



# Novorodenecké skriningové vyšetrenie krvi pre Vaše dieťaťatko

V prvom týždni po narodení dostanete ponuku na skriningové testovanie krvi Vášho novorodeniatka.

## Prečo by malo byť moje bábätko vyšetrené?

Skriningovým vyšetrením krvi novorodencov je možné u bábätiiek zistiť zriedkavé, ale vážne ochorenia.

Väčšina vyšetrených bábätiiek nebude mať žiadne ochorenia, no pre nízky počet tých, ktoré ich majú, sú prínosy skriningu obrovské. Včasná liečba dokáže zlepšiť ich zdravotný stav a zabrániť vážnemu hendikepu alebo dokonca aj smrti.

## Čo sa u novorodencov vyšetruje?

Všetkým deťom v Severnom Írsku sa poskytuje skrining fenylketonúrie, vrodenej hypotyreózy, cystickej fibrózy a MCADD (deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom).

### Fenylketonúria

Približne 1 zo 6 000 detí narodených v Severnom Írsku má fenylketonúriu (FKÚ). Deti s touto dedičnou poruchou nie sú schopné spracovať látku nazývanú fenylalanín, ktorá sa nachádza v potrave. Ak nie sú tieto deti liečené, vyvinie sa u nich vážny, nezvratný mentálny hendikep.

Zámerom skríningu je to, aby deti s touto poruchou bolo možné včas liečiť špeciálnou diétou, ktorá zabráni ťažkému hendikepu a týmto deťom umožní viesť normálny život.

Ak deti nie sú vyšetrené, no neskôr sa zistí, že majú FKÚ, môže byť príliš neskoro na špeciálnu diétu, ktorou by bolo možné dosiahnuť skutočný rozdiel.

### Vrodená hypotyreóza

Približne 1 z 3 000 detí narodených v Severnom Írsku má kongenitálnu hypotyreózu (KH). Deti s KH nemajú dost tyroïdných hormónov. Bez tohto hormónu sa rast detí nevyvíja správne a môže sa u nich vyvinúť ťažký, trvalý fyzický i mentálny hendikep.

Zámerom skríningu je to, aby deti s KH bolo možné včas liečiť tabletami tyroxínu, čím sa predíde vážnemu hendikepu a umožní sa normálny vývin dieťaťa.

Ak deti nie sú vyšetrené, no neskôr sa zistí, že majú KH, môže byť príliš

neskoro na to, aby sa zabránilo neskoršiemu vážnemu hendikepu.

## **Cystická fibróza**

Približne 1 z 2 500 detí narodených v Severnom Írsku má cystickú fibrózu (CF). Táto dedičná porucha môže ovplyvniť trávenie a pľúca. Deti s CF ťažko priberajú a často mávajú infekcie dýchacích ciest.

Zámerom skríningu je to, aby deti s CF bolo možné včas liečiť vysoko energetickou diétou, liekmi a fyzioterapiou. Aj keď dieťa s CF môže veľmi ochorieť, včasná liečba má deťom pomôcť prežiť dlhší a zdravší život.

Ak deti nie sú vyšetrené na CF a majú túto poruchu, je možné ich neskôr vyšetriť, no pred jej zistením môžu rodičia prežiť čas plný úzkosti.

Skríning na cystickú fibrózu (CF) zahŕňa testovanie niektorých detí na najčastejšie zmeny génov, ktoré spôsobujú CF. To znamená, že skríningom je možné zistiť, u ktorých detí je pravdepodobné, že sú genetickými nositeľmi cystickej fibrózy. Tieto deti potrebujú ďalšie vyšetrenie na zistenie, či sú zdravým nositeľom alebo či majú CF.

## **MCADD (deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom)**

Približne 1 z 10 000 detí narodených v Severnom Írsku má MCADD. Deti s touto dedičnou poruchou majú problémy so štiepením tukov pre vytvorenie energie pre telo. Môže to viesť k vážnej chorobe, dokonca až k smrti.

Zámerom skríningu je to, aby bola väčšina detí s MCADD odhalená včas, čo umožní venovať mimoriadnu pozornosť ich diéte vrátane kontroly ich pravidelného stravovania. Touto starostlivosťou je možné predísť vážnemu ochoreniu a umožniť deťom s MCADD vyvíjať sa normálne.

Vyšetrenie detí na MCADD je dôležité preto, aby sa u detí s touto poruchou tento stav zistil ešte predtým, ako náhle a vážne ochorejú.

### **Odhalí vyšetrenie krvi v Severnom Írsku ešte niečo iné?**

Vyšetrením krvi je možné identifikovať množstvo zriedkavých metabolických chorôb, ako napr. homocystinúria a tyrozinémia.

## Ako odoberie pôrodná asistentka kvapky krvi?

Asi 5 dní po narodení dieťaťa pôrodná asistentka urobí pomocou špeciálneho prístroja vpich do pätičky vášho dieťaťa a odoberie niekoľko kvapiek krvi na papierik.

