

# ORGANIZACJA BADAŃ PRZESIEWOWYCH W POLSCE 2021. ZNACZENIE WPROWADZENIA NOWYCH TESTÓW DO PANELU BADAŃ PRZESIEWOWYCH NOWORODKA

## ORGANIZATION OF NEWBORN SCREENING IN POLAND 2021. THE IMPORTANCE OF IMPLEMENTING NEW TESTS IN NEWBORN SCREENING

Joanna Budziaszek<sup>1</sup>, Przemko Kwinta<sup>1</sup>

### STRESZCZENIE

Badania przesiewowe noworodków są wykonywane w Polsce w ramach bezpłatnego programu finansowanego przez Ministerstwo Zdrowia, a ich prowadzenie ma na celu rozpoznawanie wielu wrodzonych zaburzeń metabolicznych, krytycznych wrodzonych wad serca oraz zaburzeń słuchu jeszcze przed wystąpieniem objawów klinicznych, dzięki temu zaś jest możliwe wczesne podjęcie leczenia. Takie postępowanie wpłynęło na znaczne ograniczenie zgonów w okresie noworodkowym i niemowlęcym, a w wielu przypadkach także na prawidłowy rozwój somatyczny i intelektualny. Obecnie w Programie Badań Przesiewowych na lata 2019–2022 znajduje się 30 chorób, w tym rdzeniowy zanik mięśni w ramach programu pilotażowego dla części województw.

**SŁOWA KLUCZOWE:** badanie przesiewowe noworodków, test pulsoksymetryczny, wrodzone wady metabolizmu, rdzeniowy zanik mięśni

### ABSTRACT

Newborn screening in Poland, which is financed by Ministry of Health, was implemented for early detection of many metabolic disorders, critical congenital heart defects and hearing impairments before being symptomatic and starting treatment immediately. This program also prevents the mortality in newborns and infants and in most cases was a chance for normal physical and mental development. For 2019–2022 National Polish Screening Program recommends screening for 30 disorders and starting a pilot project for SMA.

**KEY WORDS:** newborn screening, pulse oximetry screening, inborn errors of metabolism, spinal muscular atrophy