



Informacije za roditelje od Zavoda za screening novorođenčadi u Heidelbergu

Dragi roditelji,

vaše dete se nedavno rodilo. Većina dece ugleda zdravo ovaj svet a i ostane zdravo. Ali, na žalost, ima slučajeva, da novorođena deca boluju od retkih urođenih bolesti koje ne mogu odmah da se uoče. Od takvih bolesti može da oboli otprilike jedno od 1500 novorođene dece. Ako se te bolesti ne leče, može da dođe do oštećenja organa a i do telesnih ili duševnih obolenja. Da bi se gore navedene bolesti pravovremeno otkrile mi vam nudimo ranu detektorsku pretragu za svu novorođenčad (prošireni screening novorođenčadi).

S kojim ciljem se prave rane detektorske pretrage?

Rane detektorske pretrage se prave u svrhu pravovremenog otkrivanja retkih urođenih smetnji metabolizma i funkcija organa. Ukoliko se kod takvih obolenja počne rano sa terapijom, po mogućnosti uskoro posle poroda, najčešće mogu da se spreče posledice urođenih obolenja. Iz tog razloga se kod svih novorođenčadi već više od 35 godina prave krvne pretrage.

Kada i kako se vrše pretrage?

Između drugog i trećeg dana života bebe (36. do 72. sat nakon poroda), evtl. zajedno sa U2, drugom preventivnom pretragom vašeg deteta, bebi se uzmu par kapi krvi (iz vene ili pete) i kapnu na karticu načinjenu od filter papira. Nakon što se krv osuši, kartica se odmah šalje u poseban laboratorij za screening. U laboratoriju se probe odmah pregledavaju posebnim, vrlo osetljivim metodama pretrage. Troškove takvih pretraga snose osiguravajući zavod za zdravstvenu zaštitu ili klinika.

Na koja obolenja se vrše pretrage?

Bolesti koje mi smemo da pretražujemo propisane su pravilnikom, kojeg moramo da se pridržavamo. Radi se o 12 bolesti metabolizma i o 2 hormonalne poremetnje. O posledicama i simptomima tih bolesti možete niže opširnije da pročitate. Kada sumiramo sve te bolesti, može da se kaže da od jedne od tih bolesti boluje otprilike jedno od 1500 novorođenčadi. U većini familija koje je zadesila takva bolest pre nije bilo sličnih obolenja. Pošto deca sa takvim obolenjem mogu pri porodu da izgledaju potpuno zdrava, screening novorođenčadi je veoma važna pretraga. Obolela deca mogu da se pravovremeno

sačuvaju od teških obolenja i njihovih posledica kao što su to na primer smetnje u duševnom i telesnom razvoju. Moramo da napomenemo da se isključivo iz navedenih pretraga ne može proslediti izjava o porodičnom riziku.

Tko sme da sazna rezultate pretrage?

Za nekoliko dana laboratorij za screening šalje u svakom slučaju pismeni nalaz pošiljaocu krvne pretrage (lekar na klinici za porodiljstvo, babica). U hitnim slučajevima se također uspostavlja i direktan kontakt sa roditeljima. Zato vas molimo da nam ostavite vaš broj telefona i adresu gde može da vas se obavesti prvih dana nakon poroda, da bi mogli te podatke da priložimo uz karticu sa krvi koju šaljemo u laboratorij. Rana dijagnostika i rana terapija obolele novorođenčadi je moguća samo ukoliko svi, bez nepotrebnog gubitka vremena, surađuju – to se tiče roditelja, klinike tj. lekara i laboratorija za screening. Samo na taj način mogu nalazi pretrage pravovremeno da se dobiju i kontrolišu.

Šta znači rezultat pretrage?

Rezultat screening pretrage još nije medicinska dijagnoza. Pomoću rezultata pretrage mogu pretežno da se isključe pojedina obolenja na koje je pravljena pretraga ili u suprotnom slučaju da se kod sumnje na određeno obolenje prave daljnje dijagnostičke pretrage, kao npr. da se pretraga ponovi. Napominjemo da ponovna pretraga može da bude potrebna također ako na primer vreme vađenja krvi nije bilo optimalno.

Mogu li navedene bolesti da se izleče?

Svi navedeni defekti metabolizma i nevedene endokrine poremetnje su urođene i iz tog razloga neizlečive. Uz odgovarajuću ranu terapiju posledice tih urođenih poremetnji jedino mogu da se spreče ili barem umanje. Terapija se sastoji iz specijanih dijeta i/ili uzimanja odgovarajućih lekova. U slučaju sumnje na obolenje ili u slučaju obolenja, specijalisti za metabolizam vam stoje na raspolaganju. Oni mogu da vas savetuju i da se brinu o vama.

