



<http://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346

ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



Информация за родители

Скрининг за новородени

от нас или от подателя на пробата. За тази цел е нужно да посочите телефонен номер и адрес за контакт през първите дни след раждането. Ако резултатите не са еднозначни по други причини, лабораторията за скрининг ще Ви изпрати покана – писмено или чрез подателя на пробата – да се явите повторно. Резултатът от слуховия скрининг е налице непосредствено след провеждането му и ще Ви бъде съобщен и записан в жълтия здравен картон. Информация за здравни заведения, провеждащи контролни прегледи, ще получите заедно с резултатите. Резултатите ще бъдат предадени чрез картон за скрининг на центъра за скрининг, където необходимите мерки ще бъдат координирани и контролирани.

Указание

Не при всички споменати заболявания навременното лечение води до напълно предотвратяване на последиците от болестта. В повечето случаи незабавното започване на лечение позволява на заболялото дете да се развива нормално.

Важни предпоставки

- Участието в прегледите от скрининга за новородени е доброволно. Вземането на решение за или против скрининга за новородени би трябвало да стане на базата на солидна информация. Вашето съгласие за участие в прегледите се отнася само споменатите цели заболявания.
- Взети са мерки и за защитата на личните данни: резултатите от прегледите естествено са защитени от лекарската тайна и не могат да се предават на трети лица без Вашето съгласие. Вие сте в правото си да оттеглите Вашето съгласие по всяко време.
- Разноските за кръвните проби и слуховия скрининг се поемат от държавните здравни каси. При пациентите с частна застраховка разноските в повечето случаи също биват поемани – подробна информация ще получите от съответните застрахователни организации или служби за социално подпомагане.

Ако имате още въпроси по темата скрининг за новородени, можете да се обърнете към Вашето родилно заведение, детския Ви лекар или акушерка. Винаги съществува възможността да обсъдите Вашите въпроси с лекарите.

Екипът на скринингите за новородени желае на Вас и Вашето дете всичко добро за в бъдеще.

Изследвани при скрининга за новородени заболявания

Адреногенитален синдром

Хормонално увреждане поради дефект на кората на надбъбречната жлеза: вирилизъм при момичетата, възможна смърт при кризи със загуба на сол. Лечение с хормони (честота: около 1/10.000 новородени).

Дефицит на биотинидаза

Нарушения на обмяната на витамини биотин: изменения на кожата, нарушения на слуха и зрението, нарушения в психическото и двигателното развитие. Лечение с биотин (честота: около 1/80.000 новородени).

Дефект на обмяната на карнитин

Дефект в обмяната на мастни киселини: метаболни кризи, кома, възможна смърт. Лечение със специална диета (честота: около 1/100.000 новородени).

Галактосемия

Нарушена обмяна на млечна захар: ослепяване, психическа и физическа инвалидност, чернодробна недостатъчност, възможна смърт. Лечение със специална диета (честота: около 1/40.000 новородени).

Глутова ацидия тип I

Дефект в разграждането на аминокиселини: метаболни кризи, трайни двигателни нарушения. Лечение със специална диета (честота: около 1/80.000 новородени).

Хипотиероза

Вродена недостатъчност на щитовидната жлеза: тежки смущения в психическото и физическото развитие. Лечение с хормони (честота: около 1/4.000 новородени).

Слухови увреждания може да се появят и по-късно в процеса на развитие на детето, поради което е важно, даже и при нормални резултати, родителите непрекъснато да следят дали детето чува добре

Изовалерианова ацидемия

Дефект в разграждането на аминокиселини: метаболни кризи, кома, психическа инвалидност. Лечение със специална диета (честота: около 1/50.000 новородени).

MCAD-/LCHAD-/VLCAD-Дефекти

Дефекти при добиването на енергия от мастните киселини: метаболни кризи, мускулна и сърдечна недостатъчност, възможна смърт. Лечение чрез избягване на фази на глад, евентуално специална диета (честота: около 1/10.000 (MCAD-D) до 1/80.000 новородени).

Муковисцидоза (Цистична фиброза)

Наследствена болест, нарушение на обмяната на соли в жлезистите клетки, образуване на гъст секрет в дихателните пътища и други органи, придружено от трайно възпаление. В зависимост от генетиката различно тежки форми. Засегнатите са с телло под нормата и често не растат добре. Нарушена функция на белия дроб и задстомашната жлеза. Лечение чрез хранителна терапия, физиотерапия и медикаменти (честота около 1/3.300 новородени).

Фенилкетонурия (PKU) и болест на урината като кленов сироп (MSUD)

Дефекти в аминокиселинния метаболизъм: гърчови пристъпи, тежко нарушение на психическото и физическото развитие. Лечение чрез специална диета (честота: около 1/10.000 (PKU) съответно 1/200.000 новородени (MSUD)).

Слухови увреждания

Най-честото сетивно увреждане в детска възраст, разнообразни причини, отчасти в комбинация с други заболявания (сърдечни, бъбречни, зрителни нарушения). Ранните диагностика и лечение са предпоставки за оптимално езиково и психическо развитие. Късното откриване води до трайни щети. Лечение напр. рано подпомагане, набавяне на слухови апарати и евентуално кохлиев имплантат (честота около 1–3/1.000 новородени).



за ранното откриване на вродени нарушения при новородените

CHARITÉ
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN



Kompetenznetz
Neugeborenen-Screening

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



Драги родители,

раждането на детето Ви предстои непосредствено или току-що се е състояло. Желаете то да расте здраво. Настоящата брошура Ви информира за профилактичните прегледи от серията скрининги за новородени, провеждащи се няколко дни след раждането на детето Ви. Проверката на слуха е важна, тъй като при увреждане на слуха се стига до забавяне или дори пълна липса на езиково развитие.

