפשרויות ריפוי, אלא לכל היותר טיפולים תומכים בלבד.

6.2 מחלות תורשתיות המתאפיינות בשכיחות מדווחת ידועה באוכלוסייה הנבדקת, כאשר הסיכוי שייולד ילד חולה גבוה מ- 1:48,400 לידות. במחלות אוטוזומליות רצסיביות שכיחות זו מבטאת שיעור נשאים בריאים של כ-1:110.

6.3. סקר גנטי רחב אחיד לכלל האוכלוסייה - הסקר הקודם היה מבוסס על בדיקת שינויים (מוטציות) בגנים שונים גורמי מחלות גנטיות, במוצאים עדתיים ואתניים שונים. המידע לגבי השינויים הללו ושכיחותם באוכלוסייה התקבל במהלך השנים מהמכונים הגנטיים ומהספרות הקלינית. עם התקדמות הטכנולוגיה בביצוע בדיקות, עירוב מוצאים באוכלוסיות החיות בישראל וירידת עלות הבדיקות - יבוצע מעתה סקר רחב אחיד לכלל האוכלוסייה, ללא תלות במוצא.

7. שימושים אפשריים לתוצאות של סקר גנטי

7.1. על פי תוצאות בדיקות הסקר יקבע האם הזוג נמצא בסיכון מוגבר ללידת ילד עם מחלה תורשתית חמורה. מידע על רמת הסיכון הוא כלי חשוב לצורך קבלת החלטות מושכלות תוך שמירה על האוטונומיה של הזוג. לדוגמא, זוגות יכולים להסתייע בבדיקות הסקר על מנת לקבל החלטה בדבר הקמת תא משפחתי, או לאבחן את מצב העובר במהלך ההיריון ולשקול החלטות שונות לרבות סיום הריון, במקרה של עובר חולה.

7.2. בחלק מהמחלות המידע יכול לשמש לאבחון של הילוד מראש, ולטיפול בו מיד לאחר לידתו.

7.3. בחלק מהמחלות, קיימת גם אפשרות של מניעת הריון עם עובר חולה על ידי ביצוע הפריה חוץ גופית ואבחון טרום השרשתי (PGT).

8. הפניה לבדיקה ומקום הביצוע

8.1. הפניה לביצוע בדיקות סקר גנטי

הפניה לביצוע בדיקות סקר גנטיות מומלצת לכלל האוכלוסייה בתקופת הריון, גם לנשים ולזוגות שאין לגביהם מידע מוקדם בדבר סיכונים מוגברים ללידת ילודים הלוקים במחלות גנטיות - תורשתיות חמורות. כמו כן, מומלץ לברר לפני כל הריון האם יש צורך בהשלמה או בדיקה נוספת, בשל האפשרות למידע חדש (בדיקות חדשות שנוספו לבדיקות הסקר הגנטי מאז הפעם הקודמת). במידה ואין שינוי בסקר הגנטי אין צורך לבצע יותר מפעם אחת.

8.2. אם ידוע לאישה או לבני הזוג על מחלה גנטית אצלם או במשפחתם, קרובי משפחה שנפטרו ממחלה גנטית במשפחתם, או על נשאות למחלה גנטית אצל בני הזוג שאינה בסקר הרחב, יש לפנות ליעוץ גנטי וזאת ללא קשר לביצוע בדיקת הסקר הגנטי.

8.3 מועד ומקום ביצוע בדיקות

המועד המועדף לביצוע בדיקות סקר גנטי הוא לפני הקמת תא משפחתי או בעת תכנון הריון. ניתן לבצע את הבדיקות גם בזמן ההריון, אך רצוי בשלב מוקדם ככל האפשר. על שני בני הזוג להגיע יחד למעבדה/מכון גנטי לביצוע הבדיקה. ניתן לבצע את הבדיקה בכל אחת מקופות החולים (בהתאם לקופת החולים אליה שייכת האישה) או במכונים הגנטיים בבתי חולים המבצעים את בדיקות הסקר [\(לפי רשימה המתפרסמת באתר משרד הבריאות\)](#).

