



Čo potrebujete vedieť o novorodeneckom skríningu z kvapky krvi – „odber krvi z päty“

Informácie pre rodičov a opatrovníkov



V priebehu prvého týždňa po narodení dieťaťa dostanete ponuku na novorodenecký skríning svojho dieťaťa z kvapky krvi. Často sa to nazýva „odber krvi z päty“.

Novorodenecký skríning z kvapky krvi je dôležitou súčasťou starostlivosti o novorodencov. Pomáha identifikovať deti, ktoré môžu mať vysoké riziko zriedkavého, avšak závažného stavu. Väčšina testovaných detí nebude trpieť žiadnym z týchto stavov. V prípade malého počtu detí, ktoré niektorým z týchto stavov budú trpieť, sú výhody skríningu obrovské.

Aké sú stavy zahrnuté do novorodeneckého skríningu z kvapky krvi?

V Írsku sú v súčasnosti všetky deti testované na nasledujúce ochorenia:

- Cystická fibróza
- Vrodená hypotyreóza
- Fenyلكetonúria
- Choroba javorového sirupu (leucinóza)
- Homocystinúria
- Klasická galaktozémia
- Glutarová acidúria typu 1
- Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom

Ďalšie informácie o týchto zriedkavých stavoch nájdete na stránke www.newbornscreening.ie.

Môžete o nich diskutovať aj s pôrodnou asistentkou alebo zdravotnou sestrou.

Prečo by moje dieťa malo trpieť jedným z týchto stavov?

Väčšina týchto stavov je dedičná. To znamená, že gény, ktoré spôsobujú tento stav, dieťa získa od

svojich rodičov. Znamená to aj, že existuje riziko, že ďalšie deti narodené týmto rodičom môžu mať rovnaký stav.

Prečo by som mal(a) dať svoje dieťa otestovať?

Novorodeneckým skríningom z kvapky krvi sa každoročne identifikuje asi 110 detí s jedným z týchto zriedkavých, avšak závažných stavov. Zdravie týchto detí je potom možné riešiť ešte pred vývojom závažných príznakov. Ak sa tieto stavy neriešia, môžu spôsobiť vážne riziko ohrozenia zdravia alebo života.

Niektorí rodičia sa obávajú, že ich dieťa sa počas odberu krvi z päty bude cítiť nepríjemne. Dlhodobý prínos skríningu je však oveľa väčší ako slabý nepríjemný pocit, ktorý dieťa pociťuje pri odbere vzorky krvi.

Kedy sa skríning vykonáva?

Novorodenecký skríning z kvapky krvi sa zvyčajne vykonáva v období troch až piatich dní po narodení dieťaťa.

Ako sa skríning vykonáva?

Pôrodná asistentka alebo zdravotná sestra pichne do päty vášho dieťaťa sterilnou ihlou, aby odobrala kvapku krvi na špeciálnu kartičku. Potom podrží členok vášho dieťaťa, aby sa uistila, že sa krv dostane na kartičku. Môže to trvať niekoľko minút. Vaše dieťa sa môže cítiť nepríjemne a môže plakať. Môžete pomôcť tým, že zabezpečíte, aby dieťa bolo v teple a aby sa cítilo príjemne tak, že sa s ním budete maznať a kŕmiť ho.

Čo sa stane po odbere krvi z päty?

Keď sa odoberie vzorka, kartička sa odošle na pracovisko National Newborn Bloodspot Screening Laboratory (Laboratórium pre celoštátny skríning novorodencov z kvapky krvi) v nemocnici Children's University Hospital (Detská univerzitná nemocnica), Temple Street, Dublin.

Čo sa stane so skriningovou kartičkou môjho dieťaťa na po skriningu?

Po skriningu sa výsledky a kartička bezpečne uložia v nemocnici Children's University Hospital (Detská univerzitná nemocnica), Temple Street, ako súčasť zdravotného záznamu vášho dieťaťa. Tento postup je v súlade so zásadami ministerstva zdravotníctva. Uložené kartičky sa môžu používať na:

- kontrolu výsledkov vášho dieťaťa alebo iné testy, ktoré lekár odporučí, ale iba po udelení vášho súhlasu,
- zlepšenie skriningového programu a zdravia detí a ich rodín v Írsku.

Kartičky na novorodenecký skrining z kvapky krvi sa niekedy používajú vo výskume, ale nikdy na komerčné účely. Keď sa kartičky používajú, deti sa nikdy nedajú identifikovať.

Je potrebné, aby moje dieťa bolo otestované viac ako raz?

