

אהלרס-דנלוס ורצף גמישות היתר בישראל

אבחון מאוחר ואי-שוויון מערכתי

דוח מחקר | 2026
ממצאים והמלצות מדיניות

© 2026 עמותת אגם - קהילת אהלרס-דנלוס וגמישות יתר בישראל (ע"ר). כל הזכויות שמורות.

מותר לצטט מדוח זה, להסתמך על ממצאיו ולהפיץ אותו במלואו ובצורתו המקורית, לצורכי מחקר, לימוד, הכשרה, דיווח עיתונאי וקידום מדיניות – בתנאי שיצוין המקור. אין לשנות את הדוח, לתרגמו, לפרסם ממנו חלקים כיצירה נפרדת או לעשות בו שימוש מסחרי, ללא אישור מראש ובכתב מעמותת אגם.

לציטוט: עמותת אגם - קהילת אהלרס-דנלוס וגמישות יתר בישראל (2026). אהלרס-דנלוס ורצף גמישות היתר בישראל: אבחון מאוחר ואי-שוויון מערכתי - דוח מחקר 2026: ממצאים והמלצות מדיניות.

אהלרס-דנלוס ורצף גמישות היתר בישראל: אבחון מאוחר ואי-שוויון מערכתי

דוח מחקר | 2026
ממצאים והמלצות מדיניות
חודש פרסום: אוקטובר 2026

כתיבה: הילה וייס, ולריה לרמן
עיבוד וניתוח נתונים: ולריה לרמן
איסוף נתונים, ניהול והפקה: הילה וייס
ייעוץ מקצועי: גב' יוליה לרמן, ד"ר נצן אלמוג, פרופ' דורית ניצן
עריכה לשונית: שירלי פרבר
עיצוב גרפי: שירה אלק
דוח זה מופיע [באתר האינטרנט של העמותה](#)

עמותת אגם - קהילת אהלרס-דנלוס וגמישות היתר בישראל (ע"ר) פועלת לקידום המודעות וההכרה בתסמונות אהלרס-דנלוס ורצף גמישות היתר (EDS/HSD) בארץ, כך שקהילת המתמודדים עמן יזכו לאבחון מוקדם ומניעה, לטיפול הולם ולמיצוי מלא של זכויותיהם.

דוח זה הינו ראשון מסוגו. הוא מציג מחקר רחב-היקף על תסמונות EDS/HSD בישראל - הגדול ביותר שנערך בארץ - המבוסס על נתוני אמת מתועדים. המחקר הוא פרי יוזמתה והפקתה של עמותת אגם, ומטרתו להציג ממצאים שטרם הוצגו על המענה לתסמונות במערכת הבריאות, ולשמש בסיס לתכנון וליישום של מדיניות ציבורית סדורה לצמצום פערים ולגיבוש מענים רפואיים וחברתיים.

תודה מיוחדת לצוות המחקר של העמותה על עשייה התנדבותית מסורה ופורצת דרך, ליועצות המקצועיות על תמיכתן המרגשת במאמצינו, ולחברות וחברי קהילת התסמונות ששיתפו מחוויותיהן בעדויות האישיות ששולבו בדוח. הדוח אינו שלם ללא תרומתכן ותרומתכם.

תודה גדולה שלוחה גם למארג הארגונים העוטף את העמותה, שתמיכתם במאמצינו לא תסולא בפז: הקואליציה למחלות נדירות בישראל, האגודה לזכויות החולה, The Ehlers-Danlos Society-I.

ולבסוף, זו הזדמנות להוקיר את אנשי ונשות הטיפול המסורים, השותפים לקידום המודעות במערכת הבריאות מתוך שליחות אישית וציבורית, ובכך מסייעים לשנות את המציאות של EDS/HSD בישראל. תודה רבה לד"ר יעל גזית, גב' שושנה ברג, פרופ' גבריאל זייליג, מר בועז שמיר, פרופ' רונן דורסט וגב' סמדר הורוביץ צדריבוס. שנזכה לפריחת המודעות ולשנים רבות של שיתופי פעולה פוריים, עד שלא יהיה בכך עוד צורך.

הדוח מוקדש לזכרו של פרופ' רודני גראהם ז"ל, חלוץ העלאת המודעות לתסמונות.

בהערכה רבה,
הילה וייס,
מנכ"לית עמותת אגם



נטע 29/3 פרדס חנה-כרכור
agam.eds.hsd@gmail.com
[לאתר](#) | [פייסבוק](#) | [אינסטגרם](#)

תוכן העניינים

3	תקציר מנהלים ומנהלות
6	מבוא
11	שיטה
11	סוג המחקר ומקור הנתונים
12	עיבוד הנתונים
14	ניתוח הנתונים והצגתם
17	תוצאות
37	דיון
37	קבוצת המחקר: הפרופיל הדמוגרפי ושיעור האבחון
38	התמונה הקלינית: תסמונות רב-מערכתיות בצל תיעוד חלקי
41	האבחון המאוחר של EDS/HSD ומנגנוניו
47	פערים מערכתיים וגיאוגרפיים באבחון התסמונות
49	פערי מין ומגדר באבחון התסמונות
51	בין הנתונים לרצף הטיפול: תובנות מהשדה והקהילה
54	מבט קדימה: שינוי הקריטריונים המתקרב כקריאת השכמה למערכת הבריאות
55	מגבלות הדוח והמחקר
56	סיכום והמלצות
63	רשימת מקורות
69	נספח 1: תתי-הסוגים של EDS
70	נספח 2: קריטריון האבחנה של אהלרס-דנלוס היפרמובילי (hEDS)
71	נספח 3: רשימת התסמינים שדווחו
72	נספח 4: הסדרות רגולטוריות והנחיות קליניות ל-EDS/HSD בעולם
76	נספח 5: קטגוריות התמחויות רפואיות

תקציר מנהלים ומנהלות

תסמונות אהלרס-דנלוס (EDS) ורצף גמישות היתר (HSD) הן תסמונות מולדות ורב-מערכתיות של רקמת חיבור, המשפיעות על מערכות גוף רבות, ובהן השריר והשלד, מערכת העיכול, העור, הלב וכלי הדם. הן עלולות לגרום לכאב כרוני, לפציעות חוזרות, לתחלואה סיסטמית ולמגבלות תפקודיות משמעותיות.

על רקע היעדר מידע ומעקב ממסדיים ושיטתיים אחר אוכלוסייה זו, ערכה אגם - קהילת אהלרס-דנלוס וגמישות יתר בישראל (ע"ר) מחקר המראה כי נכון לשנת 2023 מתועדות ברשומות קופות החולים 20,386 אבחנות, שהן כ-0.2% מאוכלוסיית המדינה. ממצא זה משקף תת-אבחון קיצוני, שכן הספרות המקצועית העדכנית מעריכה כי השכיחות האמיתית נעה בין 1% ל-3% מן האוכלוסייה. משמעות הדבר היא שעשרות אלפי ישראלים וישראליות נוספים חיים ללא אבחנה, סובלים מליקויים וכאבים קשים, ועוברים לעיתים טיפולים שגורתיים העלולים להרע את מצבם. נוסף על כך, הממצאים מעידים על אבחון מאוחר של התסמונות על אף היותן מולדות, ועל אי-שוויון באבחון כתלות במגדר, איזור מגורים ושיוך לקופת חולים. כמו כן, ניתוח הנתונים מצביע על חפיפה תסמינית ניכרת בין EDS ל-HSD - ממצא המאתגר תפיסה רווחת של הבחנה קלינית דיכוטומית או היררכיית חומרה פשוטה בין התסמונות.

להלן ניתוח הפערים, והמלצות נגזרות, בהתאם לאבני הבניין של מערכות בריאות (לפי ארגון הבריאות העולמי - WHO)

1. משילות והנהגה

1. הפער והצרכים: כיום אין בישראל תוכנית לאומית מוסדרת, אין פרוטוקול אבחון אחיד, ואין הנחיות קליניות מחייבות מטעם משרד הבריאות. השדה הטיפולי מופקר ליוזמות מקומיות, כך שהמטופלים והמטופלות נופלים בין הכיסאות.

הפעולות הנדרשות: הובלת תוכנית לאומית מקיפה ל-EDS/HSD בהנחיית משרד הבריאות. ניסוח והטמעה של הנחיות קליניות מחייבות לאבחון, בירור ומעקב על ידי איגודי הרפואה הרלוונטיים. גיבוש תוכנית היערכות לאומית דחופה לקראת עדכון קריטריוני האבחנה הבינלאומיים הצפוי בשנה הקרובה, כדי להבטיח יישום אחיד ולמנוע את העמקת הפערים במערכת.

2. מערכות מידע בריאותיות

2. הפער והצרכים: קופות החולים משתמשות במערכת קידוד מיושנת (ICD-9), שאינה מאפשרת להבחין בין תתי-הסוגים של התסמונות ואינה מתעדת תסמינים חיוניים ותחלואות נלוות שכיחות, כגון דיסאוטונומיה/POTS או בעיות שפעול תאי מאסט/MCAS. הרישום הקיים אינו אחיד, לוקה בחסר ואינו מאפשר מעקב אפידמיולוגי.

הפעולות הנדרשות: מעבר חובה למערכות קידוד עדכניות (ICD-10/11) הכוללות קודים ספציפיים לתתי-הסוגים ולתסמינים הנלווים. הקמת תשתית רישום לאומית מסודרת ומאובטחת למעקב אחר שיעורי האבחון, איכות הטיפול ופערים במערכת. תקצוב ותמרוץ מחקרים רפואיים מבוססי רשומות לבחינת יעילות המענים והטיפולים.

3. מימון ותקצוב

הפער והצרכים: קיים מחסור חמור במימון ציבורי לשירותי אבחון וטיפול. בירורים חיוניים, כגון בדיקות גנטיות הנדרשות לאבחון פורמלי, אינם מתקצבים בסל הבריאות, ואישורם נתון לשיקול דעת שאינו אחיד בין קופות החולים. טיפולים משקמים ייעודיים אינם ניתנים במערכת הציבורית, והנטל הכספי הכבד מוסט אל המטופלות והמטופלים, ומאלץ אותם לפנות לרפואה פרטית יקרה.

הפעולות הנדרשות: הסרת חסמים בירוקרטיים ותקציביים בקופות החולים, והסדרת מתן הפניות והתחייבויות (טופסי 17) באופן שוויוני. הכנסת בדיקות גנטיות בהתוויה ל-EDS לסל הבריאות הציבורי. הרחבת מכסות טיפולי הפיזיותרפיה ומפגשי השיקום בסל עבור אוכלוסייה זו.

4. כוח אדם ומשאבים מקצועיים

הפער והצרכים: קיים חוסר ידע והכשרה חריף בקרב רופאי משפחה, רופאי ילדים והתמחויות ליבה. בשל כך האבחון מתבצע לרוב רק בעשור השלישי לחיים, בגיל 22-24 בממוצע, אף שהביטוי מתחיל כבר בילדות. התמחויות ליבה רבות, כגון ראומטולוגיה, גסטרואנטרולוגיה ורפואת כאב, מאבחנות את התסמונות רק לאחר גיל 30 בממוצע. בנוסף, קיימת הטיה מגדרית חמורה: נשים וילדות מהוות 65.9% מן המטופלים, אך הן מאובחנות בגיל מאוחר משמעותית מגברים, בפער של 6.5 עד 10.4 שנים. תלונותיהן של רבות מהן על כאב כרוני ותסמינים נוספים מיוחסות באופן שיטתי ומזלזל למקור רגשי או נפשי, כגון סומטיזציה או חרדה, במקום להיבדק במסגרת דיאגנוסטיקה אורגנית יסודית.

הפעולות הנדרשות: שילוב רכיב הכשרה מחייב ועדכני על התסמונות הרב-מערכתיות בלימודי הרפואה ובמקצועות הבריאות, בדגש על רפואת ילדים, רפואת משפחה ופיזיותרפיה ייעודית. הטמעת הנחיות מחייבות לצמצום הטיית מגדריות באבחון ובטיפול, ומתן כלים לזיהוי מוקדם של נערות ונשים בצמתי חיים פיזיולוגיים, כגון גיל ההתבגרות, הריון ולידה.

5. טכנולוגיות ותרופות

הפער והצרכים: קיים היעדר נגישות מוסדרת לתרופות מצילות חיים ומניעתיות, בעיקר עבור תת-הסוג הווסקולרי, vEDS, הכרוך בסכנת חיים מיידית עקב קרעים בכלי דם ובאיברים פנימיים.

הפעולות הנדרשות: הסדרת הרישום והכללת תרופות ייעודיות למניעת אירועים וסקולריים, כגון Celiprolol, בסל התרופות הממלכתי. הנגשת עזרים תפקודיים, מכשור מותאם וטכנולוגיות תומכות במסגרת המערכת הציבורית.

6. אספקת שירותים ורצף טיפולי

הפער והצרכים: בישראל קיימת מרפאה רשמית אחת בלבד לתסמונות אלו, הפועלת במתכונת מצומצמת באזור המרכז. מצב זה הינו חלק מאי-שוויון גיאוגרפי בולט, המתבטא בשיעורי אבחון נמוכים משמעותית בצפון ובדרום. בנוסף, הרפואה המפוצלת מאלצת את החולים לנדוד בין מומחים שונים שאינם מתקשרים ביניהם, ללא מנהל טיפול (Case Manager), וכך נקטע הרצף הטיפולי ומועצמים נזקים גופניים ונפשיים.

הפעולות הנדרשות: הקמת רשת מרפאות ייעודיות ומתאמות בפריסה ארצית. בשלב הראשון מומלץ להקים ארבע מרפאות על-אזוריות במרכז, בירושלים, בצפון ובדרום, במודל רב-תחומי מתאם (One Stop Shop). נוסף על כך, נדרשת הטמעת פרוטוקולי בטיחות וחירום מחייבים לשימוש במלר"דים ובמערכי אשפוז, כדי למנוע סיבוכים קטלניים בפרוצדורות פולשניות. כמו כן, יש להקים מערך פיזיותרפיה מותאמת וייעודית לתסמונות בקהילה, להבדיל מפיזיותרפיה גנרית העלולה להזיק.

פערים והמלצות רוחביות למשרדי ממשלה וגופי ממשל נוספים

תסמונות EDS/HSD משפיעות על כל תחומי החיים, ואינן יכולות לקבל מענה בין כותלי מערכת הבריאות בלבד. לכן נדרש סנכרון הדוק ורוחבי בין משרדי הממשלה, עם חשיבות לממשק בין-משרדי, כולל חינוך, רוחחה ושירותי מדינה נוספים.

1. מערכת הרווחה והמוסד לביטוח לאומי הבעיה:

ועדות רפואיות מאופיינות בחוסר אחידות, בחוסר היכרות עם המאפיינים הרב-מערכתיים של התסמונות ובתפיסה שגויה המפלה בין חומרת אבחנת EDS לזו של HSD. כתוצאה מכך, במקרים רבים זכאויות חיוניות נשללות, ולעיתים מוגבלות לתת-סוגים מסוימים בלבד.

הפתרון: יש לגבש ולפרסם נוהל הערכה ייעודי ומחייב בביטוח הלאומי, המבוסס על הערכה תפקודית כוללת ועל מאפיינים ייחודיים, כגון תנודתיות התסמינים, ולא על תווית האבחנה בלבד. נוסף על כך, יש לבטל את התניית קצבת ילד נכה בתת-סוג אבחנתי ספציפי.

2. מערכת החינוך הבעיה:

ילדים, ילדות ובני נוער החיים עם התסמונות חווים קטיעה קשה של הרצף הלימודי, היעדר התאמות מבניות והתעלמות מן העומס התפקודי.

הפתרון: יש להרחיב את "קוד 98" של משרד החינוך כך שיכלול את כלל משפחת התסמונות, ולא רק EDS. כמו כן, יש להסדיר מסלול התאמות מחייב שיכלול אישור למידה והיבחנות מהבית ללא תלות ברציפות ימי המחלה, הנגשה פיזית של מוסדות הלימוד ואישור עזרי כתיבה והקלדה מותאמים.

3. תעסוקה ושוויון הזדמנויות בעבודה הבעיה:

אבחון מאוחר והיעדר תמיכה תעסוקתית מובילים אנשים רבים עם EDS/HSD לנשירה כפויה ממעגל העבודה, לאובדן ימי עבודה, להידרדרות לעוני ולתלות כלכלית.

הפתרון: יש להרחיב את מדדי ההתאמות והנגישות בתעסוקה עבור אוכלוסייה זו, ולעגן את הזכות הציבורית לעבודה גמישה בשעות ולאפשרות קבועה לעבודה מרחוק.

4. שירות צבאי ומערכת הביטחון הבעיה:

יש להסדיר מסלול מובנה וייעודי להערכת התסמונות בלשכות הגיוס, לצורך קביעת פרופיל מותאם או פטור. נוסף על כך, יש להעניק התאמות בטיחותיות ותפקודיות מחמירות למשרתים כדי למנוע פציעות שריר-שלד ופגיעות בלתי הפיכות, ולממן טיפולים ייעודיים במהלך השירות.

סיכום

דוח זה מבהיר כי המחיר של היעדר מענה לתסמונות אהלרס-דנלוס ורצף גמישות היתר (EDS/HSD) אינו אישי בלבד, אלא מערכתי, חברתי וכלכלי. ההשקעה הממשלתית באבחון מוקדם, בהקמת רשת מרפאות ציבורית וביישור קו רוחבי בין משרדי הממשלה אינה בגדר "שיפור שירות" למראית עין, אלא צעד חיוני ודחוף להצלת חיים, לצמצום פערים חברתיים ולמניעת עול כלכלי עצום על תקציב המדינה ועל קופת הציבור.

מבוא

תסמונות אהלרס-דנלוס (Ehlers-Danlos Syndromes, או בקיצור **EDS**) ורצף גמישות היתר (Hypermobility Spectrum Disorders, או בקיצור **HSD**)¹ הן משפחה של תסמונות רקמת חיבור הנגרמות מפגם במבנה, בייצור או בעיבוד של קולגן (החלבון הנפוץ ביותר בגוף) וחלבוני רקמת חיבור נוספים. התסמינים האופייניים הם רב-מערכתיים וכוללים ליקויים בעור כגון הצטלקויות, שטפי דם וחבלות תדירות, בעיות לב וכלי דם (כגון צניחת מסתמי לב, התרחבות/דחיסה/קרעים בעורקים), ליקויים בעדשות העיניים, פגיעה מבנית ואוטונומית במערכת העיכול, בעיות של הצומת הצווארי-גולגולתי, בעיות במפרק הלסת והשיניים, כאבי ראש ממגוון מקורות, צניחת איברי האגן, הפרעות יציבה ופרופוריוספציה, ועוד (Tinkle et al., 2017). התסמונות כרוכות בגמישות יתר הגורמת לאי יציבות מפרקית ולפציעות חוזרות אופייניות: פריקות ותתי-פריקות, דלקות, מיקרו-טראומה לגידים, מתיחת רצועות, שברים, צביטת עצבים, תזוזה של חוליות עמוד השדרה והצוואר, ועוד, המלווים בכאב מתמשך וכרוני.

סיווג, תורשה ואבחון

בשנים 1998-1999 פורסמו קריטריונים לאבחון תסמונות אהלרס-דנלוס ותסמונות גמישות יתר (Villefranche-Brighton, בהתאמה) שהגדירו שישה תתי-סוגים עיקריים ל-EDS, קבעו כלי להערכת גמישות יתר (סולם בייטון) וכללו קריטריונים קליניים לתסמונות גמישות יתר (HMS - Hypermobility Syndrome). במרץ 2017 עודכן סיווג התסמונות, ולפיו EDS מונה 13 תתי-סוגים, שלכל אחד מהם אפיון ייחודי² (Castori et al., 2017).

חלק מהסוגים של EDS מתאפיינים בתורשה אוטוזומלית דומיננטית, וחלקם בתורשה אוטוזומלית רצסיבית, עם שונות ניכרת בחומרת הביטוי גם בין בני אותה משפחה^{3,4,5}. אהלרס-דנלוס מסוג היפרמובילי (hEDS) הוא השכיח בקבוצה, ומהווה את רוב אוכלוסיית EDS (כ-90%) (Demmler et al., 2019; Tinkle et al., 2017). נכון להיום טרם נמצא לו מקור גנטי ידוע, והוא מאובחן על פי קריטריון קליני מבוסס מחקר הכולל ליקויי רקמת חיבור, מדד בייטון לגמישות יתר מפרקית, ופציעות שריר-שלד⁶. 12 הסוגים האחרים של EDS נגרמים על ידי מוטציות ידועות בגנים של קולגן ורקמות חיבור נוספות, ומאובחנים בבדיקה גנטית. הסוג הקלאסי (cEDS) שני בשכיחותו, ולצד תסמינים דומים ל-hEDS הוא מאופיין במעורבות עורית חמורה במיוחד. הסוג הוסקולרי (vEDS) שלישי בשכיחותו, וגורם לאירועים וסקולריים חמורים וספונטניים - מפרצות, דיסקציות וקרעים - בכלי דם ואיברים חלולים. בסוגים נוספים נדירים יותר, כגון קיפוסקוליוטי (kEDS), דרמטוספרקסי (dEDS) וקרדיוולולרי (cvEDS), עלולים להופיע ליקויים קשים כמו עיוותי שלד, חולשת שרירים, שבירות עור קיצונית, מעורבות חמורה של מסתמי הלב, ועוד.

1. בדוח זה נעשה שימוש במונחים וסיווגים המקובלים בתקופת איסוף הנתונים (2023) ובכתיבתו (2026); ייתכן כי טרמינולוגיה, סיווג וקריטריוני אבחון יעודכנו בעתיד.

2. ראונספח 1.

3. בחלק מתתי הסוגים ייתכנו מוטציות דה נובו, כלומר ביטוי ראשון במשפחה של הגן הפגום.

4. אוטוזומלי: הגן הפגום עובר לזכרים ונקבות באופן שווה. דומיננטי: מספיק לקבל עותק של הגן הפגום מאחד ההורים על מנת לרשת את התסמונת (כלומר סיכוי של 50% בכל הריון להורה שנושא את הגן). רצסיבי: התסמונת מורשת רק אם לשני ההורים יש עותק של הגן הפגום.

5. המחקר הנוכחי אינו בוחן מאפיינים גנטיים או דפוסי תורשה ברמת הפרט, אלא נסמך על אבחנות רשומות; לפיכך, הדיון בתורשה משמש כרקע קליני ולא כמקור לניתוח אמפירי.

6. ראונספח 2.

HSD (לשעבר HMS - Hypermobility Syndrome, תסמונת גמישות יתר) הן קבוצה של תסמונות רקמת חיבור על רצף גמישות היתר, ללא מוטציה גנטית שניתנת לזיהוי בבדיקות הקיימות. ארבעת תתי-הסוגים של HSD נבדלים על פי מוקד גמישות היתר (מוכלל, פריפריאלי, מקומי והיסטורי) ומאובחנים באופן קליני כאשר נשללו EDS ומצבים אחרים הגורמים לגמישות יתר.

על אף חלוקת-העל לשתי תסמונות, ולתתי-סוגים בתוך EDS, כלל התסמונות חולקות מאפיינים משותפים של פגיעה ברקמות חיבור. בפרט, המחקר העדכני מראה כי סביר ש-hEDS ו-HSD משתייכות לרצף קליני אחד המאופיין בריבוי ביטויים ומקורות גנטיים וביולוגיים, וכן בחפיפה נרחבת אשר מקשה על הבחנה אבחנתית חד משמעית (Chiarelli et al., 2016; Copetti et al., 2019; Gensemer et al., 2025; Ritelli et al., 2018; Zoppi et al., 2018; Tinkle et al., 2009). רצף hEDS/HSD מתאפיין גם בבעיות אוטונומיות וחיסוניות (ובייחוד דיסאוטונומיה מסוג POTS ותסמונת שפעול תאי מאסט - MCAS) המשפיעות על קצב הלב, זרימת הדם, מערכת העיכול, תגובות דמויות-אלרגיה ועוד (Griggs et al., 2025; Hutchinson et al., 2025; Mathias et al., 2021; Yao et al., 2025). הביטוי הקליני משתרע על רצף רחב: חלק מן האנשים חיים עם תסמינים מועטים יחסית, וחלק עם נטל רב-מערכתי משמעותי.

למרות קיומם של סיווג עדכני וקריטריונים פורמליים, האבחון בכל סוגי ה-EDS וה-HSD מורכב ולעיתים קרובות מתעכב, בין היתר בשל ביטוי רב-מערכתי ומפוזר של התסמינים, שוני רב בין הביטויים מאדם לאדם, חפיפה תסמינית עם מצבים אחרים, היעדר בדיקות מעבדה אובייקטיביות לסוגים השכיחים, והיעדר גורם רפואי יחיד הרואה את התמונה המלאה (Forghani et al., 2005; Ritelli et al., 2025; Wedge et al., 2022). בימים אלו מתקיים תהליך עדכון נוסף לקריטריוני הסיווג, שצפוי להשפיע על ההגדרות האבחנתיות של hEDS/HSD, התמחויות מאבחנות ודפוסי קידוד ותיעוד. השלכות אפשריות של תהליך זה יידונו בפרק הדיון.

שכיחות

בשל מודעות נמוכה ותת-אבחון חמור, השכיחות האמיתית של EDS/HSD אינה ידועה. רצף גמישות היתר הסימפטומטי בכללותו (כלומר גמישות יתר בצירוף פציעות וכאבים, ללא חלוקה לתתי-סוגים ספציפיים) מוערך על ידי מומחים בכ-1%-3% מן האוכלוסייה הכללית, בהסתמך על כך שגמישות יתר מופיעה ב-10% עד 30% מהאוכלוסייה, אך רק כעשירית מן האנשים עם גמישות יתר יסבלו מתסמינים משמעותיים (Blajwajs et al., 2023; Hakim & Sahota, 2006; Mulvey et al., 2013; Tinkle et al., 2017).

בהערכת השכיחות של התסמונות, התחזקה ההבנה שיש צורך להבחין בין הסוגים השונים שלהן, שכן ערבוב בין סוגים נדירים לשכיחים מטה את ההערכות. לדוגמה, ההערכות המסורתיות של EDS הצביעו על שכיחות של כ-0.02% (יחס של 1:5000), אחוז שנחשב לנדיר ברוב מדינות העולם, דאז (Tinkle et al., 2017); כיום הוא נחשב ללא מייצג, מאחר שהוא כולל את כלל תתי-הסוגים, שהנדירים מביניהם מושכים את ההערכה לכיוון נדירות, בעוד מרבית האבחנות הן של הסוג השכיח hEDS. הערכות מודרניות יותר מצביעות על יחס שכיחות של כ-1:3000 ל-EDS אך גם אלו אינן משקפות את המציאות, שכן hEDS כנראה נפוץ יותר ממה שנחשב בעבר.

מחקרי רשומות מהעשור האחרון מעריכים את שכיחות hEDS/HSD ביחס של 1:600-1:900 (Cederlöf et al., 2019; Demmler et al., 2016). הסוג cEDS מוערך ביחס שכיחות של 1:40,000-1:20,000, הסוג vEDS מוערך ביחס שכיחות של 1:200,000-1:100,000, ויתר הסוגים של EDS נחשבים לאולטרה-נדירים ומוערכים בשכיחות של פחות מ-1 למיליון אנשים באוכלוסייה (Malfait et al., 2017).

חשוב להדגיש כי כלל ההערכות - הן לגבי EDS והן לגבי hEDS/HSD, ולרבות ההערכות החדשות - מתבססות על אבחנות רשומות בלבד; מאחר שתת-האבחון נרחב מדובר בהערכות חסר, וסביר שהשכיחות האמיתית גבוהה יותר בכל הסוגים.

תוחלת ואיכות החיים

תוחלת החיים החצינית בסוג הוסקולרי, vEDS, הוערכה באופן מסורתי בכ-50 שנים (Foehr & Foehr, 2025; Pepin et al., 2014) על רקע סיכון מוגבר לאירועים קטלניים בכלי דם, לרבות כאלה שהובילו לאבחנה לאחר המוות. עם זאת, בשנים האחרונות יש עדויות לשיפור בתוחלת החיים ב-vEDS בזכות עלייה במודעות, במעקב, ובטיפול תרופתי מניעתי להפחתת עומס על דופנות כלי הדם. תוחלת החיים עלולה להיות נמוכה גם בסוג הקרדיו-וולולרי (cvEDS), הקיפוסקוליוטי (kEDS) והמיופתי (mEDS), בתצורות חמורות או בהיעדר התערבות, אך בשל נדירותם הרבה אין די מידע בנושא. תוחלת החיים בסוג ההיפרמובילי, הקלאסי, בשאר הסוגים של EDS וב-HSD היא ככלל תקינה.

בכל תתי-הסוגים של התסמונות, הביטויים המפושטים והמגוונים עלולים להשפיע באופן דרמטי על איכות החיים ועל התפקוד היומיומי. הפציעות החוזרות, הליקויים והכאב פוגעים במקרים רבים ביכולת לעסוק בפעילויות יומיומיות ולעתים גורמים למגבלה תפקודית משמעותית או לנכות, לרבות מגיל צעיר. שגרת החיים עלולה להיות מופרעת על ידי הכאב והתחלואה הנלווית באופן שמשבש את ההשתלבות בתעסוקה, לימודים, אירועים ופעילויות פנאי. בנוסף, ידוע על שיעור מוגבר של תסמיני חרדה סביב הבריאות ופגיעה ברווחה הנפשית, הנקשרים לשנים ממושכות ללא אבחנה ברורה, עומס טיפולי כבד, חוויות חוזרות של ביטול התלונות, תיוג נפשי ונזקים יאטרוגניים (Jones & Carrieri, 2026; Langhinrichsen-Rohling et al., 2021; Lee & Chopra, 2025).

נכון להיום, לאף אחת מהתסמונות אין ריפוי. הטיפול המומלץ הוא רב-תחומי, ושם דגש על ייצוב המפרקים והפחתת פציעות וכאב בטיפול גופני ייעודי, תמיכה ומעקב אחר ליקויים מערכתיים, הימנעות עד כמה שניתן מהליכים פולשניים, התאמת סביבה, שימוש בעזרים ותמיכה רגשית. ב-vEDS יש חשיבות להפחתת הסיכון לאירועים וסקולריים באמצעות נטילה קבועה של תרופות ממשפחת חוסמי בטא, ובפרט סליפרולול. איתור, מעקב וטיפול נכונים בגיל צעיר עשויים למנוע חלק מהפגיעות והמוגבלות, ולשפר את איכות החיים.

השלכות מערכתיות וחברתיות

EDS/HSD מאובחנות לרוב רק בבגרות, על אף שהביטוי שלהן מתחיל כבר בילדות (Adib et al., 2005). בנוסף, שכיחותן המשוערת נתפסת על ידי הממסד הרפואי כנדירה ביחס לשכיחות האמיתית, בדגש על hEDS ו-HSD הנחשבים כיום לשכיחים. לכן, מעבר להשלכות האישיות **מדובר גם בעניין של בריאות הציבור:** שכיחות ניכרת של hEDS/HSD, לצד אבחון מאוחר ומענה חסר ולא מדויק במשך שנים, עלולים להכביד על מערכות הבריאות והרווחה ולשאת השלכות חברתיות-מערכתיות נרחבות בשל פגיעה ביכולת לשמר רצף לימודי ותעסוקתי, ובצירוף העול הכלכלי המצטבר על הפרט והמשפחה. סוגיות אלה יידונו בהרחבה בפרק הדין.

היעדר מענה במערכת הבריאות

על אף ש-EDS תוארה כבר בתחילת המאה ה-20, ונוסחו לה ול-HSD קריטריונים דיאגנוסטיים, מודעות נמוכה של הממסד הרפואי בארץ ובעולם הביאה להזנחת התחום ולעיכוב באבחון, שנאמד לאחרונה ב-10-22 שנים בממוצע (Halverson et al., 2023; Rauterberg et al., 2025; Trudgian & Flood, 2024). מעבר למורכבות הפיזיולוגית שמאתגרת את האבחון וגוררת אבחנות שגויות רבות, מבנה וארגון מערכת הבריאות תורמים באופן משמעותי לעיכוב. בין היתר מתוארים היעדר הכשרה וידע מספקים ברפואת משפחה, רפואת ילדים ובקרב ספקי בריאות בקהילה, היעדרם של מסלולי הפניה ברורים למרפאות ייעודיות לתסמונות, וזמינות מוגבלת של בעלי מומחיות בתחומים רלוונטיים - כולל מרפאות שמגבילות או דוחות הפניות עם חשד ל-EDS/HSD. יחד עם מערכת רפואית שמפוצלת בין התמחויות על פי איברים, זמני המתנה ממושכים וזמן מוגבל לביקורים ברפואה ציבורית, נוצר **"מסע אבחוני"** ארוך הכרוך בהפניות חוזרות בין מומחים שונים, שמוביל לעיכוב משמעותי בקבלת אבחנה רשמית של EDS/HSD, ולעיתים גם לתיעוד חלקי או מאוחר של האבחנה בתיק הרפואי (שם, שם).

בנוסף, הספרות והניסיון בקהילת EDS/HSD מצביעים על כך שהעיכוב נובע גם מתיוג נפשי מצד הממסד הרפואי: לאורך שנים לפני האבחון, התסמינים מיוחסים לחרדה, דיכאון או "הפרעות פסיכוסומטיות", בעוד שהבעיה האורגנית אינה מזוהה כבסיס להסבר ולבירור (Lee & Chopra, 2025). תהליך זה גורם לעיכוב משמעותי באבחון נכון ובמתן טיפול, ולשחיקת האמון במערכות הבריאות והסעד.

