



Інститут Матері та Дитини

Відділення скринінгової та метаболічної діагностики у Варшаві.



Badania Przesiewowe Noworodków w Kierunku Chorób Wrodzonych – Скринінг новонароджених на вроджені захворювання

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

Скринінг новонароджених є важливим профілактичним тестом для раннього виявлення дітей з одним із вроджених захворювань. Ці захворювання не проявляються у неонатальному віці, але можуть мати серйозні наслідки такі як: затримка фізичного розвитку або постійна розумова відсталість.

Лише раннє виявлення хворої дитини та невідкладний початок лікування можуть запобігти незворотнім ускладненням та покращити якість життя дитини.

У Польщі скринінгові тести проводяться для всіх новонароджених безкоштовно як частина державної політики охорони здоров'я. Наразі програма досліджень охоплює 30 вроджених захворювань. Щорічно в Польщі народжується близько 400 дітей з цими захворюваннями.

Тести проводяться тільки в спеціалістичних діагностичних лабораторіях (у дослідницьких центрах), а вся процедура координується «Інститутом Матері та Дитини у Варшаві»

Скринінговий тест не несе загрози вашій дитині.

? Коли проводяться тести?

У період від 48 до 72 годин після народження у відділенні для новонароджених. Побирають кілька крапель крові з п'яти на спеціальній промокальній папір. Після висихання крові промокальні папірці відправляють у відповідний скринінговий центр.

? Як перевірити чи була взята кров для скринінгу? (ВАЖЛИВО)

Перед виходом із відділення новонароджених перевірте чи є в дитячій книжечці здоров'я наклейка з ідентифікаційним номером та датою pobranня крові.



? Чи потрібно і коли повторити pobranня крові у дитини?

Діагностична лабораторія може надіслати вам лист та промокальній папір з проханням повторити pobranня крові у випадках:

- ✓ Результат тесту непереконливий і тест потрібно повторити;
- ✓ Перед першим pobranням крові дитина мала переливання крові;
- ✓ З першого разу взято недостатньо крові;
- ✓ Дитина мала дуже низьку вагу при народженні.

? Хто отримує результати скринінгу?

Результати аналізів у більшості дітей є добрими, а це означає, що немає підозри на жодне з діагнованих захворювань. Інформація про добрий результат батькам не надсилається.

- БРАК ПОВІДОМЛЕННЯ ЦЕ ДОБРА НОВИНА

Якщо дослідження проводилося на підставі повторного pobranня крові, інформація про результат надсилається батькам або законним опікунам під їх адресою, зазначеною на промокальному папері.

Якщо у дитини є підозра на одне з вроджених захворювань батьки або опікуни повідомляються (листом або по телефону якщо на промокальному папері він був вказаний) про необхідність звернення дитини до спеціалізованої поліклініки або відділення лікарні. При цьому про результат обстеження повідомляється також лікар спеціалізованої поліклініки або лікарняного відділення.

? Чи потрібно давати згоду на молекулярне тестування?

Скринінгові тести новонароджених проводяться на основі біохімічних і генетичних тестів: спинна м'язова атрофія (SMA) і муковісцидоза (CF). Однак, оскільки більшість діагностичних захворювань у цих дослідженнях є генетично детермінованими, необхідні молекулярні тести щоб остаточно підтвердити їх або диференціювати підтипи, наприклад фенілкетонурію (PKU).

Згідно із законом, для того щоб виконати такий тест у новонародженого потрібна згода батьків або законного опікуна. Ця згода виражається під підписом на звороті промокального паперу (зразок на звороті).

За відсутності підпису про відсутність згоди генетичне тестування не проводиться.

? Які захворювання охоплені дослідженнями?

Усі новонародженні в Польщі проходять тестування: фенілкетонурія (PKU), вроджений гіпотиреоз (WNT), кістковий фіброз (CF), вродженна гіперплазія надниркових залоз (WPN), дефіцит біотинідази (BIOT), 24 інших вроджених вад метаболізму (WWM) і атрофія спинно мозкових м'язів (SMA).

! Mukowiscydoza (CF) – Муковісцидоз

Муковісцидоза викликає хронічні захворювання легенів і порушення споживання їжі. Більшість дітей з муковісцидозою набирають незначну вагу і піддаються ризику частих легеневих і бронхіальних інфекцій, що становить серйозний ризик для здоров'я. Відповідне лікування значно підвищує

шанси на виживання хворої дитини за рахунок полегшення перебігу захворювання.

