



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

Badania przesiewowe z krwi włośniczkowej noworodka

W pierwszym tygodniu życia Twojego dziecka, zostanie Ci zaproponowane przeprowadzenie badania przesiewowego z jego krwi włośniczkowej.

Dlaczego należy poddawać noworodki badaniom przesiewowym?

Badania przesiewowe z krwi włośniczkowej mają na celu rozpoznanie rzadko występujących, poważnych schorzeń.

U większości badanych niemowląt, żadne z tych schorzeń nie jest wykrywane, jednak dla dzieci nimi dotkniętych, badania przesiewowe niosą nieocenione korzyści. Wczesne rozpoczęcie leczenia pozwala na poprawę stanu zdrowia, zapobiega ciężkim upośledzeniom, a w niektórych przypadkach, nawet śmierci.

Jakim badaniom przesiewowym poddawane są noworodki?

Wszystkim noworodkom w Irlandii Północnej oferowane są badania przesiewowe w kierunku fenyloketonurii, wrodzonej niedoczynności tarczycy, mukowiscydozy, niedokrwistości sierpowatej oraz niedoboru MCAD (niedobór dehydrogenazy acylokoenzymu A średnio-łańcuchowych kwasów tłuszczowych).

Fenyloketonuria

Fenyloketonuria występuje w przybliżeniu u 1:6000 noworodków urodzonych w Irlandii Północnej. Noworodki dotknięte tą dziedziczną chorobą są niezdolne do przyswajania fenyloalaniny, substancji będącej składnikiem pożywienia. Nieleczona fenyloketonuria prowadzi do trwałego, ciężkiego upośledzenia umysłowego.

Dzięki badaniom przesiewowym, niemowlęta dotknięte tym schorzeniem mogą zostać poddane odpowiednio wczesnej terapii w formie specjalnej diety, która zapobiega ciężkiemu upośledzeniu i umożliwia normalne życie.

Niepoddanie noworodka badaniom przesiewowym grozi opóźnieniem w rozpoznaniu fenyloketonurii. W takim przypadku specjalna dieta może okazać się nieskuteczna.

Wrodzona niedoczynność tarczycy

Wrodzona niedoczynność tarczycy (WNT) występuje w przybliżeniu u 1:3000 noworodków urodzonych w Irlandii Północnej. Dzieci z wrodzoną niedoczynnością tarczycy cierpią na niedobór hormonu zwanego tyroksyną. Brak tego hormonu uniemożliwia prawidłowy rozwój dziecka i może doprowadzić do trwałego, ciężkiego upośledzenia fizycznego oraz umysłowego.



Polish translation of

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

Dzięki badaniom przesiewowym u niemowląt dotkniętych tych schorzeniami można odpowiednio wcześnie rozpocząć podawanie tyroksyny, która zapobiega ciężkiemu upośledzeniu oraz umożliwia normalne życie.

Niepoddanie noworodka badaniu przesiewowemu grozi opóźnieniem w rozpoznaniu WNT i uniemożliwia zapobieżenie ciężkiemu upośledzeniu.

Mukowiscydoza

Mukowiscydoza występuje w przybliżeniu u 1:2500 noworodków urodzonych w Irlandii Północnej. Ta choroba dziedziczna może spowodować zaburzenia pracy układu trawiennego oraz płuc. Niemowlęta chorujące na mukowiscydozę nie przybierają na wadze i często zapadają na infekcje dróg oddechowych.

Badanie przesiewowe umożliwia wczesne wprowadzenie diety wysokoenergetycznej oraz zastosowanie odpowiednich leków i fizjoterapii w leczeniu dzieci z rozpoznaną mukowiscydozą. Pomimo przewlekłych stanów chorobowych, na które są narażone, wczesne podjęcie leczenia daje tym dzieciom szansę na dłuższe i zdrowsze życie.

Noworodki niepoddane badaniu przesiewowemu w kierunku mukowiscydozy, mogą zostać zdiagnozowane w późniejszym okresie. Przysporzy on jednak rodzicom wiele trosk i niepokoju, zanim choroba zostanie właściwie rozpoznana.

Badanie przesiewowe w kierunku mukowiscydozy obejmuje badanie noworodków pod kątem najpowszechniej występujących zmian genetycznych powodujących mukowiscydozę, co oznacza, że diagnozuje również noworodki będące nosicielami tej choroby. Są one poddawane dalszym badaniom w celu sprawdzenia, czy są zdrowymi nosicielami, czy same cierpią na mukowiscydozę.

