

Informacja dla rodziców o badaniu przesiewowym noworodków

Wczesne rozpoznawanie wrodzonych wad zdrowia

Drodzy rodzice,

z okazji narodzin dziecka życzymy wam oraz dziecku wszystkiego dobrego!

W pierwszych dniach życia oferowane są specjalne badania umożliwiające wczesne rozpoznanie wrodzonych chorób. *Rozszerzone badanie przesiewowe noworodków* po kątem wrodzonych, najczęściej poważnych chorób, jest badaniem zasadnym, które powinno odbywać się w pierwszych 36-72 godzinach życia.

Testy laboratoryjne są wykonywane zgodnie z przepisami ustawy o diagnostyce genetycznej (GenDG) oraz na podstawie „wytycznych dla dzieci” wspólnej komisji federalnej lekarzy i kas chorych (G-BA).

Wynika testu przesiewowego nie jest jeszcze diagnozą lekarską. Wyniki testu mogą wykluczyć właściwe badane wady lub spowodować konieczność kolejnego badania diagnostycznego w przypadku przypuszczenia choroby. Podczas badania przesiewowego rejestrowane są tylko określone choroby wrodzone, ustalone w „wytycznych dla dzieci”.

Krew do badania przewencyjnego powinna zostać pobrana w 2. lub 3. dniu życia (36.-72. godzina po urodzeniu). Jeśli dziecko przed ukończeniem 36. godziny życia zostanie przeniesione lub zwolnione z kliniki, wytyczne wymagają pobrania najpierw pierwszej, a później kolejnej próbki krwi w odpowiednim czasie (np. przez położną lub pediatrę), ponieważ niektóre choroby nie mogą zostać jeszcze bezpiecznie wykryte w pierwszych godzinach życia.

Czego się poszukuje?

- Zespół nadnerczowo-płciowy (AGS)
Wada hormonalna kory nadnerczy, możliwy przebieg śmiertelny w przypadku kryzysu utraty soli
- Choroba syropu klonowego (MSUD)
Wada rozkładu aminokwasów, możliwy przebieg śmiertelny
- Niedobór karboksylazy
Wada metabolizmu witaminy biotyny. Zaburzenia intelektualne, możliwy przebieg śmiertelny
- Wady cyklu karnitynowego
Wada metabolizmu kwasów tłuszczowych. Kryzysy metabolizmu, śpiączka, możliwy przebieg śmiertelny
- Galaktozemia
Wada metabolizmu laktozy. Utrata wzroku, niepełnosprawność fizyczna i intelektualna, możliwy przebieg śmiertelny
- Glutaraciduria typu I (GA I)
Wada rozkładu aminokwasów. Trwałe zakłócenia ruchu, nagłe kryzysy metabolizmu
- Hypotyreoza
Wrodzona niedoczynność tarczycy. Poważna wada w rozwoju intelektualnym i fizycznym

- Kwasica izowalerianowa (IVA)
Wada rozkładu aminokwasów. Zaburzenia intelektualne, śpiączka
- Niedobór LCHAD, VLCAD
Wada metabolizmu kwasów tłuszczowych o długim łańcuchu. Kryzysy metabolizmu, śpiączka, osłabienie mięśni i mięśnia sercowego, możliwy przebieg śmiertelny
- Niedobór MCAD
Wada pozyskiwania energii z kwasów tłuszczowych. Kryzysy metabolizmu, śpiączka, możliwy przebieg śmiertelny
- Fenylketonuria (PKU/HPA)
Wada metabolizmu aminokwasu fenyloalaniny. Spastyczność, napady drgawek, niepełnosprawność intelektualna
- Tyrozynergia Typ I (hipertyrozynergia)
Wada rozkładu tyrozyny. Zakłócenia funkcji życiowych, nowotwór wątroby, żółtaczką, krwawienia, anemia, możliwy przebieg poważny, a nawet śmiertelny
- Ciężki złożony niedobór odporności (SCID)
Całkowity brak odporności immunologicznej: już w wieku niemowlęcym duża podatność na infekcje w połączeniu z komplikacjami infekcyjnymi
- Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)
Wada genetyczna. Zwiększające się osłabienie mięśni, obniżenie motoryki, ograniczona sprawność płuc
- Niedokrwistość sierpowata (HbS)
Choroba czerwonych krwinek. Niedokrwistość (anemia), niedobór tlenu, zamknięcie naczyń krwionośnych, bóle, infekcje, uszkodzenia narządów

Te choroby występują u około jednego dziecka na 1000. Krótko po narodzinach dzieci mogą jeszcze nie mieć oznak choroby. Leczenie w odpowiednim czasie może uchronić przed poważnymi skutkami.

Co się dzieje, jeśli badanie przewencyjne wskazuje na chorobę?

Najpierw wymagane jest obszerne badanie dziecka u pediatry lub w specjalistycznej klinice dziecięcej. Często badana jest dodatkowo krew lub mocz.

