



Badania Przesiewowe u noworodków

**ODDZIAŁ NOWORODKOWY
W DĄBROWIE GÓRNICZEJ**

ZCO Szpital Specjalistyczny im. Sz. Starkiewicza w Dąbrowie Górniczej
Ul. Szpitalna 13, 41-300 Dąbrowa Górnicza



Słowem wstępu



Na każdym oddziale noworodkowym wykonywane są testy przesiewowe.

Po porodzie matka z nowonarodzonym dzieckiem, przekazywani są na oddział położniczy. Odtąd matka jest pod nieustanną opieką położnych oddziału położniczego natomiast noworodkiem zajmują się położne oddziału noworodkowego, na tym właśnie oddziale wykonywane są badania przesiewowe noworodków.



W jakim celu wykonywane są badania przesiewowe



Celem badań przesiewowych jest sprawienie, aby jak najmniej noworodków, niemowląt i dzieci umierało z powodu wad wrodzonych. Badania te mają również zapobiegać ciężkim upośledzeniom, zarówno fizycznym jak i intelektualnym, które mogą wynikać z tych wad.

Do badań przesiewowych należą testy w kierunku:
wrodzonej niedoczynności tarczycy (hipotyreozy);

- fenylketonurii
- mukowiscydozy
- rzadkich wad metabolizmu
- wrodzonego przerostu nadnerczy
- deficytu biotynidazy.

Poza testami z krwi wykonywany jest test pulsoksymetryczny oraz badanie słuchu



Hipotyreoza wrodzona niedoczynność tarczycy



Wrodzona niedoczynność tarczycy to choroba, której istotą jest wytwarzanie hormonów przez gruczoł tarczowy w ilości, która nie wystarcza do prawidłowego rozwoju płodu oraz narodzonego dziecka. Hormony tarczycy mają bowiem kluczowe znaczenie dla prawidłowego rozwoju ośrodkowego układu nerwowego, a także regulują procesy metaboliczne oraz wzrost.

Gruczoł tarczowy zaczyna się wykształcać między 16. a 24. dniem życia płodowego, a swoje ostateczne położenie powinien osiągnąć w 7. tygodniu ciąży. W kolejnych tygodniach następuje jego rozwój czynnościowy – około 11. tygodnia zaczyna wytwarzać tyroksynę (T4).

Nieprawidłowości w rozwoju tarczycy prowadzą do wrodzonej niedoczynności gruczołu tarczowego. Konsekwencjami choroby, która ma swój początek w okresie prenatalnym, są zaburzenia w rozwoju intelektualnym, a także fizycznym u niemowlęcia. Należy jednak zaznaczyć, że schorzenie występuje bardzo rzadko. Z badań epidemiologicznych wynika, że jest diagnozowane u 1 na 4000 noworodków.



Mukowiscydoza



**Mukowiscydoza (CF - Cystic Fibrosis)
jest wieloukładową chorobą monogenową,
dziedziczną jako cecha autosomalna, recesywna (17,20,21,28)**

Charakteryzuje się przewlekłymi zmianami obturacyjnymi oskrzeli i infekcjami dróg oddechowych, zaburzeniami procesów trawienia i ich konsekwencjami. Heterogenność objawów klinicznych ze strony różnych narządów i układów, zwłaszcza oddechowego i pokarmowego oraz ich pojawianie się w poszczególnych okresach życia z różnym nasileniem, bardzo utrudnia i opóźnia rozpoznanie kliniczne (w Polsce średni wiek w momencie rozpoznania wynosił przed wprowadzeniem przesiewu 3,5 - 5 lat).

Konsekwencją późnego rozpoznania są: liczne hospitalizacje bez ustalenia właściwego rozpoznania, ciężkie niedożywienie, obturacyjna choroba płuc, zakażenia układu oddechowego, uraz psychiczny rodziców.

Rozpoznanie mukowiscydozy we wczesnym okresie niemowlęcym umożliwia wczesne wykrycie i leczenie niewydolności zewnątrzwydzielniczej trzustki zapobiegające niedoborom żywieniowym, osiągnięcie prawidłowego rozwoju somatycznego przez chore dzieci (masa ciała i wzrost), podjęcie szerokiej profilaktyki chorób zakaźnych (szczepienia obowiązkowe i zalecane), zmniejszenie liczby hospitalizacji oraz skrócenie długości leczenia szpitalnego wydłużenie okresu życia chorych, a przede wszystkim poprawa jakości życia.



Fenyloketonuria



Fenyloketonuria jest monogenową dziedziczną autosomalnie recesywnie chorobą metaboliczną spowodowaną defektem enzymatycznym hydroksylazy fenyloalaninowej.

Gromadzenie fenyloalaniny, w następstwie zahamowania przemiany tego aminokwasu, powoduje zaburzenia równowagi aminokwasowej organizmu, których najpoważniejszą konsekwencją jest uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego. Częstość występowania fenyloketonurii w polskiej populacji szacuje się na około 1 : 7000.

Objawy:

Noworodek rodzi się pozornie zdrowy, bez charakterystycznych objawów mogących sugerować fenyloketonurię. W okresie niemowlęcym u około 50% chorych dzieci stwierdza się niecharakterystyczne zmiany skórne przypominające zmiany występujące na tle alergicznym lub zapalnym (o różnym nasileniu), skłonności do wymiotów. Z wiekiem dziecka, na plan pierwszy w obrazie choroby wysuwa się opóźnienie rozwoju umysłowego.

