

Co obejmuje leczenie?

Najważniejszym aspektem leczenia tego typu schorzeń jest żywienie, w związku z czym dla każdego z nich przygotowano specjalną dietę. W okresach występowania częstych chorób wieku dziecięcego rodzice otrzymują dodatkowe porady, a w rzadkich sytuacjach konieczna może być hospitalizacja.

Czy może to dotyczyć urodzonych już dzieci?

Jako choroby „genetyczne”, mogą dotyczyć obecnych lub przyszłych dzieci tych samych rodziców. W przypadku pozytywnego wyniku badania, starsze dzieci zostaną poddane kontroli i rodzice otrzymają porady dotyczące przyszłych ciąż.

Czy test niesie ze sobą jakiegokolwiek ryzyko?

Nie jest wymagane pobranie jakichkolwiek dodatkowych próbek krwi i jedynym ryzykiem jest niepokój spowodowany uzyskaniem fałszywego wyniku pozytywnego. Podobnie jak same choroby, fałszywe wyniki pozytywne zdarzają się bardzo rzadko, w związku z czym przewidujemy około 28 prawdziwych wyników pozytywnych i 42 fałszywe wyniki pozytywne na 750 tys. przebadanych dzieci. Prawdopodobieństwo wystąpienia fałszywego wyniku pozytywnego wynosi ok. 1 na 20 tys.

Czy możliwe jest, że niektóre przypadki pozostaną niewykryte?

Tak. Choć program wykryje większość dzieci z tymi chorobami, istnieje możliwość, że w przypadku dziecka z jedną z chorób nie zostanie otrzymany wynik pozytywny.

Czy są to "Badania doświadczalne"?

Nie, podobne programy badań przesiewowych zostały już wdrożone w wielu krajach w Europie oraz w USA. Niniejsze badania nie odpowiadają na nowe pytania badawcze, lecz dopilnują, aby sposób, w jaki prowadzone są testy, został poddany starannej ocenie i optymalizacji w celu ich wykorzystania w Wielkiej Brytanii. W niewielkiej liczbie przypadków z wynikiem pozytywnym rodzice zostaną poproszeni o wzięcie udziału w programie

badawczym, który pomoże udoskonalić leczenie i dokonać oceny badań przesiewowych.

Co stanie się po zakończeniu pilotażu?

Badania przesiewowe w kierunku wspomnianych pięciu schorzeń dobiegną końca w marcu 2014 roku. Zostanie sporządzony raport i przygotowane zostanie badanie opłacalności na podstawie uzyskanych danych. Krajowa Komisja ds. Badań Przesiewowych (UKNSC) podejmie wówczas decyzję, czy zarekomendować Ministerstwu Zdrowia oficjalne przyjęcie badań przesiewowych noworodków w kierunku tych chorób, czy też nie.

W jaki sposób rodzice dowiedzą się, że wszystko jest w porządku, jeśli wynik testu będzie normalny?

Rodzice otrzymają wyniki badań przesiewowych swych dzieci w kierunku fenyloketonurii, mukowiscydozy, wrodzonej niedoczynności tarczycy, anemii sierpowatej oraz deficytu MCAD albo w postaci listu stwierdzającego „brak podejrzenia” („not suspected”), w niektórych regionach przesłanego na adres rodziców, a w niektórych przekazanego przez pielęgniarkę środowiskową. Jeśli wyniki badań w kierunku schorzeń podlegających pilotażowym badaniom przesiewowym są również w normie, rodzice otrzymają taki sam list, jednak dodatkowe pięć chorób nie zostanie wskazane indywidualnie.

Czy rodzice mogą odmówić poddania dziecka tym badaniom?

Tak, rodzice mogą odmówić poddania dziecka badaniom, jeśli takie jest ich życzenie i nie wpłynie to na ich udział w badaniach przesiewowych w kierunku innych schorzeń stanowiących część Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Wielkiej Brytanii.

Czy rodzice i pracownicy służby zdrowia mogą uzyskać dodatkowe informacje?

Dalsze informacje dotyczące pilotażu oraz warunków objęcia programem można znaleźć na stronie internetowej pod adresem: www.expandedscreening.org

Rozszerzone badania przesiewowe noworodków

Badanie pilotażowe

Porady dla rodziców i pracowników służby zdrowia



NHS

**National Institute for
Health Research**

W 2004 roku rozpoczęto studium, które doprowadziło do pomyślnego wprowadzenia badań przesiewowych w kierunku deficytu MCAD (niedoboru dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych) w Anglii. Od tego czasu wykryto i poddano leczeniu około 500 przypadków deficytu MCAD. Już wtedy wiadomo było, że wcześniejsza wykrywalność przyniosłaby korzyści w przypadku znacznie rzadszych schorzeń, których istnienie można byłoby stwierdzić na podstawie analizy tej samej kropli krwi.

Po starannym rozważeniu i omówieniu tej kwestii z Krajową Komisją ds. Badań Przesiewowych (National Screening Committee, NSC) oraz programem Oceny Technologii Medycznych (Health Technology Assessment) uzgodniono, że podjęta zostanie ocena badań przesiewowych w kierunku dodatkowych pięciu bardzo rzadkich schorzeń. Te konkretne choroby są już przedmiotem programów badań przesiewowych noworodków zarówno w USA, jak i w Europie.

