

Novorođenački screening

srpskohrvatski/српскохрватски

Obavijest za roditelje za rano prepoznavanje urođenih poremećaja kod novorođenačadi



DRAGI RODITELJI,

Vaše dijete se upravo rodilo ili se uskoro treba roditi. Želite da se razvija i da raste zdravo. Ovaj informacijski list Vas poučava o sistematskom pregledu novorođenačadi (tzv. screening), preventivnom ispitivanju koje se provodi nekoliko dana po rođenju Vašeg djeteta. Zašto se provode rana ispitivanja? Većina djece na svijet dolazi zdrava - ipak, ima i iznimaka. Otprilike jednom djetetu od 1000 novorođene djece je zdravlje ugroženo nekom rijetkom urođenom manom u metabolizmu i funkciji organa (npr. oštećenje sluha), koja se ne može prepoznati ni po kakvim vanjskim znacima. Kod mnogih ovakvih oboljenja postoje, ako se ubrzo nakon rođenja pokrenu primjerene terapije, jako dobri izgledi za izbjegavanje ili ublažavanje ometenosti te sprječavanje smrtnih slučajeva. Ispitivanje slušnih sposobnosti je važno zbog toga što je kod oštećenja sluha razvoj govora otežan, a može čak i potpuno izostati.

Sudjelovanjem u ovom programu ispitivanja pomažete u osiguranju zdravlja Vašeg djeteta. Za sve državno zdravstveno osigurane osobe ovi pregledi su besplatni.

KAD I KAKO SE PROVODI ISPITIVANJE?

Screening test tj. sistematski pregled se obavlja između drugog i trećeg dana bebinog života (36. - 72. sata po rođenju), po mogućnosti zajedno s drugim preventivnim ispitivanjem Vašeg djeteta (U 2). Za pregled hormona kao i metabolizma uzima se nekoliko kapi krvi (iz vijene ili pete), kojima se potom poprska odgovarajući filterski papir, koji se nakon sušenja odmah šalje u laboratorij. Tamo se uzorci odmah ispituju putem specijalnih, jako osjetljivih metoda. Za ispitivanje slušnih sposobnosti se nečujni signali, koje odašilje zdravo unutarnje uho novorođenačeta, mjere potpuno bezbolno pomoću sonde koja se uvodi u slušni kanal (tzv. otoakustične emisije OAE).

NA KOJE BOLESTI SE VRŠE ISPITIVANJA?

U Njemačkoj se već preko 30 godina provodi sistematski pregled novorođene djece. Pritom se uspješno ispituju urođena hipotireoza, adrenogenitalni sindrom, deficit biotinidaze, galaktozemija i fenilketonurija (PKU). Ova ispitivanja su posljednjih godina znatno unaprijeđena, a u ispitivanja su uključena i druga izlječiva oboljenja i poremećaji organa (slušnih mogućnosti). Tako se primjerice ispituju i mnogi poremećaji u razgradnji bjelančevina i masnoća. Pojedinačne bolesti su opisane na drugoj strani. Sistematski pregled novorođenačadi nije genetsko ispitivanje, tj. nema analize nasljednih faktora.

KO DOBIVA REZULTATE TESTOVA?

O rezultatima screeninga hormona i metabolizma, pošiljalac uzorka krvi (porodilište, babica, pedijatar) u roku od nekoliko dana dobiva pismeni nalaz. Roditelji se ne obavještavaju direktno. Za Vas, dakle, važi: **Nikakva vijest = dobra vijest.** U slučaju jasnih naznaka oboljenja koje se mora liječiti, obavijestit ćemo Vas neposredno ili preko Vašeg pedijatra / Vaše babice. Stoga navedite svoj broj telefona i adresu, na kojima ćete biti dostupni nekoliko prvih dana po rođenju djeteta. Rezultat screeninga sluha dobiva se neposredno nakon završetka ispitivanja tako da ga ispitivač priopćava roditeljima. Često dobivate već direktno na klinici pismeni nalaz, koji treba staviti u žutu knjižicu za rezultate ispitivanja. Informacije o ustanovama u kojima prema potrebi treba provesti kontrolne preglede predaju se roditeljima zajedno s nalazom. Rezultati se zajedno s screening-kartom predaju screening centru, a tamo se pokreću potrebne mjere.

ŠTO ZNAČI REZULTAT TESTA?

