



Romanian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Examen de sânge extemporaneu pentru bebelușul d-voastră

În prima săptămână după naștere, vi se va facilita un examen de sânge extemporaneu pentru bebelușul d-voastră.

De ce trebuie examinați nou-născuții?

Examenul de sânge extemporaneu pentru nou-născuți ajută la identificarea bebelușilor care suferă de afecțiuni medicale rare, dar grave.

Majoritatea bebelușilor examinați au avut rezultate negative, dar pentru numărul imense. Tratatamentul precoce poate îmbunătăți sănătatea acestora și preveni dezvoltarea unui grav handicap sau chiar decesul.

Care este scopul examinării nou-născuților?

Tuturor bebelușilor din Irlanda de Nord li se oferă testare împotriva fenilcetonuriei, hipotiroidismului congenital, fibrozei chistice, afecțiunilor celulelor seceră și deficitului mediu de dehidrogenază a acilului Coenzimă A (MCADD).

Fenilcetonurie

Aproximativ 1 din 6000 de nou-născuți din Irlanda de Nord sunt afectați de fenilcetonurie (PKU). Bebelușii cu această afecțiune genetică, nu sunt capabili să metabolizeze o anumită substanță din produsele alimentare numită fenilalanină. Netratată, aceasta poate cauza un grav și ireversibil handicap mental.

Nou-născuții testați care suferă de PKU pot fi tratați precoce prin intermediul unei diete speciale, care va preveni apariția unui grav handicap, oferindu-le acestora posibilitatea să ducă o viață normală.

În cazul în care copiii nu sunt testați, dar mai târziu se constată că suferă de PKU, poate fi prea târziu pentru ca dieta specială să aducă o contribuție reală.

Hipotiroidism congenital

Circa 1 la 3000 de bebeluși născuți în Irlanda de Nord suferă de hipotiroidism congenital (CHT). Bebelușii cu CHT nu au hormonul tiroxină în cantitate suficientă. În lipsa acestui hormon, ei nu cresc normal și pot dezvolta un grav și permanent handicap fizic și mental.



Romanian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Examenul presupune faptul că acești copii, cu CHT, pot fi tratați din timp cu tiroxină, fapt care va preveni dezvoltarea unui grav handicap, permițându-le să se dezvolte în mod normal.

Dacă bebelușii nu sunt examinați și ulterior se constată că suferă de CHT, ar putea fi prea târziu în a preveni dezvoltarea unei grave incapacități.

Fibroză chistică

Circa 1 la 2500 de bebeluși născuți în Irlanda de Nord suferă de fibroză chistică (FC). Această boală genetică poate afecta digestia și plămânii. Nou-născuții cu FC nu iau în greutate în mod normal și infecții frecvente pot să se dezvolte la nivelul pieptului.

Examinarea înseamnă că acești copii cu FC pot fi tratați timpuriu, printr-o dietă cu un aport energetic ridicat, medicamente și fizioterapie. Deși copiii cu FC încă pot deveni foarte bolnavi, tratamentul precoce este considerat a le oferi o viață mai lungă, mai sănătoasă.

În cazul în care bebelușii nu sunt testați pentru FC și au această boală, aceștia pot fi testați mai târziu, dar părinții pot intra într-o stare de anxietate până ce FC este recunoscută.

Examinarea pentru FC include testarea unor copii pentru cele mai frecvente modificări ale genei care provoacă boala. Aceasta înseamnă că examenul poate identifica acei bebeluși susceptibili de a fi purtători genetici de FC. Acești nou-născuți pot avea nevoie de teste suplimentare pentru a afla dacă sunt purtători sănătoși sau suferă de FC.

Tulburări ale celulelor în seceră

Circa unul la 5000 de bebeluși născuți în Irlanda de Nord suferă de tulburări ale celulelor seceră (TCS). Aceste condiții moștenite afectează globulele roșii. La bebelușii cu TCS globulele roșii pot lua formă de seceră și se pot bloca în vasele de sânge mici. Acest lucru poate provoca durere și daune corpului copilului, infecție gravă, sau chiar decesul.

