

Mintavétel újszülöttkori szűrővizsgálathoz

Szakmai tájékoztató

Az Egészségügyi Miniszter rendelete (44/2007. (IX. 29)) alapján hazánkban minden újszülöttnél kötelező a kiterjesztett anyagcsere szűrővizsgálat elvégzése. Az újszülöttkori szűrővizsgálatok végzésére a miniszteri rendelet két centrumot jelölt ki:

Semmelweis Egyetem
I. sz. Gyermekklinika
1083 Budapest, Bókay utca 53.
www.gyer1.sote.hu

Szegedi Tudományegyetem
Gyermekgyógyászati Klinika
6720 Szeged, Korányi fasor 14-15.
www.szote.u-szeged.hu/pedia

A kiterjesztett szűrés a korábban is vizsgált hipotireózis, galaktozémia, biotinidáz hiány és fenilketonuria mellett további 22 betegség vizsgálatát foglalja magában.

Aminósav anyagcsere zavarok:

Fenilketonuria
 Jávorfaszörp betegség
 Tirozinémia I, II típus
 Citrullinémia I (argininoszukcinát szintáz hiány, ASS)
 Arginoszukcinát aciduria (arginoszukcinát liáz hiány, ASL)
 Homocisztinuria

Zsírsvav oxidációs zavarok:

Rövid-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (SCAD)
 Közép-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (MCAD)
 Hosszú-láncú hidroxil-acil-CoA dehidrogenáz hiány (LCHAD a, b)
 Nagyon hosszú-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (VLCAD)
 Multiplex acil-CoA dehidrogenáz hiány (MADD, v. GA II)
 Karnitin-palmitoil tanszferáz hiány (CPT-I, CPT-II)
 Karnitin transzport zavara (CT)

Organikus savak metabolizmusának zavarai:

Béta-ketotioláz hiány
 Glutársav acidémia, 1 típus (GA-I)
 Isovaleriánsav acidémia (IVA)
 Metilmalonsav acidémia (MMA)
 Propionsav acidémia (PA)
 3-Hidroxi-3-metilglutaril-CoA liáz hiány (HMG)
 3-Metil-krotonil CoA karboxiláz hiány (MCC)
 Multiplex karboxiláz hiány (MCD)

Endokrin és egyéb anyagcsere zavarok:

Hipotireózis
 Galaktozémia
 Biotinidáz hiány

1. táblázat. A kiterjesztett újszülöttkori szűrővizsgálattal felismerhető kórképek

A szűrővizsgálat hatékonysága nagymértékben függ attól, hogy azt mikor végezzük el. A felsorolt betegségek közül több már néhány napos korban súlyos tünetek, akár életet veszélyeztető állapot kialakulásához vezethet. Másrészt közvetlenül a születés után, a táplálás megkezdése előtt vett vérminták csak korlátozottan alkalmasak vizsgálatra. Ez a tájékoztató, mely a szűrőközpontok honlapjain is megtalálható, a vérminta megfelelő levételéhez, kezeléséhez és szállításához kíván segítséget nyújtani.

**A vérvétel időpontja, ill. a vérvételt végző
intézmény, egészségügyi személyzet**

1. A **SZÜLÉSZETI OSZTÁLYOKON a 48. ÉS 72. ÉLETÓRA** között minden újszülöttől vérmintát kell venni anyagcsere szűrővizsgálat céljából. Ha az újszülött hazabocsátása 48 óras életkor előtt történik, a mintavételt életkortól függetlenül el kell végezni. A vérvétel megtörténtét és időpontját, valamint a vérvétel időpontjában a gyermek életkorát (< 48 h vagy >48 h) az újszülött zárójelentésén és egészségügyi könyvében fel kell tüntetni.