Rezultat screening testa još ne predstavlja liječničku dijagnozu, a poziv na ponovno ispitivanje ne znači da je dijete bolesno. Ponekad krv koja se uzima nije dovoljna za sve analize, krv je uzeta prerano kako bi se sa sigurnošću obuhvatile sve bolesti ili je nalaz na graničnoj vrijednosti te se mora provjeriti. Također, u rijetkim slučajevima kada rezultati ispitivanja pokazuju da postoji oboljenje, dijagnoza još uvijek nije



konačno postavljena, već se mora razjasniti daljnjim liječničkim pregledima. Molimo Vas da se odmah odazovete ako budete pozvani na ponovno ispitivanje metabolizma, brzo razjašnjenje situacije je u interesu Vašeg djeteta. Kod screeninga sluha prvo ponavljanje treba provesti čim prije (2. - 3. dan), za daljnje kontrole je potrebno organu dati još malo vremena da sazri, tako da ponavljanje ispitivanja treba provesti nekoliko tjedana kasnije.

MOGU LI SE OVE BOLESTI IZLIJEČITI?

Svi navedeni poremećaji metabolizma i endokrini poremećaji su urođeni te se stoga ne mogu izliječiti. Ipak, manifestacija urođenih poremećaja se može izbjeći ili najmanje ublažiti, ukoliko se sa specijalnim postupkom liječenja započne dovoljno rano. Specijalisti za metaboličke i hormonalne poremećaje Vam stoje na raspolaganju za eventualna savjetovanja i brigu i slučaju bolesti ili sumnje na postojanje bolesti. Ukoliko prilikom screeninga sluha ni drugi pregled ne može jamčiti siguran nalaz o slušnoj sposobnosti Vašeg djeteta, u jednoj od navedenih specijalističkih klinika ili ambulanti će se izvesti precizno određivanje praga sluha. I ovo ispitivanje je potpuno bezbolno i provodi se dok beba spava.

Ukoliko se pritom ispostavi da je čulo sluha Vašeg djeteta ograničeno, uslijedit će odgovarajuće liječenje. Uz rano pruženu pomoć, gotovo svako dijete s oštećenjem sluha ima dobre izgleda za normalan razvoj govora.

Ukoliko imate još nekih pitanja na temu novorođenačkog screeninga, molimo Vas da se obratite Vašem porodilištu, pedijatru ili babici. Tim koji obavlja novorođenački screening želi Vama i Vašem djetetu sve najbolje u budućnosti.

VAŽNI OKVIRNI UVJETI :

- Sudjelovanje u novorođenačkom screeningu je u potpunosti stvar dobre volje. Vaša suglasnost za sudjelovanje u ispitivanju odnosi se samo na ovdje navedena oboljenja.
- Također se brinemo i za zaštitu podataka. Filterski papir s uzorcima krvi i dio s Vašim osobnim podacima i podacima djeteta se nakon tri mjeseca razdvajaju jedno od drugog. Oni se nakon toga mogu samo u posebnim slučajevima i uz Vašu suglasnost ponovo spojiti.
- Rezultati ispitivanja svakako podliježu liječničkoj obavezi šutnje. U slučaju potrebe za vršenjem ispitivanja na različitim mjestima, screening laboratoriji međusobno uspoređuju svoje podatke kako bi se osiguralo optimalno liječenje.
- Državne ustanove za zdravstveno osiguranje preuzimaju troškove pregleda krvi, a screening sluha u porodilištima se za sada ne naplaćuje.
- I kod privatno zdravstveno osiguranih pacijenata troškovi se najčešće preuzimaju - detalje možete saznati od osiguratelja ili Vašeg centra za pomoć.

Napomena:

Pravovremeno liječenje ne može kod svih gore navedenih oboljenja u potpunosti spriječiti posljedice bolesti. Hitno liječenje omogućava oboljelom djetetu u većini slučajeva normalan razvoj.

OBOLJENJA KOJA SE ISPITUJU PUTEM NOVOROĐENAČKOG SCREENINGA

Adrenogenitalni sindrom

Poremećaj u radu hormona kore nadbubrežne žlijezde. Djevojčice poprimaju karakteristike muškog spola, a moguć je i smrtni ishod u slučaju kriza gubitka soli. Liječenje hormonima (učestalost: oko 1/10.000 novorođenčadi).

Bolest javorovog sirupa (MSUP)

Poremećaj u razgradnji aminokiselina: mentalna zaostalost, koma, moguć smrtni ishod. Liječenje specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/200.000 novorođenčadi).

