



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 שגשוג מלידה של יותרת הכליה
congenital adrenal hyperplasia – 21hydroxylase

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 ובכלל זה למנוע מוות כתוצאה מהמחלה. בדיקת הסקירה הראשונית **אינה סופית ואינה אבחנתית !!!** על פי הניסיון שצברנו, מעל ל- 90% מהבדיקות החוזרות עבור שגשוג מלידה של יותרת הכליה 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 למיון ילדים או לרופא מומחה אנדוקרינולוג ילדים. 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 מחלה כתוצאה משגשוג מלידה של יותרת הכליה, הערך של הסמן הנבדק בבדיקת הסקירה, **17-OH-Progesterone**, גבוה מ- $90 \mu\text{M}$ כבר בבדיקה הראשונה. אצלם הרמה תעלה בבדיקה החוזרת. עבור תינוקות בהם הערך בבדיקה החוזרת יורד אך נשאר מעל גבול הנורמה יתכן ונבקש בדיקה שלישית. בדרך כלל מדובר בתוצאה לא תקינה חולפת שאינה קשורה במחלה.

עד קבלת התשובה לבדיקה החוזרת יש 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.