



Szakmai tájékoztató (protokoll) újszülöttkori szűréshez

Kormányrendelet (51/1997. (XII. 18.)) alapján hazánkban minden újszülöttnél kötelező a kiterjesztett anyagcsere szűrővizsgálat elvégzése. Az újszülöttkori szűrővizsgálatok végzésére a miniszteri rendelet két centrumot jelölt ki:

Semmelweis Egyetem
Gyermekgyógyászati Klinika
1083 Budapest, Bókay J. utca 53.
semmelweis.hu/bokayklinika/
Tel: +361/334-3186, Fax: +361/313-8212

Szegedi Tudományegyetem
Gyermekgyógyászati Klinika
6720 Szeged, Korányi fasor 14-15.
u-szeged.hu/szakk/anyagcsere
Tel: +3662/54-5951, Fax: +3662/54-5329

A kiterjesztett szűrés jelenleg 27 betegség vizsgálatát foglalja magában.

<p>Aminosav anyagcsere zavarok:</p> <p>Fenilketonuria (PKU) Jávorfaszörp betegség (MSUD) Tirozinémia I (TYR-I) Citrullinémia I (argininoszukcinát szintáz hiány, CIT-I, ASS) Argininoszukcinát aciduria (argininoszukcinát liáz hiány, ASL) Homocisztinuria Egyéb tirozinémiák (TYR-II, III)</p> <p>Zsírsav oxidációs zavarok:</p> <p>Rövid-láncú acil-KoA dehidrogenáz hiány (SCAD) Közép-láncú acil-KoA dehidrogenáz hiány (MCAD) Hosszú-láncú hidroxil-acil-KoA dehidrogenáz hiány (LCHAD a, b) Nagyon hosszú-láncú acil-KoA dehidrogenáz hiány (VLCAD) Multiplex acil-KoA dehidrogenáz hiány (MADD, GA-II) Karnitin-palmitoil transzferáz hiány I, II (CPT-I, -II) Karnitin felvétel (transzport) zavara (CUD)</p>	<p>Organikus savak metabolizmusának zavarai:</p> <p>Béta-ketotioláz hiány (3-oxotioláz hiány, BKT) Glutársav aciduria 1. típus (GA-I) Izovaleriánsav aciduria (IVA) Metilmalonsav aciduria (MMA) Propionsav aciduria (PA) 3-Hidroxi-3-metilglutaril-KoA liáz hiány (HMG) 3-Metilcrotonil KoA karboxiláz hiány (3MCC) Multiplex karboxiláz hiány (MCD)</p> <p>Endokrin és egyéb anyagcsere zavarok:</p> <p>Hipotireózis Galaktózémia Biotinidáz hiány Cisztás fibrózis</p>
--	---

A szűrővizsgálat hatékonysága nagymértékben függ attól, hogy azt mikor végezzük el. A felsorolt betegségek közül több már néhány napos korban súlyos tünetek, akár életet veszélyeztető állapot kialakulásához vezethet. Másrészt közvetlenül a születés után, a táplálás megkezdése előtt vett vérminták csak korlátozottan alkalmasak vizsgálatra. Ez a tájékoztató, mely a szűrőközpontok honlapjain is megtalálható, a vérminta megfelelő levételéhez, kezeléséhez és szállításához kíván segítséget nyújtani.

**A vérvétel időpontja, ill. a vérvételt végző
intézmény, egészségügyi személyzet**

- A **SZÜLÉSZETI OSZTÁLYOKON** a **48. ÉS 72. ÉLETÓRA** között minden újszülöttől vérmintát kell venni anyagcsere szűrővizsgálatok céljából. Ha az újszülött hazabocsátása 48 órás életkor előtt történik, illetve ha az újszülöttnél 48 órás életkor előtt parenterális táplálás vagy transzfúzió alkalmazására kerül sor, akkor az életkortól függetlenül el kell végezni a mintavételt. A vérvétel megtörténtét és időpontját, valamint a vérvétel időpontjában a gyermek életkorát (< 48 h vagy >48 h) az újszülött zárójelentésén és egészségügyi könyvében fel kell tüntetni.

