

Oficjalne statystyki SDG - wskaźniki dla priorytetów krajowych



Nazwa wskaźnika	3.3.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 oraz zwiększenie dostępu do nowoczesnych terapii
Definicja wskaźnika	Udział liczby noworodków objętych badaniami przesiewowymi w kierunku wykrywania rzadkich wad metabolizmu w ogólnej liczbie noworodków w danym roku kalendarzowym.
Jednostka prezentacji	procent
Dostępne wymiary	ogółem
Wyjaśnienia metodologiczne	<p>Za noworodka uważa się dziecko od momentu urodzenia do 27 dnia życia.</p> <p>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).</p> <p>Do rzadkich wad metabolicznych należą:</p> <ul style="list-style-type: none"> MCAD (Deficyt dehydrogenazy średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych) z częstością 1 : 9 000 - 15 000 LCHAD (Deficyt dehydrogenazy dugołańcuchowych kwasów tłuszczowych) z częstością 1 : 180 000 Kwasica glutarowa typ I z częstością 1 : 50 000 Deficyt karboksylazy propionylowej z częstością 1 : 50 000 Kwasica propionylowa z częstością 1 : 125 000 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	
Data aktualizacji danych	25-02-2025
Data aktualizacji metadanych	26-04-2023