



## Teste de screening pentru dvs. și bebelușul dvs.

Informații importante despre opțiunile de screening pe care le aveți în timpul sarcinii și după sarcină








Această broșură vă oferă informații despre testele de screening care vă vor fi oferite în timpul sarcinii și după nașterea bebelușului dvs. Vă explică diferitele tipuri de teste și ce anume evaluează aceste teste.

Sperăm că dacă citiți această broșură, aceasta vă va pregăti pentru discuțiile cu moașa sau cu medicul dvs. astfel încât să puteți pune întrebările care vă interesează. Ar fi util să aveți broșura la dvs. când veniți la programare. Este decizia dvs. dacă veți face sau nu testele descrise în această broșură.




# Index

## Ce trebuie să știți despre screening

### Teste de screening în timpul sarcinii

 Boli infecțioase	6-7
 Celulele în formă de seceră și Talasemia	8-11
 Sindroamele Down, Edwards și Patau	12-15
 Anomalii fizice (ecografia la mijlocul perioadei de sarcină)	16-18
 Probleme oftalmologice la femeile cu diabet	19-20

### Teste de screening pentru bebelușul dvs. nou-născut

 Inimă, ochi, șolduri și testicule (examen fizic)	21-22
 Surditate	23-24
 Testul cu picătură de sânge	25-28

## Introducere

### Ce trebuie să știți despre screening

#### Ce sunt testele de tip screening?

Testele de tip screening sunt utilizate pentru a identifica persoanele care prezintă un risc mai ridicat de probleme de sănătate. Acest lucru înseamnă că pot primi tratament mai devreme care poate va fi astfel mai eficient sau pot lua decizii informate referitor la sănătatea lor. Poate vă ajută dacă vă imaginați testul de screening ca un fel de triere a persoanelor. Marea majoritate a persoanelor trec de triaj dar un număr mic de persoane nu. Persoanele care nu au trecut de triaj sunt persoanele cu risc mai ridicat de a avea problema de sănătate pentru care au fost evaluați.

Testele de screening nu sunt perfecte. Unele persoane vor fi informate că fie ei, fie copilul lor prezintă un risc mai mare să aibă o afecțiune când, de fapt, nu au problema respectivă de sănătate. De asemenea, câteva persoane vor fi informate că fie ei, fie copilul lor prezintă un risc scăzut să aibă o afecțiune când, de fapt, ei au problema respectivă de sănătate.

**Partenerii sunt bineveniți să se prezinte la sesiunile de screening și de informare**

#### Care este diferența dintre testele de screening și cele de diagnosticare?

Un test de screening poate identifica dacă dvs. sau dacă bebelușul dvs. prezentați/prezintă un risc scăzut sau ridicat de a avea o problemă de sănătate. Dar, de obicei nu poate stabili cu certitudine acest lucru, deci persoanelor identificate ca prezentând un risc ridicat li se oferă de obicei un al doilea test. Acesta se numește un test de diagnosticare și vă oferă un răspuns „da” sau „nu” mai clar.

#### Teste de screening în timpul sarcinii și după sarcină

Vi se vor oferi teste de screening în timpul sarcinii încercându-se astfel să se identifice eventualele probleme de sănătate care v-ar putea afecta pe dvs. sau pe bebelușul dvs. Testele - ecografiile cu ultrasunete, analizele de sânge și un chestionar - vă pot ajuta să luați decizii referitor la opțiunile de îngrijire sau tratament pe care le aveți în timpul sarcinii și după nașterea bebelușului. **O ecografie cu ultrasunete pentru a se estima data nașterii**, este oferită în perioada de 8 – 14 săptămâni de sarcină, și este cea mai precisă metodă de a calcula data estimativă a nașterii. **O ecografie cu ultrasunete la jumătatea sarcinii**, care este oferită în perioada de 18-21 săptămână de naștere ca să identifice anomalii fizice la bebeluș.

Unele teste de screening sunt oferite bebelușului dvs. la scurt timp după nașterea sa. Oferim aceste teste astfel încât bebelușul dvs. să primească tratamentul corespunzător cât mai repede posibil dacă va fi necesar.

#### Niște informații practice

Dacă știți că dvs. sau tatăl bebelușului sau un membru al familiei suferă de afecțiunea pentru care este evaluat bebelușul, vă rugăm să spuneți moașei.

Dacă vă schimbați adresa în timp ce așteptați rezultatele unui test de screening, vă rugăm să informați moașa sau vizitatorul de sănătate care este noua dvs. adresă.

### **Trebuie să fac testele de screening?**

Alegerea de a face sau nu testele este una personală și numai dvs. puteți face această alegere. Puteți discuta cu specialiștii medicali fiecare test de screening care vă este oferit și decide astfel în funcție de propriile circumstanțe dacă este potrivit sau nu pentru dvs.

Unele teste de screening descrise în această broșură precum testele de sânge pentru boli infecțioase, cele oftalmologice dacă aveți diabet și examenele pentru nou-născuți sunt recomandate de către NHS. Le recomandăm pentru că rezultatele acestor teste ne pot ajuta să ne asigurăm că dvs. sau bebelușul dvs. veți primi tratament urgent pentru probleme grave.

