INFORMACINIS LAPELIS NAUJAGIMIO TĖVAMS/ATSTOVAMS

2 versija

**Visuotinis naujagimių tikrinimas dėl įgimtų retų ligų**

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

Tai naujagimio kraujo tyrimas dėl įgimtų retų ligų.

Lietuvoje naujagimiai tikrinami dėl 12 įgimtų retųjų ligų: fenilketonurijos, įgimtos hipotirozės, įgimtos antinksčių hiperplazijos (adrenogenitalinio sindromo), galaktozemijos, cistinės fibrozės, spinalinės raumenų atrofijos. Metilmalono acidemijos, I tipo gliutaro acidemijos, klevo sirupo šlapime ligos, karnitino stokos, vidutinio ilgio grandinės riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stokos, ilgų grandinių riebalų rūgščių 3-OH-acil-KoA dehidrogenazės stokos.

Lietuvoje kasmet vidutiniškai šios ligos diagnozuojamos 10 - 20-čiai naujagimių.

Anksti diagnozavus šias ligas ir pradėjus tinkamą gydymą, sumažinama ar net pašalinama šių ligų keliama 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 įtakoti 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 verkti, 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 susisiekia 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 reikėtų 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 tikslius kontaktinius duomenis (telefono numerį, tikslų adresą).

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

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

Fenilketonurija, galaktozemija, vidutinio ilgio grandinės riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stoka, ilgų grandinių riebalų rūgščių 3-OH-acil-KoA dehidrogenazės stoka yra gydomos naujagimiui skiriant specialias dietas.

Įgimta hipotirozė ir įgimta antinksčių hiperplazija gydomos taikant pakaitinę hormonų terapiją.

Cistinė fibrozė ir spinalinė raumenų atrofija gydoma paskyrus vaistus ir taikant simptominį gydymą.

Karnitino stoka gydoma paskyrus didelius kiekiu karnitino ir taikant specialią dietą.

Metilmalono acidemija, I tipo gliutaro acidemija ir klevų sirupo šlapime liga gydomos taikant specialias dietas ir skiriant vitaminų papildus.

Jei gydymas pradedamas 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.