

ד"ר נעמה אורנשטיין

מנהלת שירות גנטיקה בבית חולים שניידר
לרפואת ילדים בישראל
מומחית ברפואת ילדים ובגנטיקה רפואית

גנטיקה רפואית, רפואת ילדים
אבחון קליני ומולקולרי (עד גיל 18)



ד"ר נעמה אורנשטיין, גנטיקאית, מנהלת שירות גנטיקה בשניידר, נכללה בדירוג הרופאים הטובים במגזין Forbes בתחום גנטיקה ילדים בשנים 2018, 2019 ו 2020.

מטרת האבחון הגנטי היא מציאת הסיבה למצב הרפואי תוך שימוש במידע קליני ובמידע גנומי, על מנת לאפשר טיפול מותאם אישית עבור הילד, ומתן מידע, הסבר ויעוץ להורים. בעזרת בירור מולקולרי ניתן כיום לאבחן באופן מהיר ויעיל מצבים שהבירור שלהן ארך בעבר חודשים ושנים.

התחומים שבהם מופנים מטופלים לעיתים קרובות – איחור התפתחותי, אוטיזם, הפרעת תנועה, אפילפסיה, חולשת שרירים, נירופתיה, שינויים באנזימי כבד, הפרעה בתפקוד הכליות, הפרעה מטבולית, קומה נמוכה, גדילת יתר, גמישות יתר, כאבי מפרקים, מחלת עיניים או תופעה עיינית, ליקוי שמיעה, מחלות עור, לבקנות, חשד למחלת שלד, מומי לב מולדים, הפרעות קצב, סכרת בגיל צעיר, חך שסוע, שפה שסועה, הפרעה במערכת הדם, מחלה דלקתית כרונית, הפרעות במערכת החיסון, וכן בילד שיש לו הפרעה במספר מערכות ללא סיבה ידועה.

במהלך הפגישה ייאסף המידע הרפואי, ההיסטוריה הרפואית של הילד ובני המשפחה, הבדיקות שבוצעו עד כה, הערכה של רופאים שבדקו את הילד בעבר, ייבנה עץ משפחה, תערך בדיקה גופנית מפורטת, בהמשך יבוצע תיכול של המידע ויומלץ בירור לפי הממצאים. לכן חשוב להגיע לפגישה הראשונה עם כל הסיכומים הרפואיים הרלוונטיים, מדידות גובה ומשקל, תוצאות של בדיקות רפואיות שנערכו.

לאחר ביצוע הבדיקות שיומלצו תערך פגישה שנייה לצורך סיכום הממצאים ומתן מידע והמלצות טיפוליות.

סקר גנומי בילוד בריא -בדיקה לילוד למצבים שבהם קיים טיפול ספיציפי שיכול למנוע הופעת בעיה רפואית בעתידו של הילד. התהליך מיועד על מנת לברר אם התינוק זקוק לתזונה מיוחדת או טיפול תרופתי או אחר על מנת למנוע ממנו נזק או מחלה בעתיד. בעת הפגישה יינתן ייעוץ גנטי מפורט, ייאסף המידע אודות ההריון והלידה, והסיפור המשפחתי, בדיקה גופנית מלאה של הילוד, הסבר אודות יתרונות ומגבלות הבדיקה, ותבוצע בדיקה מולקולרית. בפגישה השניה ימסרו תוצאות הבדיקה ותינתן הדרכה טיפולית.