Testele de screening în timpul sarcinii pentru siclemie și pentru talasemie, pentru sindroamele Down, Edwards și Patau și ecografia de la jumătatea perioadei de sarcină pot însemna că trebuie să luați decizii dificile cum ar fi, dacă să aveți sau nu un test de diagnostic care prezintă riscul de avort spontan.

Testele de diagnostic pot însemna că trebuie să luați decizia dacă să continuați cu sarcina sau nu. Va fi decizia dvs. dacă doriți să mai faceți alte teste sau dacă vreți să întrerupeți sarcina și specialiștii medicali vă vor sprijini, indiferent care este decizia dvs. Probabil că veți dori să vă gândiți cu mare grijă dacă doriți sau nu să faceți aceste teste de screening.

### **Screening-ul și NHS (Sistemul Național de Sănătate)**

NHS decide ce tip de teste de screening să ofere în baza unor informații bine documentate. Un grup de experți numit Comitetul de Screening Național din Marea Britanie (UK NSC) face recomandări NHS-ului.

Toate testele de screening furnizate de NHS sunt gratuite. Unele companii private oferă de asemenea teste de screening pentru care trebuie să plătiți. NHS nu poate garanta calitatea testelor de screening efectuate de instituții private. Veți găsi mai multe informații la <https://www.gov.uk/guidance/private-screeningfor-health-conditions-nhs-recommendations>

**Dacă este timpul să faceți testul Papanicolau de rutină și sunteți însărcinată trebuie să-l reprogramați la 12 săptămâni după naștere.**

### **Confidențialitate**

Prin lege, toate persoanele care lucrează în cadrul sau în numele NHS trebuie să respecte confidențialitatea și să păstreze toate informațiile în condiții de siguranță. Constituția NHS stabilește cum trebuie NHS să proceseze informațiile dvs. astfel încât să protejeze confidențialitatea acestora. În plus, există legi în vigoare care asigură că se menține confidențialitatea.

Informațiile de screening sunt dezvăluite personalului care trebuie să le vadă. Acest proces este gestionat cu strictețe. Câteodată informațiile sunt utilizate pentru audit și în scopuri de cercetare pentru a îmbunătăți rezultatele screening-ului și serviciile legate de acesta. Informațiile respective vă vor fi furnizate atunci când vi se face un test de screening.

### **Srijin suplimentar**

Pentru a consulta lista cu organizații care pot oferi sprijin suplimentar despre afecțiunile menționate în această broșură, vă rugăm să consultați pagina „Opțiunile NHS”.

## Boli infecțioase

[nhs.uk/infectiousdiseases](https://nhs.uk/infectiousdiseases)

### Care este scopul testului de screening?

Pentru a afla dacă aveți hepatita B, HIV (virusul imunodeficienței umane) sau sifilis.



Femeile care au fost deja diagnosticate cu HIV sau Hepatita B au nevoie de consultații cu specialiști încă de la începutul sarcinii pentru a-și planifica îngrijirea primită în timpul sarcinii.

### Despre aceste afecțiuni

Hepatita B și HIV sunt transmise prin sânge și fluide corporale prin contact sexual sau ace infectate. Aceste virusuri pot fi de asemenea transmise de la mamă la copil.

Virusul **Hepatita B** afectează ficatul și poate provoca probleme de sănătate acute (cu efect imediat) sau cronice (pe termen lung). Femeile cu hepatita B au nevoie de îngrijire specializată în timpul sarcinii. Vaccinarea copilului în primul an de viață reduce foarte mult riscul ca bebelușul să facă hepatita B.

**HIV** slăbește sistemul imunitar și astfel nu mai poate lupta împotriva infecțiilor. În cele din urmă poate duce la apariția SIDA (sindromul imunodeficitar dobândit). Dacă nu este tratat, acesta poate fi transmis de la mamă la copil în timpul sarcinii, la naștere sau prin alăptare. Tratamentul în timpul sarcinii reduce foarte mult riscul de transmitere a HIV de la mamă la copil de la 25% (1 copil din 4) la mai puțin de 1% (un copil din 100).

**Datorită screening-ului, Anglia are acum cea mai mică rată de transmitere a HIV de la mamă la copil**

**Sifilisul** este o infecție transmisă prin contact sexual. Poate fi transmis de la mamă la copil în timpul sarcinii. Dacă nu este tratat, poate duce la probleme grave de sănătate la copil sau poate provoca avort spontan sau nașterea unui copil mort.

### Ce presupune acest test?

Vi se va lua o mostră de sânge din braț.

### Acest test poate să-mi dăuneze mie sau bebelușului meu?

Nu există riscuri asociate cu acest test.

### Trebuie să fac acest test?

Aceste teste sunt recomandate **cu tărie** pentru a vă proteja sănătatea prin tratamentul și îngrijirile administrate din timp și să reducă semnificativ riscul de a transmite infecția la copil, la partener sau la alți membri ai familiei.

### Dar dacă decid să nu fac testul de screening?

Vi se va oferi un nou test de screening mai târziu în timpul sarcinii, ideal înainte de a 20-a săptămână de sarcină. Vi se poate face testul de screening până la nașterea

bebelușului. Puteți solicita moașei sau medicului de familie să vi se facă din nou testul pentru hepatita B, HIV sau sifilis în orice moment dacă v-ați schimbat partenerul sau dacă credeți că sunteți expusă acestui risc.

### Rezultate posibile

Testele vă vor spune dacă aveți oricare din aceste infecții.

