
BADANIE PRZESIEWOWE NOWORODKÓW DLA ZDROWIA TWOJEGO DZIECKA: Zdrowy wstęp do zdrowszego życia

WCZESNE WYKRYCIE ZAPEWNI WCZESNE LECZENIE

W oczekiwaniu na narodziny dziecka i zaraz po urodzeniu rodzice troszczą się o zdrowie swojego noworodka. Chociaż natychmiast po urodzeniu dzieci w większości wydają się zdrowe, mogą im grozić poważne problemy zdrowotne w przypadku niewykrytej choroby i niepodjęcia wczesnego leczenia. Aby zapewnić Twojemu dziecku jak najlepszy start życiowy, noworodek – i każdy inny noworodek w Ontario – będzie mógł zostać zbadany na okoliczność rzadkich poważnych chorób. Te choroby jako grupa dotyczą 225 przypadków spośród około 143 000 dzieci, które co roku przychodzą na świat w Ontario. Celem badań przesiewowych jest wczesne wykrycie – aby móc wcześniej rozpocząć leczenie i zapewnić lepszy stan zdrowia.

Badanie przesiewowe noworodków nie jest obowiązkowe. Mieści się ono jednak w standardach opieki nad każdym dzieckiem i jest zdecydowanie zalecane. Masz prawo zgodzić się lub odmówić zgody na badanie przesiewowe Twojego dziecka. Warto omówić tę decyzję z lekarzem, położną lub innym pracownikiem medycznym. Badanie przesiewowe noworodków to jedyny sposób, aby zidentyfikować chore niemowlęta na tyle wcześnie, aby zapobiec poważnym, długotrwałym problemom zdrowotnym.

Niewielkie badanie zapewnia ogromną korzyść

Do wykonania badania przesiewowego pobiera się od dziecka niewielką próbkę krwi. Zwykle zostaje ona pobrana w 24-48 godzin po urodzeniu, poprzez nakłucie pięty dziecka i naniesienie krwi na specjalny kartonik. Rodzice powinni otrzymać pismo informacyjne z umieszczonym u góry numerem referencyjnym. Ten numer stanowi odnośnik do próbki pobranej od Twojego dziecka. Próbka zostaje następnie przesłana do programu badań przesiewowych noworodków (Newborn Screening Ontario, NSO) i przebadana pod kątem rzadkich chorób, do których należą:

- Choroby metaboliczne
- Choroby endokrynologiczne
- Anemia sierpowata
- Mukowiscydoza
- Ciężkie złożone niedobory odporności (zespół SCID)

Badanie przesiewowe noworodków obejmuje również krytyczne wady wrodzone serca. Szybki i bezbolesny test zwany pulsoksymetrią zapewnia pomiar poziomu tlenu w krwi dziecka. Wyniki otrzymuje się natychmiast.

Program NSO, we współpracy z programem słuchu niemowląt Ontario (Ontario Infant Hearing Program), oferuje badania przesiewowe pod kątem czynników ryzyka związanych z utratą słuchu, z wykorzystaniem próbki krwi noworodka. Ten dodatkowy test wykonuje się za zgodą rodziców lub opiekunów dziecka, uzyskaną w czasie badania przesiewowego słuchu.

Pełną listę chorób można znaleźć na stronie internetowej NSO: www.newbornscreening.on.ca

Wyniki badań przesiewowych: wysokie i niskie ryzyko

Wyniki badania wykażą, czy dziecko jest w grupie wysokiego, czy niskiego ryzyka pod względem zachorowania na wymienione choroby, lecz nie jest to badanie typu tak lub nie (zwane również badaniem „diagnostycznym”). Jeśli u dziecka kiedykolwiek wystąpią objawy choroby, Twój lekarz powinien wykonać odpowiednie badania diagnostyczne. Warto pamiętać, że badanie przesiewowe noworodków nie jest w stanie wykryć wszystkich poważnych schorzeń.

Wynik negatywny badania przesiewowego oznacza, że prawdopodobieństwo którejs z tych chorób jest bardzo niskie i Twoje dziecko nie potrzebuje dalszych badań. Ujemny wynik uzyskuje się w przypadku ponad 99% badanych niemowląt.

Wynik pozytywny badania przesiewowego oznacza, że ryzyko wystąpienia jednej z tych chorób jest podwyższone i Twoje dziecko wymaga dalszych badań. Nie oznacza to jeszcze, że dziecko jest chore. W takim przypadku lekarze z programu badań przesiewowych Newborn Screening Ontario (NSO) skierują dziecko do specjalistów na dalsze kontrole. Jeśli wynik badania przesiewowego Twojego dziecka jest pozytywny, skontaktuje się z Tobą opiekun medyczny lub specjalista. Jeśli opiekun medyczny dziecka stwierdzi niepokojące wyniki badania przesiewowego pod kątem krytycznych wad wrodzonych serca, dalsze badania zostaną zlecone natychmiast.

Być może trzeba będzie jeszcze raz przyjść z dzieckiem, aby powtórzyć badanie przesiewowe. Dojdzie do tego w przypadku, gdy:

- Pobrano pierwszą próbkę przed ukończeniem 24 godzin życia
- Pobrano zbyt mało krwi
- Próbka była słabej jakości

Jeśli będzie potrzebna nowa próbka, skontaktuje się z Tobą szpital lub położna. Jest bardzo ważne, aby nowa próbka została pobrana jak najszybciej, bo tylko wtedy dziecko w pełni skorzysta z badań przesiewowych. Konieczność ponownego pobrania próbki nie oznacza, że z Twoim dzieckiem jest coś nie w porządku.

