



<http://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346
ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



Obaveštenje za roditelje

Skrining novorođene dece

Rezultat skrininga sluha dobija se odmah po izvođenju skrininga i lekar koji obavlja ispitivanje ga saopštava roditeljima. Često se događa da Vam se lično uruči pismeni nalaz, koji treba da stavite u žutu svesku s rezultatima sistematskih pregleda. Uputi za ustanove u kojima treba obaviti eventualno potrebna kontrolna ispitivanja uručuju se roditeljima zajedno sa nalazom. Rezultati se zajedno sa karticom skrininga predaju centru za obavljanje skrininga, gde se vrši koordinacija i sprovođenje potrebnih mera.

Napomena

Pravovremena terapija ne može kod svih navedenih oboljenja u potpunosti sprečiti posledice bolesti. Svakako, u većini slučajeva rano započeta terapija omogućava obolelom detetu normalan razvoj.

Važni okvirni uslovi

- Učestvovanje u skriningu novorođenčadi je na dobrovoljnoj bazi. Vaš pristanak za ispitivanja obuhvata samo ovde navedene ciljne bolesti.
- Brinemo se i za zaštitu podataka: kartica od filterskog papira sa uzorcima krvi i odsečak sa ličnim podacima Vas i Vašeg deteta se nakon 3 meseca razdvajaju i mogu se samo u specijalnim slučajevima i uz Vašu saglasnost ponovo spojiti.
- Podrazumeva se da rezultati ispitivanja podležu obavezi čuvanja lekarske tajne. Ukoliko je potrebno obaviti ispitivanja na različitim medicinskim institucijama i nivoima kompetencije, laboratorije će međusobno razmeniti samo one podatke koji su neophodni kako bi se obezbedila optimalna terapija.
- Troškove analize krvi kao i skrininga sluha preuzimaju društva za zdravstveno osiguranje.

Kod osoba sa privatnim zdravstvenim osiguranjem troškovi se većinom preuzimaju – detalje o tome možete saznati od dotičnog osiguravajućeg zavoda ili korisničke službe.

Za sva dalja pitanja o skriningu novorođenčadi molimo Vas da se obratite osoblju porodilišta, nadležnom pedijatru ili babici.

Tim za obavljanje skrininga novorođenčadi želi Vama i Vašem detetu sve najbolje.

Oboljenja koja se identifikuju skriningom novorođenčadi

Adrenogenitalni sindrom

Hormonski poremećaj usled smetnje u funkciji nadbubrežne žlezde: maskulinizacija kod devojčica, moguć je smrtni ishod bolesti ukoliko dođe do krize usled gubitka soli. Hormonska terapija (učestalost: oko 1/10.000 novorođenčadi).

Leucinoza

Poremećaj razgradnje aminokiselina: mentalna oštećenja, koma, moguć smrtni ishod. Terapija specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/200.000 novorođenčadi).

Nedostatak biotinidaze

Poremećaj metabolizma vitamina biotina: promene na koži, krize metabolizma, mentalna oštećenja.

Terapija davanjem biotina (učestalost: oko 1/80.000 novorođenčadi).

Poremećaji metabolizma karnitina

Poremećaj u metabolizmu masnih kiselina: krize metabolizma, koma, moguć smrtni ishod. Terapija specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/100.000 novorođenčadi).

Galaktozemija

Poremećaj u metabolizmu jednog sastojka mlečnog šećera (galaktoze): slepilo, telesna i mentalna oštećenja, prestanak rada jetre, moguć smrtni ishod. Terapija specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/40.000 novorođenčadi).

Glutarna acidurija tipa I

Poremećaj razgradnje aminokiselina: trajno oštećenje pokretnosti, iznenadne krize metabolizma. Terapija specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/80.000 novorođenčadi).

Hipotireoza

Urođena umanjena funkcija štitne žlezde: teški poremećaji duševnog i telesnog razvoja. Hormonska terapija (učestalost: oko 1/4.000 novorođenčadi).

Poremećaj sluha može takođe nastupiti i tokom razvoja deteta, pa je stoga i nakon urednog rezultata testa važno da Vi kao roditelji i ubuduće obratite pažnju na to da li Vaše dete dobro čuje.

Izovalerijanska acidemija

Poremećaj razgradnje aminokiselina: mentalna oštećenja, koma. Terapija specijalnom dijetom i davanjem aminokiselina (učestalost: oko 1/50.000 novorođenčadi).