Dacă aveți **hepatita B** echipele de specialiști vă vor monitoriza sănătatea în timpul sarcinii și după nașterea copilului. Este posibil să fie necesar ca partenerul dvs. și ceilalți copii pe care-i aveți să fie testați și vaccinați. Pentru a împiedica ca copilul dvs. să aibă hepatită, este nevoie să fie vaccinați de patru ori după cum urmează:

- în decurs de 24 de ore după naștere
- la vârsta de o lună
- la vârsta de două luni
- un vaccin final la vârsta de un an când se face o analiză de sânge pentru a se verifica dacă s-a evitat infecția.

**Dacă copilul dvs. are nevoie de vaccin pentru prevenirea hepatitei B, asigurați-vă că i se administrează toate cele patru doze.**

Este foarte important ca bebelușului dvs. să i se facă patru doze de vaccin pentru a-i proteja sănătatea. Întrebați-vă medicul de familie, asistenta medicală sau vizitatorul de sănătate să se asigure că acestea sunt administrate bebelușului dvs. dacă este nevoie.

Dacă aveți **HIV** puteți reduce foarte mult riscul de transmitere a HIV la bebeluș prin îngrijire de specialitate, tratament, medicamente, îngrijire planificată pentru nașterea dvs. și prin faptul că nu veți alăpta.

Dacă aveți **sifilis** este nevoie să vi se facă de urgență trimitere la o echipă de specialiști. Tratamentul administrat constă de obicei în antibiotice. Aceste antibiotice nu prezintă un risc pentru bebelușul dvs. Echipa respectivă se va oferi de obicei să testeze și pe partenerul dvs. pentru a vedea dacă are nevoie de tratament. Bebelușul dvs. va avea nevoie de o examinare și de analize de sânge după naștere și este posibil să aibă nevoie de antibiotice.

Este posibil ca bebelușul să aibă nevoie de antibiotice după naștere.

**Puteți solicita să vi se facă din nou testul în orice moment dacă credeți că sunteți expusă riscului de a fi infectată cu oricare din acestea.**

### Obținerea rezultatelor

Rezultatele vor fi de obicei discutate înainte sau în timpul vizitei antenatale în a 16-a săptămână de sarcină și vor fi înregistrate în dosarul dvs. cu notițe.

Un asistent medical comunitar vă va contacta dacă aveți un rezultat pozitiv la testul HIV, sifilis sau hepatita B pentru a aranja programări ca să discute rezultatele cu dvs. și pentru a vă face trimitere la servicii de specialitate.

## Celulele în formă de seceră și Talasemia

[nhs.uk/sct](https://nhs.uk/sct)

### Care este scopul testului de screening?

Pentru a afla dacă sunteți purtătoare a celulelor seceră sau a genei talasemia și pentru a ști astfel dacă este posibil să o transmiteți bebelușului dvs.

### Despre aceste afecțiuni

Siclemia și talasemia majoră sunt afecțiuni grave ale sângelui, fiind ereditare. Ele afectează hemoglobina, o componentă a sângelui care transportă oxigenul în corp. Persoanele care au aceste afecțiuni vor avea nevoie de îngrijire specializată pe tot parcursul vieții lor.

**Este bine să faceți testul înainte de a 10-a săptămână de sarcină.**

Persoanele care suferă de siclemie pot avea atacuri de durere acută, se îmbolnăvesc de infecții grave, potențial letale și sunt de obicei anemici (corpurile lor distribuie oxigenul în mod deficient la toate celulele). Siclemie pot primi tratament din timp, inclusiv imunizări și antibiotice care, împreună cu sprijinul părinților lor, vor ajuta să prevină boli grave și vor permite copilului să aibă o viață mai sănătoasă.

Persoanele cu talasemie majoră sunt foarte anemice și au nevoie de transfuzie de sânge la fiecare 4 - 6 săptămâni și injecții sau medicamente pe parcursul vieții lor. Se pot identifica și alte afecțiuni ale hemoglobinei care sunt mai rar întâlnite și mai puțin grave.

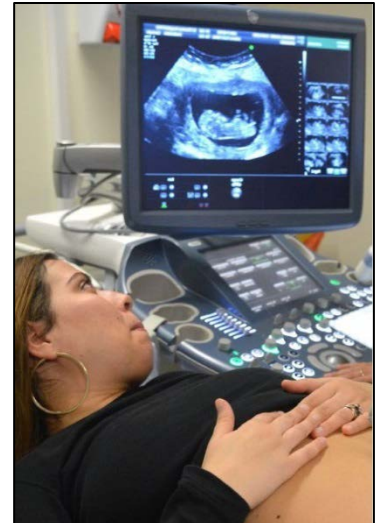
Siclemia și talasemia sunt niște afecțiuni moștenite care sunt transmise de la părinți la copii prin gene care produc anomalii ale hemoglobinei. Genele funcționează ca niște coduri în corpul nostru determinând lucruri precum culoarea ochilor sau grupa de sânge. Genele funcționează în perechi. Pentru fiecare lucru moștenit ereditar avem o genă de la mamă și o genă de la tată.

