



Naujagimių kraujo lašo tyrimas jūsų kūdikiui

Peržiūrėta
2020 m.

Lithuanian translation of Newborn blood spot screening for your baby.

Per pirmąją savaitę po kūdikio gimimo jums bus pasiūlyta atlikti jūsų kūdikio kraujo lašo tyrimą.

Kodėl reikia atlikti šį tyrimą?

Naujagimių kraujo lašo tyrimas padeda nustatyti, ar kūdikis neserga retomis, bet sunkiomis ligomis.

Dauguma tirtųjų kūdikių jokiais tokiomis ligomis nesirgs, o nedideliame skaičiui kūdikių, kuriems tokios ligos bus nustatytos, bus galima anksti skirti gydymą ir taip pagerinti sveikatą, užkirsti kelią sunkiam neįgalumui ar net mirčiai.

Kokių ligų tyrimai atliekami naujagimiams?

Visiems Šiaurės Airijos kūdikiams siūloma atlikti šešių paveldimų medžiagų apykaitos sutrikimų, įgimtos hipotirozės, cistinės fibrozės ir pjautuvo formos ląstelių sutrikimų tyrimus.

Paveldimi medžiagų apykaitos sutrikimai

Jeigu jūsų šeimoje pasitaikė kokių nors paveldimų medžiagų apykaitos sutrikimų, svarbu kuo anksčiau apie tai pranešti sveikatos priežiūros specialistui (žr. 5 psl.). Kūdikiams atliekami šešių paveldimų medžiagų apykaitos sutrikimų tyrimai. Jie tiriami dėl:

- fenilketonurijos (PKU);
- vidutinių grandinių acil-KoA dehidrogenazės stokos (MCADD);
- klevų sirupo kvapo medžiagų apykaitos sutrikimo (klevų sirupo šlapime ligos, MSUD);
- izovalerinės acidemijos (IVA);
- I tipo glutaro acidurijos (GA1);
- homocistinurijos (nejautrios piridoksinui, HCU).

Fenilketonurija pasitaiko maždaug vienam iš 5 000 Šiaurės Airijoje gimusių kūdikių, o vidutinių grandinių acil-KoA dehidrogenazės stoka – vienam iš 10 000. Kitos ligos dar retesnės, jomis serga vienas iš 100 000–300 000 kūdikių.

Šių sutrikimų turintys kūdikiai neįsisavina tam tikrų maisto medžiagų. Negydomi tokie kūdikiai gali staiga ir sunkiai susirgti. Ligų simptomai skirtingi – kai kurie jų gali kelti pavojų gyvybei arba sukelti rimtų raidos problemų. Minėtas ligas galima gydyti kruopščiai parinkta dieta, kuri kiekvienam sutrikimui yra skirtinga, be to, gali reikėti papildomų vaistų.

Jeigu šis tyrimas kūdikiui neatliekamas, tačiau medžiagų apykaitos sutrikimas nustatomas vėliau, speciali dieta gali nebesugrąžinti sveikatos.

Ilgimta hipotireozė

Ilgimta hipotireozė pasitaiko maždaug vienam iš 2 000 Šiaurės Airijoje gimusių kūdikių. Šia liga sergantiems kūdikiams nepakanka hormono tiroksino. Be šio hormono jie negali tinkamai augti, be to, jiems gali išsivystyti sunki ir nuolatinė fizinė ir psichinė negalia.

Atlikus tyrimą ir nustatčius šį susirgimą, kūdikius galima anksti pradėti gydyti tiroksinu, kuris užkirs kelią rimtai negaliai ir padės normaliai vystytis. Jeigu šis tyrimas kūdikiui neatliekamas, o ilgimta hipotireozė nustatoma vėliau, gali tapti per vėlu užkirsti kelią sunkiai negaliai.