Niedokrwistość sierpowata

Niedokrwistość sierpowata występuje w przybliżeniu u 1:5000 noworodków urodzonych w Irlandii Północnej. Ta choroba dziedziczna uszkadza krwinki czerwone. Krwinki czerwone cierpiących na niedokrwistość sierpowatą przybierają kształt sierpa i blokują cienkie naczynia krwionośne, co może powodować ból i uszkodzenia ciała oraz stać się przyczyną poważnych infekcji, a nawet śmierci dziecka.

Dzięki badaniom przesiewowym, dzieci z rozpoznaną niedokrwistością sierpowatą mogą zostać odpowiednio wcześnie poddane leczeniu, z włączeniem szczepień ochronnych oraz antybiotyków. W połączeniu z odpowiednim szkoleniem rodziców może to zapobiec rozwojowi choroby oraz dać dzieciom szansę na zdrowsze życie.

Badanie przesiewowe diagnozuje również dzieci będące genetycznymi nosicielami niedokrwistości sierpowatej oraz innych rzadkich chorób krwinek czerwonych. Nosiciele niedokrwistości sierpowatej są zdrowi i nie wymagają leczenia. W wyniku



Polish translation of

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

badania przesiewowego sporadycznie rozpoznawane są również inne schorzenia, takie jak talasemia, która może uszkadzać krwinki czerwone.

Niedobór MCAD

Niedobór MCAD występuje w przybliżeniu u 1:10000 noworodków urodzonych w Irlandii Północnej. Choroba ta uniemożliwia niemowlętom wykorzystanie tłuszczów jako źródła energii, co może stać się przyczyną poważnych chorób, a nawet śmierci.

Badanie przesiewowe pozwala na wczesne rozpoznanie niedoboru MCAD, co umożliwia wprowadzenie właściwej diety i regularnego odżywiania. Zapobiega to poważnym stanom chorobowym i zapewnia prawidłowy rozwój dzieciom cierpiącym na niedobór MCAD.

Badanie noworodków w kierunku niedoboru MCAD jest niezmiernie ważne. Pozwala na rozpoznanie choroby przed nagłym i gwałtownym pogorszeniem się stanu dziecka.

Przypadki niedoboru MCAD w rodzinie

Przed porodem należy poinformować pracownika służby zdrowia (położnika lub położną) o przypadkach niedoboru MCAD występujących w rodzinie matki lub ojca dziecka. Przyszła mama zostanie skierowana do lekarza genetyka, który będzie w stanie odpowiedzieć na pytania i wyjaśnić wszelkie wątpliwości.

Lekarz może zalecić wykonanie wczesnego badania przesiewowego noworodka. Szczegółowe informacje dotyczące wczesnego badania przesiewowego oraz wszelkich szczególnych działań, które należy przeprowadzić po porodzie, zostają zapisane w podręcznym protokole położniczym.

W przypadku zalecenia wczesnego badania przesiewowego, położna/pielęgniarka pobiera niewielką próbkę krwi z pięty noworodka na specjalną bibułę testową oznaczoną napisem "przypadki niedoboru MCAD w rodzinie". Próbkę zostaje pobrana w 24–48 godzinie życia dziecka, a wyniki badania są dostępne w ciągu 48 godzin.

Noworodki poddane wczesnemu badaniu przesiewowemu ze względu na przypadki występowania niedoboru MCAD w rodzinie, powinny zostać poddane rutynowym badaniom przesiewowym z krwi włośniczkowej po ukończeniu piątego dnia życia.

W przypadkach występowania niedoboru MCAD w rodzinie, niemowlęta powinny spożywać odpowiednią ilość mleka. Niemowlęta urodzone o czasie powinny być karmione co cztery godziny, a wcześniaki co trzy godziny. Noworodki karmione piersią narażone są na szczególne niebezpieczeństwo w ciągu pierwszych 72 godzin życia, ze względu na ilość i skład mleka matki w tym okresie. Zaleca się uzupełnianie ich diety mlekiem modyfikowanym, dopóki ilość mleka matki nie ustabilizuje się.



Polish translation of

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

Czy badanie przesiewowe z krwi włóśniczkowej umożliwia wykrycie innych chorób?

Badanie przesiewowe z krwi włóśniczkowej pozwala na rozpoznanie innych rzadkich chorób takich jak homocystynuria.

