Badania przesiewowe noworodków

Dla zdrowia dziecka

NEW YORK STATE | Department of Health

Dlaczego moje dziecko jest badane?

Aby upewnić się, że jego stan zdrowia jest możliwie najlepszy. Badanie krwi dostarcza ważnych informacji na temat zdrowia dziecka, których rodzic ani lekarz nie mogliby uzyskać w inny sposób. Program Badań Przesiewowych Noworodków pozwala rozpoznać u niemowląt występowanie rzadkich, ale uleczalnych chorób, które nie wywołują natychmiastowych objawów. Dzięki wczesnej diagnozie i leczeniu można często zapobiec poważnym chorobom, a nawet śmierci, dlatego zbadanie próbek pobranych od dziecka i przekazanie wyników lekarzowi jest niezwykle istotne. O wyniki badań dziecka można zapytać lekarza dziecka.

Czy badania przesiewowe noworodków to nowa koncepcja?

Nie. Każdy stan realizuje własny program badań przesiewowych noworodków. Program w stanie Nowy Jork działa od 1965 roku na mocy ustawy o zdrowiu publicznym. Niektóre choroby mogą zaatakować dziecko bardzo wcześnie – nawet w ciągu pierwszych kilku dni życia. Leczenie przynosi najlepsze efekty, gdy choroba zostanie wcześnie wykryta i zdiagnozowana.

Pod kątem ilu chorób badane jest moje dziecko?

Od 1965 roku liczba ta wzrosła od jednej do ponad 45 chorób. Zostały one wymienione w tej broszurze. Wprawdzie są to rzadkie choroby, ale diagnozuje się je codziennie u 1 na 300 dzieci urodzonych w stanie Nowy Jork. Większość z nich jest poważna i może nawet prowadzić do śmierci. Niektóre z nich – jeśli nie zostaną wykryte i nie będą odpowiednio leczone – mogą spowolnić rozwój dziecka, spowodować niepełnosprawność intelektualną, zwiększyć ryzyko infekcji lub doprowadzić do innych problemów. **Dlatego:**

wczesne leczenie jest bardzo ważne!

Ale moje dziecko wydaje się zupełnie zdrowe. Czy wobec tego badania są potrzebne?

Tak. Większość niemowląt, u których wykrywa się chorobę w ramach Programu Badań Przesiewowych Noworodków, nie wykazuje żadnych objawów zaraz po urodzeniu i wygląda zdrowo. Dzięki specjalnym badaniom laboratoryjnym jesteśmy w stanie określić, czy dziecko może mieć jedną z tych chorób i poinformować lekarza o potrzebie przeprowadzenia dodatkowych badań i zapewnienia mu specjalnej opieki. W większości przypadków bardzo ważne jest, aby rozpocząć leczenie, zanim dziecko wykaże symptomy lub zachoruje. Wiele z tych chorób ma podłoże genetyczne i dziedziczy się je po rodzicach.

Każde dziecko ma dwa zestawy genów – jeden od matki, a drugi od ojca. Czasami problem dotyczy tylko jednego zestawu genów, ale ponieważ z drugim wszystko jest w porządku, dziecko nie jest chore. Takie dzieci nazywa się nosicielami. Wprawdzie wówczas dziecko nie choruje, ale oznacza to, że co

najmniej jedno z rodziców, a czasami obydwoje, również jest nosicielem. Badania przesiewowe noworodków mogą w określonych przypadkach zidentyfikować nosicieli niektórych chorób genetycznych, ale program nie jest przeznaczony do wykrywania **wszystkich** nosicieli. *Jeśli dziecko jest nosicielem, należy skorzystać z poradnictwa genetycznego, ponieważ większość rodziców, którzy są nosicielami, nie zdaje sobie z tego sprawy. Doradcy pomogą zrozumieć uzyskane informacje.*

Ale dzieci w naszej rodzinie nigdy nie miały takich problemów.

Rodzice, którzy mieli już zdrowe dzieci, nie spodziewają się żadnych problemów i często mają rację. Istnieje jednak szansa, że choroba wystąpi u kolejnego dziecka. Każda z tych chorób jest bardzo rzadka i są duże szanse, że dziecko nie będzie na nią chorować, ale codziennie wykrywa się je w sumie u 1 na 300 dzieci urodzonych w stanie Nowy Jork. Negatywny wynik badania przesiewowego noworodka nie gwarantuje, że w przypadku kolejnych dzieci będzie podobnie. Niektóre dzieci i rodzice mogą być nosicielami chorób, nawet jeśli nikt w rodzinie na nie choruje. Wiele rodzin korzysta z poradnictwa genetycznego, aby lepiej zrozumieć, na jakie ryzyko narażone są ich przyszłe dzieci i inni członkowie rodziny. *Należy również pamiętać, że podczas badań przesiewowych noworodków NIE MOŻNA wykryć wszystkich dzieci, które są nosicielami chorób genetycznych.* Test z założenia wykrywa większość dzieci, u których występują dane choroby genetyczne.

