

Ανίχνευση ασθενειών στα νεογέννητα βρέφη

Ενημέρωση των γονέων για την έγκαιρη διάγνωση των εγγενών διαταραχών στα βρέφη

Αγαπητοί γονείς,

το παιδί σας πρόκειται σύντομα να γεννηθεί ή μόλις έχει γεννηθεί. Θα θέλατε το μωρό σας να μεγαλώσει με υγεία. Αυτό το ενημερωτικό φυλλάδιο σας ενημερώνει για την ανίχνευση ασθενειών των νεογέννητων βρεφών, μια προληπτική εξέταση, η οποία διεξάγεται λίγες μέρες μετά τη γέννηση του παιδιού σας. Γιατί διεξάγονται οι εξετάσεις έγκαιρης διάγνωσης; Τα περισσότερα παιδιά έρχονται στον κόσμο υγιή· ωστόσο, υπάρχουν και εξαιρέσεις. Η υγεία περίπου ενός στα 1000 βρέφη κινδυνεύει από μια σπάνια εγγενή διαταραχή του μεταβολισμού και της λειτουργίας των οργάνων (π.χ. διαταραχή της ακοής), η οποία δεν αναγνωρίζεται από εξωτερικά χαρακτηριστικά. Για πολλές από αυτές τις ασθένειες υπάρχουν πολύ καλές προοπτικές για θεραπείες που έχουν εφαρμοστεί το νωρίτερο δυνατό μετά τη γέννηση, ώστε να αποφευχθούν ή να μετριαστούν αναπηρίες και να περιοριστούν οι περιπτώσεις θανάτου.

Γι' αυτό το λόγο η εξέταση της ακουστικής ικανότητας είναι πολύ σημαντική, επειδή κατά τη διαταραχή της ακοής επιβραδύνεται ή σταματά ακόμα και εντελώς η γλωσσική ανάπτυξη.

**ΜΕ ΤΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΣΤΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΕΞΕΤΑΣΗΣ
ΣΥΝΕΙΣΦΕΡΕΤΕ ΣΤΗΝ ΕΞΑΣΦΑΛΙΣΗ ΤΗΣ ΥΓΕΙΑΣ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ
ΣΑΣ. Όσοι διαθέτουν νομιμη ασφάλιση δεν
επιβαρύνονται με τα έξοδα.**

ΠΟΤΕ ΚΑΙ ΠΩΣ ΓΙΝΕΤΑΙ Η ΕΞΕΤΑΣΗ;

Η ανίχνευση ασθενειών λαμβάνει χώρα μεταξύ του δεύτερου και τρίτου σταδίου ζωής (36^η - 72^η ώρα μετά τη γέννηση), εάν κριθεί απαραίτητο σε συνδυασμό με τη δεύτερη προληπτική εξέταση του παιδιού σας (U 2). Για την ανίχνευση ασθενειών των ορμονών και του μεταβολισμού λαμβάνονται μερικές σταγόνες αίματος (από τις φλέβες ή τις φτέρνες), οι οποίες τοποθετούνται πάνω στην κάρτα από διηθητικό χαρτί, που προβλέπεται για αυτόν το σκοπό, και αφού στεγνώσει στείλτε την αμέσως σε ένα εργαστήριο που εκτελεί διερευνητικές εξετάσεις.

Εκεί εξετάζονται τα δείγματα αμέσως με συγκεκριμένες και πολύ ακριβείς μεθόδους. Κατά την εξέταση της ακουστικής ικανότητας μετριοούνται τα σήματα που δεν ακούγονται, τα οποία στέλνει το υγιές εσωτερικό αυτί του βρέφους, με έναν μετρητή που εισάγεται στην περιοχή του αυτιού χωρίς κανέναν απολύτως πόνο (οι ονομαζόμενες ωτοακουστικές εκπομπές).

ΠΟΙΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ ΔΙΕΡΕΥΝΩΝΤΑΙ ΜΕ ΤΗΝ ΕΞΕΤΑΣΗ;

Οι διερευνητικές εξετάσεις στα νεογέννητα βρέφη λαμβάνουν χώρα εδώ και 30 χρόνια στη Γερμανία. Με αυτές ερευνώνται με επιτυχία οι εξής ασθένειες: ο εγγενής υποθυρεοειδισμός, το αδρενογενετικό σύνδρομο, η ανεπάρκεια βιοτινιδάσης, η γαλακτοζαιμία και φαινυλοκετονουρία (PKU). Γι' αυτό το λόγο βελτιώνονται αυτές οι εξετάσεις τα τελευταία χρόνια, ώστε να συμπεριλαμβάνονται σε αυτές και άλλες αντιμετωπίσιμες ασθένειες και διαταραχές των οργάνων (ακουστική ικανότητα). Έτσι, τώρα καταγράφονται πολλές άλλες διαταραχές του μεταβολισμού των πρωτεϊνών και των λιπών. Οι συγκεκριμένες ασθένειες περιγράφονται στο πίσω φύλλο. Η ανίχνευση ασθενειών των βρεφών δεν αποτελεί γενετική εξέταση, δηλαδή, δεν γίνεται καμία ανάλυση του γονότυπου.

ΠΟΙΟΣ ΜΑΘΑΙΝΕΙ ΤΟ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΤΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ;

Ο αποστολέας του δείγματος αίματος (η κλινική γέννησης, η μαία και ο παιδίατρος) λαμβάνει το αποτέλεσμα των διερευνητικών εξετάσεων των ορμονών και του μεταβολισμού εντός μερικών ημερών με γραπτό πόρισμα. Οι γονείς δεν ενημερώνονται κατευθείαν. Για αυτούς ισχύει το εξής: **κανένα νέο = καλά νέα**. Θα ενημερωθείτε άμεσα από τον παιδίατρο / τη μαία με σαφείς συμβουλές για μια ασθένεια, η οποία πρέπει να αντιμετωπιστεί αμέσως,. Γι' αυτό το λόγο δηλώστε τον αριθμό του τηλεφώνου σας και τη διεύθυνσή σας για την κάρτα της ανίχνευσης ασθενειών, για να μπορεί κάποιος να επικοινωνήσει μαζί σας τις πρώτες μέρες μετά τη γέννα. Το αποτέλεσμα της ανίχνευσης ασθενειών της ακοής θα γίνεται γνωστό μετά την ολοκλήρωση της εξέτασης και οι γονείς θα ενημερώνονται από το άτομο που έκανε την εξέταση.

Συχνά φθάνει αμέσως στην κλινική ένα γραπτό πόρισμα, το οποίο πρέπει να καταγραφεί στο κίτρινο τετράδιο εξέτασης.

Συμβουλές για τις εγκαταστάσεις, στις οποίες μπορούν να διεξαχθούν εάν κριθεί απαραίτητο οι απαιτούμενες εξετάσεις ελέγχου, παραδίδονται στους γονείς με το πόρισμα. Τα αποτελέσματα μεταβιβάζονται μαζί με την κάρτα ανίχνευσης ασθενειών στο κέντρο ανίχνευσης ασθενειών, εκεί όπου υπάρχουν τα απαραίτητα μέσα.

ΤΙ ΣΗΜΑΙΝΕΙ ΤΟ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΤΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ;

Το αποτέλεσμα της ανίχνευσης ασθενειών δεν αποτελεί ιατρική διάγνωση και μια απαίτηση για επανάληψη της εξέτασης δεν σημαίνει ότι το παιδί πάσχει από κάποια ασθένεια. Μερικές φορές δεν επαρκεί το αίμα για όλες τις εξετάσεις· είτε η λήψη πραγματοποιήθηκε πολύ νωρίς για να γίνουν με σιγουριά αντιληπτές όλες τις ασθένειες είτε το πόρισμα έχει οριακή τιμή και πρέπει να ελεγχθεί. Επίσης, σε σπάνιες περιπτώσεις κατά τις οποίες το αποτέλεσμα της εξέτασης δίνει μια υπόδειξη για την εμφάνιση μιας ασθένειας, η διάγνωση δεν είναι σίγουρα οριστική κατ' αυτόν τον τρόπο, αλλά πρέπει να διασαφηνιστεί μέσω περαιτέρω ιατρικών εξετάσεων. Θα πρέπει να αντιδράσετε άμεσα, όταν σας υποδειχθεί η επανάληψη της ανίχνευσης ασθενειών του μεταβολισμού. Η ταχεία διασαφήνιση της κατάστασης είναι για το καλό της υγείας του παιδιού σας. Κατά την ανίχνευση ασθενειών της ακοής η πρώτη επανάληψη πρέπει να γίνει εγκαίρως (2η - 3η ημέρα) για περαιτέρω ελέγχους το όργανο χρειάζεται λίγο χρόνο για να μεγαλώσει, έτσι ώστε να μπορεί να ακολουθήσει η επαναληπτική εξέταση μερικές εβδομάδες αργότερα.

