



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

Novorodenecké vyšetrenie krvi vášho bábätka

V prvom týždni po narodení vám bude ponúknuté vyšetrenie krvi vášho bábätka.

Prečo by mali byť bábätká vyšetrené?

Vyšetrením krvi novorodencov je možné u bábätiek zistiť zriedkavé, ale vážne ochorenia.

U väčšiny vyšetrených bábätiek nebude zistené žiadne z týchto ochorení, ale pre malý počet tých, u ktorých zistené budú, sú prínosy vyšetrenia obrovské. Skorá liečba dokáže zlepšiť ich zdravotný stav a zabrániť vážnemu poškodeniu alebo dokonca úmrtiu.

Čo sa u novorodencov vyšetruje?

Všetkým bábätkám v Severnom Írsku sa poskytuje vyšetrenie na fenyلكetonúriu, vrodenú hypotyreózu, cystickú fibrózu, poruchy erytrocytov a deficit MCADD (deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom).

Fenyلكetonúria

Približne 1 zo 6 000 detí narodených v Severnom Írsku má fenyلكetonúriu (FKÚ). Bábätká s touto dedičnou poruchou nie sú schopné vo svojej potrave spracovať látku nazývanú fenylalanín. Ak sa tieto bábätká neliečia, vyvinie sa u nich vážne, nezvratné mentálne postihnutie.

Vďaka vyšetreniu je možné bábätká trpiace touto poruchou včas liečiť prostredníctvom špeciálnej diéty, ktorá zabráni ťažkému poškodeniu a umožní im viesť normálny život.

Ak sa bábätká nevyšetria, ale neskôr sa u nich zistí FKÚ, môže byť príliš neskoro na špeciálnu diétu, ktorou by sa dosiahol skutočný rozdiel.

Vrodená hypotyreóza

Približne 1 z 3 000 detí narodených v Severnom Írsku má kongenitálnu (vrodenú) hypotyreózu (KH). Bábätká s KH nemajú dostatok tyroidných hormónov. Bez tohto hormónu sa ich rast nevyvíja správne a môže sa u nich vyvinúť vážne, trvalé telesné a mentálne postihnutie.



Slovak translation of

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

Vďaka vyšetreniu je možné bábätká trpiace touto poruchou včas liečiť tabletami tyroxínu, čím sa zabráni vážnemu poškodeniu a umožní sa normálny vývin dieťaťa.

Ak sa bábätká nevyšetria, ale neskôr sa u nich zistí KH, môže byť príliš neskoro na to, aby sa predišlo vážnemu postihnutiu.

Cystická fibróza

Približne 1 z 2 500 detí narodených v Severnom Írsku má cystickú fibrózu (CF). Táto dedičná porucha môže ovplyvniť trávenie a pľúca. Deti s CF ťažko priberajú a často mávajú infekcie dýchacích ciest.

Vďaka vyšetreniu je možné bábätká s CF včas liečiť vysoko energetickou diétou, liekmi a fyzioterapiou. Aj keď deti s CF môžu stále vážne ochorieť, skorá liečba im má pomôcť prežiť dlhší a zdravší život.

Ak bábätká nie sú vyšetrené na CF a majú túto poruchu, je možné ich vyšetriť neskôr, ale pred jej zistením môžu rodičia prežiť čas plný úzkosti.

Vyšetrenie na CF zahŕňa testovanie niektorých bábätiok na najčastejšie zmeny génov, ktoré spôsobujú toto ochorenie. To znamená, že vyšetrenie môže zistiť, u ktorých bábätiok je pravdepodobné, že sú genetickými nositeľmi cystickej fibrózy. Tieto bábätká potrebujú ďalšie vyšetrenie, aby sa zistilo, či sú zdravým nositeľom alebo majú CF.

Poruchy erytrocytov

Približne jedno z 5 000 detí narodených v Severnom Írsku trpí poruchami erytrocytov (PE). Tieto dedičné ochorenia majú vplyv na červené krvinky. Bábätká s PE majú červené krvinky, ktoré sa môžu zmeniť do kosákovitého tvaru a upchať sa v malých krvných cievach. To môže spôsobiť bolesť a poškodenie organizmu bábätka, vážnu infekciu alebo dokonca úmrtie.