Jak przebiega badanie?

Wszystkie testy wykonuje się na małej próbce krwi pobranej przez nakłucie pięty dziecka. Krew umieszcza się na specjalnej bibule filtracyjnej. Próbkę pobiera się zwykle 24-36 godzin po porodzie. Następnie wysyła się ją do zbadania do laboratorium w Stanowym Wydziale Zdrowia w Albany.

Kiedy otrzymam wyniki?

Należy pamiętać o podaniu pielęgniarce w szpitalu imienia i nazwiska oraz danych gabinetu lekarskiego lub przychodni dziecka. Wskazany lekarz zostanie poinformowany o wynikach i natychmiast skontaktuje się z rodzicem, jeśli coś będzie nie tak. Dla pewności warto zapytać o wyniki podczas pierwszego badania dziecka u lekarza lub w przychodni. Pielęgniarka w szpitalu powinna przekazać różowy formularz, na którym będzie napisane, jak odebrać wyniki badań od lekarza dziecka.

Czy negatywny wynik wszystkich badań oznacza, że dziecko będzie zdrowe?

Program Badań Przesiewowych Noworodków pozwala wykryć tylko kilka z wielu chorób, na które może być narażone dziecko. Oprócz tego z pewnych przyczyn nie zawsze udaje się rozpoznać wszystkie chore dzieci. Należy zabrać dziecko do lekarza lub przychodni na wszystkie badania kontrolne. Należy także monitorować wszystkie niespodziewane objawy i zachowania u dziecka i natychmiast powiadomić lekarza, jeżeli coś wydaje się nie w porządku.

Negatywny wynik badania przesiewowego noworodka nie gwarantuje, że kolejne dzieci nie zachorują. Dodatkowo podczas badań przesiewowych noworodków NIE MOŻNA wykryć wszystkich dzieci, które są nosicielami chorób genetycznych. U nosicieli występuje jedna mutacja genu, ale są oni zdrowi. Dzieci i ich rodzice mogą być nosicielami, mimo że w rodzinie nikt nie chorował. Wiele rodzin korzysta z poradnictwa genetycznego, aby lepiej zrozumieć ryzyko związane z byciem nosicielem, na które narażone są ich przyszłe dzieci i inni członkowie rodziny.

1 na 300 dzieci urodzonych każdego dnia w stanie Nowy Jork cierpi na jedną z chorób objętych badaniem!

Czy powtórne badanie oznacza, że moje dziecko może mieć jakąś chorobę?

Niekoniecznie. Przeprowadzenie powtórnego badania może być konieczne z wielu powodów. Najczęstszym jest nieprawidłowe umieszczenie krwi na specjalnej bibule filtracyjnej. Zazwyczaj nie oznacza to, że z dzieckiem jest coś nie tak. Trzeba po prostu jak najszybciej pobrać kolejną próbkę krwi.

Jeżeli wyniki pierwszego testu wskazują na problem, nie uznaje się ich za ostateczne, dopóki badania przesiewowe nie zostaną wykonane ponownie. Do tego potrzebna jest nowa próbka krwi. Na ogół lekarz omawia potrzebę przeprowadzenia dalszych badań diagnostycznych dopiero wtedy, gdy drugi wynik badania dziecka również jest nieprawidłowy. W bardzo rzadkich przypadkach, kiedy dziecko może bardzo szybko zachorować, lekarz natychmiast rozpoczyna leczenie, wciąż czekając na wyniki drugiej serii badań. Jeśli rodzic zostanie poinformowany o konieczności przeprowadzenia ponownego badania, powinien przynieść dziecko jak najszybciej, aby można było natychmiast wykonać powtórne badanie w celu ustalenia, czy wymagane jest leczenie.

Co jeśli dziecko ma jedną z tych chorób?

Wszystkie wymienione choroby poddaje się leczeniu, które może złagodzić ich skutki.

Czasami można całkowicie zapobiec objawom, jeśli wcześnie rozpocznie się specjalną dietę lub inną terapię. W przypadku większości z tych chorób leczenie jest bardzo skomplikowane, a opiekę medyczną powinien koordynować lekarz specjalizujący się w danej chorobie.

