



Wyniki testu Guthrie-
go



Informacje dla matek i ojców

Twoje dziecko jest nosicielem genu krwinek sierpowatych



Polish Version:
Information for mums and dads
Your baby carries a gene for sickle cell



healthier
scotland
SCOTTISH GOVERNMENT

Ten materiał jest dostępny w językach urdu, chińskim i polskim oraz w formacie łatwym do odczytania. NHS Health Scotland może również rozpatrzyć prośby o publikację w innych językach i formatach. Kontakt 0131 314 5300 lub e-mailem nhs.healthscotland-alternativeformats@nhs.net

Opublikowano przez NHS Health Scotland

1 South Gyle Crescent
Edinburgh EH12 9EB

© NHS Health Scotland 2014

Dokument opublikowany przez NHS Health Scotland z wykorzystaniem materiałów powielonych z publikacji Programu badań przesiewowych NHS w kierunku krwinek sierpowatych i talasemii (NHS Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme), (prowadzonego przez Public Health England).

Wszelkie prawa zastrzeżone. Materiał zawarty w niniejszej publikacji nie może być powielany w całości lub części bez uprzedniej zgody NHS Health Scotland (lub innych właścicieli praw autorskich). Dokładamy wszelkich starań, aby informacje zawarte w niniejszym materiale były rzetelne i zgodne z prawdą, jednak nie ponosimy odpowiedzialności prawnej za błędy, pominięcia ani stwierdzenia wprowadzające w błąd.

NHS Health Scotland jest ośrodkiem współpracującym z WHO (WHO Collaborating Centre) w zakresie promowania zdrowia i publicznych programów opieki zdrowotnej.

Twoje dziecko przeszło badanie krwi, nazywane testem Guthriego, mniej więcej tydzień po narodzinach. Badanie ma na celu wykrycie rzadkich schorzeń i jest przeprowadzane u wszystkich dzieci.

Wyniki badania pokazują, że twoje dziecko jest zdrowe. Nie ma powodu do zmartwień – dziecko jest w dobrym stanie.

Jednak badanie wykazało także, że twoje dziecko jest nosicielem genu krwinek sierpowatych, czyli hemoglobiny typu S. Czasem taką sytuację nazywa się „nosicielstwem genu krwinek sierpowatych”.

Zdarza się to bardzo często. W tej ulotce znajdziesz informacje dotyczące nosicielstwa oraz tego, co to oznacza dla ciebie i twojej rodziny.



Co oznacza nosicielstwo krwinek sierpowatych?

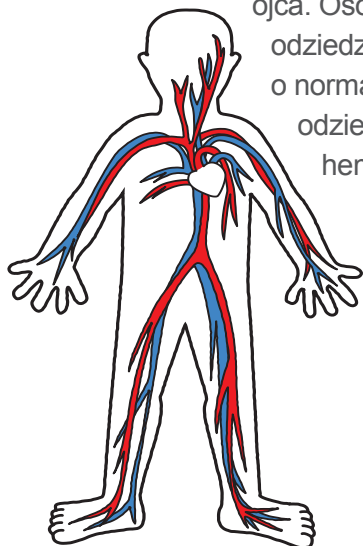
Aby to wyjaśnić, musimy najpierw pomówić o genach. Od genów w twoim organizmie zależy kolor twoich oczu, twój wzrost – a nawet to, czy masz piękny uśmiech!

Twoje geny decydują także o odziedziczonym przez ciebie typie hemoglobiny.

Substancję zawartą w twojej krwi, która rozprowadza tlen po całym organizmie, nazywamy hemoglobiną.



Geny działają w parach. Każda dziedziczona cecha składa się z jednego genu otrzymanego od matki i jednego otrzymanego od ojca. Osoby będące nosicielami krwinek sierpowatych odziedziczyły od jednego rodzica gen decydujący o normalnym typie hemoglobiny. Od drugiego rodzica odziedziczyły jeden gen rzadkiego (sierpowatego) typu hemoglobiny.



Ponieważ twoje dziecko odziedziczyło jeden zwykły gen, nigdy nie pojawi się u niego choroba krwinek sierpowatych.

Co ten wynik oznacza dla mojego dziecka?

Twoje dziecko jest zdrowe – nie ma powodu do zmartwień.

Istnieją jednak dwa powody, dla których powinieneś/powinnaś rozumieć, co oznacza nosicielstwo krwinek sierpowatych. Pierwszym jest to, że w bardzo rzadkich wypadkach, obecność tego genu może wiązać się z problemami zdrowotnymi. Drugim powodem jest to, że dziecko powinno wiedzieć o ryzyku przekazania choroby krwinek sierpowatych swoim dzieciom, kiedy dorośnie i będzie chciało założyć swoją rodzinę. Obie te kwestie omówiliśmy poniżej.



