



# סוגיות בהתמודדות עם מחלות נדירות בישראל

כתיבה: יונת מייזל | אישור: שלי לוי, ראש צוות  
תאריך: כ"ט בחשוון תשפ"ג, 23 בנובמבר 2022

סקירה

## תוכן העניינים

1	תמצית.....	
4	מבוא.....	
5	מהי ההגדרה של מחלה נדירה בישראל? .....	1.
8	היקף החולים במחלות נדירות בישראל .....	2.
11	הגדרת רשימת המחלות הנדירות המחייבות דיווח.....	3.
13	אבחון מחלות נדירות ומסגרות הטיפול בהן .....	4.
13	אבחון .....	4.1
16	מרכזים לטיפול במחלות נדירות.....	4.2
20	מימון הטיפולים במחלות נדירות ותקצוב קופות החולים.....	5.
21	הכללת טיפולים במחלות נדירות בסל שירותי הבריאות .....	5.1
24	תקצוב קופות החולים עבור טיפול במחלות נדירות.....	5.2
27	מימון מחלות נדירות במסגרת שירותי בריאות נוספים (שב"ן) .....	5.3
30	איגום זכויות החולים במחלות נדירות.....	6.

## תמצית

מסמך זה נכתב לבקשת חבר הכנסת יואב קיש, והוא עוסק ביישומו של דוח הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות בכמה סוגיות: ההגדרה של מחלה נדירה, איסוף הנתונים על היקף החולים במחלות אלו, הקשיים באבחון מחלות נדירות, המרכזים המיועדים לטיפול בהן, האתגרים התקציביים במימון הטיפול בחולים אלו וכן איגום זכויות החולים.

**מחלות נדירות (Rare diseases) המוכרות גם בשם "מחלות יתום", הן מחלות ששכיחותן באוכלוסייה נמוכה.** עם זאת, הגדרת שיעור השכיחות עשויה להיות שונה בין מדינה למדינה, ובישראל אין כיום הגדרה רשמית למחלות נדירות. רובן המוחלט של המחלות הנדירות (80%) הן מחלות גנטיות, כלומר ממקור גנטי מזהה, ויתר המחלות עשויות להיגרם מבעיות במערכת החיסון, מזיהומים, מאלרגיות, מהידרדרות של רקמות ואיברים בגוף או מפגיעה בהתפתחות העובר. על פי הערכות, מספר המחלות הנדירות בעולם הוא בין כ-6,000 לכ-8,000 מחלות, והן לרוב מחלות כרוניות קשות המחמירות במהלך החיים.

**על פי הערכות, כל המחלות הנדירות יחדיו פוגעות בכ-6%-8% מהאוכלוסייה, כלומר יותר מ-468 מיליון בני אדם ברחבי העולם סובלים ממחלות נדירות.** הן מבוגרים הן ילדים עלולים לחלות במחלות נדירות, אולם ב-75% מהמחלות הנדירות לוקים ילדים, וכ-30% מהילדים הסובלים מהן מתים עד גיל חמש.

**מחלות נדירות מציבות אתגרים רבים:** הקושי בקבלת אבחון מדויק של המחלה בהקדם, עלות הטיפול, התמודדות של החולים ושל משפחותיהם עם המחלה ועם השלכותיה והיעדר מחקר מספק בתחום זה. מדינות בעולם פועלות כדי להתמודד עם אתגרים אלו, וגם בישראל הוקמה בשנת 2014 הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות (להלן: "ועדת אפק"), ושרת הבריאות דאז ביקשה שתעסוק בהגדרת מחלה נדירה, בטיפול במחלות נדירות ובזיהוי הבעיות בתחום זה. כמו כן היא ביקשה שיוצעו בוועדה המלצות להתמודדות. להלן הממצאים המרכזיים באשר ליישום ההמלצות של הוועדה בכמה סוגיות מרכזיות:

בשנת 2014 המליצה ועדת אפק להגדיר בישראל מחלה נדירה כמחלה ששכיחותה באוכלוסייה נמוכה ממקרה אחד ל-10,000 נפש. לפי משרד הבריאות, עד היום המשרד לא אימץ את הצעת הוועדה, ולפי דברי שר הבריאות שנישאו במליאת הכנסת ביוני 2022: "בישראל לא קיימת הגדרה ברורה ביחס למחלה נדירה...".

ועדת אפק סברה כי רישום מחלות הוא אמצעי המפתח לחישוב שיעורי שכיחות מחלות בכלל האוכלוסייה ובכלל קבוצות האוכלוסייה, וכי הוא מאפשר איסוף נתונים ומעקב אחרי מהלך המחלה, ולכן אחת מהמלצותיה הייתה להקים רשם למחלות נדירות במשרד הבריאות ולהחיל חובת דיווח על מחלות אלו. ממענה משרד הבריאות לפנייתנו עולה כי בשנת 2015 אישר ומימן המשרד את הקמת הרישום למחלות נדירות, אולם עד היום הסדרת הנושא טרם הסתיימה - כלומר היום, יותר משמונה שנים לאחר הגשת דוח ועדת אפק, אין בישראל רשם למחלות נדירות.

למשרד הבריאות אין נתונים על שכיחות המחלות הנדירות בישראל. **להערכת המשרד, 6%-8% מהאוכלוסייה סובלים ממחלה נדירה כלשהי, כלומר מדובר בין כ-567,000 לכ-756,000 חולים במחלה נדירה בישראל. עוד העריך המשרד כי יש בישראל כ-50,000 ילדים הלוקים במחלה נדירה, ולדבריו, מדי שנה נולדים בישראל כ-8,500 יילודים עם מחלה גנטית נדירה.** המשרד לא מסר על איזו הגדרה הוא התבסס בהערכות אלה. גם ממעני קופות החולים על פניותינו אי-אפשר ללמוד על מספר המאובחנים במחלות אלו בשל היעדר הגדרה רשמית ואחידה שעל בסיסה הן יכולות להפיק את הנתונים. **עם זאת, לדברי משרד הבריאות, שכיחות התופעה בישראל גבוהה משכיחותה במדינות מפותחות** בשל נישואי קרובי משפחה ואי-עריכת בדיקות סקר בקרב אוכלוסיות מסוימות.

**המלצה נוספת של ועדת אפק הייתה לגבש רשימה של מחלות המחייבות דיווח, ואת הרשימה תעדכן מעת לעת המחלקה לגנטיקה של משרד הבריאות.** לפי משרד הבריאות, בתיקון לתקנות בריאות העם (דיווח על לידת תינוק עם מומים), התשמ"ב-1982, אמורה להיכלל חובת דיווח ורישום של מחלות נדירות ששכיחותן נמוכה מאחד ל-2,500, ולדברי המשרד, הוחלט לכלול בתקנות את כל המחלות המופיעות באתר Orphanet. עם זאת, חלק מקופות החולים העלו בפנינו השגות באשר לאימוץ רשימה וסברו כי יש לבחון את התאמתה לישראל. כלומר גם המלצה זו **טרם יושמה.**

אבחון מחלה נדירה הוא תנאי הכרחי למתן טיפול הולם לחולים במחלות אלו, אולם **משך אבחון ממושך מאוד, ומדינות רואות שלב זה כאתגר מרכזי.** כיום חלק מהבדיקות הגנטיות המתקדמות הנדרשות לאבחון מחלות נדירות, אינן כלולות בסל שירותי הבריאות שבאחריות קופות החולים, ואת בדיקות הריצוף הגנטי המתקדמות בהתוויות מסוימות מממן משרד הבריאות במסגרת פיילוט. לפי יושב-ראש איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל, יש לכלול את בדיקות אלה בסל שירותי הבריאות שבאחריות קופות החולים.

**הטיפול במחלות נדירות בישראל מוגדר כשירות רפואי מתמחה,** כלומר שירות המיועד לטיפול במחלות שהיקף החולים בהן בישראל קטן ובכאלה שהטיפול בהן מצריך ניסיון ומיומנויות ספציפיים, הכשרה מיוחדת של צוות רפואי ותשתיות מיוחדות. **כל מבוטח החולה במחלה שיש עבורה שירות רפואי מתמחה, זכאי לקבל מקופת החולים הפנייה לטיפול במחלתו במסגרת שירות זה. כיום יש בישראל ארבעה מרכזים ייעודיים כוללניים לטיפול במחלות נדירות:** המרכז הרפואי עמק בעפולה, המרכז הרפואי הממשלתי וולפסון בחולון, המרכז הרפואי הממשלתי שיבא ברמת גן והמרכז הרפואי סורוקה בבאר שבע. **נוסף על כך יש כיום 16 מרפאות פרטניות למחלות נדירות, שהוכרו כשירות רפואי מתמחה במחלה מסוימת,** מהן שבע מרפאות במחוז תל אביב, ארבע במחוז ירושלים, שתיים במחוז המרכז, ומרפאה אחת בכל אחד מהמחוזות – הצפון, חיפה והדרום.

**ועדת אפק קבעה: "המרפאות האלה הוקמו ללא כל תכנון מוקדם או יד מכוונת. אין קשר בין מיקומן הגאוגרפי של המרפאות לבין ריכוזי החולים בהקשר של מקום מגוריהם. אין תכנון או בחינה של הצדקתן מחד, או בחינה ופתיחת מרפאות על פי צורך העולה מהשטח. אין קריטריונים מנומקים להגדרת הצוות המקצועי והמתקנים הדרושים בהתאם למחלה שעל הפרק".** משרד הבריאות לא השיב על שאלתנו אם יש צורך במרכזים נוספים לטיפול במחלות נדירות, וכן לא העביר נתונים על פעילות המרכזים הייעודיים לטיפול במחלות נדירות בישראל.

**ועדת אפק הצביעה על היעדר הקצאת מקורות המימון להפעלת המרפאות וציינה כי בחלק מהמרפאות תומכים גורמים חיצוניים.** הקואליציה למחלות נדירות מסרה אף היא כי מימון מרפאות מסוימות כיום הוא מכספי תרומות, והיא סבורה כי על המדינה לתקצב את המרפאות האלה ובו בזמן להכיר במרפאות נוספות.

אתגר מרכזי נוסף בטיפול במחלות נדירות נוגע לנגישות לטיפול תרופתי בשל עלותו הגבוהה מאוד לצרכן. על מנת שהמטופלים הנזקקים לתרופות אלו יוכלו לקבלן בעלות מסובסדת, על התרופות להיכנס לסל שירותי הבריאות שבאחריות קופות החולים. **אחד הקשיים המרכזיים בהכללת תרופות למחלות נדירות בסל שירותי הבריאות נובע מדילמה בין הקצאת סכום גדול לטיפולים יקרים שימשו מעט חולים, לתיעול סכום זה לטיפול במחלות שכיחות יותר, שעלותו נמוכה.** מנתוני משרד הבריאות עולה כי בשנים 1999–2022 הוכנסו לסל שירותי הבריאות 109 תרופות וטכנולוגיות לטיפול במחלות נדירות של כ-3,900 איש, ועלותן הכוללת היא כ-655 מיליון ש"ח. לפי מסמך הצוות לבחינת עבודת ועדת החריגים של קופות החולים, שפורסם בשנת 2019, **עקב העלויות הגבוהות של התרופות במחלות נדירות הן לעיתים לא נכללות בסל שירותי הבריאות שקופות החולים מחייבות לספק למבוטחיהן, לכן המטופלים נאלצים לשאת במלוא עלות התרופה.**

**אין בידי משרד הבריאות הערכה בנוגע לעלות הטיפול השנתית בחולה במחלה נדירה.** מכבי ולאומית מסרו כי עלות הטיפול בחולה במחלה נדירה היא כמיליון ש"ח בשנה. לשם מימון עלות סל שירותי הבריאות מעמידה המדינה לרשות קופות חולים תקציב המכונה עלות סל שירותי הבריאות וקובעת את אופן חלוקת תקציב הסל ביניהן. **הקצאת התקציב לקופות בגין מבוטח החולה במחלה נדירה אינו שונה מהתקצוב עבור כל מבוטח, כלומר הוא מוקצה על פי שיטת הקפיטציה, הנותנת לכל מבוטח משקל לפי גילו, מינו ואזור מקום מגוריו בלבד.**

על מנת לעודד את הקופות לספק אבחון מהיר לחולים במחלות נדירות ולקבל על כך שיפוי כספי, **המליצה ועדת אפק לתקצב את קופות החולים עבור חולים אלו על ידי הכללת המחלות הנדירות ברשימת המחלות הקשות –** ברשימה זו כלולות כיום חמש מחלות שבגינן מועבר לקופות חולים תעריף שנקבע לכל מחלה עבור כל מבוטח. **מתגובת משרד הבריאות לדוח מבקר המדינה עולה כי הוא אינו סבור שתקנות מחלות קשות הן המענה לעניין תקצוב מחלות נדירות.** קופות החולים מכבי וכללית תומכות בהוספת המחלות הנדירות לרשימת המחלות הקשות, ואילו קופות החולים מאוחדת ולאומית סבורות כי בשל הבדלים במצבים רפואיים של החולים במחלות נדירות ובשל הבדלים בנגישות לטיפולים, מחלות נדירות מחייבות שיטת הכרה אחרת.

אפשרות נוספת לקבל טיפול תרופתי שעלותו מסובסדת היא באמצעות תוכניות שירותי בריאות נוספים (שב"ן), שמציעות קופות החולים. **מכבי היא הקופה היחידה שבתוכנית השב"ן שלה מסופקות תרופות "יתום".** לפי הקופה, בשנים 2018–2021 מספר מבוטחי הקופה שטופלו בתרופות יתום בתוכנית השב"ן נע בין 119 ל-131 מבוטחים בשנה. בשנת 2021 הגישה מכבי עתירה לבג"ץ נגד החלטת משרד הבריאות לדחות את בקשתה לגרוע את תרופות היתום מתוכנית השב"ן שלה – והעתירה נדחתה. **משרד הבריאות מסר למרכז המחקר והמידע של הכנסת כי הוא תומך בהכללה של תרופות למחלות נדירות בתוכניות שב"ן של הקופות, ואף מנסה לפעול לקידום הנושא באמצעים העומדים לרשותו.**

**המלצה נוספת של ועדת אפק הייתה להקים צוות בין-משרדי לאיגום זכויות החולים במחלות נדירות ולהנגשתן באמצעות פרסום מידע מרוכז באתר משרד הבריאות ובאתרי משרדים ממשלתיים רלוונטיים וגם באמצעות הפצת מידע זה בפרסומים נוספים ובכמה שפות. משרד הבריאות לא התייחס לשאלתנו בדבר הקמת הצוות, ורק מסר שהוחלט כי לשם הנגשת זכויות החולים במחלות נדירות ישתמש המשרד בפלטפורמה של מרכזים למיצוי זכויות שהוקמו בבתי החולים הממשלתיים, ויצורף לשם מידע על מחלות נדירות. נציין כי מרכזים אלו קיימים כיום רק בחמישה מרכזים רפואיים.**

## מבוא

מחלות נדירות (Rare diseases), המוכרות גם בשם "מחלות יתום"<sup>1</sup>, הן מחלות ששכיחותן באוכלוסייה נמוכה. הגדרת שיעור השכיחות עשויה להיות שונה בין מדינה למדינה ולפיכך, בעוד שמחלה מסוימת תוגדר כנדירה במדינה מסוימת, במדינה אחרת היא לא בהכרח תוגדר כנדירה. **בישראל אין כיום הגדרה רשמית למונח מחלה נדירה.**

רובן המוחלט של המחלות הנדירות (80%) הן גנטיות, כלומר ממקור גנטי מזהה, ויתר המחלות עשויות להיגרם מבעיות במערכת החיסון, מזיהומים, מאלרגיות, מהידרדרות של רקמות ושל אברים בגוף או מפגיעה בהתפתחות העובר.<sup>2</sup> על פי הערכות, מספר המחלות הנדירות בעולם נע בין 6,000 ל-8,000, ולרוב הן מחלות כרוניות קשות המחמירות במהלך החיים.<sup>3</sup> עם מחלות אלו נמנות בין השאר סיסטיק פיברוזיס, תסמונת רט, תסמונת אשכנזי, דיסאטונומיה משפחתית ותסמונת ויליאמס.<sup>4</sup>

**קשה לאמוד את מספר האנשים הסובלים ממחלות נדירות בעולם** בין השאר בשל אתגרים מתודולוגיים במדידת אוכלוסיות קטנות, דיווחים אפידמיולוגיים חסרים ולא אחידים ושונות בין אזורים גאוגרפיים.<sup>5</sup> לפי הערכות, כל המחלות הנדירות יחדיו פוגעות בכ-6%-8% מאוכלוסיית העולם,<sup>6</sup> כלומר מדובר ביותר מ-468 מיליון אנשים הסובלים ממחלות נדירות ברחבי העולם.<sup>7</sup> לפי הערכות אחרות, שיעור התחלואה במחלות נדירות נמוך יותר, והוא נע בין 3.5%-5.9%,

<sup>1</sup> במסמך זה ננקט המונח "מחלות נדירות".

<sup>2</sup> European Commission, [EU research on rare diseases](#), accessed: March 2<sup>nd</sup> 2022;

<sup>3</sup> מנדלוביץ ספי ושות', [מחלות נדירות: לאבחן, לטפל, להתמודד, הרפואה, הרפואה](#), (4)155, אפריל 2016, שם.