Cistinė fibrozė

Cistinė fibrozė pasitaiko maždaug vienam iš 2 500 Šiaurės Airijoje gimusių kūdikių. Šis paveldimas sutrikimas gali pažeisti virškinimo sistemą ir plaučius. Cistine fibroze sergantys kūdikiai sunkiai priauga svorio ir gali dažnai sirgti krūtinės ląstos infekcijomis.

Tyrimas reiškia, kad tokiems kūdikiams galima anksti skirti daug kalorijų turinčią dietą, vaistus ir fizioterapiją. Nors cistine fibroze sergančių vaikų sveikata gali būti labai silpna, manoma, kad anksti pradėtas gydymas padeda jiems ilgiau gyventi ir geriau jaustis.

Cistinės fibrozės tyrimas apima kūdikių tikrinimą dėl dažniausiai pasitaikančių genų mutacijų, kurios sukelia šią ligą. Taip galima nustatyti kūdikius, kurie yra cistinės fibrozės geno nešiotojai. Vėliau jiems gali reikėti atlikti papildomus tyrimus siekiant nustatyti, ar jie yra sveiki nešiotojai, ar serga cistine fibroze. Atliekant kraujo lašo tyrimą aptinkami ne visi nešiotojai.



Pjautuvo formos ląstelių sutrikimai

Pjautuvo formos ląstelių sutrikimų pasitaiko mažiau negu vienam iš 10 000 Šiaurės Airijoje gimusių kūdikių. Ši paveldima liga pažeidžia raudonuosius kraujo kūnelius, kurie po organizmą išnešioja deguonį. Pjautuvo formos ląstelių sutrikimų turinčių kūdikių kraujo ląstelės gali įgyti pjautuvo formą ir įstrigti mažosiose kraujagyslėse. Tai gali sukelti skausmą, pakenkti kūdikio organizmui, sukelti infekciją ar net mirtį.

Atlikus tyrimą ir nustatius pjautuvo formos ląstelių sutrikimus, galima anksti skirti gydymą, įskaitant skiepus ir antibiotikus, taip pat mokyti tėvus – tai padeda užkirsti kelią sunkioms ligoms, o vaikams gyventi sveikesnį gyvenimą.

Tyrimas taip pat gali padėti nustatyti, ar kūdikiai nėra pjautuvo formos ląstelių sutrikimus lemiančio geno nešiotojai, bei kitas neįprastas raudonųjų kraujo kūnelių ligas. Pjautuvo formos ląstelių sutrikimus lemiančio geno nešiotojai yra sveiki, jų gydyti nereikia. Visgi jie gali patirti tam tikrų problemų situacijose, kai organizmui trūksta deguonies, pavyzdžiui, atliekant anesteziją. Retais atvejais šis tyrimas gali padėti nustatyti ir kitas ligas, pavyzdžiui, talasemiją (sunkią kraujo ligą). Tokiems vaikams reikės visą gyvenimą truksiančio gydymo ir slaugos.



Ką daryti, jeigu mano šeimoje pasitaikė medžiagų apytakos sutrikimų?

Jeigu jūs šeimoje pasitaikė medžiagų apytakos sutrikimų, turite kuo anksčiau, geriausia dar prieš gimstant jūsų kūdikiui, apie tai pranešti jus prižiūrinčiam sveikatos priežiūros specialistui (akušerei arba slaugytojai). Jums gali būti pasiūlyta kreiptis į genetikos specialistą, kuris atsakys į visus jums kylančius klausimus ir su kuriuo galėsite aptarti nerimą keliančius dalykus.

Jums gali būti pranešta, kad kūdikiui tyrimą reikia atlikti anksčiau. Išsami jums suteikta informacija apie ankstyvą tyrimą ir visi kiti susiję dalykai, kuriuos turėsite padaryti gimus kūdikiui, bus įrašyti į jūsų motinystės atmintinę.

Jeigu rekomenduojama atlikti ankstyvą tyrimą, akušerė arba slaugytoja paims šiek tiek kraujo iš jūsų kūdikio kulno ir užlašins jį ant kraujo lašo tyrimo kortelės, pažymėtos „šėimos anamnezė“. Paprastai tai bus atlikta per 24–48 val. po kūdikio gimimo, o rezultatai tikriausiai bus gauti per 48 valandas nuo mėginio paėmimo.

