

בדיקות סקר לגילוי מוקדם של מחלות מטבוליות מולדות

הורים יקרים,

לילדכם השווה בפגיה נלקחה בדיקת סקר לגילוי מוקדם של מחלות מטבוליות מולדות. דף מידע זה נועד לספק תשובות לשאלותיכם.

על פי הנחיות משרד הבריאות לאחר כ - 48-72 שעות מהלידה, נלקחת מכל יילוד דגימת דם. הדגימה נלקחת באמצעות דקירה בעקב ולקחת 4 טיפות דם. את טיפות דם אלה מספיגים על כרטיס בדיקה מיוחד הנשלח למעבדה מרכזית ארצית בבית חולים תל השומר. הבדיקות המבוצעות:

- 1) בדיקות סקר לזיהוי תת-פעילות מולדת של בלוטת התריס (היפוטירואידיזם).
 - 2) בדיקות סקר לגילוי מחלות מטבוליות ואנדוקריניות מולדות נוספות הקשורות לבעיות בחילוף חומרים בחלבונים, שומנים או פחמימות ואינן באות לידי ביטוי קליני מוקדם ביילוד.
- חשוב לאבחן מחלות אלה, שכן הן בנות טיפול. לעומת זאת, אי-זיהוי בזמן יגרום לתחלואה קשה ונזקים, כולל פיגור שכלי, הניתנים למניעה (דוגמה לכך מחלת פנילקטונוריה, מחלת סירופ מייפל ועוד).

- באם אחת מבדיקות הסקר אינה תקינה, תגיע בקשה מהמעבדה המרכזית אשר מבקשת לחזור על הבדיקה. הבקשה תועבר להורים, לבית החולים בו נולד התינוק ולטיפת החלב האזורית במקום מגוריו של התינוק. בהתאם לתוצאות הבדיקה החוזרת יוחלט לגבי המשך הטיפול ומעקב.
- באם התוצאות תקינות, לא תתקבל כל הודעה.



ניתן למצוא תשובות לבדיקת סקר ילודים באתר האינטרנט של מעבדת בדיקות הסקר <http://www.health.gov.il/yelod/default.aspx> (צריך להקליד מספר תעודת הזהות של האם והילוד)

לשאלות נוספות

נא פנו לצוות המחלקה

בברכת בריאות שלמה לילדכם

צוות הפגיה 048359559 048359560

