BADANIA PRZESIEWOWE U NOWORODKÓW

mgr piel. Anna Maćkiewicz
spec. piel. Jadwiga Jagielska spec. piel. Marzena Malanowska

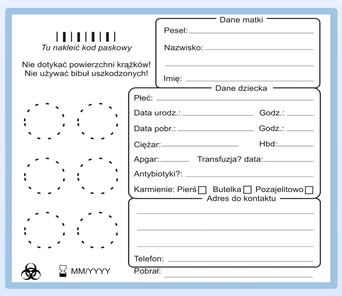
Badania przesiewowe noworodków wykonuje się u wszystkich nowo narodzonych dzieci. Mają one za zadanie „odsiać" dzieci zdrowe od tych z ryzykiem groźnych chorób i wad wrodzonych. Wczesne rozpoznanie sprawia, że choroba nie rozwinie się albo będzie przebiegała łagodniej. Wszystkie wymagające tego noworodki szybko otrzymają odpowiednią opiekę i leczenie.

PRZESIEWOWE BADANIE Z WYSUSZONEJ KROPLI KRWI

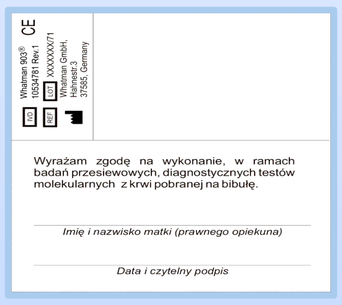
Próbkę krwi pobiera się pomiędzy 48 a 72 godziną od urodzenia, na czystą bibułę z nakłutej pięty noworodka. Nakleja się etykietę z kodem paskowym, wpisuje dane rodzica/opiekuna prawnego i dziecka. Rodzic lub opiekun prawny podpisuje zgodę na badania molekularne.

1	Wrodzona niedoczynność tarczycy	WNT
2	Wrodzony przerost nadnerczy	WPN
3	Mukowiscydoza	CF
4	Fenyloketonuria/ Hiperfenyloalaninemia	PKU/HPA
5	Choroba syropu klonowego	MSUD
6	Hipermetioninemia/ Homocystynuria	HMET/HCY
7	Acyduria argininowo-bursztynianowa	ASA
8	Cytrulinemia typu I	CIT I
9	Cytrulinemia typu II (deficyt cytryny)	CIT II
10	Tyrozynemia typu I	TYR I
11	Tyrozynemia typu II	TYR II
12	Deficyt MCAD	MCADD
13	Deficyt LCHAD	LCHADD
14	Deficyt mitochondrialnego białka trójfunkcyjnego	MTP
15	Deficyt VLCAD	VLCADD
16	Acyduria glutarowa II (Deficyt wielu dehydrogenaz acylo-CoA)	GA II (MADD)
17	Deficyt CPT I	CPT I
18	Deficyt CPT II	CPT II
19	Deficyt translokazy karnityny	CACT
20	Deficyt transportera karnityny (pierwotny deficyt karnityny)	CTD (CUD)
21	Deficyt liazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-CoA	HMGA
22	Deficyt B-ketotiolazy	BKT
23	Acyduria glutarowa typu I	GA I
24	Acyduria propionowa	PA
25	Acyduria metylomalonowa	MMA
26	Acyduria izowalerianowa	IVA
27	3-metylokrotonyloglicynuria	MCC
28	Deficyt wielu karboksylaz	MCD
29	Deficyt biotynidazy	BIOT
30	Rdzeniowy zanik mięśni	SMA

