



Przesiewowe badanie krwi u noworodków

Wydanie
poprawione
2020

Polish translation of Newborn blood spot screening for your baby.

W pierwszym tygodniu po porodzie proponujemy wykonanie przesiewowego badania krwi dziecka.

Dlaczego dzieci potrzebują badań przesiewowych?

Przesiewowe badanie krwi u noworodków pozwala wykryć rzadkie, ale poważne choroby.

U większości badanych dzieci nie wykrywa się żadnej z nich, jednak w przypadku tej niewielkiej liczby dzieci, które cierpią na jedną z diagnozowanych chorób, wczesne leczenie może poprawić stan zdrowia i zapobiec poważnej niepełnosprawności, a nawet śmierci.

Jakie choroby wykrywa się podczas badania przesiewowego?

Wszystkie dzieci w Irlandii Północnej mogą być przebadane na występowanie sześciu rodzajów wrodzonych zaburzeń metabolizmu (IMD), wrodzonej niedoczynności tarczycy (CHT), mukowiscydozy (CF) oraz niedokrwistość sierpowatokrwinkową (SCD).

Wrodzone zaburzenia metabolizmu

W przypadku występowania w rodzinie dowolnego wrodzonego zaburzenia metabolizmu (IMD) (patrz strona 5) ważne jest, aby jak najszybciej poinformować o tym lekarza prowadzącego. Badania przesiewowe noworodków obejmują sześć zaburzeń IMD. Są to:

- fenyloketonuria (PKU)
- niedobór dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCADD)
- choroba syropu klonowego (MSUD)
- kwasica izowalerianowa (IVA)
- acyduria glutarowa typu I (GA 1)
- homocystinuria (postać niereagującą na pirydoksynę) (HCU)

Okolo 1 na 5 000 noworodków w Irlandii Północnej cierpi na PKU, natomiast MCADD występuje u jednego noworodka na 10 000. Pozostałe choroby występują rzadziej, u jednego dziecka na 100 000 – 300 000.

Dzieci z tymi zaburzeniami nie są zdolne do przetwarzania określonych substancji w pożywieniu. Bez leczenia, stan zdrowia dzieci, u których występują niektóre z tych chorób może się nagle i poważnie pogorszyć. Objawy są różne, niektóre mogą zagrażać życiu lub prowadzić do poważnych problemów rozwojowych. Leczenie wszystkich tych zaburzeń polega na stosowaniu ściśle dobranej diety, odmiennej dla każdej choroby, może też wymagać podania dodatkowych leków.

W przypadku nieprzeprowadzenia badania przesiewowego i wykrycia IMD w wieku późniejszym, zastosowanie specjalnej diety może okazać się nieskuteczne.

Wrodzona niedoczynność tarczycy

Okolo 1 na 2000 noworodków urodzonych w Irlandii Północnej ma wrodzoną niedoczynność tarczycy (CHT). Dzieci z CHT nie wytwarzają wystarczającej ilości hormonu tyroksyny. Bez tego hormonu nie mogą prawidłowo się rozwijać i grozi im poważna, trwała niepełnosprawność fizyczna i psychiczna.

Dzięki badaniu przesiewowemu, dzieci z CHT można wcześniej zacząć leczyć tyroksyną, co pozwoli zapobiec poważnej niepełnosprawności i umożliwi im prawidłowy rozwój. W przypadku nieprzeprowadzenia badania przesiewowego i wykrycia CHT może okazać się, że jest już za późno, aby zapobiec poważnej niepełnosprawności.

Mukowiscydoza

Okolo 1 na 2 500 noworodków urodzonych w Irlandii Północnej cierpi na mukowiscydozę (CF). Jest to choroba dziedziczna, która może mieć niekorzystny wpływ na trawienie i na płuca. Dzieci z mukowiscydozą mogą nie przybierać właściwie na wadze i mogą cierpieć na częste infekcje dróg oddechowych.

Badanie przesiewowe pozwala wcześniej rozpocząć leczenie dzieci z CF przez zastosowanie diety wysokoenergetycznej, leków i fizjoterapii. Wprawdzie ich stan nadal może pozostać poważny, jednak wczesne leczenie może pomóc im w dłuższym i zdrowszym życiu.

Badanie przesiewowe w kierunku CF obejmuje badanie niektórych dzieci pod kątem najczęściej występujących modyfikacji genów będących przyczyną tej choroby. Oznacza to, że badanie przesiewowe może zidentyfikować dzieci będące nosicielami genetycznymi mukowiscydozy. W ich przypadku mogą być potrzebne dalsze badania w celu stwierdzenia, czy są one zdrowymi nosicielami, czy też chorują na CF. Badanie przesiewowe nie wykrywa wszystkich nosicieli.



