

Newborn Blood Spot Screening for Your Baby - Polish



Badanie przesiewowe z krwi włośniczkowej noworodka

W pierwszym tygodniu życia oferuje się przeprowadzenie badania przesiewowego z krwi włośniczkowej noworodka.

Dlaczego warto zrobić badanie przesiewowe dziecka?

Badanie przesiewowe z krwi włośniczkowej umożliwia rozpoznanie rzadko występujących, lecz poważnych chorób noworodków.

Większość badanych niemowląt nie cierpi na żadne schorzenia, ale dla dzieci nimi dotkniętych badania przesiewowe oznaczają nieocenione korzyści. Wczesne leczenie pozwoli poprawić stan zdrowia, uniknąć poważnego upośledzenia, a nawet zgonu dziecka.

Jakim badaniom przesiewowym poddaje się noworodki?

W Irlandii Północnej oferuje się badania przesiewowe dla wszystkich nowonarodzonych dzieci w kierunku fenyloketonurii, wrodzonej niedoczynności tarczycy, mukowiscydozy i deficytu MCAD (deficytu dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych).

Fenyloketonuria

Fenyloketonuria występuje mniej więcej w 1 przypadku na 6 000 urodzeń w Irlandii Północnej. Dzieci dotknięte tą dziedziczną chorobą nie są zdolne do metabolizmu substancji zwanej fenyloalaniną, będącej jednym ze składników pożywienia. Nieleczona fenyloketonuria prowadzi do poważnego i nieodwracalnego upośledzenia umysłowego.

Dzięki badaniom przesiewowym niemowlęta dotknięte tym schorzeniem można poddać odpowiednio wczesnej terapii w formie specjalnej diety, co pozwoli uniknąć poważnego upośledzenia i umożliwi dzieciom normalne życie.

Nie poddanie dziecka badaniom przesiewowym grozi opóźnieniem zdiagnozowania fenyloketonurii, a wtedy specjalna dieta niewiele pomoże.

Wrodzona niedoczynność tarczycy

Wrodzona niedoczynność tarczycy zdarza się mniej więcej w 1 przypadku na 3 000 urodzeń w Irlandii Północnej. U dzieci z wrodzoną niedoczynnością tarczycy (WNT) występuje niedobór hormonu zwanego tyroksyną. Brak tego hormonu uniemożliwia prawidłowy rozwój dziecka oraz grozi poważnym, trwałym upośledzeniem fizycznym i umysłowym.

Dzięki diagnostyce przesiewowej dzieciom cierpiącym na WNT bardzo wcześnie można podawać tyroksynę w tabletkach, co pozwala uniknąć poważnego upośledzenia i umożliwi normalny rozwój.

Jeśli noworodek nie zostanie poddany badaniom przesiewowym a potem okaże się, że cierpi na wrodzoną niedoczynność tarczycy, to może być za późno, by zapobiec jego poważnemu upośledzeniu.

Mukowiscydoza

Mukowiscydoza występuje mniej więcej w 1 przypadku na 2 500 urodzeń w Irlandii Północnej. Ta dziedziczna choroba może powodować zaburzenia w układzie trawiennym i czynności płuc. Niemowlęta z mukowiscydozą mają niedowagę oraz cierpią na częste infekcje dróg oddechowych.

Diagnostyka przesiewowa umożliwia wczesne leczenie dzieci z mukowiscydozą za pomocą diety wysokoenergetycznej, odpowiednich leków i fizjoterapii. Mimo że dzieci z mukowiscydozą wciąż narażone będą na przewlekłe stany chorobowe, to wczesne podjęcie leczenia daje im szansę na dłuższe, zdrowsze życie.

Dzieci dotknięte tym schorzeniem, które nie zostaną poddane badaniu przesiewowemu, mogą być zdiagnozowane w późniejszym okresie, jednak rodzice mogą przeżywać chwile dużego niepokoju przed właściwym rozpoznaniem choroby.

Diagnostyka przesiewowa w kierunku mukowiscydozy obejmuje badanie noworodków pod kątem najpowszechniejszych zmian genetycznych powodujących mukowiscydozę. Oznacza to, że dzięki badaniu można rozpoznać również genetycznych nosicieli mukowiscydozy. Takie niemowlęta poddawane są dalszym badaniom w celu stwierdzenia, czy są zdrowymi nosicielami, czy też same cierpią na mukowiscydozę.

Deficyt MCAD (deficyt dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych)

Deficyt MCAD występuje mniej więcej w 1 przypadku na 10 000 urodzeń w Irlandii Północnej. Niemowlęta z tym dziedzicznym defektem nie potrafią prawidłowo wykorzystywać tłuszczów jako źródła energii dla organizmu. Prowadzi to do poważnych schorzeń, a nawet zgonu.

Badanie przesiewowe pozwala na wczesne rozpoznanie deficytu MCAD, dzięki czemu można zadbać o odpowiednią dietę i regularne odżywianie. Pomoże to wyeliminować poważne stany chorobowe i zapewnić dzieciom z MCAD prawidłowy rozwój.

Badanie przesiewowe noworodków w kierunku MCAD jest bardzo ważne, gdyż pomaga zdiagnozować to schorzenie zanim dojdzie do nagłego i znacznego pogorszenia stanu dziecka.

