

# Rozszerzona oferta badania noworodków

Obecnie wszystkie noworodki mają możliwość być zbadane pod kątem wrodzonej wady słuchu, choroby przemiany materii, oligofrenii (zwanej także chorobą Føllinga lub PKU) oraz wrodzonej niedoczynności tarczycy. Oferta ta jest obecnie rozszerzona o badania na 21 rzadkich, wrodzonych, dziedzicznych chorób, których leczenie ważne jest rozpocząć możliwie jak najszybciej.

Badanie polega na pobraniu próbki krwi z pięty dziecka po upływie 48-72 godzi po urodzeniu. Próbka ta wraz informacjami o nazwisku matki, numerze ewidencyjnym, adresem, numerem telefonu, miejscem urodzenia, datą i godziną urodzenia, długością okresu ciąży, wagą dziecka oraz jego płcią przesłana zostaje do Laboratorium Badań Noworodków (Nyfødtscreeningen) w Szpitalu Uniwersyteckim w Oslo (Oslo universitetssykehus) w celu przeprowadzenia analizy.

Zakłada się, że aby wykonać te badanie, rodzice muszą otrzymać na jego temat informacje i wyrazić nie zgodę. Jeśli rodzice nie wyrażają zgody na badanie, prosimy, aby poinformowali o tym personel Oddziału Porodowego. Należy podkreślić, że istnieją inne wrodzone schorzenia, które mogą zostać wykryte poprzez taki rodzaj badania krwi.

## Co dla dziecka oznacza pobranie krwi?

Choć dziecko po porodzie może sprawiać wrażenie zdrowego, w rzadkich przypadkach może mieć ono wrodzoną chorobę, np. przemianę materii. Im więcej czasu upływa bez leczenia, tym większe jest ryzyko trwałych uszkodzeń oraz śmierci. Dlatego niezmiernie ważne jest jak najwcześniejsze wykrycie choroby w celu rozpoczęcia odpowiedniego leczenia.

Bardzo niewiele dzieci (ok. jedno na tysiąc) rodzi się z chorobami, na które będą badane. Ale dla dobra dzieci posiadających te choroby ogromnie ważne będzie ich wczesne wykrycie.

## Co się dzieje po przeprowadzeniu analizy?

Wyniki analizy zostają przesłane do miejsca urodzenia. Jeśli wynik jest normalny, rodzice nie otrzymują żadnego zawiadomienia. W przypadku podejrzenia o istnienie choroby lekarz kontaktuje się niezwłocznie z rodzicami w celu zrobienia dalszych badań. Jeśli Laboratorium Badań Noworodków otrzymało próbkę zbyt złej jakości, wówczas miejsce, w której urodziło się dziecko kontaktuje się z rodzicami w celu pobrania dziecku nowej próbki krwi. To nie musi oznaczać podejrzenia o występowanie choroby u dziecka.

Rodziny, u których dzieci wykryto chorobę prowadzone są dalej zazwyczaj przez miejscowy oddział dziecięcy i/albo przez Szpital Uniwersytecki w Oslo. W przypadku wyników badania mogących wskazywać na występowanie choroby, wynik kolejnych testów będzie zazwyczaj gotowy w ciągu 1-2 tygodni.



## Jak pewne jest takie badanie?

W rzadkich przypadkach, szczególnie u wcześniaków, mogą występować wyniki badań wskazujące na chorobę, choć dziecko chore nie jest. Kolejne badania szybko ustalą, czy tak jest.

## Przechowywanie i korzystanie z próbek krwi

Po przeprowadzeniu analiz reszta próbki krwi zostaje zmagazynowana w sposób niemożliwy do zidentyfikowania w biobanku diagnostycznym Laboratorium Badań Noworodków. Przechowanie próbki umożliwia powtórzenie badania w przypadku zaistnienia wątpliwości w kwestii diagnozy lub też konieczności wykonania dodatkowych badań, które nie były możliwe w chwili narodzin dziecka. Próbka może też zostać użyta w celu zapewnienia jakości badań oraz rozwoju nowych metod analizy. Po upływie 6 lat zostaje ona zniszczona.

## Przechowywanie oraz wykorzystanie danych osobowych

Aby móc przeprowadzić pewny pod względem naukowym program badań noworodka będzie istniała konieczność posłużenia się informacjami z programu badań, w tym wyników analiz, użycia leków lub innych informacji mogących wpłynąć na wyniki analiz oraz ewentualne przeprowadzone leczenie. Celem jest zapewnienie bezpiecznego z naukowego punktu widzenia przeprowadzenia badań i nadzorowanie leczenia zastosowanego w stosunku do chorób na które dziecko jest badane. Te informacje zachowywane są na stałe.

