

Koks bus gydymas?

Svarbiausias šių sutrikimų gydymo aspektas yra mityba ir specialių individualiai pritaikytų dietų laikymasis. Vaikui sergant įprastomis vaikų ligomis, tėvams skiriamos papildomos konsultacijos, o išskirtiniais atvejais išduodamas siuntimas į ligoninę.

Ar tai gali paveikti anksčiau gimusius vaikus?

Tai „genetiniai“ sutrikimai, kurie gali paveikti tiek jau gimusius, tiek tų pačių tėvų planuojamus turėti vaikus. Jeigu gauti rezultatai teigiami, anksčiau gimę vaikai bus patikrinti, bei tėvams bus patarta dėl planuojamų nėštumų.

Ar tyrimas gali būti pavojingas?

Papildomo kraujo mėginio nereikia, taigi vienintelis pavojus yra nerimas gauti klaidingus teigiamus rezultatus. Kaip ir patys sutrikimai, klaidingi rezultatai yra labai reti – mūsų paskaičiavimu, iš 750 000 atvejų maždaug 28 atvejų būna teisingai nustatytų teigiamų rezultatų ir 42 klaidingai nustatyti teigiami rezultatai. Galimybė gauti klaidingą teigiamą rezultatą yra 1 iš 20 000.

Ar sutrikimai gali likti nepastebėti?

Taip, nors daugeliui šiais sutrikimais paveiktų kūdikių sutrikimai bus diagnozuoti, lieka tikimybė, kad kurio nors vieno sutrikimų požymį turinčio kūdikio tyrimai bus neigiami.

Ar tai „mokslinis tyrimas“?

Ne. Panašios patikros programos jau veikia daugelyje Europos šalių bei JAV. Šio vertinimo tikslas nėra atsakyti į tyrimo klausimus, bet užtikrinti kruopštų atliekamų tyrimų įvertinimą ir nurodyti, ar juos galima atlikti visoje Jungtinėje Karalystėje. Tik retais atvejais gavus teigiamą rezultatą paprašysime tėvelių dalyvauti tyrime, kad

patobulintume gydymą ir įvertintume patikros procesą.

Kas nutiks pasibaigus bandomajam projektui?

Naujagimių patikrą dėl šių 5 sutrikimų baigsime 2014 metų kovo mėnesį. Parengsime ataskaitą ir pagal surinktus duomenis atliksime išlaidų efektyvumo tyrimą. Vėliau nacionalinė patikrų komisija (UKNSC) spręs, ar rekomenduoti Sveikatos departamentui oficialiai pritaikyti šią naujagimių patikrą.

Kaip tėvai sužinos tyrimo rezultatus, jei testų rezultatai normalūs?

Tam tikrose vietose gyvenantys tėvai paštu gaus savo kūdikių patikros rezultatus dėl FKU, CF, CHT, SCD ir MCADD. Bus siunčiami laišakai nurodantys, kad sutrikimai „neįtariami“, arba rezultatus atneš ir įteiks patronažinė seselė. Jeigu bandomojo projekto metu atliktų patikrų rezultatai taip pat bus normalūs, tėvai gaus tą patį laišką, tačiau 5 papildomi normalūs rezultatai jame nebus surašyti atskirai.

Ar tėvai gali atsisakyti atlikti savo kūdikio tyrimą?

Taip, jeigu tėvai nori, jie gali atsisakyti atlikti tyrimą ir šis sprendimas neturės jokios įtakos dalyvavimui kitose patikrose, sudarančiose Jungtinės Karalystės naujagimių patikros programą.

Ar tėvai ir sveikatos srities specialistai gali gauti daugiau informacijos?

Išsamesnės informacijos apie šį bandomąjį projektą ir sutrikimus rasite apsilankę interneto svetainėje adresu www.expandedscreening.org

Išplėstinė naujagimių patikra

Bandomasis projektas

Patarimai tėvams ir sveikatos specialistams



NHS

**National Institute for
Health Research**

2004 metais prasidėjo tyrimai, kurių dėka Anglijoje sėkmingai pradėtos atlikti patikros trumpų grandžių acil-kofermento A dehidrogenazės nepakankamumo atvejams nustatyti (MCADD). Nuo to laiko buvo nustatyta ir išgydyta apie 500 MCADD atvejų. Jau tuo metu buvo žinoma, kad ankstyvas rečiau pasitaikančių sutrikimų nustatymas turi teigiamą poveikį, o sutrikimams nustatyti pakanka vieno kraujo mėginio.

Po nuodugnių svarstymų ir diskusijų su nacionaline patirkų komisija bei sveikatos technologijų pritaikymo programa, buvo nuspręsta įtraukti 5 papildomas patikras dėl labai retų sutrikimų. Europoje ir JAV patikros dėl šių specifinių sutrikimų jau yra įtrauktos į naujų patikros programas.