בישראל קיימת מרפאה רשמית אחת בלבד ל-EDS/HSD, הפועלת במתכונת מצומצמת ולא רציפה. פיזיותרפיסטית אחת בלבד התמחתה בטיפול בבעיות רקמת חיבור בארה"ב, וכמה עשרות נוספים השתלמו בנושא באופן בסיסי⁷. נוסף על כך, קומץ יוזמות מקומיות בבתי חולים מספקות מענה רב-מקצועי בשיקום, טיפול או תיאום טיפול, ומעט רופאות ורופאים מכירים את התחלואה הרב-מערכתית המסועפת ומסייעים בבירור ומעקב. התוצאה: המתנה ארוכת שנים לאבחון ומענה, הניתנים ברובם באופן פרטי. כך שעל אף השיפור שחל בשנים האחרונות עקב העלאת המודעות - אבחון מאוחר, היעדר טיפול, חוסר ידע רפואי, היעדר מימון ציבורי וסטיגמות לגבי התסמונות עדיין מאפיינים את יחסה של מערכת הבריאות הישראלית לאנשים עם EDS/HSD. בכלל זה, עדיין רווחת התפיסה לפיה HSD שונה מהותית מ-EDS וקלה ממנה בחומרתה, תפיסה שהשלכותיה השליליות על אבחון וטיפול יתוארו בדיון.

חשוב גם להזכיר כי אף שהתסמונות עוברות בתורשה לשני המינים באופן שווה, בפועל נשים מהוות את מרבית המאובחנות (Castori et al., 2010; Demmler et al., 2019; Tinkle et al., 2017), מסיבות שטרם הובהרו במלואן. לראייתנו, עובדה זו קשורה בקשר הדוק לתמונה שתוארה לעיל. חוסר הידע, ההטיות והסטיגמות כלפי נשים עם EDS/HSD, בדגש על נטייה לייחס את התסמינים להפרעות נפשיות במקום לבעיה אורגנית, מהווים לטעמנו חלק מרכזי מן הגורמים לעיכוב הממושך באבחון וטיפול, כפי שמוכר גם מהספרות על הטיות מגדריות ברפואה (Al Hamid et al., 2024; Hoffmann & Tarzian, 2001). דוח זה מתייחס לכלל האנשים החיים עם EDS/HSD בישראל - נשים, גברים ואנשים בעלי זהויות מגדריות נוספות - וידוע שגם מי שאינם נשים ממתינים שנים לאבחון מדויק ולמענה מתאים. עם זאת, הוא מבקש להאיר במפורש את הממד המגדרי של הפערים במודעות ובאבחון, בתוך מציאות שבה התסמונות נתפסות בפועל כ"מחלה נשית". סוגיה זו תידון בהרחבה בפרק הדיון.

7. פיזיותרפיה ב-EDS/HSD דורשת התמחות ייחודית והתאמות נרחבות של הטיפול.

רקע, מטרות ותרומת הדוח

מוסדות הבריאות בישראל אינם מנהלים מעקב שיטתי אחר מהלך התסמונות והשפעות הטיפול, ואין מאגר מידע המתאר את שיעור האבחון של EDS/HSD ואת מאפייני האוכלוסייה. כחלק מחזונה של עמותת אגם לקדם את איכות הטיפול בתסמונות בישראל, היא ערכה בשנת 2023 מחקר נתונים שמטרתו להעריך את גודל האוכלוסייה המאובחנת ב-EDS/HSD, לתאר את מאפייניה הקליניים והדמוגרפיים, לזהות נקודות דמיון והבדל בין EDS ל-HSD, ולהצביע על פערים בתהליך האבחון. דוח זה מציג את ממצאי המחקר, המתבסס על נתוני רשומות מקופות החולים שהתקבלו באמצעות בקשות מתוקף חוק חופש המידע.

הדוח מציג פרשנות זהירה של ממצאי המחקר, מתוך מודעות למגבלות מהותיות של בסיסי הנתונים של קופות החולים (להלן, "הרשומות"): הם משתמשים במערכת קידוד מיושנת ביחס למקובל במדינות רבות, אין בהם פילוח לתתי-הסוגים של EDS, המינוח האבחנתי ל-HSD מיושן, אין קידוד של תסמינים ייחודיים (נפוצים או נדירים גם יחד), אין מידע סוציו-אקונומי, אין מידע על התערבויות טיפוליות שניתנו לתסמינים וסיבוכים של התסמונת, וקיימת אי-ודאות לגבי מועד תחילת הבירור הראשוני, שיעור החפיפה בין האבחנות ומקור הגורם המאבחן (רופאי קופות החולים או מומחים חיצוניים). נוסף על כך, המידע ברשומות משקף אבחנות מתועדות בלבד, ובהתאם לספרות על עיכובי אבחון ממושכים סביר שהוא מייצג בחסר את היקף התופעה בפועל; במובן זה ניתן לפרש את הקבוצה הרשומה כ"קצה" מתוך אוכלוסייה רחבה יותר. ולבסוף, לאור אופי הנתונים, הדוח לא מאפשר הסקת מסקנות סיבתיות אלא מתאר מציאות קיימת ומציע פרשנויות אפשריות לגורמים העשויים לעצב אותה.

כדי להשלים את התמונה מעבר למה שניתן ללמוד מהרשומות, הדוח כולל גם תובנות מניסיון קהילת EDS/HSD בארץ, ועדויות של מאובחנות ומאובחנים ובני משפחותיהם, בגוף הטקסט. מידע זה אינו מקור נתונים כמותי ואינו משמש להסקת מסקנות סטטיסטיות, אלא נועד לספק הקשר אנושי לממצאים ולהעמיק את הבנת ההקשרים הקליניים והמערכתיים שבהם הם מתקיימים.

על אף מגבלות אלה, המחקר הנוכחי מאפשר לענות על מטרותיו ולהצביע על פערים משמעותיים במודעות וביכולת האבחון של מערכת הבריאות הישראלית לתסמונות אלו. בכך הוא שואף להוות בסיס למחקרים מדויקים יותר בעתיד, לתמוך בהיערכות מערכתית לשינויים הצפויים בקריטריוני האבחנה והסיווג הבינלאומיים בהיבטים של איתור, תיעוד וקידוד, ולסייע בתכנון מדיניות.

בהתאם לכך, שאלות המחקר העיקריות היו:

- מהו שיעור האבחנות המתועדות ברשומות קופות החולים, ב-EDS וב-HSD יחד, ובכל אחת מן התסמונות בנפרד?
- מהם המאפיינים הדמוגרפיים של הקבוצה המתועדת?
- מהם המאפיינים הקליניים של הקבוצה המתועדת, על-פי התסמינים המקודדים ברשומות?
- האם קיימים הבדלים קליניים מהותיים בין EDS ל-HSD, מבחינת התסמינים ומאפייני הקבוצה המתועדת?
- האם קיימות מגמות לאורך זמן בשיעור האבחנות הרשומות, וכיצד הן קשורות לשינויים אפשריים במודעות, בקריטריונים ובתיעוד?
- האם קיימים פערים באבחון כתלות במין, גיל, שיוך לקופת חולים, אזור גיאוגרפי, התמחות הגורם המאבחן? ועוד.

שיטה

סוג המחקר ומקור הנתונים

המחקר הוא מחקר תיאורי מבוסס-רשומות (retrospective registry-based study), המבוסס על נתונים אלקטרוניים מרשומות של ארבע קופות החולים בישראל - כללית, מכבי, מאוחדת ולאומית - שבהן תועדה אבחנה של EDS או HSD. הנתונים התקבלו בתגובה לבקשות לפי חוק חופש המידע שהגישה העמותה לכל קופה.

ביקשנו לקבל מידע הקשור באבחון וטיפול בתסמונות, עבור כל מי שבתיקם הרפואי מתועדת אבחנת Ehlers-Danlos Syndrome (להלן, **EDS**) או Hypermobility Syndrome (להלן, **HSD**⁸). לאור מגבלות הרישום והקידוד עלה בידינו לקבל מידע חלקי בלבד, שכלל:

- מאפיינים דמוגרפיים: גיל, מין ומחוז גיאוגרפי;
- תסמינים ותחלואה נלווית אופיינית, כמתואר בספרות על התסמונות, ותוך התמקדות בתסמינים המרכזיים;
- המומחיות הרפואית של הגורם המאבחן;
- שנת האבחון;
- גיל בעת האבחון.

הנתונים נמשכו בשנת 2023, וכללו מידע שנרשם במערכות הממוחשבות של קופות החולים באמצעות מערכת הקידוד הרפואית ICD-9. נמסרו רק נתונים מקודדים, ולא נכלל מידע שנרשם בטקסט חופשי ברשומה הרפואית. הנתונים נאספו החל מסוף שנות ה-90 של המאה הקודמת, בטווח זמן שהשתנה בין הקופות: נתוני מכבי נאספו משנת 1993, נתוני מאוחדת נאספו משנת 1999 ונתוני כללית נאספו משנת 2002. קופת חולים לאומית לא מסרה את שנת תחילת איסוף הנתונים.

המידע הועבר לעמותה ללא פרטים מזהים, ולא כלל מספרי תעודות זהות, שמות, כתובות, מספרי טלפון או פרטים מזהים אחרים. הנתונים נותחו ברמת קבוצה בלבד, ולא בוצעה הצלבה עם מאגרי מידע חיצוניים או יצירת קשר עם הנכללים בקבוצת המחקר. לא נאסף מידע קליני חדש מעבר לרשומות הקיימות, והמחקר עושה שימוש משני בנתונים מנהליים שנאספו כחלק מהפעילות השוטפת של קופות החולים.

מגבלות טכניות של הנתונים

לא כל קופות החולים סיפקו את הנתונים שביקשנו במלואם, בין אם כתוצאה מנוהלי רישום שונים ובין אם מסיבות אחרות. למשל, משתנים כמו תסמינים נלווים, גיל בעת האבחון, ועוד, סופקו רק על ידי חלק מהקופות. בנוסף, לאומית לא סיפקה את כל המידע המבוקש מטעמי הגנה על חיסיון רפואי; כיוון שזו הקופה הקטנה בישראל, היו מקרים של אבחון מתועד אחד בלבד במחוז/קבוצת גיל/מין, ולא ניתן היה לקבלם מחשש להפרת חיסיון רפואי.

8. המינוח בשימוש מערכות הקידוד בישראל הוא HMS, אך כחלק מעדכון קריטריוני האבחנה ב-2017 שם האבחנה שונה ל-HSD (Hypermobility Spectrum Disorders), והוא זה שיוצג בדוח זה.

חלק מהנתונים נמסרו בצורה לא אחידה, או באופן אחר שעלול להשפיע על הסקת המסקנות. למשל, גילאים סופקו הן באופן רציף (מכבי), הן בקפיצות של 10 שנים (כללית) והן בינארית: 0 עד 18 ו-18 ומעלה (מאוחדת). בנוסף, בכללית וייתכן שבקופות נוספות, קיימים ככל הנראה רישומים חופפים, כלומר שתי האבחנות רשומות בתיק ולא ניתן לדעת מי מהן עדכנית. כמו כן, חלק מהנתונים חסרים, למשל מספר הנפטרים מתוך כלל הרשומות במאוחדת, או תתי הסוגים של EDS (קלאסי, וסקולרי, וכו') שעבורם לא קיים קידוד ב-ICD-9. באופן קריטי, מאף קופה לא ניתן היה לקבל נתונים על תסמינים רבים השכיחים ב-EDS/HSD עקב היעדרם מקטלוג הקידוד ואי סדרים ברישומם בתיקים הרפואיים⁹. בתוך כך אין קידוד גם לתסמונות שנחשבות לנלוות ל-HSD/hEDS, כמו דיסאוטונומיה מסוג POTS, ותסמונת שפעול תאי מאסט (MCAS). ולבסוף, השוני בשנת תחילת איסוף הנתונים בין הקופות גם הוא הציב מגבלה.

בסעיף "עיבוד הנתונים" שלהלן יצינו הפעולות שננקטו על מנת להתגבר על מגבלות באיכות הנתונים וברזולוציה שלהם, ככל שהתאפשר. בנוסף, בכל הקופות סוננו מהניתוח רשומות עם ערכים חסרים, וכן רשומות שבהן שדות רלוונטיים הכילו ערכים לא תקינים או בלתי סבירים (למשל תווים לא מספריים או טעויות הקלדה).

כיוון ששתי הקופות הגדולות, ובחלק מהניתוחים גם מאוחדת, סיפקו את מרבית הנתונים שביקשנו, והן מבטחות את מרבית האוכלוסייה בישראל - אנו סבורות שאפשר להחיל את תוקף המסקנות לגבי כלל אוכלוסיית היעד גם היכן שהניתוחים לא כללו את כל קבוצת המחקר. עם זאת, לא ניתן לשלול הטיות בתוצאות שנוצרו עקב כך. לעניין הנתונים לגבי נפטרים, לאור מספרם המועט (במאוחדת בלבד) והעדר סיבת הפטירה, ניתן להסיק כי הכללתם בניתוחים לא משפיעה על תוקף המסקנות.

עיבוד הנתונים

מערך הנתונים עבר עיבוד כדי להבטיח תאימות ועקביות לשלב הניתוח. העיבוד והניתוח נעשו בתכנת R version 4.1.1.

עקב היעדר האחידות, חלק מהנתונים עובדו למשתנים חדשים. לעיתים היה צורך להוסיף משתנים שלא הופיעו בבסיס הנתונים המקורי, כגון משתנה קטגורי לצד רציף, או ליצור קטגוריות חדשות בנתונים, כגון גיל והתמחות רפואית. לא כל הצעדים נדרשו עבור כל הנתונים מכל קופות החולים. בהתאמה לניתוחים שבוצעו (ראו בהמשך) ננקטו הצעדים הבאים:

מחוז גיאוגרפי: ארבע קופות החולים סיפקו נתונים על שיוך מחוזי, אך כל אחת הגדירה את המחוזות בצורה שונה. כדי ליצור נתון אחיד, קובצו הנתונים לשלושה מחוזות עיקריים בישראל: צפון, מרכז ודרום¹⁰. שלושת המחוזות הוגדרו כרמותיו של המשתנה "מחוז גיאוגרפי".



מחוז גיאוגרפי מתוקנן: כדי להתגבר על השונות הגדולה בגודל האוכלוסייה בין המחוזות, הנתונים על מספר האבחנות המתועדות בכל מחוז תוקננו לפי גודל האוכלוסייה בכל אחד מהם, לפי נתוני האוכלוסייה העדכניים לשנת 2023 (לאחר חלוקה ב-10,000). ההנחה הייתה כי היחס בין גדלי האוכלוסיות במחוזות לא השתנה באופן משמעותי במהלך השנים. נוצר משתנה "מחוז גיאוגרפי מתוקנן", המייצג את מספר הרשומות עם אבחנה מתועדת לכל 10,000 תושבים בכל מחוז.



9. מענה קופות החולים לבקשות חופש המידע מוגבל רק למידע מקודד, ולא לרישומים שהוכנסו לתיק הרפואי ידנית. כך, שגם אם נרשם תסמין ידוע של EDS/HSD ידנית, מידע זה לא נשלף מבסיסי המידע ולא כלול בדוח זה.
10. בהתאם לחלוקה הרשמית של המדינה למחוזות (ממשלת ישראל, 1957).



תקנון לפי גודל קופת החולים: כדי להתגבר על השונות הגדולה בין גודל האוכלוסייה בקופות החולים השונות, הנתונים על מספר האבחנות המתועדות בכל קופה תוקנו לפי גודל האוכלוסייה הכולל בקופה. לשם כך נעשה שימוש בנתונים אודות מספרי המבוטחים בקופות, מתוך הדוח המסכם על פעילות קופות החולים לשנת 2021 של משרד הבריאות¹¹. גודל האוכלוסייה בכל קופה חולק ב-100, כדי שהשיעורים המתוקנים לא יהיו קטנים מדי. על בסיס נתונים אלה נוצר משתנה המייצג את מספר המאובחנים ל-10,000 מבוטחים בכל קופה.



גיל בעת הדיווח על הנתונים:¹² קופות החולים סיפקו מידע על גיל ברזולוציות שונות. מכבי סיפקה גילאים רציפים; כללית סיפקה רצף גילאים מחולק לקבוצות בנות תשע שנים; מאוחדת סיפקה שתי קטגוריות גיל (18-0 ו-18+); ולאומית לא סיפקה גילאים מטעמי שמירה על חיסיון רפואי. על בסיס הנתונים נוצרו שני משתנים:

1. טווח גילאים: נוצר על בסיס נתוני קופות חולים מכבי וכללית, כאשר כלל הרשומות של מכבי שויכו לאחת מקבוצות הגיל שהוגדרו על ידי כללית.

2. גיל בינארי: נוצר על בסיס נתוני קופות חולים מאוחדת ומכבי, כאשר כלל הרשומות של מכבי שויכו לאחת משתי קטגוריות הגיל שהוגדרו על ידי מאוחדת. רשומות מכבי עם גיל 17 ומטה שויכו לקבוצת הגיל הנמוכה של מאוחדת (0-18), ורשומות מכבי עם גיל 18 ומעלה שויכו לקבוצת הגיל הגבוהה של מאוחדת (18+).



גיל באבחון: מכבי בלבד סיפקה נתונים על גיל המבוטח/ת בעת האבחון. נתון זה נשמר כמשתנה הרציף "גיל באבחון" (בשנים), כפי שנמסר.



מין: כלל הרשומות סווגו לאחת משתי קטגוריות מין - נשים או גברים - בהתאם לנתון שנרשם בקופות¹³.



תסמינים ותחלואות נלוות: הנתונים על התסמינים והתחלואות הנלוות נמסרו מקופות החולים כמערך נתונים נפרד מיתר המידע הרשומתי. כלומר, לא התקבל מידע קליני ברמת הפרט ובצירוף הנתונים הדמוגרפיים והמנהליים, אלא נמסרה טבלת נפרדת בה כל רשומה מבטאת תסמין או תחלואה בודדים. עבור כל שילוב של קופת חולים, תסמונת (EDS/HSD) ותסמין (קוד ICD-9) נמסר מספר המבוטחים שלהם נרשם הקוד. לצורך יצירת בסיס נתונים אחיד, שמות התסמינים והתחלואות אוחדו כאשר תיארו אותו מצב קליני (למשל וריאציות בעברית ובאנגלית, או איותים שונים לאותו תסמין). לאחר מכן סווגו הקודים המאוחדים לקטגוריות תסמינים לפי מערכות גוף (למשל תסמיני מערכת השריר-שלד, מערכת העצבים, העיכול, העור, ועוד¹⁴). לכל קטגוריית תסמינים חושבו מספרי הרשומות לפי תסמונת, וכן המספרים הכוללים של הרשומות על פני כל הקופות, ששימשו בהמשך לניתוח התפלגות התסמינים.



שנת האבחון: כל הקופות מלבד לאומית סיפקו נתונים אודות השנה שבה ניתן האבחון. על בסיס הנתונים נוצר המשתנה הרציף "שנת האבחון".

11. שנה זו נבחרה באופן אקראי, מאחר שהיחסים בין גדלי האוכלוסייה בקופות לא השתנו באופן משמעותי לאורך השנים, ובעיקר בעשור האחרון.

12. מטעמי חיסכון, בהמשך הדוח ייעשה שימוש בשם המקוצר "גיל בעת הדיווח", בינארי או טווח.

13. הקידוד של קופות החולים לא מכיל מידע מגדרי אלא משתנה מין בינארי בלבד, ולכן הניתוחים מתייחסים למין הרשום.

14. ראו נספח 3 לפירוט החלוקה לקטגוריות תסמינים.



התמחות הגורם המאבחן: כל הקופות מלבד כללית סיפקו נתונים אודות התמחות הרופא או הרופאה המאבחנים. לא כל ההתמחויות שדווחו נמצאו בכל הקופות.

1. התמחויות קטגורי: עקב כפילויות והיעדר אחידות בנתונים, כמו גם ריבוי התמחויות-על (למשל כירורגיה אורתופדית, אורתופדיית מרפק וכתף, וכו'), נקבעו קטגוריות בסיס שאליהן סווגו ההתמחויות של הגורמים המאבחנים¹⁵.

2. התמחויות בינארי (מבוגרים/ילדים): במשתנה זה נכללו התמחויות אשר עבורן דווחו הן קטגוריית רפואת מבוגרים והן קטגוריית רפואת ילדים (למשל מחלות ריאה ומחלות ריאה ילדים, אורתופדיה ואורתופדיית ילדים, וכו'). למניעת הטיה חיובית, לא נכללו קטגוריות שלא הייתה עבורן קטגוריית רפואת ילדים. הנתונים נסכמו על פני קטגוריות רפואת המבוגרים בנפרד ועל פני קטגוריות רפואת הילדים בנפרד, עבור כל הקופות למעט כללית.

ניתוח הנתונים והצגתם

הניתוח היה תיאורי בעיקרו, ונערך עבור כלל קבוצת המחקר, וכן בנפרד עבור EDS ועבור HSD, כמפורט בפרק התוצאות. עבור כל משתנה חושבו מדדים תיאוריים בסיסיים - מספרים מוחלטים, אחוזים¹⁶ ושיעורים מתוקננים והנתונים הוצגו באמצעות טבלאות, גרפי עמודות והיסטוגרמות (ובמקרה אחד - גרף עוגה). במקומות שבהם נבדק קשר בין משתנים רציפים נעשה שימוש במקדם מתאם פירסון ($Pearson's r$), עם דיווח על ערך r ורמת המובהקות, וכן ב-Mann-Whitney U test (Wilcoxon rank-sum). בחלק מהניתוחים נעשה שימוש בנתונים מקופות חולים מסוימות בלבד (למשל מכבי וכללית) בהתאם לזמינות ואחידות הנתונים, וכך יצוין בפרק התוצאות.

לצורך תיאור דמוגרפי של קבוצת המחקר נותחו התפלגויות הרשומות עם אבחנה מתועדת לפי תסמונת (EDS לעומת HSD), קופת חולים, מין, טווח הגיל בעת הדיווח ומחוז גיאוגרפי. בחלק מהניתוחים נעשה שימוש גם במשתנה "גיל בעת הדיווח" כסיווג בינארי (מתחת לגיל 18 לעומת 18 ומעלה).

ניתוח התסמינים כלל קטגוריות תסמינים כפי שנוצרו בשלב העיבוד, ותסמינים מייצגים בודדים. תחילה תוארה בקבוצת המחקר התפלגות קטגוריות התסמינים: עבור כל קטגוריה חושב מספר הרשומות¹⁷ שבהן נרשם תסמין שסווג לקטגוריה זו, וכן האחוז היחסי של מספר זה מתוך כלל הרשומות שנכללו בניתוח התסמינים, לצורך הערכת השכיחות היחסית של כל קטגוריית תסמינים. לאחר מכן השוותה בין EDS ל-HSD התפלגות קטגוריות התסמינים, באמצעות חישוב האחוז היחסי של הרשומות עם תסמינים בכל קטגוריה בתוך כל אחת מהתסמונות. לבסוף הוצגו מספר תסמינים ספציפיים מייצגים, ועבור כל אחד מהם חושב לכל אחת מן התסמונות שיעור הרשומות שבהן תועד התסמין, מתוך כלל הרשומות. התוצאות הוצגו בטבלאות, בגרפי עמודות ובגרף עוגה.

15. ראו נספח 5 לפירוט קטגוריות ההתמחויות רפואיות.

16. בתוצאות הדמוגרפיות הוצגו אחוזים מעוגלים לספרה אחת אחרי הנקודה. בניתוחי התסמינים הוצגו אחוזים עם שתי ספרות אחרי הנקודה, כדי לשקף גם ערכים נמוכים במיוחד.

17. הרשומות מתייחסות לתסמינים ולא לא/נשים, בהתאם להסבר על אופן עיבוד הנתונים.

מגמות אבחון לאורך השנים נבחנו באמצעות משתנה "שנת האבחון". בכל שנה חושב מספר האבחנות המתועדות לכל אחת מן התסמונות, והנתונים הוצגו בגרפי עמודות של מספר האבחונים השנתי. בנוסף, לשם תיאור דפוסי אבחון ביחס לתקופות שלפני ואחרי עדכון קריטריוני האבחנה, חולקו שנות המעקב לשתי תקופות: לפני 2018 ומ-2018 ואילך, כסמן עקיף ליישום קריטריוני האבחנה המעודכנים. בכל תקופה חושב מספר האבחנות הכולל, ומספר זה חולק במספר השנים בתקופה כדי לקבל ממוצע אבחנות לשנה עבור EDS ועבור HSD. הניתוח לבדיקת השינוי במספר האבחנות התבסס על נתוני מכבי, כללית ומאוחדת בלבד.

גיל באבחון: נותח כמשתנה רציף, על בסיס נתוני קופת חולים מכבי¹⁸. הוצגו היסטוגרמות של התפלגות הגיל באבחון, וחושב הגיל הממוצע באבחון עבור:

- כל אחת מהתסמונות;
- שתי התקופות: לפני 2018 ומ-2018;
- מין: ילדות/נשים לעומת ילדים/גברים;
- סף גיל: 15 ו-18;
- התמחות רפואית מאבחנת.

הקשר בין הגיל באבחון לבין מספר האבחונים בגיל זה נבדק באמצעות מקדם מתאם פירסון ($Pearson's r$), כולל דיווח על ערך r ורמת המובהקות (p). ניתוחים אלו התבססו על נתוני קופת חולים מכבי, שבהם היה זמין משתנה הגיל באבחון. הגיל הממוצע באבחון לפי התמחות רפואית חושב רק עבור מקרים שבהם נמסר גם נתון על התמחות הגורם המאבחן.

להשוואת התפלגות הגיל באבחון בין ילדות/נשים לילדים/גברים, נעשה שימוש במבחן Mann-Whitney U test (Wilcoxon rank-sum), מאחר שלא הונחה נורמליות בהתפלגות הגיל. כל הבדיקות היו דו-צדדיות, ורמת המובהקות הסטטיסטית הוגדרה כ- $p < 0.05$. הניתוח בוצע עבור שני ספי גיל:

1. סף גיל 18: נבחר משיקול קליני-מערכתי, שכן זהו הגיל שבו מתבצע המעבר מרפואת ילדים לרפואת מבוגרים, ועל כן עשוי לשקף שינוי בדפוסי אבחון.

2. סף גיל 15: נבחר על סמך התרשמות חזותית מהגרפים, אשר רמזו לשינוי אפשרי בדפוסי האבחון סביב גיל זה.

בכל אחד מהספים חולקה האוכלוסייה לשתי קבוצות: מתחת לסף, ומעליו או שווה לו, ובוצעה השוואה בין ילדות/נשים לילדים/גברים בכל תת-קבוצה ובנפרד לכל סוג תסמונת.

פערי אבחון בין קופות חולים ובין מחוזות גיאוגרפיים: כדי להעריך פערי אבחון בין קופות החולים נותחו הן מספרי האבחנות המוחלטים, והן שיעורי אבחון מתוקננים לפי גודל הקופה (מספר הרשומות עם אבחנה מתועדת לכל 10,000 מבטחים). באופן דומה, לבחינת פערים גיאוגרפיים בין מחוזות נותחו שיעורי אבחון מתוקננים לפי גודל האוכלוסייה במחוז (מספר הרשומות עם אבחנה מתועדת לכל 10,000 תושבים), והנתונים הוצגו בגרפי עמודות עבור שלושת המחוזות המאוחדים (מרכז, צפון, דרום), בכלל המדגם.

18. לפי נתונים ארציים של הביטוח הלאומי והלמ"ס, קיימים הבדלים מתונים בהרכב הגילאים של המבטחים בין קופות החולים (הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה, 2024; המוסד לביטוח לאומי, 2024), ולכן יש לנקוט זהירות בהכללת המסקנות מניתוח זה לשאר הקופות.

הערכת פערי אבחון כתלות בהתמחות רפואית התבססה על איגוד תתי-התמחויות לקטגוריות בסיס, כמפורט בסעיף עיבוד הנתונים. חושב מספר האבחונים הכולל בכל התמחות, וכאשר הדבר היה אפשרי - מספר האבחונים לפי תסמונת. נוסף על כך חושב הגיל הממוצע בעת האבחון בכל התמחות, כדי לזהות התמחויות המאבחנות בגיל צעיר לעומת בגיל מבוגר, והתקבלה גם חלוקה בין רפואת ילדים לבין רפואת מבוגרים בתוך ההתמחויות שבהן קיימת הבחנה כזו, לצורך חישוב מספר האבחונים הכולל בכל אחד משני סוגי המיקוד. ניתוחים אלה בוצעו בקופות שבהן היו נתונים זמינים על התמחות רפואית, והוצגו בגרפי עמודות.

בכל המקרים שבהם ניתוח מסוים בוצע על תת-מדגם של הנתונים (למשל קופה אחת או מספר קופות בלבד, או רק חלק מההתמחויות הרפואיות), הדבר צוין במפורש בגוף הטקסט ובהערות לגרפים. מלבד ניתוחי המתאם (Pearson's r) ומבחני Mann-Whitney U שתוארו לעיל, לא בוצעו מבחני השערה סטטיסטיים נוספים, והדגש בניתוח היה תיאורי: הצגת התפלגויות, מגמות ופערים בין תתי-קבוצות בתוך קבוצת המחקר.

עדויות קהילה

לאחר השלמת ניתוח הנתונים וגיבוש הממצאים המרכזיים ונושאי הדיון, נבנה שאלון ייעודי שכלל שאלות המתייחסות לחוויות הקשורות לנושאים אלה, כגון נדידה בין גורמים רפואיים, עיכוב באבחון תסמינים מולדים, מפגש עם יחס מזלזל, ועוד. השאלון הופץ בקבוצות התמיכה של עמותת אגם, ומתוכו נבחרו עדויות ששולבו בפרק הדיון לצורך העמקת ההקשר הקליני והמערכתי של הממצאים הכמותיים.

העדויות אינן מבוססות על מדגם שיטתי או מייצג, ולא נאספו או נותחו במסגרת מחקר איכותני. הן לא נועדו לאמוד שכיחות, לתקף את הממצאים הכמותיים או לבסס מסקנות עצמאיות, אלא להמחיש חוויות מהשטח הרלוונטיות לנושאים שעלו מן הנתונים.

תוצאות¹⁹

קבוצת המחקר

הנתונים מראים כי ברשומות קופות החולים תועדו 20,386 אבחנות EDS או HSD²⁰: מתוכן 17,013 (83.4%) אבחנות HSD ו-3,373 (16.6%) אבחנות EDS. מרבית הרשומות בקבוצת המחקר שויכו לקופת חולים מכבי וכללית (48.6% ו-33.9%, בהתאמה) והיתר לקופת חולים מאוחדת (15.1%) ולאומית (2.3%). טבלה 1 מציגה את התפלגות קבוצת המחקר לפי קופת חולים ואבחנה (HSD או EDS).

טבלה 1. התפלגות קבוצת המחקר לפי קופת חולים ותסמונת (HSD או EDS)

קופת חולים	מספר אבחנות לפי תסמונת		סה"כ
	HSD	EDS	
 מכבי שירותי בריאות	9,169	739	9,908
 כללית	4,883	2,038	6,921
 מאוחדת	2,534	546	3,080
 לאומית	427	50	477
סה"כ	17,013	3,373	20,386

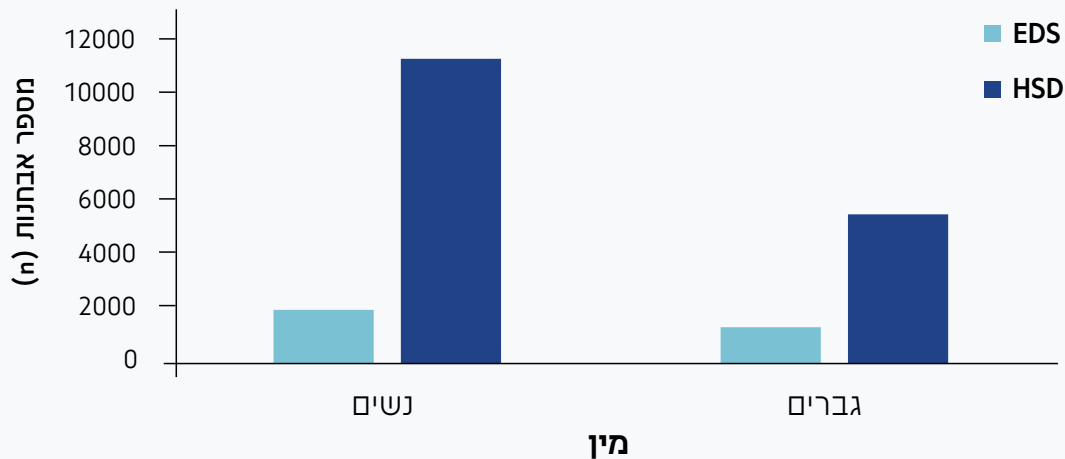
19. אלא אם צויין אחרת, התוצאות מתייחסות לנתוני כל קופות החולים.

20. כמפורט בפרק השיטה, חלק מהרשומות הכילו תיעוד של שתי האבחנות יחד, אך לא ניתן לדעת כמה.

מאפיינים דמוגרפיים

בקבוצת המחקר, 13,438 (65.9%) הן נשים/ילדות, לעומת 6,948 (34.1%) גברים/ילדים, כלומר כמעט פי שניים יותר נשים/ילדות מאשר גברים/ילדים. מרבית הקבוצה (12,808, 63.7%), מתגוררת במחוז מרכז. כמחצית מקבוצת המחקר (7,891, 50.8%) נמצאה בטווח הגילאים 15-34 (טווח הגיל השכיח ביותר בכלל הקבוצה²¹), ולמעלה ממחצית מהקבוצה היו בני 18 שנים ומעלה²². גרפים 1 עד 5 מתארים את מאפייני המין, הגיל בעת הדיווח, והשיוך הגיאוגרפי והקופתי של קבוצת המחקר, לפי אבחנה (HSD או EDS).

