



Informacja dla rodziców na temat wczesnego rozpoznania wrodzonych zaburzeń u noworodków



Drodzy Rodzice!

Wasze dziecko już wkrótce się urodzi, a być może właśnie przyszło na świat. Wszyscy rodzice pragną, aby ich dzieci dorastały w zdrowiu. W niniejszej broszurze znajdziecie informacje o badaniach noworodków, które są przeprowadzane już kilka dni po narodzinach. Ważne jest tutaj badanie słuchu dziecka, gdyż defekty tego zmysłu mogą doprowadzić do opóźnień w rozwoju mowy, a nawet rozwój ten uniemożliwić. Dlaczego zatem przeprowadza się badania noworodków w celu wczesnego rozpoznania? Większość dzieci rodzi się w pełnym zdrowiu. Zdarzają się tutaj jednak wyjątki. Na każdy 1000 zdrowo urodzonych niemowląt, mniej więcej jedno cierpi na rzadki defekt wrodzony – bądź to przemiany materii, bądź to funkcji organicznych (n.p. słuchu). Defekty te nie są rozpoznawalne przy oglądzie zewnętrznym, mogą jednak stanowić poważne zagrożenie dla zdrowia dziecka. W przypadku wielu tych defektów istnieje możliwość terapii, które – rozpoczęte jak najszybciej po narodzinach – dają dobre rokowania na przyszłość: mogą one uratować życie dziecka i zapobiegać lub przynajmniej zminimalizować trwałe uszczerbek na jego zdrowiu. Z tego też powodu wprowadzono dla tego rodzaju zachorowań uregulowania prawne odnośnie do całego szeregu badań medycznych dzieci. Jednym z nich jest badanie noworodków w celu wczesnego rozpoznania defektów wrodzonych (Neugeborenen-Screening).

Zgłaszając dziecko do udziału w tych badaniach, rodzice przyczyniają się do zachowania zdrowia swych nowonarodzonych dzieci.

Jakie choroby podlegają badaniom?

Badania noworodków w celu wczesnego rozpoznania defektów wrodzonych przeprowadzane są w Niemczech już od ponad 30 lat. W wyniku tych badań odniesiono sukcesy w diagnozowaniu zachorowań takich, jak: niedoczynność tarczycy, wrodzony przerost nadnerczy, niedobór biotynidazy, galaktozemia i fenylektonuria (PKU). Technika prowadzenia badań została w przeciągu ubiegłych lat znacznie udoskonalona oraz rozszerzona o testy na inne poddające się leczeniu defekty przemiany białek i tłuszczów, a także o badania zmysłu słuchu. Część wymienionych zachorowań ma podłoże dziedziczne, tak więc badaniu poddawane są cechy genetyczne (dziedziczone). Mamy tutaj do czynienia z genetycznymi badaniami szeregowymi. Począwszy od 2016 r. Przedmiotem badań jest również mukowiscydoza/zwłóknienie torbielowate (CF – występujące u 1 na 1000 nowonarodzonych), w związku z czym przeprowadzana jest także analiza kodu genetycznego (DNA). Poszczególne zachorowania zostaną opisane niżej.

Jakie znaczenie mają wyniki badań?