<sup>4</sup> המרכז הרפואי שיבא, תל השומר, בית החולים לילדים אדמונד ולילי ספרא, [מכון למחלות נדירות](#), כניסה: 3 במרץ 2022.

<sup>5</sup> Auvin S. et. al, [The Problem of Rarity: Estimation of Prevalence in Rare Disease](#), *Value in Health*, 21(5), 2018, pp. 501-502.

<sup>6</sup> מנדלוביץ ספי ושות', [מחלות נדירות: לאבחן, לטפל, להתמודד, הרפואה, הרפואה](#), (4)155, אפריל 2016;

Auvin S. et. al, [The Problem of Rarity: Estimation of Prevalence in Rare Disease](#), *Value in Health*, 21(5), 2018, pp. 501-507.

<sup>7</sup> החישוב מבוסס על הערכת אוכלוסיית העולם שמפרסמת סוכנות הביון המרכזית (CIA) של ארה"ב. לפי ההערכה, ביולי 2021 באוכלוסיית העולם היו כ-7.8 מיליארד אנשים.

Central Intelligence Agency, [The World Factbook](#), [World: People and Society](#), accessed: March 1<sup>st</sup> 2022.

כלומר בין 260 ל-440 מיליון אנשים בעולם.<sup>8</sup> הן מבוגרים הן ילדים עלולים לחלות במחלות נדירות, אולם ב-75% מהמחלות הנדירות לוקים ילדים, וכ-30% מהילדים הסובלים מהן מתים עד גיל חמש.<sup>9</sup>

מחלות נדירות מציבות בפני מדינות העולם אתגרים רבים: אבחון מדויק של המחלות בהקדם, עלות הטיפול במחלות נדירות, סיוע לחולים ולמשפחותיהם, הכשרת כוח האדם הרפואי ועידוד המחקר בתחום זה. יש מדינות המנסות לאתר דרכים להתמודד עם אתגרים אלו. לדוגמה, בשנת 2021 פרסם משרד הבריאות והרווחה של הממלכה המאוחדת תוכנית למחלות נדירות (UK Rare Diseases Framework), שבה הוגדרו ארבעה תחומי מדיניות ברמה הלאומית: סיוע לחולים בקבלת אבחנה בהקדם; הגברת המודעות למחלות אלו בקרב כוח האדם במערכת הבריאות; שיפור הגישה למומחים, לטיפולים ולתרופות וטיוב התיאום של הטיפול.<sup>10</sup> באוסטרליה הושקה בפברואר 2020 תוכנית הפעולה האסטרטגית הלאומית למחלות נדירות, המגדירה את יעדי המפתח ואת הנושאים לקידום בתחום המחלות הנדירות בשלושה רבדים: מודעות וחינוך – העלאת מודעות האוכלוסייה למחלות נדירות, הנגשת מידע על מחלות נדירות ופיתוח אסטרטגיה לאומית באשר לכוח אדם שיספק צרכים נוכחיים ועתידיים; טיפול ותמיכה – טיפול במחלות נדירות ותמיכה בחולים ומשפחותיהם, אבחון מדויק ומוקדם, גישה שוויונית לטכנולוגיות הזמינות הטובות ביותר; מחקר ונתונים – איסוף נתונים במרוכז ובשיתוף פעולה, פיתוח לאומי של אסטרטגיית מחקר מחלות נדירות ויישום המחקר בטיפול הקליני.<sup>11</sup>

גם בישראל הוקמה בשנת 2014 ועדה בנושא מחלות נדירות בראשות מנכ"ל משרד הבריאות דאז פרופסור ארנון אפק (להלן: "ועדת אפק"). שרת הבריאות דאז ביקשה שהוועדה תגדיר מחלה נדירה, תדון בטיפול במחלות אלה, תעמוד על הבעיות שיש להתמודד עימן בתחום זה ושתציג המלצות להתמודדות. הוועדה הגישה את המלצותיה לשרת הבריאות, ובמסמך זה נבחן המצב בישראל כיום, כשמונה שנים לאחר הקמת הוועדה, ונדונו סוגיית קביעת הגדרה למחלות נדירות בישראל, נושא איסוף הנתונים על חולים במחלות נדירות בישראל ונושא אבחון החולים, מימון הטיפול בהם ואיגום הזכויות המגיעות להם.

## 1. מהי ההגדרה של מחלה נדירה בישראל?

בשנת 2014 המליצה ועדת אפק להגדיר מחלה נדירה כמחלה ששכיחותה באוכלוסייה נמוכה ממקרה אחד ל-10,000 נפש.<sup>12</sup> הוועדה הכירה בכך שההגדרה המוצעת עלולה להיות מצמצמת וייתכן שמחלות מסוימות לא ייכללו בה, ולכן המליצה לקיים בשנת 2020 דיון מחודש

מחלות נדירות מציבות בפני מדינות העולם אתגרים רבים: אבחון מדויק של המחלות בהקדם, עלות הטיפול במחלות נדירות, סיוע לחולים ולמשפחותיהם, הכשרת כוח האדם הרפואי ועידוד המחקר בתחום זה

בשנת 2014 הוקמה בישראל ועדה בנושא מחלות נדירות (להלן: "ועדת אפק"). היא נתבקשה להגדיר מחלה נדירה, לדון בטיפול במחלות אלה, לעמוד על הבעיות שיש להתמודד עימן בתחום זה ולהציג המלצות להתמודדות

ועדת אפק המליצה להגדיר מחלה נדירה כמחלה ששכיחותה באוכלוסייה נמוכה ממקרה אחד ל-10,000 נפש

<sup>8</sup> Baardman, R. et al., [Epidemiology of rare diseases is important](#), *Journal of the European Academy of Dermatology and Venerology* 35(4), 2021, pp. 783–784.

<sup>9</sup> Department of Health and Social department, [The UK Rare Diseases Framework](#), January 9<sup>th</sup> 2022.

<sup>10</sup> GOV.UK, [UK Rare Diseases Framework](#), January 9<sup>th</sup> 2021.

<sup>11</sup> Australian Government, The Department of Health, [National Strategic Action Plan for rare Diseases](#), February 2020.  
<sup>12</sup> הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, [דוח מסכם לסגן שר הבריאות](#), 2014.

בנושא בהתבססות על ההנחה שעד מועד זה יוקם במשרד הבריאות רשם מחלות נדירות, ועל סמך הנתונים שייאספו בו, יהיה אפשר לבחון את ההגדרה מחדש.<sup>13</sup>

**עד היום משרד הבריאות לא אימץ את ההגדרה שהציעה הוועדה למחלה נדירה, ובישראל אין הגדרה רשמית למונח זה**

מתשובת משרד הבריאות על פניית מרכז המחקר והמידע של הכנסת עולה כי **עד היום המשרד לא אימץ את ההגדרה שהציעה ועדת אפק למחלה נדירה: מחלה ששכיחותה נמוכה מאוד ל-10,000 נפש**,<sup>14</sup> וביוני 2022 ציין שר הבריאות במליאת הכנסת: **"בישראל לא קיימת הגדרה ברורה ביחס למחלה נדירה..."**<sup>15</sup> גם מתשובת שירותי בריאות כללית (להלן: "כללית"), מכבי שירותי בריאות (להלן: "מכבי") ולאומית שירותי בריאות (להלן: "לאומית") על פנייתנו עולה כי אין בישראל הגדרה רשמית ומקובלת למחלות נדירות.<sup>16</sup>

**ביוני 2022 עברה בקריאה ראשונה בתמיכת הממשלה הצעת חוק פרטית שבה מבקשים לאמץ את הגדרת ועדת אפק. הליך החקיקה לא הושלם**

עם זאת, ב-12 ביוני 2022 החליטה ועדת השרים לענייני חקיקה לתמוך בהצעת חוק פרטית – הצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי (תיקון – מחלה נדירה), התשפ"ב-2021 – בקריאה טרומית בכפוף להתניות.<sup>17</sup> בהצעה זו הוצע בין השאר להגדיר מחלה נדירה כך: "מחלה, לרבות מחלת נפש, אשר שיעור החולים בה קטן מאדם אחד לכל 10,000 תושבים במדינת ישראל, ועלות הטיפול התרופתי הממוצע באדם אחד שחולה בה גבוהה מסכום שיקבע שר הבריאות בתקנות".<sup>18</sup> כלומר בהצעת החוק מבקשים לאמץ את הגדרת ועדת אפק למחלה נדירה.<sup>19</sup> ב-29 ביוני 2022 עברה הצעה זו בקריאה ראשונה, והיא הועברה לוועדת הבריאות של הכנסת להכנה לקריאה שנייה ושלישית,<sup>20</sup> אולם ב-30 ביוני 2022 פוזרה הכנסת ה-24.<sup>21</sup>

**הגדרת מחלה נדירה על פי ועדת אפק מבוססת על שכיחות נמוכה מהשכיחות שהוגדרה במדינות אחרות**

מתמיכת ועדת השרים לענייני חקיקה בקריאה הטרומית של הצעת החוק אפשר להעריך כי היא תמכה בהגדרת ועדת אפק בחקיקה. נציין כי הגדרת מחלה נדירה על פי ועדת אפק מבוססת על שכיחות נמוכה מהשכיחות שהוגדרה במדינות אחרות. למשל בארצות הברית מחלה נדירה היא מחלה שסובלים ממנה פחות מ-200,000 אנשים בארצות הברית, כלומר מדובר בשכיחות

<sup>13</sup> הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, [דוח מסכם לסגן שר הבריאות](#), 2014.

<sup>14</sup> עידיית נדב, רכזת לשכה ב' (משנה למנכ"ל), משרד הבריאות, מכתב, 15 ביוני וגם 21 ביוני 2022.

<sup>15</sup> הכנסת ה-24, דברי הכנסת, [ישיבה 143](#), 15 ביוני 2022, עמ' 129.

<sup>16</sup> נועה דנאי, מנהלת מחלקת ניהול ידע ומידע, אחראי חוק חופש המידע, שירותי בריאות כללית, מכתב, 24 במאי 2022; שלמה וינקר, ראש חטיבת הרפואה, לאומית שירותי בריאות, מכתב, 23 במאי 2022; רות שפיר, מנהלת יחסי ציבור, מערך תקשורת וממשל, מכבי שירותי בריאות, מכתב, 8 באוגוסט 2022.

<sup>17</sup> מזכירות הממשלה, עמדות ועדת השרים לענייני חקיקה מיום 12 ביוני 2022.

<sup>18</sup> [הצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי \(תיקון – מחלה נדירה\)](#), התשפ"ב-2021 (פ/2681/24), של חבר הכנסת סמי אבו שחאדה וקבוצת חברי הכנסת, נוסח לדיון מוקדם; נציין כי בעבר כבר הוגשו הצעות חוק דומות המבקשת לאמץ את ההגדרה למחלה נדירה כפי שהמליצה ועדת אפק בשנת 2014. במרץ 2022 הונחה על שולחן הכנסת הצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי (תיקון – רשם המחלות הנדירות), התשפ"ב-2022. מדברי הסבר של הצעת החוק עולה כי הצעות חוק דומות הונחו על שולחן הכנסת בכל אחת מהכנסות החל מהכנסת ה-17, למעט הכנסת ה-21. דברי הסבר [הצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי \(תיקון – רשם המחלות הנדירות\)](#), התשפ"ב-2022 (פ/3625/24), של חבר הכנסת עלי סאלחה – נוסח לדיון מוקדם.

<sup>19</sup> דברי הסבר [הצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי \(תיקון – מחלה נדירה\)](#), התשפ"ב-2021 (פ/2681/24), של חבר הכנסת סמי אבו שחאדה וקבוצת חברי הכנסת, נוסח לדיון מוקדם.

<sup>20</sup> מאגר החקיקה הלאומי, [הצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי \(תיקון מס' 66\) \(מחלה נדירה\)](#), התשפ"ב-2022, כניסה: 4 ביולי 2022.

<sup>21</sup> [חוק התפזרות הכנסת העשרים וארבע ומימון מפלגות](#), התשפ"ב-2022.



הנמוכה מאחד ל-1,665 אנשים;<sup>22</sup> בבריטניה מחלה נדירה מוגדרת כמחלה מסכנת חיים או כמחלה כרונית מתישה ששיעור הסובלים ממנה נמוך מחמישה מקרים ל-10,000 אנשים; לפי ההגדרה של האיחוד האירופי, מחלה נדירה היא מחלה ששיעור החולים בה הוא אחד ל-2,000 אנשים.<sup>23</sup> בעבר הועלו בישראל הצעות לקביעת הגדרה שונה מהמוצעת בדוח אפק. לדוגמה, בהצעת חוק שהונחה על שולחן הכנסת במרץ 2022 הוצע בין השאר להגדיר מחלה יתומה כמחלה שמוכרת על ידי משרד הבריאות וש"חולים בה פחות מ-0.03% מהתושבים בישראל" או "מחלה שייצור או שיווק תרופה עבור החולים בה בישראל לא צפוי לכסות את עלויות הייצור, השיווק, המחקר והפיתוח של תרופה כאמור".<sup>24</sup> כלומר הוצע להכיר במחלה כנדירה אם שכיחותה נמוכה ממקרה אחד ל-2,835 נפש,<sup>25</sup> אולם הצעה זו לא קודמה.

לדברי הקואליציה למחלות נדירות בישראל, על מנת להסדיר את תחום המחלות הנדירות בישראל יש לאמץ את ההגדרה שעליה המליצה ועדת אפק. הקואליציה ערה לכך כי באירופה מקובל להגדיר מחלה נדירה כמחלה ששכיחותה נמוכה מאחד ל-2,500 או מאחד ל-3,000, וכן היא ערה לכך שחלק מהמחלות הן נדירות מאוד ושכיחותן נמוכה מזו שקבועה בהגדרת אפק, ולכן הן לא תיכללנה בה. עם זאת, לדברי הקואליציה, כדי לקדם את החקיקה נכון בשלב זה לאמץ את ההגדרה שעליה המליצה ועדת אפק.<sup>26</sup>

**בהינתן שאין כיום בישראל הגדרה רשמית למחלות נדירות, הגופים בישראל הנוגעים בדבר משתמשים בהגדרות שונות.** למשל, מכבי מסרה לנו כי ההגדרות למחלות נדירות המקובלות בקופה לצורך מתן טיפול תרופתי מבוססות, לדבריה, על ההגדרות המקובלות ברשויות רגולטוריות בעולם, למשל במינהל המזון והתרופות האמריקאי (Food and Drug Administration). לדברי הקופה, בהיעדר הגדרה רשמית קשה לקבוע מדיניות סדורה ושוויונית בין קופות החולים.<sup>27</sup> בהקשר זה נציין כי **המוסד לביטוח לאומי** משתמש במונח "תסמונת נדירה" לשם קביעת זכאות לקצבת ילד נכה, ועל פי הגדרתו, **מחלה ששכיחותה נמוכה ממקרה אחד ל-100,000 נפש.**<sup>28</sup> כלומר מדובר בשכיחות נמוכה פי עשרה מזו שעליה המליצה ועדת אפק.

לפי הקואליציה למחלות נדירות בישראל, על מנת להסדיר את תחום המחלות הנדירות בישראל יש לאמץ את ההגדרה שעליה המליצה ועדת אפק

המוסד לביטוח לאומי משתמש במונח "תסמונת נדירה" לשם קביעת זכאות לקצבת ילד נכה, ועל פי הגדרתו, תסמונת נדירה היא מחלה ששכיחותה נמוכה ממקרה אחד ל-100,000 נפש

<sup>22</sup> השיעור חושב על סמך היקף האוכלוסייה של ארצות הברית באוגוסט 2022 – כ-333 מיליון תושבים.

United States Census Bureau, [Population](#), accessed: August 9<sup>th</sup>, 2022.

<sup>23</sup> Department of Health, [The UK Strategy for Rare Diseases](#), November, 2013; European Commission, [EU research on rare diseases](#), accessed: March 2<sup>nd</sup>, 2022; U.S. Food and Drug Administration, [Rare Diseases at FDA](#), updated: February 2<sup>nd</sup>, 2020.

<sup>24</sup> [הצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי \(תיקון – הקצאת תוספת שנתית ייעודית לתרופות למחלות יתומות בסל שירותי הבריאות\)](#), התשפ"ב-2022 (פ/3657/24), של חבר הכנסת יואב קיש – נוסח לדין מוקדם.

<sup>25</sup> הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה, [אוכלוסיית ישראל בפתחה של שנת 2022](#), הודעה לתקשורת, 30 בדצמבר 2021.

<sup>26</sup> אורלי דרו-אזוריאל, יו"ר הקואליציה למחלות נדירות בישראל ויו"ר העמותה למאבק ה-AT, שיחת טלפון, 28 ביוני 2022.

<sup>27</sup> רות שפיר, מנהלת יחסי ציבור, מערך תקשורת וממשל, מכבי שירותי בריאות, מכתב, 8 באוגוסט 2022.

<sup>28</sup> המוסד לביטוח לאומי, [זכאות בעילת מחלה נדירה](#), 1 באפריל 2014.

כיום אין בישראל הגדרה רשמית למחלה נדירה. בשנת 2022 החליטה ועדת השרים לענייני חקיקה לתמוך בקריאה טרומית בהצעת חוק פרטית שבה מבקשים לאמץ את הגדרת ועדת אפק משנת 2014,<sup>29</sup> ולפיה מחלה נדירה היא מחלה ששכיחותה באוכלוסייה נמוכה ממקרה אחד ל-10,000 נפש. אולם הליך החקיקה לא הושלם, והיום, כשמונה שנים לאחר שהוגש דוח ועדת אפק לבחינת נושא מחלות נדירות, טרם אומצה הגדרה זו או הגדרה אחרת בישראל.