Wszystkie wymienione wady metabolizmu, wady endokrynologiczne i wady immunologiczne są wrodzone i dlatego częściowo nie można ich leczyć. Można jednak uniknąć lub przynajmniej zredukować skutki tych wad wrodzonych przez wczesne leczenie. Leczenie polega na specjalnej diecie i/lub przyjmowaniu np. określonych leków.

Kto otrzymuje wyniki badań laboratoryjnych?

Wyniki analizy są ściśle poufne. Wynik badania podlega **obowiązkowi tajemnicy lekarskiej** i nie może być przekazywany bez zgody osobom postronnym. Laboratorium badań przesiewowych przekazuje rozpoznanie

nadawcy (np. do kliniki położniczej, dziecięcej lub do gabinetu lekarskiego). Po uzyskaniu Państwa zgody pediatra może zamówić kopię rozpoznania.

Co dzieje się z resztkami próbki krwi?

Bibuła filtracyjna z kroplami krwi dziecka zostaje zniszczona po zakończeniu badań lub ewentualnie niezbędnych badań dodatkowych.

Koszty badania

Badania przesiewowe noworodków są świadczeniami w ramach ustawowego ubezpieczenia chorobowego. Pacjenci klinik ze świadczeniami pomocniczymi („leczenie ordynatora”), prywatni pacjenci w leczeniu ambulatoryjnym i osoby płacące same otrzymują fakturę za poszczególne pozycje na podstawie rozporządzenia o opłatach lekarskich (GOÄ). Koszty są zwracane przynajmniej częściowo, w szczególności przez zakłady ubezpieczeń i/lub organizacje pomocowe zgodnie ze stawkami ubezpieczeń.

Do wykonania badania przesiewowego noworodka, badania przesiewowego w kierunku mukowiscydozy i innych chorób docelowych (badanie) (Niewłaściwe skreślić) dla:

Nazwisko: _____

Data urodzenia: _____

Otrzymałem(-am) wyjaśnienia dotyczące badań i miałem(-am) dostatecznie dużo czasu do zastanowienia.

Przeczytałem(-am) „informacje dla rodziców na team badania przesiewowego noworodków i w kierunku mukowiscydozy (tekst obok i na odwrocie). Miałem(-am) możliwość zadania pytań na temat wszystkich opisanych tam badań i sposobów postępowania.

Otrzymałem(-am) **kopię informacji dla rodziców**. Mogę w **każdej chwili odwołać** badania. Badania nie zostaną wówczas wykonane lub zostaną przerwane.

Rozumiem, że w przypadku przypuszczenia choroby skontaktuje się bezpośrednio ze mną specjalistyczne centrum. Wyrażam zgodę na przekazywanie niezbędnych do tego danych osobowych. Rozumiem, że w przypadku nietypowego rozpoznania wyniki badań uzupełniających zostaną przekazane do laboratorium badań przesiewowych.

Zdaję sobie sprawę, że odmowa badania przesiewowego noworodka może spowodować rozpoznanie i leczenie występującej choroby dopiero później.

Data, podpis osoby uprawnionej do opieki

Wyjaśnienia lekarskie przekazane przez:

Informacja dla rodziców o badaniu przesiewowym w kierunku mukowiscydozy

Wczesne rozpoznanie mukowiscydozy / zwłóknienie torbielowate (CF)

Drodzy rodzice,

jednocześnie z rozszerzonym badaniem przesiewowym noworodka oferowane jest wam badanie wczesnego rozpoznawania w kierunku mukowiscydozy u dziecka.

Czym jest mukowiscydoza?

Mukowiscydoza (nazywana również zwłóknieniem torbielowatym (CF)) to choroba dziedziczna, dotycząca około jednego na 3300 dzieci. Modyfikacja genów powoduje wady wymiany soli w komórkach gruczołowych. Jest to z kolei przyczyną powstawania gęstego śluzu w drogach oddechowych i innych narządach, w których dochodzi z tego powodu do trwałego zapalenia. Często dochodzi do ograniczenia funkcjonowania trzustki. Z tego powodu chore dzieci mają często niedowagę i źle się rozwijają. W przypadku poważnych przebiegów może dojść do poważnego pogorszenia funkcjonowania płuc z powodu powtarzającego się poważnego zapalenia płuc.

Jak można leczyć mukowiscydozę?

Ponadto nie ma terapii łączącej mukowiscydozę. Oczywiście oznaki choroby można poprawić lub złagodzić przez różne działania lecznicze, w związku z czym spodziewana długość życia pacjentów z mukowiscydozą stale się zwiększa. Leczenie mukowiscydozy polega na inhalacji i fizjoterapii, odżywianiu bardzo wysoko kalorycznym i lekach. Ponadto zasadna jest opieka w specjalistycznych placówkach zajmujących się mukowiscydozą, aby w odpowiednim terminie leczyć zmiany chorobowe.

Dlaczego badanie przeglądowe w kierunku mukowiscydozy jest zasadne?