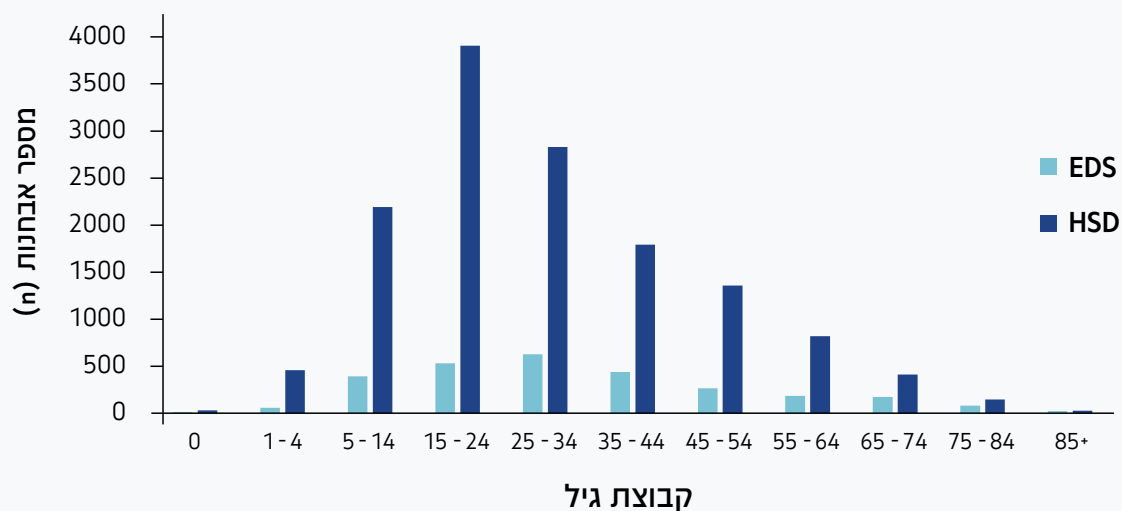
גרף 1. התפלגות קבוצת המחקר לפי מין ותסמונת (EDS ו-HSD)



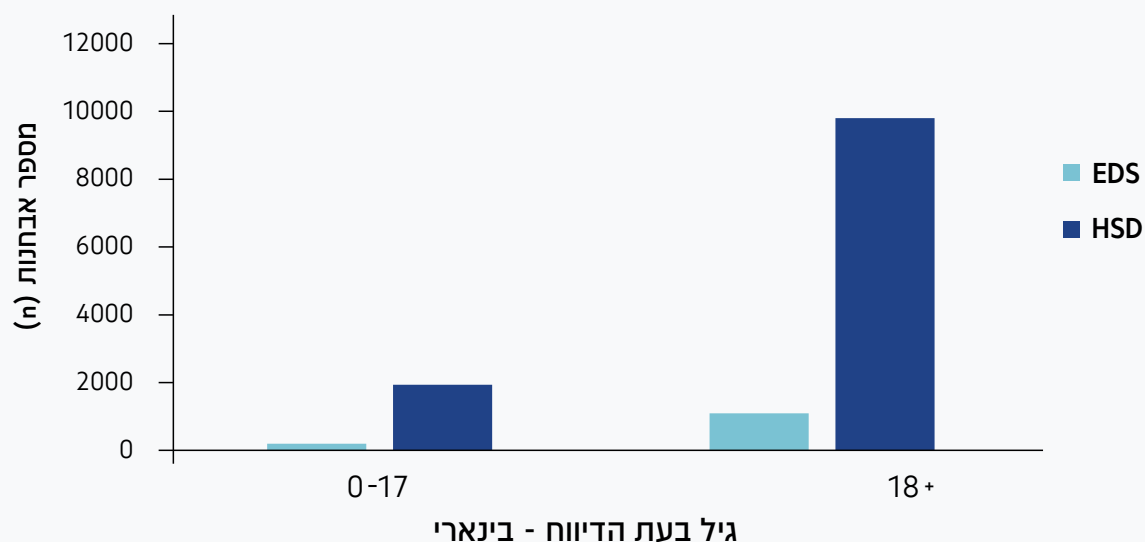
21. מוצגים נתוני מכבי וכללית בלבד, עקב העדר אחידות בנתוני שתי הקופות האחרות. להסבר ראו פרק השיטה.

22. הניתוח לבדיקת גיל המאובחנים הבינארי בעת הדיווח (גיל 18 ומעלה לעומת גיל 0-17) התבסס על נתוני מכבי ומאוחדת בלבד.

גרף 2. התפלגות קבוצת המחקר לפי טווח גילאים בעת הדיווח ותסמונת (EDS ו-HSD)²³

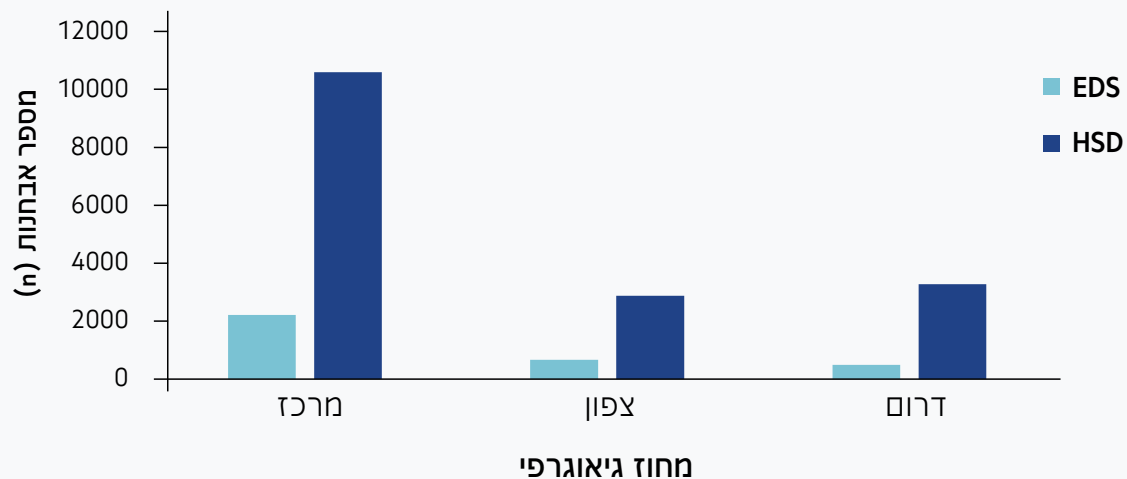


גרף 3. התפלגות קבוצת המחקר לפי גיל בינארי בעת הדיווח ותסמונת (EDS ו-HSD)

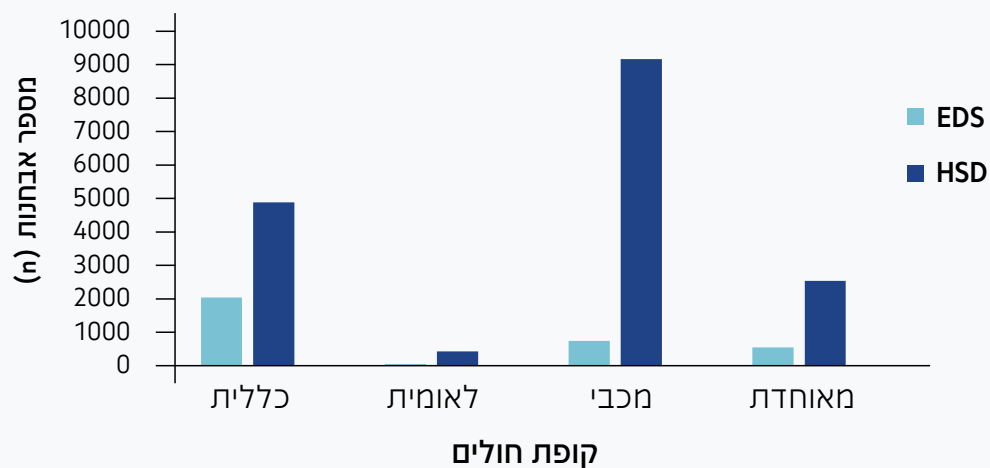


23. מוצגים נתוני מכבי וכללית בלבד, עקב העדר אחידות בנתוני שתי הקופות האחרות.

גרף 4. התפלגות קבוצת המחקר לפי מחוז גיאוגרפי ותסמונת (EDS ו-HSD)



גרף 5. התפלגות קבוצת המחקר לפי קופת חולים ותסמונת (EDS ו-HSD)²⁴



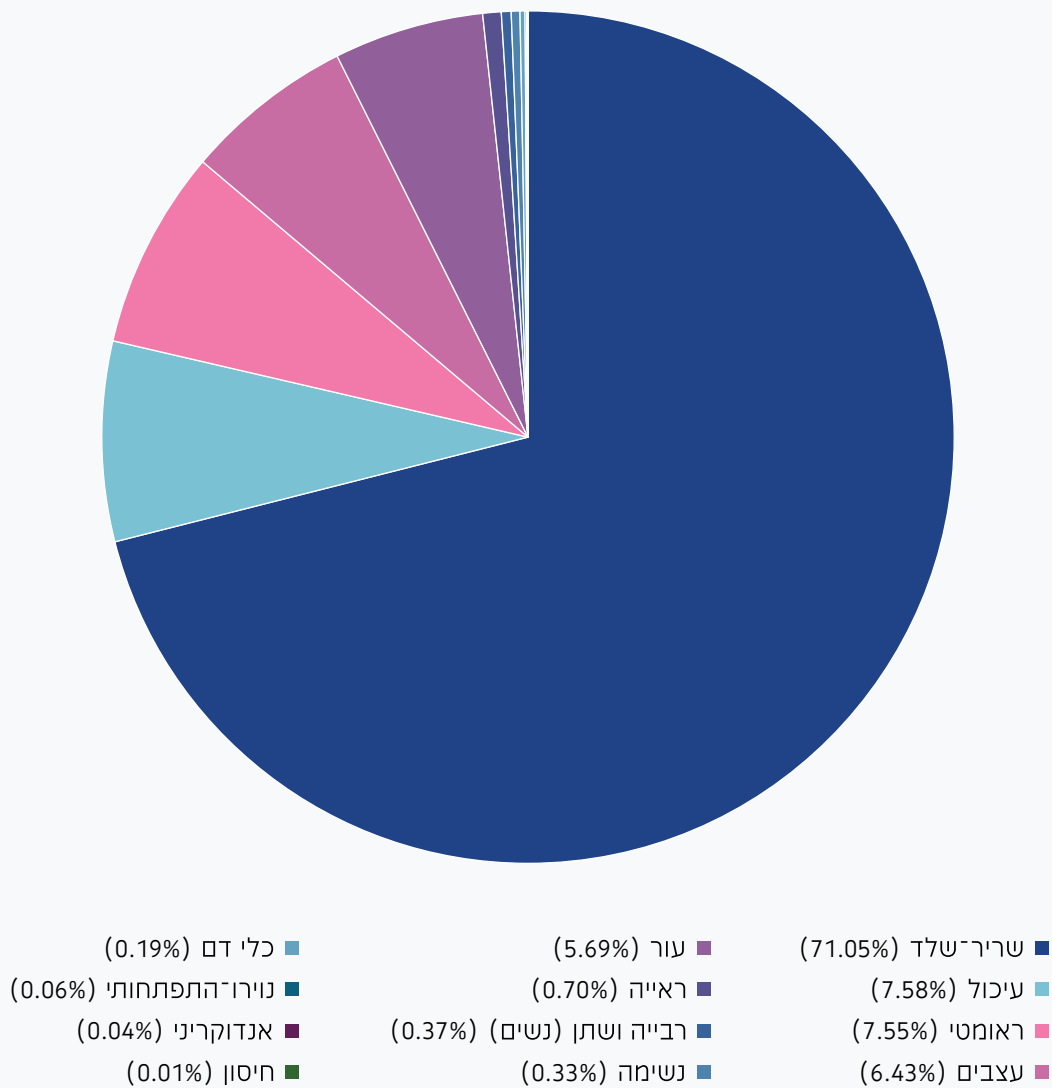
24. הגרף מבוסס על גודל קבוצת מחקר השונה במקצת מזה המוצג בטבלה 1, עקב סינון נתונים שנועד להתמודד עם חוסר אחידות בין קופות החולים.

תסמינים ותחלואות נלוות

התפלגות קטגוריות תסמינים בקבוצת המחקר

גרף 6 וטבלה 2 מתארים את התפלגות קטגוריות התסמינים שנמצאו בקבוצת המחקר בכללותה (HSD ו-EDS יחד), באחוזים ובמספרים מוחלטים. ניתן לראות כי הקטגוריות השכיחות ביותר הן שריר-שלד, מערכת העיכול, מחלות ראומטיות, מערכת העצבים ועור, בסדר יורד. הקטגוריות השכיחות פחות הן, בסדר יורד, מערכת הראייה, הרבייה והשתן, הנשימה, כלי הדם, בעיות נזיר-התפתחותיות, המערכת האנדוקרינית והחיסון, ויחד הן מהוות פחות מ-2% מכלל התסמינים.

גרף 6. התפלגות קטגוריות התסמינים לפי מערכת גוף (קבוצת המחקר בכללותה)



טבלה 2. התפלגות קטגוריות התסמינים בקבוצת המחקר (מספרים מוחלטים ואחוזים)

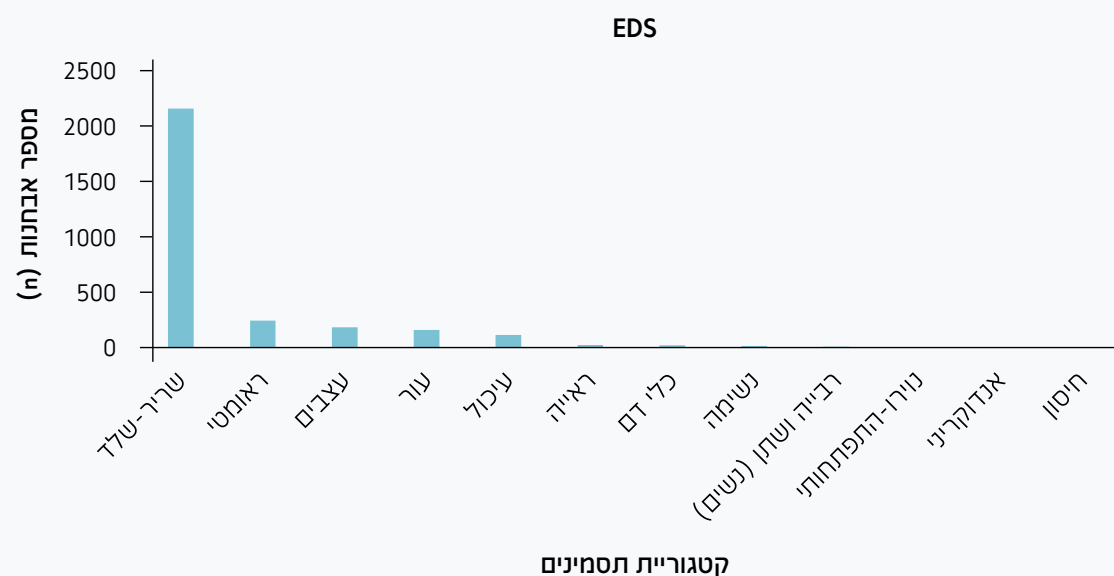
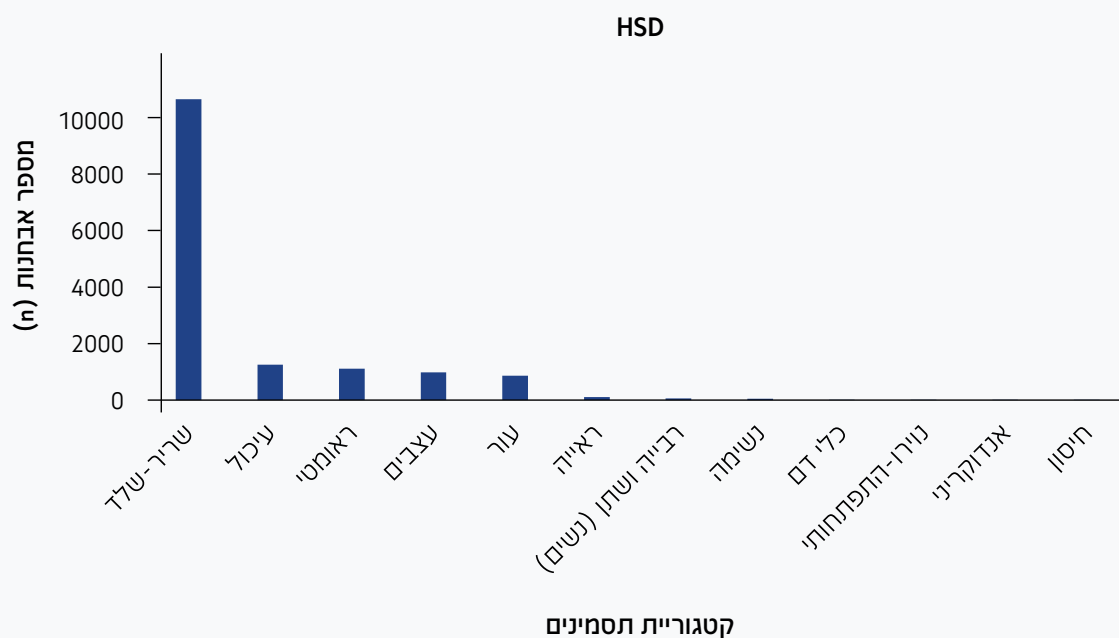
קטגוריית תסמינים	התפלגות התסמינים לפי קטגוריה (n, %) ²⁵
שריר-שלד	12,804 (71.05%)
עיכול	1,366 (7.58%)
ראומטי	1,360 (7.55%)
עצבים	1,159 (6.43%)
עור	1,026 (5.69%)
ראייה	127 (0.70%)
רבייה ושתן (נשים)	66 (0.37%)
נשימה	59 (0.33%)
כלי דם	35 (0.19%)
נוירו-התפתחותי	11 (0.06%)
אנדוקריני	8 (0.04%)
חיסון	1 (0.01%)

התפלגות קטגוריות תסמינים לפי תסמונת (HSD או EDS)

התפלגות קטגוריות התסמינים נשמרה ברובה גם בפילוח לפי תסמונת. כפי שניתן לראות בגרף 7, הן ב-EDS והן ב-HSD הקטגוריה השכיחה ביותר היא שריר-שלד (כ-70% מכלל התסמינים). ב-EDS הקטגוריה השכיחה השנייה היא מחלות ראומטיות (8.34%), השלישית היא תסמינים עצביים (6.22%), הרביעית היא תסמינים עוריים (5.47%) והחמישית היא תסמיני מערכת העיכול (3.9%). ב-HSD הקטגוריה השכיחה השנייה היא תסמיני מערכת העיכול (8.29%), השלישית היא מחלות ראומטיות (7.39%), הרביעית היא תסמינים עצביים (6.47%) והחמישית היא תסמינים עוריים (5.74%). יתר הקטגוריות יחד הרכיבו כ-2%-3% מכלל התסמינים, ושיעורן באחוזים בכל אחת מהתסמונות מוצגת בטבלה 3.

25. האחוזים מייצגים את חלקם היחסי של התסמינים בכל קטגוריה, מתוך כלל התסמינים. מאחר שהמידע התקבל עבור כל תסמין בנפרד, ולא כחלק מהרשומה האישית (ראו פרק השיטה), מספר תסמינים יכולים להיות משויכים לאותו אדם, הן בתוך אותה קטגוריה והן בין קטגוריות שונות. בהתאם, האחוזים מתייחסים להתפלגות התסמינים ואינם מייצגים את שיעור המאובחנות והמאובחנים.

גרף 7. התפלגות קטגוריות התסמינים ב-EDS וב-HSD



טבלה 3. התפלגות קטגוריות התסמינים לפי תסמונת (EDS לעומת HSD)

קטגוריית תסמינים	EDS	HSD
	שיעור הקטגוריה מתוך כלל התסמינים (%) ²⁶	שיעור הקטגוריה מתוך כלל התסמינים (%)
שריר-שלד	73.8%	70.51%
מחלות ראומטיות	8.34%	7.39%
עיכול	3.90%	8.29%
עצבים	6.22%	6.47%
עור	5.47%	5.74%
ראייה	0.75%	0.7%
רבייה ושתן (נשים)	0.65%	0.38%
נשימה	0.48%	0.30%
כלי דם	0.27%	0.11%
ניויר-התפתחותי	0.10%	0.05%
אנדוקריני	0.00%	0.05%
חיסון	0.00%	0.01%

שכיחות תסמינים מייצגים לפי תסמונת

בטבלה 4 מוצגת שכיחותם היחסית של תסמינים מייצגים בקטגוריות השונות, עבור שתי התסמונות בנפרד. ניתן לראות כי עבור חלק מהתסמינים לא ניכר הבדל בולט בשכיחותם ב-EDS לעומת ב-HSD (למשל פלטיפוס, כאב מפרקי, צניחת רקטום). לעומת זאת, עבור תסמינים אחרים נראים הבדלים בולטים יותר בשכיחות בין התסמונות (למשל דיספלזיה של מפרק הירך, רפלוקס, חזה אוויר). בנוסף, חלק מהתסמינים שכיחים יותר ב-EDS (למשל קיפוסקוליוזיס, מפרצת אבי העורקים) ואחרים שכיחים יותר ב-HSD (למשל ניוירופתיה, הצטלקות חריגה, רפלוקס).

יוזכר כי הנתונים שנמסרו מקופות החולים הוגבלו לתסמינים שקודדו לפי ICD-9. לפיכך, ייתכן כי שכיחויות נמוכות של חלק מן התסמינים, וכן היעדר תיעוד של תסמינים אחרים, משקפים גם את מגבלות הקידוד.

26. האחוזים מייצגים את חלקם היחסי של התסמינים בכל קטגוריה, מתוך כלל התסמינים, ולא את שיעור המאובחנות והמאובחנים (ראו פרק השיטה).

טבלה 4. שכיחות יחסית של תסמינים נבחרים לפי תסמונת (EDS לעומת HSD)

תסמין	קטגוריית תסמינים / מערכת גוף	שיעור הרשומות בהן מופיע התסמין - EDS (%) ²⁷	שיעור הרשומות בהן מופיע התסמין - HSD (%)
דיספלזיה של מפרק הירך	שריר-שלד	0.68%	0.15%
רפיון רצועות	שריר-שלד	4.21%	4.10%
פלטפוס	שריר-שלד	2.52%	2.44%
קיפוסקוליוזיס	שריר-שלד	2.31%	1.62%
כאב בגפה	שריר-שלד	27.10%	32.97%
מפרצת אבי העורקים	כלי דם	0.56%	0.09%
רפלוקס קיבתי-ושטי	עיכול	2.85%	7.22%
צניחת רקטום	עיכול	0.12%	0.09%
היפרטרופיה/אטרופיה של העור	עור	2.19%	3.34%
חזה אוויר	נשימה	0.42%	0.26%
כאב רדיקולרי	עצבים	2.43%	1.19%
נוירלגיה	עצבים	2.37%	3.84%
נוירופתיה פריפרית אידיופתית	עצבים	0.21%	0.51%
דליפת נוזל מוח-שדרה	עצבים	0%	0.01%

מגמות ופערים באבחון

עלייה במספר האבחנות לאחר פרסום קריטריוני אבחנה

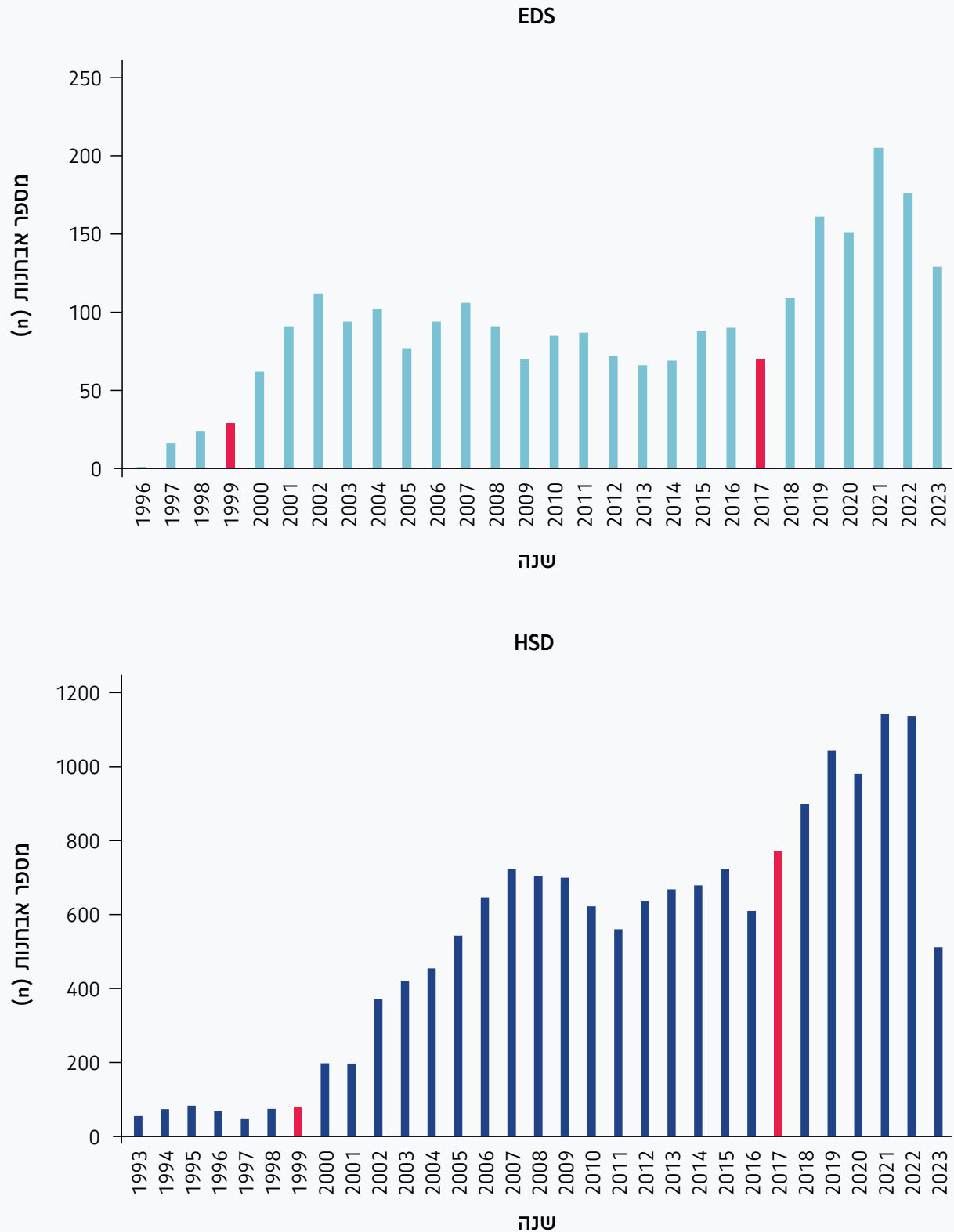
גרף 8 מציג את מספר האבחנות בכל שנה עבור EDS ו-HSD לאורך השנים^{29,28}. בשנים 1998-1999, שבהן פורסמו לראשונה קריטריוני האבחנה, נראית תחילתה של עלייה עקבית במספר האבחנות. לאחר מכן מופיעה תנודתיות מתונה - עליות וירידות לסירוגין - עד שנת 2017, שבה פורסמו קריטריוני אבחנה מעודכנים. החל מ-2018 ניכרת עלייה נוספת וברורה במספר האבחנות בשתי התסמונות. טבלה 5 מציגה את מספר האבחנות הכולל בכל אחת מן התקופות (עד 2018 ומ-2018 ואילך). מספרים אלה משקפים עלייה במספר האבחנות הממוצע לשנה, בשתי התסמונות (המספרים המוצגים הם מספרים גולמיים; החישוב התקופתי בוצע בהתאם לפרק השיטה).

27. האחוזים מייצגים את שיעור הרשומות בכל תסמונת שבהן נרשם התסמין, מתוך כלל הרשומות באותה תסמונת שנכללו בניתוח התסמינים.

28. הניתוח לבדיקת עלייה במספר האבחנות התבסס על נתוני מכבי, כללית ומאוחדת בלבד.

29. ההדגשות על גבי הגרפים מייצגות את מועדי פרסום קריטריוני האבחנה לתסמונות: 1998/1999 (Brighton, Villefranche) ו-2017 (The international Consortium on EDS/HSD).

גרף 8. מספר האבחנות ב-EDS וב-HSD לפי שנים



טבלה 5. מספר האבחנות לפי תקופה ולפי תסמונת (עד 2018 ומ-2018 ואילך; מספרים גולמיים³⁰)

תסמונת	מספר אבחנות EDS	מספר אבחנות HSD
תקופת זמן		
החל מ-2018	499	3,764

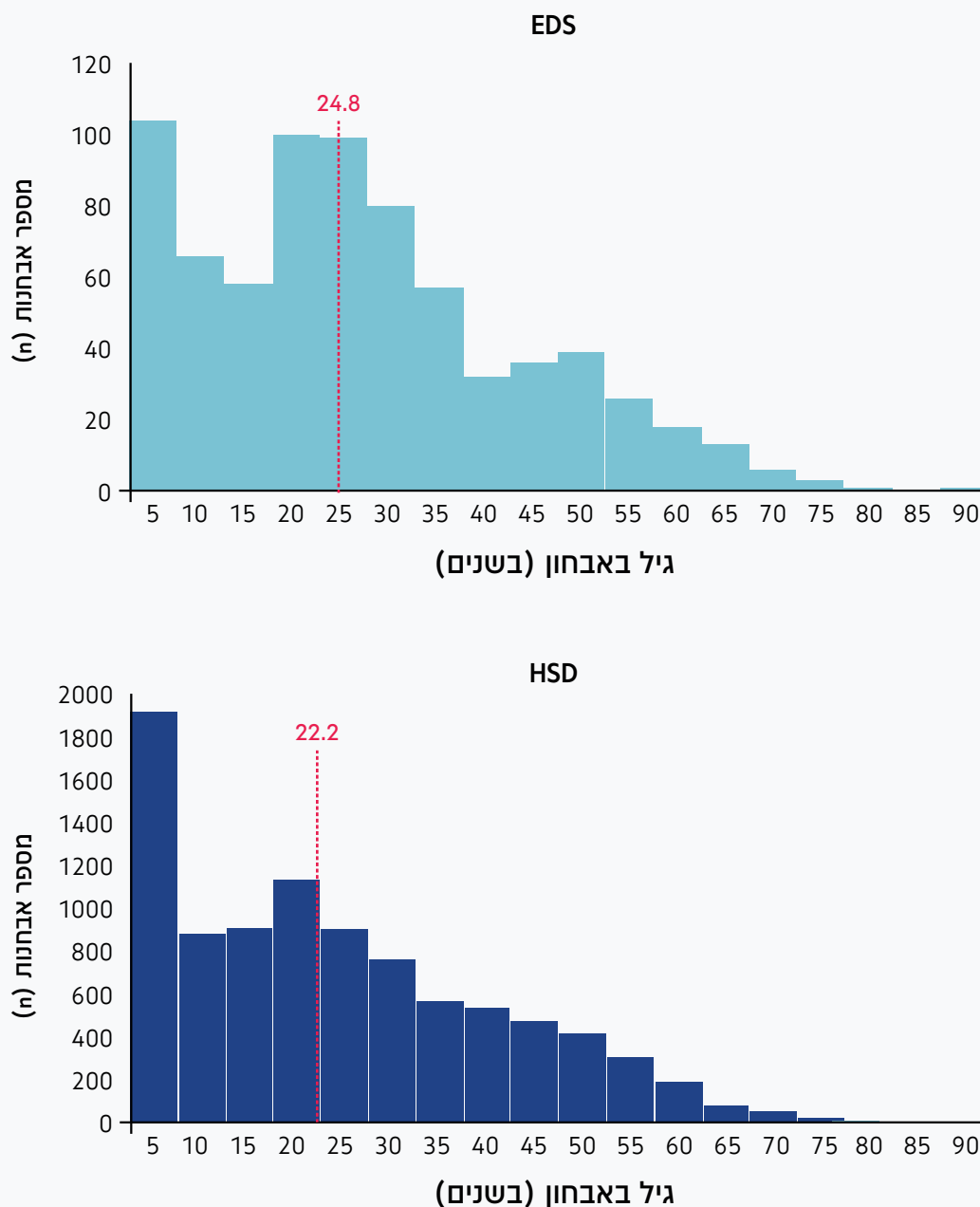
התפלגות הגיל באבחון

כפי שמתואר בגרף 9, ב-EDS נרשמו שיאי אבחון בגילאי 15 ו-25, וב-HSD בגילאי 5-0 ובגיל 15³¹. עם זאת, הגיל הממוצע באבחון גבוה מ-18 שנים בשתי התסמונות, ועומד על 24.8 שנים ב-EDS ועל 22.2 שנים ב-HSD. נוסף לכך, בשתי התסמונות שיעור האבחון יורד ככל שהגיל באבחון עולה, כלומר: בגילאים צעירים יותר נרשמות יותר אבחנות, ובגילאים מבוגרים יותר נרשמות פחות אבחנות; ממצא זה נתמך גם בניתוח מתאם מובהק ($Pearson's r$), שהדגים קשר שלילי בין המשתנים ($p < 0.001, r = -0.74$).

30. למרות שמספר האבחנות הכולל מאז 2018 נמוך יותר, התקופה קצרה בהרבה. בחישוב ממוצע שנתי מתקבל כי קצב האבחון בשנים האחרונות גבוה יותר - כלומר, מתבצעים יותר אבחונים בכל שנה ביחס לעבר.

31. הניתוח לבדיקת הגיל באבחון התבסס על נתונים מקופת חולים מכבי בלבד.

