

## **Protejeaza-ti copilul cu un test simplu!**

### **De ce diagnosticarea timpurie este importanta pentru bebelusul tau**

Majoritatea copiilor vin pe lume sanatosi. Cu toate acestea exista boli congenitale ce nu pot fi detectate pe parcursul sarcinii si care nu se pot diagnostica dupa semnele exterioare decat dupa multe saptamani sau luni, perioada in care boala poate cauza tulburari fizice si mentale iremediabile si in unele cazuri poate cauza chiar decesul.

Conform statisticilor, frecventa cu care apare un defect congenital de natura metabolica, endocrinologica sau hematologica este de aproximativ 1 la 1000 de nou-nascuti. Aceasta inseamna ca **in Romania se nasc in fiecare saptamana 5 copii cu probleme congenitale grave!**

Tot conform statisticilor, fiecare al 630-lea nou-nascut se naste suferind de hipoacuzie, ceea ce inseamna ca aproximativ **7 copii se nasc in fiecare in saptamana in Romania cu o deficiente grava a auzului**. Si acesta boala trece neobservata cu usurinata conducand la tulburari de dezvoltare a limbajului si comportamentale.

În majoritatea cazurilor, copiii la care se descopera aceste boli provin din familii in care aceste tulburari nu au aparut niciodata. De asemenea, numai prin diagnosticarea timpurie a bolii pot fi prevenite consecintele acesteia.

## **Protejeaza-ti copilul cu un test simplu:**

### **SCREENINGUL NEONATAL**

Screening-ul neonatal (in engleza "*newborn screening*") este o analiza complexa de sange si complementar o testare a auzului care urmareste depistarea sau infirmarea precoce la nou nascuti a mai multor boli grave. Numarul bolilor incluse in screening variază de la tara la tara. In tarile civilizate sunt incluse gratuit (costul este suportat de stat) si pentru toti nou nascutii mai multe zeci de boli.

### **Cînd si cum se face testarea?**

Testarea nou nascutilor se face în maternitate de catre personalul specializat in a doua sau a treia zi de viata (la 36-72 de ore dupa nastere) si, optional, în a doua saptamana de viata. Nou-nascutul este testat prin colectarea cîtorva picaturi de sînge de la nivelul calcîiului pe un card special ce contine un filtru. Dupa uscare (2-4 ore), proba se trimite la laborator.

Pentru hipoacuzie testarea se realizeaza tot in maternitate, in timpul ce copilul doarme, prin metodele OEA (otoemisiuni acustice) si AABR (potentiale evocate auditive determinate automat).



**[www.testarenounascuti.ro](http://www.testarenounascuti.ro)**

## **Protejeaza-ti copilul cu un test simplu!**

### **Bine de stiut**

- Diagnosticarea si tratamentul precoce inseamna sanse mai mari pentru un pronostic bun.
- Nedescoperirea la timp si lipsa tratamentului poate duce la disfunctionalitati ale organelor, retard fizic si mental si in unele cazuri chiar la deces.
- In cele mai multe cazuri, **nou nascutii cu astfel de afectiuni par perfect sanatosi** la un examen clinic de rutina.
- Majoritatea copiilor cu astfel de afectiuni nu au antecedente in familie.
- Unele dintre bolile incluse in screening se pot tine sub control prin regim alimentar sau printr-un tratament simplu.
- Screening-ul neonatal extins la mai multe zeci de boli se efectueaza in toate tarile civilizate.
- Majoritatea medicilor din Romania nu sunt la curent cu posibilitatea de a face nou nascutilor o analiza complexa de sange pentru determinarea sau infirmarea catorva zeci de boli si nici cu posibilitatea de a testa auzul micutilor. Fi pregatit sa dai tu detaliile necesare.

# Boli cuprinse in screening-ul neonatal

**Fenilcetonuria (PKU)** - Copiii cu aceasta boala nu pot metaboliza o substanta numita fenilalanina care se gaseste in aproape toti nutrientii. Fara tratament, fenilalanina se acumuleaza in sange si determina disfunctii cerebrale si retard mental. Cind PKU este detectata timpuriu, retardul mintal poate fi prevenit prin administrarea unei diete speciale. In Romania circa o treime din nou nascuti sunt testati gratuit in maternitate pentru aceasta boala. Boala afecteaza 1 din 10.000 de copii.