8.4 אם מבצעים את הבדיקה בקופת החולים, על שני בני הזוג להיבדק במעבדה של הקופה שבה **רשומה האישה**.

קיימת אפשרות לביצוע סקר גנטי של פרט אחד בלבד (כלומר לא בדיקה זוגית) רק במקרה של הריון המערב תרומת זרע או ביצית, או כאשר בן הזוג אינו ידוע. במקרים אלה על הנבדק להציג מסמך רפואי בנושא (מרופא פריון, יחידת IVF וכד') במקום ביצוע בדיקת הסקר, או להצהיר בכתב על העדר מידע על האב הביולוגי של העובר.

8.5 מטופלים המיועדים לביצוע טיפולי פוריות, יש להפנות לביצוע בדיקות הסקר **לפני** תחילת טיפולי הפוריות. לתוצאת הבדיקה תתכן ותהייה חשיבות בבחירת תהליך טיפולי הפוריות (כגון אבחון טרום השרשה PGT).

8.6 נשים המבצעות שימור פריון (הקפאת ביציות) אינן נדרשות לביצוע סקר גנטי לפני ההליך ואינן זכאיות לסקר בסל הבריאות, בשלב השימור.

8.7 במקרה של הריון שנוצר מתרומה כפולה - תרומת ביצית ותרומת זרע - אין הצדקה ומשמעות לביצוע בדיקות הסקר לנתרמים. במקרה כזה, האחריות לביצוע ולמימון בדיקה מקבילה לסקר ביחס לגמטות שנתרמו מוטלת על הגורם המטפל בהליך ההפריה (מכון/יחידת IVF).

8.8 במקרה שהנבדק עבר השתלת מח עצם, ניתן לבצע את הבדיקה מדגימה שאיננה דם פריפרי (כגון רוק/ תאי רירית הלחי/ עור). מומלץ לברר את האפשרויות מראש מול המקום המבצע את הבדיקה, כיוון שלא בכל מקום בו ניטלות דגימות קיימת אפשרות מעשית ליטול דגימות שאינן דגימות דם.

9. **מידע כללי:**

9.1 בדיקת הסקר הגנטי הרחב האחיד הינה בדיקה גנטית של שינויי רצף (מוטציות) מוגדרים, ואינה בדיקת ריצוף מלא של כל הגנים הנכללים ברשימה.

9.2. בבדיקת סקר גנטי אחידה לכלל הנבדקים אין צורך (כפי שהיה בעבר) בביצוע 'התאמה' בין בני הזוג לצורך ביצוע הבדיקות.

9.3. ניתן לפנות לביצוע הבדיקה ללא הפניית רופא, אולם יש לתאם מראש את מועד הבדיקה מול המקום שבו מבוקש לבצע את הבדיקה (קופ"ח או מכון בבית חולים).

9.4. על מקום ביצוע הבדיקה לספק לנבדקים הסבר על הבדיקה, הסבר כללי על אופן ההורשה של מחלות גנטיות ועל אופן ביצוע הבדיקה. כמו כן, יש למסור לנבדקים דף מידע על הבדיקות הקיימות או הפניה [לאתר המחלקה לגנטיקה של משרד הבריאות](#) או למידע מתאים באתר המוסד המבצע. על מקום הביצוע חלה החובה על שמירת תוצאת הבדיקות ברשומה הרפואית של הנבדק.

9.5. בעת מסירת המידע על הבדיקות יש לידע את הפונים על קיומן של בדיקות נוספות שאינן כלולות כיום בסל הבריאות הממלכתי, העשויות לגלות נשאות למחלות נוספות. בדיקות אלו ניתנות לביצוע במימון עצמי (פרטי).