Dodatkowe choroby podlegające badaniom przesiewowym to:

Choroba syropu klonowego (MSUD)

Homocystynuria, brak reakcji na pirydoksynę (Hcys)

Kwasica glutarowa typu 1 (GA1)

Kwasica izowalerianowa (IVA)

Deficyt LCHAD (Niedobór dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych)

Choć wykrycie choroby jest bez wątpienia z korzyścią dla dzieci i rodzin, oczekuje się, że w ciągu roku stwierdzone zostanie zaledwie 25 przypadków wszystkich wyżej wymienionych schorzeń w Wielkiej Brytanii, około 1 przypadek na 30 tys. przebadanych dzieci albo dwa do trzech na typowym obszarze podlegającym jednemu laboratorium zajmującemu się badaniami przesiewowymi.

Badania podjęte w grupach fokusowych i opublikowane w czasopiśmie Health Expect z 12.08.2011 nr 10.1111/j.1369-7625 pokazały, że kobiety chcą być informowane o prowadzeniu pilotażowego programu

badania, a także mieć prawo do wzięcia w nim udziału lub odmowy, jeśli tak sobie zażyczą.

Osoby objęte badaniem nie chciały otrzymywać szczegółowych informacji dotyczących każdego z rzadkich schorzeń. Takie przyjęto założenie i informacje przedstawiane w niniejszej ulotce uzupełnione są informacjami dostępnymi w internecie pod adresem: www.expandedscreening.org dla tych rodziców, którzy chcą z nich skorzystać. Podejście to sprawdziło się w innych programach badań przesiewowych.

Badanie pilotażowe zostanie przeprowadzone w dniach od 16 lipca 2012 roku do 31 marca 2014 roku w sześciu laboratoriach zajmujących się badaniami przesiewowymi i w następujących regionach, które obsługują. Są to Laboratoria Badań Przesiewowych Noworodków w Leeds, Manchesterze, Sheffield, Birmingham, Londynie (Guys) oraz Londynie (GOSH). W tym czasie około 750 tys. dzieci zostanie poddane badaniom przesiewowym w kierunku pięciu dodatkowych chorób, jeśli matki/rodzice wyrażą zgodę. Niniejszą ulotkę opracowano w taki sposób, aby pomogła udzielić odpowiedzi na pytania, jakie mogą pojawić się w momencie pobierania próbki krwi. Proszę zapoznać się z poniższymi pytaniami i odpowiedziami, które mogą okazać się pomocne:

Jaki rodzaj dodatkowych chorób jest objęty badaniem przesiewowym?

Badaniem przesiewowym objęte zostanie pięć bardzo rzadkich schorzeń (wymienione są z nazwy we wcześniejszej części niniejszej ulotki). Występują zazwyczaj w 1 na 100 tys. do 1 na 200 tys. urodzeń; we wszystkich przypadkach wczesne wykrycie możliwe dzięki badaniom przesiewowym przynosi znaczne korzyści.

Czym spowodowane są te choroby?

Są to choroby „genetyczne”, w których każdy rodzic, choć sam jest zdrowy, nieuchronnie przekazuje chorobę swojemu dziecku.

Co by się stało, gdyby wynik testu dziecka był pozytywny?

Wyniki pozytywne są niezmiernie rzadkie w przypadku tych chorób. Z rodzicami skontaktuje się telefonicznie odpowiedni pracownik służby zdrowia, aby sprawdzić, czy dziecko czuje się dobrze. Zostanie zaaranżowana wizyta dziecka w szpitalu w celu oceny stanu zdrowia i przeprowadzenia badań. Wyniki tych badań, zazwyczaj gotowe w ciągu 7 dni, albo potwierdzą istnienie choroby, albo wskażą, że wynik był fałszywym wynikiem pozytywnym. Tymczasem rodzice otrzymają porady dotyczące tego, jak opiekować się dzieckiem, a także szczególne wskazówki dotyczące żywienia. W rzadkich przypadkach może być konieczny krótki pobyt dziecka w szpitalu.

Jak skuteczne jest leczenie i co stałoby się, gdyby chorób nie wykryto?

Wszystkie te choroby są poważne, jeśli nie zostanie podjęte leczenie, i choć dziecko wydaje się zdrowe po urodzeniu, może zachorować. Zachorowanie może w niektórych przypadkach nastąpić bardzo wcześnie albo dopiero po roku lub dwóch latach.

Leczenie rozpoczęte wcześnie jest znacznie skuteczniejsze niż podjęte z opóźnieniem. Ogólnie po wykryciu choroby w wyniku badań przesiewowych, rokowania dla chorego dziecka są znacznie lepsze, choć w rzadkich przypadkach wczesne wykrycie może nie być nieskuteczne. Nieleczona choroba może jednak doprowadzić do poważnych konsekwencji, w tym znacznego upośledzenia umysłowego lub śmierci.