## 2. היקף החולים במחלות נדירות בישראל

ועדת אפק המליצה להקים רשם מחייב למחלות נדירות שתחול בו חובת דיווח על קופות חולים ועל רופאים מאבחנים, כפי שיקבע מינהל המרשם. המלצה זו הוגדרה בעדיפות גבוהה ביותר

כפי שהוצג במבוא, אחד האתגרים המרכזיים בהתמודדות עם מחלות נדירות הוא הערכת היקף הסובלים ממחלות אלו. בדוח ועדת אפק צוין כי רישום מחלות הוא אמצעי המפתח לחישוב שיעורי שכיחות בכלל האוכלוסייה ובקבוצות אוכלוסייה, שכן הוא מאפשר איסוף נתונים, מעקב אחרי מהלך המחלה וחישוב שיעורי הישרדות. על פי דוח הוועדה, מידע זה חיוני לתכנון שירותים ולקביעת מדיניות בכל הנוגע למערך הטיפול במחלה. לכן **אחת מהמלצות הוועדה הייתה הקמת רשם מחייב למחלות נדירות שתחול בו חובת דיווח על קופות חולים ועל רופאים מאבחנים, כפי שיקבע מינהל המרשם. המלצה זו הוגדרה בעדיפות גבוהה ביותר.**<sup>30</sup>

פנינו למשרד הבריאות וביקשנו לקבל מידע על רשם למחלות נדירות ובכלל זה על מועד הקמת הרשם, על הגורם המופקד על ניהול הרישום, על הנתונים שיש לדווח לרשם ועל הגורמים שחלה עליהם חובת הדיווח. ממשרד הבריאות נמסר כי החלטה על הקמת רישום למחלות נדירות התקבלה במשרד בשל הבנת הצורך באיסוף שיטתי של מידע בנושא, **ובשנת 2015 הוא אף אישר את הקמת הרישום למחלות נדירות ומימן אותו, אולם עד היום הסדרת הנושא טרם הסתיימה.** לדבריו, אחת הסיבות לכך היא היעדר סמכות חוקית לאיסוף המידע הנדרש. משרד הבריאות מסר כי לפני כמה שנים הגיש צוות המשרד לוועדת העבודה, הרווחה והבריאות של הכנסת תיקונים ותוספות לתקנות בריאות העם (דיווח על לידת תינוקות עם מומים), התשע"ח-2018,<sup>31</sup> אולם בשל חילופי השלטון, היעדר הממשלה עד שנת 2021 ומשבר הקורונה, לא חלה התקדמות בנושא.<sup>32</sup> בנובמבר 2022 מסר משרד הבריאות כי כחלק מהליך גיבוש התקנות הוא ערך הליך התייעצות עם הגורמים הרלוונטיים במשרד המשפטים. לדבריו, הליך זה מצוי כיום בשלבים סופיים, ובחודשים הקרובים תפורסם טיוטת התקנות להערות הציבור ולאחר מכן תועבר לאישור ועדת הבריאות של הכנסת.<sup>33</sup>

<sup>29</sup> מזכירות הממשלה, עמדות ועדת השרים לענייני חקיקה מיום 12 ביוני 2022.

<sup>30</sup> הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, [דוח מסכם לסגן שר הבריאות](#), 2014.

<sup>31</sup> ועדת העבודה והרווחה של הכנסת, מאגר התקנות - נוסח ראשוני כפי שהתקבל משרדי הממשלה, [תקנות בריאות העם \(דיווח על לידת](#)

[תינוקות עם מומים\) \(תיקון\)](#), התשע"ח-2018, כניסה: 16 ביוני 2022.

<sup>32</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022

<sup>33</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 14 בנובמבר 2022.

לפי הערכות של משרד הבריאות, 6%-8% מהאוכלוסייה בישראל לוקים במחלה נדירה כלשהי, כלומר מדובר במספר הנע בין כ-756,000 לכ-567,000 חולים

בהינתן שכיום אין רישום מחלות נדירות, מרכז המחקר והמידע של הכנסת פנה למשרד הבריאות וביקש לקבל את הנתונים שיש ברשותו על מספר האנשים הסובלים ממחלות נדירות בישראל; המשרד העביר לידינו הערכות בלבד.

**משרד הבריאות מסר כי על פי הערכה, 6%-8% מהאוכלוסייה בישראל לוקים במחלה נדירה כלשהי, כלומר מדובר במספר הנע בין כ-567,000 לכ-756,000 חולים.<sup>34</sup> נדגיש כי מדובר בהערכות בלבד, וכי המשרד לא מסר על מה מבוססות הערכות אלו. אשר לילדים – להערכת משרד הבריאות, בישראל כ-50,000 ילדים לוקים במחלה נדירה, ומדי שנה**

לפי משרד הבריאות, שכיחותן של המחלות הנדירות בישראל גבוהה משכיחותן במדינות מפותחות בשל נישואי קרובי משפחה ובשל אי-ביצוע בדיקות סקר בקרב אוכלוסיות

נולדים בישראל כ-8,500 יילודים עם מחלה גנטית נדירה. המשרד לא מסר על איזו הגדרה למחלה נדירה הוא התבסס בהערכה זו; הוא מסר כי שכיחות התופעה בישראל גבוהה משכיחותה במדינות מפותחות, ולדבריו יש לכך שתי סיבות: 1. נישואי קרובי משפחה; 2. אי-ביצוע בדיקות סקר בקרב אוכלוסיות מסוימות.<sup>35</sup>

בתשובתו על שאלתנו על מספר המאובחנים במחלות נדירות בישראל ועל מספר המאובחנים החדשים בשנים 2019-2021 כתב המשרד: "אפשר לפנות לקופות החולים בשאלות ספציפיות",<sup>36</sup> כלומר מהתשובה עולה כי אין בידי המשרד נתונים אלו.

בידי משרד הבריאות אין נתונים על מספר המאובחנים במחלות נדירות בישראל

מרכז המחקר ומהמידע של הכנסת ביקש מארבע קופות החולים נתונים על מספר האנשים שאובחנו כחולים במחלות נדירות ועל מספר המאובחנים החדשים בכל אחת מהשנים 2019-2021. בהיעדר הגדרה רשמית התבקשו הקופות להעביר בשלב הראשון נתונים על מחלות נדירות – לא על פי רשימה מסוימת של מחלות נדירות, אלא על פי הדרך שבה הן מגדירות מחלה נדירה.

כללית, שבה יותר ממחצית מהמבוטחים בישראל (51%),<sup>37</sup> מסרה כי עקב היעדר הגדרה רשמית ומוסכמת של מחלות נדירות בישראל, לקופה "אין" מאגד "של מחלות נדירות"; לדברי הקופה, לשם התמודדות עם נושא הנתונים בתחום המחלות הנדירות יש לקבל החלטה מוסכמת באשר להגדרתן ולהקים רשם.<sup>38</sup>

<sup>34</sup> להערכת שכיחות המחלות נדירות בקרב מבוגרים, משרד הבריאות הפנה אותנו לפרסום הארגון האירופי למחלות נדירות Eurodis מנובמבר 2005. מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022; הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה, אוכלוסיית ישראל בפתחה של שנת 2022, הודעה לתקשורת, 30 בדצמבר 2021.

<sup>35</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022. שם.

<sup>37</sup> המוסד לביטוח לאומי, מינהל המחקר והתכנון, חישוב מפתח חלוקת כספי ביטוח בריאות בין קופות החולים ליום 1.6.2022, מאי 2022.

<sup>38</sup> נועה דנאי, מנהלת מחלקת ניהול ידע ומידע, אחראי חוק חופש המידע, שירותי בריאות כללית, מכתב, 24 במאי 2022.

**מתשובות קופות החולים על פניותינו אי-אפשר ללמוד על מספר המאובחנים במחלות נדירות בישראל בשל היעדר הגדרה רשמית ואחידה שעל בסיסה הן יכולות להפיק את הנתונים האלה**

מכבי, הקופה שבה מספר המבוטחים השני בגודלו (27%),<sup>39</sup> מסרה כי בשל היעדר רשם מסודר של מחלות נדירות בקופות החולים הוצאת הנתונים היא מורכבת ומצריכה זמן ממושך. עם זאת, לדבריה יש אפשרות להפיק נתונים על מחלות ספציפיות.<sup>40</sup>

מאוחדת, שבה 14% מהמבוטחים בקופות החולים בישראל,<sup>41</sup> מסרה נתונים על סמך עלויות הטיפול של מבוטחים שנקבעה להם אחת מ-30 אבחנות שמנתה בפנינו.<sup>42</sup> נציין כי לא ידוע לנו מהם הקריטריונים להגדרת אבחנות אלו כמחלות נדירות. לפי הנתונים, בשנת 2021 טופלו 12,055 מבוטחי הקופה שנקבעה להם אחת מאבחנות אלו.<sup>43</sup>

לאומית, שבה כ-8% מהמבוטחים בישראל,<sup>44</sup> מסרה נתונים על המאובחנים באחת מ-28 מחלות<sup>45</sup> – לדבריה הן כלולות ברשימה שהתקבלה בקופה ממשרד הבריאות לשם תחשיבים שונים. על פי הנתונים, 435 ממבוטחי הקופה מאובחנים במחלות נדירות. אשר למספר החולים החדשים בשנים 2018–2021 – לפי נתוני הקופה, מספר זה נע בין 21 חולים חדשים בשנת 2021 ל-33 חולים חדשים בשנת 2020.<sup>46</sup> עם זאת, בקופה ציינו כי התייעוד הרפואי של אבחנות בתיקים

<sup>39</sup> המוסד לביטוח לאומי, מינהל המחקר והתכנון, [חישוב מפתח חלוקת כספי ביטוח בריאות בין קופות החולים ליום 1.6.2022](#), מאי 2022.

<sup>40</sup> רות שפיר, מנהלת יחסי ציבור, מערך תקשורת וממשל, מכבי שירותי בריאות, מכתב, 8 באוגוסט 2022.

<sup>41</sup> המוסד לביטוח לאומי, מינהל המחקר והתכנון, [חישוב מפתח חלוקת כספי ביטוח בריאות בין קופות החולים ליום 1.6.2022](#), מאי 2022.

<sup>42</sup> האבחנות הכלולות בדוח: Diabetes mellitus, Behcet's syndrome, Diabetes with unspecified complication, type I [juvenile], Acromegaly and Diabetes with ophthalmic manifestations, type I [juvenile type], not stated as uncontrolled, Other and Disorders of copper metabolism, Phenylketonuria [PKU], Disorders of adrenal glands, gigantism, Other spinal muscular, Anterior horn cell disease, Acquired hemolytic anemias, unspecified disorders of metabolism, Hereditary progressive muscular dystrophy, Multiple sclerosis, Amyotrophic lateral sclerosis, atrophy, Regional enteritis of large intestine, Regional enteritis of small intestine, Regional enteritis, optic atrophy, Ulcerative colitis, Regional enteritis of unspecified site, enteritis of small intestine with large intestine, Ankylosing spondylitis and other, Other general diseases with articular involvement, colitis, unspecified, Other specified, Ankylosing vertebral hyperostosis, Ankylosing spondylitis, inflammatory spondylopathies, Screening for cystic fibrosis, congenital anomalies of nervous system.

<sup>43</sup> דוד דביר, ראש אגף רפואה ראשונית, חטיבת רפואה, קופת חולים מאוחדת, מכתב, 19 ביוני 2022, הועבר למרכז המחקר והמידע של הכנסת באמצעות מננה דנילוב, קופת חולים מאוחדת, מכתב, 28 ביוני 2022.

<sup>44</sup> המוסד לביטוח לאומי, מינהל המחקר והתכנון, [חישוב מפתח חלוקת כספי ביטוח בריאות בין קופות החולים ליום 1.6.2022](#), מאי 2022.

<sup>45</sup> האבחנות הכלולות ברשימה: Attr. (Portuguese/Swiss), Agromegaly and gigantism; Amyloidosis, neuropathic (Portuguese/Swiss, Attr.); Transthyretin-related hereditary amyloidosis, FAP); Cryopyrin associated periodic syndrome (CAPS); Cushing's syndrome, pituitary dependent; Cystinosis; Disorders of urea cycle metabolism; Fabry's disease; Familial atypical hemolytic uremic syndrome (A-HUS); Galactosemia; Gaucher's disease; Hereditary angioedema; Hereditary retinal dystrophy, unspecified; Hunter's syndrome; Heperimmunoglobulinemia D (Hyper-IGD syndrome, HIDS); Hypertyrosinemia; Methylmalonic acidemia; Mucopolidosis II; Mucopolidosis III-pseudo-Hurler's lipidosis; Niemann-Pick lipidosis; Optic atrophy, hereditary; Phenylketonuria (PKU); Pompe's disease; Primary familial xanthomatosis [cerebrotendinous xanthomatosis, CTX]; Short bowel syndrome; Spinal muscular atrophy [SMA], unspecified; Waardenburg syndrome; Werdnig-Hoffman disease; X-linked hypophosphatemia (vitamin-D resistant rickets).

<sup>46</sup> מספר המאובחנים במחלות נדירות נבחרות בלאומית מבוסס על מספר החולים שנרשמה להם אבחנה העומדת בקריטריונים שקבעה הקופה לשם קביעת אבחנה של מחלה נדירה: אבחנה כרונית, אבחנה כרונית שנרשמה יותר מפעם אחת כאבחנה כרונית, האבחנה נרשמה בגילים המתאימים מבחינה קלינית. שלמה וינקר, ראש חטיבת הרפואה, לאומית שירותי בריאות, מכתב, 23 במאי 2022.

אינו מיטבי, כיוון שלעיתים רופאים מתקשים לאתר את האבחנה המתאימה בקטלוג של עשרות אלפי מחלות, ועקב כך האבחנה עשויה להיות דומה, אך היא אינה נכונה. כמו כן עלולות ליפול "טעויות סופר".<sup>47</sup>

**בדצמבר 2021 קיבלו מהמוסד לביטוח לאומי קצבת ילד נכה בעילת זכאות עיקרית של מחלות נדירות 529 ילדים**

מרכז המחקר והמידע של הכנסת פנה גם למוסד לביטוח לאומי וביקש לקבל נתונים על מספר החולים במחלות נדירות המקבלים קצבאות נכות, אך לדברי המשרד, בקרב מקבלי קצבת נכות כללית וקצבת שירותים מיוחדים (שר"מ) אין סיווג לפי מחלות נדירות, וסיווג זה קיים רק באשר למקבלי קצבת ילד נכה.<sup>48</sup> על פי אתר האינטרנט של המוסד לביטוח לאומי, יש זכאות לקצבת ילד נכה להורה לילד הסובל מתסמונת נדירה ששכיחותה נמוכה מאחד ל-100,000, אם היא מלווה בעומס טיפולי כבד על ההורים. הזכאות היא בכפוף לתנאי הזכאות הבסיסיים.<sup>49</sup> באתר המוסד לביטוח לאומי פורסמה רשימה של 87 מחלות, והיא מעודכנת לאפריל 2014.<sup>50</sup> עם זאת, צוין באתר: "אם התסמונת אינה מופיעה ברשימה ויש בידיכם מסמך המפרט אבחנה ונדירותה, יש לצרפו לתביעה ולציין שאתם מבקשים לבחון את הוספת התסמונת לרשימה".<sup>51</sup> כלומר מחלות נדירות נוספות עשויות לזכות בקצבת ילד נכה. לפי הנתונים שנמסרו מהמוסד לביטוח לאומי, בדצמבר 2021 קיבלו קצבת ילד נכה בעילת זכאות עיקרית של מחלות נדירות 529 ילדים – 431 מהם קיבלו קצבה לפי רמת הזכאות של 100%, ו-98 ילדים קיבלו קצבה לפי רמת זכאות של 188%.<sup>52</sup>

**מהמידע הקיים עולה כי לא הוקם בישראל רשם למחלות נדירות על אף המלצתה של ועדת אפק משנת 2014 להקים רשם כזה. כמו כן, אין בידי משרד הבריאות נתונים על מספר המאובחנים במחלות נדירות בישראל, ובהיעדר הגדרה רשמית ואחידה של מחלות נדירות אי-אפשר לעמוד על מספר המאובחנים במחלות אלו בקופות החולים.**

### 3. הגדרת רשימת המחלות הנדירות המחייבות דיווח

**ועדת אפק המליצה לגבש רשימת מחלות המחייבות דיווח, ולעדכנה מעת לעת**

נוסף על הקמת רשם למחלות נדירות סברה ועדת אפק כי יש להגדיר רשימה של מחלות המחייבות דיווח, וכי על המחלקה לגנטיקה של משרד הבריאות לעדכנה מעת לעת. לדבריה, חובת הדיווח תחול על קופות חולים ועל רופאים מאבחנים. ביקשנו לבחון אם רשימת מחלות כאמור אכן גובשה במשרד הבריאות, ואם כן – אילו מחלות היא כוללת.

מתשובת משרד הבריאות על פנייה במסגרת חופש המידע מינואר 2018, עולה כי בתיקון לתקנות בריאות העם (דיווח על לידת תינוק עם מומים), התשמ"ב-1982, אמורה להיכלל חובת

<sup>47</sup> שם.

