



Instytut Matki i Dziecka

Zakład Badań Przesiewowych
Warszawa

<http://przesiew.imid.med.pl>

BADANIA PRZESIEWOWE NOWORODKÓW W KIERUNKU CHOROÓB WRODZONYCH

Badanie ma na celu wykrycie dzieci, które są obciążone jedną z chorób wrodzonych. Choroby te nie dają widocznych objawów w wieku noworodkowym, ale mogą mieć poważne następstwa w postaci opóźnienia rozwoju fizycznego i/lub trwałego upośledzenia umysłowego.

Identyfikacja chorego dziecka w okresie noworodkowym, za pomocą testów biochemicznych, daje możliwość rozpoczęcia wczesnego leczenia, co pozwala zapobiec ciężkim powikłaniom oraz poprawia jakość życia.

Badania przesiewowe obejmują choroby występujące raz na kilka lub kilkadziesiąt tysięcy urodzeń i prawdopodobieństwo, że Pani dziecko okaże się chore jest bardzo małe.

Badania przesiewowe są obowiązkowe i bezpłatne dla wszystkich noworodków urodzonych w Polsce.

Badanie przesiewowe nie stanowi żadnego zagrożenia dla dziecka.

? Kiedy wykonywane są badania?

W 3-4 dniu po urodzeniu, w oddziale noworodkowym od każdego noworodka pobiera się kilka kropli krwi z piętki na specjalną bibułę. Po wyschnięciu krwi, bibuły wysyłane są do odpowiedniego ośrodka badań przesiewowych.

? Kto wykonuje badania?

Wyłącznie specjalistyczne laboratoria diagnostyczne, a całość procedury skoordynowana jest przez Instytut Matki i Dziecka w Warszawie.

? Jak sprawdzić czy została pobrana krew do badania przesiewowego? - WAŻNE!

Przed opuszczeniem oddziału noworodkowego należy sprawdzić czy w Książeczce Zdrowia Dziecka jest naklejka z numerem identyfikacyjnym i wpisaną datą pobrania krwi.

Badanie	AB1234
Przesiewowe	
Noworodka	
Pobrano dnia:	

? Czy i kiedy należy powtórzyć pobranie krwi od dziecka?

Laboratorium diagnostyczne może przysłać do Pani list i bibułę z kodem, z prośbą o powtórzenie pobrania krwi, w przypadkach gdy:

- ✓ wynik badania jest niejednoznaczny i badanie wymaga powtórzenia;
- ✓ dziecko miało transfuzję krwi przed pierwszym pobraniem krwi;
- ✓ za pierwszym razem pobrana została niedostateczna ilość krwi;
- ✓ dziecko miało bardzo niską wagę urodzeniową.

? Kto otrzymuje wyniki badań przesiewowych?

Wyniki badań u większości dzieci są prawidłowe, co oznacza brak podejrzenia o którąkolwiek

z diagnozowanych chorób. Informacja o wyniku prawidłowym nie jest wysyłana do rodziców.

*** BRAK WIADOMOŚCI TO DOBRA WIADOMOŚĆ***

Do rodziców lub prawnych opiekunów wysyłana jest listownie prośba o zgłoszenie się z dzieckiem do specjalistycznej poradni lub oddziału szpitalnego, gdy dziecko jest podejrzane o jedną z badanych chorób. Prośba o zgłoszenie się może być przekazana telefonicznie jeśli podano numer telefonu na bibule. Jednocześnie o wyniku badania powiadamia się lekarza w poradni lub oddziale szpitalnym.

Jeżeli badanie było wykonywane z powtórnego pobrania krwi, informacja o wyniku zostaje wysłana do rodziców na adres wpisany na bibułę.

? Czy test zapewnia wykrycie wszystkich chorób noworodków?

Badania przesiewowe nie mogą zagwarantować 100% wykrywalności chorób objętych diagnostyką. Jednak bardzo rzadko zdarza się, że u chorego noworodka wynik badania przesiewowego jest w normie.

? Czy muszę wyrazić zgodę na badania?

W przypadku mukowiscydozy, jeden z etapów badania przesiewowego polega na analizie molekularnej (genetycznej), dzięki której zmniejsza się wielokrotnie liczba dzieci wzywanych do specjalistycznej poradni z podejrzeniem mukowiscydozy.

W związku z tym, że część chorób diagnozowanych w badaniach przesiewowych noworodków jest genetycznie uwarunkowana w celu ich ostatecznego potwierdzenia konieczne są badania molekularne.

Zgodnie z prawem europejskim aby wykonać badanie molekularne konieczna jest zgoda rodzica lub opiekuna prawnego. Dlatego prosimy

o podpisanie zgody na badanie molekularne na odwrocie bibuły do pobrań.