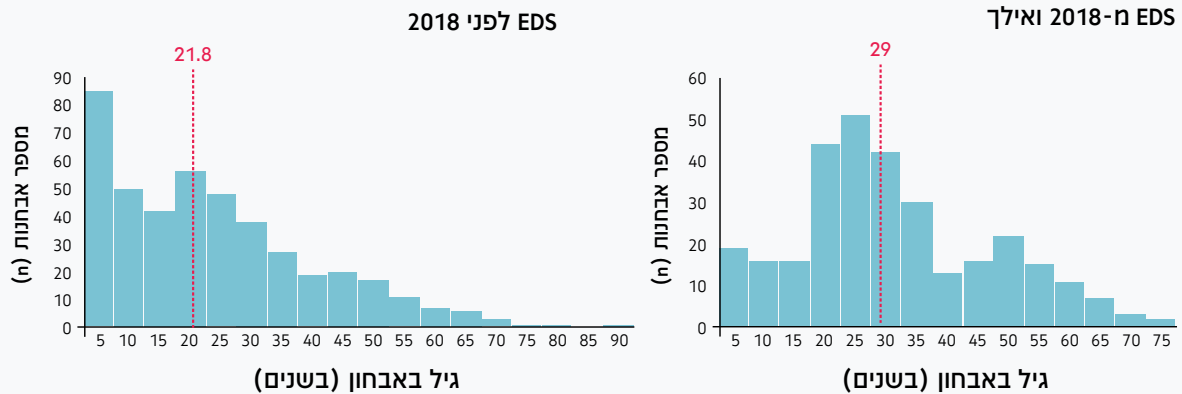
גרף 9. התפלגות גיל באבחון ב-EDS וב-HSD



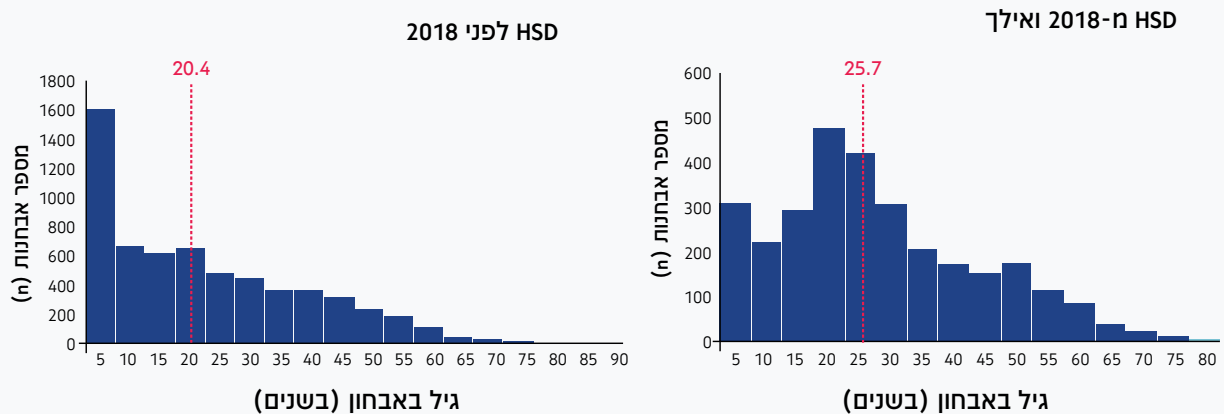
מגמות בגיל האבחון ביחס לעדכון קריטריוני אבחנה (לפני 2018 ואחריה)

גרפים 10 ו-11 מציגים את התפלגות הגיל באבחון בשתי תקופות זמן: לפני 2018 ואחריה, עבור כל תסמונת בנפרד. בשתי התסמונות ניכרת ירידה במספר האבחנות בגילאים צעירים ועלייה במספר האבחנות בגילאי הבגרות. מגמה זו משתקפת גם בעלייה בגיל האבחון: ב-EDS, הגיל הממוצע עלה מ-21.8 שנים לפני 2018 ל-29.1 שנים לאחריה; וב-HSD, הגיל הממוצע עלה מ-20.4 שנים ל-25.7 שנים, בהתאמה. ממצאים אלה מצביעים על כך שבשנים האחרונות האבחנה ניתנת לעיתים קרובות בגיל בוגר יותר, בהשוואה לעבר.

גרף 10. התפלגות הגיל באבחון ב-EDS לפני ומ-2018 ואילך



גרף 11. התפלגות הגיל באבחון ב-HSD לפני ומ-2018 ואילך



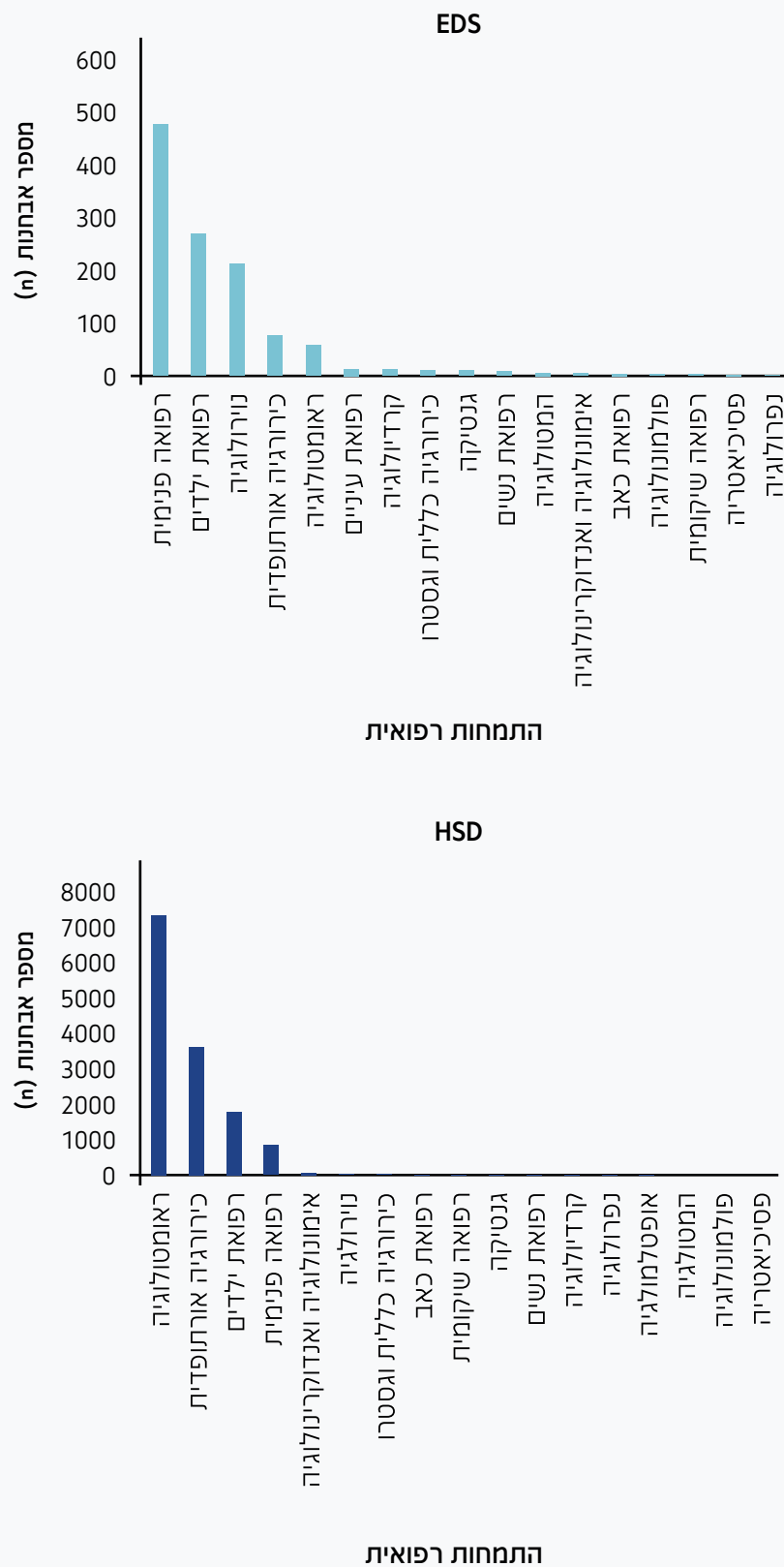
פערי אבחון לפי התמחות רפואית

הנתונים מעידים על פערים באבחון לפי ההתמחות הרפואית, כך שבהתמחויות שונות קיימים שיעורי אבחון שונים בשתי התסמונות³². כפי שמראה גרף 12, מרבית אבחנות ה-EDS ניתנו במסגרת רפואה פנימית, רפואת ילדים ונירולוגיה, בעוד שמרבית אבחנות ה-HSD ניתנו במסגרת ראוטולוגיה, אורתופדיה ורפואת ילדים³³.

32. הניתוח לבדיקת פערי אבחון כתלות בהתמחות רפואית התבסס על נתונים מקופות חולים מכבי, מאוחדת ולאומית בלבד. ראו פרק השיטה לאופן עיבוד הנתונים לקטגוריות בסיס.

33. יצוין כי על אף שעבור חלק מההתמחויות נראה בגרפים שלא היו כלל אבחונים, היו למעשה מספרים מזעריים של אבחונים שלא מוצגים בגלל היחסים המספריים. לדוגמה, עבור HSD התקבלו 17 אבחנות בתחום הגסטרו והכירורגיה, מספר שלכאורה לא מוצג בגרף מכיוון שהערך המקסימלי שמתייחס לאבחנות שניתנו בראוטולוגיה גבוה מ-4000.

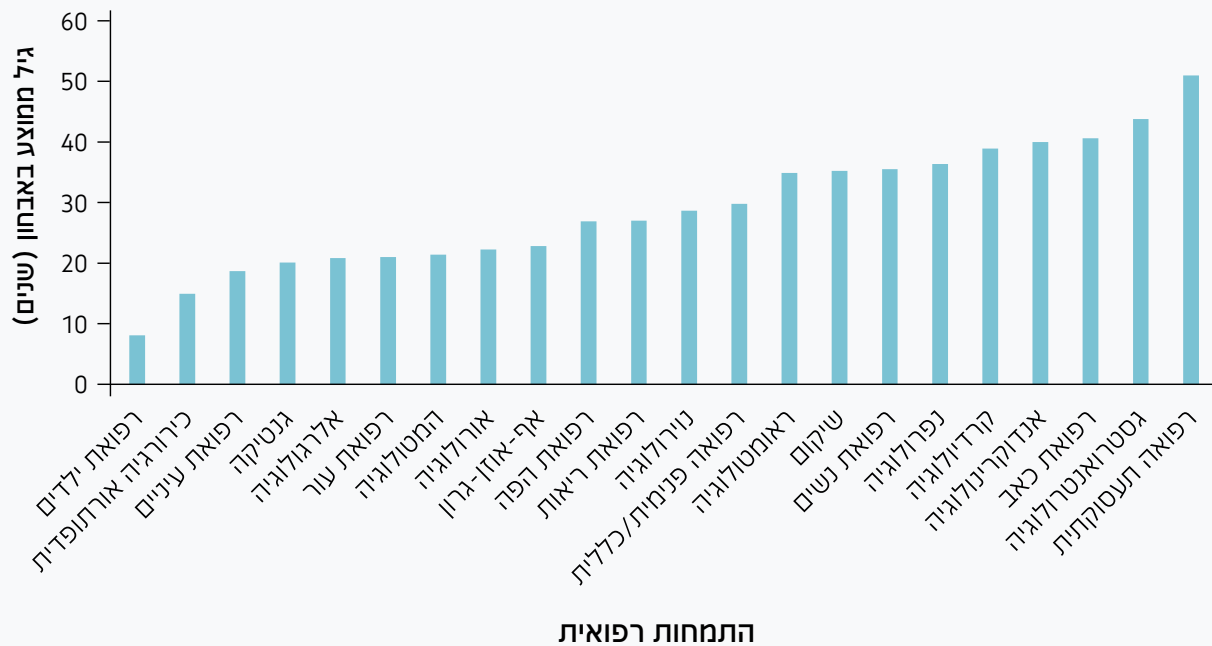
גרף 12. מספר אבחנות ב-EDS וב-HSD לפי התמחות רפואית



פערים בגיל האבחון לפי התמחות רפואית

הנתונים מלמדים גם על פערים בגיל הממוצע באבחון בין התמחויות רפואיות, כלומר על התמחויות שבהן האבחנה ניתנת בגיל צעיר יותר לעומת התמחויות שבהן האבחנה ניתנת בגיל מבוגר יותר. גרף 13 מציג את הגיל הממוצע באבחון לפי התמחות: הגיל הממוצע הנמוך ביותר נצפה ברפואת ילדים (8.1 שנים), ולאחר מכן בכירורגיה אורתופדית (15 שנים) וברפואת עיניים (18.7 שנים). לעומת זאת, בהתמחויות אנדוקרינולוגיה, רפואת כאב, גסטרואנטרולוגיה ורפואה תעסוקתית הגיל הממוצע באבחון נע בין כ-40 לכ-51 שנים. בנוסף, ראומטולוגיה וקרדיולוגיה מאופיינות גם הן בגיל ממוצע מאוחר יחסית לאבחון (35 ו-38.9 שנים, בהתאמה). דפוס זה נצפה גם בניתוח נפרד עבור EDS ועבור HSD. נתוני הגיל הממוצע לכל ההתמחויות מוצגים בנספח 5.

גרף 13. גיל ממוצע באבחון לפי התמחות רפואית (כל קבוצת המחקר)³⁴

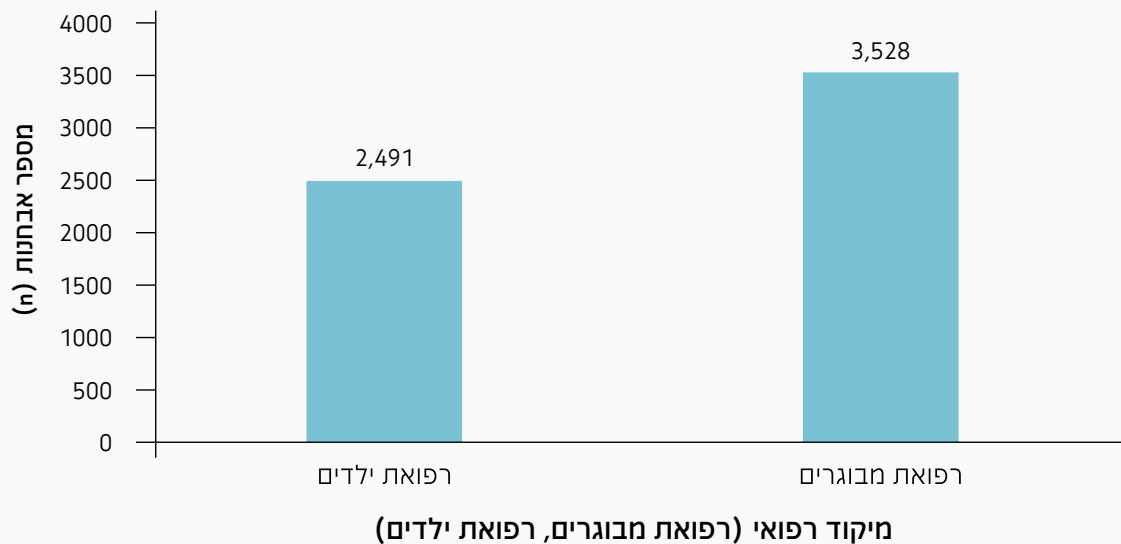


34. שמות ההתמחויות הרפואיות המופיעים בגרף 13 שונים בחלקם מאלו המופיעים בגרף 12. הסיבה לכך היא שגרף 13 מבוסס על נתוני קופת חולים מכבי בלבד, ולכן נעשה שימוש במינוח המקורי של מכבי. לעומת זאת, גרף 12 מבוסס על נתונים משלוש קופות החולים (מכבי, מאוחדת ולאומית). מאחר שכל אחת מהקופות משתמשת בחלק מהמקרים במינוחים שונים עבור אותן התמחויות רפואיות, בוצעה אגרגציה של שמות ההתמחויות ואיחוד המינוחים לצורך יצירת קטגוריות אחידות וברורות השוואה.

פערי אבחון בין רפואת ילדים לרפואת מבוגרים

כפי שמראה גרף 14, פילוח לפי סוג המיקוד הרפואי (רפואת ילדים לעומת רפואת מבוגרים) בקרב הקבוצה שנכללה בניתוח זה, העלה כי מרבית האבחנות ניתנו במסגרת רפואת מבוגרים, ולא במסגרת רפואת ילדים. בסך הכול, כ-60% מן האבחנות ניתנו על ידי רופאות ורופאי מבוגרים וכ-40% על ידי רופאות ורופאי ילדים, ודפוס דומה נצפה גם בפילוח לפי תסמונת³⁵.

גרף 14. מספר האבחנות הכולל לפי מיקוד רפואי (רפואת ילדים לעומת רפואת מבוגרים) בכל קבוצת המחקר



פערי אבחון בין קופות החולים

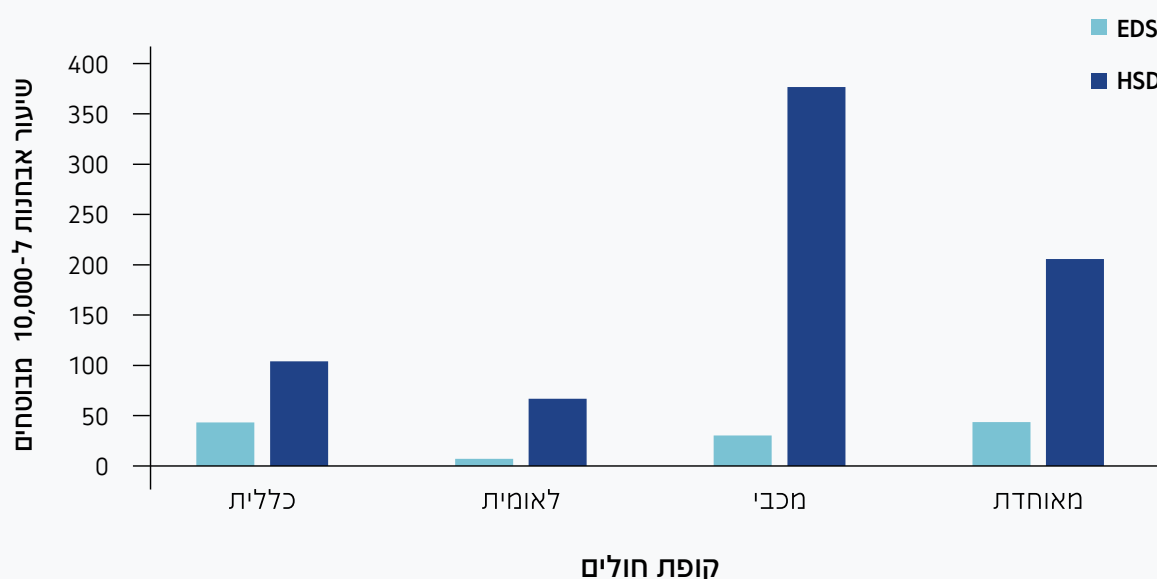
גרף 15 מראה את שיעור האבחנות לכל 10,000 מבוטחים בכל קופת חולים, לאחר תקנון לפי גודל הקופה³⁶. ב-HSD מתקבלת תמונה ברורה: מכבי מציגה את שיעור האבחון הגבוה ביותר בפער ניכר, אחריה מאוחדת, אחריה כללית, ולאומית בתחתית. ב-EDS התמונה מתונה יותר: מאוחדת מציגה את שיעור האבחון הגבוה ביותר, אך הפער בינה לבין מכבי וכללית קטן יחסית, ושלוש הקופות מציגות שיעורים דומים. גם כאן, לאומית מציגה את שיעור האבחון הנמוך ביותר.

ההשוואה לגרף 5, המתאר את מספר האבחנות ללא תקנון, מראה כי התקנון משנה את סדר הקופות ומבליט פערים שהיו חבויים עקב הבדלים בגודל האוכלוסייה המבוטחת בכל קופה.

35. הניתוח לבדיקת פערי אבחון כתלות במיקוד הרפואי (רפואת ילדים לעומת רפואת מבוגרים) התבסס על נתונים מקופות החולים מכבי, מאוחדת ולאומית בלבד, וכלל רק התמחויות שבהן קיימות קטגוריות נפרדות לילדים ולמבוגרים. בהתאם, מספר האבחנות המוצג בגרף קטן ממספר האבחנות הכולל בקבוצת המחקר. בנוסף, חשוב להדגיש כי בסיס ההשוואה בין שתי הקטגוריות אינו סימטרי, שכן "רפואת ילדים" מוגבלת לשנות הילדות וההתבגרות, ו"רפואת מבוגרים" כוללת את כל השנים מגיל 18 ואילך, דבר שעשוי להגדיל את הפער בין מספרי האבחנות.

36. התקנון מאפשר השוואה הוגנת בין הקופות ביחס לגודלן, אך אינו מבטל הבדלים אפשריים הנובעים מזמינות מומחים, מדיניות הפניה או דפוס אבחון שונים בין הקופות. לפירוט ראו פרק השיטה.

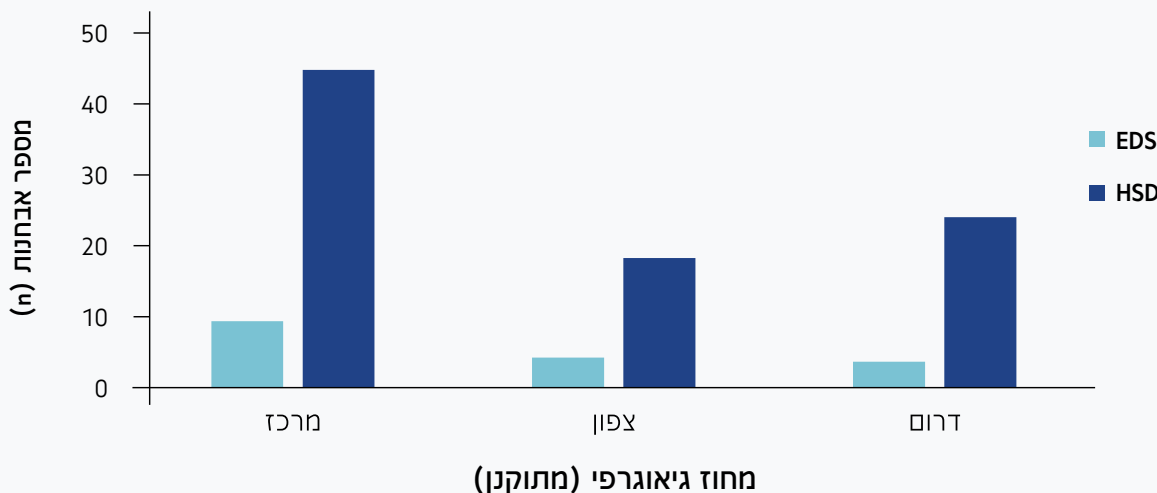
גרף 15. שיעור אבחנות EDS ו-HSD לפי קופת חולים (מתוקנן)



פערי אבחון בין מחוזות גיאוגרפיים

גרף 16 מציג את שיעור האבחנות בכל אחד משלושת המחוזות (מרכז, צפון, דרום), לאחר תקנון לפי גודל האוכלוסייה בכל מחוז³⁷. גם לאחר התקנון, מחוז מרכז מציג את שיעור האבחון הגבוה ביותר בשתי התסמונות, אך הפערים בין המחוזות מצטמצמים בהשוואה לגרף 4 הגולמי. טבלה 6 מציגה את השיעורים המתוקנים לפי מחוז וממחישה כי במחוזות צפון ודרום שיעורי האבחון נמוכים יותר, אם כי הדפוס שונה בין התסמונות: ב-HSD הפער בין מרכז לצפון ולדרום בולט במיוחד, בעוד שב-EDS הפערים בין המחוזות מתונים יותר.

גרף 16. שיעור אבחנות EDS ו-HSD לפי מחוז גיאוגרפי (מתוקנן)



37. התקנון מאפשר להשוות בין המחוזות ביחס לגודל האוכלוסייה, אך אינו מסיר הבדלים אפשריים בזמינות שירותי בריאות, פיזור גיאוגרפי של מומחים או דפוסי הפניה שונים בין מחוזות. לפירוט ראו פרק השיטה.

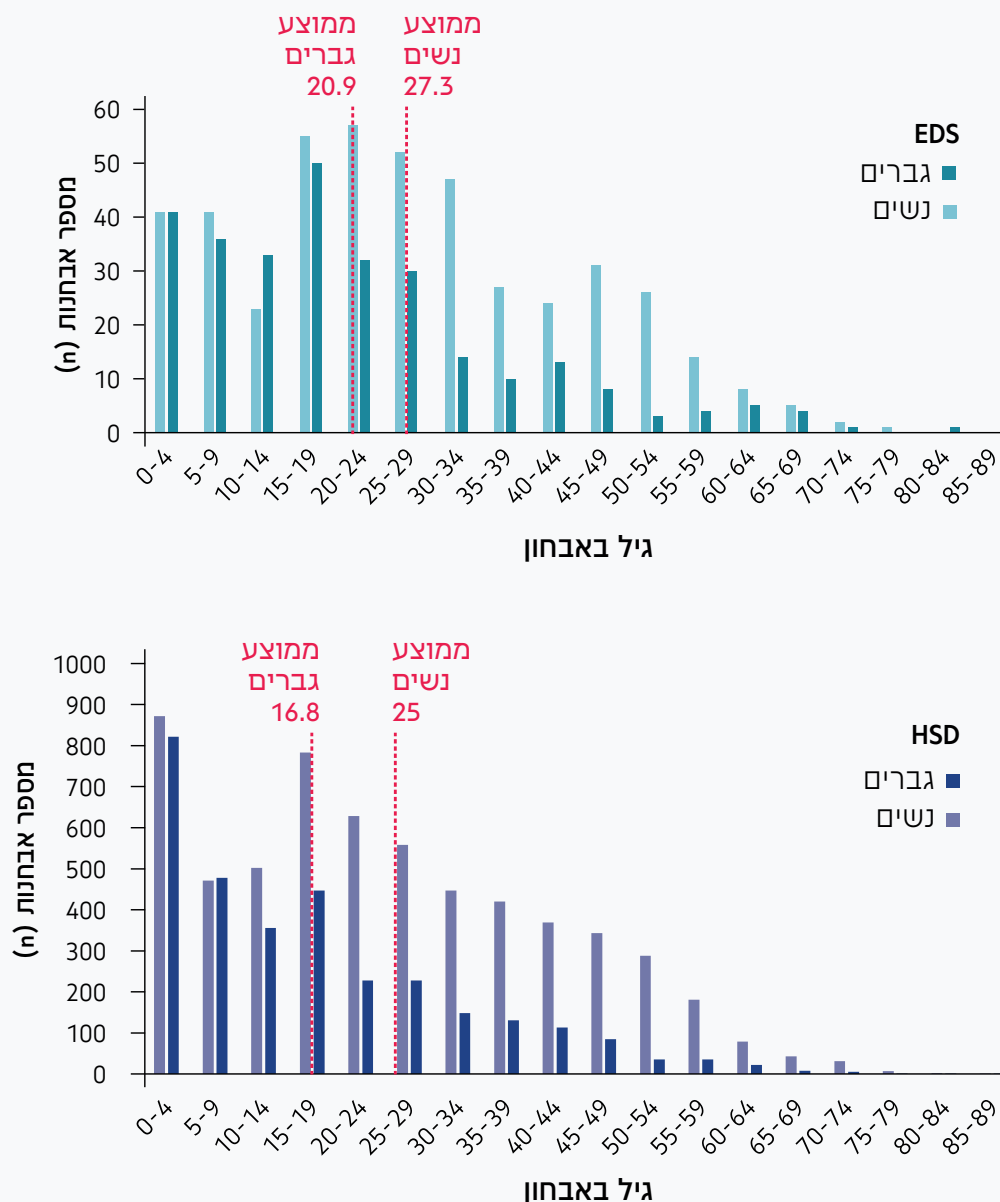
טבלה 6. שיעור אבחנות EDS ו-HSD לפי מחוז גיאוגרפי (מתוקנן)

מחוז	שיעור האבחנות ב-EDS ל-10,000 תושבים	שיעור האבחנות ב-HSD ל-10,000 תושבים
מרכז	9.4	44.8
צפון	4.2	18.3
דרום	3.6	24

פערים מגדריים בגיל האבחון

גרף 17 מציג פערים בגיל קבלת האבחון בין נשים לגברים בשתי התסמונות, ומראה שהגיל הממוצע לאבחון ילדות ונשים גבוה מזה של ילדים וגברים³⁸. ב-EDS, הגיל הממוצע באבחון בקרב נשים הוא 27.3 שנים, לעומת 20.9 שנים בקרב גברים (פער של 6.5 שנים). ב-HSD, הפער גדול אף יותר: גיל 25 בקרב נשים לעומת גיל 16.8 בקרב גברים (פער של 8.25 שנים).

גרף 17. גיל ממוצע באבחון לפי מין ותסמונות (EDS ו-HSD)³⁹



38. הניתוח לבדיקת פערים בגיל האבחון התבסס על נתונים מקופת חולים מכבי בלבד.

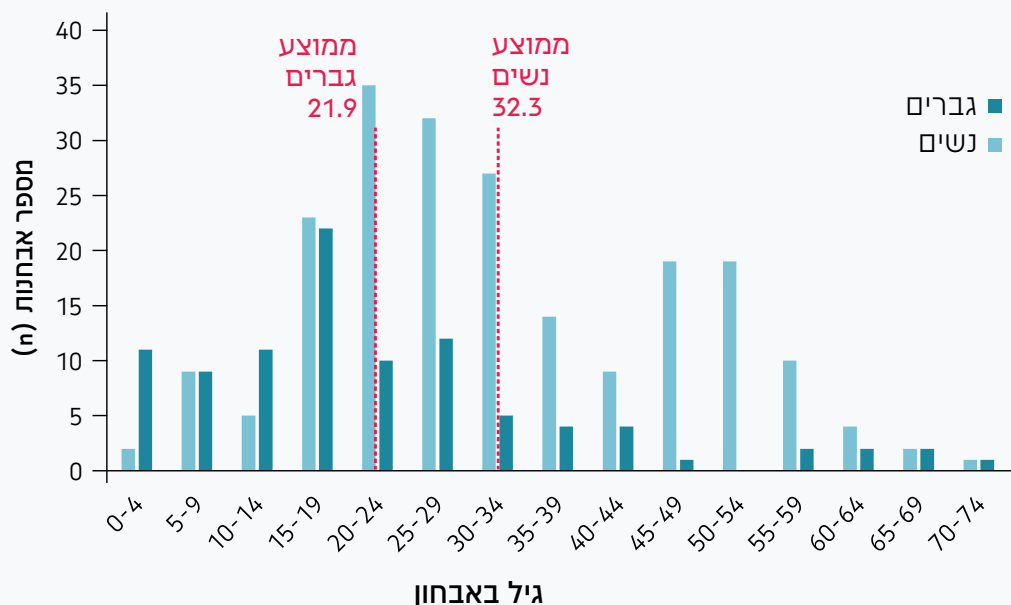
39. בכל הגרפים שבהם נעשה שימוש במונחים נשים ו-גברים, הכוונה היא לכלל הנבדקים והנבדקות בכל קבוצות הגיל, לרבות נשים וגברים בוגרים וכן ילדות וילדים. השימוש במונחים נשים ו-גברים נעשה מטעמי נוחות ובהירות בלבד.

ההבדלים בגיל האבחון הממוצע של נשים וגברים נצפו גם בפילוח לפי תקופות זמן. בפרט, שנת 2018 נבחרה בכדי לבדוק מגמה אפשרית בעקבות עדכון קריטריוני האבחנה ב-2017. נמצא כי הפערים קיימים הן לפני שנת 2018 והן לאחריה, אם כי עומקם משתנה: טבלה 7 מראה כי בחלוקה לשתי התקופות, הפערים נעים בין כ-3 שנים ועד למעלה מ-10 שנים. הפער הגדול ביותר נצפה ב-EDS לאחר 2018, שבו נשים אובחנו בגיל מבוגר יותר ב-10.4 שנים בממוצע לעומת גברים (גרף 18). כלומר, בכל התקופות ובשתי התסמונות עולה דפוס עקבי: נשים וילדות מאובחנות בגיל מבוגר יותר, בממוצע, בהשוואה לגברים וילדים.

טבלה 7. גיל ממוצע באבחון לפי מין, תסמונת ותקופת זמן

תקופת זמן	גיל ממוצע באבחון - EDS		גיל ממוצע באבחון - HSD	
	גברים	נשים	גברים	נשים
עד 2018	20.3	23	14.2	23.7
החל מ-2018	21.9	32.3	22	27.7

גרף 18. הפער הגדול ביותר בגיל באבחון - EDS לאחר 2018



כדי לבחון מתי לאורך טווח הגילאים מתחילים להתבטא ההבדלים בין המינים, נערכו מבחני Mann-Whitney U (Wilcoxon rank-sum) לפי שני ספי גיל: 15 ו-18⁴⁰. ב-EDS, לא נצפה הבדל בשיעור האבחון בין המינים בגיל הילדות (מתחת לגיל 18 או 15) ($p = 0.852$; $p = 0.601$, בהתאמה), אך כן נמצא הבדל מובהק בגילאים מבוגרים יותר ($p < 0.001$; $p < 0.01$, בהתאמה). ב-HSD, ההבדל בין המינים בולט יותר, ונמצא מובהק כבר מתחת לגיל 18 ($p < 0.001$), אם כי מתחת לגיל 15 ההבדל אינו מובהק ברמת 5% ($p = 0.079$). מגיל 15 ומעלה נמצא הבדל מובהק מאוד ($p < 0.001$).

כלומר, הממצאים מראים כי ההבדלים המגדריים בגיל האבחון מתבטאים מגיל ההתבגרות ואילך, וכי ב-HSD הפער המגדרי מתחיל בגיל צעיר יותר - בגיל 15, לעומת בגיל 18 ב-EDS.

40. להסבר על אופן בחירת הספים, ראו פרק השיטה.

דוח זה מתאר באופן שיטתי את אוכלוסיית המאובחנות והמאובחנים בתסמונות אהלרס-דנלוס (EDS) ורצף גמישות היתר (HSD), כפי שהיא משתקפת ברשומות קופות החולים⁴¹. בכך הוא מצטרף לגוף המתפתח של מחקרים תיאוריים מבוססי-רשומות (registry-based) על התסמונות בעולם, ומספק תמונה לאומית רחבת היקף של מי שהגיעו לאבחנה רשומה במערכת הבריאות הציבורית בישראל. הדוח נשען על מאגר נתונים גדול מארבע הקופות, שנבנה ביוזמת עמותת אגם וכמענה לבקשות מתוקף חוק חופש המידע שהגישה בשנת 2023, ומתמקד בשאלות מפתח של שיעור האבחון, פרופיל האוכלוסייה, תמונת התסמינים והתחלואה הנלווית, עיתוי האבחון ופערים בין תסמונות, קבוצות אוכלוסייה והתמחויות מאבחנות.

