



Novorodenecký skríning krvnej škvrny pre Vaše dieťa

Aktualizované
vydanie
2020

Slovak translation of Newborn blood spot screening for your baby.

Prvý týždeň po narodení bude Vášmu dieťaťu ponúknutý skríningový test krvnej škvrny.

Prečo by mali byť deti vyšetrené?

Skríning krvných škvŕn novorodencov identifikuje deti, ktoré môžu mať zriedkavé, ale vážne choroby.

Väčšina detí, ktoré sa podrobia skríningu, nebude mať žiadnu z týchto chorôb, ale pre malý počet tých, ktoré áno, môže včasná liečba zlepšiť ich zdravie a zabrániť vážnemu zdravotnému postihnutiu alebo dokonca smrti.

Na čo sú novonarodené deti vyšetrované?

Všetkým deťom v Severnom Írsku sa poskytuje skrining na šesť dedičných metabolických porúch (IMD), vrodenú hypotyreózu (CHT), cystickú fibrózu (CF) a kosáčikové poruchy (SCD).

Dedičné metabolické poruchy

Ak máte rodinnú anamnézu akejkoľvek dedičnej metabolickej poruchy (IMD), je dôležité o tom čo najskôr informovať Vášho lekára. Deti sú testované na šesť IMD, a to:

- fenyلكetonúria (PKU)
- nedostatok acyl-CoA dehydrogenázy so stredným reťazcom (MCADD)
- močové ochorenie javorového sirupu (MSUD)
- izovalerická acidémia (IVA)
- glutarová acidúria typu 1 (GA1)
- homocystinúria (pyridoxín nereaguje) (HCU)

Približne 1 z 5000 detí narodených v Severnom Írsku bude mať PKU, a 1 z 10 000 bude mať MCADD. Ostatné ochorenia sú zriedkavejšie a vyskytujú sa u 1 zo 100 000 až 300 000 detí.

Deti s týmito poruchami nemôžu spracovávať určité látky v potravinách. Bez liečby môžu byť deti s niektorými z týchto stavov náhle a vážne choré. Príznaky chorôb sú rôzne; niektoré môžu ohrozovať život alebo viesť k vážnym vývojovým problémom. Všetky môžu byť liečené starostlivo spravovanou stravou, ktorá je pre každý stav odlišná, a môže obsahovať ďalšie lieky.

Ak deti nie sú podrobené skriningu, ale neskôr sa u nich zistí, že majú IMD, môže byť príliš neskoro na to, aby špeciálna strava skutočne zmenila tento stav.

Vrodená hypotyreóza

Približne 1 z 2000 detí narodených v Severnom Írsku má vrodenú hypotyreózu (CHT). Deti s CHT nemajú dostatok hormónu tyroxín. Bez tohto hormónu nerastú správne a môžu sa vyvinúť vážne, trvalé fyzické a mentálne postihnutia.

Skríning znamená, že deti s CHT sa môžu včas liečiť tyroxínovým liekom, ktorý zabráni vážnemu postihnutiu a umožní im normálny vývoj. Ak deti nie sú podrobené skríningu a neskôr sa zistí, že majú CHT, môže byť príliš neskoro na to, aby sa zabránilo ich vážnemu zdravotnému postihnutiu.

Cystická fibróza

Približne 1 z 2500 detí narodených v Severnom Írsku má cystickú fibrózu (CF). Tento zdedený stav môže ovplyvniť trávenie a pľúca. Deti s CF nemusia dobre priberať na váhe a môžu mať časté infekcie hrudníka.

Skríning znamená, že deti s CF môžu byť liečené včas vysokoenergetickou diétou, liekmi a fyzioterapiou. Aj keď deti s CF môžu vážne ochorieť, predpokladá sa, že včasné liečenie im pomôže žiť dlhšie a zdravšie.

Skríning na prítomnosť CF zahŕňa testovanie niektorých detí na najbežnejšie zmeny génov, ktoré spôsobujú tento stav. To znamená, že skríning môže identifikovať niektoré deti, ktoré sú pravdepodobne genetickými nosičmi CF. Tieto deti môžu potrebovať ďalšie testovanie, aby sa zistilo, či sú zdravými nosičmi alebo majú CF. Skríning nezistí všetkých nosičov.



