

Η συμβολή της Μαίας στην επιτυχία του Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (Screening) στην Ελλάδα

Κλεοπάτρα Σούληψη, Δρ Ενδοκρινολόγος – Παιδίατρος – Υγιεινολόγος, Αμ. Επίκουρη Καθηγήτρια Ιατρικής.

Ο Προληπτικός Έλεγχος Νεογνών (Screening), είναι μια μέθοδος εντόπισης νοσημάτων σε ομάδες πληθυσμού, όπως τα νεογέννητα, με σκοπό την πρόληψη και την έγκαιρη θεραπεία.

Το πρώτο νόσημα για το οποίο εφαρμόστηκε ο σύγχρονος αυτός τρόπος πρόληψης, είναι η Φαινυλκετονουρία (PKU). Στην Ελλάδα, με υπουργική απόφαση το 1973, ο τότε υπουργός Υγείας - Πρόνοιας ανέθεσε στο Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού (Ι.Υ.Π.), την ανίχνευση της νόσου PKU στα νεογνά της χώρας.

Σε εθελοντική βάση – στην αρχή – τα Μαιευτήρια με την αμέριστο συμβολή των Μαιών, άρχισαν να στέλνουν τη μικρή κάρτα από απορροφητικό χαρτί, με σταγόνες αίματος, που είναι γνωστή σαν «κάρτα Guthrie».

Η συμμετοχή των Μαιευτηρίων υπήρξε καθολική. Σημειώθηκαν, όμως, πολλές παραλήψεις, όχι μόνον στην αρχή της εφαρμογής του Screening, αλλά ακόμη και στη δεκαετία του '80, όταν πλέον το Screening είχε καταξιωθεί σαν η πλέον επιτυχής μέθοδος πρόληψης στη νεογνική ηλικία.

Συγκεκριμένα δυο παιδιά, το ένα σε ηλικία 18 μηνών και το άλλο 3 ετών, εντοπίστηκαν να πάσχουν από PKU στον έλεγχο για ψυχοκινητική καθυστέρηση, που ασφαλώς θα είχε αποφευχθεί εάν πριν φύγουν από το Μαιευτήριο, είχε ληφθεί

και είχε σταλεί στο Ι.Υ.Π η κάρτα Guthrie.

Στην Ελλάδα, τα νοσήματα που ανιχνεύονται με τη μέθοδο Screening είναι τέσσερα. Κατά σειρά συχνότητας:

Η Φαινυλκετονουρία είναι το πρώτο νόσημα του προληπτικού ελέγχου νεογνών, όχι μόνο στη χώρα μας αλλά και παγκόσμια.

Η συχνότητα της νόσου είναι 1 : 14.000 γεννήσεις, παρόμοια με εκείνη στην Ευρώπη, και κληρονομείται με υπολειπόμενο σωματικό γόνο. Η εντόπισή της πρέπει να γίνεται όσο το δυνατόν γρηγορότερα, μέσα στις πρώτες ημέρες ζωής, για να έχει ο ασθενής φυσιολογική ψυχοκινητική εξέλιξη.

Η ανεπάρκεια του ενζύμου Γλυκοζο-6-Φωσφορική Αφυδρογονάση (G6PD), που κληρονομείται με τον υπολειπόμενο φυλοσύνθετο γόνο, έχει συχνότητα ανεπάρκειας 4,4% για τα αγόρια και 2,4% για τα κορίτσια. Η γνώση κάθε ανθρώπου – με ανεπάρκεια του προαναφερομένου ενζύμου – για τα φάρμακα και τις ουσίες που πρέπει να αποφεύγει, αποτελεί σωτήριο μέτρο για την υγεία του, ακόμη και για τη ζωή του.

Ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός, είναι επίσης από τα νοσήματα που απαιτεί έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία για τα πάσχοντα νεογνά, που μόνο με τη θεραπεία υποκατάστασης με θυροξίνη έχουν φυσιολογική ψυχοκινητική εξέλιξη. Η συ-

χνότητα στην Ελλάδα είναι 1 : 3.500, η ίδια που έχει βρεθεί και σε άλλες χώρες.

Η Γαλακτοζαιμία, για την οποία το Μάρτιο του 1994 έγινε, επιτέλους, η αρχή του Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών για τη νόσο, σαν «πιλοτικό ανιχνευτικό πρόγραμμα». Είναι γνωστό, ότι και αυτή η νόσος κληρονομείται με υπολειπόμενο σωματικό χαρακτήρα.

Η κλασική μορφή της Γαλακτοζαιμίας, προκαλεί σοβαρή βλάβη στο νεογέννητο όπως: ηπατική κίρρωση, σπασμούς, καταρράκτη, αλλά και θάνατο από σηψαιμία, ενώ στις δυο άλλες μορφές της, οφθαλμικό καταρράκτη.


Η έγκαιρη διάγνωση και η απλή θεραπεία, που συνίσταται στην αποφυγή του υδατάνθρακα Λακτόζη/Γαλακτόζη, έχει σαν αποτέλεσμα την αποφυγή όλων των παραπάνω περιγραφόμενων.

Πρέπει λοιπόν να γίνει αντιληπτό ότι, η συμβολή της Μαίας στη λήψη δείγματος αίματος σε κάρτες Guthrie και η έγκαιρη αποστολή τους αμέσως μετά την αιμοληψία στο Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού, θα έχει σαν αποτέλεσμα πολλά Ελληνόπουλα να έχουν φυσιολογική ψυχοκινητική εξέλιξη, που σε αντίθετη περίπτωση, θα ήταν τρόφιμοι Ιδρυμάτων για καθυστερημένα άτομα.

Εδώ θα πρέπει να αναγνωρίσουμε ότι, μια Μαία, η κ. Κ. Σιμωτά, ήταν από τα πρωτοστατούντα στελέχη για την εφαρμογή του Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών στην Ελλάδα, με απόλυτη επιτυχία και διεθνή αναγνώριση.

Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού ΠΡΟΛΗΠΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΝΕΟΓΝΩΝ	
Όνομα
Ματρικό Τηλεφ.
Επίθετο παιδιού
Όνομα μητέρας πατέρα
Διεύθυνση εδός αριθ.
Τοπ. Καθ.	Παλιό Τηλ.
Ε. Αγγλ.	<input type="checkbox"/> Κάρτες <input type="checkbox"/> Βάρος γέννησης
Ημερομηνία γέννησης
Ημερομηνία εισαγωγής
Ημερομηνία εισαγωγής

Προληπτικό πρόγραμμα
νεογνών



Για την υγεία
του μωρού σας

ΑΓΩΓΗ ΥΓΕΙΑΣ

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΩΝ ΑΣΦΑΛΙΣΕΩΝ

Αριστερά σε σμίκρυνση η κάρτα Guthrie, στην οποία γίνεται η λήψη δείγματος αίματος του νεογνού στο Μαιευτήριο.