

КАКВО ПРЕДСТАВЛЯВА НЕОНАТАЛНИЯ СКРИНИНГ?

Повечето деца се раждат здрави, но има и изключения. Здравето на приблизително едно на **1000** новородени е застрашено от редки вродени заболявания, които обикновено нямат външни характерни признаци. Ранната диагноза, единствено въз основа на клиничната проява, при тази група заболявания, е невъзможна. В същото време закъснялото лечение е свързано със сериозен риск за детето – трайно изоставане в умственото и физическо развитие, понякога и лоша прогноза за продължителността на живота. Ето защо за всяко новородено дете е изключително важно да бъдат обезпечени мерки, които помагат за възможно най-ранна диагноза и лечение на съответното заболяване. Това е и причината за провеждането на законово регламентирана серия от профилактични прегледи и изследвания, към които се причисляват и заболяванията от неонаталния скринингов панел.



Как е организирана неонаталната скринингова дейност на настоящия етап в нашата страна?

Различаваме групи заболявания /обменни, ендокринни, невро-мускулни/, при които диагнозата може да бъде поставена с помощта на няколко капчици капилярна кръв, взета от петичката на бебето. Те се нанасят върху специална бланка, която след изсъхването и, се изпраща в специални централизирани лаборатории/центрове/; там се анализират различни показатели. Естеството на показателите зависи от включените заболявания в скрининговия панел.

Как се взема скрининговата проба?

В неонатологичното отделение на болницата, в която е родено Вашето дете, между **48-мия и 120 - тия** час от раждането му се взема скрининговата проба. Специалната скринингова бланка се състои от филтърна хартия /подлежи на строг международен контрол/ и паспортна част- важна за намирането на детето с отклонен показател.

Важно!

Моля, съобщавайте адреса на който ще бъдете след изписването с Вашето дете, както и актуален телефонен номер!
Петичката на детето се убожда повърхностно, странично и се нанасят няколко капчици капилярна кръв в определените места върху филтърната хартия.
Това рядко причинява голям дискомфорт на детето, убождането се извършва със специални устройства, които не могат да засегнат в дълбочина подлежащи структури.
След изсъхването на капчиците кръв /в рамките на **2 часа**/ на стайна температура, скрининг пробите се изпращат в специализираните скрининг лаборатории.

**С УЧАСТИЕТО СИ ВИЕ ПОЛАГАТЕ ГРИЖА ЗА
ЗДРАВЕТО НА ВАШЕТО ДЕТЕ!
ЗА ДА НЯМА ПРОПУСКИ Е ВАЖНО УЧАСТИЕТО
НА ВСЯКО НОВОРОДЕНО ОТ НАШАТА СТРАНА!**

КОИ ЗАБОЛЯВАНИЯ СЕ ИЗСЛЕДВАТ?

В България в момента функционират 2 скринингови лаборатории с различен спектър на изследваните показатели:

1. Лаборатория по неонатален скрининг и функционална ендокринна диагностика в СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“, гр. София;

- a. Скрининг за вродена недостатъчност на щитовидната жлеза /вроден първичен хипотиреоидизъм/
- b. Скрининг за вродена надбъбречнокорова хиперплазия /заболяване на надбъбречаната кора/

2. Лаборатория в СБАЛАГ „Майчин дом“, гр. София

- a. Скрининг за фенилкетонурия /заболяване свързано с обмяната на аминокиселината фенилаланин/
- b. Разширен, селективен скрининг за вродени грешки на обмяната;

3. Предстоящо:

- a. Скрининг за муковисцидоза /кистична фиброза/: генерализирано заболяване на всички жлези с външна секреция
- b. Скрининг за спинална мускулна атрофия
- c. Скрининг за тежки комбинирани имунни дефицити.

За повече информация за изброените заболявания последвайте **QR** кода:

Какво означава отклонен скрининг резултат?

Резултатите от скрининговите изследвания не са равнозначни с медицинска диагноза. Налице е съмнение за съответното заболяване. При новородените голяма част от биохимичните скрининг показатели варират в широки граници в зависимост от възрастта. Има определени „прагови“ концентрации, с помощта на които се определя съмнението за дадено заболяване. За потвърждаването или отхвърлянето на окончателната диагноза е необходимо да се проведат допълнителни прегледи и изследвания без отлагане.

Важно!

Моля да предоставяте телефони и е-майли за контакт, ОПЛ на майката, ако не сте избрали ОПЛ на детето.

Ако детето е вече изписано от отделението и има съобщение от скрининг-лабораторията за отклонен резултат - може да бъдете поканени в неонатологичното отделение или в скрининг центъра за допълнителни прегледи и изследвания. В случай, че сте поканени на преглед във връзка с отклонени резултати от неонаталния скрининг, Ви молим да реагирате бързо, но това не означава, че детето вече има поставена диагноза. Потвърдителните изследвания изискват време, ето защо е важно да се спазват препоръките на скрининг центровете.

Причини за отклонен скрининг-резултат

Понякога пробата е взета прекалено рано, или количеството взета кръв е недостатъчно. Възможно е някои от медикаментите, прилагани около раждането или стрес, адаптационни проблеми на новороденото също да окажат влияние върху резултатите.

При определени случаи е необходим проследяване в динамика. При отклонени стойности скрининговата лаборатория информира незабавно неонатологичното отделение за резултата по електронен път. Силно отклонени стойности налагат издирване на детето без отлагане

ЛЕЧИМИ ЛИ СА ЗАБОЛЯВАНИЯТА?

Един от основните принципи на неонаталния скрининг е, че включва тежки, но лечими вродени заболявания. За всички изследвани заболявания има терапии. Целта е да се предотвратят или облекчат значително отрицателните въздействия. При условие, че лечението започне навреме, в рамките на първите две седмици от живота и се провежда и проследява редовно се постига много добър ефект.

Кой получава резултатите от скрининг пробата? Ежемесечно подателят на кръвната проба (неонатологичното отделение, болницата където е родено детето) получава в писмен вид резултатите от скрининга. При отклонен/и стойности, неонатологичното отделение се информира незабавно, по електронната поща, а при силно отклонени стойности и по телефона. Ако детето е изписано от отделението може да бъдете повикани в неонатологичното отделение или в скрининг центъра за допълнителни прегледи и изследвания.

По правило родителите не получават резултатите от изследванията, ако те са в рамките на възрастовата норма.

ОТКЪДЕ ДА ПОЛУЧИТЕ ПОВЕЧЕ ИНФОРМАЦИЯ

Скрининг за новородени

Информация за родители



За ранното откриване на
вродени нарушения
при новородените