

? Kiedy wykonywane są badania?

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

? Kto wykonuje badania?

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

? Jak sprawdzić czy została pobrana krew do badania przesiewowego?

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

Fenyloketonuria	AB1234
Hipotyreoza	
Mukowiscydoza	
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.**

Do rodziców lub prawnych opiekunów wysyłana jest listownie prośba o zgłoszenie się z dzieckiem do specjalistycznej poradni, 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.

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

? Czy test zapewnia wykrycie wszystkich chorych noworodków?

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

? Czy muszę wyrazić zgodę na badania?

W przypadku mukowiscydozy, jeden z etapów badania przesiewowego polega na analizie molekularnej (genetycznej), która zmniejsza wielokrotnie liczbę dzieci wzywanych do specjalistycznej poradni z podejrzeniem mukowiscydozy. Zgodnie z prawem europejskim do wykonania badań molekularnych u noworodka konieczna jest zgoda rodzica lub opiekuna prawnego.

Dlatego prosimy o podpisanie zgody na badanie molekularne w kierunku mukowiscydozy na odwrocie bibuły do pobrań.

? Jakie choroby są objęte badaniami?

Wszystkie noworodki są badane obligatoryjnie w kierunku fenyloketonurii (PKU), wrodzonej niedoczynności tarczycy (WNT) i mukowiscydozy (CF).

Część noworodków objęta jest również pilotażowym badaniem przesiewowym rzadkich wad metabolicznych (aktualnie dotyczy to noworodków urodzonych na terenie województw: lubelskiego, mazowieckiego, podlaskiego i warmińsko-mazurskiego).

i Mukowiscydoza (CF)

Jedno dziecko na około 2 500 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.

Badanie przesiewowe polega na oznaczeniu stężenia immunoreaktywnej trypsyny we krwi oraz badaniu molekularnym (genetycznym), na które konieczna jest zgoda rodzica lub opiekuna prawnego. Analizę molekularną wykonuje się zwykle z tej samej próbki krwi.

Dzieci podejrzane o mukowiscydozę, na podstawie testów przesiewowych, wzywane są do specjalistycznej poradni w celu dalszej diagnostyki.

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.

Hipotyreoza (wrodzona niedoczynność tarczycy - WNT)

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 normalny rozwój dziecka.

Rysunek bibuły do pobrań krwi

 Tu nakleić kod paskowy Nie dotykać powierzchni krążków! Nie używać bibuły uszkodzonych!	Pesel: _____ Nazwisko: _____ Płeć: _____	Imię matki: _____ Data urodz.: _____ Godz.: _____ Data pobr.: _____ Godz.: _____ Hbd: _____ Ciężar: _____ Apgar: _____ Antybiotyki? _____ Karmienie: Piers ☐ Butelka ☐ Pozajelitowo ☐	Transfuzja? data: _____ Adres do kontaktu: _____ Telefon: _____ Pobrał: _____
	Whatman 903® 10534761 Rev.1 LOT XXXXXX/71 Whatman GmbH, Hahnstr.3 37585, Germany IVD REF		
Wyrażam zgodę na wykonanie diagnostycznych badań molekularnych w kierunku mukowiscydozy z krwi pobranej na bibułę.			
_____ Imię i nazwisko matki (prawnego opiekuna)			
_____ Data i czytelny podpis			



Instytut Matki i Dziecka

Warszawa

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

BADANIA PRZESIEWOWE NOWORODKÓW W KIERUNKU CHOROÓB WRODZONYCH

PROGRAM FINANSOWANY PRZEZ MINISTERSTWO ZDROWIA

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 lub trwałego upośledzenia umysłowego.

Identyfikacja chorego dziecka w okresie noworodkowym daje możliwość rozpoczęcia wczesnego leczenia, co zapobiega ciężkim powikłaniom oraz poprawia jakość i komfort życia.

Badania przesiewowe obejmują choroby występujące raz na kilka 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.