- Ha a **KORAI HAZABOCSÁTÁS** miatt a vérvétel 48 órás életkor előtt történt, **VAGY** ha a vérvétel időpontjáig az újszülött **AZ AKTUÁLIS CSECSEMŐTÁPLÁLÁSI IRÁNYELV KRITÉRIUMAI SZERINT NEM VOLT MEGFELELŐEN TÁPLÁLHATÓ**, a vizsgálatot 5-7 napos életkor között (ha ez ünnepnapra esik, az ezt követő első munkanapon) meg kell ismételni. Az ismételt vérvétel szükségességét az újszülött zárójelentésén jelezni kell. A mintavétel biztosítása érdekében a szülőt / törvényes képviselőt az ismételt vérvétellel kapcsolatos tudnivalókról tájékoztatni kell és el kell látni szűrőkártyával. Az újszülött kórlapjához csatolni kell

-az *újszülött szülőjének / törvényes képviselőjének az írásbeli nyilatkozatát*, melyben igazolja, hogy a felvilágosítása megtörtént, a szűrőkártyát átvette, és vállalja a felelősséget gyermekének az ismételt anyagcsere szűrővizsgálatban való részvételéért.

A mintavétel és küldés a gyermek ellátásáért felelős (választott, vagy ha az nincs, a területileg illetékes) házi orvos / házi gyermekorvos kötelessége, aki a vérvétel elvégzését, a minta elküldését és ezek időpontját saját dokumentációjában és a gyermek egészségügyi könyvében aláírásával és orvosi pecsétjével köteles igazolni.

- Ha az újszülött a **32. GESZTÁCIÓS HÉT ELŐTT SZÜLETETT**, a vizsgálatot 2 hetes, valamint a 40. gesztációs hétre (terminusra) korrigált időpontban meg kell ismételni. Ha a koraszülött transzfúzióra/vércserére vagy parenterális táplálásra szorul, az arra megadott szabályokat is figyelembe kell venni.

- Ha az újszülöttnél 48 órás életkor előtt **PARENTERÁLIS TÁPLÁLÁS VAGY TRANSZFÚZIÓ** alkalmazására kerül sor, a vérmintát még a kezelés megkezdése előtt le kell venni az életkortól függetlenül. Parenterális táplálás esetén ismételt vérvétel szükséges 2 héttel az utolsó parenterális táplálás után (felépült enterális táplálás mellett); transzfúzió esetében 2 héttel az utolsó vérkészítmény adása után.

- Ha az újszülöttet a szülészeti intézetből **MÁS FEKVŐBETEG INTÉZETBE SZÁLLÍTJÁK**, a fogadó intézetet írásban tájékoztatni kell a mintavételi állapotról. Az újszülött zárójelentése tartalmazza, hogy megtörtént-e a mintavétel; ha igen, mikor, milyen életkorban, transzfúzió előtt/után stb, illetve hogy a protokoll szerinti következő mintavétel mikor esedékes.

- Ha a gyermeket fekvőbeteg intézetből otthonába bocsátják, és a koraszülöttség, parenterális táplálás vagy transzfúzió miatt szükséges **ISMÉTELT VÉRVÉTEL A HAZABOCSÁTÁS UTÁNI IDŐBEN ESEDÉKES**, ezt a gyermek zárójelentésén / egészségügyi okiratán jelezni kell. A szülőt / törvényes képviselőt az ismételt vizsgálat elvégzésének szükségességéről és annak időpontjáról tájékoztatni kell, és el kell látni szűrőkártyával. A gyermek kórlapjához csatolni kell

- *az újszülött szülőjének / törvényes képviselőjének az írásbeli nyilatkozatát*, melyben igazolja a felvilágosítás megtörténtét, szűrőkártya átvételét, és melyben felelősséget vállal gyermekének az ismételt anyagcsere szűrővizsgálaton való megjelenéséért.

A szűréshez szükséges mintavétel és -küldés a gyermek ellátásáért felelős házi gyermekorvos / házi orvos kötelessége. A mintavétel és küldés megtörténtét, valamint ezek időpontját az újszülött zárójelentésén / egészségügyi okiratán és saját dokumentációjában aláírásával és orvosi pecsétjével köteles igazolni.

- Az **OTTHON SZÜLETETT**, intézeti ellátásban utólag sem részesülő újszülött esetében a szűrésről való gondoskodás az újszülöttet először ellátó orvos kötelessége, aki
 - szűrőkártyát a területileg illetékes budapesti vagy szegedi szűrőközponttól igényelhet,
 - a szűrésre történő vérvételt a 48 és 72 órás életkor között köteles elvégezni, valamint
 - a mintavétel és küldés megtörténtét, valamint ezek időpontját az újszülött egészségügyi okiratán, egészségügyi könyvében és saját dokumentációjában aláírásával és orvosi pecsétjével köteles igazolni.