9.6. לפני ביצוע הבדיקה, על הנבדקים למלא את השאלון שמופיע בנספח 1 (השאלון מופיע גם בחוזר 02/2008). אם אחת התשובות בשאלון - חיובית, יש להפנות את הנבדקים לייעוץ גנטי, וזאת בנוסף לביצוע בדיקות הסקר הגנטי.

10. מהלך ביצוע הבדיקה ומסירת התוצאות

בדיקת הסקר הגנטי הרחב והאחיד לכלל האוכלוסייה ניתנת במסגרת סל הבריאות הממלכתי, ללא עלות לנבדקים, במעבדות הגנטיות המורשות שלהן הסכם עם משרד הבריאות. כיום, ניתן מימון לביצוע בדיקת סקר גנטי רחב אחיד (גרסה 2024), פעם אחת בלבד לכל זוג, במהלך תקופת הפרייון. בדיקה נוספת ללא עלות לנבדקים תתאפשר רק אם יוחלט על הכנסת גרסה חדשה של הבדיקה לסל הבריאות הממלכתי או במקרה של בן או בת זוג חדשים שלא נבדקו בעבר.

על שני בני הזוג להגיע יחד לביצוע הבדיקה, ודגימת דם תילקח משניהם.

הליך הבדיקה הוא מדורג:

10.1 ראשית, נבדקת דגימת האישה. אם בדיקתה תקינה (כלומר, לא נמצאה נשאות או מחלה לבדיקה) (שבסקר) לא תיבדק דגימת בן הזוג, ותוצאת בדיקת הסקר של האישה כולל הסבר כללי תשלח לנבדקים, ובה יצוין שבן הזוג לא נבדק.

10.2 אם בבדיקה נמצא כי האישה נשאת רק למחלה בתאחיזה לכרומוזום X - לא תיבדק דגימת בן הזוג, ובני הזוג יופנו לייעוץ גנטי כדי לקבל המלצות רפואיות בהתאם.

10.3 אם בבדיקה נמצאה האישה נשאית לאחת המחלות המועברות בהורשה רצסיבית, הכלולות בסקר, תיבדק דגימת בן הזוג לכלל המחלות שנבדקות בסקר, ולאחר מכן:

10.3.1 אם בדיקת בן הזוג נמצאה תקינה, תוצאה משותפת כולל הסבר כללי על הבדיקה והתוצאות תשלח לנבדקים.

10.3.2 אם תוצאת בדיקת בן הזוג אינה תקינה -אך נמצאה אצל בן הזוג רק נשאות למחלות המועברות בהורשה רצסיבית שהאישה **לא** נמצאה נשאית להן - תשלח תוצאה משותפת כולל הסבר כללי לנבדקים.

10.3.3 אם נמצאה אצל בן הזוג נשאות לאותו גן גורם מחלה כמו האישה, יופנו הנבדקים לייעוץ גנטי כדי לקבל המלצות רפואיות בהתאם.

10.4 כל ההליך לעיל יבוצע באחריות מקום ביצוע הבדיקה וצוות הייעוץ הגנטי של מקום זה. ראה הרחבה בסעיף 12.

10.5 מימון משרד הבריאות כולל את כל שלבי תהליך הבדיקה – מתן הסברים מקדימים, נטילת הדגימות ושינוען למעבדה, ביצוע הבדיקות הנדרשות, ומתן התשובות והייעוץ הגנטי בעקבות בדיקות הסקר, במקרה הצורך ולפי ההנחיות שלעיל.

11. מידע על ביצוע בדיקות הסקר:

11.1 מידע על בדיקות הסקר הגנטי זמין באתר משרד הבריאות באינטרנט.
<https://www.gov.il/he/service/genetic-survey-before-or-during-pregnancy>
<https://www.gov.il/he/service/genetic-survey-before-or-during-pregnancy>

11.2 קופות החולים והמוסדות המבצעים את הבדיקות ינגישו מידע אודות הבדיקות גם באתרי האינטרנט שלהם.