Nedostatak LCHAD/VLCAD

Poremećaj u metabolizmu dugolančanih masnih kiselina: krize metabolizma, koma, slabost telesnih mišića i srčanog mišića, moguć smrtni ishod. Terapija specijalnom dijetom uz izbegavanje faza gladovanja (učestalost: oko 1/80.000 novorođenčadi).

MCAD nedostatak

Poremećaj pri dobijanju energije iz masnih kiselina: krize metabolizma, koma, moguć smrtni ishod. Terapija davanjem karnitina uz izbegavanje faza gladovanja (učestalost: oko 1/10.000 novorođenčadi).

Fenilketonurija

Poremećaj u metabolizmu aminokiseline fenilalanin: grčevi, spastični napadi, mentalna oštećenja. Terapija specijalnom dijetom (učestalost: oko 1/10.000 novorođenčadi).

Poremećaji sluha

Ovo su najčešći su senzorni poremećaji u detinjstvu, izazvani različitim uzrocima, delom u kombinaciji sa drugim oboljenjima (bolesti srca, bubrega, čula vida).

Rano otkrivanje i pravovremeno pokrenuta terapija predstavljaju preduslov za optimalan govorni i mentalni razvoj. Prekasno dijagnostičiranje za posledicu ima trajna oštećenja.

Terapija kao što je rana stručna podrška, snabdevanje slušnim aparatima i po potrebi kohlearni implant; učestalost: oko 1–3/1000 novorođenčadi.



za rano otkrivanje
urođenih poremećaja
kod novorođenčadi

Layout: ah | CFM Foto-Grafik-Video | Fotos: T. Buchholz, W. Peltz, A. Behrens, Zeichnung: Lea-Emely Buchholz | CCTT | Neugeb-Screening-fly-sh.indd

CHARITÉ
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN



Kompetenznetz
**Neugeborenen-
Screening**

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



Dragi roditelji,

Vaše dete se nedavno rodilo ili će uskoro doći na svet. Prirodno je da mu želite da zdravo odrasta.

Ova brošura Vas informiše o skrining ispitivanjima koja se nekoliko dana po rođenju deteta obavljaju u okviru sistematskih zdravstvenih pregleda novorođenčadi.

Zašto se novorođena deca podvrgavaju sistematskim zdravstvenim pregledima?

Većina dece se rađa zdrava, ali nažalost postoje i izuzeci. Zdravlje otprilike jednog od 1000 novorođenčadi ugroženo je nekim retkim urođenim poremećajem metabolizma ili funkcije organa (npr. poremećaj sluha), koji se ne mogu prepoznati u okviru vizuelnog pregleda.

Kod mnogih takvih oboljenja postoje veoma dobri izgledi za sprečavanje smrtnih posledica kao i izbegavanje ili ublažavanje trajnih zdravstvenih tegoba, ukoliko se terapija pokrene što je moguće ranije tj. odmah po rođenju. Stoga je ispitivanje sluha od izuzetnog značaja, jer je u slučaju oštećenja čula sluha razvoj govora kod deteta ugrožen ili čak u potpunosti izostaje.

Učešćem u ovom programu ispitivanja pomažete u unapređenju zdravlja Vašeg deteta. Za sve zakonski zdravstveno osigurane ovi pregledi su besplatni.

Šta znači rezultat testa?

Rezultat skrining testa još uvek ne predstavlja medicinsku dijagnozu, a zahtev za ponovnim ispitivanjem još ne znači da je dete zaista bolesno. Ponekad se događa da uzorak krvi nije bilo dovoljan za sva ispitivanja ili vreme vađenja krvi nije bilo optimalno, kako bi se sa sigurnošću mogla obuhvatiti sva oboljenja, a dešava se i da je nalaz graničan pa se mora proveriti. Takođe, u retkim slučajevima u kojima rezultat testa ukazuje na sumnju da postoji određeno oboljenje, dijagnoza time još uvek nije sa sigurnošću doneta, već se moraju sprovesti dodatna medicinska ispitivanja.

Molimo Vas da se eventualnom pozivu za ponavljanje metaboličkog skrininga odazovete što pre. Brzo razjašnjenje date situacije je u interesu

Vašeg deteta. Loš merni rezultat provere sluha ne znači uvek da Vaše dete ne čuje dobro, već da se rezultat ispitivanja mora prekontrolisati. Prvo kontrolno merenje bi trebalo obaviti u porodilištu i to što je moguće ranije. Adrese specijalizovanih klinika u kojima možete obaviti ambulantne kontrole dobićete u centru za skrining.