Wyniki opisywanych tutaj badań nie są jeszcze diagnozą lekarską, zaś skierowanie dziecka na powtórne badania nie oznacza jeszcze, iż jest ono chore. Zdarza się czasem, że pobrana ilość krwi jest niewystarczająca dla wszystkich testów, że próbki pobrano zbyt wcześnie, aby wykryć z pewnością wszelkie defekty lub też, że uzyskane wyniki mają wartości graniczne i konieczna jest ponowna kontrola. Lecz również w tych rzadkich przypadkach, gdy wyniki badań wskazują na istniejącą chorobę bądź defekt, diagnoza nie jest ostateczna, ponieważ musi być ona potwierdzona wynikami dodatkowych badań lekarskich. Ośrodki diagnostyczno-lecznicze oferują tutaj krótkoterminowe badania dodatkowe. W interesie dziecka leży możliwie jak najszybsze wyjaśnienie zaistniałej sytuacji. Zły wynik pomiaru wrażliwości słuchu nie musi jeszcze oznaczać, że dziecko niedosłyszy; świadczy on jedynie o konieczności ponownego testu. W miarę możliwości, pierwszy pomiar kontrolny należy przeprowadzić jeszcze w ośrodku, w którym dziecko przyszło na świat. Informacji o adresach ośrodków przeprowadzających badania ambulatoryjne lub klinik specjalistycznych udzielają ośrodki badań noworodków w miejscu urodzenia dziecka. W przypadku wyniku testu, nasuwającego podejrzenie zwłóknienia torbielowatego (CF), dziecko powinno być zbadane w specjalistycznym ośrodku leczenia mukowiscydozy, ponieważ tylko co piąte dziecko z podobnymi wynikami testów jest rzeczywiście chore. Zreguły przeprowadzany jest tam tak zwany „test potowy”, który jest absolutnie niegroźny, bezbolesny i daje szybkie wyniki. Niewykluczone, że konieczne będą również bardziej szczegółowe badania.

Czy wymienione choroby są uleczalne?

Wszystkie wymienione wyżej zachorowania są wrodzone i tym samym nieuleczalne. Dla wszystkich tych chorób istnieją jednak terapie usuwające bądź łagodzące ich skutki i znacznie poprawiające rokowanie na przyszłość – o ile leczenie specjalistyczne rozpocznie się możliwie wcześnie. Lekarze specjaliści chętnie udzielą pomocy w przypadku podejrzenia lub ewentualnego zachorowania dziecka. Również wtedy, gdy ponowne badanie słuchu nie przyniesie spodziewanych efektów, wyspecjalizowany ośrodek przeprowadzi dokładne testy wrażliwości zmysłu słuchu dziecka. Testy te są bezbolesne i odbywają się w trakcie snu. Jeżeli się okaże, że wrażliwość zmysłu słuchu dziecka jest ograniczona, odpowiednie kroki terapeutyczne zostaną podjęte w trybie natychmiastowym. Wsparcie terapeutyczne w najwcześniejszym okresie życia – to szansa na normalny rozwój mowy dla prawie każdego dziecka z wadą słuchu.

Kiedy i jak prowadzone są badania?

Badania noworodków w celu wczesnego rozpoznania defektów wrodzonych odbywają się w drugim lub trzecim dniu życia dziecka (36 – 72 godzin po narodzinach) – ewentualnie wraz z drugim badaniem przewencyjnym (U2). Do celów badań hormonalnych i przemiany materii pobiera się kilka kropel krwi – z żyły lub pięty dziecka. Pobrana krew umieszczana jest natychmiast na specjalnej karcie z papieru filtracyjnego i – po zaschnięciu – odsyłana do laboratorium badawczego. Laboratorium testuje nadesłane próbki na wymienione wyżej choroby, z użyciem wysokoczułych metod. Testy na mukowiscydozę są trójęzłonowe: składają się na nie dwa testy biochemiczne (IRT i protein towarzyszące zapaleniu trzustki) oraz badania genetyczne. Ma to na celu ograniczenie ilości testów do minimum. W trakcie badań wrażliwości zmysłu słuchu przeprowadzany jest pomiar niesłyszalnych sygnałów emitowanych przez zdrowe ucho wewnętrzne noworodka. Są to tak zwane emisje otoakustyczne. W tym celu do przewodu słuchowego wprowadzana jest specjalna sonda. Badanie jest zupełnie bezbolesne. Alternatywnie stosowana jest również zautomatyzowana audiometria słuchowych potencjałów wywołanych pnia mózgu (angl.: Automated Audiometry Brainstem Response = AABR). Badaniu podlega więc działanie ucha wewnętrznego lub przekaz przetworzonych na impulsy elektryczne fal dźwiękowych z ucha wewnętrznego do pnia mózgu i ich odbiór.