Oamenii au siclemie și talasemie doar dacă moștenesc două gene producătoare de hemoglobină cu anomalii - una de la tată și una de la mamă. Oamenii care moștenesc doar o genă cu anomalii se numesc „purtători” (câteodată acest lucru se numește având o „trăsătură”). Purtătorii sunt sănătoși și nu suferă de afecțiunea respectivă, deși pot resimți unele probleme în situații când este posibil ca organismul lor să nu primească suficient oxigen, de exemplu, când li se face anestezie.

**Ambii părinți trebuie să fie purtători pentru ca copilul dvs. să fie afectat.**

Când **ambii părinți** sunt purtători fiecare bebeluș are:

- 25% șanse (1 caz din 4) să nu fie afectat - copilul nu va dezvolta boala sau nu va fi purtător.
- 25% șanse (1 caz din 4) să moștenească ambele gene producătoare de hemoglobină cu anomalii și să aibă o boală a hemoglobinei





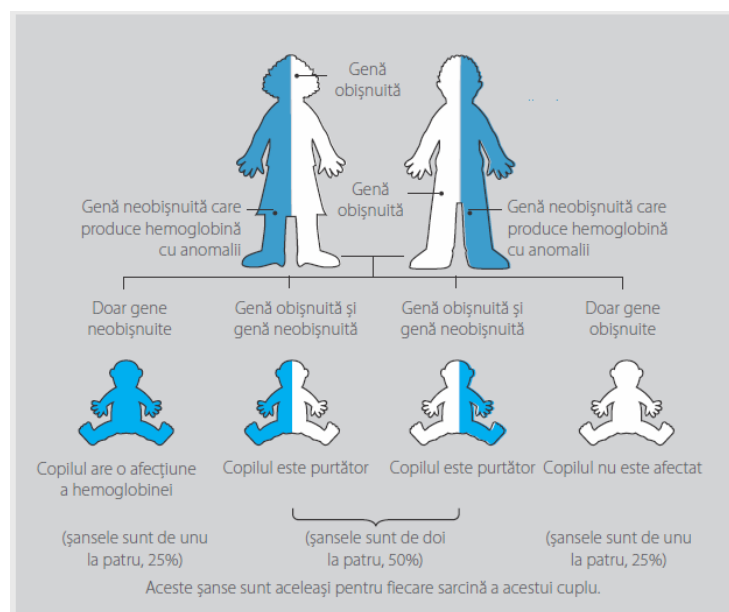
- 50% șanse (2 cazuri din 4) să moștenească o genă producătoare de hemoglobină cu anomalii și să fie purtător

Oricine poate fi purtător al unei afecțiuni a hemoglobinei însă este mult mai frecventă în cazul persoanelor ai căror strămoși provin din Africa, Caraibe, zona mediteraneeană, India, Pakistan, Sudul și Sud-estul Asiei și Orientul Mijlociu.

### Ce presupune efectuarea unui test de screening?

Testul de screening în timpul sarcinii pentru identificarea siclemiei și talasemiei presupune efectuarea unui test de sânge. Se recomandă să faceți testul înainte de a 10-a săptămână de sarcină. Tuturor femeilor însărcinate li se oferă un test de talasemie dar nu li se oferă în mod automat și un test pentru siclemie. Tipul de screening oferit depinde de unde locuiți.

În zonele unde afecțiunile de hemoglobină sunt mai des întâlnite vi se va oferi un test de sânge pentru siclemie. În zonele unde afecțiunile de hemoglobină sunt mai rar întâlnite, se utilizează un chestionar pentru a se identifica care sunt originile de familie ale mamei și ale tatălui. Dacă chestionarul indică că unul din părinți poate fi purtător de celule în seceră, se va oferi femeii un test de screening. Puteți solicita un astfel de test chiar dacă originile familiei dvs. nu indică că bebelușul este expus riscului de a dezvolta o afecțiune a hemoglobinei.



### Acest test de screening poate să-mi dăuneze mie sau bebelușului meu?

Testul de screening nu vă poate dăuna dvs. sau bebelușului dvs., dar este important să considerați cu atenție dacă veți face testul sau nu. Testul de screening vă poate furniza informații care pot însemna că trebuie să luați și alte decizii importante. De exemplu, este posibil să vi se ofere teste suplimentare care prezintă riscul de avort spontan.

**Tăticii - dacă mama este purtătoare este important ca și dvs. să fiți testați**

### **Trebuie să fac acest test?**

Nu trebuie să faceți testul de screening. Unele persoane doresc să afle că bebelușul lor are siclemie sau talasemie, iar alții nu doresc să afle.

### **Dar dacă decid să nu fac acest test?**

Dacă alegeți să nu faceți testul de screening în timpul sarcinii, bebelușul poate avea testul cu picătură de sânge pentru siclemie la cinci zile după naștere.

### **Rezultate posibile**

Testul vă va spune dacă sunteți purtătoare sau nu sau dacă suferiți de această boală.

### **Va trebui să mai fac și alte teste?**

Dacă sunteți purtătoare a unei afecțiuni a hemoglobinei, se va oferi și tatălui un test de sânge. Dacă și tatăl copilului este purtător, vi se va oferi un test de diagnostic pentru a afla dacă bebelușul este afectat.

Dacă tatăl copilului nu este disponibil și dvs. ați fost identificată ca fiind purtătoare, vi se va oferi un test de diagnostic pentru a afla dacă bebelușul este afectat.

