

Tájékoztató az újszülöttkori cisztás fibrózis (CF) szűrésből kiemelt újszülöttek szülei számára

Tisztelt Szülők, Kedves Édesanyák, Édesapák!

Jelen tájékoztatóval az újszülöttkori cisztás fibrózis szűrésből kiemelt újszülöttek ellátását, további vizsgálatát szeretnénk bemutatni.

Mi az az újszülöttkori szűrés?

Magyarországon minden újszülött gyermektől hazabocsátását megelőzően vérvétel történik. A mintát két laboratóriumban (Szeged, és Budapest) 27 betegségre szűrik.

Mi ez a betegség, a cisztás fibrózis?

A cisztás fibrózis egy genetikai betegség, tüdőbetegséggel, gyarapodási elégtelenséggel, máj betegséggel járhat együtt. Kezelést, gondozást igényel. **Fontos, hogy minél hamarabb – még a tünetek megjelenése előtt- kezdjük el kezelni. Így megelőzhetjük, vagy késleltethetjük az elváltozások kialakulását. A betegség a korábbiakhoz képest jól kezelhető, a jelen szűrővizsgálat is azt segíti elő, hogy a beteg babák is teljes értékű életet élhessenek.**

Miért hívtak fel engem? Beteg a kisbabám?

Önökért hívtuk fel, mert az újszülöttkori szűrésből a cisztás fibrózisra jellemző marker a várttól eltérő értéket adott.

Ilyenkor **további vizsgálatokkal lehet csak megállapítani, hogy ténylegesen fennáll-e a betegség.** Első körben **verejtékvizsgálatot végzünk.**

Annak érdekében, hogy minimalizáljuk azokat az eseteket, amikor a ténylegesen beteg babát nem diagnosztizáljuk, esetenként olyan babákat is be kell hívnunk vizsgálatra, akinél később megállapításra kerül, hogy nem áll fenn a betegség. Ez azt jelenti, hogy **a behívott babák csak kis százaléka lesz diagnosztizálva cisztás fibrózissal (kb 5%)** .

A verejtékvizsgálat elvégzése nélkül csecsemőkorban nem zárható ki a cisztás fibrózis, ezért ennek elvégzése minden kiszűrésre került babánál kötelező.

Mi az a verejtékeszt?

A verejtékeszt egy **teljesen fájdalommentes** vizsgálat, a babáktól verejtéket kell gyűjtenünk, hogy annak a klorid tartalmát meg tudjuk határozni.

Ehhez fontos, hogy a vizsgálat előtt a babák különösen jól el legyenek látva folyadékkal! Ha anyatejjel eteti, nyugodtan kínálja meg kisbabáját gyakrabban, ha tápszeres, etetések között kínálja meg forrált, lehűtött vízzel!

A verejtékeszt időigényes vizsgálat. Első lépésként lemoszuk a babák bőrét, majd egy ártalmatlan anyaggal stimuláljuk a verejtékmirigyeket. A vizsgálat alatt a babák legfeljebb pici bizsergést érezhetnek 5 percig. Utána kapnak a karjukra egy verejtékgyűjtőt, ami összegyűjti a meghatározáshoz szükséges mintát. **Vigyázni kell, hogy ne folyjon ki, tartani kell a babák karját.** Ha sikerült az apró pici

csőbe megfelelő mennyiségű verejtéket gyűjteni, **helyben meghatározzuk a klorid értéket, és az eredmény azonnal rendelkezésre áll.** Az orvos ezt követően tájékoztatja Önt.

Mi történik ha a babám nem verejtékezik?

Újszülöttek esetén gyakran előfordul, hogy a babák nem verejtékeznek vagy a verejték mennyisége nem elegendő a klorid meghatározásához. Ez esetben kapnak egy új időpontot, vissza kell jönni egy újabb vizsgálatra.

Mik a verejtékteszt normál értékei?

30 alatti verejték klorid érték normális, nem szükséges további teendő, a cisztás fibrózis nagy valószínűséggel kizárható.

60 fölötti érték kóros érték, cisztás fibrózis valószínű, CF ellátásban jártas szakemberhez, CF centrumba irányítjuk a lakhelyének megfelelően a beteget.

30-60 közötti értéket szürke zónának hívjuk, ilyen esetben genetikai vizsgálat tisztázhatja a végleges diagnózist.

Hova kell mennem a verejtékvizsgálatra?

A Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikára (Budapest 1083 Bókay u 53.)

A földszinten be kell jelentkezni az ambuláns pultnál verejtéktesztre, és Dr. Kincs Judit-hoz vagy Dr. Czövek Dorottya-hoz.

A verejtékvizsgálat a 2. emeleten van a személyi liftet (bejárat után jobb oldalon) használva a második emeleten kiszállás után jobbra van a Baba-mama szoba. Előtte van egy pad, kérjük csöngessenek, és foglaljanak helyet, az asszisztensnő be fogja Önöket engedni.

Hol etethetem meg a kisbabámat?

A baba-mama szoba területén van erre kijelölt hely.

Kinek tehetem fel a kérdéseimet?

A verejtékvizsgálat után egy orvosi vizsgálat következik, ekkor tájékoztatjuk a szülőket a verejtékteszt eredményéről és szükség esetén a további teendőkről.

Meddig tart a vizsgálat?

A verejtékvizsgálat teljesen fájdalommentes, de hosszadalmas vizsgálat. Akár 2-3 órával is számolni lehet.

A verejtékvizsgálatot követően felajánljuk Önöknek, hogy megmérjük gyermekük légzésfunkcióját, amely szintén segíthet a diagnózis tisztázásában. Alvásban egy arcmaszkot teszünk a babája arcára, ebből fog levegőt venni, és a számítógép kiértékeli a nyomás-áramlásviszonyokat. Teljesen fájdalommentes, a babák többsége fel sem ébred közben.

Ez a vizsgálat még kutatási fázisban, beállítás alatt van Magyarországon, kérjük segítse a munkánkat, ezáltal a jövőben a betegek ellátását.

A légzésfunkció alvásban kb. 15-20 percet vesz igénybe.

Vidékről érkező pácienseinknek utazási költségtérítési utalványt adunk, kérjük igényüket jelezzék!





