

# Jaundzimušo skrīnings



Slimību profilakses un kontroles centrs



Latvijā visiem jaundzimušajiem 48.–72. dzīves stundā (atsevišķos gadījumos parauga ņemšanas laiks var tikt mainīts pēc ārsta norādījuma) tiek veikts valsts apmaksāts asins pilienu skrīnings astoņām slimībām.



Skrīninga veikšanai, uz speciāla filtrpapīra jaundzimušajam no papēža tiek paņemti daži asins pilieni. Asins parauga paņemšana nerada bērnam nekādu kaitējumu.



Asins parauga paņemšanu veic visas dzemdību nodaļas Latvijā, asins paraugus nosūtot uz VSIA "Bērnu klīniskā universitātes slimnīca" (BKUS) laboratoriju, kas 5 darba dienu laikā pēc parauga saņemšanas veic analīzes.

**Veicot skrīningu, ir iespējams agrīni diagnosticēt slimību un laikus uzsākt tās ārstēšanu. Savlaicīga slimības atklāšana pasargā no akūtas slimības manifestācijas (krīzes), kas ir dzīvībai bīstams stāvoklis, lai laikus varētu jaundzimušajam sniegt palīdzību.**



Jaundzimušo skrīningu var veikt arī ambulatori ar ģimenes ārsta vai neonatologa, ārsta ģenētiķa, pediatra nosūtījumu, ja skrīnings nav veikts dzemdību iestādē.



Valsts apmaksāts skrīnings jāveic arī mājdzemdībās dzimušiem bērniem. Lai saņemtu papildu informāciju, jāvēršas pie ģimenes ārsta.

## Skrīningā iekļautās slimības:

**Fenilketonūrija** – reta, pārmantota vielmaiņas slimība, kuras rezultātā bērnam attīstās smagi neatgriezeniski fiziski un garīgi traucējumi. Pacientiem visu mūžu jāievēro īpaša ārstēšana.

**Galaktozēmija** – iedzimta vielmaiņas slimība, kad organisms nespēj šķelt piena cukuru (laktozi). Saņemot mātes pienu vai laktozi saturošu mākslīgo maisījumu, jaundzimušajam var attīstīties dzīvībai bīstamas izpausmes.

**Iedzimta hipotireoze** – vairogdziedzera slimība, ko nosaka daļējs vai pilnīgs vairogdziedzera hormonu trūkums. Ja laikus netiek uzsākta ārstēšana, bērnam attīstās neatgriezeniski garīgās un fiziskās attīstības traucējumi.

**Biotinidāzes deficīts** – iedzimts vielmaiņas traucējums, kad organisms nespēj pārstrādāt vitamīnu B7. Neārstētos gadījumos attīstās smagi slimības simptomi, kas var novest pie neatgriezeniskiem veselības traucējumiem.

**Iedzimta virsnieru garozas hiperplāzija** (21. hidroksilāzes deficīts) – ģenētiska slimība, kas izpaužas ar traucētu virsnieru garozas hormonu ražošanu. Pastiprinātas vīrišķo hormonu produkcijas dēļ meitenēm attīstās vīrišķa tipa ārējie dzimumorgāni, kas var pilnībā atgādināt zēna dzimumorgānus. Šī slimība var izpausties arī kā sālszaude, kad pirmajās nedēļās pēc dzimšanas var apdraudēt bērna dzīvību.

**Spinālā muskuļu atrofija** – iedzimta slimība, kad muskuļi kļūst vāji un atrofējas, jo nesaņem signālus no nervu šūnām. Nervu šūnas kontrolē skeleta muskuļu darbību (runāšana, staigāšana, rīšana, elpošana). Šobrīd ir izstrādāti un apstiprināti lietošanai efektīvi medikamenti, kas, uzsākot terapiju pirms simptomu parādīšanās brīža, ļauj samazināt simptomu attīstību vai to novērst.

**Cistiskā fibroze** – ģenētiska slimība, kas skar vairākas orgānu sistēmas. Laikus atklājot šo slimību, ar zālēm ir iespējams novērst nopietnas komplikācijas, uzlabot dzīves kvalitāti, pagarināt dzīvdzīvi.

**Smags kombinēts imundeficīta sindroms** – iedzimta slimība, kad kādā no imūnās sistēmas posmiem ir ģenētisks defekts, kā dēļ imūnā sistēma nav spējīga veikt savas funkcijas.

## Rezultāti



Skrīninga rezultātus iespējams apskatīt, autorizējoties Bērnu klīniskās universitātes slimnīcas [Pacientu portālā](#).



Ja skrīninga analīzes būs izmainītas jeb radīs aizdomas par kādu no šīm astoņām slimībām, par to vecākus un ģimenes ārstu informēs Reto slimību koordinācijas centra māsa, kura aicinās bērnam veikt atkārtotas asins analīzes, lai pārliecinātos par rezultātu patiesumu.



Atkārtotas analīzes var veikt tuvākajā dzemdību nodaļā vai arī Bērnu klīniskajā universitātes slimnīcā.

**Svarīgi nekavēties un pēc iespējas ātrāk nodot analīzes!**