



Lithuanian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Atrankinis naujagimių kraujo lašo tyrimas Jūsų kūdikiui

Pirmosios savaitės po kūdikio gimimo laikotarpyje Jums bus pasiūlyta atlikti atrankinį kūdikio kraujo lašo tyrimą.

Kodėl reikia atlikti atrankinį kūdikių tyrimą?

Atlikus naujagimio kraujo lašo tyrimą atrenkami kūdikiai, galintys turėti retų, tačiau rimtų sveikatos sutrikimų.

Dauguma atrankiniu būdu ištirtų kūdikių neturi šių sutrikimų, tačiau juos turintiems šis tyrimas yra labai naudingas. Ankstyvas gydymas gali pagerinti jų sveikatos būklę ir apsaugoti nuo sunkaus neįgalumo ar net mirties.

Kokių sutrikimų atrankiniai tyrimai atliekami naujagimiams?

Visus kūdikius Šiaurės Airijoje siūloma atrankiniu būdu ištirti dėl fenilketonurijos, įgimtos hipotirozės, cistinės fibrozės, pjautuvinių ląstelių sutrikimų ir MCADD (vidutinio ilgio grandinę turinčio acilkofermento A (acyl-CoA) dehidrogenazės deficito).

Fenilketonurija

Maždaug vienas iš 6 000 Šiaurės Airijoje gimusių kūdikių serga fenilketonurija (FKU). Kūdikiai, turintys šį paveldimą sutrikimą, neišsivaina maiste esančios medžiagos, vadinamos fenilalaninu. Negydomiems kūdikiams išsivysto sunki negrįžtama protinė negalia.

Atrinkus FKU turinčius kūdikius, galima anksti pradėti gydymą specialia dieta, kuri apsaugos nuo sunkios negalios ir suteiks jiems galimybę gyventi įprastą gyvenimą.

Neatlikus atrankos kūdikystėje ir FKU diagnozavus vėliau, gali būti per vėlu ir specialioji dieta gali nepadėti.

Įgimta hipotirozė

Maždaug vienas iš 3 000 Šiaurės Airijoje gimusių kūdikių serga įgimta hipotiroze. Įgimta hipotiroze sergantiems kūdikiams trūksta hormono tiroksino. Be šio hormono sutrinka kūdikių augimas ir gali išsivystyti sunki nuolatinė fizinė ir protinė negalia.



Lithuanian translation of

Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Anksti atrinktus šį sutrikimą turinčius kūdikius galima gydyti tiroksino preparatais, apsaugančiais nuo sunkios negalios ir suteikiančiais jiems galimybę gyventi įprastą gyvenimą.

Neatlikus atrankos kūdikystėje ir įgimtą hipotirozę diagnozavus vėliau, gali būti per vėlu sustabdyti sunkios negalios vystymąsi.

Cistinė fibrozė

Maždaug vienas iš 2 500 Šiaurės Airijoje gimusių kūdikių serga cistine fibroze (CF). Ši paveldima liga gali pakenkti virškinimui ir plaučiams. Kūdikiams, sergantys cistine fibroze, priauga nepakankamai svorio ir dažnai patiria krūtinės infekcijas.

Atrinktus CF turinčius kūdikius, juos galima anksti pradėti gydyti kaloringa dieta, vaistais ir fizioterapija. Nors cistinę fibrozę turintys vaikai gali vis tiek sunkiai susirgti, ankstyvas gydymas gali padėti jiems gyventi ilgiau ir sveikiau.

Nenustačius cistinės fibrozės kūdikystėje, tyrimą galima atlikti vėliau, tačiau prieš nustatant šį sutrikimą tėvų gali laukti nerimastingas laikotarpis.

Atrankinį tyrimą dėl CF sudaro kai kurių kūdikių ištyrimas dėl būdingiausių genetinių nukrypimų, sukeliančių cistinę fibrozę. Tai reiškia, kad atrankiniu tyrimu galima nustatyti, kurie kūdikiams yra cistinės fibrozės nešiotojai genetiniame lygyje. Šiems kūdikiams gali reikėti tolesnių tyrimų siekiant išsiaiškinti, ar jie yra sveikieji nešiotojai, ar serga cistine fibroze.

Pjautuvinių ląstelių sutrikimai

Maždaug vienas iš 5 000 Šiaurės Airijoje gimusių kūdikių turi pjautuvinių ląstelių (PL) sutrikimą. Ši paveldima liga paveikia raudonuosius kraujo kūnelius. PL sutrikimą turinčių vaikų raudonieji kraujo kūneliai gali įgyti pjautuvo formą bei užkimšti siauras kraujagysles. Tai gali būti labai skausminga ir pažeisti kūdikio organizmą, sukelti rimtas infekcijas ar net mirtį.