הדוח מספק בסיס אמפירי משמעותי לעיצוב מדיניות: הוא מאפשר להעריך את גודל האוכלוסייה המאובחנת ביחס להערכות שכיחות מן הספרות, לזהות נקודות כשל במסלול האבחון, ולהיערך לשינויים הקרובים בקריטריוני האבחנה ובסיווג הבינלאומי של התסמונות.

קבוצת המחקר: הפרופיל הדמוגרפי ושיעור האבחון

הנתונים שנמסרו מארבע קופות החולים כוללים 20,386 רשומות רפואיות שבהן הופיעה לפחות אחת מהאבחנות, EDS או HSD. מתוך כלל מי שנכללו בנתונים, 17,013 (83.4%) רשומים עם אבחנת HSD ו-3,373 (16.6%) עם אבחנת EDS. הדוח מתאר רק את מי שקיבלו אבחנה שנקלטה וקודדה בפועל במערכות קופות החולים.

נשים וילדות מהוות כשני שלישי מן האוכלוסייה המתועדת, וגברים וילדים כשליש, הן ב-EDS והן ב-HSD. דפוס של רוב נשי בתסמונות תואר גם במחקרי מרשם בינלאומיים, ופערי מין ומגדר יידונו בהמשך.

רוב האוכלוסייה המתועדת היא בת 18 ומעלה (83.7%), והיתר בני 17-40⁴². קבוצות הגיל השכיחות ביותר הן 25-34 (EDS) ו-15-24 (HSD). נתונים אלו מתארים את ההרכב הגילי של האוכלוסייה המתועדת במערכות בזמן איסוף הנתונים, ואינם מאפשרים להסיק על גיל תחילת התסמינים או על העיכוב באבחנה. בהמשך הפרק יידונו דפוסי איחור באבחון ומגמות באבחון לאורך השנים.

כשני שלישי מן האוכלוסייה המתועדת מתגוררת במחוז מרכז, והיתר מתחלקת באופן כמעט שווה למחוזות צפון ודרום. מרבית האוכלוסייה המתועדת מבוססת במכבי ובכללית (48.6% ו-33.9% בהתאמה), והיתר במאוחדת (15.1%) ובלאומית (2.3%). חלוקה זו משקפת גם את גודלן היחסי של הקופות, ולכן אין להסיק ממנה כשלעצמה על פערי אבחון, שיידונו בהמשך.

שיעור האבחון והפער ביחס להערכות שכיחות מקובלות

על בסיס אומדן האוכלוסייה של הלמ"ס לשנת 2023 (הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה, 2024ג), 20,386 המאובחנות והמאובחנים היוו 0.2% ממספר התושבות והתושבים בישראל⁴³ - כלומר אחד לכל 486 איש/ה. בחלוקה לתסמונות, אבחנות EDS ניתנו ל-0.03% מהאוכלוסייה (1:2,918) ואבחנות HSD ניתנו ל-0.17% מהאוכלוסייה (1:579).

41. ראו פרק השיטה להסבר על המינוח ל-HSD בשימוש קופות החולים.

42. הניתוח לבדיקת קטגוריות הגיל הבינארי התבצע על נתוני מכבי ומאוחדת בלבד.

43. החישוב מבוסס על אומדן אוכלוסייה של כ-9.9 מיליון תושבים בסוף שנת 2023.

השיעור הכולל של EDS/HSD כפי שמתועד בקופות החולים גבוה מהערכות שכיחות מסורתיות ודומה לסדר הגודל שתואר במחקר רשומות לאומי מוויילס - 0.19% (Demmler et al., 2019), וכן לזה שנמצא במחקר על בני נוער המתמיינים לצה"ל - 0.3% (Zloof et al., 2023). שני מחקרים אלה מציינים כי המדגם שבדקו לא כלל סוגים נדירים של EDS, אלא רק את רצף EDS/HSD. המחקר הנוכחי בדק קודים רחבים במערכות הקידוד הישראליות, שאינם מאפשרים להעריך כמה מתוך אבחוני EDS משקפים תת-סוג נדיר שלה (vEDS, cEDS ותתי-הסוגים האולטרה-נדירים).

נזכיר כי בספרות המודרנית המתייחסת לרצף הסימפטומטי של תסמונות היפרמוביליות הוערכה שכיחות באוכלוסייה הכללית בסדר גודל של כ-1%-3% (Mulvey et al. 2013; Tinkle et al., 2017). כלומר, כאשר המחקר הנוכחי מזהה כ-20 אלף אנשים עם אבחנה רשומה בישראל, מחקרי אוכלוסייה מצביעים על פוטנציאל של עשרות אלפי נוספים בישראל, החיים עם ביטוי סימפטומטי משמעותי של EDS/HSD.

בנוסף, יש להזכיר כי המספר 20,386 אינו משקף ספירה מדויקת של מספר האנשים המאובחנים: בחלק מהרשומות מופיעים קודי אבחנה של EDS ושל HSD גם יחד, מבלי שניתן לקבוע מהנתונים מהי האבחנה העדכנית. לצורך הניתוח הנוכחי נספרו כל הרשומות שבהן הופיעה לפחות אחת מהאבחנות הללו, ולא בוצע "ניקוי" של כפילויות, שכן לא ניתן היה לזהותן. לכן, המספר הכולל משקף ככל הנראה **גבול עליון** למספר האנשים הייחודיים המאובחנים בקופות. במקביל, הוא מהווה גם **גבול תחתון** למספר האנשים החיים בפועל עם ביטוי קליני של EDS/HSD בישראל, משום שאינו כולל את מי שממתינים לקבלת אבחנה, מי שאובחנו במרכז מתמחה או באופן פרטי אך אבחנתם לא הוזנה למערכת הקופה, ומי שכלל אינם מודעים לכך שהתסמונת היא הגורם מחולל הסבל.

לסיכום, ממצאי הדוח הנוכחי מתארים בעיקר את קצה הקרחון של מי שהגיעו לאבחנה רשומה בקופות, והתמונה שעולה מהנתונים היא של תת-אבחון משמעותי ביחס להערכות השכיחות מהספרות הבינלאומית והישראלית.

התמונה הקלינית: תסמונות רב-מערכתיות בצל תיעוד חלקי

פרופיל התסמינים לפי מערכות גוף



תמונת התסמינים העולה מרשומות הקופות מאשרת במידה רבה את האפיון הרב-מערכתי של EDS/HSD, אך עושה זאת במסגרת מצומצמת של קידוד ICD-9. ברמת מערכות הגוף, שיעור התסמינים הגבוה ביותר (כ-70%) תועד במערכת השריר-שלד. תסמיני מערכת העיכול, מערכת העצבים והעור, וכן מחלות ראומטיות, הופיעו בשכיחות נמוכה יותר אך עדיין ניכרת (כ-6%-7%), בעוד שתיעוד במערכות הראייה, הרבייה והשתן, הנשימה, כלי הדם, המערכת האנדוקרינית, החיסונית ובעיות נוירו-התפתחותיות היה נדיר.

תמונה זו מתיישבת עם הספרות המתארת את EDS ו-HSD כתסמונות רב-מערכתיות שבהן מופיעים בצמידות תסמיני שריר-שלד מבניים וראומטיים, תסמינים גסטרואינטסטינליים, נוירולוגיים, תופעות עוריות ועוד (Tinkle et al., 2017). העדויות הרבות על קושי יומיומי משמעותי - פגיעה ביכולת לקיים שגרת חיים, עבודה ולימודים, מורכבות טיפולית הנובעת מריבוי מערכות מעורבות, תחושת שקיפות, מתח רגשי ועומס משפחתי ובירוקרטי מחזקות את הממצאים:

"זו חוויה מתישה ומתסכלת מאוד. בכל יום מופיעים כאבים, עייפות קיצונית, סחרחורות, קשיי ראייה, עומס שרירי, בעיות אורתופדיות, תסמינים נוירולוגיים והפרעות במערכת האוטונומית... מעבר לקושי הפיזי יש גם עומס נפשי גדול: תחושת חוסר שליטה, חרדה מהחמרה, ותסכול מכך שהמחלה אינה נראית כלפי חוץ אך פוגעת כמעט בכל תחום בחיים"

"הדברים הכי בסיסיים בחיי אדם הם הקשים לי ביותר: לאכול, לישון, לנשום, ללכת לשירותים, לקיים יחסים. יש לי תואר במתמטיקה וזה לא קשה לי, אבל וואלה להכין אוכל - בלתי אפשרי"

"עזבתי את העבודה לפני כמה חודשים כי זה גבה ממני את הזמן שאני כרגע משקיעה בטיפול בעצמי"

"[אני] כל הזמן במתח מה אוכל או לא אוכל לעשות בטווח הקצר והרחוק. לפעמים עולה חרדה משתקת ופחד מכאבים שמוציאים חשק לחיות, וממוגבלות ותלות בזולת"

"זה מרדף שלא נגמר שלעיתים דורש תיעדוף לפי רמת הסבל"

"אם שואלים איך נראית החוויה מבחוץ, לאחרים, התשובה פשוטה - היא לא. וכנראה בגלל זה התאמצתי להיראות 'נורמלית' עבור הסביבה. לא להראות חולשה או כאב, לא להיקלע לסיטואציה שמעירים לי כי אני חייבת לשבת, או להישען. זה כבר נהיה כמו משחק, איך להחזיק את הלגו שעומד להתפרק בזמן שלכולם יש מגדלים יציבים"

התסמונות כרצף קליני: דמיון בין EDS ל-HSD ומשמעות לאבחון וטיפול

הדוח מעלה כי תמונת התסמינים דומה מאוד בין EDS ל-HSD: בשתי התסמונות שיעורי התיעוד של תסמיני שריר-שלד כמעט זהים, ושכיחויות התסמינים במערכות אחרות קרובות זו לזו, עם הבדלים של אחוזים בודדים. דמיון זה בפרופיל התסמינים תואם ספרות רחבה המתארת חפיפה קלינית משמעותית לאורך רצף ההיפרמוביליות (hEDS/HSD), שבו ההבדלים בין האבחנות מתבטאים יותר בשונות בין-אישית מאשר בפרופיל תסמינים נפרד או בחומרה שונה באופן מובהק (Aubry-Rozier et al. 2021; Copetti et al., 2019; Gazit et al., 2006; Tinkle et al., 2009).

גם בבחינת תסמינים מייצגים ממגוון מערכות הגוף עולה דפוס דומה: עבור חלק מהתסמינים לא נצפו הבדלים מהותיים בין EDS ל-HSD באופן התפלגותם, ובעבור אחרים קיימים פערים צנועים (למשל שכיחות גבוהה מעט יותר של ביטויים וסקולריים בקבוצת ה-EDS, לעומת שכיחות גבוהה מעט יותר של נירופתיה והצטלקות חריגה בקבוצת ה-HSD). גם כאן, ההבדלים נראים בעיקר כווריאציות בתוך אותו רצף קליני, ולא כעדות לשתי תסמונות שונות. עם זאת, בשל היעדר המידע על הרכב תתי-הסוגים של EDS במחקר זה, שלכל אחד מהם פרופיל תסמינים ייחודי, יש לפרש ממצאים אלה בזהירות.

ניסיון הקהילה מצביע על כך שההבחנה בין HSD לבין hEDS/EDS אינה תמיד תוצר של הבדלה קלינית עקבית, אלא מושפעת גם מפערי ידע ומודעות באבחון, מאילוצי המערכת, ולעתים מהטיות ועמדות מקצועיות שמפחיתות מחומרתן הנתפסת של התלונות. בתוך כך מתואר שימוש באבחנת HSD במצבי אי-ודאות לגבי

עמידה בקריטריונים המחמירים של HEDS, באופן שמסיים את הבירור הרפואי. בנוסף, לא פעם נדרשת השלמת בירור גנטי לקביעת אבחנת HEDS - הליך שמחד, נדרש פורמלית, ומאידך, אינו כלול בסל הבריאות ואישורו נתון לשיקול דעתן של קופות החולים - דבר המהווה חסם מובנה לאבחון. במקרים אחרים מתוארת נטייה להמעיט במשמעות הקלינית של גמישות יתר מפרקית, בקשר שלה לקומורבידיות רב-מערכתית ובהתייחסות הנדרשת אליה, דבר המוביל לעיכוב במתן טיפול הולם.

עדויות מהקהילה ממחישות כיצד שימוש ב-HSD כתיג "מרוכך" הנתפס לעתים כפחות חמור, עלול להשפיע על היקף הבירור, רצף הטיפול, וההכרה בצרכים:

"האבחון ב-HSD גרם לכך שלא הופנית בזמן למעקב מתאים, לא קיבלתי הכרה מספקת בהשלכות התפקודיות, וחלק מהרופאים התייחסו אליי כאל מטופלת עם בעיה קלה בלבד. העיכוב גרם להחמרת התסמינים, לפגיעה משמעותית באיכות החיים ולעיכוב בקבלת טיפולים מתאימים"

"ראומטולוג אמר לי שאין מה לרשום בתיק כי אין מה לעשות וזה רק קצת כאבים, ושאם אתאמן זה יעבור. בסוף רשם פיברומיאלגיה"

"עם השם 'אהלרס-דנלוס' אפשר להסביר שמגיע לנו תקצוב לטיפולים. עם HSD - אתה יכול ללכת לחפש... אף אחד לא לוקח ברצינות ואף אחד לא מבין על מה התלונות, והגזלייטינג הרבה יותר גרוע"

במסגרת הבנה זו, ובקנה אחד עם ממצאי הדוח, **תפיסה היררכית הרואה ב-EDS אבחנה "קשה" וב-HSD "קלה" אינה משקפת את המציאות הקלינית** של רבות ורבים באוכלוסיית התסמונות. ממצאי הדוח והעדויות מצביעים על הצורך לראות את HSD ואת EDS, כפי שהן משתקפות בדוח, כחלק מרצף קליני רב מערכתי, שבו תכנון המענה צריך להיגזר מן הנטל התסמיני והתפקודי (עם התייחסות ספציפית לגורמי סיכון) ולא משם האבחנה בלבד.

נעלמים מהתמונה: תסמינים, תתי-סוגים וקבוצות אוכלוסייה שאינם משתקפים בנתונים

מגבלה משמעותית של מחקר זה היא הפער בין תמונת התסמינים המתוארת בספרות ומוכרת מניסיון הקהילה, לבין מה שניתן לזהות ברשומות הקופות. מאחר שהניתוח מבוסס על קודי ICD-9, תסמינים ותסמונות רבות הידועות כשכיחות או מוגברות ב-HSD/EDS אינן מזהות באופן שיטתי, בין היתר בשל היעדר קודים מתאימים ואי-אחידות ברישום. בתוך כך, כמעט שאין קידוד עקבי לתסמונות מרכזיות הנחשבות לנלוות ל-HEDS/EDS, ובהן דיסאוטונומיה/POTS, תסמונות הקשורות לשפעול תאי מאסט (MCAS), וכן מצבים נוספים כגון צניחת מסתם מיטרלי, מומי עמוד שדרה, סיבוכים מיילדותיים וגניקולוגיים, ועוד. בנוסף, גם כאשר תלונות שכיחות כן מתועדות ברשומות, הן עשויות להישאר ברמת "סימפטום" ולא לקבל אבחנה מנגנונית - למשל עצירות, בחילות וכאבי בטן ללא אבחנה של דיסמוטיליות - וזאת על רקע היעדר מודעות קלינית מספקת. משמעות הדבר היא שיש לפרש בזהירות את התמונה העולה מן הנתונים, ובפרט את הבולטות היחסית של תסמיני השריר-שלד; זו משקפת בחלקה את המציאות הקלינית, אך גם מהווה תוצר של הטיה משמעותית הנובעת מאופן התייעוד ומפערי הידע.

לצד החסר התסמיני, חשוב לשאול גם מי מיוצג ברשומות, ולגבי מי חסר מידע. ראשית וכפי שצוין, הנתונים אינם מאפשרים להבחין בין תתי-הסוגים הנדירים של אהלרס-דנלוס או בין סוגי HSD⁴⁴. לפי הספרות, תתי-הסוגים הנדירים מהווים כ-10% מכלל אבחנות ה-EDS ואילו היתר משויכים ל-HEDS, הסוג השכיח ביותר (Tinkle et al., 2017), אך לאור מגבלות הקידוד לא ניתן לאמת זאת בנתונים. המשמעות היא שההיקף והצרכים הייחודיים של תתי-סוגים נדירים - למשל vEDS - אינם ניתנים לזיהוי בניתוח זה, אף שהם עשויים לדרוש מענה קליני (ולעתים מערכתי) שונה, עקב מרכיבי סיכון ייחודיים.

שנית, בסיס הנתונים אינו כולל מידע על שיוך מגזרי או עדתי, ולכן לא ניתן להעריך מתוך הדוח האם קיימים פערים באבחון לפי מגזר, למשל בקרב החברה הערבית או החרדית⁴⁵. בהיעדר נתוני רקע מתאימים על אנשים עם אבחנת EDS/HSD אין אפשרות להסיק בדוח זה על תת-אבחון בקבוצות אלה, אך מדובר בנקודת עיוורון מהותית המצריכה השלמת מידע ובחינה יזומה בעתיד.

לבסוף, נתוני "מין" בקופות מבוססים על רישום נשים/גברים ואינם כוללים מידע על זהות מגדרית. לפיכך אין ביכולת הדוח ללמד על פערי אבחון וטיפול באנשים טרנסיים וא-בינאריים⁴⁶ עם EDS/HSD ועל הבדלים אפשריים בתמונה הקלינית, כך שמדובר בנקודת עיוורון נוספת המצריכה בחינה ייעודית בעתיד.

לסיכום, מקטע זה מדגיש כי הדוח מתאר אוכלוסייה מוגדרת היטב: מי שהצליחו לעבור שורת חסמים ולהגיע לאבחנה רשומה, כפי שהיא משתקפת ברשומות ובקידוד. בהתאם, הוא אינו לוכד במלואו קבוצות שייתכן שהן בתת-ייצוג או בתת-תיעוד: תתי-סוגים נדירים, סקטורים מסוימים, ותחלואות או תסמינים שאינם מזוהים או מקודדים באופן עקבי. בגרסאות העדכניות של סיווגי ICD (מהדורה 10 ו-11) קיימים קודים מפורטים יותר ל-EDS ולתתי-הסוגים השונים, וכן קודים ייעודיים למצבים דיסאוטונומיים, הפרעות בתאי מאסט, צניחת מסתם מיטרלי, אי-יציבות צווארית ורבים נוספים.

האבחון המאוחר של EDS/HSD ומנגנוני



מגמות בזמן והקשר לקריטריוני האבחון

נתוני הרשומות מצביעים על עלייה ברורה במספר האבחנות של EDS ושל HSD לאורך שני העשורים האחרונים, עם שתי תקופות שבהן ניכרת האצה במגמה: בסוף שנות התשעים, ובשנים שלאחר 2017. שתי תקופות אלו חופפות לשני סבבים מרכזיים של עדכון סיווגים וקריטריוני האבחון לתסמונות: מסמכי Brighton-I Villefranche בסוף שנות התשעים, והקריטריונים המעודכנים מ-2017 (Castori et al., 2017; Malfait et al., 2017).

דפוס זה תואם את הציפייה לעלייה במודעות ובזיהוי בעקבות מיסוד קריטריונים חדשים, גם אם מן הנתונים התצפיתיים לבדם לא ניתן להסיק על קשר סיבתי. העלייה בקצב האבחון בשנים שלאחר 2017 עשויה לשקף, לפחות בחלקה, תהליך של "השלמת פערים" באיתור מקרים קיימים: אנשים שחיו במשך שנים עם התסמונות אך קיבלו אבחנה רק לאחר עדכון הקריטריונים והעלייה במודעות.

44. הסיווג הבינלאומי העדכני מבחין כיום בין 13 תתי-סוגי EDS ובין ארבעה סוגים של HSD, אך במערכות הקידוד של הקופות המקרים נרשמים תחת קודים כלליים של EDS או HSD, ללא הבחנה נוספת.

45. כמצופה לאור הספרות על פערים במדדי בריאות, בנגישות לשירותים ובשימוש בשירותי מומחים באוכלוסיות אלו (Jacobson et al., 2023; Shibli et al., 2025).

46. כמצופה לאור הספרות הכללית על פערי טיפול ונגישות לו באוכלוסייה זו (Holland et al., 2024; Thomas et al., 2025).

“לפני 2017 לא נבחנתי לפי קריטריונים מסודרים ולא נשקל ברצינות קשר להפרעת רקמת חיבור. המודעות המאוחרת תרמה משמעותית לאבחון שלי, כי היא אפשרה סוף סוף לזהות את מכלול התסמינים ולהגיע לאבחנה נכונה”

דפוסים קרובים תוארו גם במצבים כרוניים אחרים, שבהם שיפור באיתור או שינוי בהגדרות האבחון מביאים לעלייה בדיווח על מקרים שלא זהו קודם (Deps et al, 2022; Saunders et al., 2019). על רקע זה עולה השאלה כיצד ישפיע סבב העדכון הבא של הקריטריונים, המתוכנן לשנים 2026-2027, על המענה האבחוני והטיפולי לתסמונות בישראל. שאלה זו תידון בהרחבה בסוף פרק הדיון.

אבחון מאוחר של מצב רפואי מולד

כאשר בוחנים את הגיל בעת קבלת האבחנה, מתקבלת תמונה עקבית של איחור באבחון: ב-EDS הגיל הממוצע בעת האבחון עומד על 24.8 שנים, וב-HSD על 22.2 שנים. קיימים שיאי אבחון מסוימים בגילאים צעירים יותר (למשל, בגיל 15 ב-EDS ובגילאי 0-5 ו-15 ב-HSD), אך בממוצע האבחנה ניתנת לראשונה לאחר גיל 18⁴⁷. התמונה מתחדדת בבחינת התפלגות האבחנות לאורך ציר הגיל: ככל שהגיל עולה, מספר האבחנות הניתנות בגיל זה פוחת. במילים אחרות, האבחון נעשה נדיר יותר ככל שאדם מתבגר, כך שמי שלא זוהו בילדות או בגיל ההתבגרות נמצאים בסיכון גבוה יותר להישאר ללא אבחנה גם בעשורים הבאים.

ממצאים אלו מתיישבים עם גוף ספרות רחב המתאר עיכוב ממושך באבחון EDS/HSD, שבו פציעות, קשיים מוטוריים ותסמינים מפושטים מופיעים כבר בילדות (Adib et al., 2005), אך מרווח הזמן מהופעתם ועד קבלת האבחנה נע במקרים רבים סביב עשור ואף למעלה משני עשורים, וכולל תקופות של אי-זיהוי או ייחוס התסמינים לאבחנות חלופיות לפני שהאפשרות של EDS/HSD נשקלת ברצינות (Anderson & Lane 2022; EURORDIS, 2009; Halverson et al., 2023; Rauterberg et al., 2025; Trudgian & Flood, 2024). לא ניתן לכמת את משך העיכוב באבחון, אך התופעה מוכרת היטב גם מניסיון הקהילה. בהמשך לאמור, אפשר להבין את האיחור באבחון לא רק כפרק הזמן החולף עד לקביעת האבחנה, אלא גם כתהליך הכרוך בנזק מצטבר: שנים של טיפולים שאינם מותאמים לתסמונת, החמרה בתחלואה ובפגיעה התפקודית, ועומס מתמשך של בדיקות, הפניות ובירורים שאינם מובילים לזיהוי הבעיה הבסיסית. עדויות הקהילה ממחישות היטב את המחיר המצטבר הזה:

“מגיל ארבע חוויתי המון נפילות, שברים ודלקות מפרקים. התייחסו אלי כאל ‘קלמזית’ או לא קשובה לגוף ולכן שוברת או פורקת”

“בתיק שלי היה רשום ‘גמישות יתר עם כאבי גדילה’ עד גיל 16. בכל שנה ראיתי לפחות חמישה רופאים ופרופסורים שאמרו את אותו הדבר”

47. יש לנקוט זהירות בהכללת ממצאים אלו לכלל אוכלוסיית EDS/HSD המתועדת, שכן נתוני הגיל באבחון התקבלו ממכבי בלבד. ראו פרק השיטה.

“עד האבחון ניתנה לי כל אבחנה אפשרית: שחיקת סחוס מבודדת, פיברומיאלגיה, כאבי בטן ועצירות כרונית, סתם חוסר התייחסות לסימפטומים. רק כשהיה ניתן לראות מבחוץ את הפריקות החלו להתייחס אלי, אבל זה אחרי שכבר נעשה נזק נרחב עם עשרות טיפולים ואימונים שלא מתאימים לתסמונת. אובחנתי רשמית בגיל 27, ואז הבעיות התבררו כדיסמוטיליות, צניחת איברי אגן ומעיים, אורטיקריה כרונית, פריקות של מפרק הסקרואיליאק, ועוד”

“התרוצצתי שנים בין רופאים, כשבזמן הזה המצב רק החמיר ונגרמו נזקים בלתי הפיכים למפרקים, עד שפוטרתי בשל כך מעבודתי. הפכתי מאדם עצמאי עם משרה בכירה, לנכה שתלויה במידה רבה בבן הזוג”

“לצערי האבחון המאוחר של התסמונת גרם לכל כך הרבה נזק, שאין דרך חזרה. קשה מאוד להתמודד עם המחשבה, 'מה אם היו מקשיבים לי כשאמרתי שכואב לי', או רק היו מחברים את כל הטענות מוקדם יותר. איך החיים שלי היו נראים היום?”

מעבר למורכבות הגופנית וביטוייה השונים שמעכבים את האבחון, סיבות נוספות לאי-אבחון בגיל צעיר הן חשש של גורמי טיפול מיצירת חרדה ומדיקליזציה של התסמונת בקרב המשפחה, לצד העובדה שחלק מן הבעיות מתפתחות בהדרגה לאורך השנים (ולראייה, קריטריון האבחנה הנוכחי של EDS אשר אינו מותאם היטב לגיל הילדות; Tofts et al., 2023). לעומת זאת, אבחנה והכוונה מוקדמות מאפשרות התערבות מניעתית, טיפול מדויק והתאמות פרוצדורליות, והספרות מתארת גם השפעה פסיכו-חברתית חיובית: הפחתת חוסר ודאות, הגברת תחושת השליטה ואפשרות ליצירת נרטיב קוהרנטי של התסמונת (Wang et al., 2024). לאור השפעותיו המזיקות של העיכוב באבחון, יש לתת מענה לחשש-היתר מיצירת חרדה ולהגביר את כשירותם של צוותי רפואה וטיפול לסייע בגיל הילדות וההתבגרות, וכן במסגרת המשפחתית, באופן שמפחית חרדה ונותן כלים להתמודדות, **כבכל מחלה או תסמונת כרונית אחרת.**

נוסף למחרים האישיים, לאיחור באבחון עלולות להיות גם השלכות מערכתיות וחברתיות רחבות. כאשר העיכוב נמשך לאורך שנים, הוא עלול להיות כרוך בשימוש עודף בשירותי בריאות עקב ריבוי בדיקות, הליכים, וטיפולים מיותרים; בפגיעה בהשכלה, אובדן ימי עבודה, ירידה בפריון, ונשירה ממעגל התעסוקה; ובהגדלת הוצאה ציבורית על קצבאות ותמיכה עקב הידרדרות תפקודית ונכות, שניתנות אולי למניעה. ספרות עדכנית מחזקת השערה זו: מחקר שהתבסס על נתוני תביעות ביטוח בריאות מצא עלויות בריאות גבוהות משמעותית מהצפוי באנשים עם EDS/HSD; במחקר מגרמניה תואר שימוש גבוה בשירותי בריאות לצד שיעור ניכר של נכות מוכרת וימי מחלה רבים; ובמחקר נוסף דווח גם על נטל כספי כבד. במובן זה, אבחון מוקדם הוא מהלך שעשוי להפחית עומס על מערכת הבריאות ולמתן את השלכותיו החברתיות והכלכליות של העיכוב באבחון (Rauterberg et al., 2025; Schubart et al., 2024; Schubart et al., 2025).

עלייה בגיל האבחון עם השנים

מעבר לעצם האיחור באבחון, בחינת שינויים לאורך השנים מדגימה גם תזוזה כלפי מעלה בגיל הממוצע בעת האבחון: פילוח לשתי התקופות הסמוכות לעדכון קריטריוני האבחון (לפני 2018 ואחריה) מראה כי בשנים האחרונות, הגיל הממוצע בעת האבחון עלה (ב-EDS מ-21.8 ל-29.1, וב-HSD מ-20.4 ל-25.7). על רקע ההסבר שהוצע לעיל בדבר "השלמת פערים" באיתור מקרים קיימים, ייתכן כי דפוס זה משקף גם את השפעתה של מסגרת האבחון עצמה: עצם התאמתו של קריטריון hEDS לבוגרים בלבד (Tofts et al., 2023), עשוי היה לתרום לירידה בחלק היחסי של אבחונים בגיל צעיר, ולעלייה בגיל הממוצע בעת האבחון. מאחר שנתוני הדוח מתייחסים ל-EDS ול-HSD בקודים רחבים ואינם מאפשרים להבחין בין hEDS לבין תתי-הסוגים האחרים של EDS, יש לראות בהסבר זה גורם משלים אפשרי לדפוס שנצפה, ולא הסבר יחיד לו.

"אובחנתי בגיל 44. עד גיל 10 פרקתי כתפיים 9-10 פעמים ונפצעתי בלי הפסקה, ובהמשך כל פציעה התגלמה אצלי באופן חריג ולא טיפוס. כל הילדות עשו לי טיפולי שיניים בלי הרדמה כי לא הגבתי אליה, ויצרו טראומה וחרדה דנטלית קשה. בגיל 30 התחלתי להתפרק ממש - התפרצות קשה של SFN ו-POTS, אבל לקח עוד כמעט 15 שנה עד לאבחון ב-EDS"

"אמא שלי אובחנה בגיל 60, אחרי שכל החיים התמודדה עם התסמינים השונים. אחרי פריקה מורכבת בכתף, פיזיותרפיסטית שמכירה את התסמונת זיהתה את התסמינים והפנתה אותה למומחה בגרמניה שאבחן רשמית את המחלה"

במבט לעתיד, יעד מערכת הבריאות הוא להפוך את כיוון המגמה, כך שעם שיפור בזיהוי ברפואת הילדים, רפואת המשפחה ומקצועות מומחיות הליבה, הגיל הממוצע לאבחון יוקדם לשנות הילדות וההתבגרות ולא יישאר תוצר של איתור מאוחר. לצורך כך נדרשים פיתוח והטמעה של מסגרות אבחון מותאמות לגיל הילדות, כדי שהזיהוי המוקדם לא יידחה מעצם מגבלותיהם של כלי האבחון הקיימים.

המסע לאבחנה: נדידה בין התמחויות והבדלים בגיל האבחון ביניהן

פילוח הנתונים לפי התמחות רפואית מאבחנת מדגים כיצד הזיהוי של EDS/HSD מתפזר על פני רצף השירותים. ב-EDS רוב האבחנות ניתנו ברפואה פנימית, ילדים ונירולוגיה, וב-HSD חלק ניכר מן האבחנות נרשם בראומטולוגיה, אורתופדיה ורפואת ילדים⁴⁸.

פילוח הגיל הממוצע בעת האבחון לפי התמחות ממחיש לא רק מי מאבחנים, אלא גם היכן במסלול האבחנה ניתנת בפועל. בניתוח זה ניכר כי ברפואת ילדים האבחון ניתן, באופן טבעי, בגיל צעיר. אך לעומתה, בהתמחויות מרכזיות לתסמונות כמו ראומטולוגיה, קרדיולוגיה, כאב וגסטרואנטרולוגיה, הגיל הממוצע למתן אבחנה גבוה בהרבה ונע סביב אמצע-סוף שנות השלושים ועד תחילת שנות החמישים. כלומר, כאשר האבחנה אינה ניתנת בנקודות המגע המוקדמות יותר של המערכת, אנשים עם התסמונות ממשיכים לנדוד בין התמחויות, שעקב המבנה המפוצל של הרפואה המערבית, פוגשות רק את החלק "שלחן" בתמונה הקלינית. הדפוס שנצפה תואם מחקרים המתארים כי אנשים עם התסמונות פוגשים בממוצע מעל 15

48. התמחויות שנמצאות "קרוב" לחלק ממאפייני הליבה של התסמונות: כאב מפרקי, היפרמוביליות, תלונות ניורולוגיות לא מוסברות ותסמינים מפושטים מגיל צעיר.

מומחים שונים עד לקבלת אבחנה וצוברים אבחנות שגויות מרובות (Rauterberg et al., 2025). הממצאים אינם מצביעים רק על הבדלים בין התמחויות, אלא על מבנה מפוצל של תהליך האבחון, המוכר היטב על ידי קהילת התסמונות וכולל נתק מוחלט בין הגורמים המקצועיים השונים.

”[עברתי] מגיל 16 עד 26 - עשר שנים ללא אבחנות, שלבסוף הגיעו אחת אחרי השנייה כשפניתי לרופאים המתאימים”

”זה לא נכנס בצורה נוחה לאף התמחות ברפואה, אז עוברים בין כל מיני [אנשי מקצוע]. בהרבה מקרים אף אחד לא יכול לעזור”

חלוקה גסה בין רפואת ילדים לרפואת מבוגרים מחזקת מסקנה זו: אף שהתסמונות הן לרוב מולדות, וכפי שעולה מעדויות רבות חלק ניכר מן התסמינים מופיע בילדות, יותר ממחצית מהאבחונים (כ-60%) ניתנים במסגרת רפואת המבוגרים, והיתר ברפואת הילדים⁴⁹. המשמעות היא שמסלול האבחון הנוכחי בישראל “מתיר” לרבים להגיע לבגרות ללא שם ברור למקור התסמינים, אף שהיו לפחות מספר נקודות מגע בילדות שבהן ניתן היה לשקול מוקדם יותר את האפשרות של EDS/HSD.

