

Nýburaskimun -upplýsingar til foreldra

ÚTGEFANDI:
LANDSPÍTALI, ERFÐA- OG SAMEINDALÆKNISFRÆÐIDEILD
MARS 2017

HÖFUNDAR OG ÁBYRGÐARMENN:
LEIFUR FRANZSON LYFJAFRÆÐINGUR
LILJA EIRÍKSDÓTTIR LÍFEINDAFRÆÐINGUR
JÓN JÓHANNES JÓNSSON YFIRLÆKNIR
ÞÓRÐUR ÞÓRKELSSON YFIRLÆKNIR

HÖNNUN: SAMSKIPTAÐEILD
LJÓSMYND: VIGFÚS BIRGISSON



Af hverju þarf að gera blóðrannsóknir á nýfæddu barni mínu?

Blóðrannsóknir eru gerðar á öllum nýfæddum börnum til þess að ganga úr skugga um hvort þau hafi sjaldgæfa en stundum mjög alvarlega meðfædda efnaskiptasjúkdóma.

Við fæðingu virðast börn með þessa sjúkdóma fullkomlega eðlileg, en ef sjúkdómarnir eru ekki uppgötvaðir og meðhöndlaðir nógu snemma, geta þeir haft alvarlegar óafturkræfar afleiðingar eins og skerta greind, hægan vöxt, óeðlilega starfsemi líffæra og jafnvel dauða.

Hvernig verður barnið mitt rannsakað?

Ljós móðir eða annar heilbrigðisstarfsmaður mun stinga í hæl barnsins og láta nokkra blóðdropa drjúpa í sérstakan þerripappír. Þerripappírinn er síðan sendur til mælinga á rannsóknastofu í nýburaskimun á Landspítalanum.

Hvenær er sýnið tekið?

Blóðsýnið skal taka 48-72 klst. eftir fæðingu.

Hver er tilgangur blóðrannsóknarinnar?

Með rannsóknunum er verið að kanna eftirfarandi:

- Hvort barnið getur brotið niður og umbreytt fæðuefnum (fituefnum og amínósýrum) á eðlilegan hátt.
- Starfsemi skjaldkirtilsins.
- Starfsemi nýrnahettna

Hvernig og hvenær er látið vita um niðurstöður rannsóknarinnar?

Ef niðurstöður eru að einhverju leyti óeðlilegar mun sérfræðingur Barnaspítala Hringins hafa samband við þig/foreldra og greina frá niðurstöðunum ásamt frekari rannsóknum og meðferð ef til kemur.

Af hverju þarf að endurtaka rannsóknina?

Ef endurtaka þarf rannsóknina þýðir það ekki að barnið þitt sé með tiltekinn sjúkdóm.

Stundum þarf að endurtaka rannsóknina vegna þess að:

- Barnið hafði ekki náð réttum aldri fyrir sýnatökuna.
- Sýnið var ekki rétt tekið.
- Fyrstu rannsóknaniðurstöður voru óljósar.
- Móðir eða barn hafa ef til vill fengið lyf, sem geta truflað mælinguna.

Hvernig eru þessir sjúkdómar meðhöndlaðir?

Um er að ræða marga sjúkdóma og getur meðhöndlunin verið mismunandi, t.d. sérstakt mataræði, hormónagjöf eða lyfjagjöf.

Ef barnið þitt hefur slíkan sjúkdóm er mikilvægt að hefja meðhöndlun eins fljótt og unnt er.



Hvernig get ég aflað mér frekari upplýsinga um nýburaskimun?

Hjá barnalæknum og heimilislæknum í ungbarnaeftirliti, læknum og ljósmæðrum í mæðravernd, barnalæknum á Barnaspítala Hringins eða sérfræðingum á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala. Sími á Landspítala: 543-1000. Einnig má finna margvíslegar upplýsingar um nýburaskimun (Newborn Screening) á þessari heimasíðu: <http://genes-r-us.uthscsa.edu/>