



<http://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346

ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



Informații pentru părinți

Screeningul - nou-născuților

Îndrumare

Nu la toate bolile menționate se pot preveni consecințele bolii prin tratamentul pornit la timp.

Dar un tratament pornit la timp va permite copilului în cele mai multe cazuri o dezvoltare normală.

testare numărul de telefon și adresa unde veți fi accesibili în primele zile după naștere. Dacă din alte motive rezultatul este neconcludent, laboratorul screening vă va ruga printr-o scrisoare sau prin intermediul celor, care au trimis proba, de a preda din nou o probă. Rezultatul screeningului auditiv se primește imediat după efectuarea acestuia și se documentează în carnetul galben. Îndrumări referitor institutelor, unde se efectuează consultații de control vi se vor înmâna cu diagnosticul.

Rezultatele se vor nota pe cardul de testare și se vor trimite la centrul de screening, unde se vor lua și supraveghea măsurile necesare.

Condiții importante

- Participarea la testele de screening pentru nou-născuți este voluntară. Decizia pentru sau împotriva screeningului neonatal trebuie luată pe baza informațiilor fundate. Consimțământul pentru testare cuprinde doar bolile țintă menționate.
- Deasemenea se poartă grija pentru protecția datelor: se subînțelege că rezultatele testărilor sunt supuse secretului medical și nu este permis de a da datele unui al treilea fără consimțământ. Dumneavoastră aveți dreptul de a revoca consimțământul oricând doriți.
- Asigurările de sănătate de stat suportă cheltuielile pentru testele de sânge, precum și pentru screeningul auditiv. La pacienții cu asigurare de sănătate privată asigurarea preia de obicei cheltuielile – detalii aflați la serviciul responsabil.

Dacă mai aveți alte întrebări la screeningul neonatal, adresați-vă secției de maternitate, medicului pediatru sau moașei. Aveți întotdeauna posibilitatea de a discuta întrebările dumneavoastră cu medicii.

Echipa screeningului neonatal vă dorește dumneavoastră și copilului dumneavoastră toate cele bune pentru viitor.

Bolile testate în screeningul neonatal

Sindromul adrenogenital

Tulburare hormonală printr-un defect al cortexului suprarenal: masculinizare la fete, posibil decesul în cazul unei crize cu pierdere de sare. Tratament prin administrarea de hormoni (prevalența bolii: aproximativ 1/10.000 nou-născuți).

Deficitul de biotinidază

Defecte metabolice ale vitaminei biotină: Modificări cutane, tulburări a auzului și a vederii, retard mental și tulburări de motricitate. Tratament prin administrarea de supliment cu biotină (prevalența bolii: aproximativ 1/80.000 nou-născuți).

Defectele metabolice al carnitinei

Defecte metabolice ale acizilor grași: Tulburări metabolice, comă, posibil decesul infantil. Tratament prin dietă specială (prevalența bolii aproximativ: 1/100.000 nou-născuți).

Galactosemia

Tulburări metabolice ale galactozei: Orbire, handicap fizic și retard mental, insuficiența hepatică, posibil decesul infantil. Tratament prin dietă specială (prevalența bolii aproximativ 1/40.000 nou-născuți).

Glutaraciduria tip I

Defect în descompunerea aminoacizilor: crize metabolice, tulburare persistentă musculo scheletică. Tratament prin dietă specială (prevalența bolii: aproximativ 1/80.000 nou-născuți).

Hipotiroidismul

Deficiența congenitală a hormonilor tiroizi: Retard mental și retard al dezvoltării fizice. Tratament prin administrarea de hormoni (prevalența bolii: aproximativ 1/4.000 nou-născuți).

Isovalerianazidämie

Defect în descompunerea aminoacizilor: crize metabolice, comă, dizabilitate mentală. Tratament prin dietă specială (prevalența bolii: aproximativ 1/50.000 nou-născuți).

Tulburarea auzului poate să apară și pe parcursul dezvoltării copilului. De aceea este important, chiar dacă screeningul a fost fără rezultat patologic, ca părinții să fie în continuare atenți, dacă copilul aude bine

Defecte MCAD-/LCHAD-/VLCAD

Defecte în oxidarea acizilor grași: Crize metabolice, comă, insuficiența musculară și cardiacă, posibil un decurs letal. Tratament prin evitarea fazei de foame, dietă specială (prevalența bolii: aproximativ 1/10.000 (MCAD-D) bis 1/80.000 nou-născuți).

