



## Informacje na temat badania krwi noworodka pobieranej z pięty

Informacje 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
- fenylketonurii
- choroby syropu klonowego
- homocystynurii
- klasycznej galaktozemii
- acydurii glutarowej typu 1
- niedoboru dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych

Więcej o tych rzadkich schorzeniach można przeczytać na stronie

[www.newbornscreening.ie](http://www.newbornscreening.ie). Można również porozmawiać z położną lub pielęgniarką środowiskową.

### **Dlaczego moje dziecko mogłoby mieć jedno z tych schorzeń?**

Większość z nich jest dziedziczona. 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 zniesie 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 kropel 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 zebraniu próbki karta jest wysyłana do krajowego laboratorium w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym, Temple Street, w Dublinie.

## **Co się dzieje z kartą mojego dziecka po badaniu?**

Po badaniu wyniki i karta są bezpiecznie przechowywane w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym, Temple Street jako część karty zdrowia dziecka.

Karta jest przechowywana przez co najmniej 10 lat, a następnie zostanie zniszczona zgodnie z aktualnymi zasadami. Przechowywane karty mogą być użyte do:

- sprawdzenia wyników dziecka lub do innych testów zalecanych przez lekarza, ale tylko po otrzymaniu zgody rodziców, oraz
- poprawy programu badań oraz zdrowia dzieci i ich rodzin w Irlandii.

Karty badania przesiewowego krwi noworodków są czasem wykorzystywane w badaniach naukowych, ale nigdy w celach komercyjnych. Jeśli karty są wykorzystywane, nigdy nie można zidentyfikować dziecka.

### **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 zostaną powiadomieni. Aby otrzymać kopię wyników badań, można poprosić o nią pielęgniarkę.

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 testów, aby potwierdzić istnienie danego schorzenia. Wtedy może być konieczne pozostanie 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.

W przypadku niezdecydowania położna lub pielęgniarka środowiskowa mogą umożliwić rozmowę z szefem laboratorium Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego, Temple Street.

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](http://www.newbornscreening.ie)
- porozmawiaj z położną lub pielęgniarką środowiskową