



Újszülöttkori szűrővizsgálatok

A szülés utáni első hétben fel fogják Önnek ajánlani a gyermeke szűrővizsgálatát, az ún. sarokvértesztet.

Miért van szükség az újszülöttkori szűrővizsgálatra?

Az újszülöttek szűrővizsgálata olyan gyerekeket azonosít, akiknél megvan a valószínűsége, hogy nagyon ritkán előforduló, de nagyon súlyos rendellenességgel születtek.

A legtöbb újszülöttnél nem fognak találni ilyen rendellenességet, de abban a csekély számban, amikor ez előfordul, a szűréssel járó előny óriási. A korán elkezdett kezelés javítani tud a gyermek egészségi állapotán és megakadályozhatja, hogy súlyosan fogyatékosná váljon, vagy akár meghaljon.

Mire szűrik az újszülött babákat?

Észak-Írországban minden csecsemő esetében a következő rendellenességekre ajánlanak fel szűrővizsgálatot: fenilketonuria, veleszületett pajzsmirigy-alulműködés, cisztás fibrózis, sarlósejtes betegség és az MCAD betegség (közepes láncú Acyl-CoA dehidrogenáz hiány).

Fenilketonuria

Észak-Írországban 6000 csecsemő közül átlagban egy gyermek születik fenilketonuria (PKU) anyagcserezavarral. Azok a csecsemők, akik ezzel az anyagcserezavarral születnek, képtelenek feldolgozni a táplálékukban a fenilalanin aminosavat. Kezelés hiányában visszafordíthatatlan idegrendszeri károsodást szenvednek.

A szűrés eredményeképpen a PKU-val született csecsemők speciális diétával való kezelését elég korán el tudják kezdeni ahhoz, hogy megakadályozzák a súlyos fogyatékoság kialakulását és lehetővé tudják tenni, hogy teljes értékű életet élhessenek.

Abban az esetben, ha csecsemőkorban nem végzik el a szűrést, és később derül csak ki, hogy a gyermeknek PKU-ja van, lehet, hogy már túl késő ahhoz, hogy speciális diétával komoly hatást érjenek el.

Veleszületett pajzsmirigy-alulműködés

Észak-Írországban 3000 csecsemő közül átlagban egy gyermek születik pajzsmirigy-alulműködéssel (CHT-vel). A CHT-vel született csecsemőknek nincs elég tiroxin hormonjuk. A hormon nélkül nem nőnek megfelelően, és komoly és visszafordíthatatlan testi és értelmi fogyatékoság alakulhat ki náluk.

A szűrés eredményeképpen a CHT-vel született csecsemők tiroxinnal való kezelését korán el tudják kezdeni, ezzel megakadályozzák, hogy súlyos fogyatékoság alakuljon ki, és lehetővé teszik, hogy rendesen fejlődhessenek.

Abban az esetben, ha csecsemőkorban nem végzik el a szűrést, és később derül csak ki, hogy a gyermeknek CHT-je van, lehet, hogy már túl késő ahhoz, hogy el tudják kerülni a súlyos fogyatékoság kialakulását.

Cisztás fibrózis

Észak-Írországban 2500 csecsemő közül átlagban egy gyermek születik cisztás fibrózissal (CF-fel). Ez az örökletes betegség hatással lehet az emésztésre és a tüdőre. A CF-fel született csecsemőknél előfordul, hogy nem híznak rendesen, és gyakran szenvednek légúti megbetegedésekben.

A szűrés eredményeképpen a CF-fel született gyermekek tápanyagban és kalóriában gazdag diétával, orvosságokkal, speciális gyógytornával való kezelését korán el tudják kezdeni. Bár a CF-fel született

gyermekek még lehetnek nagyon betegek, úgy gondolják, hogy a korai kezelés egy hosszabb és egészségesebb életet biztosíthat nekik.

Abban az esetben, ha csecsemőkorban nem végzik el a CF-re szűrést, és a gyerek ezzel a rendellenességgel születik, később is el lehet ezt a vizsgálatot végezni, de a szülők sok aggodást élhetnek át addig, amíg a CF-t nem ismerik fel.

A CF-re való szűrés azt jelenti, hogy a csecsemőknél a legáltalánosabb génelváltozást nézik, amely a rendellenességet okozza. Ez azt jelenti, hogy kiszűrnek néhány olyan csecsemőt is, akik csak genetikus hordozói a CF-nek. Ezeknél a csecsemőknél további vizsgálat elvégzése szükséges, hogy megállapítsák, hogy csak hordozói-e a CF-nek, de egyébként egészségesek, vagy valóban ezzel a rendellenességgel rendelkeznek.