<sup>48</sup> לירז אביטן, חוקר מומחה בכיר, מחקר ותכנון, המוסד לביטוח לאומי, מכתב, 22 במאי 2022.

<sup>49</sup> תנאי הזכאות הבסיסיים לקצבת ילד נכה: הילד הוא ילדו של מבוטח תושב ישראל, הילד נמצא בישראל, הילד נמצא במשפחה. המוסד לביטוח לאומי, [תסמונת נדירה](#), כניסה: 22 במאי 2022.

<sup>50</sup> המוסד לביטוח לאומי, הלשכה הרפואית, [הנדון: זכאות בעילת מחלה נדירה](#), 1 באפריל 2014.

<sup>51</sup> המוסד לביטוח לאומי, [תסמונת נדירה](#), כניסה: 22 במאי 2022.

<sup>52</sup> לירז אביטן, חוקר מומחה בכיר, מחקר ותכנון, המוסד לביטוח לאומי, מכתב, 22 במאי 2022.

דיווח ורישום של מחלות נדירות ששכיחותן נמוכה מאחד ל-2,500<sup>53</sup> ולדברי המשרד, הוחלט לכלול בתקנות את כל המחלות המופיעות באתר Orphanet.<sup>54</sup> נציין גם שבתשובה על שאלת מרכז המחקר והמידע של הכנסת על הרשימה של מחלות נדירות, המשרד הפנה לרשימה באתר Orphanet.<sup>55</sup>

מעיון באתר האינטרנט של מיזם Orphanet עולה כי הוא מבוסס על הגדרה שנקבעה בתקנת האיחוד האירופי בנושא תרופות יתומות (the European Union Regulation on Orphan Medicinal Products), ולפיה **מחלה נדירה היא מחלה ששכיחותה היא מקרה אחד ל-2,000 נפשות לכל היותר**.<sup>56</sup> כלומר רשימת המחלות הנדירות מבוססת על הגדרה שבה השכיחות גבוהה פי חמישה מהשכיחות שעליה המליצה ועדת אפק. **עולה השאלה מדוע נבחרה רשימה זו, ואם היא מוסכמת על כלל הגורמים; כמו כן, עולה השאלה אם היא הולמת את המצב בישראל, או שיש מחלות נדירות נוספות הייחודיות לאוכלוסיית ישראל שיש לכלול ברשימה, או לחלופין אם היא כוללת מחלות שאינן נחשבות נדירות בישראל.**

מרכז המחקר והמידע של הכנסת שאל את קופות החולים מהי עמדתן בנוגע לתכנון המשרד לבסס את עבודת רשם המחלות הנדירות על רשימת המחלות שפורסמה באתר Orphanet. **כללית** מסרה בתגובה כי הרשימה אינה מוכרת במלואה לקופה. היא הוסיפה: "היא אינה כוללת רק מחלות יתום כהגדרתן. לא ניתן לעבוד עם רשימה זו";<sup>57</sup> **מכבי** מסרה כי למרבית המחלות הנדירות ברשימה של Orphanet אין כיום עדות בישראל. עוד היא מסרה כי לשם הכללת כלל הרשימה במערכות המידע תידרש עבודה רבה בקידוד מחשובי. לדעתה, לשם בניית הרשם על משרד הבריאות להחליט מהן המחלות הרלוונטיות למדינת ישראל;<sup>58</sup> **לאומית** מסרה אף היא כי ברשימת המחלות הנדירות מתעדכנות כל הזמן מחלות חדשות, ולכן יש לקבוע מדיניות ברורה באשר למחלות חדשות ברשימה. מתשובת הקופה עולה כי הרשימה באתר Orphanet כוללת מחלות שאינן שכיחות בישראל, ולכן לדברי הקופה, אי-אפשר לקבל את הרשימה כמקשה אחת, ויש לבחון את המחלות לעומק. נוסף על כך, נמסר ממנה כי לא מוכרת לה ההחלטה של משרד הבריאות להחיל רישום למחלות נדירות על סמך הרשימה באתר Orphanet, וכי לא ידוע לה על דיון שנערך בנושא או על הנחייה כתובה שהופיעה בחוזר כלשהו ממשרד הבריאות.<sup>59</sup>

<sup>53</sup> משרד המשפטים, היחידה הממשלתית לחופש המידע, **מחלות נדירות**, תשובת משרד הבריאות לפנייה בנושא "תסמונות נדירות", 10 בינואר 2018.

<sup>54</sup> רשימת המחלות הנדירות היא מאתר Orphanet הבינלאומי. מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022.

<sup>55</sup> שם.

<sup>56</sup> Orphanet – The portal for rare diseases and orphan drugs, [Search for a rare disease](#), last updated: June 14<sup>th</sup>, 2022.

<sup>57</sup> נועה דנאי, מנהלת מחלקת ניהול ידע ומידע, אחראית חוק חופש המידע, שירותי בריאות כללית, מכתב, 7 ביולי 2022, הועבר למרכז המחקר והמידע של הכנסת ב-18 ביולי 2022.

<sup>58</sup> רות שפיר, מנהלת יחסי ציבור, מערך תקשורת וממשל, מכבי שירותי בריאות, מכתב, 8 באוגוסט 2022.

<sup>59</sup> שלמה וינקר, ראש חטיבת הרפואה, לאומית שירותי בריאות, מכתב, 5 ביולי 2022.

מתשובת מאוחדת עולה כי ניהול רשם על פי רשימת המחלות הנדירות של Orphanet מקובל על הקופה

לעומת זאת, מתשובת מאוחדת עולה כי ניהול רשם על פי רשימת המחלות הנדירות של Orphanet מקובל על הקופה. היא התייחסה גם לאתגרים בהקמת הרשם ובתחזוקתו – לדבריה, הרשם מצריך משאבים רבים בשל ההתעדכנות התדירה של מחלות נדירות.<sup>60</sup>

**נראה כי משנת 2014 ועד היום לא רק שלא הוקם רשם מחלות נדירות ולא הוגדרה מחלה נדירה, אלא עדיין לא גובשה רשימת המחלות הנדירות בישראל כבסיס להחלת חובת דיווח בעתיד.**

אשר לגורמים שתוטל עליהם חובת הדיווח, משרד הבריאות מסר למרכז המחקר והמידע של הכנסת את רשימת הגורמים שיחויבו לדווח לרשום למחלות נדירות: מעבדות לאבחון גנטי, המעבדה לסקר יילודים, פרויקט מיפוי אקסומי (חיבור דיגיטלי), מרכזים למחלות נדירות, מכונים גנטיים, מכונים להתפתחות הילד ומרפאות נוירולוגיה ואנדוקרינולוגיה ילדים. המשרד מסר כי ידווחו פרטי זיהוי כפי שייקבע בהמשך, נתוני היריון ולידה, היסטוריה משפחתית, שיטת האבחנה, פרטי האבחנה ופרטי הגורם המאבחן. אם יינתן טיפול, ייערך מעקב גם לאחר הטיפול ותוצאותיו הקליניות.<sup>61</sup>

#### 4. אבחון מחלות נדירות ומסגרות הטיפול בהן

משך האבחון של מחלות נדירות הוא ממושך מאוד, ומדינות שונות רואות בשלב זה אתגר מרכזי בהתמודדות עם מחלות אלו

אבחון מחלה נדירה הוא תנאי הכרחי למתן טיפול הולם לחולים בה, אולם משך האבחון של מחלות כאלה הוא ממושך מאוד, ומדינות שונות רואות בשלב זה אתגר עיקרי בהתמודדות עם מחלות נדירות. לדוגמה, בתוכניות התמודדות עם המחלות הנדירות של בריטניה ושל אוסטרליה סוגיית קבלת אבחון מדויק ומוקדם הוגדרה כאחד היעדים המרכזיים. בפרק זה נציג מידע על אבחון מחלות נדירות ומיפוי של מסגרות הטיפול הייעודיות לטיפול בהן.

##### 4.1 אבחון

בדוח ועדת אפק משנת 2014 נקבע כי נושא האבחון של מחלות נדירות בישראל לוקה בחסר, והועלה הצורך לחייב את קופות החולים ואת המומחים בתחום לקדם את נושא האבחון. בדוח נכתב: "מחקרים מראים כי רוב החולים במחלות נדירות עוברים כשמונה רופאים ועשר שנים עד שמחלתם מאובחנת, בעיקר בגלל נדירות המחלה וחוסר ההיכרות של הרופאים עם מחלות אלו".<sup>62</sup>

שתי קופות חולים ציינו בפנינו את האתגרים באבחון חולים הסובלים ממחלות נדירות. ממכבי נמסר כי תהליך האבחון של מחלות נדירות נעשה לרוב בבתי חולים ולא בקופות החולים, ותהליך זה הוא מורכב ומאתגר, שכן נדרשות מיומנות אבחון גבוהה ובדיקות מרובות, ולרוב נדרש גם

<sup>60</sup> מירה אהרוני, ממונה על פניות הציבור והרגולציה, חטיבת הרפואה, קופת חולים מאוחדת, מכתב, 1 באוגוסט 2022.

<sup>61</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022.

<sup>62</sup> הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, דוח מסכם לסגן שר הבריאות, 2014.



ייעוץ גנטי. לדברי הקופה, אחד הקשיים בתחום האבחון הוא מחסור ארצי ביועצים גנטיים.<sup>63</sup> לאומית ציינה גם היא את אתגר הפריסה והנגישות של מרפאות המומחים, והוסיפה כי קשה לשכנע בני משפחה שבהן יש נטייה למחלות נדירות תורשתיות לקבל אבחון מוקדם ולמנוע חולי נוסף במשפחות אלו.<sup>64</sup> יושב-ראש איגוד היועצות והיועצים הגנטיים בישראל ציינה אף היא כי לשם מניעת המחלות הגנטיות הנדירות יש להעלות את המודעות להשלכות של נישואי קרובים ולמשמעות של בדיקות סקר טרום לידה.<sup>65</sup>

חלק ניכר ממחלות נדירות הן מחלות גנטיות ומחלות מטבוליות-גנטיות, **ולדברי משרד הבריאות, הבדיקות הנדרשות לאבחון הן בדיקות מהתחום המטבולי (הביוכימי) ובדיקות ריצוף גנטי מתקדם, ובמיעוט המקרים נדרשות בדיקות מתחום RNA (Transcriptomic) ותפקוד חלבוני (Proteomics).** יושב-ראש איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל ציין בפנינו אף הוא את בדיקת פאנלים רב-גניים (multi-gene panels), את בדיקת ריצוף כלל אקסומי (Whole Exome Sequencing) ואת בדיקת ריצוף גנום מלא (Whole Genome Sequencing) ככלים גנטיים המאפשרים כיום לגלות מחלות באמצעות ריצוף גנטי.<sup>67</sup>

**מתשובת משרד הבריאות עולה כי עלות הברור הגנטי מסוג ריצוף כלל אקסומי (WES) נעה בין כ-7,000 ל-8,000 ש"ח, ועלות הבדיקה מסוג ריצוף כלל גנומי (WGS) נעה בין כ-10,000 ל-12,000 ש"ח.** עם זאת, **חלק מהבדיקות הנדרשות לאבחון מחלות נדירות אינן כלולות בסל שירותי הבריאות, וחלקן נערכות על בסיס מחקר בלבד.**<sup>68</sup> לפי חוזר חטיבת הרפואה בנושא "בדיקות גנטיות כולל בדיקות ריצוף מתקדמות (NGS)", **בדיקות ריצוף גנטי מתקדם - ריצוף כלל אקסומי (WES) או ריצוף כלל גנומי (WGS) - אינן כלולות בסל שירותי הבריאות שבאחריות קופות החולים, אלא מממן אותן משרד הבריאות במסגרת הפיילוט שהוא עורך לבדיקות גנטיות מתקדמות.**<sup>69</sup> משרד הבריאות ציין כי בחלק מהמקרים המטופל אינו עומד בהגדרות או באינדיקציות של אף גורם מממן, ובמקרים אלו הבדיקה נערכת באופן פרטי או על בסיס מחקר.<sup>70</sup>

יושב-ראש איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל הליון בפנינו כי כיום הכלים הגנטיים המתקדמים לאבחון מחלות נדירות אינם כלולים בסל שירותי הבריאות, למעט בדיקת פאנלים רב-גניים עבור

<sup>63</sup> רות שפיר, מנהלת יחסי ציבור, מערך תקשורת וממשל, מכבי שירותי בריאות, מכתב, 8 באוגוסט 2022.

<sup>64</sup> שלמה וינקר, ראש חטיבת הרפואה, לאומית שירותי בריאות, מכתב, 23 במאי 2022.

<sup>65</sup> רותם גרינברג, יו"ר איגוד היועצות והיועצים הגנטיים בישראל, שיחת טלפון, 18 ביולי 2022.

<sup>66</sup> המרכז הרפואי ע"ש אדית וולפסון, המכון לגנטיקה, [ריצוף כלל אקסומי \(WES\) וריצוף כלל גנומי \(WGS\)](#), 10 ביוני 2021.

<sup>67</sup> יובל ירון, יו"ר איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל, שיחת טלפון, 6 ביולי 2022 ו-27 באוקטובר 2022.

<sup>68</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022.

<sup>69</sup> משרד הבריאות, חוזר חטיבת הרפואה 10/2018, [בדיקות גנטיות - כולל בדיקות ריצוף מתקדמות \(NGS\)](#), 16 באוקטובר 2018.

<sup>70</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 14 בנובמבר 2022.



**בדוח ועדת אפק משנת 2014 עלה כי אף שהקופות מחויבות לערוך אבחון גנטי, חובה זו אינה מתורגמת הלכה למעשה, והסיבות לכך הן העלות הגבוהה של בדיקות האבחון וחוסר בתקצוב הקופות**

אינדיקציות מסוימות, ולדבריו ראוי שמערכת הבריאות תאמץ את הכלים האלה.<sup>71</sup> גם בדוח ועדת אפק משנת 2014 עלה כי **אף שהקופות מחויבות לערוך אבחון גנטי, חובה זו אינה מתורגמת הלכה למעשה, והסיבות לכך הן העלות הגבוהה של בדיקות האבחון והחוסר בתקצוב של הקופות עבור בדיקות אלו.** לשם כך המליצה הוועדה לעדכן את חוזר מינהל הרפואה בנושא "**בדיקות גנטיות**" משנת 2012, שבו מפורטת רשימת בדיקות המחלות התורשתיות הכלולות בסל השירותים שבאחריות קופות החולים, וקריטריונים לעריכת בדיקות גנטיות.<sup>72</sup> מעיון באתר משרד הבריאות עולה כי החוזר משנת 2012 עדיין בתוקף, קרי הוא טרם עודכן.<sup>73</sup> נוסף על כך, הוועדה המליצה לעודד את קופות החולים לפעול על פי החוזר באמצעות מבחני תמיכה ולשפות אותן בסכום של עלות ממוצעת לאבחון גנטי (10,000 ש"ח) על כל חולה שאובחן ודווח כלוקה במחלה נדירה.<sup>74</sup> מבדיקתנו באתר משרד המשפטים עולה כי לא פורסמו מבחני תמיכה בנושא.<sup>75</sup>

**בתוכניות של בריטניה ושל אוסטרליה להתמודדות עם מחלות נדירות נקבעו פעולות לקידום אבחון מוקדם ומדויק**

אבחון מהיר יותר הוא אחד מארבעת התחומים שהוגדרו כתחומי הטיפול בתוכנית למחלות נדירות בבריטניה. אלה הפעולות שנקבעו לשם קידום תחום זה: טיוב תהליך קבלת החלטות בעניין בדיקות סקר למחלות נדירות בקרב יילודים; ריצוף גנום לשם בדיקה גנטית אצל יילודים בריאים; פיתוח מתמיד של מאגר לאומי לבדיקות גנטיות (the National Genomic Test Directory); פיתוח ממשק של מחקר קליני-מחקרי של Genomics England ומחקר פיילוט לאבחון החולים במחלות נדירות שטרם אובחנו.<sup>76</sup> גם באוסטרליה הוגדרו צעדים לקידום נושא אבחון מוקדם ומדויק: המשך פיתוח של שירותי אבחון קיימים והשקעה בהם, כמו טכנולוגיית גנומיקה, תוכניות בין-תחומיות למחלות שאינן מאובחנות, מרכזי מומחים, יועצים גנטיים, קבוצות עמיתים; וידוא היותן של כל תוכניות הסקר והבדיקות הקיימות בנות קיימה וידוא התפתחותן בהתאם לחדשנות לאורך זמן.<sup>77</sup>

**מהמידע שהוצג בפרק זה עולה כי לדעת גורמי מקצוע בתחום, יש כיום כלים גנטיים יעילים לאבחון מחלות נדירות, אולם חלקם אינם כלולים בסל שירותי הבריאות של קופות החולים, ולכן הן אינן מתוקצבות בגינם. בעקבות כך בדיקות לאבחון מחלות נדירות עלולות שלא להיות נגישות לאוכלוסיות שידן אינה משגת בשל עלותן הגבוהה.**

<sup>71</sup> יובל ירון, יו"ר איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל, שיחת טלפון, 6 ביולי 2022 ו-27 באוקטובר 2022.

<sup>72</sup> הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, [דוח מסכם לסגן שר הבריאות](#), 2014.

