Jeżeli mają Państwo więcej pytań odnośnie badań przesiewowych noworodków realizowanych w ramach programu, prosimy o kontakt telefoniczny lub e-mailowy z lekarzami Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM, którzy są zaangażowani w prowadzenie badań. Potrzebne informacje mogą też Państwo uzyskać od lekarzy oddziału noworodkowego, w którym przebywa Państwa dziecko.

Lekarz dyżurny: 784036919

Pracownia badań przesiewowych: 784036920

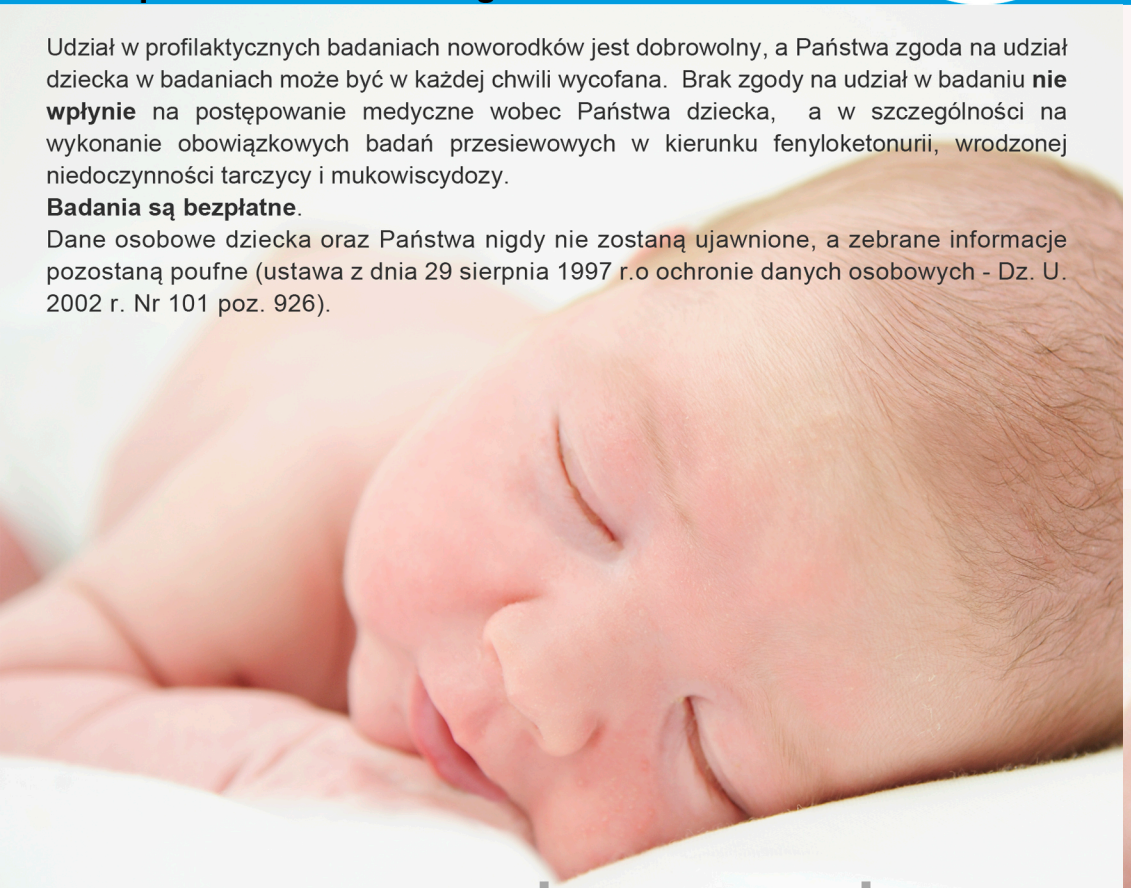
e-mail: pomerania@pum.edu.pl

www.pomerania-screening.eu

Udział w profilaktycznych badaniach noworodków jest dobrowolny, a Państwa zgoda na udział dziecka w badaniach może być w każdej chwili wycofana. Brak zgody na udział w badaniu **nie wpłynie** na postępowanie medyczne wobec Państwa dziecka, a w szczególności na wykonanie obowiązkowych badań przesiewowych w kierunku fenyloketonurii, wrodzonej niedoczynności tarczycy i mukowiscydozy.

Badania są bezpłatne.

Dane osobowe dziecka oraz Państwa nigdy nie zostaną ujawnione, a zebrane informacje pozostaną poufne (ustawa z dnia 29 sierpnia 1997 r.o ochronie danych osobowych - Dz. U. 2002 r. Nr 101 poz. 926).



www.pomerania-screening.eu

UNIA EUROPEJSKA
EUROPEJSKI FUNDUSZ ROZWOJU REGIONALNEGO

Projekt „Pomerania" regionem modelowym ds. współpracy terytorialnej w zakresie badań przesiewowych noworodków jest współfinansowany ze środków Unii Europejskiej w ramach Europejskiego Funduszu Rozwoju Regionalnego.