Jesu li ispitane bolesti izlečive?

Svi spomenuti poremećaji metabolizma i endokrinog sistema su urođeni pa se stoga ne mogu izlečiti. Ipak, za sva navedena oboljenja postoje specijalne terapije koje pomažu pri sprečavanju ili ublažavanju nastalih posledica, ukoliko se sa njima otpočne dovoljno rano. Za savetovanje i negu u slučaju sumnje na oboljenje ili ako se ustanovi postojanje bolesti na raspolaganju Vam stoje lekari specijalisti za hormoneke poremećaje i metabolizam.

Ukoliko kod skrininga sluha i drugo ispitivanje ne može sa sigurnošću oceniti slušnu sposobnost Vašeg deteta, onda se u jednoj od navedenih specijalističkih klinika ili lekarskih ordinacija vrši precizno određivanje apsolutnog praga sluha. I ovo ispitivanje je potpuno bezbolno i obavlja se dok dete spava. Ukoliko se tom prilikom utvrdi da je slušna sposobnost Vašeg deteta ograničena, bez odlaganja se započinje odgovarajuća terapija. Uz rano pokretanje terapije gotovo svako dete sa poremećajem sluha ima dobre izgleda za normalan razvoj govornih sposobnosti.

Kada i kako se vrše ispitivanja?

Skrining ispitivanja se vrše između drugog i trećeg dana života bebe (36 do 72 sata po rođenju), eventualno zajedno sa drugim sistematskim pregledom Vašeg deteta (U 2). Za hormoneki i metabolički skrining uzima se nekoliko kapi krvi (iz vene ili pete), koje se kapnu na za to predviđenu karticu sa filterskim papirom. Čim se krv osuši, kartica se šalje u laboratoriju u kojoj se vrši analiza uzetih uzoraka.

Tamo se uzorci krvi bez odlaganja ispituju uz primenu specijalnih, vrlo osetljivih metoda. U cilju ispitivanja slušne sposobnosti se potpuno bezbolno i uz pomoć sonde koja se uvede u slušni kanal vrši merenje nečujnih signala koje šalje zdravo unutrašnje uho novorođenčeta (tzv. otoakustičke emisije, OAE)

ili automatskih auditivnih evociranih potencijala moždanog stabla (eng.: Automated Auditory Brainstem Response) (AABR). Proverava se funkcionisanje unutrašnjeg uha odnosno da li se zvučni talasi kao električni impulsi prosleđuju iz unutrašnjeg uha do mozga i tamo obrađuju.

Za kojim se bolestima traga?

U Nemačkoj se skrining novorođenčadi sprovodi već preko 30 godina. Pritom se uspešno pretražuju urođena hipotireoza, adrenogenitalni sindrom, nedostatak enzima biotinidaze, galaktozemija i fenilketonurija (PKU).

Ova ispitivanja su poslednjih godina značajno poboljšana, a uključene su i druge bolesti i poremećaji funkcije organa (oštećenje sluha) koje je moguće lečiti. Tako su sada obuhvaćeni i drugi poremećaji metabolizma belančevina i masti.

Jedan deo oboljenja je nasledan, što znači da skrining ispituje genetske (nasledne) karakteristike, čak i ako se ne obavlja direktna analiza genotipa (DNA). Pojedinačne bolesti su opisane na sledećoj stranici.

Ko se obaveštava o rezultatima testova?

Pošiljalac uzorka krvi (porodilište, pedijatar) u roku od nekoliko dana dobija pismeni nalaz sa rezultatima hormonekog i metaboličkog skrininga. Roditelji po pravilu ne dobijaju nalaz.

Za Vas, dakle, znači: Nema vesti = Dobra vest.

Samo u slučaju da postoje jasne naznake da je dete obolelo od bolesti čije lečenje treba započeti bez odlaganja, mi ćemo Vas obavestiti direktno ili preko pošiljaoca. Stoga Vas molimo da navedete Vaš broj telefona i adresu na kojoj ćete boraviti prvih dana nakon porođaja, kako bismo po potrebi mogli da Vas kontaktiramo.

Ukoliko rezultat iz nekih drugih razloga nije jednoznačan, laboratorija za obavljanje skrininga će Vas kontaktirati direktno pismenim putem ili preko pošiljaoca kako bi Vas obavestili da je potrebno ponoviti uzimanje krvi.