Atrinktus PL sutrikimą turinčius kūdikius galima anksti pradėti gydyti (pvz., imunizavimu ir antibiotikais). Tai ir tėvų švietimas padės užkirsti kelią sunkiai ligai ir leis vaikams gyventi sveikesnį gyvenimą.

Tyrimo metu taip pat galima atrinkti kūdikius, kurie yra PL sutrikimo ar kito reto raudonųjų kraujo kūnelių sutrikimo nešiotojai genetiniame lygyje. PL sutrikimų nešiotojai yra sveiki ir jų gydyti nereikia. Retais atvejais atrankinio tyrimo metu nustatomos kitos būklės, pvz., talasemija, kuri taip pat gali paveikti raudonuosius kraujo kūnelius.



Lithuanian translation of

Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Vidutinio ilgio grandinę turinčio acilkofermento A (acyl-CoA) dehidrogenazės deficitas (angl. MCADD)

Maždaug vienas iš 10 000 Šiaurės Airijoje gimusių kūdikių turi vidutinio ilgio grandinės acilkofermento A (acyl-CoA) dehidrogenazės deficitą. Šį paveldimą sutrikimą turintiems kūdikiams pasireiškia riebalų skaidymo, kurio metu išskiriama kūnui reikiama energija, problemų. Tai gali būti sunkios ligos ar net mirties priežastis.

Atlikus tyrimą galima anksti atrinkti daugumą MCADD turinčių kūdikių ir skirti ypatingą dėmesį jų dietai bei reguliariai mitybai. Taip galima išvengti sunkios ligos ir suteikti galimybę MCADD turintiems kūdikiams normaliai vystytis.

Labai svarbu ištirti kūdikius dėl MCADD, kad būtų galima atrinkti turinčius šį sutrikimą prieš jiems netikėtai ir sunkiai susergant.

Ką daryti, jei šeimoje yra MCADD atvejų?

Jei Jūsų ar Jūsų partnerio šeimoje yra MCADD atvejų, prieš kūdikio gimimą apie tai turėtumėte informuoti Jus prižiūrintį sveikatos priežiūros specialistą (ginekologą arba akušerę). Jums bus pasiūlytas siuntimas pas genetikos specialistą, kuris galės atsakyti į Jūsų klausimus ar aptarti bet kokius nerimą keliančius dalykus.

Jums gali būti patarta atlikti ankstyvąjį atrankinį kūdikio tyrimą. Visa Jums suteikta informacija apie ankstyvąjį atrankinį tyrimą ir tai, ką turėsite daryti vaikui gimus, bus užrašyta Jūsų turimoje nėščiosios knygelėje.

Jei rekomenduojamas ankstyvasis atrankinis tyrimas, akušerė arba slaugytoja specialiu instrumentu iš kūdikio kulno paims mažą kraujo mėginį ant kraujo lašo kortelės su užrašu „MCADD family history“ (MCADD atvejai šeimoje). Tai bus padaryta per 24-48 valandas po kūdikio gimimo, o rezultatai paprastai pateikiami per 48 valandas nuo mėginio paėmimo.

Kūdikiams, kuriems buvo atliekamas ankstyvasis atrankinis tyrimas, nes šeimoje yra MCADD atvejų, vis tiek reikės atlikti įprastinį atrankinį kraujo lašo tyrimą, kai jiems sueis penkios dienos.

Jei šeimoje yra MCADD atvejų, svarbu užtikrinti, kad kūdikis gautų pakankamai pieno. Laiku gimusį kūdikį būtina maitinti po gimimo kas keturias valandas, o neišnešiotą – kas tris valandas. Motinos pienu žindomiems kūdikiams dėl pieno kiekio ir sudėties pavojingiausias yra pirmosios 72 valandos. Todėl, kol motinos pieno susidarys pakankamai, žindomus kūdikius rekomenduojama papildomai maitinti pieno mišiniu.



Lithuanian translation of

Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Ar atrankinis kraujo lašo tyrimas Šiaurės Airijoje rodo ir kitus sutrikimus?

Atrankiniu kraujo lašo tyrimu taip pat galima nustatyti tam tikras retas medžiagų apykaitos ligas, pvz., homocistinuriją.

Kaip akušerė arba slaugytoja ima kraujo lašo mėginius?

Akušerė arba slaugytoja specialiu instrumentu pradurs kūdikio kulną ir ant kortelės užlašins kelis lašus kraujo. Dūris į kulną gali būti nemalonus, todėl kūdikis gali verkti.

Kaip galite padėti?

- Pasirūpinkite, kad kūdikiui būtų šilta ir patogiu.
- Būkite pasiruošę kūdikį pamaitinti ir (arba) priglausti.

Ar kartais reikia pakartotinai imti kraujo mėginį?