Kosáčikové poruchy

Menej ako 1 z 10 000 detí narodených v Severnom Írsku má kosáčikovú poruchu (SCD). Tieto dedičné stavy ovplyvňujú červené krvinky, ktoré prenášajú kyslík do tela. Deti s SCD majú červené krvinky, ktoré môžu zmeniť svoj tvar na kosáčikový, a tak uviaznuť v malých krvných cievach. Môže to spôsobiť bolesť a poškodenie tela dieťaťa, vážne infekcie alebo dokonca smrť.

Skríning znamená, že deti s SCD môžu dostať včasnú liečbu vrátane imunizácie a antibiotík, ktoré spolu so vzdelávaním rodičov pomôžu predísť vážnym chorobám a umožnia deťom žiť zdravší život.

Skríning môže tiež identifikovať deti, ktoré sú genetickými nosičmi SCD alebo inej nezvyčajnej poruchy červených krviniek. Nosiči kosáčikových porúch sú zdraví a nevyžadujú si liečbu. Môžu však mať určité problémy v situáciách, keď ich telá nemusia mať dostatok kyslíka, napríklad ak požili anestetikum. Skríning zriedkavo identifikuje aj ďalšie stavy, ako je talasémia (vážne ochorenie krvi). Tieto deti musia byť tiež odkázané na celoživotné ošetrovanie a starostlivosť.



Čo ak existuje rodinná anamnéza IMD?

Čo najskôr pred narodením dieťaťa by ste mali informovať zdravotníckeho pracovníka (pôrodníka alebo pôrodnú asistentku), ktorý sa o Vás stará, ak máte Vy alebo Váš partner rodinnú anamnézu IMD. Môže Vám byť ponúknuté odporúčanie ku genetickému špecialistovi, ktorý bude schopný odpovedať na akékoľvek otázky alebo prediskutovať akékoľvek obavy, ktoré by ste mohli mať.

Možno Vám bude doporučený včasný skríning Vášho dieťaťa. Podrobnosti o informáciách o včasnom skríningu a o všetkom, čo budete musieť urobiť po narodení dieťaťa, sa zaznamenajú do Vášho ručného záznamu materstva.

Ak sa odporúča včasný skríning, pôrodná asistentka/zdravotná sestra zhromaždí malú vzorku krvi z päty Vášho dieťaťa na krvnú škvrnu označenú ako „rodinná anamnéza“. Zvyčajne sa tak stane 24 až 48 hodín po narodení, a výsledky budú zvyčajne k dispozícii do 48 hodín od odobratia vzorky.

Deti, ktoré sú podrobené skríningu skoro, pretože existuje rodinná história IMD, budú aj naďalej potrebovať rutinný skríningový test na krvné škvrny, keď budú mať päť dní.

Deti s rodinnou anamnézou IMD môžu po narodení vyžadovať špeciálne režimy kŕmenia.

Ak je MCADD v rodinnej anamnéze, je dôležité zabezpečiť, aby Vaše dieťa malo dobrý príjem mlieka. Dieťa narodené na termín s rodinnou anamnézou MCADD by sa malo kŕmiť každé štyri hodiny od narodenia, a predčasne narodené dieťa každé tri hodiny. Prvých 72 hodín predstavuje pre dojčené deti osobitné riziko v dôsledku množstva a obsahu materského mlieka počas tohto obdobia. Preto sa odporúča, aby dojčené deti dostávali doplnkové mlieko, kým sa nepreukáže dobrá zásoba materského mlieka.

Čo zahŕňa test krvných škvŕn?

Keď bude mať Vaše dieťa päť dní, pôrodná asistentka/zdravotná sestra pichne do päty Vášho dieťaťa pomocou špeciálneho zariadenia na zhromaždenie niekoľkých kvapiek krvi na kartu. Pichnutie do päty môže byť nepríjemné a Vaše dieťa môže plakať.

Ako môžem pomôcť?

- Uistite sa, že Vaše dieťa je teplé a pohodlné.
- Budte pripravená krmiť a/alebo maznať sa so svojím dieťaťom.
- Informácie zhromaždené na karte krvi Vášho dieťaťa sú dôležité - uistite sa, že sú všetky údaje správne.



Sú potrebné opakované vzorky krvi?

Príležitostne s Vami pôrodná asistentka alebo zdravotná sestra nadviaže kontakt a požiada Vás o odobratie druhej vzorky krvi z päty Vášho dieťaťa. Dôvodom môže byť to, že predtým nebolo odobraté dostatočné množstvo krvi, alebo bol prvý výsledok nejasný. Opakované výsledky sú zvyčajne normálne.

