



HE

Informacje na temat badania krwi noworodka pobieranej z pięty

Informacja dla rodziców i opiekunów



W pierwszym tygodniu życia dziecka rodzice otrzymają propozycję wykonania badania przesiewowego krwi dziecka. Jest ona pobierana z pięty dziecka. Badanie to jest podstawową częścią opieki nad noworodkiem. Pomaga w zidentyfikowaniu dzieci, które mogą być zagrożone rzadkim, ale ciężkim schorzeniem. Większość dzieci poddawana temu badaniu nie będzie mieć żadnych z tych schorzeń. Ale te, które okażą się chore, odniosą znaczne korzyści z tego badania.

Jakie choroby są badane?

W Irlandii wszystkie dzieci są poddawane badaniom przesiewowym w kierunku:

- mukowiscydozy
- wrodzonej niedoczynności tarczycy
- fenyloketonurii
- choroby syropu klonowego
- homocystynurii
- klasycznej galaktozemii
- acydurii glutarowej typu 1
- niedoboru dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych
- ciężkiego złożonego niedoboru odporności w wyniku niedoboru deaminazy adenozykowej

Więcej o tych rzadkich schorzeniach można przeczytać na stronie www.newbornscreening.ie. Można również porozmawiać z położną lub pielęgniarką środowiskową.

Dlaczego moje dziecko mogłoby mieć jedno z tych schorzeń?

Większość z nich jest dziedziczna. Oznacza to, że dziecko otrzymuje geny powodujące to schorzenie od rodziców. Istnieje więc ryzyko, że inne dzieci takich rodziców mogą cierpieć na to samo schorzenie.

Dlaczego moje dziecko powinno przejść badania przesiewowe?

Każdego roku dzięki badaniu przesiewowemu krwi identyfikowanych jest około 110 dzieci z tymi rzadkimi, ale poważnymi schorzeniami. Można im pomóc, zanim pojawią się poważne objawy. W przeciwnym wypadku schorzenia te stanowią poważne zagrożenie dla zdrowia lub życia dziecka.

Niektórzy rodzice martwią się, że ich dziecko źle znieśnie pobranie krwi. Ale długoterminowe korzyści wynikające z tego testu znacznie przewyższają niewielki dyskomfort, jaki dziecko może odczuć podczas pobierania krwi.

Kiedy wykonywane jest badanie?

Badanie wykonuje się zazwyczaj między trzecim a piątym dniem życia dziecka.

Jak wygląda badanie?

Położna lub pielęgniarka środowiskowa nakłuwa piętę dziecka sterylną igłą, aby zebrać kilka kropeł krwi na specjalną kartę. Następnie przytrzymuje nóżkę w kostce, aby krew spłynęła na kartę. Może to potrwać kilka minut. Dziecko może czuć się niekomfortowo i płakać. Można mu pomóc, otulając go ciepło i karmiąc, aby czuło się bezpiecznie.

Co się dzieje po pobraniu krwi?

Po pobraniu próbki karta zostanie wysłana do krajowego laboratorium w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym, Temple Street, w Irlandii.

Co się dzieje z kartą mojego dziecka po badaniu?

Po badaniu wyniki i karta są bezpiecznie przechowywane w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym, Temple Street, w Irlandii, jako część karty zdrowia dziecka. Karta będzie przechowywana przez co najmniej 10 lat,

a następnie zostanie zniszczona zgodnie z aktualnymi zasadami.

Przechowywane karty mogą być wykorzystywane do:

- sprawdzenia wyników dziecka lub do innych badań zalecanych przez lekarza, ale wyłącznie po otrzymaniu zgody rodziców,
- zapewniania jakości (doskonalenia) programu badań przesiewowych.

Czy dziecko będzie ponownie badane?

Czasem wynik badania przesiewowego nie jest czytelny lub nie ma wystarczającej ilości krwi. W takim przypadku położna lub pielęgniarka środowiskowa może skontaktować się ponownie i poprosić o drugą próbkę krwi dziecka.

Jak poznam wyniki?

Jeśli okaże się, że dziecko nie jest zagrożone żadnym z tych schorzeń, rodzice nie otrzymają żadnego powiadomienia.

Jeśli jednak rodzice zechcą otrzymać kopię wyników badań przesiewowych, mogą poprosić o nią pielęgniarkę środowiskową przy kolejnej wizycie.

Jeśli badanie wykaże, że dziecko jest zagrożone jednym z tych schorzeń, pielęgniarka lub lekarz natychmiast skontaktują się z rodzicami.

Co się stanie, jeśli okaże się, że moje dziecko jest zagrożone?

Jeśli badanie wykaże, że dziecko jest zagrożone, konieczne będzie wykonanie kolejnych badań, aby potwierdzić występowanie danego schorzenia.

Wówczas konieczny może być krótkotrwały pobyt w szpitalu.

Na ile badanie przesiewowe krwi noworodków jest wiarygodne?

Badanie to nie stanowi diagnozy. Pokazuje tylko, że dziecko jest **zagrożone** jednym lub kilkoma schorzeniami.

Czasem badanie przesiewowe pokazuje, że dziecko jest zagrożone jednym z tych schorzeń, ale kolejne testy to wykluczają. Nazywa się to wynikiem **falszywie dodatnim**. Falszywie dodatnie wyniki mogą być bardzo stresujące dla rodziców i rodziny, ale występują bardzo rzadko.

Czasem wynik badania przesiewowego nie wskazuje na możliwe ryzyko dla zdrowia. Nazywa się to wynikiem **falszywie ujemnym**. Falszywie ujemny oznacza, że wynik badania nie wskazuje na to, iż dziecko jest zagrożone, ale może mieć jedno z tych schorzeń. Falszywie ujemne wyniki są bardzo rzadkie. Ale w razie niepewności można porozmawiać z lekarzem rodzinnym (GP) lub pielęgniarką środowiskową.

Chcę wykonać badanie przesiewowe mojego dziecka. Co muszę zrobić?

Położna lub pielęgniarka środowiskowa udzielią wszystkich informacji na ten temat. Należy dokładnie się z nimi zapoznać. W razie pytań prosimy o kontakt ze swoją położną lub pielęgniarką środowiskową.

W celu przeprowadzenia badania przesiewowego dziecka należy podpisać otrzymaną kartę badania dziecka. Podpisanie jej oznacza potwierdzenie poprawności danych dziecka i zgodę na badanie przesiewowe.

Co mogę zrobić w razie niepewności?

Wszelkie wątpliwości wyjaśnią położna lub pielęgniarka środowiskowa. Przedstawią także więcej informacji na temat badania.

Jeśli położnej lub pielęgniarce środowiskowej nie uda się rozwiązać wątpliwości rodziców, mogą one zaoferować możliwość rozmowy z szefem krajowego laboratorium w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym, Temple Street, w Irlandii.

Jeśli jednak rodzice nie zechcą wykonać badania przesiewowego, zostaną poproszeni o podpisanie formularza, że rozumieją ryzyko wynikające z niewykonania badania. W razie zmiany zdania należy porozmawiać z pielęgniarką środowiskową lub lekarzem rodzinnym (GP). Zorganizują oni badanie przesiewowe dziecka.

Gdzie mogę uzyskać więcej informacji?

Więcej informacji na temat badania przesiewowego krwi noworodków:

- patrz strona www.newbornscreening.ie
- porozmawiaj z położną lub pielęgniarką środowiskową