Moje dziecko jest chore. Czy moje przyszłe dzieci też będą miały tę chorobę?

To zależy od choroby. Większość z tych chorób ma podłoże genetyczne i jest dziedziczona przez dzieci po rodzicach. Negatywny wynik badania przesiewowego noworodka nie gwarantuje, że kolejne dzieci

nie zachorują. Dodatkowo podczas badań przesiewowych noworodków NIE MOŻNA wykryć wszystkich dzieci, które są nosicielami chorób genetycznych. U nosicieli występuje jedna mutacja genu, ale są oni zdrowi. Dzieci i ich rodzice mogą być nosicielami, mimo że w rodzinie nikt nie chorował. Wiele rodzin korzysta z poradnictwa genetycznego, aby lepiej zrozumieć, w jaki sposób dziecko zachorowało oraz poznać ryzyko związane z chorobą i byciem nosicielem, na które narażone są ich przyszłe dzieci i inni członkowie rodziny. Niektóre choroby nie są dziedziczone. Na przykład wrodzona niedoczynność tarczycy ma wiele przyczyn, natomiast zakażenie HIV wywołuje wirus, a nie mutacja genu.

Dlaczego moje dziecko jest badane pod kątem HIV?

Badamy dziecko na obecność przeciwciał HIV. Jeśli wynik badania jest pozytywny, oznacza to, że matka ma wirusa i chcemy mieć pewność, że dziecko nie jest nim zarażone. Wirus HIV może zostać przeniesiony przez zakażoną matkę na dziecko przed jego urodzeniem, podczas porodu lub w wyniku karmienia piersią. W stanie Nowy Jork u większości kobiet w ciąży przeprowadza się badanie pod kątem HIV przed urodzeniem dziecka. Najlepiej byłoby, gdyby matka otrzymywała leki podczas ciąży i porodu, aby chronić dziecko przed zakażeniem HIV.

Ile zapłacę za badania?

Nic. Rodzina nie ponosi żadnych kosztów badań.

Jak mogę ułatwić lekarzowi opiekę nad moim dzieckiem?

Przede wszystkim należy pamiętać o podaniu pielęgniarce ze szpitala, w którym urodziło się dziecko, nazwiska lekarza dziecka, aby umożliwić ewentualny kontakt. W razie zmiany lekarza prosimy o informację drogą mailową lub telefoniczną (zob. tył broszury). Jeżeli lekarz poprosi o przyniesienie dziecka na powtórne badanie, należy zrobić to jak najszybciej. Jeżeli dziecko ***naprawdę*** jest chore, trzeba działać szybko.

Rodzice, którzy nie mają telefonu, powinni podać lekarzowi numer telefonu kogoś, kto może się z nimi natychmiast skontaktować. Jeżeli rodzice przeprowadzą się wkrótce po urodzeniu dziecka, powinni natychmiast podać nowy adres swojemu lekarzowi lub przychodni. Lekarz będzie wówczas wiedział, jak się z nimi skontaktować, jeżeli dziecko będzie potrzebowało kolejnych badań lub leczenia.

Czas jest niezwykle istotny. Rodzice mogą pomóc Programowi Badań Przesiewowych Noworodków w zapewnieniu możliwie najlepszego stanu zdrowia dziecka, umożliwiając lekarzowi kontakt ze sobą.

Trzymaj rękę na pulsie: odbierz od lekarza wyniki badań dziecka!

Więcej informacji na temat badań przesiewowych noworodków znajduje się na naszej stronie internetowej.

Choroby wykrywane w Programie Badań Przesiewowych Noworodków stanu Nowy Jork

Grupa		Choroby
Endokrynologiczne		Wrodzony przerost nadnerczy (CAH)
		Wrodzona niedoczynność tarczycy (CH)
Hematologiczne, hemoglobinopatie		Choroba Hb SS (anemia sierpowata)
		Choroba Hb SC
		Choroba Hb CC
		Inne hemoglobinopatie
Choroby zakaźne		Narażenie na HIV
Wrodzone wady metabolizmu	Choroby związane z aminokwasami	Homocystynuria (HCY)
		Hipermetioninemia (HMET)
		Choroba syropu klonowego (MSUD)
		Fenyloketonuria (PKU) i hiperfenyloalaninemia (HyperPhe)
		Tyrozynemia (TYR-I, TYR-II, TYR-III)
	Choroby związane z utlenianiem kwasów tłuszczowych	Niedobór translokazy karnityny-acylokarnityny (CAT)
		Niedobór palmitoilotransferazy karnitynowej typu I (CPT-I) i II (CPT-II)
		Defekt wychwytu karnityny (CUD)
		Niedobór reduktazy 2,4-dienoilo-CoA (2,4Di)
		Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LCHAD)
		Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCAD)
		Niedobór tiolazy ketoacylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCKAT)
		Niedobór dehydrogenazy hydroksyacylo-CoA średnio-/krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych (M/SCHAD)
		Niedobór mitochondrialnego białka trójfunkcyjnego (TFP)
		Niedobór wielu dehydrogenaz acylo-CoA (MADD) (zwana również kwasicą glutarową typu II (GA-II))
		Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych (SCAD)
		Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA bardzo długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (VLCAD)

