



BADANIA PRZESIEWOWE RZADKICH WRODZONYCH CHORÓB METABOLICZNYCH NOWOROTKÓW

(VasSeu- badania laboratoryjne)

Badania przesiewowe wrodzonych rzadkich chorób metabolicznych zalecane są wszystkim noworodkom (Ministerstwo spraw socjalnych i zdrowia Finlandii 7.4.2014). Przeciętnie u jednego na dwa tysiące narodzonych noworodków występuje jakaś w procesie przesiewowym ujawniana choroba powodująca stałe wady, możliwe do uniknięcia poprzez wczesne rozpoczęcie leczenia. Wczesne rozpoznanie takich chorób, bez przeprowadzania badań przesiewowych jest często niemożliwe. W większości państw zachodnich tego typu badania przesiewowe noworodków rozpoczęto już wiele lat temu.

Dzieci chorujące na poważne choroby metaboliczne, mogą w okresie noworodkowym sprawiać wrażenie całkiem zdrowych. W celu wczesnego rozpoznania choroby i rozpoczęcia w odpowiednim czasie leczenia, pierwsze oznaki tych rzadkich chorób, poszukiwane są poprzez badania przesiewowe. Tylko wczesnie rozpoczęte leczenie, może zapobiec trwałemu inwalidztwu lub nawet śmierci dziecka.

Badania przesiewowe są proste: *W okresie od 2- 5 doby życia, od noworodka po nakuciu naskórka na piecie, pobiera się na bibułkę chłonną kilka kropel krwi.* Jeśli wynik testu przesiewowego odbiega od normy, szpital natychmiast kontaktuje się z rodziną. Od niemowlęcia pobierane są dodatkowe próbki, w celu dodatkowych badań, a lekarz bada stan zdrowia dziecka. Większa część tych dzieci, po przeprowadzeniu dodatkowych badań, okazuje się zdrowa. Jeśli wynik testu przesiewowego jest w normie, kontakt nie następuje.

Badania przesiewowe noworodków pomagają w zapobieganiu niektórym, uleczalnym wadom chorób wrodzonych. U tych rzadkich noworodków, u których występuje jakaś z tych chorób, badania i wczesna diagnoza mogą uratować im całe życie.

W załączeniu dokładniejsze informacje dotyczące chorób testów przesiewowych.

Dodatkowe informacje pod adresem www.saske.fi



WAŻNA INFORMACJA!

Próbka do badania przesiewowego noworodka (VasSeu) pobierana jest na oddziale porodowym, w 2-5 dobie życia. Jeśli zostaniecie wypisani do domu wcześniej niż niemowlę ukończy 2 doby (48 godzin) życia, próbka pobrana zostanie w laboratorium. Ewentualne dodatkowe informacje w sprawie badań przesiewowych, otrzymacie w szpitalu położniczym od lekarza pediatrii.



INFORMACJE O CHOROBYCH WYKRYWANYCH W BADANIACH PRZESIEWOWYCH:

Wrodzona niedoczynność tarczycy czyli hipotyreoza spowodowana jest brakiem hormonu tarczycy. Hormon tarczycy niezbędny jest dla wzrostu i rozwoju umysłowego dziecka. Jego brak w pierwszych latach życia, powoduje poważne zaburzenia rozwojowe i upośledzenie umysłowe. Dziecko rośnie i rozwija się normalnie, jeśli niedoczynność wykryta jest wcześniej i leczona od pierwszych tygodni życia lekami hormonu tarczycy. W Finlandii wrodzona hipotyreoza u noworodków występuje 1:2000 – 1:3000. Choroba jest rzadko dziedziczna.

Wrodzony przerost nadnercza czyli hipertrofia nadnercza (CAH) spowodowana jest zbyt małą ilością hormonu steroidowego wytwarzanego przez korę nadnercza. Hormony te biorą udział w ważnych funkcjach życiowych takich jak; utrzymywanie równowagi cukrów, soli i cieczy w organizmie. W trudnych przypadkach nieleczona choroba może spowodować zgon dziecka, spowodowany poważnymi zaburzeniami równowagi soli i cieczy w organizmie. Choroba zwiększa wydzielanie męskich hormonów. Wrodzony przerost nadnercza występuje u około 1:10 000 – 1: 20 000 urodzonych noworodków. CAH- chorobę leczy się stosując hormonalną terapię zastępczą.

Badania przesiewowe służą do wyszukiwania **grup rzadkich chorób przemiany materii, związanych z zaburzeniami przemiany aminokwasów i kwasów tłuszczowych, oraz chorób prowadzących do gromadzenia się kwasów organicznych** (na przykład PKU, LCHAD, MCAD, GA 1, MSUD lub tyrozynemia). Nie ma dokładnych danych dot. występowania tych chorób w Finlandii ale ocenia się, że rocznie w naszym kraju rodzi się kilkanaścioro dzieci, u których występuje jakaś choroba tej grupy. Choroby te leczy się stosując specjalnie dostosowaną dietę oraz odpowiednie preparaty odżywcze.

Większość chorób badanych przesiewowo dziedziczna jest autosomalnie. Wówczas zmiany w czynniku dziedzicznym czyli mutacja, przenoszona jest poprzez zdrowych nosicieli z jednego pokolenia na drugie, a choroba objawia się tylko wówczas, kiedy dwojgu nosicielom rodzi się wspólne dziecko i każdy z nich przekazuje gen mutacji potomkowi. Każda ciąża kiedy obydwój rodzice są nosicielami mutacji, zagrożona jest w 25% urodzeniem chorego dziecka.

Choroby badane przesiewowo powodują poważne zaburzenia przemiany materii. Produkcja energii może zostać zaburzona, lub w organizmie mogą odkładać się substancje toksyczne. Objawami są między innymi: wymioty, wolniejszy wzrost, niedorozwój umysłowy albo nawet śmierć. Ocenia się, że około 5% przypadków nagłej śmierci niemowląd, spowodowana jest wrodzonymi chorobami przemiany materii. Większą część chorób badanych przesiewowo jest skutecznie leczona. Rokowania w chorobach badanych przesiewowo zależą istotnie od tego, ile szkód na zdrowiu choroba spowodowała przed rozpoczęciem leczenia.