Niektóre dzieci wymagają powtórzenia badania przesiewowego pod kątem krytycznych wad wrodzonych serca, gdyż pierwsze było niekompletne. Jeśli badanie Twojego dziecka okazało się niekompletne, w sprawie dalszych działań skontaktuje się z Tobą opiekun medyczny lub szpital, w którym wykonano badanie.

Wyniki zostają wysłane do szpitala lub opiekuna medycznego, który wykonał badanie, pocztą lub elektronicznie, za pośrednictwem laboratoryjnego systemu informacji Ontario (Ontario Laboratories Information System, OLIS). Również opiekun medyczny Twojego dziecka będzie mógł otrzymać wyniki z systemu OLIS. Program badań przesiewowych NSO nie ujawnia wyników bezpośrednio rodzicom lub opiekunom.

Czy badanie przesiewowe pod kątem tych chorób wykryje coś innego?

Czasami badanie wykaże, że dziecko cierpi na inne schorzenie niż choroby objęte badaniem. Jeśli do tego dojdzie, omówi to z Tobą specjalista. Badanie przesiewowe pod kątem niektórych chorób może wykazać, że Twoje dziecko jest nosicielem (zwanym też cechą). Dzieci będące nosicielami są zdrowe i nie potrzebują specjalnego leczenia. Wyniki dla nosicieli są dostępne na żądanie. Informacje o tym, jak uzyskać wyniki dziecka na okoliczność nosicielstwa podano na stronie internetowej programu NSO – lub można o nie poprosić opiekuna medycznego dziecka.

Ochrona prywatności i poufności Twojego dziecka

Program badań przesiewowych noworodków Ontario (Newborn Screening Ontario, NSO) z zasady chroni próbkę krwi Twojego dziecka i jego dane, z zachowaniem poufności, zgodnie z zasadami prawa w zakresie gromadzenia i wykorzystania informacji. Mogą one być użyte do zapewnienia opieki medycznej, zapewnienia jakości i badań. Dane osobowe medyczne są wzajemnie udostępniane między opiekunami medycznymi zajmującymi się badaniami przesiewowymi i diagnozowaniem noworodków, aby zapewnić Twojemu dziecku potrzebną opiekę i badania kontrolne.

Dane osobowe medyczne są wprowadzane również do systemu laboratoryjnego Ontario Laboratories System (OLIS). Jeśli nie życzysz sobie udostępniania tych informacji, zgłoś to swojemu opiekunowi medycznemu i/lub skontaktuj się z programem NSO.

Po zakończeniu badania próbka pobrana od Twojego dziecka będzie przechowywana w zabezpieczonej placówce jako część danych medycznych Twojego dziecka. Jest ona przechowywana przez 19 lat, po czym zostaje zniszczona. Celem przechowywania próbki jest wykorzystanie jej do zapewnienia jakości badań przesiewowych noworodków. Jest to z korzyścią dla Twojego dziecka i wszystkich dzieci w Ontario. Innym możliwym zastosowaniem próbki jest badanie we współpracy z programem słuchu niemowląt Ontario w ramach rozszerzonych badań przesiewowych słuchu. Odbywa się to za Twoją zgodą. Próbka pobrana od Twojego dziecka może być w przyszłości potrzebna lekarzowi do wykonania dodatkowych testów. Przechowywanie próbki zapewnia jej dostępność w razie potrzeby. Inne możliwe zastosowania przechowywanych próbek obejmują badanie przez inne laboratoria na Twoje życzenie, opracowanie nowych, ulepszonych testów NSO, zastosowania wymagane nakazem lub wyrokiem sądowym oraz badania zatwierdzone przez komisję etyki badań naukowych. Ogólnie rzecz biorąc, informacje, które mogą skojarzyć Twoje dziecko z próbką noworodkową można udostępnić tylko na podstawie Twojej pisemnej zgody lub jeśli jest to wymagane prawem.

Jeśli chcesz, aby próbka pobrana od Twojego dziecka nie została przechowana, możesz polecić programowi NSO zniszczenie próbki lub wydanie jej Tobie. Więcej informacji można uzyskać bezpośrednio od programu NSO.

Dodatkowe informacje

Wszelkie pytania dotyczące badań przesiewowych noworodków w Ontario należy kierować do swojego opiekuna medycznego lub kontaktując się bezpośrednio z programem badań Newborn Screening Ontario.

Strona internetowa:

www.newbornscreening.on.ca

Telefon:

Bezpłatny: 1-877-NBS-8330 (1-877-627-8330)

8:00 – 16:00

E-mail:

NSO@cheo.on.ca

Adres dla korespondencji:

Newborn Screening Ontario
Children's Hospital of Eastern Ontario
415 Smyth Road
Ottawa, Ontario K1H 8M8

YouTube:

[Youtube.com/user/NBSOntario](https://www.youtube.com/user/NBSOntario)

Twitter:

[@NBS_Ontario](https://twitter.com/NBS_Ontario)