11.3 רופא או אחות המטפל באדם המתכנן הריון, בקשר לתכנון הריון או מעקב אחרי הריון ונושאי פריון - אחראי לספק למטופליו מידע על האפשרות לבצע בדיקת סקר גנטי, וזאת, בעדיפות, לפני ההיריון.

11.4 ביצוע בדיקת הסקר הגנטי מומלצת לכל מי שמתכננים הריון, אך מדובר בהחלטה אישית. ההחלטה על ביצוע (או אי ביצוע) בדיקת הסקר הגנטי ופניה לביצוען היא באחריות הנבדק/ים.

11.5 כל מוסד רפואי המבצע בדיקות סקר גנטי לפי חוזר זה מחויב לדאוג לביצוען של כל הבדיקות המומלצות שבסל הבריאות לפי רשימת הבדיקות המופיעה באתר משרד הבריאות, ובאחריותו גם למסור את התשובות וההמלצות לנבדקים בהתאם לתוצאות הבדיקה, לפי סעיף 10 לעיל.

11.6 בדיקות הסקר שבסל הבריאות מבוצעות ללא עלות לנבדקים וללא השתתפות עצמית. אם הנבדקים מעוניינים לבצע בדיקות נוספות שאינן בסל הבריאות (במימון פרטי), באחריותם לברר היכן הבדיקות מבוצעות ולפנות ישירות למעבדה המבצעת. אין ליצור מצג למטופלים כאילו ביצוע בדיקות הסקר מותנה ברכישת בדיקות פרטיות נוספות, ואין להתנות את ביצוע בדיקות הסקר בביצוע בדיקות נוספות או בתשלום כלשהו על ידי הנבדקים.

12. ייעוץ גנטי, ומסירת תוצאות ללא ייעוץ גנטי

12.1 גילוי ממצא של נשאות משותפת לאותה מחלה אצל שני הנבדקים או נשאות האישה למחלה בהורשה על כרומוזום X מחייב מתן ייעוץ גנטי על הנשאות לנבדקים על ידי מי שמוסמך לתת ייעוץ גנטי על פי הוראות חוק מידע גנטי, התשס"א-2000.

12.2 במקרים אחרים, של נשאות שאינה משותפת, הסבר על הנשאות יכול להינתן במכתב תשובה או בהפניה למידע מקוון. המידע יכלול לפחות: מידע על המחלה שנבדקה ותוצאת הנשאות, על צורת ההורשה, מידע על סיכון שארי (דהיינו הבהרת המגבלות של בדיקת הסקר) והאפשרות להקטנת סיכון זה (כגון על ידי ריצוף כלל אקסומי/גנומי בבדיקה פרטית).

12.3 המכתב המסכם יכלול גם המלצה לברר לפני כל הריון אודות עדכונים או שינויים בבדיקות הסקר הגנטי מאז ביצוע הבדיקה האחרונה.

12.4 ניתן להנגיש את תוצאות בדיקות הסקר גם באמצעים דיגיטליים של המקום המבצע ובהתאם לנהלים הקיימים ותוך שמירה על סודיות רפואית.

12.5 תוצאות בדיקות הסקר יועברו למאגר משרד הבריאות. החל ממועד שיפרסם משרד הבריאות, הנבדקים יוכלו לקבל מידע מהמאגר על בדיקות הסקר שביצעו.

12.6 על הנבדקים לעדכן את הרופא המטפל בתוצאות בדיקות הסקר הגנטי שערכו.

13. רשימת המחלות והווריאנטים שנבדקים בבדיקת הסקר הגנטי העדכני, מפורסמת באתר המחלקה לגנטיקה במשרד הבריאות. קישור לרשימה:

https://www.gov.il/he/departments/units/genetics_unit/govil-landing-page

על המעבדות המבצעות את בדיקות הסקר הגנטי חלה האחריות המלאה לוודא שכלל המחלות והמוטציות הנכללות בסקר נבדקות במסגרת הבדיקה, לרבות התאמת קיט הבדיקה לדרישות הקיימות ובקרת איכות על התוצאות (וזאת מבלי להפחית מאחריות יצרני וספקי ערכות הבדיקה).

