

בדיקות סקר / סינון בילוד (Screening Test)

הורים יקרים,

מזל טוב להולדת ילדכם.

לפניכם מידע בנוגע לאיתור מוקדם של מחלות מולדות.

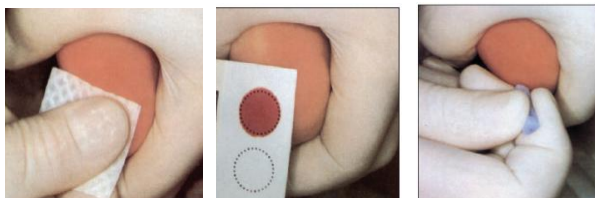
תינוקות בודדים שנראים בריאים בלידתם, סובלים ממחלות הניתנות לטיפול. במקרים אילו, בדיקת דם היילוד במעבדה תהייה בדרך כלל העדות הראשונה לקיומה של מחלה.

בדיקת הסקר מבוצעת על מנת לזהות מחלות קשות ונדירות העלולות לבוא לידי ביטוי כבר בשבועות הראשונים לאחר הלידה, או מאוחר יותר.

ברוב המקרים, אבחנה מוקדמת מאפשרת טיפול מונע יעיל או טיפול המשפר משמעותית את איכות ואורך החיים.

במדינת ישראל, מזה עשרות שנים, קיימת תוכנית ארצית לבדיקות סקר (סינון) עבור ילודים.

בדיקת הדם נלקחת לאחר זמן מינימאלי של 36 שעות מלידתו של התינוק, על מנת לאפשר לתהליכי חילוף חומרים להתחיל להתרחש בגופו של הילוד.



תהליך ביצוע הבדיקה:

לפני הבדיקה מקבל היילוד 0.5 סמ"ק סוכרוז (מי סוכר) המשמש כמרגיע וכמשכך כאבים.

(לחילופין – ניתן לבצע את הבדיקה בזמן שהתינוק יונק).

במהלך הבדיקה נעשית דקירה קטנה בעקבו של התינוק, ממנה נלקח מעט מאוד דם, המוספג בדרך בדיקה ייעודי ומועבר לבדיקה במעבדה של משרד הבריאות.

קבלת תוצאות:

לאחר שבוע מיום לקיחת הבדיקה, ניתן לראות את

תוצאותיה באתר משרד הבריאות בכתובת:

<http://www.old.health.gov.il/yelod/>

במקרה והתשובה אינה תקינה, כלומר יש צורך לחזור

על הבדיקה או שיש חשד למחלה, יצרו איתכם קשר

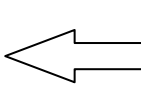
טלפוני לפי מספר הטלפון שנמסר בקבלה לחדר הלידה, עד כשבועיים מיום לקיחת הדגימה.

חשוב לדעת כי במקרים רבים התוצאה הראשונית אינה תקינה מסיבות הקשורות במעבדה והבדיקה החוזרת

תצביע על כך כי התוצאות תקינות.

צוות המחלקה ישמח לענות על כל שאלה בנושא בדיקות הסקר. אנו מברכים אתכם בברכת מזל טוב ובריאות שלמה.

למידע אודות המחלות עבורן מבוצעת בדיקת הסקר



בדיקת הסקר מבוצעת עבור המחלות הבאות:

1. Phenylketonuria – PKU - פנילקטנווריה
2. Congenital Hypothyroidism - תת תריסיות ראשונית מולדת
3. Congenital Adrenal Hyperplasia - שגשוג של בלוטת יותרת הכליה
4. Other Metabolic Diseases - מחלות מטבוליות נוספות :
 - 4.1. Maple Syrup Urine Disease
 - 4.2. Homocystinuria
 - 4.3. Tyrosinemia Type I
 - 4.4. Metyl Malonic Acidemia
 - 4.5. Propionic Academia
 - 4.6. Glutaric Aciduria Type I
 - 4.7. Medium chain Acyl coA dehydrogenase deficiency MCAD
 - 4.8. Very long chain Acyl coA dehydrogenase deficiency VLCAD

1. **פנילקטנווריה PKU – Phenylketonuria** - מחלה גנטית הפוגעת בהתפתחות התקינה של המוח. גילוי מוקדם של המחלה מאפשר טיפול, בעיקר תזונתי, המונע את סימני המחלה. ילדים המקבלים טיפול מוקדם מתפתחים כילדים רגילים לכל דבר.

2. **תת תריסיות ראשונית מולדת – Congenital Hypothyroidism** - חוסר הורמון של בלוטת התריס עלול לגרום לנזקים חמורים אצל ילוד הנמצא בתהליך התפתחות גופנית מהירה. לכן, כל תינוק עם חשד לחוסר ההורמון יופנה לרופא אנדוקרינולוג להשלמת הבירור והטיפול (מתן הורמון) לפי הצורך. ילדים המקבלים טיפול מוקדם מתפתחים כילדים רגילים לכל דבר.