Avortul spontan se poate întâmpla la aproape 1 test de diagnostic din 100 (1%). Depinde de dvs. dacă doriți sau nu să mai aveți un test suplimentar.

Există două tipuri de teste de diagnostic.

**Testul CVS (biopsia vilozităților coriale)** este de obicei efectuat între a 11-a și a 14-a săptămână de sarcină. Se utilizează un ac foarte fin, care de obicei este introdus prin abdomenul mamei pentru a se preleva o mostră mică din țesutul placentei. Celulele din țesut pot fi testate pentru siclemie și talasemie.

**Aminocenteza** este de obicei efectuată după a 15-a săptămână de sarcină. Se introduce un ac foarte fin în uter prin abdomenul mamei pentru a se colecta o mostră mică din lichidul în care stă bebelușul. Fluidul conține câteva din celulele bebelușului care pot fi testate pentru siclemie sau talasemie.

Dacă rezultatul indică că bebelușul are siclemie sau talasemie atunci vi se va oferi o programare la un specialist de sănătate. Veți putea obține informații despre afecțiunea moștenită de bebeluș și să discutați ce opțiuni aveți. Unele afecțiuni sunt mai grave decât altele.

Unele femei vor decide să continue cu sarcina; alte femei vor decide că doresc să întrerupă sarcina.

Dacă veți fi confruntată cu această opțiune, veți primi sprijin ca să vă ajute să luați o decizie.

Dacă testul arată că sunteți purtătoare, este posibil ca și alți membri ai familiei să fie purtători. Poate îi veți încuraja să facă un test mai ales dacă planificați să aveți un bebeluș.

#### Obținerea rezultatelor

Persoana care face testul va discuta aranjamentele pentru a vă furniza rezultatul.

## Sindroamele Down, Edwards și Patau

[nhs.uk/downs](https://nhs.uk/downs)

### Care este scopul testului de screening?

Pentru a afla cât de probabil este ca bebelușul să aibă Sindromul Down (cunoscut de asemenea și ca Trisomia 21 sau T21), sindromul Edwards (Trisomia 18/ T18) sau sindromul Patau (Trisomia 13/ T13).

### Despre aceste afecțiuni

În interiorul celulelor din corpul nostru există structuri mici numite cromozomi. Acești cromozomi conțin gena care determină cum ne dezvoltăm. Există 23 de perechi de cromozomi în fiecare celulă.

Problemele apar când se produc spermatozoizii și ovulele, iar acest lucru poate avea ca urmare apariția unui cromozom suplimentar la bebeluș.

Bebelușii cu sindroamele Down, Edwards și Patau se nasc mamelor de toate vârstele dar șansele de a avea un copil cu o astfel de afecțiune crește cu înaintarea în vârstă a mamei.

### Sindromul Down (T21)

Sindromul Down înseamnă că există o copie suplimentară a cromozomului 21 în fiecare celulă. Afectează 1 copil la 10,000 de nașteri.

Un bebeluș care se naște cu Sindromul Down va avea dizabilități de învățare. Acest lucru înseamnă că-i va fi mai greu decât majorității oamenilor să înțeleagă și să învețe lucruri noi. Este posibil să aibă probleme de comunicare și să-i fie greu să facă lucruri obișnuite. Este imposibil să se știe ce nivel de dizabilități de învățare va avea un copil cu Sindromul Down. Poate varia de la moderat la grav.

Majoritatea copiilor cu Sindromul Down vor merge la școlile normale. În prezent, se știu multe despre modul cum se poate dezvolta potențialul copiilor cu Sindromul Down. Persoanele cu Sindromul Down pot avea o calitate bună a vieții. Cu sprijinul familiei lor și a celor din jur, multe persoane cu Down pot obține un loc de muncă și pot duce o viață destul de independentă.

Unele probleme de sănătate sunt mai des întâlnite la persoanele cu Sindromul Down, de exemplu, afecțiuni ale inimii și probleme cu sistemul digestiv, cu auzul și văzul. Unele probleme sunt grave, dar multe pot fi tratate. Cu o îngrijire medicală bună, o persoană care are Sindromul Down poate trăi 60 de ani cu aproximație.

Persoanele cu Sindromul Down au ochii migdalați și trăsături faciale distinctive dar nu toți arată la fel. La fel ca toți copiii și ei moștenesc trăsături de la părinții lor.



## **Sindromul Edwards (T18) și Sindromul Patau (T13)**

Bebelușii cu sindromul Edwards au o copie suplimentară a cromozomului 18 în fiecare celulă. În mod asemănător, bebelușii cu Sindromul lui Patau o copie suplimentară a cromozomului 13 în fiecare celulă.

Din păcate, majoritatea bebelușilor cu Sindromul Patau și Edwards vor muri înainte să se nască, sau se vor naște morți sau vor muri la scurt timp după naștere. Unii bebeluși vor supraviețui și vor ajunge adulți, dar acest lucru este rar.

Toți bebelușii născuți cu Sindromul Edwards sau Patau vor avea o gamă largă de probleme, care de obicei sunt extrem de grave - acestea pot include anomalii grave la nivelul creierului.

Bebelușii afectați de Sindromul Edwards pot avea probleme cu inima, trăsături neobișnuite ale capului și feței, probleme de creștere și este posibil să nu poată sta în picioare sau să meargă. Sindromul Edwards afectează 3 copii din 10,000 de nașteri.