2.a. Ha a vérvétel időpontjáig az újszülött **NEM SZOPOTT MEGFELELŐEN (A MINTAVÉTELT MEGELŐZŐ 24 ÓRÁBAN NEM FOGYASZTOTT MIN. 60 ML ANYATEJET), VAGY** ha a **KORAI HAZABOCSÁTÁS** miatt a vérvétel 48 óras életkor előtt történt, a vizsgálatot 5-7 napos életkor között (ha ez ünnepra esik, az ezt követő első munkanapon) meg kell ismételni. Az ismételt vérvétel szükségességét az újszülött zárójelentésén jelezni kell. A szülőt / törvényes képviselőt az ismételt vérvétellel kapcsolatos tudnivalókról tájékoztatni kell és el kell látni szűrőkártyával. Az újszülött kórlapjához csatolni kell

-az *újszülött szülőjének / törvényes képviselőjének az írásbeli nyilatkozatát*, melyben igazolja, hogy a felvilágosítása megtörtént, a szűrőkártyát átvette, és vállalja a felelősséget gyermekének az ismételt anyagcsere szűrővizsgálatban való részvételéért.

A mintavétel és küldés a gyermek ellátásáért felelős (választott vagy ha az nincs, a területileg illetékes) háziorvos / házi gyermekorvos kötelessége, aki a vérvétel elvégzését, a minta elküldését és ezek időpontját saját dokumentációjában és a gyermek egészségügyi könyvében aláírásával és orvosi pecsétjével köteles igazolni.

2.b. Ha a gyermeket fekvőbeteg intézetből otthonába bocsátják, és koraszülöttség, vagy transzfúzió/vércsere, parenterális táplálás miatt szükséges **ISMÉTELT VÉRVÉTEL A HAZABOCSÁTÁS UTÁNI IDŐBEN ESEDÉKES**, ezt a gyermek zárójelentésén jelezni kell. A szülőt / törvényes képviselőt az ismételt vizsgálat elvégzésének szükségességéről tájékoztatni kell, és el kell látni szűrőkártyával. A gyermek kórlapjához csatolni kell

- *az újszülött szülőjének / törvényes képviselőjének az írásbeli nyilatkozatát*, melyben igazolja, hogy felvilágosítása megtörtént, a szűrőkártyát átvette, és vállalja a felelősséget gyermekének az ismételt anyagcsere szűrővizsgálatban való részvételéért.

A mintavétel és küldés a gyermek ellátásáért felelős (választott vagy ha az nincs, a területileg illetékes) háziorvos / házi gyermekorvos kötelessége, aki a vérvétel elvégzését, a minta elküldését és ezek időpontját saját dokumentációjában és a gyermek egészségügyi könyvében aláírásával és orvosi pecsétjével köteles igazolni.

3. Az **OTTHON SZÜLETETT**, intézeti ellátásban utólag sem részesülő újszülött esetében a szűrőről való gondoskodás a szülésnél jelenlevő, az újszülöttet először ellátó orvos kötelessége. Szűrőkártyát a területileg illetékes budapesti vagy szegedi szűrőközponttól igényelhet. A

szűrésre történő vérvételt a 48 és 72 órás életkor között köteles elvégezni. A mintavétel és küldés megtörténtét, valamint ezek időpontját az újszülött születését igazoló orvosi okiraton, egészségügyi könyvében és saját dokumentációjában aláírásával és orvosi pecsétjével köteles igazolni.

Az újszülöttet először ellátó egészségügyi személyzet az anyagcsere szűrővizsgálat elvégzését – előzetes egyeztetés után - a lakóhelyhez legközelebbi Csecsemőosztályon is kezdeményezheti.

4. Ha az újszülött a **32. GESZTÁCIÓS HÉT ELŐTT SZÜLETETT**, a vizsgálatot 2 hetes, valamint a gesztációs időre korrigált szűrési időpontban meg kell ismételni. Ha a koraszülött transzfúzióra/vércserére vagy parenterális táplálásra szorul, az arra megadott szabályok szerint kell eljárni.

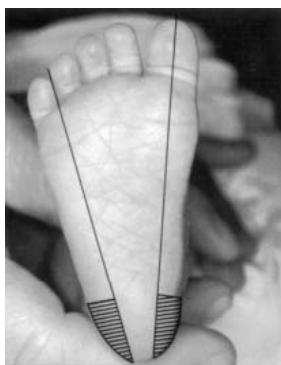
5. Ha az újszülöttnél 48 órás életkora előtt **TRANSZFÚZIÓ/VÉRCSERE VAGY PARENTERÁLIS TÁPLÁLÁS** alkalmazására kerül sor, a vérmintát még a kezelés megkezdése előtt le kell venni. Parenterális táplálás esetén ismételt vérvétel szükséges 2 hetes életkorban; transzfúzió/vércsere estében 2 hetes és 60 (galaktozémia) napos életkorban.