Rzadkie problemy zdrowotne

Istnieje kilka rzadkich sytuacji, w których posiadanie genu krwinek sierpowatych może powodować u dziecka problemy, na przykład podczas znieczulenia ogólnego (narkozy), kiedy nie otrzymuje wystarczająco dużo tlenu.

Dopilnuj, by personel medyczny opiekujący się twoim dzieckiem był poinformowany, że jest ono nosicielem krwinek sierpowatych. twoje dziecko powinno zachować szczególną ostrożność w sytuacjach, w których może wystąpić brak tlenu, np. podczas nurkowania głębinowego i wspinaczki górskiej. Jeżeli twoje dziecko wyczynowo uprawia sport, ważne jest, by podczas treningów piło dużo płynów.

Poza tymi bardzo rzadkimi sytuacjami twoje dziecko może prowadzić zupełnie normalne życie.

„Doświadczeni lekarze zadbają o to, by operacje u nosicieli krwinek sierpowatych były tak samo bezpieczne, jak u innych osób”.

Kiedy Twoje dziecko dorośnie i będzie chciało założyć rodzinę

Jeżeli twoje dziecko będzie miało dziecko z inną osobą, która także jest nosicielem/ką krwinek sierpowatych, wówczas ryzyko odziedziczenia przez ich dziecko (twojego wnuka) chorób krwinek sierpowatych wyniesie jeden do czterech (25%).

Ważne jest, by twoje dziecko wychowywało się, wiedząc, że jest nosicielem, aby mogło przemyśleć ryzyko związane z założeniem rodziny oraz sposobami jego ograniczenia.

Kiedy dziecko dorośnie, będzie mogło porozmawiać z partnerem/ką o swoim nosicielstwie i poprosić go/ją o przebadanie się pod kątem nosicielstwa krwinek sierpowatych. Doradca genetyczny pomoże wyjaśnić ryzyko i decyzje z tym związane.

W poniższym rozdziale wyjaśniliśmy, w jaki sposób nosiciele przekazują choroby krwinek sierpowatych swoim dzieciom.

„Cieszę się, że wiemy – dzięki temu ona będzie mogła planować rodzinę. Jeden z moich kuzynów miał dziecko z chorobą krwinek sierpowatych – rodzice nie mieli pojęcia, że są nosicielami. Było im znacznie trudniej”.



W jaki sposób nosiciel może przekazać choroby krwinek sierpowatych swojemu dziecku?

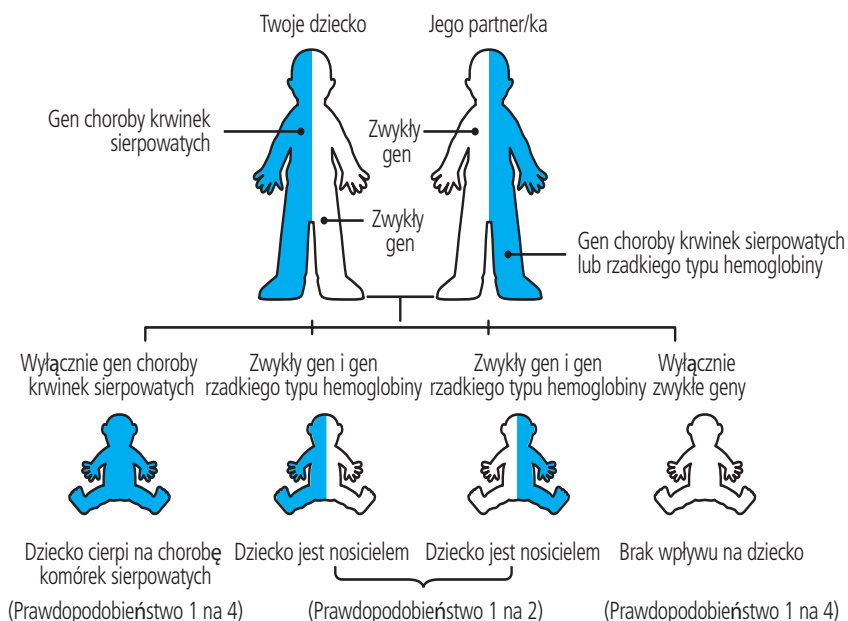


Tabela pokazuje, że kiedy dwie osoby będące nosicielami mają dziecko, ryzyko odziedziczenia chorób krwinek sierpowatych przez ich dziecko wynosi jeden do czterech (25%).

Dla tej pary prawdopodobieństwo jest takie samo przy każdej ciąży.