! Fenyloketonuria (PKU) – Фенілкетонурія

Фенілкетонурія викликає накопичення фенілаланіни в крові дитини, що пошкоджує центральну нервову систему в тому числі порушення правильного розвитку мозку. Відсутність своєчасного лікування часто призводить до важкої і незворотної розумової відсталості. Лікування проводиться на дієті з низьким вмістом фенілаланіни і має бути розпочато в перші тижні життя та продовжуватись протягом багатьох років після цього.

! Wrodzona niedoczynność tarczycy (WNT) – Вроджений гіпотиреоз

Вроджений гіпотиреоз – це захворювання, що виникає в наслідок дефіциту гормонів щитовидної залози. Недолік цього гормону у дитини спричиняє проблеми розвитку та може спричинити серйозну та постійну фізичну та розумову інвалідність. Скринінг дозволяє раннє лікування тироксином щоб запобігти постійним змінам і забезпечити нормальний розвиток дитини.

! Rzadkie wady metabolizmu (WWM) – Рідкісні порушення обміну речовин

Тести проводяться у напрямку 24 рідкісних вроджених дефектів білкового або жирового обміну. В результаті ферментного блоку в крові хворих дітей накопичуються речовини, які не зазнають подальших метаболічних змін. Це часто призводить до симптомів схожих на інтоксикацію, до блювоти, в'ялості, порушення функції різних органів аж до коми і смерті. Лікування є комплексним і полягає в основному у застосуванні спеціальної дієти, характерної для даного вродженого дефекту обміну речовин.

! Wrodzony przerost kory nadnerczy (WPN) – вродженна гіперплазія надниркових залоз

Вродженна гіперплазія надниркових залоз це захворювання викликане дефіцитом одного з ферментів необхідних для вироблення гормонів кортизолу та

альдостерону наднирниками. Дефіцит цих гормонів може поводити загрозу життя, зневоднення (синдром втрати солі), крім того у дівчаток захворювання викликає аномальний розвиток зовнішніх статевих органів у внутрішньоутробному періоді, що може ускладнити визначення статі дитини після народження. Своєчасне проведення відповідного гормонального лікування забезпечує правильний розвиток дитини.

! Deficyt biotynidazy (BIOT) – дефіцит біотинідази

Дефіцит біотинідази проявляється судомою, утрудненням дихання, гіпотонією, шкірним висипанням, алопецією, втратою слуху, затримкою розвитку. Це може з'явитися в перші місяці життя новонародженого, але можливо і пізніше. Виявлення захворювання за допомогою скринінгових тестів дає змогу лікувати шляхом народження вільного біотину та забезпечує правильний розвиток.

! Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) – Атрофія спинно-мозкових м'язів

SMA є важливе вродженне захворювання, що характеризується прогресуючою м'язовою слабкістю і виснаженням, а також дихальною недостатністю. У половини дітей симптоми захворювання проявляються у перші півроку життя, а у більшості дітей – до двох років. Лікування (SMA) є найбільш ефективним коли захворювання вже діагностовано у новонародженого і лікування розпочато до появи клінічних симптомів. Скринінг новонароджених на SMA заснований на генетичному тесті – який проводиться **ТІЛЬКИ за умови підписання згоди на проведення тесту на зворотньому боці промокального паперу**. У разі наявності мутації і таким чином підтвердження спинних м'язової атрофії розпочинають лікування.

! Зразок промокального паперу для побирання крові

зразок	
<i>Wzrost</i>	
<small>Wyrażam zgodę na wykonanie, w ramach badań przesiewowych, diagnostycznych testów molekularnych z krwi pobranej na bibułę.</small>	
_____ <small>Imię i nazwisko matki (prawnego opiekuna)</small>	
_____ <small>Data i czytelny podpis</small>	

? Обробка персональних даних ІНФОРМАЦІЙНЕ ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

Відповідно до ст. 13 абз. 1 та 2 розповсюдження Європейського парламенту та Ради (ЄС) 2016/679 від 27 квітня 2016 року (далі: ЗЗПД), ми хочемо повідомити вас, що адміністратор ваших персональних даних (даних вашої дитини) є Інститут Матері та Дитини ul.Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa tel. 22 32 77 000. З усіх питань пов'язаних з обробкою ваших персональних даних ви можете контактуватися з уповноваженим із захисту даних ДПО під адресом електронної пошти: iod@imid.med.pl. Персональні дані необхідні для виконання завдання, що виконується в суспільних інтересах і для виконання юридичних зобов'язань, покладених на адміністратора та включені до медичної документації. Детальну інформацію що до обробки персональних даних можна знайти на веб сайті інституту www.imid.med.pl у вкладці: O instytucie – Ochrona danych osobowych.

Листівка фінансується з коштів міністра охорони здоров'я в рамках програми охорони здоров'я під назвою: «Програма скринінгу новонароджених у Польщі на 2019-2026 роки»

Ministerstwo
Zdrowia