Obolenja koja se pronalaze screeningom novorođenčadi

Adrenogenitalni sindrom

Hormonalni poremećaj uzrokovan defektom kore nadbubrežne žlezde: maskulinizacija devojčica, moguć je smrtni ishod bolesti ukoliko dođe do krize usled gubitka soli. Hormonalna terapija (učestalost: oko 1/10 000 novorođenčadi).

Bolest „javorovog sirupa“

Radi se o defektu razgradnje aminokiselina: mentalna oštećenja, koma, moguć je smrtni ishod. Terapija pomoću specijalne dijetе (učestalost: oko 1/200 000 novorođenčadi).

Manjak enzima biotinidaze

Defekt metabolizma vitamina biotina. Promene na koži, krize metabolizma, mentalna oštećenja, moguć je smrtni ishod. Terapija davanjem biotina (učestalost: oko 1/80 000 novorođenčadi).

Poremećaji metabolizma karnitina

Poremećaj u metabolizmu masnih kiselina: krize metabolizma, koma, moguć je smrtni ishod. Terapija pomoću specijalne dijetе (učestalost: oko 1/100 000 novorođenčadi).

Galaktozemija

Poremećaj u metabolizmu jednog sastojka mlečnog šećera (galaktoze): slepilo, telesno i mentalno oštećenje, prestanak rada jetre, moguć je smrtni ishod. Terapija pomoću specijalne dijetе (učestalost: oko 1/40 000 novorođenčadi).

Glutarna acidurija tipa I

Poremećaj u razgradnji aminokiselina: trajno oštećenje pokretnosti, iznenadne krize metabolizma. Terapija pomoću specijalne dijetе i dodatka aminokiselina (učestalost: oko 1/80 000 novorođenčadi).

Hipotireoza

Urođena umanjena funkcija štitne žlezde: teški poremećaji duševnog i telesnog razvoja. Hormonalna terapija (učestalost: oko 1/4 000 novorođenčadi).

Izovalerijanska acidemija

Defekt u razgradnji aminokiselina: mentalna oštećenja, koma. Terapija pomoću specijalne dijetе i davanja aminokiselina (učestalost: oko 1/5 000 novorođenčadi).

Nedostatak LCHAD-a i VLCAD-a

Defekt u metabolizmu dugolančanih masnih kiselina: krize metabolizma, koma, slabost telesnih mišića i srčanog mišića, moguć je smrtni ishod. Terapija pomoću specijalne dijetе. Izbegavanje faze gladovanja (učestalost: oko 1/80 000 novorođenčadi).

Nedostatak MCAD-a

Defekt kod pretvorbe energije iz masnih kiselina: krize metabolizma, koma, moguć je smrtni ishod. Terapija davanjem karnitina. Izbegavanje faze gladovanja (učestalost: oko 1/10 000 novorođenčadi).

Fenilketonurija

Defekt u metabolizmu aminokiseline fenilalanin: grčevi, spastični napadi, mentalno oštećenje. Terapija pomoću specijalne dijetе (učestalost: oko 1/10 000 novorođenčadi).

Upozorenje

Pravovremena terapija nije uvek u stanju da potpuno spreči posledice obolenja. Neposredna terapija omogućuje obolelom detetu u većini slučajeva normalan razvoj.

Uzimanje i prerada podataka

Kartica sa krvnim uzorkom koja se šalje na Zavod za screening novorođenčadi univerzitetske medicinske klinike za decu i omladinu u Heidelbergu (Neugeborenen-screening der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg) sadrži podatke o vašem detetu. Uz ime deteta (važan podatak da ne bi došlo do zamene) potrebni su nam daljnji podaci (datum rođenja, nedelja trudnoće) da bi mogli pravilno da ocenimo rezultate. Osim toga vas molimo da na kartici napišete vaše ime, adresu i broj telefona. Ti podaci su nam potrebni ukoliko odmah moramo da vas obavestimo da je vašem detetu potrebna brza lekarska terapija (to je potrebno samo kod malog broja dece). Lični podaci vašeg deteta i vaši podaci koje ste upisali na karticu, uneti će se u sistem računara Zavoda za screening novorođenčadi u Heidelbergu. Ti podaci će tamo da se čuvaju 10 godina, jer se radi o medicinskim nalazima koji prema lekarskom staleškom pravilniku moraju da se čuvaju 10 godina. Ali vi možete da budete sigurni da će samo oni suradnici Zavoda za screening novorođenčadi, kojima su ti podaci potrebni za rad imati pristup tim podacima. Nakon deset godina ti se podaci brišu. Vaši podaci, podaci o vašem detetu kao i krvni uzorci, neće biti upotrebljeni i procenjeni u druge svrhe nego što je to navedeno. Ti podaci također neće biti uručeni trećim neovlašćenim licima.