**Hipotiroidia** - Copiii cu aceasta boala au un deficit hormonal care determina intirzirea cresterii si intirzirea dezvoltarii creierului. Daca se depisteaza la timp, copilul poate fi tratat cu doze orale de hormon care sa-i permita o dezvoltare normala. In Romania circa o treime din nou nascuti sunt testati gratuit in maternitate pentru aceasca boala. Rata de aparitie este de 1 la 3.500.

**Galactozemia** - Copiii cu aceasta boala nu pot converti galactoză, un zaharid din lapte, in glucoza, zaharidul utilizat ca sursa de energie pentru organism. Galactozemia poate cauza orbire si retard mental sau chiar decesul infantil. Tratamentul acestei boli este eliminarea laptelui si produselor lactate din dieta copilului. Rata de aparitie este de 1 la 40.000.

**Fibroza chistica (CF)** - Este o boala ereditara ce afecteaza functionarea glandei exocrine, cu expresie in diferite organe, care determina eliminarea din celule a unui mucus viscos, care duce la boli respiratorii cronice, probleme de digestie si crestere deficitara. In Statele Unite ale Americii boala este considerata *cea mai letala maladie genetica* de tip autosomal recesiv intalnita la populatia alba. Cei mai multi purtatori ai defectului genetic nu prezinta semne de boala. Nu exista inca un tratament. Terapia incercarica doar sa previna infectiile pulmonare grave asociate bolii si sa asigure o dieta adecvata. Unele infectii pot fi combinate cu antibiotice. Se estimeaza ca majoritatea copiilor care nu beneficiaza de screening la nastere si sufera de CF mor inainte sa se poata pune diagnosticul. Incidenta este 1 la 2.500 de nou nascuti. Un adult European din 30 este purtator sanatos al genei.

**Boli ale metabolismului proteinelor si grasimilor** – Tandem Spectrometria de Masa (TMS) este o metoda de analiza a sangelui introdusa in 1998 care detecteaza cateva zeci de tulburari rare ale metabolismului proteinelor si ale grasimilor. Incidenta acestora este de aproximativ 1:6.000. Daca boala este detectata timpuriu se pot limita sau chiar evita efectele negative (dezabilitati severe sau chiar moartea) in principal prin dieta si tratamente specifice.

**Hipoacuzia** - Hipoacuzia profunda bilaterala permanenta reprezinta o conditie patologica importanta si relativ frecventa in randul nou-nascutilor, avand o incidenta in Romania de 1 la 630 de nou-nascuti. Din pacate, hipoacuzia este un defect invizibil la nastere, astfel incat copiii hipoacuzici arata si se comporta la fel ca nou-nascutii cu auz normal iar afectiunea va fi depistata de-abia la varsta de 12-24 de luni, cand parintii observa lipsa de dezvoltare a limbajului la copil.

In prezent, exista mijloace tehnologice (OEA - otoemisiuni acustice, AABR - potentiale evocate auditive determinate automat) care permit un screening eficient al nou-nascutilor in timpul somnului lor natural. Aceste investigatii audiolgice reflecta aspecte diferite ale functionarii normale a sistemului auditiv: OEA evalueaza functia urechii interne (este cel mai raspandit test de screening auditiv), iar AABR reflecta functia cailor de conducere auditiva pana la nivelul trunchiului cerebral. Cea mai eficienta modalitate de screening se bazeaza pe asocierea celor doua teste obiective de mai sus

Ambele teste sunt non-invazive si se desfasoara in timpul somnului in maternitate.

**[www.testarenounascuti.ro](http://www.testarenounascuti.ro)**

Acest pliant are scop pur informativ in ceea ce priveste screeningul neonatal si nu poate inlocui sfatul medicului specialist. Ratele de incidenta sunt extrase din statistici realizate de diverse state sau organizatii. Se stie ca ratele de aparitie ale acestor boli variază mult de la o populatie la alta in functie de fondul genetic. Acest pliant si siteul [www.testarenounascuti.ro](http://www.testarenounascuti.ro) nu au scopuri comerciale. Dorim ca parintii sa aiba acces la informatii si sa decida viitorul copilului lor in cunostinta de cauza. Obiectivul nostru este imbunatatirea calitatii vietii copiilor si a familiilor acestora incercand prevenirea decesului si limitarea dizabilitatilor ce pot fi induse de boli detectabile prin screening neonatal.

Va invitam pe [www.testarenounascuti.ro](http://www.testarenounascuti.ro) pentru a afla mai multe informatii legate de screeningul profilactic al nou nascutilor.