Mucoviscidoza (Fibroza chistică)

Boală genetică, tulburarea schimbului de sare în celulele glandulare, formarea unei flegme vâscoase în căile respiratorii și în alte organe cu inflamații persistente.

În funcție de genetică sunt forme diferite de grave. Afecțiunile sunt subponderali și nu cresc bine în înălțime. Funcția plămânilor și a pancreasului sunt afectate. Tratament prin dietă terapeutică, fizioterapie și administrarea de medicamente, (prevalența bolii: aproximativ 1/3.300 nou-născuți).

Fenilcetonuria (PKU) și boala urinei cu miros de sirop de artar (MSUD)

Defecte metabolice ale aminoacizilor: Convulsii, tulburări severe mentale și fizice. Tratament prin dietă specială (prevalența bolii: aproximativ 1/10.000 (PKU) respectiv 1/200.000 nou-născuți (MSUD)).

Tulburări de auz

Cea mai frecventă deteriorare a organelor de simț în copilărie, diverse cauze, parțial în combinație cu alte boli (insuficiență cardiacă, insuficiență renală, tulburări de vedere). Depistarea precoce și terapia sunt condițiile optime pentru dezvoltarea limbajului și pentru dezvoltarea mentală. Recunoașterea prea târzie cauzează lezarea permanentă. Terapie printre altele intervenție timpurie, aparate auditive și eventual un implant colear (prevalența bolii: aproximativ 1-3/1.000 nou-născuți).

diagnosticarea timpurie
a bolilor congenitale
la nou-născuți



Layout: Zentrale Medizinstellen, Charité - Universitätsmedizin Berlin | Fotos: T. Buchholz, W. Peitz, A. Behrens, Zeichnung: Lea-Emely Buchholz | CCT | Neugeb-Screening-66-ROMÄNISCH.indd

CHARITÉ
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN



Kompetenznetz
Neugeborenen-Screening

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



Dragi părinți,

nașterea copilului dumneavoastră va fi în curând sau copilul este născut de curând. Dumneavoastră doriți ca copilul să crească sănătos.

Această foaie informativă vă aduce la cunoștință depistarea precoce prin screeningul neonatal, care se face după câteva zile de la nașterea copilului. Screeningul auzului la nou-născuți este important, pentru că în cazul unei tulburări a auzului se observă dezvoltarea întârziată sau chiar lipsa de dezvoltare a limbajului copilului.

De ce se efectuează consultații de depistare precoce?

Majoritatea copiilor vin pe lume sănătoși – dar există și excepții. Aproximativ unul din 1000 de nou-născuți este periclitat de o boală metabolică congenitală rară sau de tulburări organice (de ex. tulburări a auzului), care nu se pot diagnostica după semnele exterioare. La multe din aceste boli există perspective bune de a preveni decese și de a evita sau ameliora deficiențe grave, dacă terapia se începe la scurt timp după naștere. Prin urmare se efectuează pentru depistarea acestor boli screeninguri reglementate de lege, de care aparține și screeningul neonatal.

Cu participarea la screening ajutați, de a asigurarea sănătatea copilului dumneavoastră.

Pentru ce boli se face testarea

De mai mult de 30 de ani se efectuează în Germania screeningul neonatal. Astfel se caută cu succes bolile congenitale hipotiroidismul, sindromul adrenogenital, deficitul de biotinidază, galactosemia și fenilcetonuria (PKU). În ultimii ani aceste screeninguri sau îmbunătățit esențial, s-au inclus în screening și alte tulburări tratabile în metabolismul proteinelor și a grăsimilor precum și tulburări al auzului. O parte din boli sunt genetice, screeningul examinează caracteristicile (moștenite) genetice. Începând cu 2016 se examinează și mucoviscidoza/ fibroza chistică (CF), unde (la aproximativ 1 din 1000 de nou-născuți) se fac și analizele genotip (ADN). Bolile sunt descrise pe verso.

Ce înseamnă rezultatul testării?