כשלי זיהוי בהתמחויות הליבה

מנקודת מבט מערכתית, הנתונים מצביעים על כשלי זיהוי בהתמחויות הליבה, דווקא בתחומים שאמורים לפגוש חלק מרכזי מתסמיני EDS/HSD. **ראומטולוגיה** בולטת כאן כתחום כפול-פנים: מצד אחד, ראומטולוגים וראומטולוגיות מתעדים חלק ניכר מן האבחנות, בעיקר של HSD, וההתמחות היא מהמובילות במספר האבחונים; מצד שני, הגיל הממוצע שבו מתועדת בה האבחנה גבוה יחסית - 34.9 (וגבוה בעשור מהגיל הכללי הממוצע לאבחון) - בדומה להתמחויות כאב, גסטרואנטרולוגיה וקרדיולוגיה. **דפוס זה מדגיש עד כמה דווקא ההתמחות שאמורה להיות “בית טבעי” לתסמונות - ובמרכזים מתמחים בעולם ראומטולוגים וראומטולוגיות אכן מנהלים את הטיפול - נכשלת לזהות בזמן, ועד כמה הכרחי להפוך את הכרת EDS/HSD לחלק אינטגרלי יותר מהעשייה הראומטולוגית השוטפת.**

”האבחון היה תהליך מאוד ארוך, שהתחיל אצל ראומטולוג שלא ידע לתת שם לבעיות, והמשיך ברצף של ראומטולוגים שאבחנו אותי בפיברומיאלגיה. לאחר שכבר הועלה חשד לתסמונת, ראומטולוג נוסף שלל אותנו כי לא ביצע נכון את בדיקת גמישות היתר, ואז הגעתי למומחית לתסמונת שאבחנה אותי בגיל 35”

49. יוזכר כי הניתוח לא כלל נתונים מכללית, או התמחויות שבהן לא דווח על קטגוריות נפרדות לילדים ולמבוגרים.

בהתמחויות הכאב והגסטרואנטרולוגיה הגיל הממוצע לתייעוד אבחנת EDS/HSD גבוה אף יותר (40.6 ו-43.8 בהתאמה, בממוצע), וחלקן היחסי בתייעוד האבחנה נמוך יחסית. אף שאין ברשומות מדד לגיל תחילת התסמינים או למסלול ההפניות שקדם לרישום האבחנה, הספרות מתארת שכאב ותסמינים במערכת העיכול שכיחים מאוד ב-EDS/HSD ומופיעים כבר בילדות ובגיל ההתבגרות (Tofts et al., 2023); על רקע זה, הצירוף של גיל אבחנה מאוחר יחד עם נפח תיעוד נמוך מתיישב עם אפשרות של תת-אבחון מתמשך של המסגרת המאחדת של EDS/HSD בנקודות מגע מרכזיות אלו.

“עד גיל 28 לא עשו לי בדיקות נכונות לבעיות העיכול. ברגע שהגעתי לניירוגסטרואנטרולוג אחרי אבחון התסמונת, פתאום הוא שלח אותי לכל הבדיקות שצריך עם EDS. בסופו של דבר מצאו שכל מערכת העיכול שלי משותקת מהוושט ועד אחרי המעיין, והיום אני עם צינורות הזנה ונוזלים לווריד לשארית חיי”

בקרדיולוגיה, פרשנות הממצאים לגבי כמות האבחונים והגיל הממוצע בתייעוד (38.9) מחייבת דיוק: הספרות מצביעה על כך שב-EDS/HSD, ממצאים קרדיו-וסקולריים מבניים כגון הרחבת שורש אאורטה או צניחת מסתם מיטרלי מאפיינים מיעוט מהמטופלים, ולרוב בדרגה קלה שאינה פרוגרסיבית (Asher et al., 2018); ולכן ייתכן שחלק מהנפח הנמוך של אבחנות בקרדיולוגיה קשור למיעוט ממצאים מבניים מובהקים. לעומת זאת, דיסאוטונומיה, ובפרט POTS, מתוארת כשכיחה ובעלת ביטוי קרדיווסקולרי דרמטי ונכללת בליבת העיסוק של קרדיולוגיה; ומכאן שהיקף התייעוד הנמוך של EDS/HSD במפגש הקרדיולוגי עלול לשקף הן היעדר זיהוי של אנשים עם תלונות אופייניות (פלפיטציות, אי-סבילות בעמידה, סינקופה ועוד) והן היעדר הפניה להערכה קרדיולוגית מלכתחילה (Knight et al., 2024; Mathias et al., 2021; Paige et al., 2020; Sheldon et al., 2015).

במקרה של **רפואה תעסוקתית**, הופעת האבחנה בשלב שבו כבר קיימת פגיעה תפקודית משמעותית (גיל ממוצע 51) ממקמת את הזיהוי בנקודת קצה של המסלול הרפואי, ולא בשלבי הבירור המוקדמים יותר.

“מגיל 18 ראיתי קרדיולוגים בגלל דופק מהיר, שינויים בלחץ דם, פעימה מוקדמת ופלפיטציות. רק בגיל 47 אובחנתי בתסמונת”

לבסוף, אם אכן כפי שידוע לנו, במקרים רבים האבחנה נקבעת במרכז מומחה או באופן פרטי ורק נרשמת בקופה בדיעבד וכפרוצדורה פורמלית, אין בכך כדי לרכך את המסקנה אלא להפך: הדבר מצביע על כך שבנקודות המגע בקהילה, כולל בהתמחויות שבהן התסמינים “צועקים”, פרוטוקול העלאת חשד ל-EDS/HSD אינו קיים או אינו מוטמע כפרקטיקה שגרתית.

כל עוד האבחון נשאר אד-הוק, תלוי-רופא/ה, או מטופל/ת שיוזמים בירור בהתאם לידע עצמאי, ולא משולב שיטתית בהתמחויות המרכזיות - המערכת תמשיך לייצר אבחון מאוחר כתוצר צפוי ולא כחריג.

פערים מערכתיים וגיאוגרפיים באבחון התסמונות



פערים באבחון בין קופות החולים

בבחינת שיעור האבחנות ביחס לגודל כל קופה, ניכרים פערים בין הקופות בהיקף תיעוד EDS/HSD. הנתונים מצביעים על דפוס עקבי של שונות בין הקופות: ב-HSD מכבי מציגה את שיעור האבחון הגבוה ביותר בפער ניכר, אחריה מאוחדת, לאחר מכן כללית, ולאומית בשיעור הנמוך ביותר. ב-EDS התמונה מתונה יותר: מאוחדת מציגה את שיעור האבחון הגבוה ביותר, אך הפער בינה לבין מכבי וכללית קטן יחסית, ושלוש הקופות מציגות שיעורים דומים; גם כאן לאומית מציגה את שיעור האבחון הנמוך ביותר.

סביר שהבדלים אלו אינם משקפים שונות בשכיחות האמיתית של התסמונות בין האוכלוסיות המבוטחות בקופות. אלא, ניתן להניח כי הם משקפים שילוב של גורמים מערכתיים: שונות ברמת המודעות לתסמונות בקרב רופאות ורופאים, ריכוז שונה של מומחים בעלי עניין בתחום, הבדלים במדיניות ההפניות, וייתכן שאף הבדלים באופן שבו ניתנת הדרכה לרופאי משפחה ולרופאי ילדים לגבי מתי לחשווד ב-EDS/HSD ולהפנות לבירור.

תמונת מראה למצב זה משתקפת מניסיון העמותה והקהילה. במקרים רבים מאוד, מטופלים ומטופלות חווים מחסומים בירוקרטיים משמעותיים בקופה, לרבות נהלי הפניה נוקשים ולא אחידים בין מרפאות או מחוזות, וסירוב לממן התחייבויות לשירותים ייעודיים לתסמונות. חסמים אלה אף מובילים מבוטחים לעבור בין מרפאות, בין מחוזות ולעיתים בין קופות, במטרה לקבל הפניה או מסלול בירור נגיש יותר, מבלי שהקופה מציעה מסלול אבחון מוסדר כחלק משירותיה. עדויות אלו מבוססות על ניסיון מהשטח ואינן מאפשרות לכמת את היקף התופעה, אך הן מסייעות לפרש את דפוסי הפערים שנצפו ברשומות.

“עברתי מחוז בקופה כי לא אישרו לי טופס 17 למומחים היחידים לתסמונות בתל השומר. נאמר לי שהשירות קיים בבתי החולים של הקופה, ולפעמים אפילו הפנו למחלקה ספציפית - שהתברר שבכלל לא קיימת או שלא מטפלת במקרים כאלו”

“אני גרה במושב בדרום, אבל רשומה עדיין אצל רופאת משפחה בראש העין - רק כדי שאוכל להמשיך לקבל שירות בשיבא”

פערים גיאוגרפיים: מרכז מול פריפריה ונגישות למומחיות

תמונה דומה ניכרת גם בשיעורי האבחון במחוזות הגיאוגרפיים: שיעורי האבחון הגבוהים ביותר נרשמים במחוז מרכז, בעוד שבצפון ובדרום השיעורים נמוכים יותר, במיוחד עבור HSD⁵⁰. חלק מהתמונה עשוי לשקף היקף גבוה יותר של תשתיות ופעילות רפואית במרכז, לרבות ריכוז של בתי חולים ושירותים מומחים. אולם הריכוז הגבוה של שירותים מומחים באזור זה הוא עצמו ביטוי לאי-שוויון גיאוגרפי מתועד במערכת הבריאות בישראל, הכולל פערים בתשתיות, בנגישות תחבורתית, בזמינות מומחים וביכולת להגיע למוקדי ידע (משרד הבריאות, 2025; Levi & Davidovitch, 2022). העובדה שהפערים ניכרים גם לאחר תקנון מחזקת את ההשערה שמדובר בהבדלי נגישות למומחיות ולמסלולי אבחון, ולא רק בהבדלי גודל אוכלוסייה.

50. ההבדלים נצפו הן בנתונים הגולמיים והן לאחר תקנון. להסבר ראו פרק השיטה.

בהקשר זה, וככל הידוע לנו, העובדה שהמרפאה הציבורית היחידה לאבחון EDS/HSD ממוקמת באזור המרכז מוסיפה חסם גיאוגרפי וכלכלי עבור מי שחיות וחיים בצפון, בדרום ובפריפריה המורחבת, הן מבחינת זמן ונסיעות והן מבחינת היכולת לשלב ביקורי מעקב בשגרת חיים ועבודה. במקרים שבהם קופות החולים טוענות כי "קיים שירות מקביל בקופה", בפועל אין בהן כיום מרפאה ייעודית המציעה אבחון מקיף ומעקב רב-מקצועי לתסמונות. במקום זאת, מרבית המגעים מתרחשים בביקורים קצרים אצל מומחים שונים, ללא case manager רשמי שמרכז את הידע, התיעוד והאחריות על רצף הטיפול - מבנה שמקשה על זיהוי "התמונה המלאה" ומנציח אבחון מאוחר.

"גרתי בבאר שבע בתחילת תהליך האבחון, והרופאים לא ידעו במה מדובר או בכלל לחשוב בכיוון. כעת עברתי למרכז, ואת הכל אני מנהלת פה בהון תועפות באופן פרטי"

"כשחיייתי בצפון נאלצתי לנסוע עם ההורים שלי לבדיקות ברחבי הארץ, שלא נתנו לנו מענה, עד האבחון בשניידר. בכל תור ההורים לקחו חופש כדי להגיע איתי"

"אני גרה באזור ירושלים, ורוב הטיפולים הם במרכז. אני לא נוהגת אז אני צריכה לקחת אוטובוס, או לשלם על מונית, או לבקש מאחד ההורים שיסיעו אותי. המשמעות של זה היא שוויתרתי על בירורים וטיפולים משקמים מותאמים לתסמונת"

אף שבמחקר הנוכחי לא נכלל משתנה סוציו-אקונומי, נמצא כי אבחון EDS/HSD בישראל שכיח יותר ככל שהמעמד הסוציו-אקונומי גבוה יותר, וסטטוס זה הוגדר לפי דירוג היישוב במועד הבדיקה (Zloof et al., 2023). כיוון שמרבית הרשויות באשכולות הגבוהים (8-10) משתייכות למחוזות המרכזיים (הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה, 2024⁵¹), ייתכן שהפערים הגיאוגרפיים בדוח זה משקפים גם פערים כלכליים בין אלו שיכולים, או לא, להרשות לעצמם תורים רפואיים רחוקים ויקרים.

לסיכום, הפערים בין הקופות והמחוזות ככל הנראה אינם מעידים על "יותר" או "פחות" אנשים עם EDS/HSD כאן או שם, אלא על הבדלים ביכולת להגיע לאבחנה, ובנגישות למוקדי מומחיות בתחלואה נלווית/משויכת ל-EDS/HSD⁵². גם אם הדוח אינו מאפשר לכמת את כל ממדי אי-השוויון הגיאוגרפי והכלכלי, הנתונים מדגישים שמקום המגורים והקופה שבה אדם מבוסס (ייתכן כביטוי למצב הסוציו-אקונומי) עלולים להשפיע באופן ניכר על הסיכוי לקבל אבחנה רשמית.

51. הנתונים נלקחו מהפרסום העדכני ביותר של הלמ"ס לגבי איזורים גיאוגרפיים, המתייחסים לשנת 2021.

52. למשל מרפאות המתמחות בדיסאטונומיה, תסמונות הקשורות בתאי מאסט, ועוד.

פערי מין ומגדר באבחון התסמונות

רוב נשי בקרב המאובחנות



הדוח מצביע על הבדלים ברורים בין נשים לגברים הן בשיעור האבחון והן בעיתוי. כ-65.9% מן המאובחנות ב-EDS/HSD הן נשים וכ-34.1% הם גברים - פער מובהק החוזר על עצמו גם כאשר בוחנים בנפרד את שתי האבחנות. תבנית זו תואמת את מרבית המחקרים על EDS/HSD, שבהם נשים מהוות רוב ברור מן המאובחנות, לעתים סביב כ-70% ולעתים אף 80%-90%, למרות שמבחינה גנטית אין ציפייה להבדל כה חד בין המינים (Castori et al., 2010; Demmler et al., 2019; EURORDIS, 2009; Tinkle et al., 2017). בשלב זה לא ניתן להסיק מן הנתונים האם ריבוי הנשים משקף הבדלים ביולוגיים בין גברים לנשים, הבדלים בדפוסי פנייה לטיפול, או שילוב של השניים.

על רקע החפיפה הקלינית שתוארה לעיל בין EDS ל-HSD, ראוי לציין כי הרוב הנשי בולט יותר ב-HSD (67.1%) מאשר ב-EDS (59.8%). מאחר שהנתונים אינם מאפשרים להבחין בין תתי-הסוגים של EDS, ובפרט לא לכמת את חלקו של HSD בתוך קבוצת ה-EDS, קשה לפרש את משמעות הפער. לכל היותר, הוא תומך באפשרות שההבדל בין HSD ל-EDS משקף לא רק שונות קלינית, אלא גם פערים בתהליך האבחון.

נשים מאובחנות מאוחר יותר מגברים

בנתוני הדוח הנוכחי ניכרת אי-שוויוניות בגיל האבחון בין נשים לגברים: נשים מאובחנות מאוחר יותר, בממוצע, מגברים, עם פערים שנעים בין שנים בודדות לבין פערים דו-ספרתיים. ב-EDS הגיל הממוצע באבחון הוא 27.3 בקרב נשים לעומת 20.9 בקרב גברים, וב-HSD הגיל הממוצע באבחון הוא 25 בקרב נשים לעומת גיל 16.8 בקרב גברים. פער זה ניכר גם בפילוח לפי תקופות זמן: בשנים שלאחר 2018 הוא מגיע ב-EDS ללמעלה מ-10 שנים (גיל 32.3 לנשים לעומת 21.9 לגברים) וב-HSD לכמעט שש שנים (גיל 27.7 לנשים לעומת 22 לגברים). כלומר, נשים מהוות את רוב המאובחנות, והן מגיעות לאבחנה בשלב מאוחר יותר של החיים.

המשמעות עבור נשים דרמטית במיוחד גם משום שצמתי חיים פיזיולוגיים במעגל הפריין, ובהם גיל ההתבגרות, הריון ולידה, ומנופאזה, מהווים נקודות מגע מרכזיות עם מערכת הבריאות, שבהן תסמינים וצרכים ייחודיים ל-EDS/HSD עשויים להתחדד. למשל: הגברה של אי-יציבות מפרקית ופציעות שריר-שלד בתקופות שיא הורמונליות (Gilliam et al., 2020; Hugon-Rodin et al., 2016), סיבוכי הריון ולידה אופייניים כמו דימום מוגבר, צניחת איברי אגן והחמרת דיסאוטונומיה בהריון בסוגים השכיחים (Pezaro et al., 2024), וסיבוכים מסכני חיים כמו קרע ברחם ב-EDS (Haem et al., 2024). מניסיון הקהילה, צמתים אלו מהווים מוקד של החמצת אבחון וניהול לא מותאם, לעתים עם השלכות קטסטרופליות, עקב היעדר זיהוי והכוונה מותאמים.

מעבר לגודל הפער המגדרי בגיל האבחון, הנתונים מצביעים גם על עיתוי הופעתו: סביב גיל ההתבגרות. ב-EDS ההבדל בין בנות ובנים מתחיל מגיל 18 ואילך, ואילו ב-HSD הפער בין המינים מופיע כבר מגיל 15.

פערים אלה בגיל האבחון של נשים וגברים מצטרפים לדפוס מגדרי מתועד ב-EDS/HSD, כפי שתואר במחקרים אפידמיולוגיים ובסקרי מטופלים. מחקר האוכלוסייה של Demmler ועמיתיה (2019) בוויילס מצא הבדל של כ-8.5 שנים בגיל האבחון בין המינים, כאשר גברים מאובחנים בשיעור גבוה יותר בגיל הילדות המוקדמת, לעומת נשים שמאובחנות בעיקר בגיל ההתבגרות ובגיל הבגרות הצעירה. הממצאים מתיישבים גם עם הדוח של עמותת EURORDIS (2009), שמצא כי נשים עם התסמונת המתניו לאבחון 16 שנים בממוצע, לעומת 4 שנות המתנה בלבד בקרב גברים, כלומר פער של פי 4 בעיכוב באבחון.

ההקשר הרחב: יחס הרפואה ל"מחלות נשיות"

דפוס זה אינו ייחודי ל-EDS/HSD. גם במחלות ותסמונות כרוניות נוספות שבהן נשים הן רוב או כל המאובחנות, מתועד עיכוב משמעותי באבחנה. כך למשל באנדומטריוזיס, פיברומיאליגיה, תסמונת השלפוחית הכואבת, וולוודיניה, ME/CFS ובמחלות אוטואימוניות ורב-מערכתיות רבות תוארו עיכוב ממושך באבחנה, תחלואה נלווית מורכבת, ולעתים גם תיוג פסיכיאטרי או "פסיכוסומטי" לפני שנקבעה אבחנה אורגנית (עמותת אנדומטריוזיס ישראל, 2022; קרן בריאה, ללא תאריך, 2023; Sun et al., 2015; Institute of Medicine, 2015).

דפוס דומה נצפה גם במחלות לב וכלי דם בנשים, שבהן תסמינים לבביים מיוחסים לעיתים לחרדה, סטרס או בעיות במערכת העיכול, ואירועים לבביים מאובחנים אצלן באיחור, לאחר שמוצעות להן פחות בדיקות וטיפול תרופתי (Arber et al., 2006; Al Hamid et al., 2024). המשותף למצבים אלה אינו רק עצם האיחור באבחון, אלא העובדה שתלונות של נשים נוטות להיתפס כפחות קונקרטיות, פחות דחופות ופחות מחייבות בירור מעמיק.

בהתאם לכך, העדויות מתכנסות לכך שתלונותיהן של נשים נוטות לקבל יחס רפואי פחות רציני בהשוואה לאלו של גברים: הן מיוחסות באופן שיטתי לקשיים נפשיים או רגשיים על חשבון דיאגנוסטיקה יסודית (Hoffmann & Tarzian, 2001), ולמטופלות נשים סיכוי נמוך יותר לקבל טיפול לכאב בהשוואה למטופלים גברים, גם כאשר התלונות זהות (Chen et al., 2008; Guzikovits et al., 2024; Lord et al., 2014).

הטיות מגדריות באבחון ובטיפול ב-EDS/HSD

בתוך הקשר זה והפערים המגדריים שמתאר הדוח, מסלול האבחון הארוך שנשים רבות עם EDS/HSD עוברות נראה פחות רק כתולדה טבעית של תסמונת "קשה לאבחון". התיוג הנפשי והיחס המזלזל כלפי כאב ותסמינים מוכרים היטב בקהילת המאובחנות ב-EDS/HSD בישראל, ונמשכים לא פעם גם לאחר האבחון, במפגשים עם נותני טיפול, גורמי חינוך ובצמתי מיצוי זכויות. אלו משתקפים גם בספרות על התסמונות, המתעדת תהליך פוגעני ארוך שנים של אי-אמון, מתן אבחנות פסיכיאטריות בטרם אבחון, או הסברת התסמינים בחרדה או דיכאון ללא הערכה פסיכיאטרית פורמלית (Halverson et al., 2023; Lee & Chopra, 2025; Trudgian & Flood, 2024).

"אמר לי המון משפטים כמו: 'לא יכול להיות שפרקת מפעולה יומיומית', 'לא יכול להיות שלבן אדם אחד יש כל כך הרבה בעיות - כנראה שאת מחפשת מחלות', 'את סתם עצלנית', 'את סתם קלמזית', 'את פשוט לא בכושר'"

"קיבלתי ציפרלקס על כאבים בחזה שהוחלט שהם נפשיים. בדיעבד התברר שנגרמו מאי-יציבות של הצלעות ודחיסה של עורק"

"לפני האבחון ב-EDS אובחנתי בסומטיזציה, ובהפרעת אכילה בגלל חוסר תיאבון ותחושת מלאות (שהוכרו בדיעבד כבעיות בתנועתיות העיכול על רקע התסמונת). הפסיכיאטרית השאירה את אבחנת הסומטיזציה גם אחרי כל האבחנות הרפואיות הנכונות"

“בכל פעם שאני מגיעה לרופא חדש, הוא רואה רק את התיוג הנפשי ולא מוכן לבדוק מעבר, וזה גם מה שהאריך את הבירור”

“רופאים רבים מתחומים שונים אמרו לי שהם לא מכירים שהגוף עושה את זה, וזה בטח כלום. גם לאחר האבחון נאמר לי: אפשר לחשוב, זו לא מחלה שהורגת”

כחלק מכך ובאופן מדאיג במיוחד, נצפית בשנים האחרונות מגמה של א/נשי רפואה וטיפול מובילים בישראל המשכנעים את המטופלות עם EDS/HSD בכך שהתסמינים שלהן נובעים אך ורק ממנגנון “ניורופלסטי”⁵³, וזאת מכיוון שטרם נמצא מקור גנטי. מוצעים טיפולים בחשיפה לכאב, לצד המלצות לזנוח את הפיזיותרפיה הייעודית לתסמונות, ובליויי הבטחות ל“החלמה”. גישה זו, המתעלמת מליקויים מבניים והמלצות מומחים, נטועה בראייתנו באותן הטיית מגדריות של הממסד הרפואי כלפי מצבים גופניים נשיים, גם אם האצטלה היא מדעית. בכך, היא אינה רק ממשיכה דפוס מוכר של אי-אמון, אלא מעניקה לו שפה מקצועית חדשה. הסכנה היא לא רק גרימה או החרפה של נזקים גופניים ומגבלה, אלא גם העמקת המצוקה הנפשית שנולדה בשנות העיכוב הרבות של התסמונות, ושחיקה נוספת של היכולת לתת אמון בגוף ובנפש, במערכת הבריאות ומקורות תמיכה, ובאפשרות לחיים טובים על אף הקשיים.

“ההסבר הניורופלסטי הוצע לי לאחר קבלת האבחנה, והרגשתי שהיא לא מתייחסת בצורה אמיתית לדבר ממנו אני סובלת אלא משליכה את זה מיד לכיוון הניורופלסטי. זה היה עטוף בגישה שכביכול הייתה מכבדת, אבל מתחת למעטה החיצוני הרגשתי חוסר אמון מוחלט”

חשוב להזכיר כי ייתכן שפערי המין והמגדר בדוח זה משקפים גם גורמים ביולוגיים, חברתיים ומערכתיים. אולם, העיכוב הגדול והעקבי באבחון בקרב נשים ואף נערות, יחד עם העדויות על תיוג פסיכולוגי של התסמינים, ועם הספרות על התופעה הרחבה של הטיית מגדריות ברפואה, תומכים בכך שסביר שמרכיב גדול בפער נובע מהטיית של המערכת הרפואית כלפי נשים עם EDS/HSD. לכך מצטרף גם הרוב הנשי הבולט יותר ב-HSD, ממצא שאמנם אינו מצביע כשלעצמו על הטיה, אך עשוי לתמוך באפשרות ש-HSD משמשת לעיתים כאבחנה “מרוככת” או פחות חמורה - שאליה נשים מנותבות בשכיחות גבוהה יותר, ובהתאם לכך זוכות לפחות בירור, פחות הכרה בחומרת מצבן, ולמענה טיפולי פחות רציני. ממצאי הדוח מבהירים כי לא ניתן לעבור על התופעה לסדר היום, ועל הממסד הרפואי בכללותו לשים סוף לאבחון מאוחר עקב סטיגמטיזציה של נשים עם EDS/HSD, ובכלל.

בין הנתונים לרצף הטיפולי: תובנות מהשדה והקהילה

כיוון שהממצאים בדוח זה מבוססים על נתוני רשומות משלב האבחון, הם אינם מתעדים באופן ישיר את המתרחש לאורך הרצף הטיפולי לאחר האבחנה: תיאום בין שירותים, היענות מערכתית לסיכונים ייחודיים, והנגשת טיפול רב-תחומי לאורך זמן. ניסיון מצטבר של העמותה והקהילה משלים את התמונה ומחדד פערים מערכתיים שאינם משתקפים ברשומות.

53. סוג כאב שמתואר בגישות מסוימות כנגרם מעיבוד לקוי של מערכת העצבים, על רקע גורמים פסיכולוגיים כגון פחד מכאב ותכונות אישיות.

בראש ובראשונה, בהיעדר דמות מתכללת ומנהלת, האחריות לרצף הטיפול מושלכת בפועל על האנשים עצמם, ובמקרה של ילדות וילדים - על ההורים. עבור רבות ורבים זוהי משימה בלתי אפשרית, שמייצרת פיצול טיפול, קטיעות ממושכות ברצף, אובדן תמונת מצב קלינית אחודה ונפילה בין הכיסאות כחלק קבוע מן המפגש עם מערכת הבריאות.

“ישבתי עם כל המאמרים, והתסמונות הנלוות, ודרכי האבחנה, והחברים בקבוצות התמיכה, סימנתי כל מה שמיוחס אליי ודרשתי את הבדיקות. כמובן שעדיין לא הצלחתי לקבוע תורים להכל”

“זה לדעת לפעמים שמשהו רע קורה בגוף שלי, ולהיות חסרת יכולת מול המערכת כדי לטפל בזה. הוא שולח לפה, והוא שולח לשם, והתרופה הזאת מתנגשת עם ההיא, ואיך אני אמורה לדעת את זה?”

“זו עבודה במשרה מלאה. אני המזכירה הרפואית של עצמי, תוך כדי שאני חולה ועייפה. זה קשה מאוד, וגם כשאני מבקשת, הרופאים לא מדברים אחד עם השני”

“זה גובה מחיר נפשי עצום. תמיד לחפש תשובות איפה שאין, תמיד להילחם ולעשות הכל לבד”

“במחקר עצמאי אני אף פעם לא מרגישה שאני מספיק מבינה ויכולה להסיק מסקנות לגבי התסמינים שאני חווה, גם כשהם מתאימים למצב מסוים (וגם כשמתברר שצדקתי)”

בתוך מציאות זו, ניסיוננו מצביע גם על רתיעה של קלינאים וקלינאיות מטיפול בתסמונות בתחום התמחותם. כך למשל, רבות מן הנשים ההרות עם סוגים לא וסקולריים מופנות כבירית מחדל למסגרות “הריון בסיכון” ללא אינדיקציות לסיכון ועל אף קווים מנחים המדגישים ריבוי של הריונות תקינים (Pezaro et al., 2024). בתחומים אחרים שכיח לחזות בשרשראות ייעוץ ארוכות שמעבירות אחריות מנותן שירות אחד למשנהו, במקום היוועצות וקבלת החלטה טיפולית. כדוגמת קיצון, לקראת ניתוחים נתקלים לא פעם בסירוב לבצעם ללא “אישור” מגורם מומחה, אשר זמינותו נמוכה - מצב הגורם להשהיית פרוצדורות נדרשות.

“רופא הנשים שלי עצר את תהליך ההורות המשותפת עד לאבחנה מלאה בתסמונת, למרות שקרדיולוג אישר שאין לי ביטוי בכלי דם ואבי העורקים, ואין מניעה מהריון”

“לפני ניתוח באוזן ביקשו ממני כל מיני הסברים ומסמכים נוספים, שהיה לי מאוד קשה לספק”

“כמות הפעמים שסירבו לטפל בי וזה עיכב את הטיפול, או הפך להרבה יותר מסובך לקבל טיפול, היא כל כך גדולה שאי אפשר כבר לספור”

באותה נשימה, ניסיון הקהילה מצביע על בעיה חמורה בתיווך משמעות האבחנה על ידי קלינאים וקלינאיות: האמירות נעות בין הדגשת היעדר ריפוי ("אין לזה תרופה"), לשימוש במינוחים מקצועיים ועמומים ("ה-EDS שיש לך הוא תסמונת רב-מערכתית מורכבת") ועד מתן הנחיות גורפות ומכלילות ("אסור לך להתאמץ"). ניסוחים מסוג זה נתפסים לא פעם כ"בשורה מרה", ופעמים רבות אינם מלווים בהכוונה פרקטית להתאמות הנדרשות ביומיום. התוצאה בפועל היא הגברת חרדה מחד, והיעדר מענה טיפולי מתאים מאידך.

בהמשך לכך, ניסיון הקהילה מצביע גם על פערים בתרגום האבחנה למיצוי זכויות והכרה מוסדית. בהיעדר סעיף ליקוי ייעודי והנחיות הערכה מותאמות ל-EDS/HSD, ההתנהלות מול המוסד לביטוח לאומי והוועדות הרפואיות מאופיינת לא פעם באי-אחידות בין ועדות ובין רופאים. בדומה למתרחש במערכת הבריאות, גם כאן חוסר בידע והיכרות עם האופי הרב-מערכתי של התסמונות מביא לצמצום או לפיצול של משמעות האבחנה, כך שהתרגום שלה לזכאות ולהתאמות אינו עקבי.

מכלול התופעות - רתיעה מעיסוק באבחנה, זהירות יתר, מסגור לא מאוזן, זלזול בחומרת האבחנה ואי-אחידות בתמיכה ציבורית - נקשר לתפיסתנו לפערי ידע עדכני, היעדר הנחיות ברורות של הרגולטור והגופים המקצועיים, ותפיסה שגויה כי בהיעדר טיפול תרופתי אין בידי המערכת אפשרויות לעזור. שילוב גורמים זה מוביל לפגיעה ברצף הטיפול ובניהול הרב-תחומי הנדרש, ומחדד את הצורך בהכשרה מקצועית נרחבת, לרבות בהיבטי תקשורת, מתן בשורה, והערכת תפקוד ומוגבלות.

פערי הידע קשים במיוחד במצבי קיצון - למשל בתת-הסוג הווסקולרי (vEDS) - בהם חוסר היכרות עם מאפייני הסיכון ועם ניהול מותאם במצבי חירום מובילים לעיכוב בטיפול ולסיכון בטיחותי ממשי, עד כדי סיכון חיים. במקרה הטוב התוצאה היא קבלת החלטות שמרנית מתוך חשש להזיק, ובמקרה הרע - ספקנות או זלזול באבחנה ובחומרתה.

"את מדברת כרגיל ומחייכת - לא יכול להיות שיש לך דיסקציה"

קהילת המאובחנות והמאובחנים נאלצת גם לפנות לאבחון וביצוע של פרוצדורות וניתוחים ייעודיים מחוץ לישראל, למשל בנושאי עמוד שדרה כמו אי-יציבות צווארית ועגינת חוט השדרה, דחיסויות כלי דם בטניות וגולגולתיות, ועוד. זאת בהיעדר מומחיות מקומית, מחסור בנתיבי התייעצות והפניה מוסדרים, והיעדר גורם מבצע, ולרוב גם מאבחן. בהיעדר ידע ומסלול מוגדרים בארץ, הרצף הטיפולי נעשה מקוטע עוד יותר, ואי שוויון כלכלי וביטוחי חורץ גורלות ומעמיק פערים בין אלו שיכולות ויכולים להרשות לעצמם, לבין אלו שלא.

לבסוף, בהיעדר תשתיות ציבוריות מספקות, חלק ניכר מן העשייה הבסיסית - איסוף מידע, פיתוח ידע, הכשרות מקצועיות והכוונת אנשים עם התסמונות בתוך המערכת - מתבצעת בפועל על ידי קהילת אנשי הרפואה והטיפול הקטנה המתמחה בתסמונות, מעט גורמי מנהלה "מגדילי ראש", ועמותת אגם. מציאות זו משקפת פער בלתי נסבל בין היקף התחלואה והמורכבות הקלינית לבין היעדר המענה הלאומי, ומדגישה את ההזנחה המבנית: המדינה אינה מספקת מענה ותשתית מינימליים, והחלל מתמלא באמצעות יוזמות קהילתיות ומקומיות שלא עומדות בפרץ.



מבט קדימה: שינוי הקריטריונים המתקרב כקריאת השכמה למערכת הבריאות

הנתונים בדוח זה נאספו בתקופה שבה הקריטריונים מ-2017 מהווים מסגרת התייחסות רשמית ל-EDS ו-HSD, והקידוד בקופות מבוסס על ICD-9. מאז שנת 2023 נוספו במערכת הבריאות מאובחנות ומאובחנים רבים נוספים, שאינם כלולים בדוח זה. לכן, היקף התופעה והפערים המתוארים צפויים להיות כיום נרחבים יותר, והדוח מציג תמונת מצב שמרנית ביחס למצב העדכני.