Szpital Uniwersytecki w Oslo jest odpowiedzialny za informatyczny system stosowany w związku z badaniem noworodków. Każdy zarejestrowany ma prawo do wglądu do informacji oraz prawo zażądać ich wykasowania (por. [www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen)). Jeżeli rejestr zawiera błędy, przysługuje wówczas prawo do ich skorygowania.

## Zgodna na badanie noworodka i dostęp do przechowywania oraz wykorzystania danych osobowych

Badanie zakłada, że rodzice otrzymali informację dotyczącą badania i wyrazili na nie zgodę. Jeśli rodzice nie wyrażają zgody na takie badanie, prosimy, aby poinformowali o tym personel w miejscu urodzenia dziecka.

Jeśli rodzice wyrażają zgodę na badanie, ale nie na przechowywanie próbki, powinni zawiadomić o tym Laboratorium Badań Noworodków. Do tego celu służą odpowiednie formularze, które są dostępne w miejscu urodzenia dziecka lub na [www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen).

Prosimy także o zgodę na wykorzystanie próbki krwi oraz danych osobowych w celu podniesienia jakości i rozwoju programu badań. Uczestnictwo w nim jest dobrowolne. Jeśli rodzice nie wyrażają na to zgody, nie muszą podawać żadnego uzasadnienia i fakt ten nie będzie miał żadnego wpływu na leczenie, które otrzyma dziecko.

## Badania naukowe

Próbki krwi oraz dane osobowe z Laboratorium Badań Noworodków będą mogły być wykorzystane do badań naukowych. Zgodnie z przepisami dotyczącymi badań naukowych wymagana jest względem tego osobna zgoda. (por. [www.oslo-universitetssykehus.no/personvern](http://www.oslo-universitetssykehus.no/personvern)).

## Więcej informacji

Laboratorium Badań Noworodków może udzielić rad i wskazówek związanych z chorobami na które badane jest dziecko. Na stronie internetowej [www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen) znajduje się opis chorób oraz informacje o tym, jak są one leczone. Na stronie [www.helsenorge.no](http://www.helsenorge.no) można przeczytać także więcej na temat rzadkich schorzeń oraz rozmaitych możliwości leczenia.

Dla niektórych chorób utworzono także krajowy bank ofert mogący udzielić porad oraz wskazówek. Odwiedź stronę [www.helsedirektoratet.no/funksjonshemninger](http://www.helsedirektoratet.no/funksjonshemninger) w celu zorientowania się w ofertach leczenia. Telefon Serwisowy Wydziału Zdrowia (Helsedirektoratets Servicetelefon) udziela także więcej informacji na temat rzadkich schorzeń.

Servicetelefonen (Helsedirektoratets Servicetelefon): 800 41 710

Laboratorium Badań Noworodków (Nyfodtscreeningen): tlf 02770, e-mail: [nyfodtscreeningen@ous-hf.no](mailto:nyfodtscreeningen@ous-hf.no)

\* Bez nazwiska i daty urodzenia, ale z numerem próbki

 Oslo universitetssykehus

 Helsedirektoratet  
Norwegian Directorate of Health

**Wykonuje się badania na następujące choroby:** Choroba Föllinga (PKU), Niedoczynność tarczycy (CH), Propionic acidemia – choroba metabolizmu (PA), Methylmalonic acidemia (MMA), Acydemia izowalerianowa (IVA), Niedobór syntetazy holokarboksylazy (HCS/MCD), Niedobór biotindazy (BIOT), Niedobór Beta-ketotiolazy (BKT), Acydemia glutarowa typu 1 (GA1), Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD), Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHAD), Niedobór białka trójfunkcyjnego (TFP), Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCAD), Carnitin Transporter Deficiency (CTD), Niedobór carnitine palmitoyltransferazy I (CTP IA), Niedobór carnitine palmitoyltransferazy II (CTP II), Niedobór translokazy karnityna/acylkarnityna (CACT), Acydemia glutarowa typu 1 (GA2), Chroba syropu klonowego (MSUD), Homocystinuria/Hypermethioninaemia (HCU/MET), Tyrosinemia typu I (TYR I), Wrodzony przerost nadnerczy (CAH), Mukowiscydoza (zwiększenie torbielowate) (CF)