<sup>73</sup> משרד הבריאות, [חוזרים ונהלים של חטיבת הרפואה](#), כניסה: 7 בנובמבר 2022.

<sup>74</sup> הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, [דוח מסכם לסגן שר הבריאות](#), 2014.

<sup>75</sup> משרד המשפטים, ייעוץ וחקיקה, [מבחני תמיכה](#), כניסה: 7 בנובמבר 2022.

<sup>76</sup> Department of Health and Social Care, [England rare Diseases Action Plan 2022](#), February 2022.

<sup>77</sup> Australian Government, The Department of Health, [National Strategic Action Plan for rare Diseases](#), February 2020.

## 4.2 מרכזים לטיפול במחלות נדירות

הטיפול במחלות נדירות בישראל מוגדר כשירות רפואי מתמחה. משרד הבריאות הגדיר שירות רפואי מתמחה כשירות המיועד לטיפול במחלות שהיקף הלוקים בהן בישראל הוא קטן, ובמחלות שהטיפול בהן מצריך ניסיון ומיומנויות ספציפיים, הכשרה מיוחדת של צוות רפואי ותשתיות מיוחדות. לפי חוזרי חטיבת הרפואה במשרד הבריאות בנושא "הכרה בשירות רפואי מתמחה" משנת 2013, **כל מבוטח הלוקה במחלה שניתן עבורה שירות רפואי מתמחה, זכאי לקבל מקופת החולים טיפול במחלתו במסגרת שירות זה**.<sup>78</sup> עם זאת, אם חולה מעוניין לקבל טיפול במסגרת אחרת ולא במסגרת שירות רפואי מתמחה, קופת חולים יכולה לספק טיפול זה בתנאי שמידעים את החולה על קיומו של שירות רפואי מתמחה.<sup>79</sup>

מעין בחוזרי חטיבת הרפואה של משרד הבריאות העוסקים בהכרה בשירותים רפואיים מתמחים, עולה כי בשירות רפואי מתמחה בתחום מחלות נדירות יש הבחנה בין מרכזים מתמחים כוללניים לטיפול בכלל הלוקים במחלות נדירות ומשפחותיהם למרפאות המתמחות במחלות נדירות מסוימות, קרי מרפאות פרטניות.<sup>80</sup> לפי חוזרי משרד הבריאות בנושא "הכרה בשירות רפואי מתמחה – מרכזים מתמחים לחולים במחלות נדירות ומשפחותיהם" משנת 2020 ומשנת 2021, קהלי יעד של המרכז המתמחה ללוקים במחלות נדירות ולמשפחותיהם הם אלה: מטופלים שיש חשד כי לקו במחלה נדירה וטרם אובחנו; לוקים במחלה נדירה שאין עבורה מרכז ספציפי; לוקים במחלה נדירה שיש עבורם מרכז ספציפי, אך המרכז הקיים מרוחק ממקום מגוריהם (יותר מ-50 ק"מ), והם מבקשים להיות מטופלים באחד מהמרכזים האלה. נוסף על כך, בחוזרים נקבעו תפקידי המרכז: אבחון, מעקב, מתן המלצות מקצועיות, הנגשת זכויות למטופלים, ניהול מרכז ידע לצוותים רפואיים ולמטופלים; קיום סדנאות, הכשרות וימי עיון וקידום מחקר בתחום לצוותים ולמטופלים; הכשרת רופאים מומחים בתחום ושותפות בתוכנית הרוטציה של רופאים, של אחיות ושל אנשי מקצועות הבריאות.<sup>81</sup> הכרה במרכז כשירות רפואי מתמחה תקפה לחמש שנים ממועד פרסום החוזר בכפוף לעמידה של

<sup>78</sup> משרד הבריאות, חוזר המנהל הכללי 15/2013, [הכרה ב"שירות רפואי מתמחה"](#), 28 במאי 2013.

<sup>79</sup> משרד הבריאות, [שירות רפואי מתמחה](#), כניסה: 3 במרץ 2022.

<sup>80</sup> משרד הבריאות, חוזר המנהל הכללי 21/2007, [הכרה ב"שירות רפואי מתמחה"](#), 22 בנובמבר 2007; משרד הבריאות, חוזר המנהל הכללי 15/2013, [הכרה ב"שירות רפואי מתמחה"](#), 28 במאי 2013; משרד הבריאות, חוזר חטיבת הרפואה 15/2020, [הכרה בשירות רפואי מתמחה – מרכזים מתמחים לחולים במחלות נדירות ומשפחותיהם](#), 22 באוקטובר 2020; משרד הבריאות, חוזר חטיבת הרפואה 1/2021, [הכרה בשירות רפואי מתמחה – מרכזים מתמחים לחולים במחלות נדירות ומשפחותיהם](#), 10 במרץ 2021.

<sup>81</sup> משרד הבריאות, חוזר המנהל הכללי 21/2007, [הכרה ב"שירות רפואי מתמחה"](#), 22 בנובמבר 2007; משרד הבריאות, חוזר חטיבת הרפואה 15/2020, [הכרה בשירות רפואי מתמחה – מרכזים מתמחים לחולים במחלות נדירות ומשפחותיהם](#), 22 באוקטובר 2020; משרד הבריאות, חוזר חטיבת הרפואה 1/2021, [הכרה בשירות רפואי מתמחה – מרכזים מתמחים לחולים במחלות נדירות ומשפחותיהם](#), 10 במרץ 2021.

הטיפול במחלות נדירות בישראל מוגדר כשירות רפואי מתמחה. לפי משרד הבריאות, שירות זה מיועד לטיפול במחלות שהיקף החולים בהן בישראל קטן, ובמחלות שהטיפול בהן מצריך ניסיון ומיומנויות ספציפיים, הכשרה מיוחדת של צוות רפואי ותשתיות מיוחדות

בשירות רפואי מתמחה בתחום מחלות נדירות יש הבחנה בין מרכזים מתמחים כוללניים לטיפול בכלל הלוקים במחלות נדירות ובמשפחותיהם למרפאות המתמחות במחלות נדירות מסוימות

המרכז בדרישות המפורטות בסעיפים ג'-ו' בחוזר משרד הבריאות בנושא [הכרה ב'שירות רפואי מתמחה'](#) משנת 2007.<sup>82</sup>

- כיום יש בישראל **ארבעה מרכזים ייעודיים כוללניים למחלות נדירות** שהוכרו כשירות רפואי מתמחה בשנים 2020 ו-2021.<sup>83</sup>
- המרכז למחלות נדירות מג"ן (מטבוליות-גנטיות-נוירולוגיות), המתמחה בעיקר במחלות מטבוליות, מיטוכונדריות ונוירוגנטיות, באפילפסיות מורכבות ובאנצפלופתיות אימוניות, שוכן במרכז הרפואי הממשלתי וולפסון בחולון (מחוז תל-אביב);
  - המרכז למחלות נדירות גנטיות בילדים במרכז הרפואי הממשלתי שיבא, תל השומר (מחוז תל אביב);
  - המרפאה למחלות נדירות במרכז הרפואי עמק בעפולה (מחוז הצפון), שבבעלות שירותי בריאות כללית;
  - המרפאה למחלות נדירות במרכז הרפואי סורוקה בבאר שבע (מחוז הדרום), שבבעלות שירותי בריאות כללית.

אפשר לראות שרק במחוזות הצפון, תל אביב והדרום יש מרכז לטיפול במחלות נדירות שהוכרו כשירות רפואי מתמחה. לפי הקואליציה למחלות נדירות בישראל, המרפאות המתמחות הן פתרון מיטבי לטיפול בלוקה במחלה נדירה, וללא מרפאה החולה לא מקבל טיפול ראוי ו"הולך לאיבוד".<sup>84</sup>

- נוסף על ארבעת המרכזים הכוללניים המתמחים ללוקים במחלות נדירות ולמשפחותיהם יש בכמה מרכזים רפואיים **שירות רפואי מתמחה במחלות מסוימות**. מעין ברשימה שפורסמה באתר משרד הבריאות עולה כי כיום יש בישראל 16 מרפאות כאלה.<sup>85</sup>
- נוסף על ארבעת המרכזים המתמחים ללוקים במחלות נדירות ולמשפחותיהם, יש 16 מרפאות שהוכרו כשירות רפואי מתמחה במחלה מסוימת

<sup>82</sup> על השירות הרפואי לעמוד בתנאים האלה: תשתית הולמת ונגישות מתאימה לצורכי החולים, צוות רב-מקצועי בזמינות גבוהה, מרכז ידע עדכני בתחומים רלוונטי למטופלים, לבני משפחותיהם ולצוות הרפואי, יכולת מחשוב ודיווח כמאגר מידע לאומי למרכז הלאומי לבקרת מחלות. שם.

<sup>83</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022; משרד הבריאות, חוזר חטיבת הרפואה 15/2020, מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022, 22 באוקטובר 2020; משרד הבריאות, חוזר חטיבת הרפואה 1/2021, [הכרה בשירות רפואי מתמחה – מרכזים מתמחים לחולים במחלות נדירות ומשפחותיהם](#), 10 במרץ 2021.

<sup>84</sup> אורלי דרו-אזוריאל, יו"ר הקואליציה למחלות נדירות בישראל ויו"ר העמותה למאבק ה-AT, שיחת טלפון, 28 ביוני 2022.

<sup>85</sup> משרד הבריאות, [שירות רפואי מתמחה](#), כניסה: 14 ביולי 2022.

### לוח 1: מרפאות המתמחות במחלות נדירות מסוימות, לפי מרכז רפואי ויישוב

שם המחלה	מרכז רפואי	יישוב
AT (Ataxia Telangiectesia)	שיבא	רמת גן
דיסטאוטונומיה משפחתית (Familial dysautonomia)	הדסה הר הצופים	ירושלים
דיסטאוטונומיה משפחתית (Familial dysautonomia)	שיבא	רמת גן
CTX (Cerebrotendinous xanthomatosis)	הגליל המערבי	נהריה
CTX (Cerebrotendinous xanthomatosis)	שיבא	רמת גן
דיסטרופיה של שרירי העין והלוע והפרעות בליעה	הלל יפה	חדרה
תסמונת רט	שיבא	רמת גן
תת-נשימה מרכזית מולדת (Congenital Central Hypoventilation Syndrome – CCHS)	שיבא	רמת גן
HHT (Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	שניידר	פתח תקווה
תסמונת פראדר-וילי (PWS)	שערי צדק	ירושלים
הנטינגטון (Huntington disease)	סוראסקי	תל אביב
פוליו ותסמונת פוסט-פוליו	שיבא	רמת גן
מג'ידו ג'וזף (Machado Joseph)	מאיר	כפר סבא
אוסטאוגנזיס אימפרפקטה (Osteogenesis Imperfecta) בילדים	הגליל המערבי	נהריה
אוסטאוגנזיס אימפרפקטה (Osteogenesis Imperfecta) בילדים	אלין	ירושלים
ארתרוגריפוזיס בילדים	אלין	ירושלים

אפשר לראות שמכלל המרפאות 44% מהן שוכנות במחוז תל אביב (7), רבע מהן – במחוז ירושלים (4), 13% מהן ממוקמות במחוז המרכז (2), ו-6% מהן בכל אחד מהמחוזות – הצפון (1), חיפה (1) והדרום (1).

**להערכת הקואליציה למחלות נדירות, יש צורך בארבעה מרכזים כוללניים נוספים לפחות לטיפול מחלות נדירות**

הקואליציה למחלות נדירות בישראל מסרה למרכז המחקר והמידע של הכנסת כי להערכתה, יש צורך בארבעה מרכזים ייעודיים כוללניים נוספים לפחות לטיפול במחלות נדירות. המרכזים דרושים במרכז הרפואי איכילוב (תל אביב), במרכז הרפואי לילדים שניידר (פתח תקווה), במרכז הרפואי לגליל המערבי (נהריה) ובמרכז הרפואי הדסה (ירושלים). כמו כן בהתבססה על פניות ארגונים להכרה ולקבלת תמיכה במרפאות, היא מעריכה כי יש צורך בכ-100 מרפאות

נוספות.<sup>86</sup> עם זאת, מתשובת הקואליציה אי-אפשר ללמוד מהן המרפאות הנדרשות, קרי אם מדובר ב-100 מרפאות ל-100 מחלות, או שלחלק מהמחלות יש צורך ביותר ממרפאה אחת.

**משרד הבריאות לא מסר  
אם יש צורך בהקמת  
מרכזים נוספים לטיפול  
במחלות נדירות**

שאלנו את משרד הבריאות אם אכן יש צורך בהקמת מרכזים נוספים, ואם יש תוכנית להקמת מרכזים נוספים לטיפול במחלות נדירות; המשרד מסר: "ככל שמתקבלת בקשה לפתיחת מרכז נוסף פרטני או כוללני הנושא נשקל במשרד", אך לא מסר אם התקבלו בקשות, כאמור, אם נשקלו, והיכן לדעתו יש צורך בהקמת מרכזים.<sup>87</sup>

**בדוח ועדת אפק משנת  
2014 נכתב: "נכון להיום  
המרפאות האלה הוקמו  
ללא כל תכנון מוקדם או  
יד מכוונת. אין קשר בין  
מיקומן הגאוגרפי של  
המרפאות לבין ריכוזי  
החולים בהקשר של  
מקום מגוריהם"**

פריסת המרפאות מעלה את השאלה כיצד נקבע מהן המרפאות הדרושות, היקפן ופריסתן. לדוגמה, קופת חולים לאומית מסרה לנו כי **לאוכלוסיות מוחלשות עלולה להיות בעיית נגישות מבחינת הפריסה הגאוגרפית למרכזי טיפול במחלות נדירות, שכן הטיפול במחלות אלו הוא ברובו במרפאות מומחים בבתי החולים הגדולים, ולעיתים יש שתיים-שלוש מרפאות לכל היותר שבהן ניתן טיפול במחלה.**<sup>88</sup> מתשובת משרד הבריאות על פנייתנו אי-אפשר ללמוד כאמור על סמך מה מתקבלת ההחלטה להקים של המרפאות והאם יש למשרד הבריאות תוכנית סדורה להקמת מרכזים נוספים לטיפול במחלות נדירות. בדוח ועדת אפק, שנכתב כאמור בשנת 2014, נכתב:

**"נכון להיום המרפאות האלה הוקמו ללא כל תכנון מוקדם או יד מכוונת. אין קשר בין מיקומן הגאוגרפי של המרפאות לבין ריכוזי החולים בהקשר של מקום מגוריהם. אין תכנון או בחינה של הצדקתן מחד, או בחינה ופתיחת מרפאות על פי צורך העולה מהשטח. אין קריטריונים מנומקים להגדרת הצוות המקצועי והמתקנים הדרושים בהתאם למחלה שעל הפרק".**<sup>89</sup>

**משרד הבריאות לא  
העביר נתונים על פעילות  
המרכזים הייעודיים  
לטיפול במחלות נדירות  
בישראל**

בפנייתנו למשרד הבריאות ביקשנו לקבל נתונים גם על פעילות המרכזים הייעודיים לטיפול במחלות נדירות בישראל ובכלל זה על מספר המטופלים, על משך ההמתנה הממוצעת לטיפול, על היקף כוח האדם ועל התקציב השנתי להפעלת המרכז, אולם המשרד לא העביר לנו מידע זה.

פנינו לארבעת המרכזי טיפול במחלות נדירות, ובשיחות עם מנהלי שני המרכזים שעיימם עלה בידנו לשוחח לא קיבלנו נתונים על היקף המטופלים במרכזים אלו, אך הועלה בפנינו כי חלה עלייה מתמדת במספר המטופלים במרכז, ולכן זמני המתנה לקבלת שירותים עומדים על כמה חודשים. מרכזים אלו העלו עוד כי יש מחסור בכוח אדם רפואי או פרא-רפואי וכן קשיים תקציביים הנוגעים למחסור בתקני כוח אדם והיעדר תקציבי מחקר. כמו כן, הוצגו בפנינו קשיים בקבלת

<sup>86</sup> אורלי דרו-אזוריאל, יו"ר הקואליציה למחלות נדירות בישראל ויו"ר העמותה למאבק ה-AT, שיחת טלפון, 28 ביוני 2022 ו-26 באוקטובר 2022.

<sup>87</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022.

<sup>88</sup> שלמה וינקר, ראש חטיבת הרפואה, לאומית שירותי בריאות, מכתב, 23 במאי 2022 ו-26 באוקטובר 2022.

<sup>89</sup> הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, **דוח מסכם לסגן שר הבריאות**, 2014.

טופסי התחייבות (טופסי 17) מקופות החולים לטיפולים שהמרכז מפנה אליהם את המטופלים.<sup>90</sup> עם זאת, בשל היעדר תשובה ממשרד הבריאות והיעדר מענה מכלל המרכזים **אין בידנו מידע כדי להציג תמונה כוללת על הקשיים של המרכזים לטיפול במחלות נדירות.**

בדוח משנת 2014 הצביעה ועדת אפק גם על היעדר הקצאת מקורות מימון להפעלת המרפאות.