בשנה הקרובה צפוי שינוי משמעותי נוסף: עדכון הקלסיפיקציה של משפחת התסמונות ("Road to 2026"⁵⁴) שיגדיר קריטריוני אבחון חדשים ויתווה עקרונות טיפול מומלצים. בפרט, העדכון צפוי לאחד את הסיווג של HEDS ושל HSD לכדי תווית אבחנתית אחת (כנתמך על ידי הממצאים המחקריים מהעשור האחרון) ולקבוע עקרונות חדשים לאבחונה. לאור מגמות ההאצה באבחון שתוארו בדוח זה בסמיכות לעדכון הקריטריונים ב-1999 וב-2017, סביר כי גם השינוי הקרוב יביא לעלייה במודעות ובמספר האבחונים המתועדים. זאת, לא בהכרח משום עלייה אמיתית בשכיחות, אלא משום פתיחה (או הקלה) של צוואר בקבוק אבחנתי קיים. לכן, עצם השינוי הצפוי מחייב תכנון מדיניות מוקדם כדי להבטיח שהמערכת ערוכה לעלייה באבחון, ולבניית מסלולי טיפול ומעקב.

בהקשר זה, ממצאי הדוח יכולים לשמש "קו בסיס" שעל פיו יהיה ניתן להעריך בעתיד כיצד השפיעו שינויי הקריטריונים על המענה של מערכת הבריאות ל-EDS/HSD. ככל שהשינוי ילווה בהטמעה מסודרת - הנחיות קליניות, הכשרה ייעודית ברפואת המשפחה, ילדים, ראומטולוגיה והתמחויות ליבה נוספות, התאמת מערכות הקידוד, יצירת מסלול אבחון וטיפול רב-מקצועי ותוספת מימון ציבורי - ניתן יהיה להשתמש בו ככלי אמיתי לקיצור זמן האבחנה, להפחתת אי-שוויון ולבניית שירותי מעקב וטיפול הולמים, המותאמים לנטל התסמינים הרב-מערכתי של EDS/HSD.

מנגד, אם השינוי יבוצע ללא ליווי מערכתי - ללא שיפור בקידוד, ללא הרחבת המומחויות והמודעות בקהילה, ללא מסגרות אבחון וטיפול מתאימות, והמשך הזנחה תקציבית - הוא עלול להעמיק את הפערים שתוארו בדוח ולהותיר את מי שכבר מצויים כיום מחוץ לרדאר המערכת ללא מענה. לפיכך, הדוח הנוכחי אינו רק תיאור של מצב קיים, אלא גם הזמנה, שלא לומר דרישה, ממערכת הבריאות ומוסדות המדינה לראות בשינוי הקריטריונים הזדמנות לתיקון עמוק יותר: בתייעוד, באבחון, בטיפול וניהול, בשיתוף פעולה עם הקהילה המקצועית ועם עמותת אגם.

54. למידע נוסף על [Road to 2026](#).

מגבלות הדוח והמחקר

הדוח מבוסס על נתוני רשומות מקופות החולים, ולכן הוא מוגבל לאיכות התייעוד של מערכות אלה. ראשית, הניתוח נשען על מערכת הקידוד ICD-9, שאינה מאפשרת הבחנה מספקת בין תתי-הסוגים של EDS ואינה כוללת קידוד מלא לרבים מן המצבים הנלווים הרלוונטיים ל-EDS/HSD. בנוסף, הנתונים שנמסרו מן הקופות אינם אחידים לחלוטין במבנה, בהיקף ובאופן הדיווח.

שנית, מדובר בנתונים תצפיתיים, ולכן הדוח מאפשר לתאר קשרים, מגמות ומתאמים, אך אינו מאפשר להסיק סיבתיות. בהתאם, לא ניתן לקבוע מן הנתונים עצמם אם שינויים שנצפו בדפוסי האבחון נובעים משינויי קריטריונים, ממודעות גוברת, ממדיניות מערכתית או מגורמים אחרים.

שלישית, בסיס הנתונים אינו כולל משתני רקע חשובים, ובהם נתונים סוציו-אקונומיים, שיוך מגזרי או עדתי, ומידע על זהות מגדרית. לפיכך, לא ניתן לבחון בדוח זה פערים באבחון לפי משתנים אלה.

לבסוף, המספר הכולל של 20,386 אבחנות מתועדות מבוסס על ספירה לפי קודים שנמסרו מן הקופות, ולא על זיהוי ודאי של אנשים מאובחנים. בהיעדר אפשרות לזהות באופן מלא אבחנות חופפות או כפילויות ברישום, יש לפרש מספר זה בזהירות.

מגבלות אלה מצמצמות את היכולת להפיק מן הנתונים תמונה מלאה של תהליך האבחון, מאפייניו והפערים הכרוכים בו, ויש להביאן בחשבון בפרשנות הממצאים. עם זאת, אין בהן כדי לגרוע מחשיבותו ותרומתו של הדוח.

סיכום והמלצות

דוח זה מציג תמונת מצב תיאורית רחבת-היקף של האבחון המתועד של תסמונות אהלרס-דנלוס (EDS) ורצף גמישות היתר (HSD) במערכת הבריאות הציבורית בישראל, על בסיס נתוני רשומות מארבע קופות החולים שהתקבלו מכוח חוק חופש המידע. **התמונה העולה ממנו אינה של תופעת שוליים, אלא של כשל מערכתי מתמשך בנראות, באבחון ובמענה הציבורי לתסמונות.**

ממצאי הדוח מצביעים על כך ששיעור האבחון המתועד של EDS/HSD במערכת הציבורית, העומד על כ-0.2% מהאוכלוסייה, אינו תואם את התפיסה הקלינית הרווחת שלפיה מדובר בתופעות נדירות בלבד. שיעור זה אף נמוך במידה ניכרת מהערכות בספרות לגבי הרצף הסימפטומטי של התסמונות, העומדות על כ-1%-3% מהאוכלוסייה, ומחזק את ההבנה כי **התיעוד הרשומתי משקף תת-אבחון**. יותר מכך, הממצאים מצביעים על מערכת שמתקשה לזהות בזמן תסמונות מולדות ורב-מערכתיות, שראשיתן בילדות אך הן נותרות במשך שנים מחוץ לשדה הראייה הקליני. על רקע תת-אבחון ותת-רישום, הדוח מתאר מערכת שבה האבחון מתאחר, התמונה הקלינית מתפצלת בין התמחויות שונות, שכל אחת מהן פוגשת רק חלק ממנה, והמענה החסר מרוכז באופן לא שוויוני. במצב זה, הפערים באבחון ובטיפול אינם רק תוצר של מורכבות קלינית אלא גם של מערכת שמשתקת אותם בפועל.

משמעות הדבר היא שעל המדינה ומשרד הבריאות להוביל הסדרה לאומית כוללת של רישום, אבחון, טיפול ורצף שירותים, ולא להותיר את המענה תלוי ביוזמות מקומיות ובמוקדי מומחיות בודדים. הסדרה זו צריכה להתממש באמצעות **תכנית לאומית ל-EDS/HSD**, שתתורגם לכלי יישום מחייבים ולמימון ציבורי, כדי לצמצם פערים במקום להמשיך ולהעמיק אותם.

להלן הממצאים המרכזיים וההמלצות הנגזרות מהם:

1. תופעה רחבה בצל תת-רישום: מגבלות תיעוד שמטשטשות את התמונה המלאה

כ-20,000 אבחנות EDS/HSD מתועדות ברשומות נכון לשנת 2023, מתוכן כ-3,300 של EDS וכ-17,000 של HSD. אופן הרישום ב-ICD-9 אינו מאפשר הבחנה בין סוגי EDS/HSD או מעקב מדויק אחר אופי התחלואה והטיפול בה.

ללא מעבר לתשתיות תיעוד מותאמות, ובכלל זה אפשרויות קידוד מפורטות ומובחנות יותר של סוגי EDS/HSD והתחלואות הנלוות, לא ניתן יהיה להפיק מהנתונים ידע יציב לתכנון שירותים ולמעקב.

המלצות:

א. הגדרת ואכיפת סטנדרט תיעוד עדכני, אחיד ומחייב במוסדות הבריאות

שימוש במערכת קידוד עדכנית כדוגמת ICD-10/11 הנהוגה בעולם, ומכילה קודים ייעודיים לתתי הסוגים של EDS ולתסמינים השכיחים, הגדרת שדות חובה מינימליים, כללים לעדכון/תיקון אבחנות לאורך זמן, והטמעה אחידה כדי לצמצם אי-שוויון בין קופות, מחוזות ומסלולי הפניה.

1.ב. הקמת רישום לאומי מסודר ל-EDS/HSD

בין אם כחלק מהרישום למחלות נדירות (לתתי-הסוגים הנדירים של EDS⁵⁵) ובין במסגרת מעקב חדשה ואחודה הכוללת גם את רצף HSD/hEDS. כחלק מכך יש לקבוע מדדי איכות, תהליך ותוצאה שינטרו באופן עתי על מנת לבחון את תוצאות יישום המדיניות.

1.ג. תקצוב מחקר על בסיס הרישום

כדי לפתח ידע אודות מהלך התסמונות, למדוד יעילות מענים וטיפולים, ולתמרץ פיתוח פתרונות (תרופות/מכשור/שירותים).

2. אבחון מאוחר: חלון הזדמנויות שמוחמץ

האבחנה ניתנת בעשור השלישי לחיים (ב-EDS: גיל 24.8 בממוצע, וב-HSD: גיל 22.2 בממוצע) - עיכוב בלתי מתקבל על הדעת ביחס למצב מולד. מרבית האבחונים ניתנים ברפואת מבוגרים ולא ברפואת ילדים, וניכרים הבדלים בין התמחויות מקצועיות בגיל מתן האבחנה, כך שמקצועות ליבה רבים - למשל ראומטולוגיה, קרדיולוגיה, גסטרואנטרולוגיה וכאב - מאבחנים את התסמונות אחרי גיל 30.

מסגרות הקהילה ורפואת הילדים והמשפחה הן נקודות מפתח לצמצום "חלון ההזדמנות" שאובד בדרך לאבחנה מוקדמת. אבחון מאוחר דוחה טיפול ומניעה, ומגדיל את הסיכון למוגבלות תפקודית ונכות. הוא מעמיס על מערכי טיפול ושיקום, מגדיל עלויות מערכתיות ברמת בריאות הציבור, ומוביל להקצאת משאבים לא יעילה.

המלצות:

2.א. גיבוש הנחיות קליניות לאבחון וטיפול ב-EDS/HSD

במטרה להסדיר את המענה ולהכווין את הגישה הקלינית, כך שהאבחון לא יהיה תלוי בגורם יחיד ובמקרים, ועל מנת שבירור, טיפול ומעקב יתבצעו כברירת מחדל בקופות החולים. לשם כך על האיגודים המקצועיים של רפואת ילדים, משפחה, ראומטולוגיה, קרדיולוגיה, גסטרואנטרולוגיה ועוד, לגבש פרוטוקול אבחון הכולל סימני חשד, בדיקות בסיס, עקרונות תיעוד, קריטריונים להפניה ונקודות מעבר עם זמני יעד מוגדרים⁵⁶. הפרוטוקול יוטמע בכל ההתמחויות הרפואיות הרלוונטיות, ומרפאות הרשת המתוארת ביחידה 5 ישמשו נתיב התייעצות של "הערכה מומחית" למקרים מורכבים, לרבות הכוונה ואימות האבחון לפי צורך.

2.א.1. ברפואת ילדים תוטמע מסגרת האבחון הייעודית לגילאי הילדות (Tofts et al., 2023) לרבות הכשרה מקצועית להכוונת המשפחה לדרכי התמודדות מיטביות.

2.א.2 הנחיות בטיחות לחירום ופרוצדורות פולשניות

כחלק מההנחיות הקליניות יוטמעו או יגובשו קווים מנחים ייעודיים לביצוע הליכים פולשניים וטיפול בחירום, במטרה לצמצם סיבוכים, פגיעה ברקמות ותוצאות קטלניות. ההנחיות יהיו מבוססות ראיות ויגדירו עקרונות בטיחות והתאמות נדרשות, ובכלל זה פרוטוקול חירום ייעודי ל-EDS⁵⁵ ו-וריאנטים וסקולריים בכלל, לשימוש במלר"דים ובמערכי אשפוז.

55. הרישום הלאומי למומים מולדים ומחלות נדירות מגדיר מחלה נדירה ככזו הפוגעת בפחות מ-5 אנשים מתוך 10,000.

56. כנהוג במדינות שונות בעולם. לדוגמאות ראו נספח 4.

2.ב. הסרת חסמים בירוקרטיים ותקציביים שמעכבים אבחון קליני וגנטי

לרבות אישור התחייבויות, בדיקות והפניות, כך שנגישות לאבחון תהיה אחידה ושוויונית. בתוך כך, יש להבטיח מימון ציבורי לבדיקה גנטית בהתוויה ל-EDS, אשר כיום אינה מתקצבת בסל הבריאות אך נדרשת לצורך אבחון פורמלי.

2.ג. הגדרת רכיב הכשרה מחייב ומתעדכן על EDS/HSD בתכניות לימודים אקדמיות ובהשתלמויות מקצועיות, לרבות פיזיותרפיה מותאמת לתסמונות

כך שהתסמונות יילמדו כרב-מערכתיות מורכבות ולא כ"גמישות יתר" בלבד, ויודגשו שונות בין-אישית ודגלים אדומים. ההכשרה תכלול גם עקרונות בסיסיים של תקשורת קלינית ותיווך האבחנה, כדי לצמצם מסגור מאיים וחרדה ולתרגם את האבחון להכוונה פרקטית. הכשרות אלו יוטמעו בלימודי רפואה ופרא-רפואה וישולבו ברפואת משפחה, רפואת ילדים ומקצועות ליבה רלוונטיים (ראומטולוגיה, גסטרואנטרולוגיה, קרדיולוגיה, גינקולוגיה, עור, עיניים, כאב, נירולוגיה, פיזיותרפיה, ריפוי בעיסוק, שיקום, ועוד). רכיב הפיזיותרפיה יכלול תכנים ייעודיים ויישומיים ויוטמע שיטתית באקדמיה ובהשתלמויות מקצועיות.

3. אי-שוויון בין קופות חולים ואזורים גיאוגרפיים

האוכלוסייה המתועדת מרוכזת במחוז המרכז, וניכרים פערים בין קופות החולים בשיעורי האבחון.

אי-שוויון בנגישות לאבחון מייצר תלות בקופה, במקום המגורים ובהסדרי הפנייה. הוא מעמיק פערים בתפקוד ובמיצוי זכויות, מכביד נטל כלכלי ומשפחתי, ומחייב נסיעות למוקדים בודדים ומרוחקים. בפועל, הוא גם מייצר תלות ביכולת "להיאבק" במערכת: לאסוף מסמכים, לרדוף אחרי הפניות והתחייבויות, לנהל תיאום בין שירותים ולהישען על תמיכה משפחתית ויכולת כלכלית - כתנאי לקבלת מענה.

המלצות:

3.א. גיבוש מדיניות הפניות, התחייבויות ומימון לשירותים ייעודיים ל-EDS/HSD, כך שאישור ייעוצים ובדיקות יהיה אחיד בין קופות ומחוזות.

3.ב. חיזוק קיבולת שירות באזורים בחסר באמצעות תעדוף משאבים והדרכות מקצועיות לפי צורך

3.ג. שילוב מדדי נגישות בסיסיים ל-EDS/HSD במנגנוני בקרה

דוגמת ריחוק גיאוגרפי, זמני המתנה, מימון התחייבויות, ועוד, כדי לזהות ולתקן פערים בין קופות ומחוזות.

4. אי-שוויון מגדרי: רוב נשי ואבחון מאוחר לעומת גברים

רוב המאובחנות בתסמונות הן ילדות ונשים (65.9%), וקיים פער מגדרי בגיל האבחון: נשים מאובחנות בגיל מבוגר יותר מגברים. ב-EDS, גיל האבחון הממוצע בקרב נשים הוא 27.3 שנים לעומת 20.9 בקרב גברים; ב-HSD, גיל האבחון הממוצע לנשים הוא 25 שנים לעומת 16.8 בקרב גברים. הפער המגדרי בגיל האבחון מתחיל בגיל ההתבגרות, כאשר ב-EDS ההבדלים בין המינים נצפים החל מגיל 18, וב-HSD החל מגיל 15.

אי-שוויון מגדרי באבחון פועל בראש ובראשונה לרעת נשים וילדות. הפער באבחון (שבחלוקות מסוימות של הנתונים מגיע לכ-10 שנים) תואם את ההטיות המוכרות במפגש הקליני עם כאב ותסמינים רב-מערכתיים אצל נשים, ועם ראיות אודות מסלולי הפניה וטיפול שאינם זהים לאלו של גברים. ייתכן גם תת-זיהוי בקרב גברים וילדים - למשל בשל חשד קליני נמוך יותר ו/או פנייה נמוכה יותר לאבחון - אך לא ניתן להסיק זאת מהנתונים. מוקד אי-השוויון המרכזי שעולה הוא איחור אבחוני לנשים והשלכותיו על תפקוד, זכויות, ומצוקה מתמשכת.

המלצות:

4.א. הטמעת פרוטוקול אבחון והפניה ל-EDS/HSD ברפואת ילדים ובגינקולוגיה

כך שילדות ונערות עם תסמינים רב-מערכתיים וכאב לא יידחקו למסלולי בירור ממושכים או יישארו ללא אבחנה עד לבגרות.

4.ב. הטמעת קווים מנחים והנחיות קליניות בתחומי בריאות האישה והנערה

יש להטמיע את ההנחיות הקליניות להריון ולידה ב-EDS/HSD (Pezaro et al., 2024), ולגבש או להטמיע קווים מנחים להריון ולידה ב-EDS.

4.ג. הכשרות לצוותי רפואה וסיעוד בתחומי בריאות האישה והנערה

כדי להבטיח אבחון וטיפול מותאם בתסמינים וקשיים האופייניים לנערות ונשים עם EDS/HSD בגיל ההתבגרות, סביב הריון ולידה, ומנופאזה - דוגמת החמרה על רקע תנודות הורמונליות וסיבוכי הריון ולידה.

4.ד. גיבוש הנחיות מחייבות לצמצום הטיה מגדרית ב-EDS/HSD

הכוללות עקרונות מפורשים לזיהוי והפניה (למשל, כשכאב ותסמינים רב-מערכתיים אצל ילדות ונשים מתפרשים כלא ספציפיים ויש גמישות יתר מפרקית). יש ללוות את ההנחיות ברכיב הכשרה ייעודי על הטיות מגדריות באבחון וטיפול בנשים, בכל מקצועות הרפואה והבריאות.

4.ה. שילוב מדדי בקרה ומעקב תלויי מין ומגדר ברישום

על מנת לזהות ולתקן פערים מגדריים באבחון וטיפול, למשל: יחס נשים/גברים באבחנות, והבדלי מין בגיל האבחון.

5. מורכבות רב-מערכתית ודמיון קליני: צורך במענה ייעודי רב-דיסציפלינרי

הנתונים מראים כי EDS/HSD הן תסמונות רב-מערכתיות המאופיינות במעורבות סימולטנית של מערכות גוף רבות, בצירופים משתנים של תסמינים המשיתים עומס תפקודי מצטבר לאורך החיים; כחלק מכך, הממצאים מצביעים על דמיון ניכר בין EDS ל-HSD, והיעדר הצדקה להבחנה קלינית חדה ביניהן⁵⁷.

57. בנתוני הקופות לא קיימת הבחנה בין תתי-סוגים של EDS ובין סוגי HSD, ולכן יש לפרש בזהירות את המסקנה לגבי מידת ההבחנה הקלינית בין כלל תתי-הקבוצות.

מודל רפואי המבוסס על חלוקה לאיברים ולהתמחויות אינו מותאם למורכבות של EDS/HSD, ותכנון שירותים, התאמות ומיצוי זכויות צריכים להיגזר מן הקושי התפקודי והרב-מערכותי, ולא מתווית האבחנה. בהיעדר מענה ייעודי ההערכה הקלינית וההתערבויות מתפצלות, הנטל המצטבר מיטשטש, והתרגום של האבחון לסטנדרטים אחידים, לבטיחות טיפולית ולמיצוי זכויות - נעשה תלוי גורם וכתובת מגורים. נדרש מענה ייעודי שמייצר אחידות ותיאום רב-דיסציפלינרי לאורך רצף השירותים.

בהינתן מספר המאובחנים והמאובחנות ב-EDS/HSD, ובהיותו של מספר של זה "קצה הקרחון", על המדינה להטמיע סטנדרט שירות מחייב לרצף הטיפול, על בסיס עקרונות של הערכה רב-מערכתית ותמיכה בנטל תסמיני גבוה, ומכוח מנגנונים מחייבים של משרד הבריאות, האוצר ושאר גופים רלוונטיים. בתוך כך יוגדרו מרפאות מוכרות בהתאם ליחס המקובל של מספר מרפאות לגודל אוכלוסיית היעד, יונגשו פרוטוקולי בטיחות טיפולית, ייקבעו מסלולי מיצוי זכויות וזכויות במימון ציבורי ויוסדרו ממשקי תיאום במערכת הציבורית.

המלצות:

5.א. הקמת רשת מענה ייעודי בפריסה ארצית ל-EDS/HSD

5.א.1 במודל של **מרפאה מתאמת ושירותים מחוברים**, הכוללת מרפאות למעקב תקופתי ולתיאום רב-דיסציפלינרי, לצד נתיבי הפניה מוסדרים לשירותים⁵⁸. במסגרת הרשת, המרפאות יספקו שירותי ליבה מתכללים במודל של "one stop shop" חלקי: "הערכה מומחית" רב-מערכתית, תכנית טיפול מתואמת, גורם מנהל (case manager) ושירותי שיקום מותאמים (לרבות פיזיותרפיה ייעודית ל-EDS/HSD). אבחון בסיסי יתבצע כברירת מחדל בקהילה ובקופות החולים; מרפאות הרשת ישמשו נתיב להערכה, תיאום, טיפול ומעקב במקרים מורכבים.

5.א.2 הרשת תתחזק ממשקי תיאום מחייבים ונתיבי התייעצות עם שירותים ותחומי מומחיות רלוונטיים (לרבות דיסאונטומיה, בעיות תאי מאסט ותחלואות נלוות נוספות), כדי לצמצם "דילוגים" של מטופלים בין שירותים ולייצר רצף טיפולי ותמונה רב-מערכתית אחת, גם כאשר המענה ניתן במסגרות שונות.

5.א.3 המרפאות יפעלו במסגרת המערכת הציבורית ויוגדרו כשירות מוכר עם הפניה והתחייבות ייעודית, בסבסוד קופות החולים. נגישות למרפאות ולשירותי הליבה לא תהיה תלויה בזהות הספק (קהילה או בית חולים), כך שתובטח רציפות טיפולית ושוויון נגישות.

בשלב הראשון יוקמו ארבע מרפאות על-אזוריות במרכז, אזור ירושלים, צפון ודרום. בשלבים הבאים יוקמו מרפאות נוספות בכיסוי רחב שיספק מענה במרחק ובזמן המתנה מיטביים, בהתאם לחוק ביטוח בריאות ממלכתי. יש לשקול למנף תשתיות מומחיות קיימות בבתי חולים כעוגנים ברשת.

5.ב. הטמעת פרוטוקול לחירום ופרוצדורות פולשניות ב-EDS/HSD

כהסדרה מחייבת החלה על כלל שירותי הבריאות - בקהילה ובבתי החולים - שיתבסס על הנחיות הבטיחות מסעיף 1.א.2. כחלק מכך יוסדרו נתיבי התייעצות מוכרים וזמינים במצבי חירום וסיכון.

58. המודל נשען על מרכזי Core Network of Excellence של EDS/HSD בזירה הבינלאומית, ועל מודלים שונים של הסדרה ושירות בעולם, תוך התאמה למאפייני המערכת הציבורית בישראל. להרחבה ודוגמאות ראונספח 4.

5.ג. קביעת התאמות דרך סל התרופות/בריאות

1.ג.5 יוסדרו מימון ונגישות לתרופה למניעת אירועים בכלי דם בתת-הסוג הווסקולרי (celiprolol) באמצעות רישום התרופה והחלטת סל.

2.ג.5 יוגדל סל הפיזיותרפיה (מכסת טיפולים שנתיים ומשך מפגש) לכלל תתי הסוגים של התסמונות.

5.ד. הטמעת פיזיותרפיה מותאמת ל-EDS/HSD כסטנדרט שירות בקהילה

פיזיותרפיה ב-EDS/HSD אינה פיזיותרפיה גנרית: היא דורשת עקרונות ייחודיים של התאמת עומס, ייצוב ותפקודיות, תוך הפעלה זהירה ומדורגת ובהתאמה למורכבות רב-מערכתית, כך שטיפול שאינו מותאם הינו לא יעיל או לא בטוח. פיזיותרפיה מותאמת לתסמונות תינתן במסגרת הציבורית בפריסה רחבה בקופות החולים, ולא תוגבל למרפאות הרשת או למרכזי שיקום. לצורך כך, לכל קופה ומחוז תוגדר תשתית שירות זמינה של מטפלות/ים שעברו הכשרה ייעודית, עם מסלול הפניה ברור ושמירה על רצף טיפולי. מרפאות הרשת ישמשו עוגן מקצועי לחניכה, ייעוץ והטמעה מתמשכת של סטנדרט הטיפול בקהילה ובשיקום.

5.ה. קידום זכויות ל-EDS/HSD כתסמונות רב-מערכתיות בעלות ביטוי מגוון

הכרה ותמיכה יינתנו לפי הנטל התפקודי והרב-מערכתי המאפיין ליקויי רקמת חיבור, ולא יוגבלו להגדרות מצמצמות של "נדירות", לתתי-סוגים ספציפיים, או לקריטריוני הערכה גנריים. לא תיקבע היררכיה קלינית בין EDS, EDS^h, ו-HSD באופן שיפלה בין זכאיות על בסיס תווית האבחנה בלבד. יש להטמיע הכשרות ייעודיות על התסמונות בקרב הגורמים הרגולטוריים והמקצועיים הרלוונטיים.

1.ה.5 ביטוח לאומי (לרבות ועדת ניידות ושירותים מיוחדים): גיבוש, פרסום והטמעה של חוזר הנחיות מקצועיות ונוהל ייעודי להערכת מוגבלות וזכאות ב-EDS/HSD, שיתבססו על הערכה רב-מערכתית, ידגישו תנודתיות תפקודית ויכללו אופן בדיקה גופנית המותאם לתסמונות - ולא בדיקות שעלולות להחמיץ את הפגיעה התפקודית או לגרום נזק⁵⁹. מטרת הנוהל היא לצמצם שונות בין ועדות וליצור מסגרת אחידה, מקצועית ומותאמת לתסמונות. בתוך כך, הזכאות לקצבת ילד נכה לא תותנה בתת-סוג מסוים בלבד, ובכלל זה לא תוגבל רק ל-EDS^v כפי שמוגדר כיום⁶⁰.

2.ה.5 משרד החינוך (קוד 98): יכלול את כל משפחת התסמונות ולא רק את EDS. יוסדר מסלול התאמות לתלמידים ותלמידות על פי הצרכים הייחודיים, כגון: החלת חינוך לילד חולה בבית ללא תלות ברציפות התקופות, אישור היבחנות בבית, התאמות נגישות במבנה ביה"ס, אישור עזרי הקלדה, ועוד.

59. בדומה [למסמך המדיניות](#) שנכתב עבור המוסד לביטוח לאומי בארצות הברית (National Academies of Sciences, Engineering and Medicine, 2022).

60. להרחבה ראו [נייר עמדה של עמותת אגם בנושא ביטוח לאומי](#).

3.ה.5 מערכת הביטחון (מלש"בים ומשרתים): יוסדר מסלול ייעודי להערכת התסמונות לצורך הורדת פרופיל או פטור מלא. למשרתים ומשרתות יינתנו התאמות תפקודיות ובטיחותיות נרחבות במטרה למנוע פציעות והידרדרות גופנית. תמומן פיזיותרפיה ייעודית לתסמונות בקופות החולים או ברשת המרפאות הייעודיות.

4.ה.5 נציבות שוויון זכויות לאנשים עם מוגבלות: יורחבו מדדי התאמות בתעסוקה כך שיבטאו את המאפיינים והצרכים הייחודיים הנובעים מ-EDS/HSD ותסמונות דומות, בדגש על גמישות באופי, שעות ומקום העבודה (לרבות אפשרות לעבודה מהבית דרך קבע).

6. קו בסיס לקראת שינוי קריטריונים

ממצאי הדוח מספקים נקודת ייחוס תיאורית חשובה של דפוסי אבחון, תיעוד ופערים במענה מערכת הבריאות הציבורית בישראל, טרם עדכון הקריטריונים האבחנתיים הצפוי בשנת 2026.

עדכון הקריטריונים צפוי להשפיע על היקף האבחון, על אופן הסיווג ברשומות ועל דפוסי התיעוד לאורך זמן. במערכת שכבר כעת מתאפיינת בכשלים באבחון ובפערים בין אוכלוסיות, מחוזות וקופות, שינוי ללא תכנון מדיניות מוקדם עלול להעמיק אי-שוויון, להגדיל עומסים, ולייצר חוסר אחידות, שיפגעו במעקב וביכולת למדוד שיפור. לכן יש להיערך מראש - לא רק טכנית אלא גם מדינית וארגונית - כך שהשינוי ישמש מנוף לתיקון כשלים, על בסיס תשתיות תיעוד ומעקב כפי שהומלץ ביחידה 1.

המלצות:

6.א. גיבוש תכנית היערכות לאומית לעדכון הקריטריונים, הכוללת מיפוי השפעות צפויות על אבחון, עומסים ושירותים, וקביעת צעדי יישום אחידים במערכת (כולל אחריות, לוחות זמנים ומנגנון תיאום בין קופות ובתי חולים) כדי שהשינוי יפחית פערים ולא יעמיק אותם.

6.ב. קביעת מנגנון לאומי שיבטיח רציפות נתונים והשוואתיות לפני ואחרי העדכון כך שניתן יהיה לזהות את השפעת האימוץ המערכתי של העדכון ולמדוד שינוי בשיעור האבחון, בהתפלגות המאובחנים (גיל/מין/פריסה גיאוגרפית) ובשימושי שירותים.

6.ג. היערכות מראש להטמעה מקצועית של הקריטריונים החדשים באמצעות תכנית הכשרה מקצועית והנחיות עבודה אחידות, כדי לצמצם שונות ביישום ולהפחית אי-שוויון בין קופות חולים ומחוזות.

6.ד. עיגון ממצאי הדוח כקו בסיס רשמי המחייב מעקב תקופתי לאחר 2026 במטרה לבחון את השפעת עדכון הקריטריונים.

לסיכום

התמונה העולה מהדוח מחייבת שינוי מערכתי נרחב: אבחון מוקדם, הסדרה ומענה רב-תחומי לאומי ל-EDS/HSD אינם "שיפור שירות" אלא תנאי בסיס לטיפול הוגן ומבוסס-ראיות. הידע שנצבר והיוזמות שהתפתחו בשטח מספקים תשתית מקצועית ושיתופי פעולה שניתן למסד, וכעת נדרשת הובלה מדינתית שתעגן את המענה ותהפוך מוקדים נקודתיים למדיניות ציבורית סדורה.

- Adib, N., Davies, K., Grahame, R., Woo, P., & Murray, K. J. (2005). Joint hypermobility syndrome in childhood. A not so benign multisystem disorder? *Rheumatology*, 44(6), 744-750.
- Al Hamid, A., Beckett, R., Wilson, M., Jalal, Z., Cheema, E., Al-Jumeily Obe, D., Coombs, T., Ralebitso-Senior, K., & Assi, S. (2024). Gender bias in diagnosis, prevention, and treatment of cardiovascular diseases: A systematic review. *Cureus*, 16(2), e54264.
- Anderson, L. K., & Lane, K. R. (2022). The diagnostic journey in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders. *Journal of the American Association of Nurse Practitioners*, 34(4), 639-648.
- Arber, S., McKinlay, J., Adams, A., Marceau, L., Link, C., & O'Donnell, A. (2006). Patient characteristics and inequalities in doctors' diagnostic and management strategies relating to CHD: A video-simulation experiment. *Social Science & Medicine*, 62(1), 103-115.
- Asher, S. B., Chen, R., & Kallish, S. (2018). Mitral valve prolapse and aortic root dilation in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and related disorders. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 176(9), 1838-1844.
- Aubry-Rozier, B., Schwitzguebel, A., Valerio, F., Tanniger, J., Paquier, C., Berna, C., & Benaim, C. (2021). Are patients with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome or hypermobility spectrum disorder so different? *Rheumatology International*, 41(10), 1785-1794.
- Blajwajs, L., Williams, J., Timmons, W., & Sproule, J. (2023). Hypermobility prevalence, measurements, and outcomes in childhood, adolescence, and emerging adulthood: A systematic review. *Rheumatology International*, 43(8), 1423-1444.
- Castori, M., Camerota, F., Celletti, C., Grammatico, P., & Padua, L. (2010). Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type and the excess of affected females: Possible mechanisms and perspectives. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152A(9), 2406-2408.
- Castori, M., Tinkle, B., Levy, H., Grahame, R., Malfait, F., & Hakim, A. (2017). A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 148-157.
- Cederlöf, M., Larsson, H., Lichtenstein, P., Almqvist, C., Serlachius, E., & Ludvigsson, J. F. (2016). Nationwide population-based cohort study of psychiatric disorders in individuals with Ehlers-Danlos syndrome or hypermobility syndrome and their siblings. *BMC Psychiatry*, 16, 207.
- Chen, E. H., Shofer, F. S., Dean, A. J., Hollander, J. E., Baxt, W. G., Robey, J. L., Sease, K. L., & Mills, A. M. (2008). Gender disparity in analgesic treatment of emergency department patients with acute abdominal pain. *Academic Emergency Medicine*, 15(5), 414-418.
- Chiarelli, N., Carini, G., Zoppi, N., Dordoni, C., Ritelli, M., Venturini, M., Castori, M., & Colombi, M. (2016). Transcriptome-wide expression profiling in skin fibroblasts of patients with joint hypermobility syndrome/

Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. *PLOS ONE*, 11(8), e0161347.