Ryc. 1 Lista chorób wykrywanych w badaniach przesiewowych noworodków



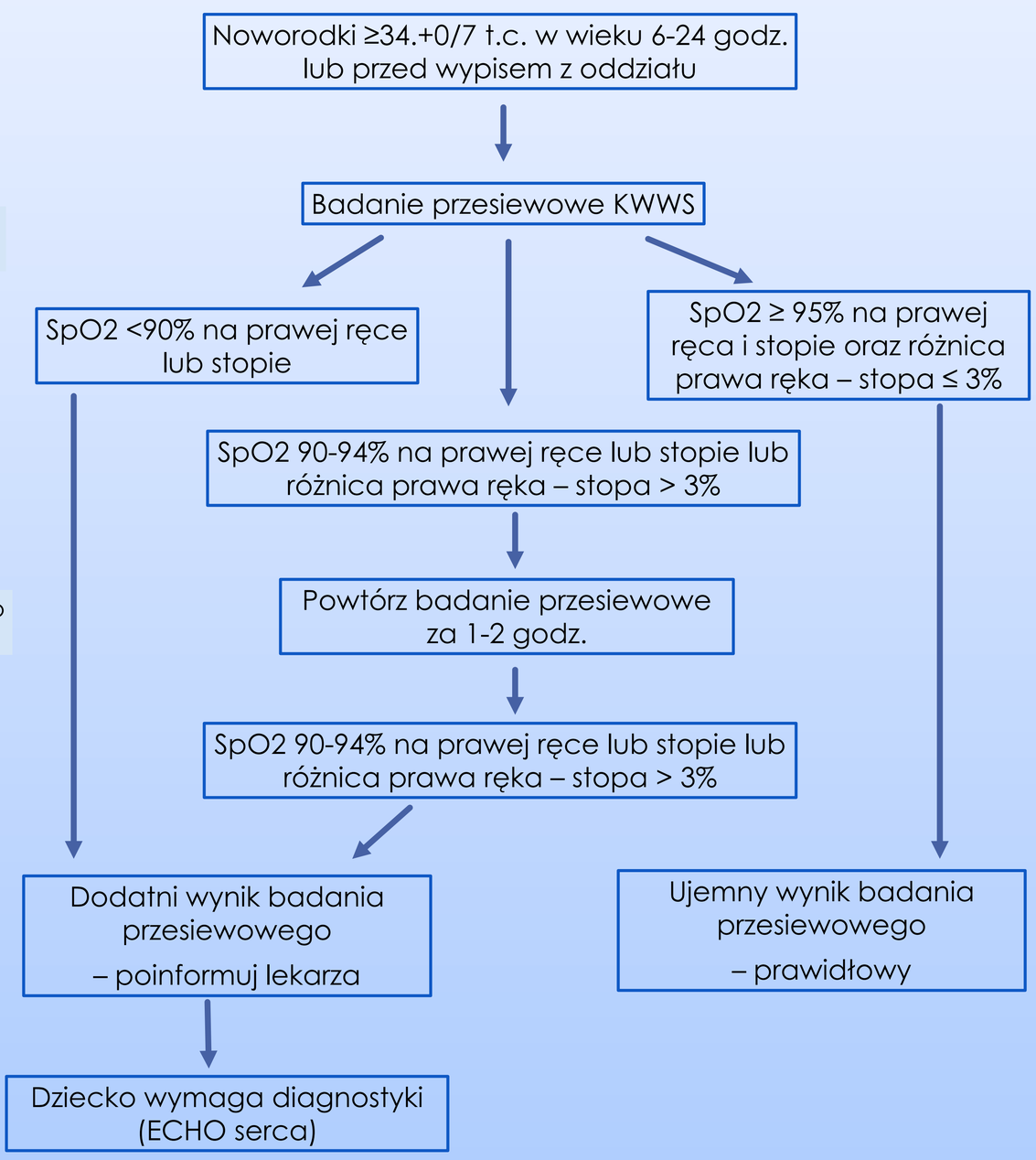
Ryc. 2 Awers bibuły do pobierania krwi.



Ryc. 3 Rewers bibuły do pobierania krwi.

PRZESIEWOWE BADANIE PULSOKSYMETRYCZNE

Badanie to przeprowadza się w celu wczesnego wykrycia bezobjawowych, krytycznych wrodzonych wad serca (WWS). Należy wykonać pomiar saturacji ZAprzewodowej (dowolna kończyna dolna) i/lub PRZEDprzewodowej (prawa kończyna górna).



Ryc. 4 Test przesiewowy w kierunku krytycznych WWS – algorytm postępowania.

PRZESIEWOWE BADANIE SŁUCHU

Badanie wykonuje się metodą otoemisji akustycznej (OAE). Przeprowadza się je w oddziale noworodkowym w 2. lub 3. dobie życia, a jeśli test wypadnie nieprawidłowo – powtarza się go w dniu wypisu ze szpitala. Przy nieprawidłowym wyniku lub obecności czynników ryzyka – dzieci kieruje się na szczegółowe badania diagnostyczne.

Ryc. 5 NIEBIESKI CERTYFIKAT - wynik badania słuchu jest prawidłowy.

Ryc. 6 ŻÓŁTY CERTYFIKAT
- nieprawidłowy wynik badania,
- brak wykonanego badania,
- wystąpienie czynników ryzyka niedosłuchu.

Piśmiennictwo:

1. Świetliński J.: Neonatologia, Warszawa 2022.
2. Standardy Opieki Medycznej Nad Noworodkiem w Polsce, Zalecenia Polskiego Towarzystwa Neonatologicznego, Wydanie IV, 2021.
3. Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczpospolitej Polskiej na lata - 2019-2026, Podstawa prawna: art. 48 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. 2021 poz. 1285 z późn. zm).

VIII Ogólnopolska Konferencja Naukowa
PEDIATRIA I PIELĘGNIARSTWO PEDIATRYCZNE - NOWE WYZWANIA
OSTRÓDA, 19-20 czerwca 2023 r.