Niedokrwistość sierpowatokrwinkowa

Mniej niż 1 na 10 000 noworodków urodzonych w Irlandii Północnej cierpi na niedokrwistość sierpowatokrwinkową (SCD). Jest to wrodzony stan chorobowy krwinek czerwonych, przenoszących tlen w organizmie. U dzieci z SCD krwinki czerwone mogą przybrać sierpowaty kształt i utknąć w małych naczyniach krwionośnych. Powoduje to ból i uszkodzenia wewnętrzne, poważne infekcje, a nawet śmierć.

Badanie przesiewowe pozwala wdrożyć wczesne leczenie SCD, w tym uodparnianie i antybiotykoterapię, co, wraz z edukowaniem rodziców, pomoże zapobiec poważnym chorobom i zapewnić dzieciom zdrowsze życie.

Badanie przesiewowe może również zidentyfikować dzieci będące genetycznymi nosicielami SCD lub innej nietypowej choroby krwinek czerwonych. Nosiciele niedokrwistości sierpowatokrwinkowej są zdrowi i nie wymagają leczenia. Jednak mogą występować u nich pewne problemy w sytuacjach ograniczonego doptywu tlenu, jak np. podczas narkozy. W rzadkich przypadkach badanie przesiewowe pozwala wykryć inne schorzenia, takie jak talasemia (poważna choroba krwi). Takie dzieci również potrzebują zakwalifikowania do leczenia i opieki przez całe życie.



Co w przypadku obciążenia rodzinnego wrodzonymi zaburzeniami metabolizmu (IMD)?

Tak wcześnie jak to możliwe, zanim dziecko się urodzi, należy poinformować pracownika służby zdrowia (lekarza położnika lub położną) o tym, że w Twojej rodzinie lub w rodzinie Twojego partnera występowały zaburzenia IMD. Możesz otrzymać skierowanie do specjalisty genetyki, który odpowie na Twoje pytania i omówi wszelkie wątpliwości.

Możesz otrzymać informację o tym, że Twoje dziecko wymaga wczesnych badań przesiewowych. Szczegółowe informacje dotyczące wczesnych badań przesiewowych i wszystkich specjalnych procedur do wykonania po urodzeniu dziecka zostaną zapisane w karcie ciąży.

Jeśli zalecane jest przeprowadzenie wczesnych badań przesiewowych, położna/pielęgniarka pobierze małą próbkę krwi z pięty dziecka na kartę z oznaczeniem „Family History” (Obciążenie rodzinne). Z reguły odbywa się to w ciągu 24–48 godzin od narodzin dziecka a wyniki gotowe są w ciągu 48 godzin od pobrania próbki.

Dzieci, które przeszły wczesne badanie przesiewowe z powodu obciążenia rodzinnego, nadal wymagają rutynowego badania przesiewowego krwi w piątym dniu życia.

Dzieci z obciążeniem rodzinnym IMD mogą wymagać specjalnego reżimu karmienia po narodzinach.

W przypadku obciążenia rodzinnego występowaniem MCADD ważne jest, aby szczególnie dbać o dobre karmienie dziecka mlekiem. Dzieci urodzone w terminie, z obciążeniem rodzinnym MCADD należy karmić co cztery godziny od urodzenia, a wcześniaków co trzy godziny. Szczególne zagrożenie występuje w ciągu pierwszych 72 godzin u dzieci karmionych piersią z uwagi na ilość i zawartość mleka matki w tym czasie. Dlatego zaleca się stosować dokarmianie mlekiem sztucznym dzieci karmionych piersią aż do pojawienia się odpowiednich ilości pokarmu.

Na czym polega badanie krwi?

Gdy Twoje dziecko będzie miało pięć dni, położna lub pielęgniarka wykona nakłucie pięty dziecka przy użyciu specjalnego przyrządu i pobierze kilka kropli krwi na kartę. Nakłucie stopy może być nieprzyjemne i dziecko może płakać.

Jak mogę pomóc?

- Zadbaj, aby dziecku było ciepło i wygodnie.
- Przygotuj się, aby je nakarmić lub przytulić.
- Informacje umieszczone na karcie z próbką krwi dziecka są ważne – sprawdź ich poprawność.



Czy badanie trzeba powtarzać?

Zdarza się to rzadko, jednak położna lub pielęgniarka może skontaktować się z Tobą w celu pobrania drugiej próbki z pięty dziecka. Przyczyną może być niewystarczająca ilość pobranej za pierwszym razem krwi lub niepewne wyniki pierwszego badania. Powtarzane wyniki są zazwyczaj prawidłowe.