ביוני 2022 מסרה הקואליציה למחלות נדירות כי המרפאות ממומנות כיום מכספי תרומות, ולדבריה על המדינה לתקצב את המרפאות האלה ובו זממן להכיר במרפאות נוספות

**ועדת אפק הצביעה גם על היעדר הקצאת מקורות מימון להפעלת המרפאות וציינה כי בחלק מהמרפאות תומכים גורמים חיצוניים כמו עמותות חולים, והן מתקיימות על בסיס קשרים אישיים של המעורבים בדבר ועל בסיס יוזמות מקומיות.** הקואליציה למחלות נדירות מסרה אף היא כי המרפאות ממומנות כיום מכספי תרומות, ולדבריה המרפאות סובלות מ"פעילות הפסדית" בין השאר בשל המספר הקטן של לוקים במחלה ספציפית ובשל משך הזמן שיש להקדיש לכל מטופל – כ-45-60 דקות. הקואליציה סבורה כי על המדינה לתקצב את המרפאות האלה ובו זממן להכיר במרפאות נוספות כמרפאות מתמחות, על מנת שמבוטחים בקופות חולים יוכלו לקבל הפנייה והתחייבות של קופת חולים (טופס 17) למימון הטיפול במרפאות אלו.<sup>91</sup> נזכיר כי כל חולה במחלה שניתן עבורה שירות רפואי מתמחה, זכאי לקבל מקופת החולים הפנייה לקבלת טיפול במחלתו במסגרת שירות זה.

**כפי שכתבה ועדת אפק: "נכון להיום המרפאות האלה הוקמו ללא כל תכנון מוקדם או יד מכוונת. אין קשר בין מיקומן הגאוגרפי של המרפאות לבין ריכוזי החולים בהקשר של מקום מגוריהם. אין תכנון או בחינה של הצדקתן מחד, או בחינה ופתיחת מרפאות על פי צורך העולה מהשטח. אין קריטריונים מנומקים להגדרת הצוות המקצועי והמתקנים הדרושים בהתאם למחלה שעל הפרק".<sup>92</sup> מתשובת משרד הבריאות אי-אפשר ללמוד על סמך מה מתקבלת ההחלטה על הקמתן של המרפאות, ואם יש למשרד הבריאות תוכנית סדורה להקמת מרכזים נוספים לטיפול במחלות נדירות. כמו כן, בשל היעדר מידע על המסגרות לטיפול במחלות נדירות קשה לעמוד על היקף השירותים המוצעים במסגרות אלו יחסית לצרכים הקיימים.**

## 5. מימון הטיפולים במחלות נדירות ותקצוב קופות החולים

אתגרים עיקריים נוספים בטיפול במחלות נדירות הם הקלה בנגישות לטיפול תרופתי עבור הלוקים במחלות אלו ותקצוב קופות החולים עבור הטיפול בהם. בפרק זה נעסוק בסוגיית הכללת טיפולים תרופתיים במחלות נדירות בסל שירותי הבריאות שבאחריות קופות החולים ובנושא תקצוב קופות החולים עבור מבוטחים הלוקים במחלות נדירות, ונבחן אם טיפולים תרופתיים במחלות הנדירות מכוסים במסגרת שירותי בריאות נוספים (שב"ן) שמציעות קופות החולים.

<sup>90</sup> רונן שפיגל, מנהל המרכז למחלות נדירות, מרכז רפואי העמק, שיחת טלפון, 24 ביולי 2022 וגם מכתב, 26 ביולי 2022; טלי שגיא, מנהלת שותפה של המרכז למחלות נדירות – מג"ן, מרכז רפואי וולפסון, שיחת טלפון, 7 ביולי 2022.

<sup>91</sup> אורלי דרור-אזוריאל, יו"ר הקואליציה למחלות נדירות בישראל ויו"ר העמותה למאבק ה-AT, שיחת טלפון, 28 ביולי 2022.

<sup>92</sup> הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, **דוח מסכם לסגן שר הבריאות**, 2014.

## 5.1 הכללת טיפולים במחלות נדירות בסל שירותי הבריאות

המחיר לצרכן שדורשות חברות התרופות עבור תרופות למחלות נדירות הוא גבוה מאוד. קופות החולים מחויבות לספק למבוטחיהן תרופות שנכללו בסל שירותי הבריאות

תרופות למחלות נדירות מכונות "תרופות יתומות".<sup>93</sup> המחיר לצרכן שדורשות חברות התרופות עבור תרופות אלו גבוה מאוד, וזאת בשל השוק הקטן שלהן, שלא מאפשר לחברות תרופות להחזיר את עלות המחקר והפיתוח שהן השקיעו בפיתוחן ובייצורן.<sup>94</sup> על מנת שהחולים הנזקקים לתרופות אלו יוכלו לקבלן בעלות מסובסדת, יש לכלול אותן בסל שירותי הבריאות שקופות החולים מחויבות לספק למבוטחיהן מכוח חוק ביטוח בריאות ממלכתי, התשנ"ד-1994. על נושא הכללת התרופות בסל אמונה הוועדה הציבורית להרחבת סל שירותי הבריאות. היא מתכנסת מדי שנה, ותפקידה לתעדף טכנולוגיות ולהמליץ עליהן – בכלל זה על התרופות – כך שהן תתווספנה לסל במסגרת תוספת תקציבית ייעודית שנקבעה לאותה השנה. גובה תוספת ייעודית זו נקבע בדיוני התקציב בין משרד הבריאות למשרד האוצר,<sup>95</sup> ובשנת 2022 סכום התוספת לסל שבאחריות קופות החולים היה כ-528 מיליון ש"ח.<sup>96</sup>

מרכז המחקר והמידע של הכנסת שאל את משרד הבריאות אילו טיפולים במחלות נדירות כלולים כיום בסל שירותי הבריאות; בלוח 2 מוצגת רשימת הטיפולים למחלות יתומות שנכללו בעדכוני סל שירותי הבריאות בשנים 1999–2022 על פי תשובת המשרד.<sup>97</sup>

### לוח 2: הכללת תרופות לטיפול במחלות נדירות בשנים 1999–2022

בשנים 1999–2022 הוכנסו לסל שירותי הבריאות 109 תרופות וטכנולוגיות עבור מחלות נדירות לטיפול בכ-3,900 איש, ועלותן הכוללת היא כ-655 מיליון ש"ח

שנה	מספר תרופות	היקף חולים	עלות כוללת (מיליון ש"ח)
1999	3	134	9.05
2001	1	15	8.4
2002	1	4	2.63
2007	1	21	13
2008	2	8	5.9
2010	2	310	25.58
2011	5	163	11.9
2012	5	57	28.86
2013	2	1	1.22
2014	8	59	13.17
2015	6	264	31.51
2016	7	99	4.84

<sup>93</sup> שלי לוי, [מחלות יתומות](#), מסמך מרכז המחקר והמידע של הכנסת, 2 ביולי 2006.

<sup>94</sup> אורפנט ישראל, [אודות התרופות למחלות יתומות](#), עודכן: 15 במאי 2016; מבקר המדינה, דוח שנתי של מבקר המדינה, [הרחבת סל שירותי הבריאות – תוספת תרופות וטכנולוגיות](#), מאי 2022.

<sup>95</sup> פלורה קור דבידוביץ', רוני בלנק, [מונחים בתחום הבריאות](#), מסמך מרכז המחקר והמידע של הכנסת, 12 ביוני 2019.

<sup>96</sup> החלטה מס' 1053 של הממשלה ה-36, [עדכון סל שירותי הבריאות לשנת 2022](#), 30 בינואר 2022.

<sup>97</sup> עידיית נדב, רכזת לשכה ב' (משנה למנכ"ל), משרד הבריאות, מכתב, 4 ביולי 2022.

שנה	מספר תרופות	היקף חולים	עלות כוללת (מיליון ש"ח)
2017	17	213	24.78
2018	9	429	33.7
2019	10	423	119.77
2020	13	398	91.62
2021	9	999	163.83
2022	8	335	65.35
<b>סך הכול</b>	<b>109</b>	<b>3,932</b>	<b>655.1</b>

מהנתונים עולה כי בשנים 1999–2022 הוכללו בסל שירותי הבריאות 109 תרופות וטכנולוגיות עבור מחלות נדירות לטיפול בכ-3,900 איש, ועלותן הכוללת היא כ-655 מיליון ש"ח. עוד אפשר לראות כי בכל השנים נע התקציב שהוקצה להכללת תרופות אלו בין 1.2 מיליון ש"ח לכ-120 מיליון ש"ח, למעט שנת 2021, שבה התקציב היה הגבוה מהתקציבים של כל אחת מהשנים 1999–2022 – ועמד על כ-164 מיליון ש"ח. לפי דוח מבקר המדינה שפורסם בשנת 2022, 164 מיליון ש"ח אלו היו שליש מהתוספת עבור סל שירותי הבריאות בשנת 2021 (כ-500 מיליון ש"ח) – 76 מיליון מהם (46%) יועדו לטיפול ב-186 חולים בסיסטיק פיברוזיס.<sup>98</sup>

**לפי ועדת אפק, בישראל אין קריטריונים ברורים לבחינת כניסתן של תרופות למחלות נדירות לסל הבריאות**

מטבע הדברים עשויות להיות תרופות שלא תיכללנה בסל שירותי הבריאות, ולפי מסמך הצוות לבחינת עבודת ועדת החריגים של קופות החולים שפורסם בשנת 2019, **עקב העלויות הגבוהות של התרופות במחלות נדירות הן לעיתים אינן נכללות בסל שירותי הבריאות שקופות החולים מחויבות לספק למבוטחיהן, לכן המטופלים נאלצים לשאת במלוא עלות התרופה.**<sup>99</sup> ועדת אפק קבעה אף היא כי בישראל אין קריטריונים ברורים לבחינת היכללותן של תרופות למחלות נדירות בסל הבריאות, וזה מונע לעיתים את הכנסתן לסל. **כאמור, בהיעדר מימון ציבורי לחלק מהתרופות נדרשים החולים לשאת במלוא עלות הטיפול.**<sup>100</sup>

**אחד הקשיים העיקריים בהכללת תרופות למחלות נדירות בסל שירותי הבריאות נובע ממה שכינה בפנינו משרד הבריאות "דילמת הרבה למעטים או מעט לרבים"**

אחד הקשיים העיקריים בהכללת תרופות למחלות נדירות בסל שירותי הבריאות נובע ממה שכינה בפנינו משרד הבריאות "דילמת הרבה למעטים או מעט לרבים",<sup>101</sup> קרי דילמה בין הקצאת סכום גדול לטיפולים יקרים שיסופקו למעט חולים לעומת תיעול סכום זה לטיפול במחלות שכיחות יותר שעלותו נמוכה; עם זאת, מבקר המדינה הסתייג: **"אף שהעלות לטיפול בחולה הפרטני גבוהה מאוד, סך התקציב הנדרש לטיפול במחלות אלו מסתכם במרבית השנים בשיעור קטן מכלל התקציב שמוקצה לוועדה"**. עוד נכתב בדוח מבקר המדינה משנת

<sup>98</sup> מבקר המדינה, דוח שנתי של מבקר המדינה, **הרחבת סל שירותי הבריאות – תוספת תרופות וטכנולוגיות**, מאי 2022.  
<sup>99</sup> משרד הבריאות, **המלצות הצוות לבחינת עבודת ועדת החריגים של קופות החולים**, מוגש למנכ"ל משרד הבריאות, אוגוסט 2019.  
<sup>100</sup> הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, **דוח מסכם לסגן שר הבריאות**, 2014.  
<sup>101</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022.



2022 כי בכל השנים שבהן נערכו דיונים על תרופות "יתום", סברה ועדת הסל כי הכללת תרופות אלו בסל שירותי הבריאות לא תפגע בצרכים חיוניים אחרים של ציבור מטופלים רחב.<sup>102</sup>

משרד הבריאות ציין בפנינו קשיים נוספים בהכללת תרופות לטיפול במחלות נדירות בסל הבריאות: מחיר גבוה מאוד למטופל; שאלת התועלת לטווח הארוך והיעדר אפשרות לגרוע את הטיפול מהסל אם יתברר שהתועלת אינה גבוהה; צפי לפיתוח טיפולים יעילים יותר, כגון תרפיה גנטית. לדברי משרד הבריאות, **הכללת הטיפול במחלות נדירות בסל השירותים תלויה בהוכחת יעילות הטיפול, בעלות הטיפול בפרט ובעלות הטיפול בכלל המטופלים ובקיום חלופה לטיפול**, ובשל מגבלות תקציב הסל רק חלק מהטיפולים נכללים בו.<sup>103</sup>

**לאי-הכללתן של תרופות לטיפול במחלות נדירות בסל יש השלכות הן על המטופלים הן על קופות החולים**

לאי-הכללתן של תרופות לטיפול במחלות נדירות בסל כמה השלכות: עלותן הגבוהה של תרופות אלו מוטלת על המטופלים, ומאוחדת העלתה בפנינו את ההצעה להקים קרן בניהול משרד הבריאות שתשמש למימון הטיפולים במחלות נדירות שאינם כלולים בסל שירותי הבריאות. בקופה המליצו שבראש הקרן יעמוד צוות רופאי ילדים וגנטיקאים, ותפקידו יהיה להעריך את הנחיצות ואת האמינות של הטיפול שהקרן מממנת;<sup>104</sup> השלכה נוספת היא על קופות החולים – לאומית העלתה בפנינו את העובדה שבשל פניות מטופלים לבתי הדין לעבודה ופסיקותיו קופות החולים נדרשות להעניק טיפולים יקרים מאוד שאינם כלולים בסל שירותי הבריאות ושקופות החולים אינן מתקצבות עבורם.<sup>105</sup> נציין בהקשר זה כי בהצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי (תיקון – הקצאת תוספת שנתית ייעודית לתרופות למחלות יתומות בסל שירותי הבריאות), התשפ"ב–2022, שהונחה על שולחן הכנסת בשנת 2022, הוצע להקצות תוספת ייעודית עבור תרופות למחלות יתומות מהתוספת השנתית המוקצית להוספת שירותים או תרופות לסל שירותי הבריאות,<sup>106</sup> הצעה זו לא קודמה, כאמור.

**סוגיית הקשיים בסבסוד תרופות לטיפול במחלות נדירות אינה ייחודית לישראל; באוסטרליה מופעלת תוכנית תרופות מצילות חיים (The Life Saving Drugs Program), שבה מסובסדות 15 תרופות לטיפול בעשר מחלות נדירות בכפוף לתנאים האלה: השתתפות סדירה של המטופל בהערכת יעילות התרופה או מתן סיבה מוצדקת לאי-השתתפות בהערכה; היעדר מצבים רפואיים אצל מטופל שעלולים לפגום ביעילות התרופה המסובסדת; זכאות לביטוח ממלכתי Medicare. כדי להיכלל בתוכנית יש לעמוד בתנאים נוספים הנוגעים לתרופה ולחברות התרופות: התרופה יעילה מבחינה קלינית, אך אינה כלולה בסל התרופות (Pharmaceutical Benefits Scheme) בשל היחס של עלותה מול תועלתה; התרופה נועדה לטיפול במצבים מסכני**

<sup>102</sup> מבקר המדינה, דוח שנתי של מבקר המדינה, [הרחבת סל שירותי הבריאות – תוספת תרופות וטכנולוגיות](#), מאי 2022, עמ' 1107.

<sup>103</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022.

<sup>104</sup> דוד דביר, ראש אגף רפואה ראשונית, חטיבת רפואה, קופת חולים מאוחדת, מכתב, 19 ביוני 2022 נסמך על ידי מירה אהרוני, ממונה על פניות הציבור והרגולציה, קופת חולים מאוחדת, מכתב, 26 ביוני 2022.

<sup>105</sup> שלמה וינקר, ראש חטיבת הרפואה, לאומית שירותי בריאות, מכתב, 23 במאי 2022.

<sup>106</sup> [הצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי \(תיקון – הקצאת תוספת שנתית ייעודית לתרופות למחלות יתומות בסל שירותי הבריאות\)](#).

[התשפ"ב-2022 \(פ/3657/24\)](#), של חבר הכנסת יואב קיש – נוסח לדין מוקדם.