U większości pacjentów niepełnosprawność intelektualna odpowiada wartościom charakterystycznym dla opóźnienia w stopniu głębokim (iloraz inteligencji 20 – 40). W 30% przypadków przed ukończeniem 1 roku życia występują drgawki z tendencją do zmniejszania się z wiekiem częstości napadów. Jedyną dość charakterystyczną cechą występującą u chorych na fenyloketonurię jest małogłowie. Wczesne rozpoznanie choroby oraz wdrożenie odpowiedniego postępowania terapeutycznego umożliwi dziecku prawidłowy rozwój. Zastosowanie diety niskofenyloalaninowej u dzieci chorych na fenyloketonurię zapobiega uszkodzeniu ośrodkowego układu nerwowego. Warunkiem pozytywnych efektów leczenia jest wprowadzenie wymienionej diety już w okresie noworodkowym.



Wrodzony przerost nadnerczy



Wrodzony przerost nadnerczy, (CAH - *congenital adrenal hyperplasia*)

związany jest z występowaniem bloków enzymatycznych na szlaku biosyntezy hormonów kory nadnerczy (glikokortykoidów oraz mineralokortykoidów).

Zespół ten uwarunkowany jest genetycznie. Najczęściej niedobór enzymatyczny dotyczy 21-hydroksylazy, rzadziej 17-hydroksylazy, 11-hydroksylazy oraz dehydrogenazy 3 β -hydroksylowej, co powoduje zachwianie równowagi hormonalnej. W rezultacie niskiego poziomu kortyzolu - nadnercza, pod wpływem hormonów przysadkowych, zwiększają produkcję androgenów, tj. męskich hormonów sterydowych w nadmiarze. Podczas gdy jedna część nadnerczy wytwarza niedostateczną ilość kortyzolu i aldosteronu, druga część gruczołu produkuje zbyt dużo testosteronu. Jest to cecha różnicująca niedobór CAH związany z deficytem 21-hydroksylazy z chorobą Addisona, w której jest uogólniona dysfunkcja nadnerczy. Klasyczny przerost nadnerczy ujawnia się po porodzie lub w dzieciństwie zaburzeniami elektrolitowymi, występowaniem nadciśnienia tętniczego, oraz maskulinizacją, hirsutyzmem, ponadto u dziewczynek nieprawidłowymi zewnętrznymi narządami płciowymi. Może wymagać różnicowania z zespołem policystycznych jajników, a szczególnie tzw. niepełny lub opóźniony przerost nadnerczy (late-onset-CAH). Ujawnia się on w wieku późniejszym i nie towarzyszą mu zaburzenia w stężeniu mineralokortykoidów. Stwierdza się natomiast hirsutyzm, oligomenorrhoea, rzadziej przerost lechtaczki, łysienie. U 4-6% pacjentek z objawami androgenizacji stwierdza się późno ujawniający się wrodzony przerost nadnerczy.



DEFICYT BIOTYNIDAZY



Objawy:

Drgawki (często lekooporne), hipotonia, ataksja, opóźnienie rozwoju psychoruchowego, wysypki skórne, łysienie, kwasica metaboliczna, zaburzenia immunologiczne.

Deficyt biotynidazy: ujawnia się zwykle w wieku niemowlęcym i poniemowlęcym, często podstępny początek. Częstość 1 : 60.000



TEST PULSOKSYMERYCZNY



U dziecka między 6. a 24. godziną życia dokonuje się pomiaru saturacji (czyli wysycenia hemoglobiny tlenem, „natlenowania krwi”, na prawej kończynie górnej i dowolnej kończynie dolnej.

Nieprawidłowy wynik

bądź duża różnica między kończynami może wskazywać na występowanie krytycznych wad wrodzonych serca.



BADANIE SŁUCHU



Zaburzenia słuchu u małych dzieci prowadzą do nieprawidłowego rozwoju mowy.

Łagodny czy jednostronny niedosłuch często są rozpoznawane bardzo późno, dlatego skrining noworodków umożliwia wczesne wdrożenie leczenia.

Jeśli pierwsze badanie jest nieprawidłowe, albo u dziecka występują czynniki ryzyka niedosłuchu, to dziecko jest kierowane do kolejnego etapu badań przesiewowych, czyli badania metodą potencjałów wywołanych z pnia mózgu.

Czasem zdarza się, że pierwszy wynik jest nieprawidłowy z powodu zalegania wód płodowych w przewodach słuchowych, wymaga powtórzenia.

Czynniki ryzyka niedosłuchu:

- wcześniactwo <33 hbd,
- niska masa ciała urodzeniowa <1500g,
- leki ototoksyczne (antybiotyki aminoglikozydowe, diuretyki pętlowe, NLPZ),
- Niska punktacja Apgar,
- pobyt na oddziale intensywnej terapii >7 dni,
- wentylacja mechaniczna >5dni,
- niedosłuch w rodzinie,
- zakażenia wrodzone TORCH,
- wady twarzoczaszki, hiperbilirubinemia,
- bakteryjne ZOMR.
- zespoły wrodzone związane z niedosłuchem (zespół Ushera, zespół Downa, CHARGE, zespół Waardenburga),



JAK WYKONYWANE SĄ TESTY?



Testy z krwi



BADANIE SŁUCHU



BADANIE PULSOKSYMTRYCZNE



**Twój Personel
Oddziału Położniczo-Ginekologicznego
w Dąbrowie Górniczej**



Nasz oddział noworodkowy umożliwia uczestnictwo mamy przy wszelkich badaniach wykonywanych u noworodka.

Jeśli masz jakieś wątpliwości bądź pytania zachęcamy do kontaktu z naszym oddziałem.