Papildomos patikros atliekamos siekiant diagnozuoti šiuos sutrikimus:

Klevų sirupo šlapime liga (MSUD)

Homocistinurija, nereaguojanti į piridoksina (Hcys)

1 tipo glutaro rūgšties acidurija (GA1)

Izovalerinė acidemija (IVA)

Ilgų grandžių hidroxiacil-kofermento A dehidrogenazės nepakankamumas (LCHADD)

Patikra neabejotinai naudinga vaikams bei šeimai, o kiekvienais metais tikimasi nustatyti iš viso tik 25 atvejus visoje Jungtinėje Karalystėje. Tai - maždaug tik 1 atvejis iš 30 000 tirtų, arba 2 ar 3 atvejai iš 30 000 tose vietose, kur yra įkurtos tipiškos patikros laboratorijos.

Atliktų tyrimų su tikslinėmis grupėmis rezultatai paskelbti 2011 rugpjūčio 12 dienos žurnale „[Health Expect](#)“ 10.1111/j.1369 - 7625. Išankstiniai tyrimai parodė, kad moterys nori gauti informaciją apie

bandomąjį projektą ir turėti teisę pasirinkti, dalyvauti projekte, ar ne.

Jos nenorėjo gauti išsamios informacijos apie kiekvieną retą sutrikimą. Mes rėmėmės būtent šia nuožiūra. Šiame lankstinuke pateiktą informaciją galima skaityti drauge su internete pateikiama išsamesne informacija. Norintys daugiau sužinoti tėvai, gali apsilankyti interneto svetainėje adresu www.expandedscreening.org. Šis metodas buvo sėkmingai pritaikytas dirbant su kitomis patikros programomis.

Bandomasis projektas vyks nuo 2012 metų liepos 16 dienos iki 2014 metų kovo 31 dienos šešiose patikrų laboratorijose ir joms priklausančiose apylinkėse. Naujų patikros laboratorijos įkurtos šiuose miestuose: Lydse, Mančesteryje, Šefilde, Birmingame, Londone (Guys) ir Londone (GOSH). Jeigu mamos ar tėvai sutiks, per šį laikotarpį dėl šių 5 retų sutrikimų bus patirkinta apie 750 000 kūdikių. Ši lankstinuką paruošėme tam, kad padėtume atsakyti į klausimus, kylačius duodant kraujo mėginį. Toliau rasite klausimus ir atsakymus, kurie gali praversti:

Dėl kokių papildomų sutrikimų atliekami tyrimai?

Patikra atliekama dėl 5 labai retų sutrikimų (sąrašas pateiktas anksčiau šiame lankstinuke). Paprastai šie sutrikimai pasitaiko nuo 1 iš 100 000 iki 1 iš 200 000 gimimo atvejų. Patikros metu atlikta diagnozė visais atvejais naudinga.

Kokios yra šių sutrikimų priežastys?

Tai yra „genetiniai“ sutrikimai, taigi tėvai, net būdami sveiki, neišvengiamai perduoda sutrikimus savo vaikams.

Kas būna, kai kūdikio tyrimų rezultatai teigiami?

Teigiami rezultatai gaunami labai retais atvejais. Su tėvais telefonu susisieks paskirtas sveikatos specialistas. Tėvams su kūdikiu bus paskirtas laikas atvykti į ligoninę vertinimui ir kai kuriems papildomiems tyrimams. Šių tyrimų rezultatai, dažniausiai gaunami per 7 dienas, patvirtins arba paneigs pirminius klaidingus teigiamus rezultatus. Tuo tarpu tėvams bus patarta, kaip prižiūrėti kūdikį ir kaip jį maitinti. Itin retais atvejais kūdikis trumpam laikui gali turėti likti ligoninėje.

Koks yra gydymo efektyvumas ir kas nutinka, kai sutrikimas nediagnozuojamas?

Negydamas, visi šie sutrikimai yra labai rimti, ir net jeigu kūdikis atrodo sveikas, jis vis tiek gali susirgti. Kai kuriais atvejais tai nutinka ganėtinai anksti, o kartais sutrikimai pasireiškia po metų ar dvejų.

Anksti pradėtas gydymas yra žymiai efektyvesnis nei pradėtas vėliau. Paprastai patikros metu nustatytų sutrikimų atvejų gydymo perspektyvos yra žymiai geresnės, tačiau labai retais atvejais net ankstyvas sutrikimo nustatymas gali nepadėti. Negydamas, gali būti rimtų pasekmių, kaip pavyzdžiui, protinis atsilikimas ar net mirtis.