חיים ונדירים (שכיחותם – מקרה אחד ל-50,000 תושבים באוכלוסיית אוסטרליה); חברת התרופות רשומה בתוכנית לתרופות מצילות חיים.<sup>107</sup>

## 5.2 תקצוב קופות החולים עבור טיפול במחלות נדירות

ביקשנו לבחון מהי עלות הטיפול בלוקה במחלה נדירה. בתשובה על שאלת מרכז המחקר והמידע של הכנסת בדבר העלות הממוצעת לשנה לטיפול בלוקה במחלה נדירה מסר משרד הבריאות כי הנתון היחיד שיש בידי הוא טווח העלויות של התרופות למחלות נדירות שנכללו בסל שירותי הבריאות בשנים האחרונות. אולם לדברי המשרד, נתון זה לא משקף כלל את עלות הטיפול בחולה, מכיוון שיש טיפולים נלווים שלא נכללו בחישובים להכללה בסל, וכי מדובר בהתאמה פרטנית בהתאם למחלה ולמאפיינים של המטופל, כגון גיל ומשקל.<sup>108</sup> כלומר **אין בידי משרד הבריאות הערכה בנוגע לעלות הטיפול השנתית בלוקה במחלה נדירה.**

גם מקופות החולים ביקשנו הערכה בנוגע לעלות הטיפול הכולל בלוקה במחלה נדירה. מכבי מסרה כי עלות מעקב רפואי ועלות הטיפול התרופתי עשויות להגיע לכמיליון ש"ח לשנה לכל למטופל ואף ליותר מכך. לדבריה, בשל מחירם הגבוה של הטיפולים התרופתיים במחלות נדירות אין ודאות באשר להיקף ההוצאה של הקופה בכל שנה, שכן כל חולה הנוסף מעבר להערכת הסל, עשוי לגרור חוסר תקציבי של מיליוני שקלים;<sup>109</sup> לאומית מסרה כי עלות הטיפול המקובלת במחלה נדירה גבוהה ממיליון ש"ח, ועיקר עלויות הטיפול במחלה נדירה הן הטיפולים התרופתיים.<sup>110</sup> כלומר, **לפי הערכה של מכבי ולאומית, הקופות שמסרו מידע בנוגע לעלות הטיפול בלוקה במחלה נדירה, העלות הממוצעת לחולה היא כמיליון ש"ח בשנה, ומכאן עולה השאלה כיצד ממומנות קופות החולים בגין מטופלים אלו.**

לשם מימון עלות סל שירותי הבריאות מעמידה המדינה לרשות קופת חולים תקציב המכונה "עלות סל שירותי הבריאות". בכל שנה הממשלה קובעת את התקציב הזה, והוא ממומן משלושה מקורות: דמי ביטוח בריאות הנגבים מהמבוטחים באמצעות המוסד לביטוח לאומי; השתתפות עצמית של מבוטחים עבור שירותי הבריאות הכלולים בסל שירותי הבריאות, השתתפות זו קבועה בחוק; סכום מתקציב המדינה המשלים את ההפרש בין עלות הסל שנקבעה לאותה שנה למימון המגיע משני המקורות הראשונים לעיל.<sup>111</sup>

המדינה קבעה גם את אופן חלוקת העלות של סל שירותי הבריאות בין קופות החולים – האמצעי המרכזי לחלוקה הוא נוסחת הקפיטציה, הקובעת לכל מבוטח משקל לפי מגדר, גיל וריחוק של

<sup>107</sup> Australian Government, Department of Health and Aged Care, [About the Life Saving Drugs Program](#), June 29<sup>th</sup>, 2022.

<sup>108</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022.

<sup>109</sup> לפי הקופה, עלות הטיפול במחלת "דושן" עמדה על כ-3.5 מיליון ש"ח למטופל. רות שפיר, מנהלת יחסי ציבור, מערך תקשורת וממשל, מכבי שירותי בריאות, מכתב, 8 באוגוסט 2022.

<sup>110</sup> שלמה וינקר, ראש חטיבת הרפואה, לאומית שירותי בריאות, מכתב, 23 במאי 2022.

<sup>111</sup> פלורה קור דבידוביץ', רוני בלנק, [מונחים בתחום הבריאות](#), מסמך מרכז המחקר והמידע של הכנסת, 12 ביוני 2019.

אין בידי משרד הבריאות הערכה בנוגע לעלות הטיפול השנתית בלוקה במחלה נדירה

לפי הערכה של מכבי ולאומית, העלות הטיפול הממוצעת לחולה במחלה נדירה היא כמיליון ש"ח בשנה

מדי שנה הממשלה קובעת תקציב למימון עלות סל שירותי הבריאות שבאחריות קופות חולים

כיום התקציב למבוטח הלוקה במחלה נדירה מוקצה לפי נוסחת הקפיטציה, כלומר המימון לקופת החולים עבור מבוטח הלוקה במחלה נדירה זהה למימון עבור כל מבוטח אחר

ועדת אפק המליצה להכליל מחלות נדירות ברשימת המחלות הקשות שעבורן מקבלות הקופות תקצוב, וזאת כדי לאפשר חלוקה הוגנת יותר של עלות הטיפול בין קופות החולים

מקום מגוריו ממרכזי האוכלוסייה.<sup>112</sup> בנוסחה זו לא מובא בחשבון מצבו הרפואי של החולה. נוסף על הקצאה לפי נוסחת הקפיטציה, באשר לחמש מחלות שהוגדרו כמחלות קשות (איידס, אי-ספיקת כליות, גושה, המופיליה וטלסמיה), מועבר לקופות חולים תעריף הנקבע לכל מחלה עבור כל מבוטח הלוקה במחלות אלו.<sup>113</sup>

**המימון לקופת החולים עבור מבוטח הלוקה במחלה נדירה זהה למימון עבור כל מבוטח אחר, כלומר התקציב למבוטח הלוקה במחלה נדירה מוקצה לקופות חולים כיום לפי שיטת הקפיטציה המבוססת כאמור על גיל, על מגדר ועל מקום המגורים של המבוטח ללא התייחסות למצבו הרפואי. ועדת אפק המליצה לשנות זאת ולהכליל ברשימת המחלות הקשות שעבורן מקבלות הקופות תקצוב גם עבור המחלות הנדירות, וזאת לדבריה כדי לאפשר חלוקה הוגנת יותר של עלות הטיפול בין קופות החולים לפי מספר החולים המטופלים בפועל. הוועדה סברה כי מהלך זה עשוי לעודד את קופות החולים לבצע אבחון מהיר ללוקים במחלות קשות ולקבל על כך שיפוי כספי, לבצע רישום מדויק ולעדכן את הרשם ולאפשר ללוקים במחלות קשות לקבל את הזכויות המוקנות לחולים בהן. לפי הוועדה, מאז חקיקת תקנות ביטוח בריאות ממלכתי (ניכוי עלות מחלות קשות), התשנ"ה-1995, לא נערך דיון מהותי בהרכב רשימת המחלות הקשות, אף שלדברי הוועדה, יש הצדקה להכליל מחלות נוספות העומדות בתנאים לבחירת מחלות הקשות,<sup>114</sup> לדוגמה מחלות גנטיות נדירות, ומנגד יש מחלות שאפשר לשקול את הוצאתן מהרשימה.<sup>115</sup>**

במאי 2022 המליץ מבקר המדינה שמשרד הבריאות יבחן את המנגנון המתאים לחלוקת התקציב בין קופות החולים עבור תרופות למחלות נדירות, כדי שהוא ישקף באיזון את ההוצאות בפועל של כל קופה עבור תרופות אלה

גם בהצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי (תיקון – מחלה נדירה), התשפ"ב-2021, הוצע להוסיף מחלות נדירות לרשימת המחלות הקשות בסעיף 19 לחוק, ובכך לקבוע הסדר מימון שלפיו חלק מתקציב סל הבריאות של הקופות מחולק בין קופות החולים לפי מספר החולים במחלות המופיעות ברשימה בכל קופה ומוכפל באומדן לעלות הטיפול הממוצע בכל מחלה, שקבע משרד הבריאות.<sup>116</sup>

בדוח שפורסם במאי 2022 המליץ מבקר המדינה שמשרד הבריאות יבחן את המנגנון המתאים לחלוקת התקציב בין קופות החולים עבור תרופות למחלות נדירות, כדי שהוא ישקף באיזון את ההוצאות בפועל של כל קופה עבור תרופות אלו.<sup>117</sup> בהערות ראש הממשלה פורסמה תגובתו של

<sup>112</sup> להרחבה על נוסחת הקפיטציה ראו: שם.

<sup>113</sup> בתקנות ביטוח בריאות ממלכתי (ניכוי עלות מחלות קשות), התשנ"ה-1995 נקבע כי על משרד הבריאות להעביר לקופות מימון בהתאם למספר המבוטחים החולים באחת מחמש מחלות המוגדרות כמחלות קשות. שם.

<sup>114</sup> התנאים לבחירת מחלות קשות הם: מחלות שאבחוןן והגדרתן ברורה וניתנת לכימות, מחלות בעלות אופי כרוני המצריכות טיפול ממושך שעלותן גבוהה, מחלות שעלות הטיפול בהן גבוהה מאוד ומספר החולים בהן יחסית קטן. הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, [דוח מסכם לסגן שר הבריאות](#), 2014.

<sup>115</sup> דובר בזכויות כמו פטורים מאגרות שלום לרופאים, מכונים, השתתפויות עצמיות בתרופות ובטיפולים, זכות לקבלת הפניות והתחייבויות למרכזים מתמחים ואבחונים מולקולריים למחלה. הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, [דוח מסכם לסגן שר הבריאות](#), 2014.

<sup>116</sup> דברי הסבר להצעת חוק ביטוח בריאות ממלכתי (תיקון - מחלה נדירה), התשפ"ב-2021 (פ/24/2681), של חבר הכנסת סמי אבו שחאדה וקבוצת חברי הכנסת, נוסח לדין מוקדם.

<sup>117</sup> מבקר המדינה, דוח שנתי של מבקר המדינה, [הרחבת סל שירותי הבריאות – תוספת תרופות וטכנולוגיות](#), מאי 2022, עמ' 1109.

משרד הבריאות להמלצה זו: "במסגרת ועדת הקפיטציה הנוכחית, ככל שהמלצותיה יאושרו בכנסת, מוצע לתקצב בגין תרופות שעלותן יקרה ובהתאם להגדרות שייקבעו לפי כמות החולים ולא לפי קפיטציה. תקנות מחלות קשות אינן רלוונטיות ככלל לתרופות יתום, שכן המחלות הכלולות בתקנות מחלות קשות מעטות מאוד, וברובן אינן מחלות שיש עבורן תרופות יתום".<sup>118</sup> מתגובת משרד הבריאות לדוח מבקר המדינה עולה כי הוא אינו סבור שתיקון תקנות מחלות קשות הוא המענה לעניין תקצוב מחלות נדירות.

### כללית תומכת בהמלצת ועדת אפק להכליל מחלות נדירות ברשימת המחלות הקשות

מרכז המחקר והמידע של הכנסת ביקש מקופות החולים לקבל את התייחסותן לנושא הוספת מחלות נדירות לרשימת המחלות הקשות. מכללית נמסר כי את הרחבת רשימת המחלות הקשות ומימון מחלות יתום כמחלות קשות הגדירה כללית כבר מזמן כעיקרון נכון. עם זאת, לדברי הקופה: "מדובר בנושא מורכב שיש לסכם אותו לא במחטף בכנסת אלא בעיבוד מעמיק של מערכת הבריאות (קופות, משרד הבריאות, משרד האוצר וכו') ורק אחר כך לתת לו כסות של תקנה או חוק".<sup>119</sup>

### מכבי תומכת בהוספת מחלות נדירות לרשימת המחלות הקשות כמה מחלות נדירות

ממלכתי (ניכוי עלות מחלות קשות), התשנ"ה-1995, והקופה המליצה להוסיף לרשימה מחלות כגון מחלת ניוון שרירים (Duchenne), מחלת אגירה (Morquio), חסר מולד של שומן בגוף (Lipodystrophy), ניוון מוחי שמתפתח במהלך החיים (Huntington's chorea), סוג של שחמת כבד (Primary biliary cirrhosis), מחלת עצם מולדת (X-linked hypophosphatemia).<sup>120</sup>

### לפי מאוחדת, לא ניתן להתייחס לכל המחלות הנדירות כאל מחלות קשות ויש לבחון כל מחלה באופן נפרד

ממאחדת נמסר כי אי-אפשר להתייחס לכל המחלות הנדירות כאל מחלות קשות, וכי יש לבחון כל מחלה בנפרד. לפי הקופה, בשל הבדלים ניכרים בין המחלות בשימוש בשירותים, בתרופות, בביתוחים, בבדיקות לשם אבחנות, בעזרה סיעודית וכיוצא באלה, הערכת העלות היא מורכבת מאוד ומשתנה מאוד בין מטופל למטופל. נוסף על כך, בשל ריבוי מצבים רפואיים וצרכים של כל מטופל הקופה אינה ממליצה על שיפוי ישיר למחלה, אלא ממליצה לאמץ את מצבו החברתי-כלכלי של המטופל כמדד שלדברי הקופה, נותן אינדיקציה מובהקת יחסית לתחלואה מוגברת ולצורך בצריכה מוגברת של שירותי רפואה בעקבות מצב רפואי.<sup>121</sup>

### לאומית סבורה כי מחלות נדירות מחייבות גישה ושיטת הכרה אחרות לעומת מחלות קשות

לאומית סבורה כי מחלות נדירות מחייבות גישה ושיטת הכרה אחרות לעומת מחלות קשות, ולדבריה, יש להתייחס לקיום הטיפול במחלה, לעלותו לשנה ולאורך חיי המטופל ולא להתמקד באבחנה עצמה.<sup>122</sup>

<sup>118</sup> משרד ראש הממשלה, הערות ראש הממשלה לדוח מבקר המדינה, מאי 2022, עמ' 250. נציין כי נוסחת הקפיטציה עודכנה בפעם האחרונה בשנת 2010. משרד הבריאות, ועדה לבחינת החלוקה של מקורות המימון לפי חוק ביטוח בריאות ממלכתי (ועדת קפיטציה), כניסה: 17 באוגוסט 2022.

<sup>119</sup> נועה דנאי, מנהלת מחלקת ניהול ידע ומידע, אחראי חוק חופש המידע, שירותי בריאות כללית, מכתב, 7 ביולי 2022.

<sup>120</sup> רות שפיר, מנהלת יחסי ציבור, מערך תקשורת וממשל, מכבי שירותי בריאות, מכתב, 8 באוגוסט 2022.

<sup>121</sup> מירה אהרוני, ממונה על פניות הציבור והרגולציה, חטיבת הרפואה, קופת חולים מאוחדת, מכתב, 1 באוגוסט 2022.

<sup>122</sup> שלמה וינקר, ראש חטיבת הרפואה, לאומית שירותי בריאות, מכתב, 4 ביולי 2022.

מכאן אפשר לראות כי באשר להמלצת ועדת אפק להכליל מחלות נדירות ברשימת המחלות הקשות שעבורן מקבלות הקופות תקצוב נפרד, כללית ומכבי תומכות בהוספת מחלות הנדירות לרשימת המחלות הקשות, ואילו מאוחדת ולאומית סבורות כי בשל הבדלים במצבים רפואיים של החולים במחלות נדירות ובשל הבדלים בנגישות לטיפולים – מחלות נדירות מחייבות שיטת הכרה אחרת. מתגובת משרד הבריאות לדוח מבקר המדינה עולה כי הוא אינו סבור שתקנות מחלות קשות הן המענה לעניין תקצוב מחלות נדירות.

### 5.3 מימון מחלות נדירות במסגרת שירותי בריאות נוספים (שב"ן)

בפרק זה ביקשנו לבחון האם נוסף לתרופות הכלולות בסל שירותי הבריאות ישנה אפשרות לקבל מימון – מלא או חלקי – לטיפול שאינו כלול בסל שירותי הבריאות באמצעות תוכניות שירותי בריאות נוספים של קופות חולים (להלן: "שב"ן"), שכן כל קופות החולים מציעות למבוטחיהן תוכניות שירותי בריאות נוספים, שבמסגרתן ניתנים שירותי בריאות נוספים, ובכלל זה תרופות.

#### על רשימת התכשירים בתוכנית השב"ן לעמוד בהנחיות ובתנאים שהוגדרו על ידי האגף

#### לפיקוח על קופות חולים ושירותי בריאות נוספים במשרד הבריאות במסמך [העקרונות](#)

[הכללת תכשירים בתוכנית השב"ן](#). לפי הנחיות המשרד, לא יכללו בתוכנית השב"ן: כל צורות מתן וחוזקים של חומרים פעילים הכלולים בסל השירותים הבסיסי; תכשירים אטיים שיש להם תחליפים גנריים הכלולים בסל הבסיסי; תכשירים הכלולים בסל לאותה מחלה רפואית תחת תנאים מטיבים; תכשירים לא רשומים או תכשירים להתוויה שאינה רשומה. עם זאת, קופת חולים רשאית לכלול: תכשירים לאין אונות, נשירת שיער והרזיה בתנאי שהשתתפות עצמית של מבוטח לא תעלה על 70% ממחירו שנקבע בצו הפיקוח על מחירי מצרכים ושירותים, תשס"ו–2005; עד עשרה חומרים פעילים שעליהן תוכל לגבות השתתפות מהמבוטח עד 65% מהמחיר המירבי לצרכן. תנאי נוסף להוספת תכשירים לרשימת תרופות בשב"ן הוא הצהרת הקופה כי היא מסוגלת לשאת בעלויות במסגרת תעריפי התוכנית הקיימים. אם קופת חולים מעוניינת לגרוע תכשיר מרשימת התכשירים בתוכנית השב"ן, עליה לקבל אישור ממשרד הבריאות מראש.<sup>123</sup>

#### שלוש מארבע קופות החולים מסרו לנו כי תוכניות השב"ן שלהן אינן כוללות תרופות יתום:

[כללית](#) מסרה כי תרופות יתום, כפי שמוגדרות על ידי מנהל המזון והתרופות האמריקאי (Food and Drug Administration (FDA)), לא כלולות בכיסוי השב"ן של הקופה.<sup>124</sup> [מאוחדת](#) מסרה כי בתוכנית השב"ן שלה לא כלולות תרופות יתום.<sup>125</sup> [לאומית](#) מסרה כי בתוכנית השב"ן שלה יש

<sup>123</sup> משרד הבריאות, האגף לפיקוח על קופות חולים ושירותי בריאות נוספים במשרד הבריאות, [עקרונות הכללת תכשירים במסגרת השב"ן](#), 9 בפברואר 2011.

<sup>124</sup> נועה דנאי, מנהלת מחלקת ניהול ידע ומידע, אחראי חוק חופש המידע, שירותי בריאות כללית, מכתב, 24 במאי 2022.