Na powyższym schemacie **oboje** rodzice są nosicielami. Zostali narysowani dwoma kolorami oznaczającymi dwa geny hemoglobiny, które mogą przekazać swoim dzieciom. Twoje dziecko to sylwetka po lewej – biały kolor oznacza normalny gen hemoglobiny, zaś kolor niebieski oznacza gen hemoglobiny sierpowatej. Sylwetka po prawej to partner/ka twojego dziecka – także pokolorowana na biało i niebiesko, co oznacza, że jest nosicielem/łką.

Za każdym razem, kiedy twoje dziecko będzie miało dziecko z partnerem/ką, który/a też jest nosicielem/lką, istnieją trzy możliwe scenariusze - patrz niżej.

- Dziecko może odziedziczyć dwa geny rzadkiego typu hemoglobiny. Jeżeli tak się stanie, dziecko będzie cierpiało na chorobę krwinek sierpowatych. Ryzyko wystąpienia tego scenariusza wynosi jeden do czterech (25%) – na schemacie dziecko zostało w całości pokolorowane na niebiesko.
- Dziecko może odziedziczyć jeden gen normalnej hemoglobiny i jeden gen rzadkiego typu hemoglobiny. Jeżeli tak się stanie, dziecko będzie nosicielem, tak jak twoje dziecko. Ryzyko wystąpienia tego scenariusza wynosi jeden do dwóch (50%) – na schemacie dwoje dzieci zostało pokolorowanych w połowie na niebiesko i w połowie na biał.
- Dziecko może odziedziczyć dwa geny normalnej hemoglobiny. Jeżeli tak się stanie, dziecko nie będzie ani cierpiało na zaburzenia, ani nie będzie nosicielem. Ryzyko wystąpienia tego scenariusza wynosi jeden do czterech (25%) – na schemacie dziecko zostało w całości pokolorowane na biał.



Co to oznacza dla mojej rodziny?

Twoje dziecko odziedziczyło gen krwinek sierpowatych albo od ciebie, albo od twojej/twojego partnera/ki. Oznacza to, że jedno z was (a być może oboje) także jest zdrowym nosicielem.

- Zalecamy, abyście oboje sprawdzili, czy nie jesteście nosicielami. Jest to szczególnie ważne, jeśli myślicie o kolejnym dziecku. Jeżeli oboje jesteście nosicielami, istnieje ryzyko, że możecie przekazać chorobę krwinek sierpowatych kolejnemu dziecku.
- Dobrze byłoby także porozmawiać z innymi członkami rodziny (takimi jak rodzeństwo, ciotki, wujkowie i kuzyni) i zachęcić ich do przebadania się przed założeniem rodziny lub podjęciem starań o kolejne dzieci na wypadek, gdyby okazało się, że oni też są nosicielami. Pomocne może być pokazanie im niniejszej ulotki.

Test jest prostym badaniem krwi, które zajmuje zaledwie kilka minut. Aby umówić się na badanie, wystarczy skontaktować się z lekarzem rodzinnym (GP) lub z lokalną poradnią genetyczną (Genetics Service).



„Krwinki sierpowate mogą być przekazywane z pokolenia na pokolenie. Wynik badania pokazuje, że to dziecko jest nosicielem”.

Co należy zrobić?

- Dopilnuj, by wynik badania nosicielstwa krwinek sierpowatych u twojego dziecka został wpisany do jego karty zdrowia (czerwonej książeczki), a także by twój lekarz rodzinny (GP) wpisał tę informację do swoich akt.
- Kiedy dziecko dorośnie, porozmawiaj z nim o tym, że jest nosicielem. Ważne jest, by rozumiało, co to oznacza, kiedy zechce zaplanować założenie rodziny.

Informacje o chorobie krwinek sierpowatych

Twoje dziecko jest nosicielem i nie cierpi na chorobę krwinek sierpowatych. Informacje te pomogą ci nieco lepiej zrozumieć chorobę.

Najbardziej poważną chorobą krwinek sierpowatych jest niedokrwistość sierpowatokrwinkowa, która występuje wtedy, gdy dana osoba odziedziczy dwa geny hemoglobiny sierpowatej. Inne rzadkie geny hemoglobiny C i beta-talasemii mogą łączyć się z genem hemoglobiny sierpowatej i skutkować chorobą krwinek sierpowatych. Istnieje także wiele innych schorzeń pokrewnych o mniej poważnym przebiegu.

Osoby cierpiące na choroby krwinek sierpowatych wymagają leczenia i opieki przez całe życie.

Najczęściej zadawane pytania

Czy u mojego dziecka może wystąpić choroba krwinek sierpowatych?

Nie. U twojego dziecka nigdy nie wystąpi choroba krwinek sierpowatych. Jednak zawsze pozostanie ono nosicielem.

Czy bycie nosicielem jest zaraźliwe?