Vďaka vyšetreniu je možné bábätkám s PE poskytnúť skorú liečbu vrátane očkovania a antibiotík, ktorá po poučení rodičov pomôže predísť vážnemu ochoreniu a umožní deťom žiť zdravší život.

Vyšetrenie môže tiež odhaliť, ktoré bábätká sú genetickými nositeľmi PE alebo inej nezvyčajnej poruchy červených krviniek. Nositelia poruchy erytrocytov sú zdraví a nepotrebujú liečbu. Vyšetrenie zriedkavo odhalí aj ďalšie ochorenia, ako napríklad talasémia (dedičná chudokrvnosť), ktorá môže mať vplyv na červené krvinky.



Slovak translation of

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

Deficit MCADD (deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom)

Približne 1 zo 10 000 detí narodených v Severnom Írsku má fenylketonúriu (FKÚ). Bábätká s týmto dedičným ochorením majú problémy so štiepením tukov, potrebným pre tvorbu energie pre ľudské telo. To môže viesť k vážnej chorobe alebo dokonca k úmrtiu.

Vďaka vyšetreniu sa u väčšiny bábätiiek zistí deficit MCADD včas, čo umožní venovať zvláštnu pozornosť ich výžive, vrátane kontroly ich pravidelného stravovania. Touto starostlivosťou je možné predísť vážnemu ochoreniu a umožniť bábätkám s deficitom MCADD vyvíjať sa normálne.

Vyšetrenie bábätiiek na deficit MCADD je dôležité preto, aby sa táto porucha zistila ešte predtým, ako bábätká náhle a vážne ochorejú.

Čo ak sa v rodine v minulosti vyskytol deficit MCADD?

Ak sa vo vašej rodine alebo v rodine vášho partnera v minulosti vyskytol deficit MCADD, mali by ste o tom pred narodením vášho bábätka informovať zdravotných odborníkov (pôrodného lekára alebo pôrodnú sestru), ktorí sa o vás starajú. Bude vám ponúknuté vyšetrenie u odborníka na genetiku, ktorý bude schopný odpovedať vám na akékoľvek otázky alebo prediskutovať akékoľvek vaše obavy.

Môže vám byť odporučené skoré vyšetrenie vášho bábätka. Podrobné informácie ohľadom skorého vyšetrenia a akýchkoľvek špeciálnych opatrení, ktoré bude potrebné po narodení vášho dieťaťa vykonať, budú uvedené vo vašej vreckovej pôrodnej správe.

V prípade, že vám bude odporučené skoré vyšetrenie, pôrodná alebo zdravotná sestra odoberie malú vzorku krvi z päty vášho bábätka na filtračný papierik označený ako „Výskyt deficitu MCADD v rodine v minulosti“. Stane sa tak 24 až 48 hodín po pôrode a výsledky budú k dispozícii do 48 hodín po odbere vzorky.

Bábätká, ktoré podstúpia skoré vyšetrenie z dôvodu výskytu deficitu MCADD v rodine v minulosti, budú naďalej potrebovať obvyklé vyšetrenie suchej kvapky krvi vo veku piatich dní.

V prípade výskytu deficitu MCADD v rodine v minulosti je dôležité uistiť sa, že vaše dieťaťko má dobrý prísun mlieka. Bábätko narodené v termíne by sa malo kŕmiť každé štyri hodiny od narodenia a predčasne narodené bábätko každé tri hodiny. Pre dojčené bábätká existujú počas prvých 72 hodín osobitné riziká z hľadiska množstva a zloženia materského mlieka počas tohto obdobia. Preto sa odporúča, aby takéto bábätká dostávali doplnky umelého mlieka až do doby, keď nastane dobrý prísun materského mlieka.



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

Odhalí vyšetrenie krvi v Severnom Írsku ešte niečo iné?

Vyšetrením suchej kvapky krvi je možné zistiť množstvo zriedkavých metabolických chorôb, ako sú napríklad homocystinúria.

Ako odoberie pôrodná/zdravotná sestra kvapky krvi?

Pôrodná/zdravotná sestra urobí pomocou špeciálneho prístroja vpich do päty vášho bábätka a odoberie niekoľko kvapiek krvi na filtračný papierik. Vpich do päty nemusí byť príjemný a vaše bábätko môže plakať.

Ako môžete pomôcť?