Zaleca się przeprowadzać badania przesiewowe

Zdecydowanie zaleca się, aby przeprowadzić badanie przesiewowe pod kątem wszystkich powyższych chorób, ponieważ może ono ocalić życie Twojego dziecka, jednak nie jest to badanie obowiązkowe. **Możesz zdecydować się niezależnie na badanie przesiewowe pod kątem SCD, CF lub CHT, jednak w przypadku IMD badanie można wykonać dla wszystkich sześciu rodzajów zaburzeń lub wcale.** Jeśli nie chcesz dowolnego z tych badań przesiewowych dla swojego dziecka, omów to z położną. Wszystkie podjęte przez Ciebie decyzje zostaną zapisane w książeczce zdrowia dziecka (PCHR, „Red Book”).

Jeśli sądzisz, że Twoje dziecko mogło nie zostać objęte badaniem przesiewowym, porozmawiaj z położną lub lekarzem.

Czy mogę przebadać dziecko później, jeśli zmienię zdanie?

Tak. Badania przesiewowe wykonuje się do 12 miesiąca życia dla wszystkich chorób z wyjątkiem CF (wyłącznie do ósmego tygodnia życia). Jednak w przypadku późniejszego badania może okazać się, że jest już zbyt późno na skuteczne leczenie. W przypadku jakichkolwiek wątpliwości dotyczących badania należy omówić je z lekarzem prowadzącym.

W jaki sposób otrzymam informację o wynikach?

Większość dzieci ma prawidłowe wyniki, co oznacza, że w ich przypadku występowanie powyższych chorób jest mało prawdopodobne. Z reguły pracownik służby zdrowia informuje rodziców o wynikach i zapisuje je w książeczce zdrowia dziecka (PCHR, „Red Book”) przed ukończeniem przez dziecko ósmego tygodnia życia.

Jeśli do tego czasu nie otrzymasz wyników, należy skonsultować się z pielęgniarką środowiskową.

W przypadku niewielkiej liczby dzieci wynik badań przesiewowych będzie pozytywny dla jednej z chorób. Nie oznacza to, że dziecko jest chore, jednak jest to bardziej prawdopodobne. Otrzymasz wtedy skierowanie na specjalistyczne badania. Z reguły kontakt z rodzicami następuje w ciągu trzech lub czterech tygodni od przeprowadzenia pierwszego badania.

Celem badań przesiewowych jest wyłonienie dzieci, u których wystąpienie powyższych chorób jest bardziej prawdopodobne. Badania przesiewowe nie są skuteczne w 100%.

Co dzieje się z próbkami krwi mojego dziecka po badaniu?

Po przeprowadzeniu badań przesiewowych próbki krwi pobrane od noworodka przechowuje się przez przynajmniej pięć lat i mogą być one użyte na kilka sposobów:

- W celu sprawdzenia wyników innych badań zalecanych przez lekarza.
- W celu udoskonalenia programu badań przesiewowych/
- Na potrzeby prowadzenia badań i monitorowania zdrowia publicznego w celu poprawy zdrowia dzieci i ich rodzin w Wielkiej Brytanii. Twoje dziecko nie będzie identyfikowane, nie będzie się też nikt z Tobą kontaktował w tej sprawie.

Użycie próbek krwi reguluje kodeks postępowania dostępny u położnej (kodeks postępowania z przechowywanymi próbkami krwi jest obecnie aktualizowany). Można też odwiedzić stronę: pha.site/PHEcodeofpractice

Istnieje niewielkie prawdopodobieństwo tego, że naukowcy mogą chcieć zaprosić Ciebie lub Twoje dziecko do wzięcia udziału w przyszłych badaniach związanych z programem badania krwi.

Jeśli nie życzysz sobie otrzymywania zaproszeń do takich badań lub jeśli potrzebujesz dalszych informacji, porozmawiaj z położną.

Informacje lokalne:

Wszystkie dane uzyskane w ramach badań przesiewowych krwi u noworodków przetwarzane są zgodnie z wymaganiami Ustawy o ochronie danych z roku 2018. Dodatkowe informacje na temat sposobu wykorzystania i ochrony Twoich danych przez PHA możesz znaleźć w informacji o polityce prywatności pod adresem pha.site/privacynotice

Treść niniejszej ulotki oparto na wysokiej jakości dowodach naukowych oraz opiniach rodziców i pracowników służby zdrowia. Ulotkę zaadaptowano na potrzeby Irlandii Północnej za zgodą Centrum Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Wielkiej Brytanii i używana jest zgodnie z warunkami Otwartej Licencji Rządowej w wersji 3.0.

Ostatnia aktualizacja: grudzień 2019.

W celu uzyskania tłumaczenia niniejszej ulotki, zwróć się do położnej lub odwiedź stronę pha.site/newbornbloodspot

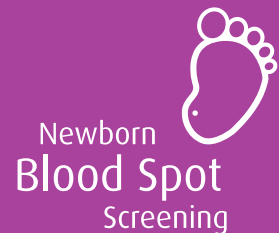


Public Health Agency

12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS.

Tel: 0300 555 0114 (local rate).

www.publichealth.hscni.net



Find us on:



YouTube