

31 marca 2022



Badania przesiewowe noworodków w kierunku SMA

Noworodki urodzone w Wojewódzkim Szpitalu Zespolonym w Kielcach, od tego tygodnia, mają wykonywane badania przesiewowe w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). Analizy na potrzeby ośrodka w Kielcach będzie wykonywał warszawski Instytut Matki i Dziecka.

Dr Grażyna Pazera, kierująca Kliniką Neonatologii w WSzZ informuje, że badaniami będą objęte wszystkie noworodki urodzone w szpitalu. Jak wyjaśnia neonatolog, rdzeniowy zanik mięśni (SMA), to ciężka, nieuleczalna do tej pory choroba, która objawia się postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni oraz niewydolnością oddechową. U połowy dzieci, objawy schorzenia pojawiają się w pierwszym półroczu życia, a u pozostałych – przed ukończeniem 2 lat. Choroba może doprowadzić do śmierci dziecka.

- Ponieważ pojawiły się możliwości leczenia, wczesne rozpoznanie jest bardzo ważne, gdyż daje szansę na uratowanie życia - przekonuje **Grażyna Pazera**, która dodaje, że najbardziej efektywne jest leczenie, gdy choroba jest zdiagnozowana już u noworodka, a terapia jest wprowadzona przed wystąpieniem objawów klinicznych.

Badanie przesiewowe w kierunku SMA jest oparte o analizy genetyczne. Pacjentki, po urodzeniu dziecka otrzymują ulotki o możliwości ich przeprowadzenia. By personel mógł pobrać noworodkowi krew z pięty, na potrzeby powyższych badań, konieczna jest pisemna zgoda mamy. Materiał diagnostyczny jest przesyłany do Zakładu Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie.

Jeżeli w ciągu dwóch tygodni od pobrania, rodzice nie otrzymają informacji z laboratorium, oznacza to negatywny wynik badania SMA - dziecko jest zdrowe.