Nie, nie można zarazić się krwinkami sierpowatymi. Nosicielem/lką można być jedynie, jeśli odziedziczy się gen po jednym z rodziców.

Dlaczego powinienem/powinnam powiedzieć dziecku o tym, że jest nosicielem?

W rzadkich sytuacjach, w których dziecko nie otrzyma wystarczająco dużo tlenu (np. po znieczuleniu ogólnym albo podczas uprawiania sportów ekstremalnych), mogą pojawić się problemy ze zdrowiem. Patrz str. 5.

Twoje dziecko musi rozumieć ryzyko przekazania choroby krwinek sierpowatych swoim dzieciom oraz zagrożenia związane z podejmowanymi decyzjami. Patrz str. 7.

Ile osób cierpi na zaburzenia syntezy hemoglobiny, takie jak choroby krwinek sierpowatych?

Zaburzenia związane z syntezą hemoglobiny należą do najczęstszych chorób dziedzicznych na świecie. Około 5% populacji na świecie jest nosicielami genu rzadkiego typu hemoglobiny.

Słyszałem/am, że nosiciele nie mogą zarazić się malarią. Czy to prawda?

Jeżeli podróżujesz do krajów, w których występuje ryzyko malarii, ważne jest podjęcie wobec dziecka wszelkich normalnych środków ostrożności. Dotyczy to także przyjmowania leków przeciwmalarycznych.

Nosicielstwo zapewnia dzieciom pewien stopień ochrony przed malarią, ale jedynie przez pierwszych kilka lat ich życia. Z tego względu choroby krwinek sierpowatych występują częściej wśród osób pochodzących (lub których przodkowie pochodzili) z regionów, w których występuje malaria. Dotyczy to Afryki, Azji i części Europy Południowej.



Potrzebujesz więcej informacji?

Jeśli masz pytania dotyczące informacji zawartych w niniejszej ulotce, zwróć się do pielęgniarki środowiskowej, lekarza rodzinnego (GP) lub do lokalnej poradni genetycznej.

West of Scotland Regional Genetics Service

Level 2, Laboratory Medicine Building
Southern General Hospital
1345 Govan Road
Glasgow G51 4TF
Tel.: 0141 354 9200

Rejony: Greater Glasgow, Argyll & Clyde, Ayrshire & Arran, Forth Valley, Lanarkshire i Dumfries & Galloway

East of Scotland Regional Genetics Service

Human Genetics Unit, Level 6
Ninewells Hospital and Medical School
Dundee DD1 9SY
Tel.: 01382 632035

Rejony: Dundee, Perth, North Fife, Angus i Perthshire

North of Scotland Clinical Genetics Service

Ground floor, Ashgrove House
Foresterhill
Aberdeen AB25 2ZA
Tel.: 01224 552120

Inverness Clinical Genetics Office

Maternity Annexe
Raigmore Hospital
Old Perth Road
Inverness IV2 3UJ
Tel.: 01463 705902

Rejony: Grampian, Highland, Orkney, Shetland i Western Isles

South East of Scotland Regional Genetics Service

Department of Clinical Genetics
Western General Hospital
Crewe Road
Edinburgh EH4 2XU
Tel.: 0131 537 1116
Rejony: Lothian, Fife i Borders

UK Thalassaemia Society

19 The Broadway
Southgate Circus
London N14 6PH
Tel.: 020 8882 0011
E-mail: office@ukts.org
Strona internetowa: www.ukts.org

The Sickle Cell Society

54 Station Road

London NW10 4UA

Tel.: 020 8961 7795

Infolinia: 0800 001 5660

E-mail: info@sicklecellsociety.org

Strona internetowa:

www.sicklecellsociety.org

**Accessible Publishing of Genetic
Information (APoGI)**

Strona internetowa:

www.chime.ucl.ac.uk/APoGI

This publication is available online at
www.healthscotland.com or telephone **0131 314 5300**.

Traditional Chinese

您也可以登入 **www.healthscotland.com**
瀏覽本刊物，或撥打 **0131 314 5300** 查詢。

Polish

Ta publikacja jest dostępna online na stronie
www.healthscotland.com lub pod numerem
telefonu **0131 314 5300**, gdzie można także
zgłaszać wszelkie zapytania.

Urdu

شاعت آن لائن **www.healthscotland.com** پر دستیاب ہے
سی سوالات کے لیے **0131 314 5300** پر ٹیلی فون کریں۔

Ten materiał jest dostępny w językach urdu, chińskim i polskim
oraz w formacie łatwym do odczytania. NHS Health Scotland
może również rozpatrzyć prośby o publikacje w innych
językach i formatach.

Kontakt: telefon **0131 314 5300** lub e-mail
nhs.healthscotland-alternativeformats@nhs.net

www.healthscotland.com