

## Visuotinis naujagimių tikrinimas dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų

1 versija

### **Kas yra visuotinis naujagimių tikrinimas (VNT)?**

Tai naujagimio kraujo tyrimas dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų.

Lietuvoje naujagimiai tikrinami dėl keturių įgimtų medžiagų apykaitos ligų:

- Fenilketonurijos.
- Įgimtos hipotirozės.
- Įgimtos antinksčių hiperplazijos (adrenogenitalinio sindromo).
- Galaktozemijos.

Lietuvoje kasmet šios ligos diagnozuojamos 8-iems – 10-čiai naujagimių.

Anksti diagnozavus šias ligas ir pradėjus tinkamą gydymą, sumažinama ar net pašalinama šių ligų keliami grėsmė kūdikio sveikatai ir gyvybei.

### **Kaip atliekamas visuotinis naujagimių tikrinimas?**

Pirmosiomis naujagimio gyvenimo dienomis iš jo kulniuko paimami keli lašai kraujo ir surenkami ant tyrimo kortelės. Kortelė siunčiama į VšĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikų Medicininės genetikos centrą, kuriame atliekami tyrimai.

### **Kodėl VNT yra būtinas?**

Įgimtas medžiagų apykaitos ligas labai svarbu nustatyti iki pirmųjų požymių, nes negydomos, jos gali sutrikdyti kūdikio vystymąsi ir lemti psichomotorinės raidos atsilikimą, sukelti smegenų pažeidimus ar netgi mirtį.

Ankstyvas šių ligų gydymas apsaugo kūdikį nuo negrįžtamų sveikatos sutrikimų ir leidžia gyventi pilnavertį gyvenimą.

### **Ar VNT tyrimas saugus?**

VNT tyrimas yra paprastas ir saugus. Kai kurie naujagimiai gali verksti, kai duriama į jų kulniuką, tačiau diskomfortas trunka labai trumpai.

### **Kaip galima sužinoti VNT tyrimo rezultatus?**

Jei tyrimo rezultatai yra normos ribose, naujagimio tėvai (globėjai) neinformuojami.

Medicininės genetikos centro gydytojai susisieks su naujagimio tėvais (globėjais) tik tada, kai VNT tyrimo rezultatai parodo, kad naujagimis galėtų sirgti minėtomis ligomis. Su tėvais (globėjais) susisiekiama tyrimo kortelėje nurodytu telefonu ir nurodytu adresu yra išsiunčiamas informacinis laiškas, kuriame nurodyta visa reikalinga informacija, ką reiktų daryti toliau.

### **Kodėl kai kuriems naujagimiams reikia kartoti tyrimą?**

Tyrimas kartojamas dėl kelių pagrindinių priežasčių:

1. Naujagimio kraujas ant tyrimo kortelės buvo paimtas neteisingai.
2. Naujagimis yra neišnešiotas ar sergantis.
3. Buvo gauti VNT tyrimo rezultatai, viršijantys normos ribas.

### **Kaip tėvai (globėjai) gali padėti naujagimiui?**

Tėvai (globėjai) turėtų įsitikinti, kad naujagimio kraujas buvo paimtas prieš išvykstant iš ligoninės (gimdymo stacionaro).

Tėvai (globėjai) gimdymo stacionare turėtų palikti savo tikslus kontaktinius duomenis (telefono numerį, tikslų adresą).

Jeigu tėvams (globėjams), jau išvykus su naujagimiui iš gimdymo stacionaro, pranešama, kad reikalingas pakartotinis naujagimio kraujo tyrimas ar išsamesni tyrimai, jie turėtų nedelsdami pakartoti VNT tyrimus ar atvykti jiems nurodytu adresu. Labai svarbu visus tolimesnius tyrimus atlikti nedelsiant.

**Kaip yra gydomos ligos, dėl kurių atliekamas visuotinis naujagimių tikrinimas?**

Fenilketonurija ir galaktozemija yra gydomos naujagimiui skiriant specialias dietas, o įgimta hipotirozė ir įgimta antinksčių hiperplazija gydomos taikant pakaitinę hormonų terapiją.

Jei gydymas pradėdamas anksti, didžioji dauguma kūdikių gyvena įprastą gyvenimą. Ankstyva ligos diagnostika bei laiku pradėtas gydymas leidžia naujagimiui gyventi ir augti be rimtų sveikatos ir vystymosi sutrikimų.