

Ez a kis tájékoztató füzet az újszülöttkori anyagcsere szűrővizsgálatokról szól. Igyekeztünk a leggyakrabban felmerülő kérdésekre választ adni, ha azonban további tájékoztatásra van szüksége, kérjük, forduljon az Önt vagy gyermekét ellátó egészségügyi személyzethez.

Mi az újszülöttkori szűrés lényege?

Az újszülöttkori szűrés egy speciális vérvizsgálat, mely lehetővé teszi ritka, de súlyos anyagcsere betegségek felismerését. Jelenleg 26 betegség szűrését végezzük el néhány csepp vérből. A szűrővizsgálat Magyarországon minden újszülött esetében kötelező.

Miért fontos a kisbabámnak ez a vizsgálat?

Olyan betegségeket szűrünk, melyek komoly egészségügyi problémát okozhatnak gyermekének. Ha nem ismerjük fel őket időben, s nem kezdjük el azonnal a kezelésüket, a testi vagy szellemi fejlődés elmaradását, életveszélyes állapotokat, vagy akár halált okozhatnak. Ezzel szemben a korai felismerés és kezelés megelőzheti, vagy lényegesen csökkentheti a betegség tüneteinek és a súlyos szövődményeknek a kialakulását.

A gyermekem tökéletesen egészségesnek látszik. Miért szükséges mégis a teszt elvégzése?

Azok a babák, akik anyagcsere betegségben szenvednek, a születés utáni napokban még

ugyanolyan egészségesnek látszanak, mint a többi, valóban egészséges újszülött. A szűrésre éppen azért van szükség, mert ilyen korai időpontban más módon még nem ismerhető fel a betegség. A vérvizsgálat olyan információkat nyújt, mely lehetővé teszi a betegség korai felismerését, és időben történő kezelését.

Az újszülöttkori szűrés fontos lépés ahhoz, hogy gyermeke, életének legkorábbi időpontjától kezdve, a lehető legjobb egészségügyi ellátást kapja.

Hogyan történik a vizsgálat?

A baba sarkából néhány csepp vért veszünk. A vérvétel biztonságos, az újszülöttet nem veszélyezteti. A szűrőpapírra itatott vérmintát az anyagcserezűrő laboratóriumba szállítják. Ott néhány napon belül elvégezzük a szükséges méréseket. Ha kóros eredményt találunk, azt jelezzük a mintát beküldő intézménynek, a gyermeket ellátó orvosnak, védőnőnek, vagy a gyermek szüleinek.

Milyen betegségeket szűrnek?

Olyan betegségeket szűrünk, melyek a szervezet energia ellátásában, vagy hormon termelésében okoznak problémát. Ilyen betegségek az aminosav anyagcserezavarok (pl. fenilketonuria), biotinidáz hiány, galaktozémia, organikus aciduriák, veleszületett pajzsmirigy elégtelenség, zsírsav oxidációs zavarok.

Mitől lehet anyagcsere beteg a gyermekem?

A legtöbb anyagcsere betegséget a szülőktől öröklik a gyermekek. A beteg gyermek szülei egy normális és egy kóros gént hordoznak, ezért ők rendszerint nem mutatnak tüneteket. Ha azonban a baba mindkét szülőtől a kóros gént örökli, ő beteg lesz. A veleszületett pajzsmirigy elégtelenséget az okozza, hogy a pajzsmirigy nem jól fejlődött, vagy nagyon kicsiny, és ezért nem tud megfelelően működni.

Mikor történik a vizsgálat?

A vérvételt a születést követő 48. és 72. óra között végezzük el. Ez teszi lehetővé, hogy a betegséget időben fel tudjuk ismerni. Előfordulhat azonban, hogy gyermekénél, néhány nappal vagy héttel később, újabb vérvételre lesz szükség.

Mikor van szükség ismételt vérvételre?

A második vérvétel nem jelenti azt, hogy az Ön kisbabája beteg. Az ismételt vizsgálat leggyakoribb oka, hogy az első mintából nem lehet egyértelmű következtetést levonni. Például azért, mert a baba koraszülött, vagy még nem fogyasztott elég táplálékot. De jelentheti azt is, hogy a gyermekénél felmerült az anyagcsere betegség gyanúja. Ezért ha felszólítást kap a második vérvételre, nagyon fontos, hogy ne késlekedjen. A második minta segít eldönteni, hogy a baba egészséges-e, vagy továbbra is fennáll a betegség gyanúja.

Mi történik, ha felmerül egy betegség gyanúja?

Ha felmerül a gyanú, hogy gyermekével probléma van, azonnal értesítjük az őt ellátó egészségügyi személyzetet. Ezután további, a betegség fennállását megerősítő, vagy kizáró vizsgálatokat végzünk. Ha igazolódik, hogy a gyermek beteg, a speciális gondozó központokban, klinikákon, azonnal megkezdjük a gyermek kezelését.

Hogyan értesülök a szűrés eredményéről?

A laboratórium csak a kóros eredményekről küld értesítést. Azt, hogy a vérvétel és a minta elküldése megtörtént-e, a gyermekét ellátó egészségügyi személyzettől tudhatja meg.

Mi történik, ha otthon szülöm meg a gyermekemet?

A szűrést Magyarországon minden újszülöttnél kötelező elvégezni. Otthon történt szülés esetén a területileg illetékes egészségügyi személyzet (körzeti gyermekorvos, védőnő) gondoskodik a vizsgálat elvégzéséről.

Hogyan történik az anyagcsere beteg gyermekek kezelése?

Ezeket a betegségeket – jelenleg - meggyógyítani nem lehet. Azonban a korán bevezetett kezeléssel hatásosan tudjuk csökkenteni vagy megelőzni a tüneteket. A

kezelés többnyire diéta, gyógytápszer, gyógyszer, vagy ezek kombinációjának az alkalmazása.

Mi történik a vérmintával a vizsgálat elvégzése után?

A vérmintákat a laboratóriumban, biztonságos körülmények között, több éven keresztül megőrizzük. A minták más vizsgálatok (pl. orvostudományi kutatás) céljára történő feldolgozása csak anonim módon, a személyazonosító adatok felhasználása nélkül történhet. Ha a vizsgálat elvégzéséhez személyazonosítás szükséges, ennek elvégzése csak a szülő előzetes írásbeli engedélye alapján történhet meg.

Az Újszülöttkori Szűrő és Gondozó Központok Orvosai

Semmelweis Egyetem
I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika
1083 Budapest, VIII. Bókay J. u. 53.
Tel.: (1) 334-3186/2620
www.gyermekklinika.hu

Szegedi Tudományegyetem
Gyermekgyógyászati Klinika
6720 Szeged, Korányi fasor 14-15.
Tel: (62) 54 53 31
www.szote.u-szeged.hu/pedia

Grafika: Zelei Rózsa

Anyagcsere betegségek

újszülöttkori szűrése



Szülői tájékoztató