Bebelușii afectați de Sindromul lui Patau pot avea probleme cu inima, o despicătură a buzei și a palatului, probleme de creștere, ochi și urechi cu malformații, probleme cu rinichii și este posibil să nu poată sta în picioare sau să meargă. Sindromul lui Patau afectează 2 copii din 10,000 de nașteri.

### **Ce presupune acest test?**

Un test de screening pentru aceste afecțiuni este disponibil între a 10-a și a 14-a săptămână de sarcină.

Dacă decideți să faceți testul combinat, vi se va lua o mostră de sânge. La ecografia care stabilește data nașterii, se va măsura fluidul de la ceafa copilului (numit și translucență nucală). Informațiile bazate pe aceste două teste sunt utilizate pentru a calcula riscul ca copilul dvs. să aibă Sindroamele Down, Edwards, Patau.

**Este decizia dvs. dacă doriți sau nu să faceți testul de screening.**

Dacă sarcina este prea înaintată să aveți testul combinat pentru Sindromul Down, vi se va oferi un test de sânge între a 14-a și a 20-a săptămână de sarcină. Acest test nu este la fel de precis ca un test combinat. Dacă sarcina este prea înaintată să aveți testul combinat pentru Sindroamele Edwards și Patau, vi se va oferi o ecografie la jumătatea sarcinii care va evalua anormalitățile fizice.

### **Acest test de screening poate să-mi dăuneze mie sau bebelușului meu?**

Testul de screening nu vă poate dăuna dvs. sau bebelușului dvs., dar este important să considerați cu atenție dacă veți face testul sau nu. Testul nu vă poate spune cu certitudine dacă bebelușul are sau nu Sindromul Down, Edwards sau Patau. Testul de screening vă poate furniza informații care pot însemna că trebuie să luați și alte decizii importante. De exemplu, este posibil să vi se ofere teste de diagnostic care prezintă riscul de avort spontan.

### **Trebuie să fac acest test?**

Nu trebuie să faceți testul de screening. Unele persoane cu Sindroamele Down, Edwards și Patau doresc să afle dacă bebelușul lor are Sindromul Down, Edwards sau Patau, iar alții nu doresc să afle acest lucru.

Puteți alege să faceți testul de screening pentru:

- Sindroamele Down, Edwards și Patau
- Doar pentru sindromul Down
- Doar pentru Sindroamele Edwards și Patau
- niciuna din afecțiuni

### **Dar dacă decid să nu fac acest test?**

Dacă alegeți să nu faceți un test de screening pentru Sindroamele Down, Edwards și Patau, puteți totuși să alegeți să faceți alte teste.

Dacă alegeți să nu faceți un test de screening pentru aceste afecțiuni este important să înțelegeți că dacă faceți o ecografie în orice moment în timpul sarcinii, aceasta poate detecta anomaliile fizice. Acestea pot fi legate de sindroamele Down, Edwards și Patau dar există posibilitatea ca și alte probleme să fie detectate la ecografie. Persoana care face ecografia vă va spune mereu dacă se vor identifica anormalități.

### **Rezultate posibile**

Vi se vor da două rezultate privind riscul existent: unul pentru sindromul Down și altul pentru sindroamele Edwards și Patau.

Dacă testul de screening arată că riscul ca bebelușul să aibă Sindromul Down, Edwards și Patau este mai mic de 1 caz într-o 150, acesta se numește un rezultat de risc „mai scăzut”. Peste 95 din 100 (95%) din rezultatele testelor de screening vor fi cu risc scăzut.

Un rezultat de risc mai redus nu înseamnă că nu există niciun risc ca acel bebeluș să aibă sindroamele Down, Edwards sau Patau. Dacă testul de screening arată că riscul ca bebelușul să aibă Sindromul Down, Edwards sau Patau este mai ridicat de 1 caz într-o 150, adică între 1 caz din 2 și 1 caz din 150, atunci acesta se numește un rezultat de risc „mai ridicat”.

Un rezultat cu risc mai mare nu înseamnă că bebelușul are sigur sindroamele Down, Edwards sau Patau.

### **Va trebui să mai fac și alte teste?**

Dacă aveți un rezultat cu risc mai redus, nu vi se va mai oferi un alt test.

Dacă aveți un rezultat cu risc mai mare vi se va oferi un test de diagnostic pentru a afla cu certitudine dacă bebelușul are sau nu sindromul Down, Edwards sau Patau.

Testele de diagnostic pentru sindromul Down va evalua de asemenea cromozomii 18 și 13 deci vă va spune de asemenea dacă bebelușul are sau nu sindromul

Edwards sau Patau. În mod similar, testele de diagnostic pentru sindromul Edwards și Patau vor evalua de asemenea cromozomul 21 pentru sindromul Down.

Avortul spontan poate surveni la aproape 1 caz din 100 (1%) în cazul testelor de diagnostic. Depinde de dvs. dacă doriți sau nu să mai aveți un test suplimentar.

**Testele de screening nu dau răspunsuri certe. Iată de ce vi se poate oferi un test de diagnostic.**

Există două tipuri de teste de diagnostic.

**Testul CVS (biopsia vilozităților coriale)** este de obicei efectuat între a 11-a și a 14-a săptămână de sarcină. Se utilizează un ac foarte fin, care de obicei este introdus prin abdomenul mamei pentru a se preleva o mostră mică din țesutul placentei. Celulele din țesut sunt apoi testate pentru sindroamele Down, Edwards și Patau.

