

OBVESTILO ZA STARŠE IN SKRBNIKE

Nacionalni program presejanja novorojencev za izbrane prirojene bolezni

S presejalni testi pri vseh novorojencih sistematično odkrivamo redke prirojene bolezni, pri katerih je za preprečevanje pogosto zelo težkih posledic ključno njihovo zgodnje prepoznavanje. Z nacionalnim programom presejanja novorojencev zato te bolezni aktivno iščemo kmalu po rojstvu, še pred pojavom bolezenskih znakov. V Sloveniji se z eno od teh prirojenih bolezni vsako leto rodi več kot 10 otrok.

Novorojenec, ki se rodi z eno od teh prirojenih bolezni, je ob rojstvu praviloma na videz zdrav, vendar se znaki bolezni pokažejo kmalu zatem in lahko resno ogrozijo življenje in puščajo trajne okvare.

Za namen presejanja se pri novorojencu 48- 72 ur po rojstvu odvzame nekaj kapljic krvi s pete, na posebno kartico s filtrirnim papirjem. Posušene kapljice krvi se nato v laboratoriju testira za celoten izbran nabor prirojenih bolezni.

Občasno je zaradi različnih razlogov (npr. starosti ali stanja novorojenčka, zdravlil, slabše kakovosti odvzetega vzorca, nejasnih izvidov analize) potrebno odvzem kapilarne krvi in analizo ponoviti. Če analiza vzorca krvi pokaže povišano tveganje za prirojeno bolezen, je novorojenec povabljen na pregled na Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove Pediatrične klinike v Ljubljani, kjer se v kolikor je potrebno opravijo dodatne preiskave.

Če prirojeno bolezen odkrijemo zgodaj v novorojenčkovem življenju, lahko z zdravljenjem preprečimo razvoj posledic bolezni. Zdravljenje vključuje zdravila, dietna priporočila in dodatke ter natančno spremljanje dojenčkovega zdravja. Tako otrokom omogočimo kar najboljše izhodišče za zdravo rast in razvoj.

NABOR PRIROJENIH BOLEZNI, KI JIH PRESEJAMO V OKVIRU NACIONALNEGA PROGRAMA:

- kongenitalna hipotiroza
- fenilketonurija
- bolezen javorjevega sirupa
- tirozinemija tip 1
- izovalerična acidemija
- glutarična acidemija tip I
- glutarična acidemija tip II
- pomanjkanje zelo dolgoverižne acil-CoA dehidrogenaze
- pomanjkanje dolgoverižne 3OH-CoA dehidrogenaze
- pomanjkanje srednjeverižne acil-CoA dehidrogenaze
- propionska acidemia
- metilmalonska acidemija
- pomanjkanje karnitine palmitoiltransferaze I
- pomanjkanje karnitine palmitoiltransferaze II
- motnja vnosa/transporta karnitina
- pomanjkanje 3-metilokrotonil-CoA karboksilaze
- 3-hidroksi-3-metilglutarična acidurija
- pomanjkanje holokarboksilaze sintaze
- pomanjkanje β -ketotiolaze