



### **Badania przesiewowe w kierunku adrenoleukodystrofii (ALD) w Holandii (badania SCAN)**

W pierwszym tygodniu życia dziecka pobierze się od niego kilka kropli krwi poprzez nakłucie pięty. Ta krew zostanie przetestowana pod kątem kilku groźnych chorób. Dzięki wczesnemu wykryciu tych chorób można w porę rozpocząć leczenie. W chwili obecnej możliwe jest przeprowadzenie badań przesiewowych noworodków pod kątem adrenoleukodystrofii (ALD).

Testowanie pod kątem ALD w ramach badań SCAN rozpocznie się w dniu 1 stycznia 2021 r. i będzie trwało przez co najmniej jeden rok. Badania SCAN przeprowadzone zostaną w czterech prowincjach: Holandia Północna, Utrecht, Geldria i Flevoland. Zatem jeżeli Państwa dziecko urodziło się w jednej z tych prowincji, możliwe jest przeprowadzenie testu na ALD.

Prosimy o wyrażenie zgody na przetestowanie krwi pobranej z pięty Państwa dziecka pod kątem ALD. W celu przeprowadzenia tego testu nie zostanie pobrana dodatkowa ilość krwi.

### **Co to jest ALD?**

ALD to rzadko występująca, dziedziczna choroba przemiany materii. U chłopców z ALD może nastąpić zagrażające życiu uszkodzenie mózgu i nadnerczy. Wczesna diagnoza może umożliwić leczenie ratujące życie, dlatego ważne jest wczesne wykrycie ALD u chłopców.

U dziewczynek z ALD rozwija się inna, z reguły łagodniejsza postać ALD. Ta postać choroby objawia się w późniejszym wieku (40 - 60 lat) i nie ma sposobu na jej leczenie. Z tego powodu badania SCAN skupiają się na wykrywaniu ALD u chłopców.

### **Udział w badaniach SCAN**

Testowanie wyłącznie chłopców to nowy sposób przeprowadzania badań przesiewowych u noworodków. Aby testy przeprowadzone były w wiarygodny sposób, potrzebna jest krew pobrana poprzez nakłucie pięty od chłopców i od dziewczynek. Dlatego prosimy rodziców zarówno chłopców, jak i dziewczynek o wzięcie udziału w badaniach SCAN.

Jeżeli nie chcą Państwo, aby u Państwa dziecka wykonany został test na ALD, można poinformować o tym specjalistę przeprowadzającego badania. Państwa zastrzeżenie zostanie zanotowane na karcie dokumentującej pobór krwi z pięty. Odmowa udziału w badaniach SCAN nie ma wpływu na badania przesiewowe noworodków pod kątem innych chorób.

Udział w badaniach SCAN jest nieobowiązkowy i bezpłatny.