Retais atvejais akušerė arba lankantis gydytojas susisieks su Jumis ir paprašys leisti dar kartą paimti kraujo mėginį iš Jūsų kūdikio kulno. Tai gali būti daroma dėl to, kad buvo paimta nepakankamai kraujo arba jei tyrimo rezultatas nebuvo aiškus.

Paprastai pakartotino tyrimo rezultatas būna normalus.

Atrankinis tyrimas yra rekomenduotinas

Primitytinai patartina atlikti atrankinį kūdikio tyrimą dėl visų šių sutrikimų, tačiau jis neprivalomas. Jei nenorite atlikti atrankinio kūdikio tyrimo dėl vieno ar visų pirmiau minėtų sutrikimų, aptarkite tai su savo akušere. Visi Jūsų sprendimai bus įrašyti pastabose ir asmeninėje kūdikio sveikatos knygelėje (angl. „Red Book“, raudonojoje knygelėje).

Jei manote, kad Jūsų kūdikiui atrankinis tyrimas nebuvo atliktas, kreipkitės į akušerę ar šeimos gydytoją.

Kaip bus pranešti tyrimo rezultatai?

Daugelio kūdikių rezultatai bus normalūs. Tai reiškia, kad jie greičiausiai neturi pirmiau minėtų sveikatos sutrikimų. Sveikatos priežiūros specialistas paprastai praneša tėvams atrankinio tyrimo rezultatus ir įrašo juos į asmeninę kūdikio sveikatos knygelę („Raudoną knygelę“) iki kūdikiui sueina aštuonerios savaitės.

Jei rezultatai nebus Jums pateikti iki kūdikiui sueis aštuonerios savaitės, kreipkitės į savo sveikatos priežiūros specialistą.



Lithuanian translation of

Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Jei kūdikiui įtariamas vienas iš sutrikimų, jam reikės atlikti kitus rezultatus patvirtinančius tyrimus. Paprastai tėvams apie tai pranešama per 3-4 savaites nuo pirmo tyrimo atlikimo.

Atrankinio tyrimo tikslas – nustatyti kūdikius, kurie gali turėti pirmiau minėtus sutrikimus. Atrankinis tyrimas nėra 100 % tikslus.

Kas daroma su kūdikio kraujo lašo mėginiais po atrankinio tyrimo?

Po atrankinio tyrimo naujagimio kraujo lašo mėginiai laikomi ne mažiau nei penkerius metus ir gali būti panaudoti įvairiems tikslams:

- patikrinti rezultatus arba atlikti kitus gydytojo rekomenduojamus tyrimus;
- tobulinti atrankinio tyrimo programą;
- stebėti bei tirti visuomenės sveikatą moksliniais tikslais, siekiant pagerinti kūdikių bei jų šeimos narių sveikatos būklę Jungtinėje Karalystėje. Jūsų kūdikio tapatybė nebus atskleista ir į Jus dėl to kreipiamasi nebus.

Šių kraujo mėginių naudojimą reglamentuoja Gydytojų veiklos kodeksas, apie kurį galima gauti iš akušerės arba interneto svetainėje:

<https://www.gov.uk/government/publications/newborn-blood-spot-screening-code-of-practice-for-the-retention-and-storage-of-residual-spots>

Yra nedidelė tikimybė, kad mokslinių tyrimų specialistai Jus arba Jūsų vaiką pakvies dalyvauti vėlesniuose moksliniuose tyrimuose, susietuose su kraujo lašo tyrimo programa. Jei nenorite gauti kvietimų dalyvauti moksliniuose tyrimuose, praneškite apie tai savo akušerei.

Daugiau informacijos apie MCADD atvejus šeimoje rasite interneto svetainėje:

www.nrls.npsa.nhs.uk/alerts/?entryid45=132858

Jei reikalingas šio informacinio leidinio vertimas, paprašykite savo akušerės arba apsilankykite interneto svetainėje:

www.publichealth.hscni.net

Vietos institucijų informacija:



Lithuanian translation of

Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Visi su atrankiniu naujagimių kraujo lašo tyrimu susiję įrašai tvarkomi pagal 1998 m. Duomenų apsaugos įstatymo (angl. „1998 Data Protection Act“) reikalavimus.

Šiame leidinyje pateikiama informacija yra pagrįsta aukštos kokybės mokslinių tyrimų duomenimis bei tėvų ir sveikatos priežiūros specialistų nuomone.

Ši informacija buvo pritaikyta Šiaurės Airijai gavus Jungtinės Karalystės Naujagimių atrankinio tyrimo programos centro (angl. „Newborn Screening Programme Centre“) leidimą.



Public Health Agency, 12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS
Tel: 0300 555 0114
www.publichealth.hscni.net