6. Ha az újszülöttet a szülészeti intézetből **MÁS FEKVŐBETEG INTÉZETBE SZÁLLÍTJÁK**, a fogadó intézetet írásban tájékoztatni kell a mintavételi állapotról. Az újszülött zárójelentése tartalmazza, hogy megtörtént-e a mintavétel; ha igen, mikor, milyen életkorban, transzfúzió előtt v. után, stb. Ha nem történt meg, akkor a kitöltött szűrőpapírt csatolják a zárójelentéshez

7. Tekintettel a **VÉDŐNŐ** az újszülött hazaadását követő 48 órán belüli látogatási kötelezettségére, a szűrés megtörténtét a védőnő is ellenőrizze és saját dokumentációjában aláírásával és szolgáltatói azonosítójával igazolja. Ha a védőnő a szűrésre történő vérvétel elmaradását, vagy a gyermek állapotával kapcsolatban bármilyen orvosi ellátást igénylő problémát észlel (sárgaság, hányás, aluszékonyság, táplálási nehézség, stb.), azt még aznap köteles jelenteni a területileg illetékes vagy a család által választott házi gyermekorvosnak / házi orvosnak vagy hivatalos helyettesének.

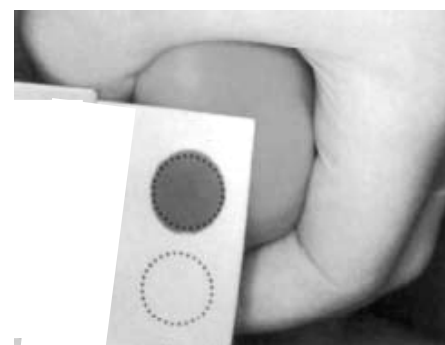
A mintavétel

- A mintavételhez **CSAK** az új formátumú szűrőkártyák használhatók.
- A minta szennyeződésének elkerülése céljából fontos, hogy a szűrőpapír csíkot sem kézzel, sem gumikesztyűvel **NE** érintsük meg.
- A szűrőkártyra a (kijelölt helyen) írjuk rá a gyermek nevét és születési idejét.
- A baba sarkát melegítsük 3-5 percig egy puha, meleg vízzel (max. 40⁰ C) átnedvesített textiliával.
- Válasszuk ki a szűrés helyét és dezinficienssel (jód tartalmú dezinficiens, pl. Betadine nem használható) tisztítsuk meg. Várjuk meg, amíg az oldat elpárolog.



A sarkat a bevonalkázott területen lehet biztonságosan megszurni

- A szúráshoz steril, egyszer használatos, 2 – 2,45 mm-es lándzsát használjunk.
- A sarkat vízszintesen (sarok lefelé), a szív magasságával egyvonalban, vagy az alatt tartsuk.
- Az első vércseppet töröljük le száraz papírvattával.
- Várjuk meg, amíg egy második, nagy csepp képződik, s ezt érintsük szűrőpapíron lévő karikához. Lehetőleg minden karikát egy nagy csepp vérral töltünk ki, ha azonban az mégsem elég, rögtön még egyet cseppenthetünk rá. Egyszerre csak egy karikát



töltünk és csak az egyik oldalát érintsük a szűrőpapírnak a vércsepphez. Ha elegendő vért juttattunk a karikába, az a szűrőpapír másik oldalát is teljesen átítatja. Ezt ellenőrizzük le, majd egymás után töltünk ki az összes többi karikát is. Ha egy szúrásból nem sikerül a szűrőpapír korongok kitöltéséhez elegendő mennyiségű vérhez jutnunk, ismételjük meg a szúrást.

- Umbilicalis vagy egyéb artériás/vénás katéterből is lehet vérmintát venni. Fontos, hogy kb. 0,5 ml vért (a izotóniás sóoldat vagy heparin oldaton felül) engedjünk le, s csak az azután kifolyó vérből cseppentsünk a szűrőpapírra. Ha többszöri mintavétel indokolt (transzfúzió, koraszülöttség), az utolsó mintát célszerű a sarok megszurásával nyerni.
- EDTA-s vér **NEM** használható a vizsgálatához. Heparinizált kapillárisból cseppenthetünk a szűrőpapírra. A kapillárisban lévő vért jól keverjük össze. A kapillárist ne tároljuk, hanem a vért azonnal cseppentsük ki. A kapilláris végét ne érintsük a szűrőpapírhoz.