? Jakie choroby są objęte badaniami ?

Wszystkie noworodki w Polsce są badane obligatoryjnie w kierunku fenyloketonurii (PKU), wrodzonej niedoczynności tarczycy (WNT), mukowiscydozy (CF) oraz 20 innych rzadkich wrodzonych wad metabolizmu (WWM).

i Mukowiscydoza (CF)

Jedno dziecko na około 2500 choruje na mukowiscydozę. Mukowiscydoza powoduje przewlekłe choroby płuc i zaburzenia przyswajania pokarmu. Większość dzieci z mukowiscydozą słabo przybiera na wadze i jest narażona na częste infekcje płuc i oskrzeli powodujące poważne zagrożenie dla stanu zdrowia.

Wczesne rozpoznanie choroby umożliwia rozpoczęcie leczenia jeszcze w okresie niemowlęcym, co zapobiega niedożywieniu oraz istotnie łagodzi przebieg choroby dróg oddechowych.

i Fenyloketonuria (PKU)

Jedno dziecko na około 8 000 noworodków rodzi się z fenyloketonurią. We krwi tych dzieci gromadzi się fenyloalanina, jeden ze składników pożywienia (mleka, mięsa, jaj, ryb, itp.). Badanie przesiewowe pozwala wykryć podwyższone stężenie fenyloalaniny we krwi dziecka, które zaburza prawidłowy rozwój mózgu. Brak wczesnego leczenia prowadzi często do poważnego, nieodwracalnego upośledzenia umysłowego.

Leczenie polega na stosowaniu diety o małej zawartości fenyloalaniny i musi być rozpoczęte w pierwszych tygodniach życia oraz kontynuowane przez następne lata. Codzienne stosowanie diety zapewnia prawidłowy rozwój dziecka.

i Wrodzona niedoczynność tarczycy (WNT) (Hipotyreoza)

Jedno dziecko na około 3 500 rodzi się z niedoczynnością tarczycy. We krwi chorego dziecka jest zbyt niskie stężenie tyroksyny, hormonu wydzielanego przez tarczycę, który jest niezbędny dla prawidłowego rozwoju dziecka. Brak tego hormonu powoduje zaburzenia rozwoju i może prowadzić do poważnego, trwałego upośledzenia fizycznego i umysłowego.

Badanie przesiewowe umożliwia włączenie wczesnego leczenia tyroksyną, które zapobiega trwałym zmianom i zapewnia prawidłowy rozwój dziecka.


i Rzadkie wady metabolizmu (WWM)

Jedno dziecko na około 15.000-150.000 rodzi się z rzadką wrodzoną wadą metabolizmu białek, tłuszczów lub węglowodanów. Wskutek bloku enzymatycznego we krwi tych dzieci gromadzą się substancje które nie ulegają dalszym przemianom metabolicznym. Prowadzi to często do burzliwych objawów przypominających zatrucie, takich jak np. wymioty, wiotkość, bezdech, zaburzenie funkcji różnych narządów, aż do śpiączki i zgonu.

Badanie przesiewowe umożliwia wykrycie choroby u noworodka, jeszcze zanim ujawnią się jej objawy, co znakomicie poprawia rokowania.

Leczenie jest kompleksowe, polega głównie na stosowaniu specjalnej diety specyficznej dla danej wrodzonej wady metabolizmu.

i Rysunek bibuły do pobrań krwi




Tu nakleić kod paskowy

Nie dotykać powierzchni krążków!
Nie używać bibuły uszkodzonych!

Dane matki
Pesel: _____
Nazwisko: _____
Imię: _____

Dane dziecka
Płeć: _____
Data urodz.: _____ Godz.: _____
Data pobr.: _____ Godz.: _____
Ciężar: _____ Hbd: _____
Apgar: _____ Transfuzja? data: _____
Antybiotyki?: _____
Karmienie: Pierś Butelka Pozajelitowo
Adres do kontaktu _____

Telefon: _____
Pobrat: _____

  MM/YYYY

Whalman 903®
10534781 Rev.1
LOT: XXXXXX171
Whalman GmbH,
Hahmestr.3
37586, Germany

CE
IWD
REF

Wyrażam zgodę na wykonanie, w ramach badań przesiewowych, diagnostycznych testów molekularnych z krwi pobranej na bibułę.

Imię i nazwisko matki (prawnego opiekuna)

Data i czytelny podpis

Ulotka sfinansowana ze środków będących w dyspozycji Ministerstwa Zdrowia w ramach programu zdrowotnego pn.: „Program Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce na lata 2009-2014”

Instytut Matki i Dziecka, 2014-05-26