- Uistite sa, že je vaše bábätko v teple a pohodlí.
- Pripravte sa, aby ste svoje dieťaťko mohli nakrmiť a/alebo pritúliť si ho.

Je niekedy potrebný opakovaný odber vzoriek krvi?

Je možné, že vás bude pôrodná sestra alebo opatrovateľka kontaktovať a požiadať vás o odobratie druhej vzorky krvi z päty vášho bábätka. Môže to byť preto, že pôvodne nebolo odobraté dostatočné množstvo krvi alebo výsledok prvej analýzy bol nejasný. Opakované výsledky sú zvyčajne normálne.

Odporúčanie vyšetrenia

Vyšetrenie vášho bábätka na všetky tieto ochorenia sa rozhodne odporúča, no nie je povinné. Ak nechcete, aby bolo vaše bábätko vyšetrené na niektoré alebo všetky tieto ochorenia, porozprávajte sa o tom s vašou pôrodnou sestrou. Všetky vaše rozhodnutia budú zaznamenané do vašich záznamov a do osobného zdravotného záznamu vášho dieťaťa („Red Book“).

Ak si myslíte, že vaše bábätko nebolo vyšetrené a malo by byť, obráťte sa na vašu pôrodnú sestru alebo všeobecného lekára.

Ako sa dozviete o výsledkoch?

Väčšina detí bude mať normálne výsledky, ktoré naznačujú, že sa u nich nepredpokladá výskyt žiadneho z týchto ochorení. Zdravotný odborník zvyčajne informuje rodičov o výsledkoch vyšetrenia a zaznamená ich do osobného zdravotného záznamu dieťaťa („Red Book“) predtým, ako dieťa dovŕši vek osem týždňov.

Ak ste neboli oboznámení s výsledkami do doby, keď vaše bábätko dovŕšilo vek osem týždňov, kontaktujte, prosím, vašu opatrovateľku.



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

Ak je u vášho bábätka podozrenie na jedno z týchto ochorení, bude potrebovať ďalšie testy na potvrdenie výsledkov. Mali by ste byť kontaktovaní do 3 až 4 týždňov od uskutočnenia prvého testu.

Cieľom vyšetrenia je identifikovať bábätká, u ktorých je väčšia pravdepodobnosť výskytu týchto ochorení. Presnosť vyšetrenia nie je 100%-ná.

Čo sa stane so vzorkami krvi vášho bábätka po vyšetrení?

Po vyšetrení sú vzorky krvi novorodencov uskladnené po dobu najmenej 5 rokov a môžu byť použité na viaceré účely:

- Na kontrolu výsledku alebo na iné testy odporúčené vaším lekárom.
- Na zdokonalenie programu vyšetrení.
- Na sledovanie a výskum verejného zdravotníctva v snahe zlepšiť zdravie bábätiek a ich rodín v Spojenom kráľovstve. V tomto prípade vaše bábätko nebude identifikované a vy nebudete kontaktovaní.

Použitie týchto vzoriek krvi sa riadi pracovným poriadkom, ktorý získate u vašej pôrodnej sestry. Môžete tiež navštíviť internetovú stránku:

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

Ojedinele sa môže stať, že vás v budúcnosti oslovia výskumníci, aby ste sa vy alebo vaše dieťaťko zúčastnili výskumu spojeného s programom pre vzorky krvi. Ak si neželáte, aby ste dostávali pozvánky na účasť vo výskume, oznámte to, prosím, vašej pôrodnej sestre.

Ďalšie informácie o výskyte deficitu MCADD v rodine v minulosti nájdete na stránke:
www.nrls.npsa.nhs.uk/alerts/?entryid45=132858

O preklad tejto brožúry požiadajte vašu pôrodnú sestru alebo naštívte stránku:
www.publichealth.hscni.net

Miestne informácie:



Slovak translation of

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

Všetky záznamy uchovávané v súvislosti s novorodeneckým vyšetrením krvi spĺňajú požiadavky Zákona o ochrane osobných údajov z roku 1998.

Táto brožúra je založená na vedeckých dôkazoch vysokej kvality a názoroch rodičov a zdravotných odborníkov.

Brožúra bola v Severnom Írsku vytlačená s povolením Centra programu vyšetrení novorodencov v Spojenom kráľovstve (UK Newborn Screening Programme Centre).



Public Health
Agency

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

Tel.: 0300 555 0114

www.publichealth.hscni.net