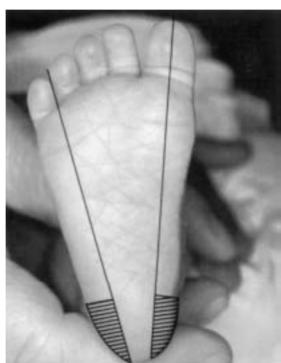
Az újszülöttet először ellátó egészségügyi személyzet az anyagcsere szűrővizsgálat elvégzését – előzetes egyeztetés után – a lakóhelyhez legközelebbi Csecsemőosztályon is kezdeményezheti.

- Tekintettel a **VÉDŐNŐ** az újszülött hazaadását követő 48 órán belüli látogatási kötelezettségére, a szűrés megtörténtét a védőnő is ellenőrizze és saját dokumentációjában aláírásával és szolgáltatói azonosítójával igazolja. Ha a védőnő a szűrésre történő vérvétel elmaradását, vagy a gyermek állapotával kapcsolatban bármilyen orvosi ellátást igénylő problémát észlel (sárgaság, hányás, aluszékonyság, táplálási nehézség, stb.), azt még aznap köteles jelenteni a területileg illetékes vagy a család által választott házi gyermekorvosnak / házi orvosnak vagy hivatalos helyettesének.

Ezen felül a szűrőközpont ismétlést kérhet elégtelen mintavétel/kontamináció/inkonkluzív eredmény esetén.

A mintavétel

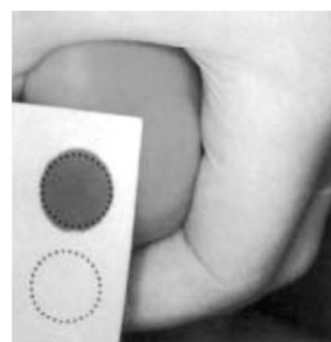
- A mintavételhez **CSAK** az új formátumú szűrőkártyák használhatók.
- A minta szennyeződésének elkerülése céljából fontos, hogy a szűrőpapírcsíkot sem kézzel, sem gumikesztyűvel **NE** érintsük meg.
- A szűrőkártyán és/vagy szűrőszoftverben **MINDEN** adatot pontosan töltünk ki. A szülő pontos elérhetőségének ismerete (lakcím **ÉS** telefonszám) létfontosságú az ismételt minta kéréséhez, illetve a sürgősségi ellátáshoz.
- A baba sarkát melegítsük 3-5 percig egy puha, meleg vízzel (max. 40°C) átnedvesített textiliával.
- Válasszuk ki a szűrés helyét és dezinficienssel tisztítsuk meg (jó tartalmú dezinficiens, pl. Betadine nem használható). Várjuk meg, amíg az oldat elpárolog. A dezinficiens permet/folyadék **NE** kerüljön érintkezésbe a szűrőkártyával.



A sarok a bevonalkázott területen szűrhető meg biztonságosan.

- A szűréshez steril, egyszer használatos, 18G/2-2,2 mm-es lándzsát használjunk.
- A sarkat vízszintesen (sarokkal lefelé), a szív magasságával egy vonalban, vagy az alatt tartjuk.
- Az első vércseppet töröljük le száraz papírvattával.

• Várjuk meg, amíg egy második, **NAGY** csepp képződik, s ezt érintsük a szűrőpapíron lévő karikához. Minden karikát legfeljebb 2-3 **NAGY** csepp vérral töltünk ki. Egyszerre csak egy karikát töltünk ki és csak az egyik oldalát érintsük a szűrőpapírnak a vércsepphez. Ha elegendő vért juttattunk a karikába, az a **szűrőpapír másik oldalát is teljesen átitatja**. Ezt ellenőrizzük le, majd egymás után töltjük ki az összes többi karikát is. Ha egy szűrésből nem sikerül a szűrőpapír korongok kitöltéséhez elegendő mennyiségű vérhez jutnunk, ismételjük meg a szűrését. A nem megfelelően levett kártyát **NE** küldjük el, vegyünk helyette újat.