**Aminocenteza** este de obicei efectuată după a 15-a săptămână de sarcină. Se introduce un ac foarte fin în uter prin abdomenul mamei pentru a se colecta o mostră mică din lichidul în care stă bebelușul. Fluidul conține celule de la bebeluș care sunt testate pentru sindroamele Down, Edwards și Patau.

Un număr mic de femei care fac testul de diagnostic vor afla dacă bebelușul lor are sindromul Down sau Edwards și Patau. După aceea au două opțiuni. Unele femei vor decide să continue cu sarcina și să se pregătească pentru copilul lor care va avea afecțiunea respectivă; alte femei vor decide că nu doresc să continue cu sarcina și o vor întrerupe.

Dacă veți fi confruntată cu această opțiune, veți primi sprijin ca să vă ajute să luați o decizie.

### **Obținerea rezultatelor**

Dacă testul dvs. de screening arată un rezultat de risc mai scăzut, veți afla acest lucru în decurs de două săptămâni după ce s-a efectuat testul.

Dacă testul dvs. de screening arată un rezultat de risc mai ridicat, veți afla acest lucru în decurs de trei zile lucrătoare după ce rezultatul examenului de sânge va fi disponibil. Vi se va oferi o programare pentru a discuta rezultatele testelor și ce alte opțiuni mai aveți.



## Anomalii fizice (ecografia la mijlocul perioadei de sarcină)

[nhs.uk/anomalyscan](https://www.nhs.uk/anomalyscan)

### Care este scopul ecografiei?

Să identifice anomalii fizice la bebeluș. Ecografia vizează identificarea anumitor probleme la bebeluș și nu poate identifica toate problemele care pot apărea.

### Despre afecțiunile pe care ecografia le evaluează

Ecografia se va uita în detaliu la oasele, inima, creierul, coloana vertebrală, fața, rinichii și abdomenul bebelușului.

În majoritatea cazurilor, ecografia va arăta că bebelușul pare să se dezvolte în mod normal, dar câteodată se identifică sau se suspectează o problemă. Unele probleme pot fi văzute mai clar decât altele.

De exemplu, unii bebeluși au o problemă numită spina bifida, care afectează coloana vertebrală.

Spina bifida poate fi văzută clar la ecografie, iar dintre copiii care au această problemă, aproximativ 9 din 10 (90%) vor fi detectați.

Alte probleme, cum ar fi defectele la inimă, sunt mai greu de văzut. Ecografia va identifica aproximativ jumătate (50%) din acei bebeluși care au defecte la inimă.

**Ecografia evaluează prezența unor anumite anomalii fizice dar nu poate identifica toate problemele existente.**

Unele din problemele care pot fi văzute la ecografie pot necesita tratament sau intervenție chirurgicală după nașterea copilului, de exemplu buza despicată. Într-un număr mic de cazuri se pot identifica niște probleme foarte grave. De exemplu, creierul, rinichii, organele interne și oasele bebelușului nu s-au dezvoltat corespunzător. În unele cazuri extrem de grave, dar foarte rare, când nu este posibil niciun tratament, bebelușul va muri la scurt timp după naștere sau bebelușul poate muri în timpul sarcinii.

Pentru informații detaliate despre afecțiunile principale a căror existență este evaluată la ecografia de la mijlocul perioadei de sarcină vă rugăm să consultați [www.nhs.uk/anomalyscan](https://www.nhs.uk/anomalyscan).

### Ce presupune efectuarea unui test de screening?

Ecografia pentru aceste afecțiuni are loc de obicei între 18 săptămâni și 20 de săptămâni și 6 zile de sarcină. Majoritatea ecografiilor sunt efectuate de personal





specializat care se numesc sonografi. Pentru ca sonograful să obțină imagini bune ale bebelușului, ecografia este efectuată într-o cameră cu lumină difuză.

Vi se va spune să vă întindeți pe o canapea. Vi se va cere să vă ridicați bluza până la piept și să vă dați fusta sau pantalonii în jos pe șolduri.

Vi se vor pune șervețele de hârtie pe lângă haine ca să nu se murdărească de gelul pentru ecografia cu ultrasunete care va fi pus după aceea pe abdomen. Sonograful plasează cu mâna sonda pe pielea abdomenului pentru a examina corpul copilului. Gelul asigură un contact corespunzător între sondă și piele.

**De exemplu, este posibil să vi se ofere teste suplimentare dacă se suspectează că există o problemă.**

Ecografia nu este dureroasă dar este posibil ca sonograful să aplice un nivel mic de presiune pentru a obține cele mai bune imagini ale bebelușului. Este posibil ca acest lucru să nu fie confortabil. După aceea se va vedea pe ecranul ecografului o poză alb negru cu bebelușul. În timpul examinării, sonograful trebuie să țină ecranul într-un unghi care le oferă o imagine bună a bebelușului. Ecranul va fi îndreptat fie către ei, fie poziționat într-un anumit unghi.

