

ранно откриване на вродени заболявания



ранно откриване на вродени заболявания

Съветът по здравеопазване на Правителството на областта Castilla y León предлага програма за ранно откриване на вродени заболявания при новородените. Тази програма позволява да се откриват и лекуват някои заболявания, които при новородените протичат без симптоми, но могат да причинят сериозни здравословни проблеми още от първите месеци на живота им. Програмата е с доброволен характер и е безплатна за всички новородени в Castilla y León.

Ранно откриване

Означава да се открие заболяването преди да има симптоми.

Вродени заболявания

Това са заболявания, които са налице още от раждането на бебето и могат да бъдат предадени от родителите, или не.

Какво представляват вродените заболявания?

Вродените заболявания са редки заболявания, защото има малко случаи от тях.

Това са група заболявания, като причините за тях са различни

- Ендокринни: това са заболявания, свързани с жлезите и с хормоните.

Жлезите са органи, които произвеждат такива вещества като

потта или слюнката.

Хормоните са химически вещества,
които тялото произвежда с определена цел,
като например растежа.

- **Метаболични:** това са заболявания, свързани с промените, които настъпват в клетките.
- **Хематологични:** това са заболявания, свързани със съставките на кръвта.
de la sangre.

Какви заболявания открива Програмата?

Програмата открива 11 различни заболявания.

Ето имената им:

- Вроден хипотиреоидизъм
- Фенилкетонурия
- Кистозна фиброза
- Вродена надбъбречна хиперплазия
- Сърповидноклетъчна анемия, Глутарова ацидемия тип I
- Дефицит на ацил-КоА дехидрогеназа със средна верига (MCAD)

- Дефицит на 3-хидроксиацил-КоА дехидрогеназа с дълга верига (LCHAD)
- Дефицит на биотинидаза
- Изовалерианова ацидемия
- Болест на урината с миризма на кленов сироп
- Хомоцистинурия

За повече информация попитай твоя лекар.

Какви са предимствата на ранната им диагностика?

Ранната диагностика позволява да се започне лечение, докато детето все още не проявява симптоми и да се подобри развитието на болестта.

Как, кога и къде се извършва тестът?

Тестът се състои в извличане на няколко капки кръв от петата на бебето.

Тестът се извършва докато детето е в болницата на третия ден от раждането му, когато е на възраст между 48 и 72 часа.



Кръвта се изследва в лаборатория,
наречена лаборатория за
неонатален скрининг,
която се намира в Центъра по хемотерапия и кръводаряване
на Castilla y León.

неонатален скрининг

изследване на кръвта, което се прави на
всички новородени с цел ранно откриване и
лечение на метаболитни заболявания.

Вземане на втора проба

Понякога се налага да се вземе повторно кръв.
Когато това е необходимо, от лабораторията ще те уведомят
по телефона или с писмо, за да отидеш в твоя здравен център
във възможно най-кратък срок.

Съобщаване на резултатите

Лабораторията за неонатален скрининг
ще те информира за резултатите от теста.
Ако резултатите са нормални, ще ти изпратят писмо 20 дни
след извършването на теста.

Ако писмото се забави или не го получиш,
може да се обадиш на телефон 983 418 823
и да помолиш да те свържат с вътрешен номер 89675.
Работното време за обаждания е от понеделник до петък
от 11 ч. сутринта до 2 ч. след обяд.

Ако в резултатите има някакво отклонение,
това не означава, че детето ти има някакво заболяване.
Преди да се постави окончателна диагноза
трябва да се направят още изследвания.

Информирано съгласие и защита на личните данни

Тъй като това е генетичен тест,
задължително е майката, бащата или законният настойник на
детето да даде писмено съгласие за извършване на теста.

В болницата, където ще се извърши изследването, ще ти дадат
цялата необходима информация относно:

- теста
- документът за съгласие, който трябва да подпишеш
- възможността да не бъдеш информирана за някои от
резултатите на Програмата
- съхраняването на кръвната проба

и възможността да позволиш след 5 години същата да се използва за научни изследвания в Биобанката по хемотерапия и кръводаряване на Castilla y León.

Биобанка

Това е учреждение, в което се съхраняват биологични мостри за поставяне на диагнози или извършване на изследвания, като се гарантира качеството, реда и местоназначението на мострите.

Главната дирекция по общественото здраве е отговорна за обработката и използването на твоите лични данни и тези на новороденото.

Можеш да упражниш правата си по отношение на защита на личните данни пред Главната дирекция по общественото здраве или да подадеш жалба до Испанската агенция за защита на данните.

За повече информация относно защитата на личните ти данни може да кликнеш върху следния линк:

<https://www.saludcastillayleon.es/transparencia/es/pdsn0025>

Този текст спазва международните препоръки на IFLA за лесни за четене материали, насочени към хора с трудности при разбиране на прочетеното.

Текстът е утвърден от лица с интелектуални увреждания.

Същият е одобрен от Асоциацията за лесно четене на Castilla y León.