• Umbilicalis vagy egyéb artériás/vénás katéterből is lehet vérmintát venni. Fontos, hogy kb. 0,5 ml vért (az izotóniás sóoldaton vagy heparin oldaton felül) engedjük le, s csak az azután kifolyó vérből cseppentsünk a szűrőpapírra. Ha többszöri mintavétel indokolt (transzfúzió, koraszülöttség), az utolsó mintát célszerű a sarok megszűrésével nyerni.

• EDTA-s vér **NEM** használható a vizsgálathoz. Heparinizált kapillárisból cseppenthetünk a szűrőpapírra. A kapillárisban lévő vért jól keverjük össze. A kapillárist ne tároljuk, hanem a vért azonnal cseppentsük ki. A kapilláris végét ne érintsük a szűrőpapírhoz.

A minta kezelése, szállítása

- Szárítsuk meg a szűrőpapírt vízszintes helyzetben. A szűrőpapír ne érintkezzen semmilyen más felszínnel (asztallap, papír), mindkét oldalát levegő érje (helyezzük dobozra, vérvételi állványra).
- A mintát közvetlen napfénynek, meleg hatásnak (pl. radiátor, inkubátor, termosztát, stb.) kitenni **NEM SZABAD**. A szárítási idő min. 2 óra.
- Ellenőrizzük, hogy mindkét oldalán megfelelő és teljesen száraz-e a minta, majd tegyük borítékba. Postázásig szobahőmérsékleten tároljuk. (Műanyag tasakban tilos tárolni a kártyákat!) A szűrőkártyák **MINDKÉT OLDALÁNAK** megítéléséhez az alábbi ábrák nyújtanak segítséget:



Elégtelen minta



Megfelelően levett minta



Túl nagy mennyiségben és nem megfelelően levett minta (pl. vérvételi csőből történő kiöntéssel)

A nem megfelelően levett kártyát **NE** küldjük el, vegyünk helyette újat!

- A kész szűrőkártyát **24 ÓRÁN BELÜL**, ill. hétvége vagy ünnepnapok esetén a **LEGKÖZELEBBI MUNKANAPON, ELSŐBBSÉGI LEVÉLKÉNT** postázzuk.
- Ha egy borítékban több kártyát küldünk, vigyázzunk, hogy a vérrel átitatott szűrőpapír csíkok ne érintkezzenek egymással. (A kártyák alsó-felső része váltogatva / tiszta papírral elválasztva).
- Az újszülöttkori szűrővizsgálatokat végző **BUDAPESTI** és **SZEGEDI** labor postai címe:

Semmelweis Egyetem, Gyermek-
gyógyászati Klinika, Anyagcsere Labor
1476 Budapest, Pf. 181

Szegedi Tudományegyetem, Gyermek-
gyógyászati Klinika, Anyagcsere Labor
6701 Szeged, Pf. 715

- **A NEM MEGFELELŐEN LEVETT ILL. KITÖLTÖTT VÉRMENTÁK HAMIS EREDMÉNYEKHEZ VEZETHETNEK. AZ ILYEN SZÜRŐKÁRTYÁK FELDOLGOZÁSÁT ÉS ÉRTÉKELÉSÉT A LABORATÓRIUM NEM TUDJA ELVÉGEZNI.**

Ha a szűrőkártya helytelen vérvételi technika miatt nem elfogadható, értesítjük a beküldő intézetet, és újabb mintát kérünk.

A minta vizsgálata

A minták vizsgálatát azon a napon kezdjük el, amikor a szűrőpapírok a laboratóriumba megérkeznek. Az eredmények a vizsgálatról függően néhány napon belül elkészülnek. A kóros eredményről (annak súlyosságától függően) telefonon vagy levélben értesítjük a gyermek szülőjét, védőnőjét vagy a gyermeket ellátó intézetet.

Szűrőkártya igénylés

A szülészeti- és csecsemőosztályok, valamint a házi gyermekorvosok és házi orvosok a vérvételhez a szűrőkártyákat a területileg illetékes budapesti vagy szegedi szűrőközponttól igényelhetik.

Szülői tájékoztató

A szűrőközpontok honlapjain (lásd 1. oldal) megtalálható, és igény esetén kinyomtatható a kötelező újszülöttkori anyagcsereszűrővel kapcsolatos „Szülői tájékoztató”.