Odporúča sa skríning

Dôrazne sa odporúča vyšetriť Vaše dieťa na všetky tieto stavy, pretože to môže zachrániť život dieťaťa, nie je to však povinné. **Môžete si zvoliť skríning na SCD, CF alebo CHT jednotlivo, ale môžete si zvoliť skríning na všetkých šesť IMD alebo na žiadne.** Ak si neželáte, aby bolo Vaše dieťa vyšetrené na niektorý alebo všetky z týchto stavov, prediskutujte to so svojou pôrodnou asistentkou. Všetky Vaše rozhodnutia sa zaznamenajú do osobného zdravotného záznamu Vášho dieťaťa (PCHR alebo „Červená kniha“).

Ak si myslíte, že Vaše dieťa možno nebolo vyšetrené, porozprávajte sa so svojou pôrodnou asistentkou alebo všeobecným lekárom.

Môže moje dieťa spraviť test neskôr, ak zmením názor?

Áno. Deti môžu byť vyšetrené do veku 12 mesiacov na všetky poruchy okrem CF (iba do veku 8 týždňov). Neskorší skríning však môže znamenať, že bude príliš neskoro na to, aby liečba skutočne zabrala. Ak máte nejaké obavy z testov, prediskutujte ich so svojím zdravotníckym pracovníkom.

Ako sa dozviem o výsledkoch?

Väčšina detí bude mať normálne výsledky, čo naznačuje, že je nepravdepodobné, že by mali niektorú z týchto porúch. Zdravotnícky pracovník zvyčajne informuje rodičov o výsledkoch skríningu a zaznamená ich do osobného zdravotného záznamu dieťaťa (PCHR alebo „Červená kniha“) predtým, ako dieťa dosiahne osem týždňov.

Ak ste nedostali výsledky do doby, keď má Vaše dieťa osem týždňov, porozprávajte sa so svojím zdravotným poradcom.

Malé množstvo detí bude pozitívnych na jednu z podmienok. To neznamená, že majú danú poruchu, ale s väčšou pravdepodobnosťou ju majú. Budú postúpené špecialistovi na ďalšie testy. Za normálnych okolností Vás budeme kontaktovať do troch alebo štyroch týždňov od uskutočnenia úvodného testu.

Účelom skríningu je zistiť pravdepodobnosť výskytu týchto ochorení u detí. Skrínig nie je 100%-ne presný.

Čo sa stane s krvnými škvrnami môjho dieťaťa po skríningu?

Po skríningu sa škvrny novorodencov uchovávajú najmenej päť rokov a môžu sa použiť niekoľkými spôsobmi:

- Na kontrolu výsledku alebo iné testy odporúčané lekárom.
- Na zlepšenie programu skríningu.
- Na monitorovanie a výskum v oblasti verejného zdravia s cieľom zlepšiť zdravie detí a ich rodín vo Veľkej Británii. Vaše dieťa nebude identifikované a Vy nebudete kontaktovaní.

Používanie týchto krvných škvŕn sa riadi kódexom praxe, ktorý je k dispozícii od pôrodnej asistentky (tento kódex o skladovaní a uchovávaní krvných škvŕn sa v súčasnosti skúma). Prípadne môžete navštíviť stránku: pha.site/PHEcodeofpractice

Existuje malá šanca, že vedci budú chcieť pozvať Vás alebo Vaše dieťa k účasti na budúcom výskume spojenom s programom krvných škvŕn. Ak si neželáte dostávať pozvánky k účasti na výskume, alebo ak chcete ďalšie informácie, obráťte sa na svoju pôrodnú asistentku.

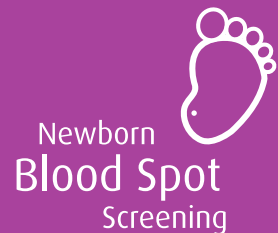
Miestne informácie:

Všetky uchovávané záznamy týkajúce sa novorodeneckého skríningu krvnej škvrny spĺňajú požiadavky Zákona o ochrane údajov z roku 2018. Ďalšie informácie o tom, ako PHA používa a chráni Vaše informácie, nájdete v našom oznámení o ochrane osobných údajov na stránke pha.site/privacynotice

Tento leták je založený na kvalitných výskumných dôkazoch a názoroch rodičov a zdravotníckych pracovníkov. Bol upravený v Severnom Írsku so súhlasom Programového strediska pre skríning novorodencov vo Veľkej Británii, a používa sa na základe licencie Open Government License v3.0.

Posledná aktualizácia: december 2019

Preklady tohto letáku si vypýtajte od svojej pôrodnej asistentky, alebo navštívte stránku 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:



You Tube