

## Badania przesiewowe rzadkich chorób wrodzonych u noworodków (VasSeu – próbka przesiewowa)

*Badania przesiewowe rzadkich chorób wrodzonych zalecane są wszystkim noworodkom (Ministerstwo spraw socjalnych i zdrowia Finlandii 7.4.2014). Przeciętnie u jednego na trzy tysiące noworodków występuje jakaś choroba ujawniana w procesie przesiewowym, powodująca stałe wady, możliwe do uniknięcia poprzez wczesne rozpoczęcie leczenia. Bez przeprowadzania badań przesiewowych wczesne rozpoznanie takich chorób 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 próbek przesiewowych. Odpowiednio wcześnie rozpoczęte leczenie, może zapobiec trwałemu inwalidztwu lub nawet śmierci dziecka.

Badania przesiewowe są proste: *W okresie od 2–5 doby życia, od noworodka po nakłuciu naskórka na pięcie, 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, lecz wynik jest do wglądu w Omakanta.

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](http://www.saske.fi).*



### WAŻNA INFORMACJA!

Próbka do badania przesiewowego noworodka (VasSeu) pobierana jest na oddziale porodowym, w 2–5 dobie, czyli w pierwszych 48–120 godzinach życia. Jeśli zostaniecie wypisani do domu wcześniej niż niemowlę ukończy 36–48 godzin życia, próbkę można pobrać przed wypisaniem. Jeżeli zostaniecie wypisani zanim noworodek osiągnie wiek 36 godzin, próbka zostanie pobrana podczas osobnej wizyty w laboratorium, po ukończeniu 48–120 godzin życia. Ewentualne dodatkowe informacje w sprawie pobierania próbek i badań przesiewowych, otrzymacie od personelu szpitala położniczego.

## Informacje o chorobach wykrywanych w badaniach przesiewowych:

*Wrodzona niedoczynność tarczycy czyli hipotyreoza* powoduje brak 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 1:2000–1:3500. Choroba jest rzadko dziedziczona.

*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 1:15000–1:20000 urodzonych noworodków. CAH-chorobę leczy się stosując hormonalną terapię zastępczą, dzięki której pacjent prowadzi normalne życie.

*Ciężki złożony niedobór odporności (SCID)* to rzadka dziedziczna choroba autoimmunologiczna, w której system odpornościowy organizmu nie działa w należyty sposób. W konsekwencji tej wady odporność dziecka na poważne infekcje jest obniżona i nieleczona prowadzi do śmierci dziecka, zwykle już w pierwszych dwóch latach życia. Wiele dzieci można wyleczyć całkowicie poprzez przeszczep komórek macierzystych, jeśli choroba zostanie zauważona i leczona przed wystąpieniem infekcji. Szacuje się, że w Finlandii choroba występuje na ok. 1:50000–1:100000 przypadków.

*Choroby wrodzone, związane z zaburzeniami przemiany aminokwasów i kwasów tłuszczowych*, których szuka się w badaniach przesiewowych (na przykład PKU, LCHADD, MCADD i GA1), są rzadkie. 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. Część chorób może być leczona również farmakologicznie.

Choroby przemiany materii badane przesiewowo powodują w organizmie 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 niemowląt, spowodowana jest wrodzonymi chorobami przemiany materii. Większą część chorób przemiany materii badanych przesiewowo może być skutecznie leczona, jeśli leczenie zostanie podjęte odpowiednio wcześniej. Rokowania w chorobach badanych przesiewowo zależą istotnie od tego, ile szkód na zdrowiu choroba spowodowała przed rozpoczęciem leczenia.

Większość chorób badanych przesiewowo dziedziczona 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.