W jaki sposób położna/pielęgniarka pobiera próbki krwi włóśniczkowej?

Położna/pielęgniarka nakłuwa piętę noworodka za pomocą specjalnego przyrządu do pobierania krwi na krążek bibuły. Nakłucie bywa nieprzyjemne i dziecko może zacząć płakać.

Jak możesz pomóc?

- Zadbaj, aby noworodkowi było ciepło i wygodnie.
- Przygotuj się do nakarmienia/przytulenia noworodka.

Czy pobieranie krwi trzeba powtarzać?

Zdarza się, że położna lub pielęgniarka środowiskowa proszą o zgodę na ponowne pobranie krwi z pięty dziecka, ze względu na niewystarczającą ilość krwi pobranej do pierwszego badania lub jego niejednoznaczny wynik. Wyniki ponownych badań są zwykle w normie.

Zaleca się przeprowadzanie badań przesiewowych

Stanowczo zaleca się przeprowadzanie badań przesiewowych w kierunku wszystkich wskazanych powyżej schorzeń. Badania nie są jednak obowiązkowe. Należy poinformować położną o niewyrażeniu zgody na poddanie noworodka tym badaniom. Wszelkie decyzje zostaną odnotowane w aktach oraz książeczce zdrowia dziecka zwanej "czerwoną książeczką".

Jakiegokolwiek wątpliwości, czy dziecko zostało poddane badaniom przesiewowym, powinny zostać zgłoszone położnej lub lekarzowi rodzinemu.

W jaki sposób przekazywane są wyniki badań?

Wyniki badań najczęściej nie odbiegają od normy, co oznacza, że u większości dzieci nie zostaje wykryte żadne z powyższych schorzeń. Rodzice dziecka są zwykle informowani o wynikach badań przesiewowych przez lekarza. Zostają one odnotowane w książeczce zdrowia dziecka, zwanej "czerwoną książeczką", przed ukończeniem przez dziecko ósmego tygodnia życia.

Brak wyników po upływie tego okresu należy zgłosić pielęgniarce środowiskowej.



Polish translation of

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

Jeżeli istnieje podejrzenie o możliwość rozpoznania któregośkolwiek ze wspomnianych powyżej schorzeń, dziecko zostaje poddane dalszym badaniom w celu potwierdzenia wyników. Informacje na ten temat są zwykle przekazywane rodzicom w ciągu 3-4 tygodni od przeprowadzenia początkowego badania.

Celem badań przesiewowych jest zdiagnozowanie dzieci, u których zachodzi zwiększone prawdopodobieństwo wystąpienia wspomnianych powyżej chorób. Wyniki badań przesiewowych nie dają jednak 100% pewności.

Co dzieje się z próbkami krwi włośniczkowej niemowląt po zakończeniu badania?

Po zakończeniu badania próbki krwi włośniczkowej noworodków są przechowywane przez okres pięciu lat i mogą zostać wykorzystane do:

- potwierdzenia wyników lub przeprowadzenia innych badań zaleconych przez lekarza
- doskonalenia programu badań przesiewowych
- monitorowania zdrowia publicznego oraz badań mających na celu poprawę zdrowia dzieci i rodzin w Wielkiej Brytanii. Działania te są anonimowe, więc tożsamość dziecka nie zostaje ujawniona.

Próbki krwi włośniczkowej wykorzystywane są zgodnie z regulaminem dostępnym u położnej. Można się z nim również zapoznać na stronie internetowej:

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

Niewykluczone, że osoby prowadzące badania zaproszą Ciebie lub Twoje dziecko do udziału w badaniach powiązanych z programem badań przesiewowych z krwi włośniczkowej. Należy powiadomić położną o niewyrażeniu zgody na udział w takich badaniach.

Informacje dotyczące przypadków występowania niedoboru MCAD w rodzinie można znaleźć na stronie internetowej:

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

Tłumaczenie niniejszej ulotki można uzyskać od położnej lub na stronie internetowej:

www.publichealth.hscni.net



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

Informacje lokalne:

Wszystkie rejestry dotyczące badań przesiewowych z krwi włośniczkowej noworodków są zgodne z wymogami Ustawy o ochronie danych osobowych z 1998 r.

Niniejsza ulotka została sporządzona w oparciu o rzetelne badania naukowe oraz opinie rodziców i lekarzy.

Została wydana w Irlandii Północnej za zgodą Centrum Programu Badań Przesiewowych w Wielkiej Brytanii.



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