Deficit biotinidaze

Poremećaj u razgradnji vitamina biotina: promjene na koži, krize metabolizma, mentalna zaostalost. Liječenje davanjem biotina (učestalost: oko 1/80.000 novorođenčadi).

Poremećaji u razgradnji karnitina

Poremećaj u razgradnji masnih kiselina: krize metabolizma, koma, moguć smrtni ishod. Liječenje specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/100.000 novorođenčadi).

Galaktozemija

Poremećaj u razgradnji mliječnog šećera: gubljenje vida, tjelesna i mentalna zaostalost, otkazivanje funkcija jetre, moguć smrtni ishod. Liječenje specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/40.000 novorođenčadi).

Fenilketonurija (PKU)

Poremećaj u razgradnji aminokiseline fenilalanin: napadi grčenja i trzanja mišića, mentalna zaostalost. Liječenje specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/10.000 novorođenčadi).

Teške kombinirane imunodeficijencije (SCID)

Ozbiljan poremećaj imunološkog sustava. Kao posljedica toga može doći do brzog razvoja infekcija opasnih po život i izraženoga poremećaja u razvoju. Ako se ne liječe, SCID i teška limfopenija T stanica mogu dovesti do smrti. Liječenje: transplantacijom matičnih stanica, Terapija zamjene enzim. (učestalost: oko 1/34.000 novorođenčadi).

Glutaril-CoA dehidrogenaza deficit tip I

Poremećaj u razgradnji aminokiselina: trajne poteškoće u kretanju, iznenadne krize metabolizma. Liječenje specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/80.000 novorođenčadi).

Hipotireoza

Urođena umanjena funkcija štitaste žlijezde: jake poteškoće u tjelesnom i mentalnom razvoju. Liječenje hormonima (učestalost: oko 1/4.000 novorođenčadi).

Poremećaj u razgradnji aminokiselina

Poremećaj u razgradnji aminokiselina: mentalna zaostalost, koma, liječenje specijalnom dijetom i davanjem aminokiselina (učestalost: oko 1:50.000 novorođenčadi).

LCHAD/VLCAD

Poremećaj u razgradnji masnih kiselina dugog i vrlo dugog lanca: krize metabolizma, koma, slabost mišića kao i srčanog mišića, moguć smrtni ishod. Liječenje specijalnom dijetom, izbjegavanje faza gladi. (učestalost: oko 1/80.000 novorođenčadi).

Poremećaj u razgradnji masnih kiselina lanca srednje duljine Poremećaj pri dobivanju energije iz masnih kiselina (MCAD): krize metabolizma, koma, moguć smrtni ishod. Liječenje davanjem karnitina, izbjegavanje faza gladi. (učestalost: oko 1:10.000 novorođenčadi).

Tirozinemija tip I

Poremećaj u razgradnji aminokiseline tirozin: formacija štetni metaboliti mogu postati ozbiljni oštećenja jetre, bubrega, mozga i / ili živce. Liječenje specijalnom dijetom i lijekove (učestalost: oko 1/135.000 novorođenčadi).

Cistična fibroza (CF)

Bolest je progresivnog tijeka i zahvaća praktički sve organe u tijelu, a može dovesti i do značajnog skraćenja životnog vijeka. Osnovno obilježje cistične fibroze jest stvaranje gustog, ljepljivog sekreta na svim mjestima gdje ima žlijezda s vanjskim izlučivanjem, a to je najviše izraženo u dišnim putovima, gušterači, crijevu, žučnom sustavu, reproduktivnom sustavu i znojnim žlijezdama. Liječenje: Udisanje, fizioterapija, posebna prehrana, lijekovi. (učestalost: oko 1/4.000 novorođenčadi).

Poremećaji sluha

Ovo su najčešći su senzorni poremećaji u de-tinjstvu, izazvani raznolikim uzrocima, delom u kombinaciji sa drugim oboljenjima (bolesti srca, bubrega, čula vida). Rano otkrivanje i pravovremeno pokrenuta terapija predstavljaju preduslov za optimalan govorni i mentalni razvoj. Prekasno dijagnosti-ciranje za posledicu ima trajna oštećenja. Terapija kao što je rana stručna podrška, snabdevanje slušnim aparatima i po potrebi kohlearni implant; učestalost: oko 1–3/1000 novorođenčadi.