



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 פנילקטונוריה PKU

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 פנילקטונוריה 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 למרפאה הארצית. 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.

במרבית המקרים של פנילקטונוריה הקלאסית, הדורש טיפול, התוצאה כבר בבדיקה הראשונה גבוהה מ- $400 \mu\text{M}$. אצלם בבדיקה החוזרת הרמות עולות כבר מעל ל- $700 \mu\text{M}$. על כל חולה עם פנילקטונוריה הקלאסית אנו מאתרים 3 תינוקות עם רמה שהיא אומנם גבוהה מהנורמה ונשארת כך גם בבדיקות החוזרות אך אינה עולה מעל ל- $400 \mu\text{M}$. אלה נקראים היפרים (היפר-פניל-אלנימיה), מרביתם אומנם נכנסים למעקב מסוים אך לא מקבלים טיפול.

מרבית המידע שתמצאו באינטרנט מדבר על חולי פנילקטונוריה הקלאסית. מומלץ שלא לקרוא ולהישאר רגועים 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 דרך התבצעה נטילת הדם עבור הבדיקה החוזרת.