



Instytut Matki i Dziecka

Zakład Badań Przesiewowych
i Diagnostyki Metabolicznej
Warszawa

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

BADANIA PRZESIEWOWE NOWORODKÓW W KIERUNKU CHORÓB WRODZONYCH

Badanie przesiewowe noworodków jest ważnym badaniem profilaktycznym mającym na celu wczesne wykrycie dzieci obciążonych jedną z chorób wrodzonych. Choroby te nie dają widocznych objawów w wieku noworodkowym, ale mogą mieć poważne następstwa w postaci opóźnienia rozwoju fizycznego i/lub trwałego upośledzenia umysłowego.

Tylko wczesna identyfikacja chorego dziecka i szybkie rozpoczęcie leczenia pozwala zapobiec wystąpieniu nieodwracalnych powikłań oraz poprawić jakość życia dziecka.

W Polsce badania przesiewowe wykonywane są bezpłatnie dla wszystkich noworodków, w ramach programu polityki zdrowotnej państwa na zlecenie Ministra Zdrowia. Obecnie programem badań przesiewowych objęte jest 30 chorób wrodzonych. Rocznie w Polsce z tymi chorobami rodzi się około 400 dzieci.

Badania wykonywane są wyłącznie w specjalistycznych laboratoriach diagnostycznych (w ośrodkach badań przesiewowych), a całość procedury koordynowana jest przez Instytut Matki i Dziecka w Warszawie.

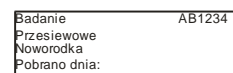
Badanie przesiewowe nie stanowi żadnego zagrożenia dla dziecka.

? Kiedy wykonywane są badania?

Pomiędzy 48 a 72 godziną od urodzenia, w oddziale noworodkowym od każdego noworodka pobiera się kilka kropli krwi z piętki na specjalną bibułę. Po wyschnięciu krwi, bibuły wysyłane są do odpowiedniego ośrodka badań przesiewowych.

? Jak sprawdzić czy została pobrana krew do badania przesiewowego? - WAŻNE!

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



? 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.

- BRAK WIADOMOŚCI TO DOBRA WIADOMOŚĆ -

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

Jeżeli dziecko jest podejrzane o jedną z chorób wrodzonych, rodzice lub opiekunowie prawni są

powiadamiani (listownie lub telefonicznie, jeżeli podany został numer telefonu na bibule) o konieczności zgłoszenia się z dzieckiem do specjalistycznej poradni lub oddziału szpitalnego. Jednocześnie o wyniku badania powiadamia się lekarza w specjalistycznej poradni lub oddziale szpitalnym.

? Czy test zapewnia wykrycie wszystkich chorych noworodków?

Badania przesiewowe nie mogą zagwarantować 100% wykrywalności chorób objętych diagnostyką. Jednak sytuacja, że chory noworodek nie zostaje wykryty w badaniach przesiewowych zdarza się bardzo rzadko.

? Czy trzeba wyrazić zgodę na badania molekularne?

Badania przesiewowe noworodków wykonywane są w oparciu o testy biochemiczne oraz genetyczne: rdzeniowy zanik mięśni (SMA), mukowiscydoza (CF). Ponieważ jednak większość chorób diagnozowanych w tych badaniach jest genetycznie uwarunkowana, w celu ich ostatecznego potwierdzenia lub różnicowania podtypów np. fenyloketonuria (PKU), konieczne są badania molekularne.

Zgodnie z prawem aby wykonać takie badanie u noworodka wymagana jest zgoda rodzica lub opiekuna prawnego. Zgodę tę wyraża się składając podpis na rewersie bibuły do pobrań krwi (wzór na odwrocie). **W przypadku braku podpisu oznaczającego brak zgody, badania genetyczne nie są wykonywane.**

? Jakie choroby są objęte badaniami?

Wszystkie noworodki w Polsce są badane w kierunku: fenyloketonurii (PKU), wrodzonej niedoczynności tarczycy (WNT), mukowiscydozy (CF), wrodzonego przerostu kory nadnerczy (WPN), deficytu biotynidazy (BIOT), rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) oraz 24 innych rzadkich wrodzonych wad metabolizmu (WWM).

i Mukowiscydoza (CF)

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. Podjęcie odpowiedniego leczenia zwiększa znacznie szanse przeżycia chorego dziecka przez złagodzenie przebiegu choroby.

Fenyloketonuria (PKU)

Fenyloketonuria powoduje gromadzenie się fenyloalaniny we krwi dziecka, co prowadzi do uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego, w tym zaburzenia prawidłowego rozwoju 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.