Kto jest informowany o wynikach testów?

O wynikach badań hormonalnych i przemiany materii informowana jest placówka, która przesała próbkę (klinika położnicza lub lekarz pediatra). Otrzymuje ona pisemną diagnozę kilka dni po pobraniu krwi. Wyniki testów na mukowiscydozę docierają do adresata w terminie do 14 dni. Jest to związane z trójęzłonową metodą testowania. Sami rodzice nie otrzymują z reguły żadnych pisem. **Brak reakcji jest więc dobrą wiadomością dla rodziców.**

Rodzice są powiadamiani wyłącznie w razie stwierdzenia uzasadnionego podejrzenia o zachorowanie wymagające podjęcia natychmiastowego leczenia – bezpośrednio przez nas lub placówkę, która zleciła badania. Dlatego też rodzice powinni podać na karcie testowej numer telefonu oraz adres, pod którym można się będzie z nimi skontaktować w przeciągu pierwszych dni po urodzeniu dziecka. W razie wystąpienia jakichkolwiek wątpliwości co do jednoznacznych wyników testów, laboratorium lub placówka, która te testy zleciła, zwraca się pisemnie z prośbą do rodziców o ponowne pobranie krwi dziecka. Wyniki badań wrażliwości słuchu dostępne są natychmiast. Rodzice są o nich powiadamiani zaś same wyniki wpisywane są do żółtej książeczki. Informacje o placówkach dokonujących badań kontrolnych otrzymują rodzice razem z wynikami testów. Wyniki, zanotowane na karcie testowej, przekazywane są również do ośrodka badań niemowląt, który koordynuje i nadzoruje dalsze konieczne działania terapeutyczne.

Uwaga!

Podejmowane w trybie natychmiastowym leczenie nie usuwa całkowicie skutków stwierdzonych defektów w przypadku wszystkich wyżej wymienionych chorób. Tym niemniej umożliwia ono w większości przypadków prawidłowy rozwój dziecka.

Kilka ważnych zasad

- Uczestnictwo w badaniach noworodków w celu wczesnego rozpoznania defektów wrodzonych jest dobrowolne. Decyzja o przeprowadzeniu lub odmowa uczestnictwa w testach winna być podjęta w

oparciu o solidne informacje. Udzielona zgoda rodziców odnosi się wyłącznie do wymienionych wyżej zachorowań, których stwierdzeniu służą opisane tutaj testy.

- Zapewniona jest również ochrona danych osobowych. Uzyskane wyniki podlegają tajemnicy lekarskiej i nie mogą być przekazywane osobom trzecim bez zgody rodziców. Rodzice mają prawo cofnięcia udzielonej zgody w dowolnej chwili.
- Koszty badań krwi i słuchu przejmują ustawowe kasy chorych. W przypadku pacjentów ubezpieczonych prywatnie, ubezpieczyciele również z reguły przejmują koszty badań. Szczegółowych informacji udzielają tutaj placówki przejmujące koszty oraz ich przedstawiciele.

W razie dodatkowych pytań w związku z badaniami noworodków, prosimy o zwrócenie się do kliniki położniczej, lekarza pediatrii lub położnej. Informacji i konsultacji udzielają również lekarze.

Zespół prowadzący badania noworodków w celu wczesnego rozpoznania defektów wrodzonych życzy Wam, drodzy rodzice, i waszym dzieciom wszystkiego najlepszego na dalszej drodze życia.

Badanie na Mukowiscydozę (Screening)

Badanie na Mukowiscydozę jest proponowane jednocześnie z pierwszym, rozszerzonym badaniem krwi dla noworodków. Celem badań jest wczesne rozpoznanie Mukowiscydozy, aby w takim przypadku jak najwcześniej zacząć leczenie, celem polepszenia jakości i długości życia.