ΜΠΟΡΟΥΝ ΝΑ ΘΕΡΑΠΕΥΤΟΥΝ ΑΥΤΕΣ ΟΙ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ;

Όλες οι παθήσεις του μεταβολισμού και οι ενδοκρινικές διαταραχές είναι εγγενείς και γι' αυτό το λόγο δεν μπορούν να θεραπευτούν. Οι επιδράσεις των εγγενών διαταραχών, όμως, αποφεύγονται ή τουλάχιστον μετριάζονται, όταν εφαρμοστεί μια ειδική θεραπεία αρκετά νωρίς. Οι ειδικοί για το μεταβολισμό και τις ορμόνες είναι διαθέσιμοι για παροχή συμβουλών και αντιμετώπιση σε περίπτωση που υπάρχουν υποψίες για μια ασθένεια ή η παρουσία αυτής.

Όταν κατά την δεύτερη ανίχνευση ασθενειών της ακοής δεν εξάγεται κανένα σίγουρο συμπέρασμα για την ακουστική ικανότητα του παιδιού σας, ακολουθεί ένας ακριβής προσδιορισμός της στάθμης ακουστότητας σε μια από τις υπάρχουσες εξειδικευμένες κλινικές ή ιατρείο. Και αυτή η εξέταση είναι εντελώς ανώδυνη και διεξάγεται κατά τη διάρκεια του ύπνου.

Σε περίπτωση που αποδειχθεί μέσω της εξέτασης αυτής ότι η ακουστική ικανότητα είναι περιορισμένη, διενεργείται άμεσα και η αντίστοιχη θεραπεία. Με έγκαιρη αντιμετώπιση σχεδόν κάθε παιδί με διαταραγμένη ακοή έχει καλές προοπτικές για μια φυσιολογική ανάπτυξη του λόγου.

Εάν έχετε περαιτέρω ερωτήσεις στο θέμα της ανίχνευσης ασθενειών των βρεφών, απευθυνθείτε στο μαιευτήριο, τον παιδίατρο ή τη μαία.

Η ομάδα της ανίχνευσης ασθενειών των βρεφών εύχεται σε εσάς και το παιδί σας ό,τι καλύτερο για το μέλλον.

ΣΗΜΑΝΤΙΚΑ ΠΛΑΙΣΙΑ-ΠΡΟΫΠΟΘΕΣΕΙΣ:

Η συμμετοχή στις εξετάσεις της ανίχνευσης ασθενειών των βρεφών είναι ελεύθερη. Η συναίνεσή σας για την εξέταση περιλαμβάνει μόνο τις ασθένειες-στόχους όπως ονομάζονται εδώ.

Ακόμα και για την προστασία των δεδομένων υπάρχει μέριμνα: Η κάρτα από διηθητικό χαρτί με το δείγμα αίματος και το τμήμα με τα προσωπικά σας στοιχεία και τα στοιχεία του παιδιού σας έχουν χρονική διαφορά μεταξύ τους 3 μήνες. Και μπορούν ακολούθως να ταξινομηθούν μόνο σε ειδικές περιπτώσεις και με τη δική σας συγκατάθεση.

Είναι αυτονόητο ότι τα αποτελέσματα των εξετάσεων υπόκεινται στο ιατρικό απόρρητο. Σε περίπτωση που απαιτείται η διεξαγωγή εξετάσεων σε διαφορετικά σημεία, το εργαστήριο ανίχνευσης ασθενειών θα συντονίσει τα εκάστοτε δεδομένα, ώστε να διασφαλίσει τη βέλτιστη θεραπεία.

Τα έξοδα της αιματολογικής εξέτασης αναλαμβάνονται από τα νόμιμα ταμεία υγείας για τη συμμετοχή στην ανίχνευση ασθενειών της ακοής στις βοηθητικές εγκαταστάσεις του μαιευτηρίου δεν επιβαρύνονται οικονομικά προς το παρόν οι γονείς ή τα ταμεία υγείας.

Ακόμα και για τους ασθενείς με ιδιωτική ασφάλεια τις περισσότερες φορές τα έξοδα καλύπτονται. Λεπτομέρειες μπορείτε να μάθετε στον εκάστοτε υπεύθυνο εξόδων ή στην υπηρεσία επιδομάτων.

ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ ΠΟΥ ΕΛΕΓΧΟΝΤΑΙ ΣΤΗΝ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ ΤΩΝ ΝΕΟΓΕΝΝΗΤΩΝ ΒΡΕΦΩΝ

Αδρενογενετικό σύνδρομο

Ορμονική διαταραχή μέσω της ανεπάρκειας του φλοιού των επινεφριδίων: ανδροποίηση στα κορίτσια, πιθανή εξέλιξη σε θάνατο κατά τις κρίσεις απώλειας αλάτων. Θεραπεία με χορήγηση ορμονών (συχνότητα: περίπου 1/10.000 βρέφη).

Νόσος MSUD (maple syrup urine disease). Κληρονομική νόσος οφειλόμενη σε ενζυμικό ελάττωμα του μεταβολισμού των αμινοξέων με διακλαδιζόμενη αλυσίδα. Ανεπάρκεια στη διάσπαση των αμινοξέων: διανοητική στέρηση, κώμα, πιθανή εξέλιξη σε θάνατο. Θεραπεία με ειδική διατροφή (συχνότητα: περίπου 1/200.000 βρέφη).

Ανεπάρκεια βιοτινιδάσης

Πάθηση στο μεταβολισμό της βιταμίνης βιοτίνης: δερματικές αλλοιώσεις, θεραπεία με χορήγηση βιοτίνης (συχνότητα: περίπου 1/80.000 βρέφη).

Ανεπάρκεια στο μεταβολισμό της καρνιτίνης

Ανεπάρκεια στο μεταβολισμό των λιπαρών οξέων: κρίσεις μεταβολισμού, κώμα, πιθανή εξέλιξη σε θάνατο. Θεραπεία με ειδική διατροφή (συχνότητα: περίπου 1/100.000 βρέφη).

Γαλακτοζαιμία

Ανεπάρκεια στο μεταβολισμό της λακτόζης: τύφλωση, σωματική και διανοητική στέρηση, δυσλειτουργία του ήπατος, πιθανή εξέλιξη σε θάνατο. Θεραπεία με ειδική διατροφή (συχνότητα: 1/40.000 βρέφη).

Γλουταρική οξεουρία τύπου I

Διαταραχή στη διάσπαση των αμινοξέων: μόνιμη κινητική διαταραχή, αιφνίδιες κρίσεις του μεταβολισμού. Θεραπεία με ειδική διατροφή (συχνότητα: περίπου 1/80.000 βρέφη).

Υποθυρεοειδισμός

Εγγενής υπολειτουργία των θυρεοειδών αδένων: σοβαρή δυσλειτουργία της διανοητικής και σωματικής ανάπτυξης. Θεραπεία με χορήγηση ορμονών (συχνότητα: περίπου 1/4.000 βρέφη).

Ισοβαλερική οξυαιμία

Πάθηση στη διάσπαση των αμινοξέων: διανοητική υστέρηση, κώμα, θεραπεία με ειδική διατροφή και χορήγηση ορμονών (συχνότητα: περίπου 1/50.000 βρέφη).

LCHAD/VLCAD

Πάθηση στο μεταβολισμό λιπαρών οξέων μεγάλης αλυσίδας: κρίσεις του μεταβολισμού, κώμα, μυϊκή και καρδιακή αδυναμία, πιθανή εξέλιξη σε θάνατο. Θεραπεία με ειδική διατροφή, αποφυγή φάσεων πείνας (συχνότητα: περίπου 1/80.000 βρέφη).

Ανεπάρκεια MCAD

Πάθηση στην απόκτηση ενέργειας από λιπαρά οξέα: κρίσεις του μεταβολισμού, κώμα, πιθανή εξέλιξη σε θάνατο. Θεραπεία με χορήγηση καρνιτίνης, αποφυγή των φάσεων πείνας (συχνότητα: περίπου 1/10.000 βρέφη).

Φαινυλοκετονουρία (PKU)

Πάθηση του μεταβολισμού των αμινοξέων της φαινυλαλανίνης: κρίσεις σπασμών, σπαστικότητα, διανοητική στέρηση. Θεραπεία με ειδική διατροφή (συχνότητα: περίπου 1/10.000 βρέφη).

Συμβουλή:

Οι συνέπειες μιας ασθένειας δεν μπορούν να παρεμποδιστούν εντελώς με την έγκαιρη θεραπεία σε όλες τις παραπάνω παθήσεις. Μια άμεση θεραπεία δίνει στις περισσότερες περιπτώσεις τη δυνατότητα φυσιολογικής ανάπτυξης στο παιδί.