3. **שגשוג של בלוטת יותרת הכליה – Congenital Adrenal Hyperplasia** - מחלה תורשתית הנמצאת בשכיחות גבוהה יחסית באוכלוסייה בישראל. חלק מהחולים ללא טיפול מאבדים מלחים ונמצאים בסכנת חיים. הטיפול כולל מעקב אחר רמת המלחים בדם ובכך מניעת דום לב ומוות.

4. **מחלות מטבוליות נוספות** – קיימות מחלות תורשתיות רבות להן אין סימנים ברורים בימים הראשונים לחיי היילוד. בחלק מהמחלות גילוי מוקדם וטיפול מתאים עשויים לשפר את מצבו ההתפתחותי של היילוד. המחלות המטבוליות הנוספות אשר נבדקות כעת הן:

4.1. **Maple Syrup Urine Disease MSUD** - בצורה הקשה של המחלה חלה הידרדרות נוירולוגית בסביבות גיל שבוע. ללא טיפול, מחלה זו יכולה להביא למוות בגיל מוקדם. אבחנה וטיפול מוקדמים חשובים להתפתחות תקינה של התינוק.

4.2. **Homocystinuria** - מבין סימני המחלה בצורתה הקשה: פיגור, הינתקות של העדשה בעין, אוסטאופורוזיס ובעיות קרישת יתר. הטיפול כולל דיאטה מיוחדת בשילוב עם ויטמינים.

4.3. **Tyrosinaemia Type 1 (Hepatorenal tyrosinemia)** - טירוזינמיה מסוג 1 מתבטאת בחצי השנה הראשונה לחיים כהפרעה בגדילה, (FTT) אי-שקט, אי-ספיקה כבדית, ביחד עם הפרעה בתפקוד הכליות. סיבוכי המחלה כאשר היא אינה מטופלת כוללים גידול ממאיר של הכבד ואי-ספיקת כליות עד לסכנת חיים. הטיפול כולל דיאטה מיוחדת וטיפול תרופתי.

4.4. **Methylmalonic Acidaemia** - סימני המחלה בצורתה הקשה: פיגור, הפרעות תנועה ואוסטאופורוזיס. הטיפול מורכב בעיקרו מדיאטה מיוחדת, בתוספות מזון וויטמינים.

4.5. **Propionic Acidaemia** - סימני המחלה בצורתה הקשה כוללים: חוסר תיאבון, הקאות, חולשת שרירים, עייפות והתייבשות. אצל כשליש מהחולים יש גם פרכוסים. ללא טיפול יתפתח פיגור שכלי קשה, והפרעות תנועה קשות. הטיפול מורכב בעיקרו מדיאטה מיוחדת, בתוספות מזון וויטמינים.

4.6. **Glutaric Aciduria Type 1** - לרוב אין תסמינים בתקופת הילדות, ובגיל מספר חודשים חלה הידרדרות נוירולוגית. מבין סימני ההיכר: היקף ראש גדול ותמונה טיפוסית בהדמיית המוח. הטיפול מורכב בעיקרו מדיאטה מיוחדת, בתוספות מזון וויטמינים.

4.7. **Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase deficiency (MCAD)** - פגם במערכת של ניצול חומצות שומן כמקור אנרגיה חלופית כאשר רמת הסוכר בגוף יורדת. בדרך כלל ילדים עם MCAD חולים לראשונה במהלך השנתיים הראשונות לחיים כהמשך למחלת ילדים רגילה כגון הצטננות או דלקת אוזניים. לפעמים ילד עם MCAD יפסיק לנשום, יסבול מפרכוסים או שהלב יפסיק לפעום. ילד כזה עלול למות פתאומית בשינה (כמו מוות בעריסה). הטיפול העיקרי הוא מניעת צום, כלומר למנוע מצב שבו החולה אינו אוכל יותר מעשר או שתים-עשרה שעות ברציפות. בזמן מחלה, הילדים צריכים לקבל מזון עשיר בפחמימות ומשקאות עם סוכר.

4.8. **Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase deficiency (VLCAD)** - הפרעה זו נמצאת באותו מסלול ביוכימי ודומה לחוסר ב-MCAD אך נוטה להתבטא בגיל צעיר יותר ומלווה בחולשת שרירים כרונית. בעיה בתפקוד הלב יכולה להיות הביטוי הקליני במהלך התקף הקשור לצום. מוות פתאומי מתרחש לעתים. עיקרון הטיפול העיקרי הינו מניעת צום מעל עשר שעות.