Czy badanie przesiewowe z krwi włośniczkowej umożliwia wykrycie innych chorób?

Badanie przesiewowe z krwi włośniczkowej pozwala na zdiagnozowanie innych rzadkich chorób metabolicznych, takich jak homocystynuria czy tyrozydemia.

W jaki sposób położna pobiera próbki krwi włośniczkowej?

Mniej więcej 5 dni po porodzie położna wykona specjalnym przyrządem nakłucie na pięcie noworodka i pobierze kilka kropel krwi, które następnie umieści na bibule.

Nakłucie bywa nieprzyjemne i dziecko może zacząć płakać.

Jak możesz pomóc?

- Dbając o to, by niemowlę miało ciepło i wygodnie.
- Będąc gotową, by nakarmić i/lub przytulić dziecko.

Czy pobranie krwi trzeba powtarzać?

Może się zdarzyć, że położna lub pielęgniarka środowiskowa skontaktuje się z Tobą i poprosi o powtórne pobranie próbki krwi z pięty noworodka. Dzieje się tak, jeśli pobrano niedostateczną ilość krwi lub wynik jest niejasny. Zwykle powtórne wyniki są w normie.

Badania przesiewowe są zalecane

Badania przesiewowe noworodka w kierunku wszystkich wyżej wymienionych chorób są stanowczo zalecane, choć nie obowiązkowe. Jeżeli nie życzysz sobie, by Twoje dziecko zostało poddane badaniom przesiewowym, porozmawiaj z położną. Twoje decyzje są rejestrowane w aktach oraz w karcie zdrowia dziecka („czerwonej książce”).

Jeśli nie jesteś pewna, czy Twoje dziecko poddano badaniom przesiewowym, zgłoś to położnej lub lekarzowi rodzinnemu.

Kiedy poznasz wyniki?

- Wyniki większości dzieci są w normie, co oznacza, że nie stwierdzono żadnej z wyżej wymienionych chorób. Zwykle lekarz powiadamia rodziców o wynikach badań przesiewowych i odnotowuje je w karcie zdrowia dziecka („czerwonej książce”) po upływie 6–8 tygodni od narodzin.

Jeśli mija 8 tydzień życia dziecka, a Ty wciąż nie znasz wyników badań przesiewowych, zgłoś to swojej pielęgniarce środowiskowej.

- Jeżeli zachodzi podejrzenie, że dziecko cierpi na jedną z chorób, przeprowadza się powtórne badanie w celu potwierdzenia wyniku. Rodzice otrzymują informację zwykle po ok. 3–4 tygodniach od przeprowadzenia pierwszego badania.
- Niektóre dzieci mogą być nosicielami genu mukowiscydozy. Rodzice zwykle dowiadują się o tym, kiedy dziecko ma 6–8 tygodni.

Celem badania jest określenie, u których dzieci zachodzi zwiększone prawdopodobieństwo wystąpienia wymienionych chorób. Wyniki badań przesiewowych nie są w 100% dokładne

Co dzieje się z próbkami krwi włóścikowej niemowląt po wykonaniu badania przesiewowego?

Po przeprowadzeniu badania próbki krwi włóścikowej niemowląt przechowywane są przez okres 5 lat. Mogą one posłużyć do:

- • sprawdzenia wyników lub innych badań zalecanych przez lekarza;
- • udoskonalenia programu badań przesiewowych;
- • monitorowania zdrowia publicznego oraz badań mających na celu poprawę stanu zdrowia dzieci i ich rodzin w Zjednoczonym Królestwie. Są to działania anonimowe i nikt nie będzie się z Tobą kontaktował.

Używanie próbek krwi włóścikowej regulują zapisy regulaminu, z którym zapozna Cię położna. Jego treść dostępna jest też na stronie internetowej: www.screening.nhs.uk/bloodspot

Niewykluczone, że badacze zechcą zaprosić Ciebie lub Twoje dziecko do udziału w badaniach powiązanych z programem badań przesiewowych z krwi włóścikowej. Jeśli nie chcesz otrzymywać tego typu zaproszeń, powiadom położną.

Więcej informacji uzyskasz od położnej lub na stronie internetowej:

www.screening.nhs.uk/bloodspot

www.dhsspsni.gov.uk/screening

www.publichealth.hscni.net

Informacja lokalna

Wszystkie rejestry badań przesiewowych z krwi włósniczkowej noworodków są zgodne z wymogami ustawy z 1998 r. o ochronie danych.

Niniejsza ulotka została sporządzona na podstawie rzetelnych badań naukowych, opinii rodziców i lekarzy.

Niniejsza ulotka została wydana w Irlandii Północnej za zgodą Centrum Programu Badań Przesiewowych Zjednoczonego Królestwa.



Department of
**Health, Social Services
and Public Safety**

www.dhsspsni.gov.uk

AN ROINN

**Sláinte, Seirbhísí Sóisialta
agus Sábháilteachta Poiblí**

MÁNNYSTRIE O

**Poustie, Resydënter Heisin
an Fowk Sicar**

Public Health Agency, Ormeau Avenue Unit, 18 Ormeau Avenue, Belfast BT2 8HS
Tel: 028 9031 1611. Textphone/Text Relay: 18001 028 9031 1611. www.publichealth.hscni.net

05/2010