

כחצי מיליון מאזרחי ישראל סובלים ממחלה נדירה, כ-50,000 ילדים לוקים במחלות כאלו, וכ-8,500 יילודים מדי שנה עם מחלה גנטית נדירה. כך נחשף ביום שני בוועדת הבריאות, שדנה בהצעה לחובת-דיווח למשרד הבריאות על לידת תינוק, חי או מת, עם מום. החיוב יחול על בתי חולים, מעבדות רפואיות, קופות חולים ומכוני-שמיעה. מטרת חובת-הדיווח כדי לאפשר מעקב רפואי יעיל, איסוף נתונים משמעותיים, והבטחת יכולת התמודדות טובה יותר של מערכת הבריאות עם מצבים חריגים. הדיווח יאפשר לעקוב אחר התפשטות והתפתחות של מומים ומחלות נדירות באוכלוסייה, לתכנן ולהתאים מדיניות בריאותית ומניעתית באופן מיטבי. בנוסף, המידע ישמש לצורך מחקר רפואי, זיהוי מוקדם של תופעות חריגות, וגיבוש אסטרטגיות להתמודדות עם מצבים רפואיים נדירים.

יו"ר הוועדה, ח"כ יוני משריקי (ש"ס) הציע טכניקה להצפנת זהות היילוד, כדי למנוע כל פגיעה בפרטיות, והמרת מספר תעודת הזהות בקוד מוצפן. הוא קרא למשרד הבריאות לנהל שיח מכבד עם המשפחות הילדים, ולהקפיד על ניסוח מכבד ומכיל. לדבריו, "מחלות נדירות הן חמורות, כרוניות, ובעלות פוטנציאל לסיכון חיים. בגלל נדירותן מתמודדים החולים ובני משפחותיהם עם אתגרים ייחודיים, כאבחון שאינו מדויק או מאוחר, מחסור במומחים ובמטפלים מתאימים, טיפולים שאינם מותאמים לצרכים ועלויות כספיות גבוהות. רישום לאומי של מחלות כאלו הוא כלי לניטור שיטתי, שיאפשר להתמודדות טובה יותר והקלה על סבל המשפחות."

פרופ' ליטל קינן-בוקר, מנהלת הרישום הלאומי לבקרת מחלות במשרד הבריאות, הסבירה כי אתגר ההתמודדות עם מחלות נדירות קשה בגלל קושי רב באבחנה, בדיקות יקרות שנדרשת בהן מיומנות מקצועית ורמת חשד גבוהות, היעדר מידע על מהלך המחלה ותוצאות אפשריות, מיעוט מחקר ועיכוב בפיתוח תרופות ייעודיות בגלל מיעוט חולים ואי-כדאיות כלכלית לחברות התרופות. היא הדגישה כי ריכוז מידע אודות חולים במחלות נדירות באמצעות רישום לאומי, יאפשר לאמוד במדויק את הסיכון למחלה, לכמת את נטל התחלואה הקיים, ללמוד את מהלך המחלה ותוצאותיה, להעריך התערבויות תרופתיות ומניעתיות אפשריות, לתכנן שירותי בריאות מותאמים לצרכים, להצטרף למאגרי מידע בינלאומיים ולאפשר השוואות בינלאומיות ולקדם מחקר בתחום. היא הבהירה כי לא יהיה רישום של תעודת זהות של היילוד, מקום או תאריך הלידה – כדי למנוע פגיעה בפרטיות, אך יכלול מידע גנטי פרטני ומדויק, ואפשרות לברור פרטים נוספים. מחלה נדירה תיחשב כזו המתרחשת לאחת ל-2,000 איש, והגדרה זו משמשת את מאגר ה-Orphanet האירופי, שעל בסיסו הוגדרו המחלות הנדירות המחייבות דיווח, כאשר בארה"ב ההגדרה אפילו מחמירה יותר.

צבי סחייק, מנהל פרוייקט המיחשוב במשרד, הבהיר כי למשרד הבריאות לא יגיע כלל שם היילוד ומספר תעודת הזהות שלו, אלא המספר מגיע כבר כקוד שרירותי, והמשרד מצפין אותו פעם נוספת.

ארגונים שונים לילדים עם צרכים מיוחדים, הביעו חשש מפגיעה בפרטיות הילד ומשפחתו, וכי לרופא הממשלתי ניתנות סמכויות מרחיקות-לכת לקבל מידע ולדרוש מסמכים, והוא יוכל להעבירם לבעלי "תפקידים נוספים", ללא שנדרש אישור הילד או הוריו ובלא שנדרש רישום של הגורמים להם הועבר המידע, איזה מידע ומה הסיבה להעברתו אליהם. בנוסף, הם הביעו חשש כי המידע עלול להתגלגל במשך השנים לאנשים שאינם-מורשים ולחקירות של חברות-ביטוח.

לפי מרכז המידע והמחקר של הכנסת, בישראל אין כיום הגדרה רשמית למחלות נדירות, אך רובן המוחלט הן גנטיות, ויתר המחלות עשויות להיגרם מבעיות במערכת החיסון, מזיהומים, מאלרגיות, מהידרדרות של רקמות ואיברים בגוף או מפגיעה בהתפתחות העובר. לפי הערכות, מספר המחלות הנדירות בעולם הוא בין כ-6,000 לכ-8,000 מחלות, והן לרוב מחלות כרוניות קשות המחמירות במהלך החיים.

למשרד הבריאות אין כיום נתונים על שכיחות המחלות הנדירות, אך להערכתו 6%–8% מהאוכלוסייה סובלים ממחלה נדירה כלשהי, כלומר מדובר בין כ-567,000 לכ-756,000 איש בישראל, כ-50,000 ילדים הלוקים במחלה נדירה, ומדי שנה נולדים בישראל כ-8,500 יילודים עם מחלה גנטית נדירה. המשרד לא מסר למרכז המידע והמחקר על איזו הגדרה הוא התבסס בהערכות אלה, אך לדעתו שכיחות התופעה בישראל גבוהה משכיחותה במדינות מפותחות בשל נישואי קרובי משפחה ואי-עריכת בדיקות סקר בקרב אוכלוסיות מסוימות.