Copetti, M., Morlino, S., Colombi, M., Grammatico, P., Fontana, A., & Castori, M. (2019). Severity classes in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders: A pilot study of 105 Italian patients. *Rheumatology*, 58(10), 1722-1730.

Demmler, J. C., Atkinson, M. D., Reinhold, E. J., Choy, E., Lyons, R. A., & Brophy, S. T. (2019). Diagnosed prevalence of Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorder in Wales, UK: A national electronic cohort study and case-control comparison. *BMJ Open*, 9(11), e031365.

Deps, P., Collin, S. M., & de Andrade, V. L. G. (2022). Hansen's disease case detection in Brazil: A backlog of undiagnosed cases due to COVID-19 pandemic. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*, 36(10), e754-e755.

EURORDIS. (2009). The voice of 12,000 patients: Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe: A report based on the EurordisCare2 and EurordisCare3 surveys. EURORDIS.

Foehr, R. M., & Foehr, E. D. (2025). Vascular Ehlers-Danlos syndrome: Current understanding and treatment strategies. *Journal of Rare Diseases Research & Treatment*, 9(1), 1-4.

Forghani, I., See, J., & McGonigle, W. C. (2025). Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: Diagnostic challenges and the role of genetic testing. *Genes*, 16(5), 530.

Gazit, Y., Jacob, G., & Grahame, R. (2016). Ehlers-Danlos syndrome—hypermobility type: A much neglected multisystemic disorder. *Rambam Maimonides Medical Journal*, 7(4), e0034.

Gensemer, C., Petrucci, T., Beck, T., Daylor, V., Griggs, M., Griggs, C., Weintraub, A., Byerly, K., Guo, L., Morningstar, J., Kornblau, I., Biggs, R., Moore, K., Koren, N., Hastings, C., Oberlies, E., Zientara, E. R., Devey, E., Dooley, S., ... Norris, R. A. (2025). KLK15 alters connective tissues in hypermobile Ehlers-Danlos syndrome. *iScience*, 28(9), 113343.

Gilliam, E., Hoffman, J. D., & Yeh, G. (2020). Urogenital and pelvic complications in the Ehlers-Danlos syndromes and associated hypermobility spectrum disorders: A scoping review. *Clinical Genetics*, 97(1), 168-178.

Griggs, M., Daylor, V., Petrucci, T., Weintraub, A., Huff, M., Willey, S., Byerly, K., Loizzi, B., Morningstar, J., Ball, L. E., Bethard, J. R., Drake, R., Sharma, A., Eichinger, J. K., Nichols, M., Kautz, S., Shapiro, S., Maitland, A., Patel, S., ... Gensemer, C. (2025). Proteomic discoveries in hypermobile Ehlers-Danlos syndrome reveal insights into disease pathophysiology. *ImmunoHorizons*, 9(10), v1af044.

Guzikevits, M., Gordon-Hecker, T., Rekhtman, D., Salameh, S., Israel, S., Shayo, M., Gozal, D., Perry, A., Gileles-Hillel, A., & Choshen-Hillel, S. (2024). Sex bias in pain management decisions. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 121(33), e2401331121.

Hakim, A. J., & Sahota, A. (2006). Joint hypermobility and skin elasticity: The hereditary disorders of connective tissue. *Clinics in Dermatology*, 24(6), 521-533.

- Halverson, C. M. E., Cao, S., Perkins, S. M., & Francomano, C. A. (2023). Comorbidity, misdiagnoses, and the diagnostic odyssey in patients with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome. *Genetics in Medicine Open*, 1(1), 100812.
- Hertz-Picciotto, I., & Delwiche, L. (2009). The rise in autism and the role of age at diagnosis. *Epidemiology*, 20(1), 84-90.
- Hoffmann, D. E., & Tarzian, A. J. (2001). The girl who cried pain: A bias against women in the treatment of pain. *The Journal of Law, Medicine & Ethics*, 28(4 Suppl.), 13-27.
- Holland D, White LCJ, Pantelic M, Llewellyn C. The experiences of transgender and nonbinary adults in primary care: A systematic review. *Eur J Gen Pract*. 2024 Dec;30(1):2296571.
- Hugon-Rodin, J., Lebègue, G., Becourt, S., Hamonet, C., & Gompel, A. (2016). Gynecologic symptoms and the influence on reproductive life in 386 women with hypermobility type Ehlers-Danlos syndrome: A cohort study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11(1), 124.
- Hutchinson, M. L. C., Liang, E., Fuster, E., & Blitshteyn, S. (2025). Autonomic symptom burden, comorbidities and quality of life in women with hypermobility spectrum disorders and hypermobile Ehlers-Danlos syndrome. *Autonomic Neuroscience*, 253, 103356.
- Institute of Medicine. (2015). *Beyond myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome: Redefining an illness*. The National Academies Press.
- Jacobson A, Spitzer S, Gorelik Y, Edelstein M. Barriers and enablers to vaccination in the ultra-orthodox Jewish population: a systematic review. *Front Public Health*. 2023 Oct 12; 11:1244368.
- Jones, E., & Carrieri, D. (2026). Understanding the issues of hypermobility spectrum disorders and hypermobile Ehlers-Danlos syndrome in primary care: A qualitative integrative review. *Disability and Rehabilitation*, 48(3), 613-628.
- Knight, D. R. T., Bruno, K. A., Singh, A., Munipalli, B., Gajarawala, S., Solomon, M., Kocsis, S. C., Darakjian, A. A., Jain, A., Whelan, E. R., Kotha, A., Gorelov, D. J., Phillips, S. D., & Fairweather, D. (2024). Cardiac defects of hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders: A retrospective cohort study. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*, 11, 1332508.
- Langhinrichsen-Rohling, J., Lewis, C. L., McCabe, S., Lathan, E. C., Agnew, G. A., Selwyn, C. N., & Gigler, M. E. (2021). They've been BITTEN: Reports of institutional and provider betrayal and links with Ehlers-Danlos syndrome patients' current symptoms, unmet needs and healthcare expectations. *Therapeutic Advances in Rare Disease*, 2, 26330040211022033.
- Lee, C., & Chopra, P. (2025). The incidence of misdiagnosis in patients with Ehlers-Danlos syndrome. *Children*, 12(6), 698.
- Levi, B., & Davidovitch, N. (2022, December). The healthcare system in Israel: An overview. Taub Center for Social Policy Studies in Israel.
- Malfait, F., Francomano, C., Byers, P., Belmont, J., Berglund, B., Black, J., Bloom, L., Bowen, J. M., Brady, A. F., Burrows, N. P., Castori, M., Cohen, H., Colombi, M., Demirdas, S., De Backer, J., De Paepe, A., Fournel-

- Gigleux, S., Frank, M., Ghali, N., ... Tinkle, B. (2017). The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 8-26.
- Mathias, C. J., Owens, A., Iodice, V., & Hakim, A. (2021). Dysautonomia in the Ehlers-Danlos syndromes and hypermobility spectrum disorders—With a focus on the postural tachycardia syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 187(4), 510-519.
- National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine. (2022). *Selected heritable disorders of connective tissue and disability*. The National Academies Press.
- Paige, S. L., Lechich, K. M., Tierney, E. S. S., & Collins, R. T., II. (2020). Cardiac involvement in classical or hypermobile Ehlers-Danlos syndrome is uncommon. *Genetics in Medicine*, 22(10), 1583-1588.
- Pepin, M. G., Schwarze, U., Rice, K. M., Liu, M., Leistriz, D., & Byers, P. H. (2014). Survival is affected by mutation type and molecular mechanism in vascular Ehlers-Danlos syndrome (EDS type IV). *Genetics in Medicine*, 16(12), 881-888.
- Pezaro, S., Brock, I., Buckley, M., Callaway, S., Demirdas, S., Hakim, A., Harris, C., Gross, C. H., Karanfil, M., Le Ray, I., McGillis, L., Nasar, B., Russo, M., Ryan, L., & Blagowidow, N. (2024). Management of childbearing with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders: A scoping review and expert co-creation of evidence-based clinical guidelines. *PLOS ONE*, 19(5), e0302401.
- Rashed, E. R., Ruiz Maya, T., Black, J., Fetting, V., Kadian-Dodov, D., Olin, J. W., Mehta, L., Gelb, B. D., & Kontorovich, A. R. (2022). Cardiovascular manifestations of hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders. *Vascular Medicine*, 27(4), 373-380.
- Rauterberg, J., Hock, M., Kernich, N., Shukri, A., Klapproth, H., Löw, V., Henning, M., & Tantcheva-Poór, I. (2025). Health care supply in patients with Ehlers-Danlos syndromes and generalized hypermobility spectrum disorder: A German perspective. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 20(1), 436.
- Ritelli, M., Chiarelli, N., Cinquina, V., Bertini, V., Piantoni, S., Caproli, A., Della Pina, S. E. L., Franceschini, F., Zarattini, G., Gandy, W., Venturini, M., Zoppi, N., & Colombi, M. (2025). Bridging the diagnostic gap for hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders: Evidence of a common extracellular matrix fragmentation pattern in patient plasma as a potential biomarker. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 197(1), e63857.
- Saunders, M. J., Tovar, M. A., Collier, D., Baldwin, M. R., Montoya, R., Valencia, T. R., Gilman, R. H., & Evans, C. A. (2019). Active and passive case-finding in tuberculosis-affected households in Peru: A 10-year prospective cohort study. *The Lancet Infectious Diseases*, 19(5), 519-528.
- Schubart, J. R., Schaefer, E. W., Knight, D. R. T., Mills, S. E., & Francomano, C. A. (2024). Estimates of the excess cost burden of Ehlers-Danlos syndromes: A United States MarketScan claims database analysis. *Frontiers in Public Health*, 12, 1365712.
- Schubart, J. R., Schaefer, E. W., Mills, S. E., Knight, D. R. T., Shen, C., & Francomano, C. A. (2025). The financial impact of Ehlers-Danlos syndromes on patients in the United States in 2022. *Mayo Clinic Proceedings: Innovations, Quality & Outcomes*, 9(1), 100586.
- Sheldon, R. S., Grubb, B. P., II, Olshansky, B., Shen, W.-K., Calkins, H., Brignole, M., Raj, S. R., Krahn, A.

D., Morillo, C. A., Stewart, J. M., Sutton, R., Sandroni, P., Friday, K. J., Hachul, D. T., Cohen, M. I., Lau, D. H., Mayuga, K. A., Moak, J. P., Sandhu, R. K., & Kanjwal, K. (2015). 2015 Heart Rhythm Society expert consensus statement on the diagnosis and treatment of postural tachycardia syndrome, inappropriate sinus tachycardia, and vasovagal syncope. *Heart Rhythm*, 12(6), e41-e63.

Shibli H, Feder-Bubis P, Daoud N, Aharonson-Daniel L. Healthcare access barriers and utilization among the Arab Bedouin population in Israel: a cross-sectional study. *Int J Equity Health*. 2025 Feb 10;24(1):40.

Sun, T. Y., Hardin, J., Nieva, H. R., Natarajan, K., Cheng, R. F., Ryan, P., & Elhadad, N. (2023). Large-scale characterization of gender differences in diagnosis prevalence and time to diagnosis. *medRxiv*, 2023.10.12.23296976.

Thomas SD, Dempsey M, King RJ, Murphy M. Health Care Avoidance and Delay in the Transgender Population: A Systematic Review Exploring Associations with Minority Stress. *Transgend Health*. 2025 Apr 11;10(2):126-149.

Tinkle, B. T., Bird, H. A., Grahame, R., Lavalley, M., Levy, H. P., & Silience, D. (2009). The lack of clinical distinction between the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome and the joint hypermobility syndrome (a.k.a. hypermobility syndrome). *American Journal of Medical Genetics Part A*, 149A(11), 2368-2370.

Tinkle, B., Castori, M., Berglund, B., Cohen, H., Grahame, R., Kazkaz, H., & Levy, H. (2017). Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome Type III and Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type): Clinical description and natural history. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 48-69.

Tofts, L. J., Simmonds, J., Schwartz, S. B., Richheimer, R. M., O'Connor, C., Elias, E., Engelbert, R., Cleary, K., Tinkle, B. T., Kline, A. D., Hakim, A. J., van Rossum, M. A. J., & Pacey, V. (2023). Pediatric joint hypermobility: A diagnostic framework and narrative review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18, 104.

Trudgian, R., & Flood, T. (2024). An exploration of the journey to diagnosis of Ehlers-Danlos syndrome (EDS) for women living in Australia. *PLOS ONE*, 19(7), e0307574.

Wang, Y. T., Jahani, S., Morel-Swols, D., Kapely, A., Rosen, A., & Forghani, I. (2024). Patient experiences of receiving a diagnosis of hypermobile Ehlers-Danlos syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 194(8), e63613.

Yao, L., Subramaniam, K., Raja, K. M., Arunachalam, A., Tran, A., Pandey, T., Ravishankar, S., Suggala, S., Hendrickson, C., & Maxwell, A. J. (2025). Association of postural orthostatic tachycardia syndrome, hypermobility spectrum disorders, and mast cell activation syndrome in young patients; prevalence, overlap and response to therapy depends on the definition. *Frontiers in Neurology*, 16, 1513199.

Zloof, Y., Peretz, L., Braun, M., Simchoni, M., Tsur, A. M., Tzur, D., Derazne, E., Ben-Tov, A., Pinhas-Hamiel, O., Amarilyo, G., Daher, S., Shlaifer, A., & Braun-Moscovici, Y. (2023). Hypermobility spectrum disorders and irritable bowel syndrome: A nationwide study of 1.6 million adolescents. *Journal of Gastroenterology and Hepatology*, 38, 2076-2082.

Zoppi, N., Chiarelli, N., Binetti, S., Ritelli, M., & Colombi, M. (2018). Dermal fibroblast-to-myofibroblast transition sustained by $\alpha\beta3$ integrin-ILK-Snail1/Slug signaling is a common feature for hypermobile Ehlers-

Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders. Biochimica et Biophysica Acta: Molecular Basis of Disease, 1864(4 Pt A), 1010-1023.

הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה. (2024א). אפיון יחידות גאוגרפיות וסיווגן לפי הרמה החברתית-כלכלית של האוכלוסייה בשנת 2021. הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה.

הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה. (2024ב). לקט נתונים בנושא ביטוחי בריאות, חיפוש מידע בנושא בריאות ושימוש מקוון בשירותי בריאות, מתוך הסקר החברתי 2023. הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה.

הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה. (2024ג). שנתון סטטיסטי לישראל 2024 (מס' 75). הלשכה המרכזית לסטטיסטיקה.

המוסד לביטוח לאומי. (2024). בריאות להנגשה 2: האוכלוסייה המבוטחת לפי קופת חולים, 2000-2024. המוסד לביטוח לאומי.

ממשלת ישראל. (1957). הודעה על חלוקת שטח המדינה למחוזות ולנפות ותיאורי גבולותיהם. ילקוט הפרסומים, 761, 531.

משרד הבריאות. (2025, אפריל). דו"ח שוויוניות בבריאות: מדדים, פערים והמלצות מדיניות (נתוני 2023). משרד הבריאות.

עמותת אנדומטריזיס ישראל. (2022, נובמבר). אנדומטריזיס במספרים; נתונים והמלצות מדיניות: דוח שנתי 2022.

קרן בריאה. (ללא תאריך). מחלות שקופות- מודעות, הכרה וזכויות [נייר עמדה].

נספח 1: תתי-הסוגים של EDS

שם תת-הסוג	קיצור	בסיס גנטי	החלבון המעורב	תורשה
גמישות יתר	hEDS	לא ידוע	לא ידוע	AD
Hypermobile קלאסי	cEDS	COL5A1, COL5A2, COL1A1	קולגן סוג 5, קולגן סוג 1	AD
Classical כמו קלאסי	cEDS	TNXB	Tenascin XB	AR
Classical-Like וסקולרי	vEDS	COL3A1, COL1A1	קולגן סוג 3, קולגן סוג 1	AD
Vascular לבבי-מסתמי	cvEDS	COL1A2	קולגן סוג 1	AR
Cardiac-Valvular קיפוסקוליוטי	kEDS	PLOD1, FKBP14	LH1, FKBP22	AR
Kyphoscoliotic ארתרוכלזיה	aEDS	COL1A1, COL1A2	קולגן סוג 1	AD
Arthrochalasia דרמטוספרקסיס	dEDS	ADAMTS2	ADAMTS-2	AR
Dermatosparaxis תסמונת קרנית פריכה	BCS	ZNF469, PRDM5	ZNF469, PRDM5	AR
Brittle Cornea Syndrome ספונדילודיספלסטי	spEDS	B4GALT7, B3GALT6, SLC39A13	B4GalT7, B3GalT6, ZIP13	AR
Spondylodysplastic עם התכווצויות מפרקים מולדות	mcEDS	CHST14, DSE	D4ST1, DSE	AR
Musculocontractural מיופתי	mEDS	COL12A1	קולגן סוג 12	AD או AR
Myopathic פריודונטלי	pEDS	C1R	C1r	AD
Periodontal				

נספח 2: קריטריון האבחנה של אהלרס-דנלוס היפרמובילי (hEDS)



קריטריונים לאבחון תסמונת אהלרס-דנלוס מסוג גמישות יתר
הרשימה מיועדת לרופאים מכל התחומים לצורך אבחון ראשוני של תסמונת אהלרס-דנלוס



על מנת לאבחן אהלרס-דנלוס מסוג גמישות יתר על כל שלושת הקריטריונים להיות חייבים.

קריטריון 1 - גמישות יתר מוכללת של המפרקים



- אחד מתוך שלושה:
- ☐ בילדים ומתבגרים (עד גיל 18) - לפחות 6 נקודות.
 - ☐ במבוגרים עד גיל 50 - לפחות 5 נקודות.
 - ☐ במבוגרים מעל גיל 50 - לפחות 4 נקודות.
- סולם בייטון: ____ מתוך 9

אם מספר הנקודות נמוך בנקודה אחת מהמצופה, ניתן לערוך את מבחן 5 השאלות (לפחות 2 מתוך 5)

- ☐ האם אתה יכול (כיום או בעבר) להניח את הידיים ישרות לחלוטין על הרצפה, מבלי לכופף את הברכיים?
- ☐ האם אתה יכול (כיום או בעבר) לכופף את האגודל עד לאמה?
- ☐ האם בתור ילד נהגת לבדר את חבריך ע"י עיקום הגוף לתנוחות מוזרות, או יכולת לעשות שפנט?
- ☐ האם פרקת את הכתף או הברך יותר מפעם אחת כילד או כמתבגר?
- ☐ האם אתה מחשיב את עצמך בעל מפרקים כפולים ("double jointed")?

קריטריון 2 - לפחות שני מאפיינים מתוך השלושה (א', ב' או ג')

מאפיין א' - לפחות 5 מתוך 12

- ☐ עור רך או קטיפתי באופן חריג.
- ☐ המתחות יתר מתונה של העור.
- ☐ סימני מתיחה Striae או Rubae נגב, מפשעה, ירכיים, חזה, ו/או כרס אצל מתבגרים, גברים או נשים לפני גיל ההתבגרות ללא היסטוריה של עליה או ירידה משמעותית במשקל.
- ☐ פפולות פיאוזוגניות דו צדדיות (Bilateral piezogenic papules) בעקב.
- ☐ בקע בטני חוזר.
- ☐ צלקות אטרופיות בשני מקומות לפחות, שאינה דמוית נייר, ו/או צלקת המוסידרית כמו בסוג הקלאסי.
- ☐ צניחת רצפת האגן, רחם, רקטום: בילדים, גברים, ונשים לפני לידה, ללא רקע של השמנת יתר או מצב רפואי אחר שבסיכון.
- ☐ צפיפות דנטלית וחרך גבוה או צר.
- ☐ ארכנודקטיליה (Arachnodactyly), המוגדרת באחד או יותר מהסימנים הבאים:
- ☐ (1) סימן שורש כף יד חיובי (Walker sign), (2) סימן אגודל חיובי (Steinberg sign) בשני הצדדים.
- ☐ יחס מוטת הידיים לגובה, של לפחות 1.05.
- ☐ צניחת המסתם המיטרלי (MVP) בצורה מתונה ומעבר, בהתבסס על איבחון אקו-לב קפדני.
- ☐ הרחבת שורש האאורטה עם Z-score מעל +2.

סה"כ מאפיין א' ____ מתוך 12.

מאפיין ב'

- ☐ היסטוריה משפחתית. קרוב משפחה מדרגה ראשונה העונה על הקריטריון לאבחון תסמונת אהלרס-דנלוס מסוג גמישות יתר.

מאפיין ג' - לפחות 1 מתוך 3

- ☐ כאב שריר-שלד בשני איברים לפחות, על בסיס יומי, או מתמשך לאורך שלושה חודשים לפחות.
- ☐ כאב כרוני מפושט, לאורך שלושה חודשים לפחות.
- ☐ פריקת מפרקים חוזרת

קריטריון 3 - כל הסעיפים חייבים להתקיים

1. היעדר שבריריות עורית חריגה, היכולה להעיד על סוג אחר של אהלרס-דנלוס.
2. שלילת מחלות רקמת חיבור נרכשות או תורשתיות אחרות, לרבות מצבים ראומטולוגים אוטואימוניים. במטופלים עם מחלת רקמת חיבור נרכשת (לופוס, ארטריטיס וכו'), אבחון בנוסף באהלרס-דנלוס מסוג גמישות יתר דורש הימצאות של המאפיינים א' ו-ב' מקריטריון 2. מאפיין ג' מקריטריון 2 (כאבי מפרקים כרוניים או חוסר יציבות מפרקית) אינו יכולים להילקח בחשבון לצורך איבחון במצב הזה.
3. שלילת אבחנות חלופיות שעלולות לכלול גמישות יתר מפרקית כתוצאה מהיפוטוניה או גמישות של רקמת החיבור. אבחנות נוספות וקטגוריות אבחנתיות כלולות בין השאר: מחלות נירון מוסקולריות (כגון מיופתיה Bethlem), מחלות רקמת חיבור תורשתיות אחרות (כגון סוגים אחרים של אד"ס, תסמונת מרפן, תסמונת Loey-Dietz), דיספלסיות של השלד (כגון Osteogenesis imperfecta). שלילת מצבים אלו יכולה להתבסס על היסטוריה, בדיקה גופנית, ו/או בדיקה גנטית מולקולרית.

נספח 3: רשימת התסמינים שדווחו

קופות החולים דיווחו על תסמינים שקודדו לפי ICD-9. לצורך הניתוח, התסמינים אוחדו לקטגוריות לפי מערכת גופנית.

קטגוריה לפי מערכת גופנית	תסמינים בקטגוריה
שריר-שלד	סקרואילאיטיס, בורסיטיס, רפיון רצועות, ספאזם שרירי, כאב בגפה, נפיחות בגפה, פלטפוס, קיפוזיס, סקוליוזיס, קיפוסקוליוזיס, דיספלזיה של מפרק הירך, ארתרלגיה, כאב בעקב, תסמונת כאב פטלופמורלי, כאב במפרק, התרככות הסחוס, פריקת ירך
מחלות ראומטיות	דלקת מפרקים שגרנית, דלקת מפרקים שגרנית רב מפרקית חריפה
עיכול	צניחת רקטום, רפלוקס קיבתי - וושטי, נקב במעי
עצבים	דחיסת מוח, דליפת נוזל מוח-שדרה, נירופתיה פריפרית אידיופטית, נירלגיה / נויריטיס, כאב רדיקולרי, תסמונת התשישות הכרונית
עור	היפרטרופיה / אטרופיה של העור, פוליפ פיברואפיתליאלי, סרח עור
ראייה	קרטוקונוס, תת-פריקה של העדשה
רבייה ושתן (נשים)	צניחת שלפוחית השתן, צניחת דופן הנרתיק, צניחת רחם ונרתיק
נשימה	חזה אוויר ספונטני
כלי דם	מפרצת אבי העורקים
נזיר-התפתחותי	הפרעת קשב וריכוז (ADHD), עיכוב התפתחותי
אנדוקריני	אוסטיאופורוזיס
חיסון	מחלות חסר חיסוני

נספח 4: הסדרות רגולטוריות והנחיות קליניות ל-EDS/HSD בעולם

שירותים לאומיים רשמיים:

בריטניה (NHS)

[מסלול הפניה ואבחון מדורג, עם שירות אבחון לאומי לסוגי EDS נדירים](#)

בקו הראשון, פנייה לרפואת משפחה והפניה לפי תסמינים לרופא/ה מומחה לראומטולוגיה, או למכון גנטי אזורי כשיש חשד לסוג נדיר.

במקרי חשד לסוגי EDS נדירים, קיימים שירותי אבחון מומחים, כולל שירות אבחון לאומי ("Complex EDS") המקבל הפניות מרפואה שניונית/שלישונית ומבצע הערכה קלינית ולעיתים בדיקה גנטית, לסוגים מונוגניים נדירים (כמו classical/vascular וכו').

האיחוד האירופי (ERN ReCONNET- European Reference Network on Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases)

[רשת מומחיות וירטואלית לתיאום ידע וטיפול במחלות רקמת חיבור ושריר-שלד](#)

מחברת ספקי שירותי בריאות מומחים ממדינות שונות לצורך שיתוף מומחיות במחלות נדירות/מורכבות. המודל מדגיש "ניידות ידע" (העברת מומחיות בין מרכזים) במקום ניידות של אנשים, ומשלב מטרות של שיפור אבחון/ניהול/מעקב, הכשרות מקצועיות, מחקר ושיתופי נתונים. ברשת 12 EDS מופיעה כאחת מקבוצות המחלות הכלולות ברשת.

האיחוד האירופי (ERN VASCERN- European Reference Network for Rare Multisystemic Vascular Diseases)

[רשת מומחיות למחלות כלי דם רב-מערכתיות](#)

מנגנון סטנדרטיזציה והנגשת מומחיות ל-EDS, עם הנחיות "Do's and Don'ts" (עודכנו ב-2024) למצבים שכיחים- כולל חירום וסקולרי, הריון/לידה, ניתוחים וניהול רפואי. מודגש הצורך בצוות כירורגיית כלי דם, מיילדותי ופדיאטרי בעת הצורך.

צרפת (HAS/הרשות הלאומית הבריאות)

[פרוטוקול לאומי לאבחון וטיפול + רשת לאומית מתואמת של מרכזי מומחיות](#)

פרוטוקול PND (Protocole national de diagnostic et de soins) שמגדיר לא/נשי מקצוע את מסגרת האבחון, הטיפול והמסלול הטיפולי המיטבי לתסמונת EDS לא-וסקולרית. רופא המשפחה מתואר כבעל תפקיד מרכזי בתיאום המעקב.

לצד מסמך ההנחיות, פועל מרכז שמוגדר כמרכז המתאם של רשת לאומית ל-EDS לא-וסקולרי, עם פעילות מרפאתית/אשפוז-יום ותכניות כמו חינוך טיפולי.

מובהר כי סוגים שונים של EDS דורשים הבחנה וניהול שונים, וכי vEDS מטופל במסגרת ייחוס נפרדת למחלות עורקיות נדירות.

איטליה (Ministero della Salute/ISS - Portale Malattie Rare)

[פורטל מחלות נדירות ממשלתי המחבר בין אבחנה, לזכאות ושירותים.](#)

בפורטל הלאומי למחלות נדירות מופיע דף ייעודי ל-EDS הכולל קוד פטור (codice esenzione) מהשתתפות עצמית (ticket) עבור שירותים רפואיים רלוונטיים למחלה. מוצגת גם רשימת מרכזי אבחון וטיפול (centri di diagnosi e cura).

נורבגיה (Merkz TRS/Sunnaas)

[מרכז ידע לאומי \(kompetansesenter\) עם הנחיות אבחון והפניה במסלולים שונים לפי רמת סיכון.](#)

הנחיה קלינית-מערכתית לתהליך אבחון במבוגרים: שימוש בקריטריונים אבחנתיים, ומהלך הפניה מדורג מרפואת המשפחה להמשך בירור- גנטיקה או שיקום. לילדים עדיין לא הוקמו נהלים לאומיים.

קיים מסלול הפניה מובחן לחשד למצב גנטי עם סיכון לסיבוכי איברים חמורים (כולל הפניה לגנטיקה רפואית אזורית), מול מסלול למצבים עם היפרמוביליות וכאב ללא עדות לסיכון איברי חמור (כולל הפניה לשיקום/רפואה פיזיקלית).

שוודיה (Socialstyrelsen)

[שירות לאומי ממומן ציבורית ברמת על לתת-סוג בסיכון גבוה](#)

הרגולטור מגדיר טיפול ב-vEDS כ-Nationell högspecialiserad vård (טיפול לאומי עתיר-מומחיות) עם ריכוזיות (מספר מוגבל של יחידות מורשות) ודרישות כשירות.

מפורטים תנאי שירות, יחידות מורשות, תקופת תוקף ומעקב/דיווח תקופתי. מוגדרים תחומי המומחיות הנדרשים בצוות: גנטיקה, רפואה פנימית, קרדיולוגיה, כירורגית כלי דם ורפואת ילדים או קרדיולוגיית ילדים.

יפן (Nanbyou Information Center)

[הכרה במסגרת 'מחלה נדירה/קשה' לאומית עם דפי הנחיות, קריטריונים וחלוקת חומרה](#)

התסמונת מופיעה במרכז מידע לאומי תחת סיווג '指定難病' (מחלה מוכרת במסגרת מדיניות המחלות הנדירות/קשות), עם תיאור קליני, חלוקה לתתי-סוגים, ועקרונות טיפול ומעקב.

הוגדרו סעיפים של 'דברים הנדרשים להערכת זכאות/חומרה' (כולל התייחסות לילדים ולמבוגרים וקריטריוני חומרה).

המסגרת משמשת נקודת ייחוס לאומית אחידה (מידע, קריטריונים ותיעוד) סביב EDS.

הנחיות קליניות של איגודים והתארגנויות מקצועיות:

דנמרק

[הנחיה לאומית לאבחון/הפניה/ניהול EDS](#)

מסמך NBV (National Behandlingsvejledning) של האיגוד הראומטולוגי הדני מגדיר קהל יעד רב-מקצועי, קודי אבחנה, קריטריוני חשד והפניה. המסמך משרטט נתיבי הפניה להערכה "ברמת-על" (בתי חולים אוניברסיטאיים/מרכזי מחלות נדירות) לפי גיל וסוג חשד, כולל vEDS. ההנחיות כוללות פירוט של מה צריכה לכלול הפניה, ומה נחשב "בעיה של כאב/תפקוד בלבד" שאינה מתקבלת למרכזים. מבחין בין טיפול סימפטומטי בקהילה לבין חריגים כמו מעקב מתמשך ל-vEDS.

אוסטרליה

[הכוונה קלינית של איגוד רופאי המשפחה של אוסטרליה \(RACGP/AJGP\)](#)

ההנחייה מספקת מסגרת אבחונית-טיפולית לתסמונות היפרמוביליות, כולל hEDS ו-G-HSD. מדגישה אבחון קליני, איתור "דגלים אדומים" להפניה לגנטיקה/קרדיולוגיה במצבי סיכון, והתחלה מוקדמת של ניהול רב-תחומי. מתייחסת במפורש לקושי להשתמש בקריטריוני hEDS בילדות ולהיגיון של ניטור/הערכה חוזרת לאורך גדילה.

גרמניה

[הנחיה לאומית רב-איגודית \(S2k\) במסגרת מאגר ה-AWMF](#)

תשתית פורמלית לגיבוש הנחיה לאומית "S2k" בנושא "אבחון וטיפול בתסמונות אהלרס-דנלוס, הרשומה במאגר ההנחיות של AWMF (018-078). נמצאת בעבודה במסגרת הנחיות לאומית-מקצועית ייעודית ל-EDS, גם אם המסמך הסופי/הציבורי אינו זמין עדיין כתוצר "מוכן ליישום".

סקוטלנד

[הנחיית הפניה \(pre-referral guidance\) בתוך מערכת הבריאות הציבורית - \(NHS; NHSGGC\)](#)

הנחיה קלינית רשמית לרופאות/ים מפנים בתחום "Hypermobility", שמבהירה מתי היפרמוביליות היא וריאנט תקין ומתי נדרשת הערכה. כוללת התייחסות מפורשת לשאלות סביב EDS, קישור לקריטריונים של hEDS, ואזהרה מפני ייחוס סיכונים של תתי-סוגים אחרים לילדים עם תמונה היפרמובילית בלבד. מגדירה מסלולי הפניה לפי חומרה/פגיעה תפקודית, והמלצות לניהול עד לתור (פיזיותרפיה, אורתוטיקה, סד ועוד).

שוודיה

["Nationellt Vårdprogram" \(תכנית טיפול לאומית\) ל-HSD ול-hEDS](#)

תכנית לאומית (גרסה 2-2021) שנכתבה ע"י רשת מומחים ארצית ל-HSD/hEDS, עם פרקים על בירור, אבחנה, טיפול ומעקב.

התכנית כוללת רכיבי טיפול רב-תחומיים והרחבות מקצועיות (למשל פיזיותרפיה/ריפוי בעיסוק/פסיכולוגיה/סיעוד) כמסגרת עבודה אחידה.

מציגה את HSD ו-hEDS יחד כמסגרת קלינית קרובה ומפרטת עקרונות הערכה/התערבות בהתאם לידע ולפרקטיקה הקיימים.

נספח 5: קטגוריות התמחויות רפואיות וגיל ממוצע למתן אבחון

התמחות רפואית	גיל ממוצע למתן אבחון
רפואת ילדים	8.1
כירורגיה אורתופדית	15.0
רפואת עיניים	18.7
גנטיקה	20.1
אלרגולוגיה	20.8
דרמטולוגיה	21.0
המטולוגיה	21.4
אורולוגיה	22.3
אף-אוזן-גרון	22.8
רפואת הפה	26.9
רפואת ריאות	27.0
נירולוגיה	28.7
רפואה פנימית/כללית	29.8
ראומטולוגיה	34.9
שיקום	35.2
רפואת נשים	35.5
נפרולוגיה	36.3
קרדיולוגיה	38.9
אנדוקרינולוגיה	40.0
רפואת כאב	40.6
גסטרואנטרולוגיה	43.8
רפואה תעסוקתית	51.0