Grupa		Choroby
Wrodzone wady metabolizmu	Choroby związane z kwasami organicznymi	Kwasica glutarowa typu I (GA-I)
		Niedobór liazy 3-HMG-CoA (HMG)
		Niedobór dehydrogenazy izobutyrylo-CoA (IBCD)
		Kwasica izowalerianowa (IVA)
		Kwasica metylomalonowa (MA)
		Niedobór dehydrogenazy 2-metylobutyrylo-CoA (2-MBCD)
		Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA (3-MCC)
		Kwasica 3-metyloglutakonowa (3-MGA)
		Niedobór dehydrogenazy 2-metylo-3-hydroksybutyrylo-CoA (MHBD)
		Niedobór mutazy metylomalonylo-CoA (MUT), niedobór kofaktora kobalaminy A,B (Cbl A,B) i kobalaminy C,D (Cbl C,D) oraz inne kwasice metylomalonowe (MMA)
		Niedobór mitochondrialnej tiolazy acetoacetylo-CoA (niedobór beta-ketotiolazy) (BKT)
		Mnogi niedobór karboksylazy (MCD)
		Kwasica propionowa (PA)
	Choroby cyklu mocznikowego	Argininemia (ARG)
		Argininobursztynuria (ASA)
		Cytrulinemia (CIT)
Inne choroby genetyczne		Adrenoleukodystrofia (sprzężona z chromosomem X)
		Niedobór biotynidazy (BIOT)
		Mukowiscydoza (CF)
		Galaktozemia (GALT)
		Niedobór metylotransferazy kwasu guanidynooctowego (GAMT)
		Choroba Krabbego
		Mukopolisacharydoza typu I (MPS I)
		Choroba Pompego
		Ciężkie skojarzone niedobory odporności (SCID)
		Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)

Więcej informacji na temat Programu Badań Przesiewowych Noworodków stanu Nowy Jork oraz chorób znajdujących się w panelu można znaleźć na naszej stronie internetowej pod adresem **www.wadsworth.org/programs/newborn**

Program Badań Przesiewowych Noworodków stanu Nowy Jork jest usługą świadczoną przez Stanowy Wydział Zdrowia na rzecz rodzin z noworodkami.

Ważne: Masz pytania na temat badań przesiewowych noworodków? Chcesz przekazać nam dane lekarza dziecka? Napisz, zadzwoń lub wejdź na naszą stronę internetową:

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 22002
Albany NY 12201-2002

E-mail: nbsinfo@health.ny.gov

www.wadsworth.org/programs/newborn

Szanowni Rodzice!

Próbki pobrane od Waszego dziecka będą przechowywane przez Program Badań Przesiewowych Noworodków przez okres do 27 lat w bezpiecznych warunkach, z zachowaniem ścisłej kontroli dostępu. W razie potrzeby i za Waszą zgodą próbki mogą być wykorzystane do celów diagnostycznych u Waszego dziecka. Część próbki zostanie również pozbawiona wszelkich informacji, które mogłyby posłużyć do identyfikacji dziecka i może zostać wykorzystana w badaniach naukowych dotyczących zdrowia publicznego, które zostały zweryfikowane i zatwierdzone przez komisję nadzorującą zgodność z obowiązującym prawem i wytycznymi etycznymi. Można zażądać zniszczenia próbek dziecka lub zabronić ich wykorzystania w badaniach naukowych dotyczących zdrowia publicznego. Aby uzyskać szczegółowe instrukcje na ten temat, wystarczy zadzwonić pod numer telefonu (518) 473-7552. Na naszej stronie internetowej można znaleźć więcej informacji lub pobrać kopię formularza, który jest potrzebny do złożenia pisemnej prośby. Uwaga: na żądanie rodziców całkowicie niszczymy próbki. Jest to jednak możliwe dopiero 8 tygodni po porodzie.

NEW YORK STATE | Department of Health