

## Oficjalne statystyki SDG - wskaźniki dla priorytetów krajowych



Nazwa wskaźnika	3.4.d Odsetek noworodków objętych badaniami przesiewowymi w kierunku rzadkich wad metabolizmu
Cel Zrównoważonego Rozwoju	Cel 3. Dobre zdrowie i jakość życia
Priorytet	Zwiększenie wykrywalności chorób we wczesnych stadiach rozwojowych
Definicja wskaźnika	Udział liczby noworodków objętych badaniami przesiewowymi w kierunki wykrywania rzadkich wad metabolizmu w ogólnej liczbie noworodków w danym roku kalendarzowym.
Jednostka prezentacji	procent
Dostępne wymiary	ogółem
Wyjaśnienia metodologiczne	Za noworodka uważa się dziecko od momentu urodzenia do 27 dnia życia.  Badanie przesiewowe w kierunku rzadkich wad metabolizmu to rodzaj badania strategicznego, które przeprowadza się w celu wykrycia chorób metabolicznych (które nie dają charakterystycznych objawów klinicznych w pierwszych miesiącach życia dziecka), a tym samym rozpoczęcia wczesnego leczenia, aby zapobiec poważnym następstwom choroby w przyszłości. Pozwala to na obniżenie kosztów związanych z późniejszą długotrwałą rehabilitacją (w wyniku zbyt późnego rozpoznania choroby).  Do rzadkich wad metabolicznych należą:  MCAD (Deficyt dehydrogenazy średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych) z częstością 1 : 9 000 - 15 000  LCHAD (Deficyt dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych) z częstością 1 : 180 000  Kwasica glutarowa typ I z częstością 1 : 50 000  Deficyt karboksylazy propionylowej z częstością 1 : 50 000  Ostra kwasica metylomalonowa z częstością 1 : 180 000  Ostra kwasica metylomalonowa wrażliwa na witaminę B12 z częstością 1 : 120 000  MCC (Deficyt karboksylazy 3-metylokrotonylowej CoA) z częstością 1 : 50 000  Deficyt dehydrogenazy krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych z częstością 1 : 180 000  Niedobór liazy metyloglutarylowej z częstością 1 : 360 000  MSUD (choroba syropu klonowego) z częstością 1 : 90 000
Źródło danych	Ministerstwo Zdrowia
Częstotliwość i dostępność danych	Dane roczne; od 2011 r.
Uwagi	

Ostatnia aktualizacja: 07-12-2021, 09:50