



06.2023 סיון תשפ"ג

לכבוד ועדת הפטור המשרדית

הנדון: בדיקות NGS – Next Generation Sequencing - ריצוף

שלום רב,

במסגרת ההתקדמות הטכנולוגית המרשימה של השנים האחרונות בתחום הגנטיקה, ניתן כיום לבצע בדיקה גנטית מקיפה ומתקדמת לפרט(משפחה) אשר זקוק לאבחון גנטי למצבו הרפואי במהירות ביעילות ובמחיר סביר. במסגרת הבדיקה הגנטית – א. מופק דנא DNA, החומר התורשתי של הנבדק/ת. ב. נעשה ריצוף של האותיות המרכיבות את החומר הגנטי (כל האותיות ואז הבדיקה מכונה WGS, או רק של היחידות המתפקדות בגנום, ואז הבדיקה מכונה WES). ג. אנליזה של תוצאות הריצוף - בעזרת תוכנות מתקדמות המחוברות למאגרי מידע עולמיים נעשית אנליזה של המידע המתקבל וזאת במטרה לאתר את הווריאנט הגנטי (מוטציה=שינוי) אשר הנו הגורם למצבו הקליני הלא תקין של הנבדק/ת.

משרד הבריאות יצא בתכנית פיילוט בנושא זאת בהתאם לכללים שנקבעו בחוזר 10-2018, שעיקרם: 1. אינדיקציות לבדיקה (לדוג' אחר התפתחותי, מומים מולדים, פרכוסים לא נשלטים וכד) 2. מודל הבדיקה – ביצוע ייעוץ גנטי במכונים גנטיים בבתי החולים הציבוריים, אישור פרטני של כל מקרה ע"י צוות המחלקה לגנטיקה. ביצוע הבדיקה במודל טריו (הורים + מטופל/ת). 3. מיקום הבדיקה – ריצוף במנגנון מרכזי מול "איכילוב" (ספק יחיד). הדבר מאפשר יצירת מודל אחיד של תוצרי הריצוף באיכות מרבית ובמחיר מוזל. **אנליזה** – בכל המעבדות הגנטיות בבתי החולים השונים אשר עמדו בהצלחה בבחינה של אגף מעבדות + המחלקה לגנטיקה (להיום 15 מעבדות שונות). עבודות מראות כי במודל של WES ניתן להגיע לאבחון גנטי למצבו הקליני של המטופל סביב 30-35% מהמקרים (ובכך גם להקטין את ההוצאות הרפואיות על שורה ארוכה של בדיקות ומעקבים). האבחון הגנטי משמש הן ככלי מניעתי להריון הבא (במידה והזוג מעוניין) ובחלק מהמקרים גם כמכוון טיפול ומעקב מיטבי עבור הנבדק/ת.

הבקשה הינה עבור 4500 בדיקות ריצוף במהלך שנה קלנדרית. עלות הריצוף 1106 ₪ לבדיקה סך הכל 4,977,000 ₪ לשנה. אבקש לאשר את המשך ביצוע הריצוף בבית חולים "איכילוב" לשנת 2023. לאור זאת אבקש אישור **בדיעבד** להפעלת התוכנית.

בתודה מראש,

ד ר.ע.זינגר – מנהל המחלקה לגנטיקה קהילתית.
העתק – נטלי רוז, אחראית מינהל תפעול ושרות ברה"צ