

Spoštovani starši,

v vseh slovenskih porodnišnicah in tudi na porodniškem oddelku Splošne bolnišnice Novo mesto vsem novorojenčkom odvzamemo vzorec krvi:

- za ugotavljanje prirojene motnje v delovanju ščitnice (kongenitalna hipotireoza, pojavnost bolezni približno 1:4000) in
- za ugotavljanje motnje v presnovi aminokislina fenilalanina (fenilketonurija, pojavnost bolezni približno 1:8000). Povprečno se v Sloveniji na leto rodita dva novorojenčka s PKU.

Tretji dan po rojstvu novorojenčkom vzamemo vzorec krvi (7 kapelj) na filter papir.

Novorojenčke s povišano koncentracijo Phe in/ali TSH v krvi ponovno pokličemo za odvzem krvi v našo porodnišnico 10 – 14 dni po prvem odvzemu.

Če je tudi po drugem odvzemu koncentracija Phe in/ali TSH zvišana, novorojenčka napotimo v Ambulanto za endokrinologijo in presnovne bolezni Pediatrične klinike v Ljubljani, kjer te otroke zdravijo in so pod rednim strokovnim nadzorom.



Splošna bolnišnica Novo mesto
Šmihelska cesta 1, 8000 Novo mesto

Pripravili:
zaposleni na Porodniškem oddelku
Odobrila:
predstojnica Ginekološko-porodniškega
oddelka
Novo mesto, marec 2015



PRESEJALNI TEST (SCREENING) PRI NOVOROJENČKIH

za ugotavljanje

**prirojene motnje
v delovanju ščitnice
(TSH)
in
motnje v presnovi
aminokislina fenilalanina
(PKU)**



<p>PRIROJENA MOTNJA V DELOVANJU ŠČITNICE</p>	<p>POMEN</p>	<p>PRIROJENA NAPAKA V PRESNOVI AMINOKISLINE FENILALANINA</p>
<ul style="list-style-type: none"> • motnja v embriogenezi • dedne bolezni • okvara ščitnice 	<p>VZROK</p>	<p>Višek Phe (fenilalanina) iz hrane zdravi ljudje razgradijo in odstranijo iz telesa, bolniki s PKU pa tega ne zmorejo. Phe se kopiči, iz krvi prehaja v možgansko tkivo in ga okvarja.</p>
<p>Nezdravljena hipotireoza novorojenčka vodi v motnjo telesne rasti s težko duševno prizadetostjo.</p>	<p>SIMPTOMI</p>	<p>Novorojenčki s PKU ob rojstvu izgledajo zdravi, pri nezdravljenih otrocih pa se postopno začnejo kazati znaki nepopravljive okvare možganov, motorična in duševna manj razvitost.</p>
<p>Diagnoza temelji na laboratorijskih preiskavah. Serumska koncentracija hormonov TSH je zvišana.</p>	<p>DIAGNOZA</p>	<p>Diagnoza temelji na določanju koncentracije fenilalanina v krvi.</p>
<p>Nadomestno hormonsko zdravljenje moramo pričeti takoj, ko je postavljena diagnoza.</p>	<p>ZDRAVLJENJE</p>	<p>Osnova zdravljenja je DIETA (dietna živila, nizko beljakovinska hrana...). Dosledna dieta vodi v normalni psihomotorični razvoj otroka.</p>