Rezultatul screeningului neonatal încă nu este o diagnoză medicală și invitația la retestare nu înseamnă că copilul este bolnav. Uneori cantitatea de sânge nu a fost de ajuns pentru toate examinările, recoltarea de sânge s-a făcut prea devreme pentru a examina cu siguranță toate bolile sau rezultatul este neconcludent și trebuie verificat. Chiar și în cazurile rare, în care rezultatul testării indică prezența unei boli, diagnosticul nu este asigurat, trebuie clarificat prin alte examinări medicale.

Vă rugăm reacționați repede, dacă sunteți invitați a repeta screeningul neonatal. Centrele de diagnostic și tratament vă pun la dispoziție programări în termen foarte scurt. Este în interesul copilului dumneavoastră de a clarifica repede situația. Un rezultat prost la screeningul auzului nu înseamnă întotdeauna, că copilul dumneavoastră nu aude bine, ci că rezultatul testării trebuie verificat. Prima testare de control ar trebuie făcută încă în clinica de maternitate, adrese pentru controlul ambulatoriu sau adresele clinicilor de specialitate le veți primi de la centrul de screening. Dacă determinarea IRT în screeningul mucoviscidoză indică prezența bolii, copilul trebuie prezentat la un centru de mucoviscidoză, deoarece doar unul din 5 copii cu un rezultat remarcabil este întradevăr bolnav. De regulă se va face acolo testul "sudorii" ca confirmare a diagnosticului. Această testare este nepericuloasă, indoloră și rezultatul este foarte repede disponibil. Poate mai sunt necesare și alte consultații.

Pot fi vindecate aceste boli?

Toate bolile sus numite sunt genetice și de aceea nu pot fi vindecate. Dar pentru toate bolile testate există forme de terapie, care ajută la evitarea sau ameliorarea efectelor bolii. Calitatea de viață se îmbunătățește, dacă se începe foarte repede cu tratamentul special. Medici specialiști vă stau la dispoziție la un caz suspect sau la un caz de boală, vă oferă consiliere și asistență. Dacă la screeningul auditiv nici a doua testare nu ne permite evaluarea fiabilă a auzului nou-născutului, va urma un screening eficient într-un institut de specialitate. Această investigație audiologică evaluează funcția urechii. Investigația este indoloră și se efectuează în timpul somnului natural.

Dacă după acest program de screening se ia concluzia că capacitatea de a auzi este redusă, se va începe numaidecât cu terapia adecvată. Cu terapia începută din timp aproape fiecare copil cu deficiențe de auz are șanse bune la o bună dezvoltare a limbajului.

Când și cum se face testarea?

Testarea nou-născuților se face în a doua sau a treia zi de viață (la 36 – 72 de ore după naștere), eventual împreună cu consultația pediatrică de depistare precoce (U2). Pentru screeningul hormonal și metabolic se colectează câteva picături de sânge (de la nivelul venei sau a călcâiului) pe un card special ce conține un filtru. După uscare, proba se trimite imediat la laborator. Acolo se examinează probele pentru diferitele boli-țintă cu metode foarte sensibile. Metoda de detectare a mucoviscidozei este o procedură în trei etape, două teste biochimice (IRT și protein asociat cu pancreatita) și o analiză genetică, cu scopul de a menține numărul testelor de control cât se poate de scăzut. Pentru testarea auzului se măsoare semnalele acustice, pe care le transmite urechea internă, prin plasarea unei sonde mici în urechea nou-născutului, consultația este indoloră (Otoemisiunile acustice, OAE) sau se efectuează o audiometrie automatizată (engleză: Automated Audio-metry Brainstem Response = AABR). Se evaluează funcția urechii interne respectiv transmiterea undelor ca impuls electric până la creier.

Cine află rezultatul testării?

Despre rezultatul screeningului hormonal și metabolic va fi informat cel, care a trimis proba de sânge (clinica de maternitate, medicul pediatru) în curs de câteva zile, printr-un diagnostic în scris. Rezultatul screeningului mucoviscidoză poate să dureze 14 zile, pentru că procedura de testare constă n mai multe etape. De obicei părinții nu primesc diagnosticul.

Pentru dumneavoastră este valabil: **nicio știre = știre bună.**

Doar în cazul că sunt indicii clare pentru o boală, care trebuie tratată fără întârziere, veți fi înștiințați de către noi sau de către cei, care ne-au trimis proba de sânge. Din această cauză predați împreună cu cardul de