Kūdikiams, kurie dėl šėimos anamnezėje pasitaikiusių medžiagų apykaitos sutrikimų buvo tirti anksčiau, sulaukus penkių dienų vis tiek reikės atlikti įprastą kraujo lašo tyrimą.

Kūdikiams, kurių šeimoje pasitaikė medžiagų apykaitos sutrikimų, nuo gimimo gali reikėti specialaus maitinimo režimo.

Jeigu šėimos anamnezėje pasitaikė vidutinių grandinių acil-KoA dehidrogenazės stokos atvejų, svarbu užtikrinti, kad jūsų kūdikis gautų pakankamai pieno. Laiku gimęs toks kūdikis nuo gimimo turi būti maitinamas kas keturias valandas, o neišnešiotas kūdikis – kas tris valandas. Dėl motinos pieno kiekio ir sudėties, per pirmąsias 72 valandas žindomiems kūdikiams kyla ypatingas pavojus. Todėl rekomenduojama žindomus kūdikius papildomai primaitinti pieno mišinuku, kol jie gaus pakankamai motinos pieno.

Kaip atliekamas kraujo lašo tyrimas?

Kai jūsų kūdikiui sueis penkios dienos, akušerė arba slaugytoja specialiu instrumentu paims keletą kraujo lašų iš kūdikio kulno ir užlašins ant kortelės. Dūris į kulną gali būti nemalonus, todėl kūdikis gali pravirkti.

Kuo galėčiau padėti?

- Pasirūpinkite, kad kūdikiui būtų šilta ir patogiu.
- Pasiruoškite jį pamaitinti ir (arba) priglauti.
- Informacija, įrašyta jūsų kūdikio kraujo lašo tyrimo kortelėje, yra svarbi, todėl įsitikinkite, kad visi duomenys teisingi.



Ar kraujo tyrimą reikės pakartoti?

Kartais akušerė arba slaugytoja gali su jumis susisiekti ir paprašyti paimti antrą kraujo mėginį iš kūdikio kulno. To gali reikėti tais atvejais, kai pirmą kartą buvo paimta nepakankamai kraujo arba pirmojo tyrimo rezultatai buvo neaiškūs. Pakartotinio tyrimo rezultatai paprastai būna normalūs.

Tai – rekomenduojamas tyrimas

Nors primygtinai rekomenduojama atlikti jūsų kūdikiui visų pirmiau minėtų ligų tyrimus, nes tai gali išgelbėti jo gyvybę, šie tyrimai neprivalomi. **Galite pasirinkti atskirai iširti tik pjautuvo formos ląstelių sutrikimus, cistinę fibrozę arba įgimtą hipotireozę, tačiau galite pasirinkti tik atlikti visų šešių medžiagų apykaitos sutrikimų tyrimus arba visų jų atsisakyti.** Jeigu savo kūdikiui nenorite atlikti kurių nors (arba visų) pirmiau minėtų ligų tyrimų, aptarkite tai su akušere. Jūsų sprendimas bus įrašytas kūdikio asmens sveikatos kortelėje (PCHR arba „raudonojoje knygelėje“).

Jeigu manote, kad šis tyrimas jūsų kūdikiui nebuvo atliktas, pasitarkite su akušere arba šeimos gydytoju.

Ar šį tyrimą kūdikiui bus galima atlikti vėliau, jeigu persigalvosiu?

Taip. Visų minėtų ligų, išskyrus cistinę fibrozę, tyrimus galima atlikti iki 12 mėnesių amžiaus kūdikiams. Cistinės fibrozės tyrimą galima atlikti ne vyresniems kaip aštuonių savaičių amžiaus kūdikiams. Visgi vėlesni tyrimai gali reikšti, kad gydymas bus pradėtas taikyti per vėlai ir nebus veiksmingas. Jeigu jums kyla abejonų dėl tyrimų, aptarkite jas su sveikatos priežiūros specialistu.

