

## 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 <b>noworodka</b> uważa się dziecko od momentu urodzenia do 27 dnia życia.</p> <p><b>Badanie przesiewowe</b> 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 <b>rzadkich wad metabolicznych</b> należą:</p> <p>MCAD (Deficyt dehydrogenazy średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych) z częstością 1 : 9 000 - 15 000</p> <p>LCHAD (Deficyt dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych) z częstością 1 : 180 000</p> <p>Kwasica glutarowa typ I z częstością 1 : 50 000</p> <p>Deficyt karboksylazy propionylowej z częstością 1 : 50 000</p> <p>Kwasica propionylowa z częstością 1 : 125 000</p> <p>Ostra kwasica metylomalonowa z częstością 1 : 180 000</p> <p>Ostra kwasica metylomalonowa wrażliwa na witaminę B12 z częstością 1 : 120 000</p> <p>MCC (Deficyt karboksylazy 3-metylokrotonylowej CoA) z częstością 1 : 50 000</p> <p>Deficyt dehydrogenazy krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych z częstością 1 : 180 000</p> <p>Niedobór liazy metyloglutarylowej z częstością 1 : 360 000</p> <p>MSUD (choroba syropu klonowego) z częstością 1 : 90 000</p>
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