Sarlósejtes betegség

Észak-Írországból 5000 csecsemő közül átlagban egy gyermek születik sarlósejtes betegséggel (SCD). Ez az öröklött rendellenesség a vörösvérsejtekre van hatással. Az SCD-ben szenvedők vörös vérszójjei sarlóalakúvá válhatnak, és megakadhatnak a kiserekben. Ez fájdalommal jár és a csecsemő testében károsodást, súlyos gyulladást is okozhat vagy akár halálhoz is vezethet.

A szűrés eredményeképpen az SCD-vel született gyermekek korai kezelést kaphatnak, amelybe beletartozik a védőoltások és antibiotikumok adása, amely, a szülők felkészítésével egyetemben segíthet abban, hogy a gyermekek elkerüljék a komoly betegségeket és egészségesebb életet élhessenek.

A szűrővizsgálat eredményeképpen azt is meg lehet állapítani, ha a csecsemő csak genetikus hordozója az SCD-nek, vagy egy más, nem gyakran előforduló vörösvérsejt rendellenességnek. Akik csak hordozói a sarlósejtes betegségnek, azok egészségesek és nincs szükségük semmilyen kezelésre. Ritkán a szűrés felfedhet más rendellenességet is, mint például a thalassaemiát, ami szintén hatással lehet a vörösvérsejtekre.

MCAD betegség

Észak-Írországból 10.000 csecsemő közül átlagban egy gyermek születik MCAD-vel. Az ezzel az örökletes betegséggel született csecsemőknél azzal van probléma, hogy nem tudják lebontani a zsírt, hogy az energiát termeljen a szervezetnek. Ez komoly betegséghez, sőt, halálhoz is vezethet.

Az szűrővizsgálat eredményeképpen az MCAD csecsemők legnagyobb részénél korán észre tudják venni a rendellenességet, és így külön figyelmet tudnak szentelni az étkezésükre, beleértve ezzel azt, hogy figyelnek arra, hogy rendszeresen egyenek. Ez a gondoskodás meg tudja akadályozni, hogy komoly betegség alakuljon ki, és lehetővé teszi, hogy minden MCAD betegségben szenvedő csecsemő rendszeren fejlődjön.

Fontos a csecsemők MCAD-re történő szűrése, mert így még azelőtt megállapíthatják a gyermeknél a rendellenességet, mielőtt hirtelen komolyan megbetegedne.

Mi történik, ha a családban már volt MCAD betegség?

Még a csecsemő megszületése előtt tudatnia kell az Önt ellátó egészségügy szakemberrel (szülész szakorvossal vagy szülésznővel), ha a saját vagy a férje családjában előfordult az MCAD betegség. Ekkor beutalják Önt egy genetikushoz, aki választ tud majd adni a felmerülő kérdésekre vagy megbeszélheti velem az aggodalmait.

Esetleg javasolni fogják, hogy a csecsemőnél szükséges lesz a korai szűrővizsgálat. A korai szűrővizsgálatról és a csecsemő születése utáni külön teendőkről való részletes tudnivalók bekerülnek a terhességi feljegyzéseibe.

Ha ajánlott a korai szűrés, a szülésznő/nővér vért fog venni a csecsemő sarkából, és a mintát felitatja egy 'MCADD family history' (családban előforduló MCAD)-val felcímezett papír megfelelő részére. Ez a csecsemő születése utáni 24-48 órán belül fog megtörténni, és az eredmény általában 48 órán belül rendelkezésre áll.

Azoknál a csecsemők, akiknél a családban előforduló MCDA miatt korán elvégzik ezt a szűrővizsgálatot, még ugyanúgy elvégzik a baba öt napos korában esedékes általános szűrővizsgálatot is.

Ahol a családban előfordult az MCAD, fontos, hogy a csecsemő megfelelő mennyiségű tejet kapjon. Egy időre született csecsemőt a szülés után minden négy órában etetni kell, egy koraszülöttet meg minden három órában. Különösen veszélyes a szoptatott újszülötteknél az első 72 óra az ekkor termelődő tej mennyisége és minősége miatt. Emiatt azt ajánlják, hogy a szoptatott csecsemők táplálékát tápszerrel egészítsék ki, amíg a tejtermelés rendszeren be nem indul.

Mit mutat még ki az észak-írországi sarokteszt vizsgálat?

A saroktesztvizsgálat még néhány olyan ritka anyagcsere betegséget is kimutat, mint például homocystinuria.

Hogyan veszi a szülésznő/nővér a vérmintát?

A szülésznő/nővér egy speciális eszközzel megszúrja a baba sarkát, hogy néhány csöpp vért rávigyen egy papírra. A sarokszűrés kellemetlen lehet, és a csecsemő lehet, hogy sírni kezd.

Mivel tud segíteni?

- Ha biztosítja, hogy a csecsemő melegen legyen tartva és kényelemben legyen.
- Ha készen áll arra, hogy a vérvétel után a gyermekét megetesse vagy magához ölelje.