INFORMACJA NA TEMAT WCZESNEGO WYKRYWANIA WYBRANYCH WRODZONYCH WAD METABOLIZMU I ZABURZEŃ ENDOKRYNOLOGICZNYCH DLA RODZICÓW/OPIEKUNÓW DZIECKA BIORĄCEGO UDZIAŁ W PROJEKCIE:

„Pomerania" regionem modelowym ds. współpracy terytorialnej w zakresie badań przesiewowych noworodków"

Drodzy Rodzice,

Niniejsza informacja przedstawia zasady populacyjnych badań przesiewowych noworodków, czyli badań profilaktycznych wykonywanych w kilka dni po narodzinach każdego dziecka. W większości przypadków dzieci przychodzące na świat są zdrowe, ale bywają wyjątki od tej reguły. Średnio jeden na 1000-1500 noworodków zagrożony jest rzadkim wrodzonym zaburzeniem przemiany materii, którego nie można rozpoznać na podstawie objawów zewnętrznych. W przypadku wielu spośród tych schorzeń, wczesne rozpoznanie choroby i podjęcie leczenia krótko po narodzinach daje możliwości uniknięcia lub złagodzenia uszkodzeń wielu narządów i tkanek (w tym niepełnosprawności intelektualnej) oraz pozwala zapobiec przypadkom śmiertelnym.

W województwie zachodniopomorskim badania przesiewowe noworodków przeprowadza się aktualnie w kierunku zaburzeń słuchu oraz 3 chorób wykrywanych na postawie badań krwi pobranej na specjalną bibułę przesiewową: **fenyloketonurii, wrodzonej niedoczynności tarczycy** oraz **mukowiscydozy.** Badania te są obowiązkowe dla wszystkich noworodków w Polsce.

Udział Państwa dziecka w programie pt. „Pomerania" regionem modelowym ds. współpracy terytorialnej w zakresie badań przesiewowych noworodków" **poszerzy listę wykrywanych schorzeń o dodatkowe 11 chorób z grupy wrodzonych wad metabolizmu i zaburzeń endokrynologicznych.** Są to choroby, które w okresie noworodkowym przebiegają z wieloma bardzo niebezpiecznymi dla życia oraz zdrowia objawami i jedynie ich wczesne wykrycie stwarza szanse na prawidłowy rozwój dziecka w przyszłości. Istnieje duże prawdopodobieństwo, że w województwie zachodniopomorskim 1 na 1200 noworodków urodzi się z chorobą z listy 14 schorzeń objętych badaniami przesiewowymi.

KIEDY I JAK PRZEPROWADZA SIĘ BADANIE PRZESIEWOWE?

Badanie przesiewowe noworodka przeprowadza się w 3-4 dobie życia dziecka. Polega ono na pobraniu z piętki, z zachowaniem zasad antyseptyki (przeciwdziałaniu zakażeń), kilku kropli krwi na specjalną bibułę. Po wyschnięciu krwi bibuła jest przesyłana do Pracowni Badań Przesiewowych i Hormonalnych Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego nr 1 (SPSK nr 1) w Szczecinie, gdzie przeprowadzane są specjalistyczne badania. W ramach realizacji projektu część badań będzie wykonywana w Laboratorium Badań Przesiewowych Noworodków Kliniki Uniwersyteckiej w Greifswaldzie w Niemczech. Możliwe powikłania w miejscu nakłucia piętki dziecka, to chwilowy ból i zaczerwienienie.

KIEDY NALEŻY POWTÓRZYĆ POBRANIE KRWI OD DZIECKA?

Laboratorium diagnostyczne może przysłać do Państwa list i bibułkę z kodem z prośbą o powtórzenie badania w przypadku, gdy:

- wynik pierwszego badania jest niejednoznaczny i wymaga powtórzenia
- dziecko miało transfuzję krwi przed pierwszym pobraniem
- za pierwszym razem pobrana została niedostateczna ilość krwi
- dziecko miało bardzo niską urodzeniową masę ciała.

KTO OTRZYMUJE WYNIK BADANIA PRZESIEWOWEGO?

Ponieważ ryzyko wystąpienia choroby u dziecka jest bardzo małe, wyniki badań u większości noworodków są prawidłowe. Oznacza to brak podejrzenia o którąkolwiek z diagnozowanych chorób. Informacja o wyniku prawidłowym nie jest wysyłana do rodziców. Należy więc przyjąć zasadę, że **brak wiadomości to dobra wiadomość.** W przypadku nieprawidłowego wyniku badania i podejrzenia o jedną z badanych chorób, zostaną Państwo powiadomieni telefonicznie, listownie lub przez lekarza rodzinnego o konieczności natychmiastowego zgłoszenia się z dzieckiem do Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM, która mieści się w SPSK nr 1 w Szczecinie przy ul. Unii Lubelskiej 1. Stąd tak ważne jest podanie personelowi oddziału noworodkowego Państwa dokładnego adresu „do kontaktu" oraz numeru telefonu. W klinice zostaną przeprowadzone dalsze badania. Wynik badania przesiewowego nie stanowi jeszcze ostatecznego rozpoznania i nie oznacza jednoznacznie, że dziecko jest chore. Wskazuje jednak na konieczność przeprowadzenia dalszych specjalistycznych analiz i badań lekarskich, a w przypadku rozpoznania choroby pozwala na szybkie wprowadzenie odpowiedniego leczenia.