Preostali krvni uzorak

U pravilu se prilikom krvne pretrage ne potroši sva krv sa kartice. Prema pravilnicima, koji važe za celu Saveznu Republiku Nemačku, kartice sa uzorkom se čuvaju najduže 3 meseca. Nakon toga se uništavaju. Kroz naše iskustvo mi smo došli do spoznaje da krvne uzorke treba duže da se čuva. Ukoliko Zavod za screening novorođenčadi previdi neku bolest, samo iz preostalog krvnog uzorka može da se sazna da li je greška nastupila u našem laboratoriju ili negde drugde. Iz tog razloga mi nakon 3 meseca otcepljujemo deo sa ličnim podacima od krvnog uzorka i uništavamo ga. Krvni uzorak čuvamo 10 godina. Isključivo jedan poverenik koji čuva elektronsku kopiju karte može da uspostavi vezu između ličnih podataka i krvnog uzorka. To poverenje je preuzeo gosp. prof. M. Klett, direktor Zavoda za zdravlje u Heidelbergu, tj. njegov zamenik. Samo uz pismeni zahtev i uz vaše pismeno odobrenje krvni uzorak može da se identifikuje i eventualno izda. Vi imate pravo da se protivite takvom produženom tretmanu krvnog uzorka.

Pravo na opoziv

Učestvovanje u screeningu novorođenčadi usleđuje na dobrovoljnoj bazi. Vi u svako doba možete da povučete vaše odobrenje. U tom slučaju se evtl. već korištene kartice uništavaju, lični podaci u računarima se blokiraju (pristup više nije moguć), evtl. sačuvan ostatak krvnog uzorka se uništava.

Odobrenje za screening novorođenog deteta Einwilligungserklärung Neugeborenencreening für

Ime deteta:
Name des Kindes:

Datum rođenja:
Geburtsdatum:
(ili etiketa)
(oder Klebeetikett)

- Primio/-la sam informativni materijal u vezi screeninga novorođenog deteta i dovoljno mi je razjašnjeno.
Ich habe das Informationsmaterial zum Neugeborenencreening erhalten und bin ausreichend aufgeklärt.
- Sporazuman/-na sam da se kod mog deteta sprovede screening novorođenčadi.
Ich bin mit der Durchführung des Neugeborenencreenings bei meinem Kind einverstanden.
- Obavešten /-a sam o potrebi kontrolnog pregleda do najkasnije (datum). (Kontrolni pregled je potreban samo kod malog broja dece.)
Ich wurde über die Notwendigkeit einer Zweituntersuchung bis spätestens (Datum) aufgeklärt.
(Eine Zweituntersuchung ist nur bei wenigen Kindern notwendig.)
- Odbijam da se kod mog deteta sprovede screeninga novorođenog deteta. Obavešten /-a sam o mogućim negativnim posledicama po moje dete (neotkrivene bolesti sa mogućim posledicama duševnog ili telesnog defekta i smrti)
Ich lehne das Neugeborenencreening für mein Kind ab. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind hingewiesen (unentdeckte Krankheit, die zu Behinderung und Tod führen kann.)
- Nisam sporazuman/ -na da se krvni uzorak moga deteta sačuva u pseudonimiziranom obliku (bez uspostavljanja veze sa ličnim podacima). Želim da se kartica sa krvnim uzorkom kompletno nakon 3 meseca uništi (ukoliko izaberete ovu opciju, potpisana kopija izjave mora da se pošalje zajedno sa karticom).
Ich bin nicht mit der Aufbewahrung der Blutprobe meines Kindes in pseudonymisierter Form (ohne Verknüpfung mit den persönlichen Daten) einverstanden. Die Testkarte soll nach 3 Monaten komplett vernichtet werden.
(Falls angekreuzt muss eine Kopie der Erklärung unterschrieben mit der Testkarte versendet werden.)

.....
Datum, potpis najmanje jednog staratelja
Datum, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten



Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg
Stoffwechszentrum - Neugeborenencreening
Im Neuenheimer Feld 150
69120 Heidelberg