Co to jest Mukowiscydoza?

Mukowiscydoza jest chorobą dziedziczną, która zaburza pracę wszystkich narządów mających gruczoły śluzowe, przede wszystkim w układzie oddechowym, pokarmowym i rozrodczym. Zaburzenia te powodują tworzenia się gęstego śluzu w drogach oddechowych i innych organach co może doprowadzić do stanów zapalnych. Przy ciężkich przebiegach choroby, w wyniku powtarzających się stanów zapalnych płuc może dojść do niewydolności oddechowej.

Dlaczego badanie na Mukowiscydozę jest ważne?

Badanie umożliwia wczesną diagnozę Mukowiscydozy. Rozpoczęciem wczesnego leczenia można umożliwić dziecku polepszenie rozwoju fizycznego. Tym sposobem wzrasta szansa na dłuższe i zdrowsze życie.

Jak leczyć Mukowiscydozę?

Aktualnie nie ma skutecznej terapii, która mogłaby pomóc wyleczyć Mukowiscydozę. Objawy choroby mogą przez wczesne rozpoznanie i leczenie terapeutyczne zmniejszyć i polepszyć się. Tym sposobem wzrosła w ostatnich latach przeciętna długość życia u pacjentów.

Jak przeprowadzane jest badanie na Mukowiscydozę?

Dla przeprowadzenia badania na Mukowiscydozę potrzebna jest ta sama krew, która zostanie pobrana u dziecka na pierwszym badaniu krwi. W laboratorium musi najpierw zostać określony immunoreaktywny enzym trypsyny (IRT). Przy powiększonym wyniku zostanie przeprowadzone następne badanie z tej samej próbki krwi na białko związane z zapaleniem trzustki. Jeśli drugi wynik testu będzie powiększony zostanie przeprowadzony test DNA w celu znalezienia 31 najczęstszych zmian genów.

Jakie są następne kroki w przypadku wyróżniającego się wyniku badań?

W przypadku wyróżniającego się wyniku badania, które powinno zostać skontrolowane, zostaną państwo oraz państwa dziecko skierowani do specjalistycznego centrum Mukowiscydozy. W celu potwierdzenia wyniku odbędzie się test potu. Test jest bezbolesny i bezpieczny dla dziecka. Wyróżniający się wynik badania nie oznacza że dziecko jest chore na Mukowiscydozę. Jedno z pięciu dzieci z takim wynikiem badania choruje na tą chorobę.

Zachorowania będące przedmiotem badań noworodków

Fenyloketonuria (PKU) i choroba syropu klonowego (MSUD)

Zaburzenia metabolizmu aminokwasów. Charakteryzują się napadami drgawek i opóźnieniem rozwoju umysłowego i fizycznego. Leczenie: dieta specjalna. (Występuje u ok. 1/10.000 (PKU) i 1/200.000 noworodków (MSUD))

Izowalerialanacydamia (IVA)

Zaburzenie metabolizmu aminokwasów: wywołuje kryzysy przemiany materii, śpiączkę, niepełnosprawność umysłową. Leczenie: dieta specjalna. (Występuje u ok. 1/80.000 noworodków)

Niedoczynność tarczycy (CH)

Wrodzona niedoczynność tarczycy: powoduje poważne opóźnienia rozwoju umysłowego i fizycznego. Leczenie: kuracja hormonalna. (Występuje u ok. 1/4.000 noworodków).

