

Valsts apmaksāts jaundzimušo ģenētiski iedzimto slimību skrīnings

Agrīni ārstējamu ģenētiski iedzimtu patoloģiju atklāšanai visiem jaundzimušajiem bērniem Latvijā no bērna 48. līdz 72. dzīves stundai tiek veikts valsts apmaksāts asins piliena skrīnings. Sākot ar **2019.gada 1.jūliju** jaundzimušo skrīnings tiek nodrošināts **sešām** slimībām līdzšinējo divu vietā. Asins parauga paņemšanu no bērna papēža 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 **smaga kombinēta imūndeficīta sindroma, spinālās muskuļu atrofijas, fenilketonūrijas, iedzimtas hipotireozes, cistiskās fibrozes, iedzimtas virsnieru garozas hiperplāzijas (21. hidroksilāzes deficīts), galaktozēmijas un biotinidāzes deficīta** agrīnai diagnostikai.

Smags kombinēts imūndeficīta sindroms (SKID) - reta iedzimta imūnās sistēmas nepietiekamība, kam raksturīgs imunitātes šūnu trūkums. To var izraisīt dažādi ģenētiski traucējumi, piemēram, pārmantots no vecākiem vai radies no jauna. SKID veicina organisma uzņēmību pret smagām infekcijām, kuras ir grūti izārstēt un apdraud dzīvību. Ja slimību diagnosticē savlaicīgi, ir pieejama efektīva ārstēšana – cilmes šūnu transplantācija, kas būtiski uzlabo tālāko prognozi.

Spinālā muskuļu atrofija (SMA) - iedzimta saslimšana, kurai raksturīgs progresējošs muskuļu vājums un atrofija. Tās cēlonis ir muguras smadzeņu priekšējo ragu un smadzeņu stumbra neironu progresējoša deģenerācija. SMA ir visizplatītākais nāves cēlonis zīdaiņiem.

Fenilketonūrija – reta, pārmantota vielmaiņas slimība. Ja fenilketonūriju savlaicīgi diagnosticē un sāk ārstēt, tā neizraisa paliekošus traucējumus. Diagnosticētajiem pacientiem visu mūžu jāievēro īpaša ārstēšana. Slimību atklājot vēlīni vai neievērojot ārstēšanas rekomendācijas, bērnam attīstās smagi, neatgriezeniski fiziski un garīgi traucējumi.

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

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

Iedzimta virsnieru garozas hiperplāzijas (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.

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

Biotinidāzes deficīts – iedzimts vielmaiņu traucējums, kad organisms nespēj pārstrādāt vitamīnu B7. Ja slimību savlaicīgi diagnosticē un ārstē, pacientam nav slimības pazīmju. Neārstētos gadījumos attīstās smagi slimības simptomi, kas var novest pie neatgriezeniskiem veselības traucējumiem.

Jaundzimušo skrīningu ambulatori ar ģimenes ārsta (vai neonatologa, ārsta ģenētika vai pediatra) nosūtījumu veic:

- ja izmeklējumi nav veikti slimnīcā;
- ja izmeklējumi ir veikti slimnīcā, bet ir jāveic atkārtoti un par to ir paziņojusi BKUS, uz vecāku e-pastu nosūtot informatīvu vēstuli.

Ārstniecības iestāžu saraksts, kurās veic ambulatoru jaundzimušo skrīningu,

pieejams atsevišķā failā: Veselības aprūpes pakalpojumi > Profilaktiskās pārbaudes > Bērniem > 3. - 5. dzīves dienā (parasti dzemdību nodaļā) > Ārstniecības iestāžu saraksts, kurās veic ambulatoru jaundzimušo skrīningu.