



מדינת ישראל  
STATE OF ISRAEL

Ministry of Health  
Public Health Services  
Department of Community Genetics  
National Newborn Screening Program

משרד הבריאות  
שירותי בריאות הציבור  
המחלקה לגנטיקה קהילתית  
התוכנית הארצית לבדיקות סקר ביילודים

**דף מידע להורים לגבי בקשה לבדיקה חוזרת עבור חומצות אורגניות**

הורה יקר,

במדינת ישראל מזה עשרות שנים, כמו ברוב מדינות העולם, קיימת תוכנית ארצית לבדיקות סקירה ביילודים. 4 טיפות דם מעקב הרגל של כל יילוד נספג על גבי נייר מיוחד הנשלח למעבדה מרכזית של משרד הבריאות. במעבדה מבצעים בדיקות עבור מחלות שחשוב לאתרן בשבועות הראשונים לחיים. תינוקות חולים, בימים הראשונים לחיים, נראים בריאים כמו כל תינוק אחר. גילוי וטיפול מוקדם יכולים למנוע את התפתחות סימני המחלה. בדיקת הסקירה הראשונית **אינה סופית ואינה אבחנתית !!! על פי הניסיון שצברנו, מעל ל- 90% מהבדיקות החוזרות עבור חומצות אורגניות מקבלות בסופו של תהליך תוצאה תקינה ובזה מסתיים התהליך!** רק במקרים בודדים מופנים ההורים לבירור נוסף אצל רופא מומחה.

תוצאת בדיקת המעבדה יכולה להיות תקינה, גבולית, מוגברת או חריגה. כאשר מתקבלת תוצאה שאינה תקינה (גבולית, מוגברת או חריגה) מתקבלת החלטה על דרך המשך המעקב. במקרה והתוצאה חריגה מאד והסבירות גבוהה כי אכן קיימת מחלה ביילוד הנבדק, יוצרים קשר ישירות עם ההורים ואלה מופנים מידית לחדר מיון או מרפאה בבית חולים. במקרה והתוצאה היא רק גבולית או מוגברת, כמו במקרה של תינוק, נשלחת בקשה לביצוע בדיקה חוזרת באמצעות לשכת הבריאות וטיפול החלב באזור מגורכם. הבדיקה החוזרת נשלחת למעבדה, ברוב המקרים באמצעות הדואר. ביכולתך לזרז המשלוח על ידי הבאת הבדיקה למחלקת יילודים של בית חולים קרוב משם אנו אוספים בדיקות בכל יום.

**מיהן חומצות אורגניות?** גופנו מייצר חומצות אורגניות בתהליכים החשובים לגדילה והתפתחות תקינה. בתהליכים אלה מעורבות מאות רבות של חומצות אורגניות שונות ומספר דומה של אנזימים מסוגים שונים. הפרעה מולדת בשל חוסר פעילות של אחד מהאנזימים בגופנו עלולה לגרום לבעיה רפואית. תינוק עם מחלה הקשורה בתהליכים אלה יפתח סימני מחלה כמו הקאות, שלשולים, קשיי האכלה. כמו כן חולשה כללית וחוסר ערנות. במקרה ועדין לא קיבלת את התשובה לבדיקה החוזרת ותינוקך מפתח סימני מחלה יש לידע מיידי את רופא המשפחה. לא נוצר קשר עם רופא המשפחה, יש להביא את תינוקך לחדר מיון ילדים הקרוב יחד עם דף הסבר זה. במצב של שיגרה (תינוק בריא), עד לקבלת התשובה לבדיקה החוזרת אין צורך לשנות הרגלי האכלה ויש להמשיך הטיפול הרגיל והמתוכנן לתינוק/ת!

לתשומת לבך, למעבדה נדרשים עד 3 ימי עבודה לביצוע הבדיקה. את התשובה לבדיקה החוזרת ניתן לקבל באמצעות לשכת הבריאות או טיפת החלב דרכן התבצעה נטילת הדם עבור הבדיקה החוזרת.