Szükség lehet-e a vérvizsgálat megismétlésére?

Időnként előfordul, hogy a szülésznő vagy védőnő felveszi Önnel a kapcsolatot, és kéri, hogy egy újabb sarokvértesztet csinálhasson. Ez amiatt lehet, hogy korábban nem sikerült elegendő vérmintát venni, vagy az eredmény nem volt egyértelmű. A megismételt eredmény általában semmi rendellenességet sem mutat ki.

Ajánlott a szűrővizsgálatot elvégezni

Kifejezetten ajánlott, de nem kötelező a csecsemő szűrővizsgálata ezekre a rendellenességekre. Ha szeretné, hogy ha ezek közül valamelyik rendellenességre vagy az összesre ne szűrjék a csecsemőjét, beszélje meg a szülésznőjével. Minden döntését beírják a saját, terhességgel kapcsolatos feljegyzéseibe és a gyermek egészségügyi könyvébe (az ún. 'Red Book' -ba).

Ha úgy gondolja, hogy a gyermekének nem történt meg a szűrővizsgálata, szóljon a szülésznőjének vagy a háziornosnak.

Honnan fogja megtudni az eredményt?

A legtöbb csecsemőnél a szűrővizsgálat eredménye negatív, ami azt jelenti, hogy nem gondolják, hogy fennállna náluk ezek rendellenességegyike. Általában a gyermek nyolchetes kora előtt egy egészségügyi szakember közli a szülőkkel a szűrővizsgálat eredményét és írja be azt a gyermek egészségügyi könyvébe (az ún. 'Red Book' -ba).

Ha a gyermek nyolchetes koráig nem kapná meg a szűrővizsgálat eredményét, kérem, beszéljen a védőnőjével!

Ha úgy gondolják, hogy a gyermekénél ezen rendellenességek valamelyike fennáll, további vizsgálatokra lesz szükség, hogy az eredményt igazolják. Általában az első vizsgalattól számított három vagy négy héten belül keresik fel Önt.

A szűrővizsgálat célja, hogy azonosítsák az olyan gyermekeket, akiknél nagyobb annak a valószínűsége, hogy ezek a rendellenességek fennállhatnak. A szűrővizsgálat nem 100 % pontosságú.

Mi történik a vizsgálat után a gyermeke vérmintájával?

A szűrővizsgálat után az újszülöttek vérmintáját még legalább öt évig megtartják, és a következő módokon használhatják fel:

- Ellenőrzik a kapott eredményt vagy az orvosa által ajánlott egyéb vizsgálatot végeznek el rajta.
- A szűrőprogram javítása céljából.
- A közegészség figyelemmel kísérése céljából vagy a segítségével kutatásokat hajtanak végre azzal kapcsolatban, hogy az Egyesült Királyságban javítsák a csecsemők és családjaik egészségét. A gyermek neve ilyenkor titokban marad és nem fognak Önnek értesítést küldeni ezzel kapcsolatban.

A vérminta felhasználása csak az előírt eljárási szabályzat szerint történhet. Ennek példánya hozzáférhető a szülésznőjénél. Az alábbi honlapon szintén megtalálható:

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

Megvan annak a kis esélye, hogy a kutatók azt szeretnék, hogy Ön, vagy a gyermeke további kísérletekben vegyenek részt, amelyek a sarokvérteszt programmal kapcsolatosak.

Amennyiben nem szeretne részt venni egy ilyen kutatási programban vagy további tájékoztatást szeretne, kérem, beszéljen a szülésznőjével.

A családban előforduló MCAD-vel kapcsolatos további tudnivalók a következő honlapon találhatóak:

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

Ezen ismertető lefordításával kapcsolatban beszéljen a szülésznőjével vagy menjen a következő honlapra:

www.publichealth.hscni.net

Helyi tudnivalók:

A szűrővizsgálattal kapcsolatos összes adat megőrzésére vonatkozik az *1998 Data Protection Act*, az 1998-as Adatvédelmi törvény.

Ez a tájékoztató magas szintű kutatási eredményeken és szülők és egészségügyi szakemberek véleményén alapszik.

A tájékoztató Észak-Írországból a *UK Newborn Screening Programme Centre* (Egyesült Királyság Újszülöttkori Szűrővizsgálati Program Központ) engedélyével az ott megjelent változat alapján készült.

© Crown Szerzői jog 2017. Az itteni tájékoztatóban lévő tudnivalókat a Public Health England Screening (www.gov.uk/topic/population-screening-programmes) állította eredetileg össze és az Open Government Licence v3.0 engedély alapján használták fel.

Legutolsó módosítás: 2018. február



Public Health Agency, 12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS

Tel: 0300 555 0114

www.publichealth.hscni.net