Examenul presupune faptul că acești copii cu TCS pot primi tratament timpuriu, inclusiv vaccinare și antibiotice, care, alături de educația parentală, vor ajuta la prevenirea unei grave îmbolnăviri și le va permite copiilor să trăiască o viață mai sănătoasă.

Examenul poate identifica, de asemenea, nou-născuții care sunt purtători genetici de TCS sau o altă tulburare neobișnuită ale globulelor roșii. Purtători de tulburări ale celulelor seceră sunt sănătoși și nu necesită tratament. Rareori, examenul identifică alte condiții, cum ar fi talasemia, care poate afecta globulele roșii.



Romanian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

MCADD

Circa 1 la 10.000 de nou-născuți din Irlanda de Nord suferă de MCADD. Bebelușii cu această afecțiune congenitală, au probleme de descompunere a grăsimilor în vederea producerii de energie pentru organism. Acest lucru poate duce la boli grave sau chiar la deces.

Examenul înseamnă că majoritatea copiilor cu MCADD pot fi identificați din timp, permițând acordarea unei atenții speciale dietei lor, inclusiv asigurarea unei alimentări regulate. Această îngrijire poate preveni boli grave și le poate permite copiilor cu MCADD să se dezvolte normal.

Testarea MCADD este importantă pentru bebeluși, astfel încât cei care prezintă această afecțiune să nu se îmbolnăvească grav și brusc.

Ce se întâmplă dacă există un caz de MCADD în familie?

Înainte de nașterea copilului, ar trebui să informați cadrul medical (obstetricianul sau moașa) care are grijă de d-voastră, dacă în familia d-voastră sau a partenerului d-voastră există un caz de MCADD. Vi se va oferi o trimitere la un specialist în genetică, care vă va putea răspunde la orice întrebări sau discuta orice probleme ați avea.

Este posibil să vi se recomande testarea precoce a bebelușului d-voastră. Detaliile cu privire la informațiile furnizate privind depistarea precoce și directivele speciale de urmat după nașterea copilului vor fi înregistrate manual în fișa d-voastră de maternitate.

Dacă depistarea precoce este recomandată, asistenta/moașa va recolta o cantitate mică de sânge din călcâiul sugarului pe un card de colectare de sânge marcat "caz de MCADD în familie".

Aceasta va avea loc între 24-48 de ore de la naștere, iar rezultatele vor fi de obicei disponibile într-un interval de 48 de ore de la prelevarea probei.

Bebeluşilor testați timpuriu datorită unui caz de MCADD în familie le vor trebui prelevate probe de sânge de rutină odată cu împlinirea a 5 zile.

Acolo unde există caz de MCADD în familie, este important a se asigura bebelușului dumneavoastră un bun aport de lapte. Un copil născut la termen ar trebui să fie hrănit la fiecare patru ore de la naștere, iar un copil născut prematur la fiecare trei ore. Există anumite riscuri în primele 72 de ore pentru sugari datorită cantității și calității laptelui matern din acest interval. Este astfel recomandat ca sugarii să primească doze de formulă din lapte până la stabilirea unei bune alimentări cu lapte matern.

Examenul de sânge din Irlanda de Nord va mai releva și altceva?

Examinarea poate, de asemenea, să identifice un număr de boli metabolice rare precum homocistinuria.



Romanian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Cum va preleva moașa probe de sânge?

Moașa / asistenta va înțepa călcâiul bebelușului cu ajutorul unui dispozitiv special pentru a recolta câteva picături de sânge pe un card. Înțepătura în călcâi poate fi incomodă, iar sugarul d-voastră s-ar putea să plângă.

Cum puteți ajuta?

- Asigurați-vă că bebelușul dumneavoastră e menținut la căldură și confortabil.
- Fiți pregătită să-l hrăniți și să-l alinați.

Sunt necesare probele de sânge în mod repetat?