A minta kezelése, szállítása

- Szárítsuk meg a szűrőpapírt vízszintes helyzetben.
- A szűrőpapír ne érintkezzen semmilyen más felszínnel (asztallap, papír), mindkét oldalát érje levegő (helyezzük egy dobozra, vérvételi állványra, stb).
- Ragasszuk rá a kártyára a vonalkód azonosítót, és vigyük be a számítógépes rendszerbe a gyermek adatait majd továbbítsuk a szűrőcentrum felé.

- A mintát közvetlen napfénynek, meleg hatásnak (pl. radiátor, inkubátor, termosztát, stb.) kitenni **NEM SZABAD**. A szárítási idő min. 2 óra.
- Ellenőrizzük, hogy a megfelelő és teljesen száraz-e a minta, majd tegyük borítékba. Postázásig szobahőmérsékleten tároljuk. (Műanyag tasakban tilos tárolni a kártyákat!)



Elégtelen minta



Megfelelően levett minta



Túl nagy mennyiségben és nem megfelelően levett minta (pl. vérvételi csőből történő kiöntéssel)

- A kész szűrőkártyát **24 ÓRÁN BELÜL**, ill. hétvége vagy ünnepnapok esetén a **LEGKÖZELEBBI MUNKANAPON, ELSŐBBSÉGI** levélként postázzuk.
- Ha egy borítékban több kártyát küldünk, vigyázzunk, hogy a vérrel átitatott szűrőpapír csíkok ne érintkezzenek egymással. (A kártyák alsó-felső részét váltogatva helyezzük egymásra, vagy válasszuk el őket egy tiszta papírlappal).
- Az újszülöttkori szűrővizsgálatokat végző **SZEGEDI** anyagcsere laboratórium **ÚJ** postai címe:

Újszülöttkori szűrés • Anyagcsere laboratórium
 Szegedi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati Klinika
6701 Szeged, Pf. 715
 Telefon: (06 62) 54 59 51 Fax: (06 62) 54 53 29

- Az újszülöttkori szűrővizsgálatokat végző **BUDAPESTI** anyagcsere laboratórium **ÚJ** postai címe:

Újszülöttkori szűrés • Anyagcsere laboratórium
 Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika
1476 Budapest, Pf. 181
 Telefon: (06 1) 313 8212 Fax: (06 1) 313 8212

- **A NEM MEGFELELŐEN KITÖLTÖTT ADATLAP, ILL. LEVETT VÉRMINTÁK HAMIS EREDMÉNYEKHEZ VEZETHETNEK, EZÉRT A LABORATÓRIUM AZ ILYEN SZŪRŐKÁRTYÁK FELDOLGOZÁSÁT ÉS ÉRTÉKELÉSÉT NEM TUDJA ELVÉGEZNI.**

Ha a szűrőkártya helytelen vérvételi technika miatt nem elfogadható, értesítjük a beküldő intézetet, és újabb mintát kérünk.

A minta vizsgálata

A minták vizsgálatát azon a napon kezdjük el, amikor a szűrőpapírok a laboratóriumba megérkeznek. Az eredmények a vizsgálatától függően néhány napon belül elkészülnek. A kóros eredményről, annak súlyosságától függően, telefonon vagy levélben értesítjük a családot, a gyermek körzeti orvosát vagy a gyermeket ellátó intézetet.

Szűrőkártya igénylés

A szülészeti- és csecsemőosztályok, valamint a házi gyermekorvosok és házi orvosok a vér levételéhez szükséges szűrőkártyákat a területileg illetékes budapesti vagy szegedi szűrőközponttól (lsd. 1. oldal) igényelhetik.

Szülői tájékoztató

A szűrőközpontok honlapjain (lsd. 1. oldal) megtalálható, és igény esetén kinyomtatható a kötelező újszülöttkori anyagcsereszűréssel kapcsolatos „Szülői tájékoztató”.