

Detectarea timpurie a bolilor congenitale



Detectarea timpurie a bolilor congenitale

Direcția Sanitară din cadrul guvernului regional din Castilla y León oferă un program pentru detectarea timpurie a bolilor congenitale la nou-născuți.

Programul permite diagnosticarea și tratarea unor boli la care nou-născutul nu prezintă simptome, dar care pot cauza probleme grave de sănătate începând din primele luni de viață.

Programul este voluntar și gratuit pentru toți nou-născuții din Castilla y León.

Detectarea timpurie

Înseamnă descoperirea unei boli înainte de a avea simptome.

Boli congenitale

Acestea sunt boli care există încă de la nașterea bebelușului și pot fi transmise de părinți sau nu.

Ce sunt bolile congenitale?

Bolile congenitale sunt boli rare pentru că există puține cazuri.

Ele formează un grup de boli cu diferite cauze:

- **Endocrine:** adică boli care au legătură cu glande și hormoni.

Glandele sunt organe care produc substanțe

precum transpirația sau saliva.

Hormonii sunt substanțe chimice

pe care le produce corpul pentru a face anumite lucruri, de exemplu, să crească.

- **Metabolice:** adică boli care au legătură cu schimbările care se produc în celule.
- **Hematologice:** adică boli care au legătură cu componentele sanguine.

Ce boli detectează programul?

Programul detectează 11 boli diferite.

Vom include în continuare numele lor:

- Hipotiroidismul congenital
- Fenilcetonuria
- Fibroza chistică
- Hiperplazia congenitală a suprarenalelor
- Anemia falciformă, Aciduria glutarică de tip I
- Deficitul de acil-CoA dehidrogenază cu lanț mediu (MCAD),

- Deficitul de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenază cu lanț lung (LCHAD)
- Deficitul de biotinidază
- Acidemia izovalerică
- Boala urinei cu miros de sirop de arțar
- Homocistinuria

Pentru mai multe informații, adresează-te medicului.

Care sunt avantajele diagnosticului timpuriu?

Diagnosticul timpuriu face posibilă tratarea bolii când copilul nu are încă simptome și îmbunătățirea evoluției bolii.

Cum, când și unde se efectuează analiza?

Analiza constă în extracția câtorva picături de sânge din călcâiul copilului.

Analiza se face în timp ce copilul se află în spital în a treia zi de la naștere, când are între 48 și 72 de ore.



Sângele este analizat într-un laborator numit laborator de screening neonatal și care se află în Centrul de Hemoterapie și Donare de Sânge din Castilia y León.

Screeningul neonatal

o analiză de sânge efectuată tuturor nou-născuților pentru a detecta și a putea trata din timp bolile metabolice.

Efectuarea unei a doua analize

Uneori, este necesar să se efectueze o a doua analiză de sânge. Dacă este cazul, de la laborator te anunțăm prin telefon sau prin poștă pentru a merge cât mai repede la clinica de care aparții.

Comunicarea rezultatelor

Laboratorul de screening neonatal te va informa despre rezultatele testului. Dacă rezultatele sunt normale, îți vom trimite o scrisoare la 20 de zile de la data analizei.

Dacă scrisoarea întârzie sau nu ajunge la tine,

poți suna la nr. de telefon 983 418 823

unde ceri să te transfere cu interiorul 89675.

Programul pentru apelurile telefonice este de luni până vineri,

de la ora 11 la ora 14.

Dacă există valori anormale ale rezultatelor,

nu înseamnă că bebelușul tău are o boală.

Înainte de a avea un diagnostic definitiv

trebuie făcute mai multe analize.

Consimțământul în cunoștință de cauză și protecția datelor cu caracter

Fiind vorba de o analiză genetică,

este obligatoriu ca mama, tatăl sau tutorele legal

să-și ofere consimțământul scris pentru a se face analiza.

În spitalul în care se face analiza,

vei primi toate informațiile de care ai nevoie despre:

- analiză
- consimțământul pe care trebuie să îl semnezi
- posibilitatea de a nu fi informat
cu privire la unele din rezultatele programului
- păstrarea probei de sânge

și posibilitatea ca, după 5 ani,
să permiți să fie utilizată pentru
cercetare în Centrul de Hemoterapie
și Donare de Sânge din Castilla y León.

Bancă biologică

Es un establecimiento donde se guardan muestras biológicas para realizar diagnósticos o investigación asegurando la calidad, el orden y el destino de las muestras.

Persoana responsabilă de tratament și utilizarea
datelor tale personale și a celor ale nou-născutului
este Direcția Generală de Sănătate Publică.

Îți poți exercita drepturile cu privire la protecția datelor
în fața Direcției Generale de Sănătate Publică
sau depunând o cerere la Agenția Spaniolă pentru Protecția Datelor.
Dacă dorești să afli mai multe despre prelucrarea datelor tale
poți accesa:

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

Acest text urmează orientările internaționale ale IFLA pentru materiale ușor de citit de
către persoane cu dificultăți de înțelegere a textului.

Acesta a fost aprobat de persoanele cu dizabilități intelectuale.

A primit aprobarea din partea Asociației pentru materiale ușor de citit din Castilla y León.