Wczesna diagnoza i szybkie rozpoczęcie leczenia może poprawić rozwój fizyczny chorych dzieci. W ten sposób zwiększa się prawdopodobieństwo dłuższego i zdrowszego życia.

W jaki sposób odbywa się badanie przesiewowe w kierunku mukowiscydozy?

Z reguły do badania przesiewowego w kierunku mukowiscydozy nie jest konieczne dodatkowe pobieranie krwi. W przypadku ok. jednego z 1000

badanych przeprowadzania jest również analiza molekularno-genetyczna.

Dlatego zgodnie z wytycznymi ustawowymi przed badaniem przesiewowym w kierunku mukowiscydozy wymagane jest objaśnienie lekarskie. Jeśli narodziny były kierowane przez położną, badanie przeglądowe w kierunku mukowiscydozy do badania prewencyjnego U3 można powtórzyć u pediatry.

Jak przekazywana jest informacja o wyniku badania przesiewowego i co dzieje się dalej?

Laboratorium przekazuje wynik nadawcy próbki krwi w ciągu 14 dni. O normalnym wyniku nadawca informuje tylko po jednoznacznym zapytaniu z Państwa strony. W przypadku nietypowego wyniku specjalistyczne centrum lub nadawcę prześle bezpośrednią informację i omówi z Państwem kolejne działania.

Koszty badania

Jak rozszerzone badanie przesiewowe noworodków, patrz na odwrocie.

Informacje dla rodziców o innych chorobach docelowych (badanie)

Udział w tym badaniu jest dobrowolny. Państwa zgodę można w każdej chwili wycofać bez podawania powodów i bez szkód dla Państwa lub dziecka, należy ją złożyć na piśmie w laboratorium. Udział oznacza akceptację pozwolenia na analizę ustalonych danych do celów naukowych.

Wada nośnika karnityny

Wada przyjmowania karnityny z powoli postępującym osłabieniem mięśni i mięśnia sercowego, hipoglikemią i niewydolnością wątroby. Leczenie: podawanie karnityny

Cytrulinemia

Wada rozkładu białek, napady drgawek, problemy z podawaniem pokarmu, kryzysy zagrażające życiu (śpiączka). Leczenie: dieta uboga w białko, leki

Niedobór łańcucha 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-CoA

Zakłócenia powstawania ketonów jako dostawców energii, problemy z podawaniem pokarmu, wymioty, hipoglikemia, nadkwasota krwi, zaburzenia świadomości, śpiączka zagrażająca życiu. Leczenie: unikanie katabolicznych faz (głodu)

Propionacydemia

Zakłócenie rozkładu aminokwasów powoduje problemy z podawaniem pokarmu, wymioty, nadkwasotę krwi, napady drgawek, śpiączkę zagrażającą życiu. Leczenie: dieta uboga w białko, leki

Mnogi niedobór dehydrogenazy acetylo-CoA (*glutaraciduria typu II*)

Zakłócenie rozkładu aminokwasów i kwasów tłuszczowych, problemy z podawaniem pokarmu, wymioty, nadkwasota krwi, zakłócenia funkcji serca, śpiączka zagrażająca życiu. Leczenie: dieta, leki

Acyduria metylomalonowa i zakłócenia metabolizmu witaminy B12

Wrodzone zakłócenie degradacji białek lub z powodu niedoboru witaminy B12 u matki (zakłócenia przyjmowania witaminy B12, odżywianie wegetariańskie/wegańskie), szybko zwiększające się problemy z podawaniem pokarmu, wymioty, nadkwasota, krwi, napady drgawek i śpiączka zagrażająca życiu. Leczenie: dieta uboga w białko, witamina B12

Zakłócenia remetylacji (MTHFR, CbID, CbIE, CbIG)

Zakłócenia w postawianiu aminokwasu metioniny, kryzysy neurologiczne, częściowo występujące później, poważna niepełnosprawność intelektualna, zakłócenie w wytwarzaniu krwi. Leczenie: witaminy, leki

Hipermetioninemia, homocystynuria

Zakłócenia metabolizmu białek, pogorszenie różnych tkanek, oczu, ZNS, tkanki szkieletowej i łącznej, naczyń, częściowo z groźnymi dla życia zamknięciami naczyń (zakrzepy). Leczenie: dieta, leki, witamina

Niedobór łańcucha argininobursztynianowej

Rzadkie zakłócenie metabolizmu aminokwasów, powoduje wzrost amoniaku i niedobór argininy, objawy jak w przypadku hipotonii, zatrzymania wzrostu, wymiotów, zaburzeń behawioralnych i śpiączki niebezpiecznej dla życia. Leczenie: dieta uboga w białko, arginina, leki

Dekarboksylaza aromatycznych L-aminokwasów (AADC)

Wada enzymów, niedobór dopaminy, serotoniny, adrenaliny i noradrenaliny powoduje motoryczne zaburzenie ruchu, hipotonię mięśniową w linii tułowiowej, dystonię i ogólne opóźnienie w rozwoju

Koszty badania

W ramach badań bezpłatne