<sup>125</sup> דוד דביר, ראש אגף רפואה ראשונית, חטיבת רפואה, קופת חולים מאוחדת, מכתב, 19 ביוני 2022 נסמך על ידי מירה אהרוני, ממונה על פניות הציבור והרגולציה, קופת חולים מאוחדת, מכתב, 26 ביוני 2022.

רשימה קבועה של תרופות, ואף אחת מהתרופות ברשימה לא עונה על הגדרה של תרופה יתומה למחלה יתומה.<sup>126</sup>

מכבי היא הקופה היחידה שתוכנית השב"ן שלה כוללת תרופות יתום. לדברי מכבי, תרופות שנרשמו במסלול "יתום" במנהל המזון והתרופות האמריקאי (U.S. Food and Drug Administration) ובסוכנות האירופית לתרופות (European Medicines Agency) כלולות בתוכנית שב"ן של הקופה בתנאי שהן רשומות במדינת ישראל. עם זאת, בתקנון אחת תוכניות השב"ן של הקופה נכתב: "תרופות במעמד של "תרופה יתומה", אשר הייתה זכאות לקבלן במסגרת הכיסוי שהיה תקף ביום 23.8.16, תימשך הזכאות לקבלתן על פי פרק זה, אף אם התרופות לא נרשמו בישראל להתוויה המבוקשת אך אושרו לשיווק על ידי ה-FDA ו/או ה-EMEA, וזאת לעניין מי שעד ל-25.9.16 השלים שתי שנות חברות בתוכנית השב"ן".<sup>127</sup> כלומר, במסגרת תוכנית השב"ן של מכבי בתנאים מסוימים קיימת זכאות לתרופות היתום אף אם הן לא נרשמו בישראל להתוויה המבוקשת. **לפי נתוני הקופה בשנים 2018-2021 מספר מבטחי הקופה שטופלו בתרופות "יתום" במסגרת השב"ן היה בין 119 ל-131 בשנה.**<sup>128</sup>

יצוין כי מכבי כללה את הספקת תרופות אלה בתוכנית השב"ן שלה מיוזמתה על מנת לתמרץ הצטרפות חברים חדשים לתוכנית לפני כ-15 שנים,<sup>129</sup> אולם לדבריה להיותה הקופה היחידה המציעה תרופות "יתום" במסגרת תוכנית השב"ן כמה השלכות: חוסר איזון בין הקופות; פגיעה בחופש בחירה של המבוטחים הזקוקים לטיפול תרופתי במחלות נדירות בבחירת קופת חולים; השלכות כלכליות נרחבות על מכבי.<sup>130</sup> מכבי אף פנתה למשרד הבריאות בבקשה לגרוע את תרופות היתום מתוכנית השב"ן שלה, אך בקשתה לא אושרה.

**בשנת 2021 הגישה מכבי עתירה לבג"ץ (בג"ץ 2499/21 מכבי שירותי בריאות נ' שר הבריאות ואח') נגד החלטת משרד הבריאות לדחות את הבקשה של מכבי לגרעת "תרופות יתום" מתוכנית השב"ן שלה.**<sup>131</sup> בעתירה ביקשה מכבי לחייב את שר הבריאות להתיר לה לגרוע "תרופות יתום" מתוכנית השב"ן של הקופה למעט לגבי העמיתים שכבר מטופלים בתרופות אלה, או לחלופין לגרוע תרופות יתום" מתוכנית השב"ן רק עבור מצטרפים חדשים בלי לגרוע מזכויות העמיתים הקיימים, או לחלופין, לחייב את שר הבריאות להטיל על קופות החולים האחרות חובה לכלול "תרופות היתום" בתוכניות השב"ן שהן מציעות למבוטחיהן. מכבי טענה בין השאר כי תפקידו של שר הבריאות כמאסדר לא מאפשר לו להכתיב לקופת חולים אילו שירותים עליה לכלול בתוכנית השב"ן שלה; מכבי היא הקופה היחידה הנושאת בנטל של מימון

<sup>126</sup> שלמה וינקר, ראש חטיבת הרפואה, לאומית שירותי בריאות, מכתב, 23 במאי 2022.

<sup>127</sup> מכבי שירותי בריאות, תקנון "מכבי" זהב - מסמך זכויות וחובות של שירותי בריאות נוספים, יוני 2022.

<sup>128</sup> רות שפיר, מנהלת יחסי ציבור, מערך תקשורת וממשל, מכבי שירותי בריאות, מכתב, 8 באוגוסט 2022; סער נרי, ממונה קשרי ממשל ותוכן, מכתב, 6 בנובמבר 2022.

<sup>129</sup> בג"ץ 2499/21 **מכבי שירותי בריאות נ' שר הבריאות ואחרים**, פסק-דון, 22 בדצמבר 2021.

<sup>130</sup> רות שפיר, מנהלת יחסי ציבור, מערך תקשורת וממשל, מכבי שירותי בריאות, מכתב, 8 באוגוסט 2022.

<sup>131</sup> אנו מודים לעו"ד נעה בן שבת, היועצת המשפטית לוועדת העבודה והרווחה ולוועדת הבריאות של הכנסת על הערותיה לפרק זה.

**מכבי היא הקופה היחידה שתוכנית השב"ן שלה כוללת תרופות יתום**

**בשנים 2018-2021 היה מספר מבטחי הקופה שטופלו בתרופות "יתום" במסגרת השב"ן בין 119 ל-131 בשנה**

**בשנת 2021 הגישה מכבי עתירה לבג"ץ נגד החלטת משרד הבריאות לדחות את הבקשה של מכבי לגרעת תרופות היתום מתוכנית השב"ן שלה**

תרופות היתום המוצעות למבוטחיה והיא מוצבת בנחיתות כלכלית מול מתחרותיה בשוק; מעברים של מבוטחים החולים במחלות נדירות מקופות אחרות אל מכבי מעמיסים על הקופה עלויות כבדות ובכך נוצר מצב לא סביר ולא הוגן. מכבי טענה עוד כי אי-הוצאה של תרופות היתום מתוכנית השב"ן שלה יוצרת חוסר ודאות לגבי חוסנה הכלכלי, ועל שר הבריאות כמאסדר למנוע את חוסר הוודאות.<sup>132</sup>

**בית המשפט דחה את עתירתה של מכבי אך גם קבע בין השאר ששר הבריאות אינו רשאי לחייב קופת חולים לספק לחבריה תרופות "יתום" במסגרת תוכנית השב"ן**

**העתירה של מכבי נדחתה.** בית המשפט קבע כי שר הבריאות אינו רשאי להכתיב לקופת החולים איזה שירותי בריאות נוספים עליה לכלול בתוכנית השב"ן וממילא אינו יכול לחייבה לספק "תרופות יתום" במסגרת תוכנית השב"ן, שכן סמכותו היא לאשר או לא לאשר את תוכנית השב"ן או כל שינוי בה, או להורות על תיקון פגם או ליקוי שיש בתוכנית. לכן נדחתה בקשתה להורות לקופת החולים האחרות לספק תרופות יתום בתוכנית השב"ן שלהן.

בקשתה של מכבי לחייב את השר להתיר לה לגרוע מתוכנית השב"ן את תרופות היתום רק לגבי מצטרפים חדשים נדחתה משום שעל פי חוק אסור לקופת חולים להפלות בין העמיתים בשב"ן, וכל חבר בקופה רשאי להצטרף לתוכנית השב"ן והקופה אינה רשאית להדיר מצטרפים לתוכנית השב"ן בשל מחלתם או כל סיבה אחרת. לגבי בקשתה של מכבי לחייב את השר לאפשר לה לגרוע את תרופות היתום מתוכנית השב"ן למעט לעניין מי שמטופלים בתרופות אלה, קבע בית המשפט כי אף שבסמכותו של השר לאשר שינוי בתוכנית השב"ן, הרי הסמכויות הרחבות שמעניק לו החוק לעניין אישור תוכנית השב"ן מעידות שהאסדרה הנדרשת ממנו אינה רק גולציה מתקנת שנועדה למנוע כשלי שוק או שימוש לרעה, אלא גולציה מערכתית רחבה שתוכל להשיג שיווי משקל שיענה לצרכים הרפואיים של התושבים וגם יבטיח את האינטרס הכלכלי של קופות החולים כספקיות שירותי הבריאות לתושבים. בין השיקולים שעל השר לשקול לעניין זה מנה בית המשפט את הנטל הכלכלי על הקופה, את הצורך הרפואי בתרופה, את תוצאות גריעתה מתוכנית השב"ן על מערך האספקה של שירותים רפואיים לציבור, את החלופות שעומדות בפני המבוטחים לקבלת התרופה ואת אינטרס ההסתמכות של העמיתים הקיימים שבחרו לרכוש את תוכנית השב"ן הכוללת את תרופות היתום.

**משרד הבריאות מסר למרכז המחקר והמידע של הכנסת כי הוא תומך בהכללה של תרופות במחלות נדירות בתוכנית שב"ן של הקופות, ולדבריו הוא מנסה לפעול בנושא באמצעים העומדים לרשותו**

בית המשפט מצא כי השר שקל את כל השיקולים המקצועיים, הכלכליים והרפואיים. בית המשפט ציין כי מכבי צברה רזרבות בתוכנית השב"ן, כי אין סחף של מצטרפים לתוכנית השב"ן, שאינטרס ההסתמכות של העמיתים בשב"ן ראוי להגנה כל עוד אין נסיבות תקציביות דוחקות או טעמים רפואיים לגריעת התרופות מתוכנית השב"ן, וכי קופות החולים האחרות מספקות במסגרת תוכניות השב"ן שלהן שירותים יקרים אחרים, שמכבי אינה מספקת. אשר לטענת מכבי על חוסר ודאות לגבי החוסנה הכלכלי, בית המשפט מצא כי אין ממש בתלונה זו, וציין כי אם תחזית ההצפה בחברים הזקוקים לתרופות היתום של מכבי תחל להתממש, מצופה משר הבריאות לנקוט בצעדים מתאימים (ובכלל זה הכנסת התרופות לסל שירותי הבריאות הבסיסי,

<sup>132</sup> בג"ץ 2499/21 מכבי שירותי בריאות נ' שר הבריאות ואחרים, פסק דין, 22 בדצמבר 2021.



הידברות בין קופות החולים, אספקת התרופות באמצעות ועדות החריגים של הקופות, העלאת תשלומי העמיתים או סבסוד התרופה בידי משרד הבריאות) כדי לעצור הצפה זו ולחלק את נטל הספקת התרופות באופן שיקל על מכבי.<sup>133</sup>

מרכז המחקר והמידע של הכנסת שאל מהי עמדת משרד הבריאות לגבי הכללה של תרופות במחלות נדירות בתוכניות שב"ן של קופות חולים. בתשובה נמסר כי **משרד הבריאות תומך בהכללה של תרופות במחלות נדירות בתוכניות שב"ן של הקופות, ואף מנסה לפעול בנושא באמצעים העומדים לרשותו.** עם זאת, המשרד לא פירט כיצד הוא פועל בעניין זה ורק הדגיש כי על פי החוק קופת חולים היא זו שבסמכותה לבקש לכלול כיסוי מסוים במסגרת שב"ן, ולמשרד הבריאות הסמכות לאשר או לדחות את בקשת הקופה.<sup>134</sup>

## 6. איגום זכויות החולים במחלות נדירות

מחלות נדירות לא רק מטילות עלויות טיפול גבוהות על האנשים הלוקים במחלות נדירות ועל משפחותיהם, אלא שההתמודדות היום-יומית עם המחלה עלולה לגרום לחולים לחדול מהשתתפות במעגלים חברתיים שונים, לדוגמה, במסגרות לימוד או בתעסוקה. בדצמבר 2021 אושרה באו"ם החלטה בנושא התמודדות עם אתגרים של אנשים החולים במחלות נדירות ומשפחותיהם (their Addressing the challenges of persons living with a rare disease and families), ובהחלטה קרא האו"ם למדינות החברות לנקוט, לפי הצורך, בצעדים לאומיים כדי להבטיח שאנשים החיים עם מחלה נדירה לא יישארו מאחור, מתוך הכרה בכך שאנשים המתמודדים עם מחלה נדירה סובלים לעתים קרובות מעוני, מאפליה ומהיעדר תעסוקה ראויה, והם עשויים להזדקק לסיוע על מנת ליהנות מגישה שווה לשירותים והטבות, בעיקר בתחומי החינוך, התעסוקה והבריאות. האו"ם קרא למדינות חברות לקדם את השתתפותם המלאה, השווה והמשמעותית בחיי חברה, ולהתחייב לפעול לקראת השילוב החברתי והרווחה גופנית ונפשית של אנשים המתמודדים עם מחלה נדירה ובני משפחותיהם ללא כל אפליה.<sup>135</sup>

**אחת מהמלצות ועדת אפק הייתה הקמת צוות בין-משרדי לאיגום זכויות החולים במחלות נדירות והנגשתן.** הוועדה המליצה כי הצוות יהיה באחריות משרד הבריאות ויכלול נציגי משרד הבריאות, משרד הרווחה, המוסד לביטוח לאומי, משרד החינוך, המרפאות המתמחות ונציב קבילות לחוק בריאות ממלכתי שתפקידו לשמור על קיום הוראות חוק ביטוח בריאות ממלכתי התשנ"ד-1994 ועל זכויות המבוטחים הנובעות ממנו.<sup>136</sup> לפי הוועדה, הצוות יפרסם מידע מרוכז

<sup>133</sup> שם.

<sup>134</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 21 ביוני 2022.

<sup>135</sup> United Nations, General Assembly, [Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families](#), Resolution adopted by the General Assembly on 16 December 2021 (A/RES/76/132), January 5<sup>th</sup>, 2022.

<sup>136</sup> משרד הבריאות, [נציבות קבילות הציבור](#), כניסה: 15 באוגוסט 2022; הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, [דוח מסכם לסגן שר הבריאות](#), 2014.



**המשרד לא התייחס לשאלה בדבר הקמת הצוות ורק מסר כי הוחלט שלצורך הנגשת זכויות החולים במחלות נדירות ישתמש המשרד בפלטפורמה של מרכזים למיצוי זכויות שהוקמו בבתי החולים הממשלתיים**

באתר משרד הבריאות ובאתרי משרדים ממשלתיים רלוונטיים, לרבות באתר "כל הבריאות"<sup>137</sup>, יועדן אותו אחת לשנה. כמו כן, הוצע להפיץ את המידע באמצעות פרסומים נוספים ובשפות שונות. המלצה זו דורגה בעדיפות והיתכנות גבוהה, וללא עלות.<sup>138</sup>

**מחיפוש שערכנו באתר משרד הבריאות או באתר "כל הבריאות" לא נמצאו פרסומים בנושא זה.** שאלנו את משרד הבריאות האם אכן הוקם צוות בין-משרדי לזכויות של חולים במחלות נדירות, ואם כן, מה התוצרים עד כה. **המשרד לא התייחס לשאלה בדבר הקמת הצוות ורק מסר כי הוחלט שלצורך הנגשת זכויות החולים במחלות נדירות ישתמש המשרד בפלטפורמה של מרכזים למיצוי זכויות שהוקמו בבתי החולים הממשלתיים ויצורף לשם מידע על מחלות נדירות.**<sup>139</sup>

**לפי אתר האינטרנט של משרד הבריאות, כיום ישנם מרכזי מיצוי רק בחמישה מרכזים**

לפי אתר האינטרנט של משרד הבריאות, כיום ישנם מרכזי מיצוי רק בחמישה מרכזים רפואיים: המרכז זיו בצפת, רמב"ם בחיפה, סורוקה בבאר שבע, איכילוב בתל אביב והכפר הירושלמי לבריאות הנפש בירושלים, וניתן להגיש פנייה אל המרכזים אלה באופן פרונטלי, באופן דיגיטלי או באמצעות טלפון.<sup>140</sup> כלומר, לא בכל בתי החולים בישראל יש מרכזים למיצוי זכויות ומידע על מיצוי זכויות של חולים במחלות נדירות אינו מוגש כיום באתרי האינטרנט הממשלתיים בצורה מרוכזת, כפי שהמליצה ועדת אפק, אלא שלשם קבלתו יש לפנות לאחד מהמרכזים למיצוי זכויות.

**נזכיר כי על פי נתוני המוסד לביטוח לאומי בדצמבר 2021 קיבלו קצבת ילד נכה בעילת זכאות עיקרית של מחלות נדירות 529 ילדים, וזאת כאשר על-פי הערכות משרד הבריאות יש בישראל כ-50,000 ילדים הלוקים במחלה נדירה, ולדבריו, מדי שנה נולדים בישראל כ-8,500 יילודים עם מחלה גנטית נדירה.**

<sup>137</sup> הוועדה המליצה להקדיש ממשק ייחודי למחלות נדירות באתר "כל הבריאות" אשר יפרט את זכויות המבוטח. הוועדה לבחינת נושא מחלות נדירות, [דוח מסכם לסגן שר הבריאות](#), 2014.

<sup>138</sup> שם.

<sup>139</sup> מירי כהן, מנהלת תחום בכיר קשרי ממשל ותוכניות לאומיות, משרד הבריאות, מכתב, 14 בנובמבר 2022.

<sup>140</sup> משרד הבריאות, [פנייה למרכז מיצוי זכויות](#), כניסה: 17 בנובמבר 2022.