14. תחולה

החוזר חל על כל מטפל ומוסד רפואי העוסקים בטיפול במי שמתכננים הריון או נמצאים בטיפול פריון, או נמצאים בהריון, לרבות הגורמים המפנים ליעוץ גנטי או הנותנים יעוץ גנטי.

בכבוד רב,

ד"ר שרון אלרעי-פרייס
ראש חטיבת בריאות הציבור

נספח 1

שאלון גנטי - שאלון עזר לסקר מחלות במשפחה

”אסטיאן וראטי / استمارة لمسح الأمراض في الأسرة”

השאלות הבאות מתייחסות לשני בני הזוג ולמשפחותיהם

الأسئلة التالية تتعلق بكل الزوجين وأسرهم.

האם לך, או במשפחתך (אחים / אחיות / הורים / דודים / בני דודים או אחרים) או במשפחת בן הזוג שלך יש אחת מהבעיות הרפואיות הבאות: יש לשים לב כי השאלה מתייחסת לכל פרט ופרט במשפחה המורחבת שלך ושל בן זוגך, ולילדים של בני המשפחה, משני הצדדים.

במשפחות מרובות ילדים יתכן ויהיו מספר פרטים חולים במחלות שונות. יש ליידיע את הגורמים הרפואיים בכל המקרים במשפחה. (נא להקיף בעיגול את התשובה הנכונה / לסמן במחשב.....).

هل أنت أو عائلتك أو عائلة زوجتك/زوجك (الأخوة / الأخوات / الآباء / الأعمام/أخوال / أبناء عمومة أو اخرون) لديه احدى المشاكل التالية (الرجاء الانتباه، الاسئلة تنطبق لكل فرد بعائلتك الموسعة أو عائلة زوجتك/زوجك الموسعة):

ملاحظة: بالعائلات التي تحوي أكثر من ولد واحد، ممكن تواجد أكثر من مرض عند اشخاص مختلفين... الرجاء التبليغ عن كل انواع الامراض الموجودة بالعائلة.

(يرجى وضع دائرة حول الإجابة الصحيحة / أشر في جهاز الكمبيوتر).

1. איחור התפתחותי, או מוגבלות שכלית התפתחותית (פיגור), או אוטיזם.

	כן	לא
1. تأخر في التطور أو إعاقة ذهنية (تخلف عقلي) أو توحد	כן	לא
2. חרשות (או ליקוי שמיעה קשה) או עיוורון (כולל לבקנות)	כן	לא
3. الصمم (ضعف سمع حاد) أو العمى (بما في ذلك المهق)	כן	לא
4. נכות / מחלת ניוון שרירים או ניוון של מערכת העצבים	כן	לא
5. عجز / مرض ضمور العضلات أو ضمور جهاز العصبي	כן	לא

4. תינוקות/ילדים שנולדו עם מומים מרובים או נפטרו בגיל צעיר או הריונות עם עוברים לא תקינים שהסתיימו ואשר עברו ברור גנטי אבחנתי (או שאובחנו עם מומים מולדים בעובר במהלך הריון)

כן לא

رضع / أطفال الذين ولدوا مع تشوهات خلقية خارجية أو داخلية (تشوهات بأحد أعضاء الجسم) أو اللذين توفوا بجبل مبكر, أو حالات حمل اللتي شملت أجنة غير سليمين, أجنة مع تشوهات خلقية, اجهاض أو نتائج تحليلات وفحوصات جينية خلال الحمل.

נעם לא

5. מחלה אחרת הידועה כתורשתית / משפחתית או החוזרת במספר קרובי משפחה

כן לא

مرض آخر وراثي معروف / عائلي أو مرض الذي اصاب اكثر من فرد من العائلة الموسعة نعم لا

שם מלא של ממלא השאלון: _____

الاسم الكامل ل صاحب الاستمارة / الاستمارة: _____