CZY TEST ZAPEWNIA WYKRYCIE WSZYSTKICH CHORYCH?

Badania przesiewowe nie mogą zagwarantować 100% wykrywalności chorób objętych diagnostyką. W niezwykle rzadkich przypadkach zdarza się, że u chorego noworodka wynik badania przesiewowego może być prawidłowy. Również wyjątkowo rzadko może się zdarzyć, że rozwój choroby jest tak szybki i gwałtowny, że objawy ujawnią się jeszcze przed uzyskaniem wyników badań.

CZY CHOROBY TE MOŻNA WYLECZYĆ?

Wszystkie choroby objęte programem są schorzeniami o podłożu genetycznym i dlatego nie można ich ostatecznie wyleczyć. Jeżeli jednak leczenie zostanie wprowadzone odpowiednio wcześnie, w wielu przypadkach można zapewnić prawidłowy rozwój dziecka, uniknąć uszkodzeń narządów i tkanek (w tym niepełnosprawności intelektualnej) oraz zapobiec przypadkom śmiertelnym.

JAKIE CHOROBY OBJĘTE SĄ BADANIEM W RAMACH REALIZACJI PROJEKTU?

Wrodzony przerost nadnerczy

Zaburzenie hormonalne spowodowane brakiem wytwarzania hormonów kory nadnerczy. Częstość występowania około 1: 10 000 noworodków. Chore dzieci obojga płci zagrożone są wystąpieniem wstrząsu na tle zaburzeń elektrolitowych z możliwymi przypadkami śmiertelnymi. U dziewczynek może dodatkowo powodować rozwój nieprawidłowych narządów płciowych zewnętrznych. Leczenie polega na podawaniu brakujących hormonów, u dziewczynek konieczna bywa korekcja chirurgiczna narządów płciowych.

Choroba syropu klonowego

Zaburzenie przemiany aminokwasów rozgałęzionych (leucyny, izoleucyny i waliny). Częstość występowania około 1: 200 000 noworodków. Może wywołać objawy ciężkiego „zatrucia metabolicznego". W wieku późniejszym w przypadkach nieleczonych odpowiada za ciężką niepełnosprawność intelektualną i zaburzenia rozwoju. Możliwe przypadki śmiertelne. Leczenie polega na stosowaniu odpowiedniej diety.

Acyduria glutarowa typu I-go

Zaburzenie przemiany aminokwasów (lizyny, hydroksylizyny i tryptofanu). Częstość występowania około 1: 80 000 noworodków. Należy do tzw. acydurii mózgowych związanych z ryzykiem poważnych uszkodzeń mózgu. Może powodować nagłe zapaści metaboliczne, trwałe zaburzenia ruchu, zmiany strukturalne w mózgu. Leczenie polega na stosowaniu specjalnej diety.

Acyduria izowalerianowa

Zaburzenie przemiany aminokwasu leucyny. Częstość występowania około 1: 200 000. Może wywołać objawy ciężkiego „zatrucia metabolicznego". W wieku późniejszym w przypadkach nieleczonych odpowiada za ciężką niepełnosprawność intelektualną i zaburzenia rozwoju. Możliwe przypadki śmiertelne. Leczenie polega na stosowaniu odpowiedniej diety.

Galaktozemia

Zaburzenie w przemianie cukru prostego galaktozy, która jest składnikiem cukru mlecznego laktozy. Częstość występowania około 1: 40 000 noworodków. Nieleczona galaktozemia powoduje utratę wzroku, zaburzenia rozwoju fizycznego i intelektualnego, ciężkie uszkodzenie wątroby. Możliwe są przypadki śmiertelne. Leczenie polega na stosowaniu specjalnej diety z ograniczeniem spożycia galaktozy.

Zaburzenia cyklu karnityny

Choroby związane z nieprawidłowym metabolizmem karnityny niezbędnej do sprawnych przemian kwasów tłuszczowych. Częstość występowania około 1: 100 000 noworodków. Powodują zapaści metaboliczne, śpiączkę. Możliwe przypadki śmiertelne. Leczenie polega na stosowaniu specjalnej diety.

Niedobór MCAD

Zaburzenie pozyskiwania energii ze średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych. Częstość występowania około 1: 10 000 noworodków. Powoduje zapaści metaboliczne, śpiączkę. Możliwe przypadki śmiertelne. Leczenie polega na stosowaniu odpowiedniej diety i unikaniu okresów głodzenia.

LCHAD/ VLCAD

Zaburzenie w pozyskiwaniu energii z przemian długołańcuchowych i bardzodługołańcuchowych kwasów tłuszczowych. Częstość występowania około 1: 80 000 noworodków. Powodują zapaści metaboliczne, śpiączkę, uszkodzenie mięśni, serca, u części chorych też oczu i nerwów. Możliwe przypadki śmiertelne. Leczenie polega na stosowaniu odpowiedniej diety i unikaniu okresów głodzenia.