

ORGANIZACJA MASOWYCH BADAŃ PRZESIEWOWYCH NOWORODKÓW W POLSCE

ORGANIZATION OF NEONATAL MASS SCREENING IN POLAND

Dorota Lemańska¹, Aleksandra Słuszniaik², Agnieszka Ryżanowska²

STRESZCZENIE

Masowe badania przesiewowe noworodków są niezbędnymi badaniami profilaktycznymi, umożliwiają bowiem wczesne podjęcie leczenia. Program jest wykonywany w ośmiu laboratoriach i nadzorowany przez Zakład Badań Przesiewowych Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie. Do badania jest pobierana na uprzednio wypełnioną bibułę krew włośniczkowa z piętki noworodka między 48 a 72 godziną jego życia. W celu wykrycia wrodzonej niedoczynności tarczycy ocenia się poziom hormonu tyretropowego, wykrycie mukowiscydozy polega na oznaczeniu immunoreaktywnej trypsyny oraz analizie DNA (wyniki powyżej 99,4 centyla), stwierdzenie wrodzonego przerostu kory nadnerczy polega na wykryciu podwyższonego poziomu 17 hydroprogesteronu oraz badaniu w kierunku deficytu biotynidazy. Rzadkie wady metabolizmu w liczbie 24 oraz fenyloketonuria są wykrywane za pomocą tandemowej spektrofotometrii mas.

SŁOWA KLUCZOWE: badania przesiewowe noworodków, organizacja, pobieranie próbek

ABSTRACT

Neonatal mass screening is necessary as preventive testing allowing for an early introduction of therapeutic management. The program is carried out in seven laboratories and supervised by the Division of Mass Screening and Metabolic Diagnostic Management of Institute of Mother and Child in Warsaw. Blood is collected on bar-coded filter paper allowing for controlling all the stages of the screening procedure. A sample of capillary blood is collected from the heel of the child between 48 and 72 hours of life and placed on a filled-out strip of filter paper. To detect the congenital hypothyroidism – the level of thyroid stimulating hormone (TSH) is determined. Testing for cystic fibrosis consisted in determination of immunoreactive trypsin and DNA analysis. Tests aiming at detection of congenital adrenal hyperplasia are also performed; such tests consist in detecting an increased level of 17 hydroxyprogesterone and a biotinidase deficit. Rare metabolic defects (24 conditions), including phenylketonuria, are detected by tandem mass spectrophotometry.

KEY WORDS: neonatal mass screening, organization, sample collection