



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 אמינו

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 אמינו 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 מיידית 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.

מהן חומצות האמינו? חומצות האמינו הן מרכיב במזון הנחוץ כאבני הבניין של החלבונים בגופנו. כמו כן, חומצות האמינו משמשות לתהליכים החשובים לגדילה והתפתחות תקינה. בתהליכים אלה מעורבות כ-200 חומצות אמינו שונות ומספר גדול בהרבה 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 מיידית 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 (תינוקך 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.