Kaip sužinosiu tyrimo rezultatus?

Daugumos kūdikių tyrimų rezultatai bus normalūs, t. y. mažai tikėtina, kad jūsų kūdikis sirgs kuria nors iš išvardytų ligų. Apie tyrimo rezultatus tėvams paprastai praneša sveikatos priežiūros specialistas, kuris taip pat įrašo juos į asmens sveikatos kortelę (PCHR arba „raudonąją knygelę“) kūdikiui dar nesulaukus aštuonių savaičių.

Jeigu kūdikiui sulaukus aštuonių savaičių jūs dar nesužinojote tyrimo rezultatų, pasitarkite su jus lankančia slaugytoja.

Nedideliame skaičiuje kūdikių bus nustatytas kuris nors sutrikimas. Tai nebūtinai reiškia, kad kūdikis serga, tačiau gali būti labiau linkęs susirgti. Jūs būsite nukreipti pas specialistą tolimesniems tyrimams. Paprastai su jumis bus susisiepta per tris ar keturias savaites nuo pradinio tyrimo atlikimo.

Svarbiausias šio tyrimo tikslas yra nustatyti kūdikius, kurie galbūt gali sirgti minėtomis ligomis, nors tyrimas nėra visiškai tikslus.

Kas nutinka kūdikio kraujo lašams atlikus tyrimą?

Atlikus tyrimą, naujagimio kraujo lašai saugomi mažiausiai penkerius metus ir gali būti pakartotinai panaudoti įvairiais būdais:

- norint patikrinti tyrimų rezultatus arba atlikti kitus gydytojo rekomenduotus tyrimus;
- siekiant gerinti tyrimų programą;
- vykdant visuomenės sveikatos stebėseną ir mokslinius tyrimus, skirtus pagerinti kūdikių ir jų šeimos narių sveikatą Jungtinėje Karalystėje. Tokių atveju jūsų kūdikio tapatybė nebus nustatyta ir su jumis nebus susisiepta.

Šių kraujo lašų naudojimui taikomas praktikos kodeksas, kurį galite gauti iš savo akušerės (minėtas kraujo lašų saugojimo ir saugojimo trukmės kodeksas šiuo metu peržiūrimas). Taip pat galite apsilankyti svetainėje pha.site/PHEcodeofpractice

Egzistuoja nedidelė tikimybė, kad mokslininkai jus arba jūsų vaiką gali pakviesti dalyvauti būsimuose tyrimuose, susijusiuose su kraujo lašo tyrimų programa. Jeigu nenorite gauti tokių kvietimų arba jums reikia daugiau informacijos, kreipkitės į savo akušerę.

Informacija apie vietines

Visi išsaugoti duomenys, susiję su naujagimio kraujo lašo tyrimu, atitinka 2018 m. Duomenų apsaugos įstatymo reikalavimus. Daugiau informacijos apie tai, kaip Visuomenės sveikatos agentūra naudoja ir saugo jūsų informaciją, rasite mūsų privatumo pranešime pha.site/privacynotice.

Šis informacinis lapelis parengtas remiantis aukštos kokybės tyrimų duomenimis ir tėvų bei sveikatos priežiūros specialistų nuomonėmis. Jis buvo pritaikytas Šiaurės Airijai gavus Jungtinės Karalystės naujagimių tyrimų programų centro leidimą ir naudojamas pagal atvirąją vyriausybės licenciją v3.0.

Paskutinį kartą peržiūrėta 2019 m. gruodžio mėn.

Šio informacinio lapelio vertimų teiraukitės akušerės arba apsilankykite svetainėje pha.site/newbornbloodspot.



Public Health
Agency


Public Health Agency

12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS.

Tel: 0300 555 0114 (local rate).

www.publichealth.hscni.net

Newborn
Blood Spot
Screening

A white line-art icon of a footprint, representing a newborn blood spot.

Find us on:



YouTube