Wrodzona niedoczynność tarczycy (WNT)

Wrodzona niedoczynność tarczycy jest zespołem chorobowym wynikającym z niedoboru hormonów tarczycy. Brak tego hormonu u dziecka 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 prawidłowy rozwój dziecka.

Wrodzone wady metabolizmu (WWM)

Badanie wykonywane jest w kierunku 24 rzadkich wrodzonych wad metabolizmu białek lub tłuszczów. Wskutek bloku enzymatycznego we krwi chorych dzieci gromadzą się substancje, które nie ulegają dalszym przemianom metabolicznym. Prowadzi to często do objawów przypominających zatrucie, do wymiotów, wiotkości, bezdechów, zaburzenia funkcji różnych narządów, aż do śpiączki i zgonu. Leczenie jest kompleksowe, polega głównie na stosowaniu specjalnej diety specyficznej dla danej wrodzonej wady metabolizmu.

Wrodzony przerost kory nadnerczy (WPN)

Wrodzony przerost kory nadnerczy to choroba spowodowana niedoborem jednego z enzymów, niezbędnych do wytwarzania hormonów nadnerczy: kortyzolu i aldosteronu. Niedobór tych hormonów może skutkować zagrażającym życiu odwodnieniem (zespołem utraty soli). Ponadto u dziewczynek choroba ta powoduje nieprawidłowy rozwój zewnętrznych narządów płciowych już w okresie płodowym, co może sprawiać trudności w określeniu płci dziecka po urodzeniu. Wczesne rozpoczęcie właściwego leczenia hormonalnego zapewnia prawidłowy rozwój dziecka.

Deficyt biotynidazy (BIOT)

Deficyt biotynidazy objawia się drgawkami, trudnościami w oddychaniu, hipotonią, wysypką skórą, łysieniem, utratą słuchu, opóźnieniem rozwoju. Może objawić się w kilku pierwszych miesiącach życia noworodka ale możliwe jest również wystąpienie w późniejszym okresie życia. Wykrycie choroby w badaniu przesiewowym umożliwia leczenie przez podaż wolnej biotyny i zapewnia prawidłowy rozwój.

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)

SMA jest ciężką, wrodzoną chorobą, która objawia się postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni oraz niewydolnością oddechową. U połowy dzieci objawy choroby pojawiają się w pierwszym półroczu życia, a u większości - przed ukończeniem 2 lat. Leczenie SMA jest najbardziej efektywne, gdy choroba jest zdiagnozowana już u noworodka, a leczenie wprowadzone przed wystąpieniem objawów klinicznych. Badanie przesiewowe noworodków w kierunku SMA jest oparte o badanie genetyczne – **które jest wykonywane TYLKO po podpisaniu zgody na badanie na odwrocie bibuły**. W przypadku stwierdzenia obecności mutacji, a tym samym potwierdzenia rdzeniowego zaniku mięśni, wdrożone zostaje leczenie.

Rysunek bibuły do pobrań krwi (rewers)

	
Wyrażam zgodę na wykonanie, w ramach badań przesiewowych, diagnostycznych testów molekularnych z krwi pobranej na bibułę.	
_____ Imię i nazwisko matki (prawego opiekuna)	
_____ Data i czytelny podpis	

? Przetwarzanie danych osobowych

KLAUZULA INFORMACYJNA

Zgodnie z art. 13 ust. 1 i ust. 2 Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 roku (dalej: RODO) informujemy, że Administratorem Państwa danych osobowych (danych Państwa Dziecka) jest Instytut Matki i Dziecka ul. Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa, tel. 22 32 77 000.

We wszystkich kwestiach związanych z przetwarzaniem Państwa danych osobowych można skontaktować się z Inspektorem Ochrony Danych (IOD) na adres poczty elektronicznej iod@imid.med.pl. Dane osobowe są niezbędne do wykonania zadania realizowanego w interesie publicznym oraz do wypełnienia obowiązku prawnego ciążącego na administratorze i zawarte w dokumentacji medycznej. Szczegółowe informacje dotyczące przetwarzania danych osobowych znajdują Państwo na stronie internetowej Instytutu www.imid.med.pl w zakładce: O Instytucie – Ochrona danych osobowych.

Ulotka sfinansowana ze środków będących w dyspozycji Ministra Zdrowia w ramach programu zdrowotnego pn.: „Program Badań Przesiewowych Noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026”

Ministerstwo
Zdrowia

Instytut Matki i Dziecka, 2024-04-01