Защо се предприемат профилактичните прегледи?

Повечето деца се раждат здрави – но има и изключения. Здравето на приблизително едно на 1000 новородени е застрашено от редки вро-дени нарушения на обмяната на веществата или на органични функции (напр. увреждане на слуха), които не се разпознават по външни симптоми. При много от тези заболявания шансовете за предотвратяване на смърт или трайни увреждания са добри при условие, че се започне лечение възможно най-скоро след раждането. Това е и причината за тези заболявания да се провежда законово регламен-тирана серия от прегледи, към които се числят и скринингите за новородени.

С участието си Вие полагате грижа за здравето на Вашето дете.

Кои са изследваните заболявания?

От повече от 30 години в Германия се провеждат скрининги за новородени. При тях успешно се диагностицират вродената хипотироза, адреногениталния синдром, недос-тига на биотинидаза, галактосемията и фенилкетонурията (PKU). През последните години тези прегледи бяха значително усъвършенствани, обхващайки и други лечими нарушения на обмяната на белтъчини и мазнини и увреждания на слуха. Част от заболяванията са наследствени, поради което скринингите изследват генетични (наследствени) белези (генетичен скрининг). От 2016 година се проверява и за муковисцидоза/цистична фиброза (CF), при което се прилагат и (при около 1 на 1000 новородени) анализи на генетичен материал. Отделните заболявания са описани на следващата страница.

Какво означават резултатите?

Резултатите от скрининговите изследвания не са равнозначни с медицинска диагноза, а поканата за повторен преглед още не означава, че детето е болно. Понякога количеството взета кръв не стига за всички тестове, някой път пробата е взета прекалено рано, за да може надеждно да покрие всички възможни заболявания, или пък резултатите не са еднозначни и трябва да се контролират. Дори и в редките случаи, когато резултатите от изследванията сочат наличието на заболяване, диагнозата не е окончателна, а трябва първо да се изясни чрез допълнителни медицински изследвания.

В случай, че сте поканени на повторен преглед от поредицата скрининги за новородени, Ви молим да реагирате бързо. Центровете за диагностика и лечение предоставят за тази цел часове за прегледи в кратки срокове. В интерес на Вашето дете е бързото изясняване на ситуацията. Неблагоприятните резултати от слуховия скрининг не винаги означават, че детето Ви чува зле, а по-скоро, че резултатите от този скрининг трябва да се проверят. Първото контролно измерване е необходимо да се проведе по възможност още в родилното заведение. Адреси за амбулантни контролни прегледи или на специализирани клиники можете да получите в центъра за скрининг. В случай, че резултатите от скрининга за цистична фиброза будят съмнение, детето трябва да се заведе в специализиран център за муковисцидоза, тъй като при едно от 5 деца с такива резултати се касае за действително заболяване. Там се провежда така нареченият "потен тест" за диагностициране на заболяването. Този тест е безопасен, безболезнен и резултатите се получават бързо. Възможно е да се наложат и допълнителни изследвания.

Излечими ли са заболяванията?

Всички споменати заболявания са вродени и поради това неизлечими. За всички изследвани заболявания има обаче терапии, помагачи да се предотвратят или облекчат негативните въздействия или да се подобри качеството на живот, при условие, че специалната терапия започне навреме. Лекарите специалисти предоставят услугите си за консултация и подкрепа в случай на съмнение или действително заболяване. Ако и вторият преглед при слуховия скрининг не позволи сигурни заключения по отношение на слуха на Вашето дете, следва прецизното определяне на слуховия праг в специализирано заведение.

Това изследване е безболезнено и се осъществява по време на сън. В случай, че се установи ограничение в слуховата способност, се започва незабавно съответна терапия. При навременно стимулиране почти всяко дете с увреден слух има добри шансове за нормално езиково развитие.

Кога и какво се изследва?

Скрининговите прегледи се осъществяват в течение на втория до третия ден от раждането (36-ти–72-ри час от раждането), евентуално заедно с втория профилактичен преглед на детето Ви (U2). За хормоналния скрининг и скрининга за обмяната на веществата се вземат няколко капки кръв (от вена или от петата), капват се върху предвидената за целта филтърна хартия и след изсъхване се изпращат незабавно в някоя скринингова лаборатория. Там пробите се изследват за различните целеви заболявания с помощта на изключително чувствителни методи. При скрининга за муковисцидоза се прилага триетапен метод, състоящ се от два биохимични теста (IRT и свързан с панкреатита протеин) и един генетичен анализ с цел да се намали до минимум броят на контрол-ните прегледи. При проверката на слуха недоловимите сигнали, излъчвани от вътрешното ухо на здравите новородени, се измерват напълно безболезнено чрез вкарване на сонда в слуховия канал (т.нар. отоакустични емисии, OAE), или се провежда автоматизирана аудио-метрия на мозъчния ствол (AABR). Проверяват се функциите на вътрешното ухо и съответно дали звуковите вълни се предават от вътрешното ухо и преработват под формата на електрически импулси в мозъка.

Кой получава резултатите?

В рамките на няколко дни подателят на кръвната проба (родилната клиника, детският лекар) получава в писмен вид резултатите от хормоналния скрининг и скрининга за обмяната на веществата. Поради многоетапния метод резултатът от скринингите за муковисцидоза може да отнемат до 14 дни. По правило родителите не получават резултати от изследванията.

За Вас важи: Липсата на новина е добра новина.

Само при недвусмислени признаци за налично заболяване, което трябва неотложно да се лекува, ще бъдете незабавно уведомени