Acyduria glutarowa typu I (GA 1)

Zaburzenie metabolizmu aminokwasów: wywołuje kryzysy przemiany materii, trwałe zakłócenia działania układu motorycznego. Leczenie: dieta specjalna. (Występuje u ok. 1/80.000 noworodków)

Galaktozemia

Defekt przemiany galaktozy: powoduje ślepotę, upośledzenia fizyczne i umysłowe, niewydolność wątroby. Możliwość zejścia śmiertelnego. Leczenie: dieta specjalna. (Występuje u ok. 1/40.000 noworodków)

Tyrozynemia Typu 1

Zaburzenia metabolizmu aminokwasów tyrozynowej. Formacja szkodliwych metabolitów mogą stać się poważne uszkodzenie wątroby, nerek, mózgu i / lub nerwy. Leczenie: dieta specjalna. (Występuje u ok. 1/135.000 noworodków).

Ciężki złożony Niedobór odporności (SCID)

Całkowity brak obrony immunologicznej: W Niemowlę wysoka podatność na infekcje i ciężka Powikłania infekcyjne. Nieleczony umrze najbardziej dotknięte dzieci w ciągu 1 roku do 2 lat. Leczenie: Szpik kostny lub Przeszczep komórek macierzystych, enzymatyczna terapia zastępcza. (Występuje u ok. 1/35.000 noworodków).

Niedokrwistość sierpowata (SCD)

Deformacja czerwonych krwinek (krwinek sierpowatych) prowadzi do anemii i wzrostu lepkości krwi: uszkodzenie narządów, ostry zawał mózgu itp. Niewydolność nerek, zawał śledziony, zakażenie krwi, niedokrwistość. Leczenie: Profilaktyka zakażeń, leki, transfuzja krwi, przeszczep komórek macierzystych.

Defekty MCAD/LCHAD/VLCAD

Zaburzenia przyswajania energii z kwasów tłuszczowych: wywołuje kryzysy przemiany materii, śpiączkę, niewydolność mięśni oraz mięśnia sercowego. Możliwość zejścia śmiertelnego. Leczenie: przez unikanie okresów głodu, ewentualnie dieta specjalna. (Występuje od ok. – 1/10.000, (MCAD-D) do 1/80.000 noworodków).

Defekty przemiany karnitynowej (CPT1, CPT2, CACT)

Zakłócenia w przemianie kwasów tłuszczowych: wywołuje kryzysy przemiany materii, śpiączkę. Możliwość zejścia śmiertelnego. Leczenie: dieta specjalna. (Występuje u ok. 1/100.000 noworodków)

Wrodzony przerost nadnerczy (AGS)

Zaburzenie hormonalne w wyniku defektu kory nadnerczy: powoduje u dzieci płci żeńskiej maskulinizację. Możliwość zejścia śmiertelnego w wyniku wywołanego przez utratę soli. (Występuje u ok. 1/10.000 noworodków)

Niedobór biotynidazy

Defekt przemiany biotyny (witaminy B7): wywołuje zmiany skórne, zaburzenia słuchu i wzroku, zaburzenia w rozwoju umysłowym i motorycznym. Leczenie: podawanie biotyny. (Występuje u ok. 1/80.000 noworodków)

Mukowiscydoza (CF, zwłóknienie torbielowe)

Choroba dziedziczna. Zakłócenia wymiany soli w komórkach gruczołów śluzowych, produkcja nadmiernie lepkiego śluzu w drogach oddechowych i innych narządach przy stałych stanach zapalnych. zależności od uwarunkowań genetycznych przebieg choroby może być bardziej lub mniej ciężki. choroby charakteryzują się niedowagą i są często opóźnieni we wzroście. Choroba zakłóca funkcje płuc i trzustki. Leczenie: terapia żywieniowa, fizjoterapia, preparaty medyczne. (Występuje u ok. 1/3.300 niemowląt.)

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)

Niedobór białka (białka survivalnego neuronu ruchowego (SMN)): osłabienie mięśni z regresywnym rozwojem zdolności motorycznych i ograniczeniem czynności płuc, wczesne śmiertelność. Leczenie: lekowe i objawowe (fizjoterapeutyczne, rehabilitacyjne, ortopedyczne, psychologiczne). (Występuje u ok. 1/35.000 noworodków)