Vpich do pätičky môže byť nepohodlný a vaše dieťaťko možno bude plakať.

## Ako môžete pomôcť?

- Uistite sa, že je vaše dieťaťko v teple a pohodlí
- Pripravte sa, aby ste ho mohli nakŕmiť a/alebo pritúliť si ho

## Je niekedy potrebné opakované odobratie vzorky krvi?

Občas sa stane, že pôrodná asistentka alebo opatrovatel/ka Vás skontaktujú a požiadajú o odobratie druhej vzorky krvi z pätičky vášho dieťaťa. Môže to byť preto, že nebolo odobraté dostatočné množstvo krvi alebo výsledok bol nejasný. Zvyčajne sú opakované výsledky normálne.

## Odporúčanie skríningu

**Skríning na všetky tieto poruchy u vášho dieťaťa sa rozhodne odporúča, no nie je povinný. Ak nechcete, aby bolo vaše dieťaťko vyšetrené na niektoré alebo všetky tieto poruchy, porozprávajte sa o tom s vašou pôrodnou asistentkou. Všetky Vaše rozhodnutia sa zaznamenajú do Vašich záznamov a osobného zdravotného záznamu Vášho dieťaťa („Red Book“).**

**Ak si myslíte, že Vaše dieťaťko nebolo vyšetrené, konzultujte s Vašou pôrodnou asistentkou alebo lekárom.**

Ako sa dozviem o výsledkoch?

- Väčšina detí bude mať normálne výsledky, ktoré naznačujú, že sa u nich nepredpokladá, že by mali nejakú z týchto porúch. Zdravotník zvyčajne oznámi rodičom výsledok skríningu a zaznamená ho do osobného zdravotného záznamu dieťaťa („Red Book“), a to do veku dieťaťa 6 – 8 týždňov.

**Ak ste neobdržali výsledky do času, keď má vaše dieťaťko 8 týždňov, prosíme, kontaktujte Vašu opatrovatel'ku.**

- Ak sa u dieťaťka predpokladá, že má jednu z daných porúch, bude potrebovať ďalšie testy na potvrdenie výsledku. Bežne budú rodičia kontaktovaní do 3 – 4 týždňov od prvého testu.
- U niektorých detí sa zistí, že sú nositeľmi génu cystickej fibrózy. Ich rodičia sa o tom dozvedia zvyčajne do 6 – 8 týždňov veku dieťaťka.

**Účelom skríningu je identifikovať deti, u ktorých je viac pravdepodobné, že tieto poruchy majú. Presnosť skríningu nie je 100 %-ná.**

## Čo sa stane so vzorkami krvi Vášho dieťaťa po skríningu?

Po skríningu sú vzorky krvi novorodencov uskladnené po dobu 5 rokov a je možné ich použiť viacerými spôsobmi:

- na kontrolu výsledku alebo pre iné testy, ktoré odporúča Váš lekár
- na zdokonalenie skríningového programu
- na sledovanie a výskum verejného zdravotníctva, čo pomôže zlepšiť zdravie malých detí a ich rodín v UK. V tomto prípade Vaše dieťaťko nebude identifikované a Vy nebudete kontaktovaní.

Použitie týchto vzoriek krvi sa riadi pracovným poriadkom, ktorý získate u Vašej pôrodnej asistentky alebo navštívte:

[www.screening.nhs.uk/bloodspot](http://www.screening.nhs.uk/bloodspot)

Môže sa stať, že Vás i Vaše dieťaťko oslovia v budúcnosti výskumníci, aby ste sa zúčastnili výskumu spojeného s programom pre vzorky krvi. Ak si neželáte, aby ste dostávali pozvánky na účasť vo výskume, prosíme, oznámte to Vašej pôrodnej asistentke.

Ďalšie informácie získate u Vašej pôrodnej asistentky, alebo navštívte:

[www.screening.nhs.uk/bloodspot](http://www.screening.nhs.uk/bloodspot)

[www.dhsspsni.gov.uk/screening](http://www.dhsspsni.gov.uk/screening)

[www.publichealth.hscni.net](http://www.publichealth.hscni.net)

## Miestne odkazy

Všetky záznamy uchovávané v súvislosti s novorodeneckým skríningom krvi spĺňajú požiadavky zákona o ochrane údajov z r. 1998.

Táto brožúra je založená na vedeckých dôkazoch vysokej kvality a názoroch rodičov a zdravotníkov.

V Severnom Írsku je brožúra vytlačená s láskavým dovolením Centra skríningového programu pre novorodencov Veľkej Británie.



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

[www.dhsspsni.gov.uk](http://www.dhsspsni.gov.uk)

AN ROINN

**Sláinte, Seirbhísí Sóisialta  
agus Sábháilteachta Poiblí**

MÁNNYSTRIE O

**Poustie, Resydènter Heisin  
an Fowk Siccar**

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](http://www.publichealth.hscni.net)

05/2010