

Kedves Szülők!

Ez a tájékoztató a veleszületett anyagcsere-betegségek újszülöttkori szűrővizsgálatáról szól. Magyarországon a szűrővizsgálat elvégzése minden újszülött esetében kötelező és térítésmentes.

☺ Mi az újszülöttkori szűrés lényege?

A veleszületett anyagcsere-betegségek újszülöttkori szűrése vérmintából történő laboratóriumi vizsgálat, mely lehetővé teszi e ritka, de súlyos betegségek korai felismerését.

☺ Miért fontos a babáknak ez a vizsgálat?

A veleszületett anyagcsere-betegségek komoly tüneteket okozhatnak gyermekének. Így a testi vagy szellemi fejlődés elmaradásához, életveszélyes állapotok kialakulásához, vagy akár halálhoz vezethetnek. Ezzel szemben a betegség időben történő felismerése és a korai kezelés bevezetése megelőzheti vagy lényegesen csökkentheti a súlyos tünetek és szövődmények kialakulását.

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

A beteg babák közvetlenül születés után még tünetmentesek lehetnek. A vérben azonban már ebben a korai időszakban is kimutathatók változások, melyek lehetővé teszik a betegségek felismerését.

Az újszülöttkori szűrés fontos lépés ahhoz, hogy gyermeke, életének legkorábbi időpontjától kezdve, a lehető leghatékonyabb egészségügyi ellátásban részesüljön.

☺ Mikor történik a vizsgálat?

A vérvétel a születést követő 48. és 72. óra között történik. Előfordulhat azonban, hogy gyermekénél néhány nappal vagy héttel később újabb vérvételre lesz szükség.

☺ Hogyan történik a vizsgálat?

A szülészeti intézetben a baba sarkának megszűrésével néhány csepp vért vesznek és azt szűrőpapírra itatják. A szűrőpapírra itatott vérmintát az intézet a területileg illetékes budapesti vagy szegedi szűrőközpontba küldi. Ha a szülés otthon történik, az újszülöttet először ellátó egészségügyi személyzet gondoskodik a vérminta levételéről és szállításáról. A szűrőközpontok a beérkezés után azonnal elkezdik a minták vizsgálatát.

☺ Milyen betegségeket szűrnek?

Magyarországon jelenleg 27 veleszületett anyagcsere-betegség szűrését végezzük, melyek a táplálék feldolgozásában, a szervezet energia-ellátásában, a váladék vagy hormon termelésében okoznak problémát.

☺ Mi történik a vérmintával a vizsgálat elvégzése után?

A maradék vérmintákat a szűrőközpontok megőrzik. A tárolt minták értékesek lehetnek gyermeke vagy későbbi utódai számára (magzati diagnosztika). A tárolt minták ismételt vizsgálata segíti a szűrőközpontok hatékony működését. Orvosi kutatási célú felhasználásuk hozzájárulhat a jövő generációk egészségének biztosításához és népegészségügyi problémák felismeréséhez. Orvosi kutatási célú felhasználás csak etikai engedély birtokában, a személyazonosító adatok felhasználása nélkül történhet. Ha a vizsgálat elvégzéséhez személyazonosítás szükséges, ennek elvégzése csak a szülő előzetes tájékoztatása és írásbeli engedélye alapján történhet. Amennyiben nem járul hozzá, hogy gyermeke vérmintája a szűrőprogram hatékonyságának biztosításán kívül más célból megőrzésre vagy orvosi kutatás céljából felhasználásra kerüljön, ezt megtilthatja, amit az aláírásával hitelesített nyilatkozatban jelezhet a védőnője vagy orvosa felé.

☺ 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 rendszerint nem a szülőktől öröklik a gyermekek. Többnyire akkor alakul ki, ha a magzati korban nem fejlődik megfelelően a pajzsmirigy és így a születés után nem tud elég hormont termelni.

😊 **Hogyan értesülök a szűrés eredményéről?**

A szűrőközpontok csak a normálistól eltérő eredményekről küldenek értesítést. Arról, hogy a gyermekénél a vérvétel és a minta elküldése megtörtént, a gyermekét ellátó egészségügyi személyzettől kérhet felvilágosítást.

Ha a vérminta vizsgálatának eredménye a normálistól eltér, a szűrőközpont értesíti az újszülöttet ellátó egészségügyi személyzetet vagy az újszülött szüleit. A gyors értesítés érdekében kérjük, hogy az Ön, illetve gyermeke elérhetőségét pontosan adja meg a szülészeti intézetben történő adatfelvételkor.

😊 **Mit jelent, ha a szűrővizsgálat a normálistól eltérő eredményt mutat?**

A normálistól eltérő eredmény még nem jelenti azt, hogy az újszülött beteg. Az eltérés oka lehet például koraszülöttség, gyógyszeres vagy infúziós kezelés, anyai vitaminhiány, illetve technikai probléma is. De az eltérést okozhatja az is, ha a gyermekénél valóban anyagcsere-betegség áll fenn. Ennek eldöntésére további vizsgálatokra van szükség.

😊 **Mit kell tennem, ha értesítést kapok gyermekem normálistól eltérő szűrési eredményéről?**

Ha tájékoztatást kap, hogy az újszülöttnél további vizsgálatok elvégzése szükséges (ismételt vérvétel vagy kórházi felvétel), nagyon fontos, hogy ne késlekedjen. Ezek a

vizsgálatok segítenek eldönteni, hogy a gyermeke egészséges-e vagy valóban beteg. Továbbá lehetővé teszik, hogy betegség fennállása esetén azonnal el tudjuk indítani a kezelést és gondozásba vételt. A késlekedés veszélyeztetheti a gyermeket.

Az ismételt vizsgálat eredményről minden esetben tájékoztatást kap a szűrőközpontoktól.

😊 **Hogyan történik az anyagcsere-beteg gyermekek kezelése?**

A kezelés többnyire diéta, gyógytápszer, gyógyszer, vagy ezek kombinációja.

Tisztelettel:

A budapesti és szegedi újszülöttkori szűrő-és gondozó központok munkatársai

**Semmelweis Egyetem
Gyermekgyógyászati Klinika
1083 Budapest, VIII. Bókay J. u. 53.
Tel.: (+36 1) 334-3186
semmelweis.hu/bokayklinika/**

**Szegedi Tudományegyetem
Gyermekgyógyászati Klinika
6720 Szeged, Korányi fasor 14-15.
Tel: (+36 62) 54-5331
u-szeged.hu/szakk/anyagcsere**

Grafika: Zelei Rózsa

A veleszületett anyagcsere-betegségek újszülöttkori szűrése



Szülői tájékoztató