Niekedy výsledok skriningu nie je jasný alebo sa neodoberie dostatok krvi. Ak k tomu dôjde, vaša pôrodná asistentka alebo zdravotná sestra vás pravdepodobne bude musieť kontaktovať a požiadať o odber druhej vzorky krvi z päty vášho dieťaťa.

Ako sa dozviem výsledky?

Ak skrining preukáže, že vaše dieťa nie je vystavené vysokému riziku, že bude trpieť niektorým z daných stavov, nebudeme vás kontaktovať. Ak budete chcieť kópiu výsledkov skriningu, môžete o ňu požiadať zdravotnú sestru pri ďalšej návšteve.

Ak skrining preukáže, že vaše dieťa je vystavené vysokému riziku, že bude trpieť jedným z týchto stavov, zdravotná sestra alebo lekár vás budú čo najskôr kontaktovať.

Čo sa stane, ak skrining preukáže, že moje dieťa je vystavené riziku?

Ak skrining preukáže, že vaše dieťa je vystavené vysokému riziku, bude potrebné vykonať ďalšie testy na potvrdenie, či trpí daným stavom alebo nie. Kým sa to vykoná, dieťa možno bude musieť zostať na krátky čas v nemocnici.

Do akej miery je novorodenecký skrining z kvapky krvi úspešný pri vyhľadávaní detí s vysokým rizikom jedného z týchto stavov?

Novorodenecký skrining z kvapky krvi neznamena určenie diagnózy. Preukazuje len to, že dieťa je „**vysoko rizikové**“, pretože má jeden alebo viac stavov, ktoré sa testujú.

Výsledky skriningu niekedy naznačujú, že dieťa má vysoké riziko, že bude mať jeden z daných stavov, ale keď sa vykonajú ďalšie testy ukáže sa, že dieťa v skutočnosti tento stav nemá. V tomto prípade ide o „**falošnú pozitivitu**“. Falošne pozitívne výsledky môžu byť pre rodičov a rodiny veľmi znepokojujúce, ale sú veľmi zriedkavé.

Výsledok skriningu niekedy neidentifikuje možné zdravotné riziko. V tomto prípade ide o „**falošnú negativitu**“. Falošná negativita znamená, že výsledok skriningu nepreukazuje, že dieťa je vystavené vysokému riziku, ale v skutočnosti dieťa môže mať jeden z týchto stavov. Falošne negatívne výsledky sú veľmi zriedkavé. Ak však máte nejaké obavy o svoje dieťa, diskutujte o nich so všeobecným lekárom alebo zdravotnou sestrou.

Chcel(a) by som, aby moje dieťa podstúpilo skrining. Čo mám urobiť?

Vaša pôrodná asistentka alebo zdravotná sestra sa s vami porozprávajú o skriningu a poskytnú vám informácie. Informácie si dôkladne prečítajte. V prípade otázok sa obráťte na pôrodnú asistentku alebo zdravotnú sestru.

Ak chcete, aby vaše dieťa podstúpilo skríning, podpíšte kartičku novorodeneckého skríningu z kvapky krvi, ktorú ste dostali. Podpísaním tejto kartičky potvrdzujete, že informácie o vašom dieťati sú správne a súhlasíte so skríningom.

Čo ak si nie som istý(-á) skríningom?

Ak si nie ste istý(-á) skríningom, obráťte na pôrodnú asistentku alebo zdravotnú sestru. Budú s vami diskutovať o vašich obavách a poskytnú vám podrobné informácie o skríningu.

V prípade ďalších obáv vám pôrodná asistentka alebo zdravotná sestra poskytne príležitosť diskutovať s vedúcim pracovníkom pracoviska National Newborn Bloodspot Screening Laboratory (Laboratórium pre celoštátny skríning novorodencov z kvapky krvi) v nemocnici Children's University Hospital (Detská univerzitná nemocnica), Temple Street.

Ak sa rozhodnete, že vaše dieťa nepodstúpi skríning, dostanete žiadosť, aby ste podpísali formulár, v ktorom sa uvádza, že rozumiete rizikám, že vaše dieťa nebude testované. Ak zmeníte názor, poraďte sa so zdravotnou sestrou alebo všeobecným lekárom. Môžu zabezpečiť skríning vášho dieťaťa.

Kde získam viac informácií?

Ďalšie informácie o novorodeneckom skríningu z kvapky krvi:

- navštívte stránku www.newbornscreening.ie
- obráťte na pôrodnú asistentku alebo zdravotnú sestru