Ocazional, moașa sau asistentă medicală de teren vă va contacta pentru a preleva o probă suplimentară de sânge din călcâiul bebelușului. Aceasta se poate datora faptului că inițial nu s-a recoltat suficient sânge, sau rezultatul a fost neclar. Rezultatele repetate sunt de obicei normale.

Examenul este recomandat

Testarea bebelușului d-voastră împotriva tuturor acestor condiții este extrem de recomandată, dar nu este obligatorie. În cazul în care nu doriți vreunul dintre aceste teste, discutați cu moașa d-voastră. Toate deciziile d-voastră vor fi înregistrate în fișele de observație medicală ale d-voastră și în carnetul de sănătate al copilului ("Carnetul Roșu").

Dacă d-voastră considerați că sugarul nu a fost testat, discutați cu moașa sau cu medicul de familie.

Cum veți intra în posesia rezultatelor?

Cei mai mulți bebeluși vor avea rezultate normale, lucru care indică faptul că nu sunt considerați a avea niciuna dintre aceste afecțiuni. De obicei, un cadru medical va informa părinții privind rezultatele testelor și va înregistra rezultatele în carnetul de sănătate al bebelușului ("Carnetul Roșu") înainte ca acesta să împlinească 8 săptămâni.

În cazul în care nu ați primit rezultatele până ce bebelușul d-voastră va împlini 8 săptămâni, discutați cu asistenta medicală de teren.

Dacă se consideră că sugarul d-voastră poate suferi de una dintre aceste afecțiuni, bebelușii vor fi nevoiți să fie supuși altor teste pentru a confirma rezultatele. În mod normal urmează să fiți contactată într-un interval de trei sau patru săptămâni de la efectuarea primului test.

Scopul acestor teste este identificarea bebelușilor care sunt predispuși să sufere de astfel de afecțiuni. Examinarea nu este 100% precisă.



Romanian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Ce se întâmplă cu probele de sânge ale copilului după examinare?

După examinare, probele de sânge ale nou-născutului sunt depozitate pentru o perioadă minimă de 5 ani și pot fi folosite într-un număr de cazuri:

- Pentru a verifica rezultatele sau pentru alte teste recomandate de medicul d-voastră.
- Pentru a îmbunătăți programul de examinare.
- Pentru monitorizarea sănătății publice și în cercetare, pentru îmbunătățirea nivelului de sănătate al nou-născuților și al familiilor lor. Sugarului d-voastră nu i se va face cunoscută identitatea și nu veți fi contactată în acest sens.

Utilizarea acestor probe de sânge este guvernată de un cod deontologic, disponibil la moașa d-voastră. Alternativ, puteți vizita pagina: <https://www.gov.uk/government/publications/newborn-blood-spot-screening-code-of-practice-for-the-retention-and-storage-of-residual-spots>

Există șanse mici ca unii cercetători să dorească să vă invite pe d-voastră și sugarul d-voastră să participați la viitoarele cercetări legate de programul de examinare a probelor de sânge. În cazul în care nu doriți să primiți invitații pentru a lua parte la programe de cercetare, va rugăm să-i comunicați acest lucru moașei d-voastră.

Pentru mai multe informații legate de cazurile de MCADD în familie vizitați:
www.nrls.npsa.nhs.uk/alerts/?entryid45=132858

Pentru traducerea acestui pliant, contactați-o pe moașa d-voastră, sau vizitați:
www.publichealth.hscni.net

Pentru informații locale:

Toate informațiile păstrate referitoare la examinarea probelor de sânge ale nou-născutului îndeplinesc cerințele din Legea privind protecția datelor/1998.

Acest prospect se bazează pe cercetare calitativă, pe punctele de vedere ale părinților și a cadrelor medicale.



Romanian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Acesta a fost adaptat în Irlanda de Nord cu permisiunea Centrului pentru Programul de Screening a Nou-Născuților din Regatul Unit.



Public Health Agency, 12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS
Tel: 0300 555 0114
www.publichealth.hscni.net