De obicei programarea durează aproximativ 30 de minute. Câteodată este dificil să se obțină o imagine bună dacă bebelușul stă într-o poziție ciudată, dacă se mișcă mult sau dacă aveți greutatea peste medie; acest lucru nu înseamnă că există motive de îngrijorare. Este posibil să fie nevoie să aveți vezica plină atunci când veniți la programare. Medicul sau moașa care are grijă de dvs. vă va informa în acest sens înainte să veniți. Dacă nu sunteți sigură, puteți lua legătura cu ei să întrebați.

Câteodată, ecografia de la mijlocul perioadei de sarcină poate depista probleme la bebeluș. Poate veți dori să aduceți pe cineva cu dvs. la programarea pentru ecografie. Majoritatea spitalelor nu permit să vină și copiii pentru că nu există supraveghere disponibilă pentru ei. Vă rugăm să întrebați la spital despre acest lucru înainte de programare.

### **Ecografia aceasta poate să-mi dăuneze mie sau bebelușului meu ?**

Nu există riscuri cunoscute referitor la bebeluș sau la mamă ca urmare a unei ecografii dar este important să considerați cu grijă dacă faceți ecografia de la jumătatea sarcinii sau nu. Ecografia vă poate furniza informații care pot însemna că trebuie să luați și alte decizii importante.

De exemplu, este posibil să vi se ofere teste suplimentare care prezintă riscul de avort spontan.

### **Am nevoie de această ecografie?**

Nu trebuie să faceți ecografia. Unele persoane doresc să afle dacă bebelușul lor are probleme, iar altele nu.

### **Dar dacă decid să nu fac această ecografie?**

Dacă decideți să nu faceți ecografia, îngrijirea antenatală va continua în mod normal.

### **Rezultate posibile**

Majoritatea ecografiilor arată că bebelușul se dezvoltă corespunzător și nu se depistează probleme.

Dacă se depistează sau dacă se suspectează o problemă, sonograful poate cere o a doua opinie de la un alt membru al personalului.

Ecografiile nu pot depista toate problemele. Există întotdeauna posibilitatea ca un bebeluș să se nască cu o problemă de sănătate pe care ecografiile nu au putut-o depista.

### **Va trebui să mai fac și alte teste?**

Este posibil să vi se ofere un alt test pentru a afla cu certitudine dacă există o altă problemă.

Dacă vi se oferă teste suplimentare, veți primi mai multe informații despre ele ca să puteți decide dacă doriți să le faceți sau nu. Veți putea discuta acest lucru cu moașa sau cu medicul specialist. Dacă este necesar, vi se va face trimitere la un specialist, posibil la un alt spital.

### **Obținerea rezultatelor**

Sonograful va putea să vă spună rezultatele ecografiei la momentul respectiv.

## Probleme oftalmologice la femeile cu diabet

[nhs.uk/diabeticseye](https://www.nhs.uk/diabeticseye)

### Care este scopul acestui test?

Să se verifice semne de retinopatie diabetică și alte probleme cauzate de diabet și să se monitorizeze sănătatea ochilor dacă sunteți însărcinată și dacă aveți tipul 1 sau tipul 2 de diabet. Nu va fi nevoie să faceți test de screening oftalmologic pentru diabet dacă nu ați avut diabet înainte de sarcină.

Unele femei dezvoltă diabet gestațional mai târziu în timpul sarcinii (28 de săptămâni sau mai mult). Diabetul gestațional poate fi tratat prin modificări în dietă și de obicei dispare după nașterea copilului. Nu vi se va oferi să faceți test de screening oftalmologic dacă ați dezvoltat diabet gestațional.

**Vi se va oferi acest test de screening doar dacă ați avut diabet înainte să rămâneți însărcinată.**

### Despre această afecțiune

Retinopatia diabetică este provocată atunci când diabetul afectează vasele mici de sânge în retina din spatele ochiului.

Tuturor persoanelor cu diabet li se oferă screening oftalmologic dar acesta este foarte important când sunteți însărcinată deoarece riscul de probleme oftalmologice grave este mai ridicat.

### Ce presupune efectuarea testului?

Vi se va oferi screening la prima vizită antenatală sau la scurt timp după aceea și de asemenea, după cea de-a 28-a săptămână de sarcină. Dacă se depistează retinopatie într-un stadiu incipient la primul screening, vi se va mai oferi un alt test între a 16-a și a 20-a săptămână de sarcină. Dacă se depistează un grad avansat de retinopatie la oricare din aceste screening-uri, vi se va face trimitere la un oftalmolog.

Screening-ul de retină pe perioada sarcinii este la fel ca screening-ul oftalmologic de rutină atunci când aveți diabet. Personalul care efectuează screening-ul va înregistra datele dvs. și nivelul de vedere. Vă vor pune picături în ochi pentru a vă mări pupilele astfel încât retina să fie văzută mai clar și să se facă poze digitale ale retinelor dvs.

Dacă imaginile nu sunt destul de clare, vi se va face trimitere la un oftalmolog pentru un test diferit.

### Acest test de screening poate să-mi dăuneze mie sau bebelușului meu?

Efectuarea fotografiei nu doare deloc, iar aparatul nu intră în contact cu ochiul. Picăturile de ochi pot înțepa câteva secunde cauzând o vedere încețoșată timp de 2-6 ore după test. Luați-vă cu dvs. toate perechile de ochelari pe care le purtați în mod normal. Luați-vă la dvs. și ochelarii de soare ca să-i purtați în drum spre casă, deoarece toate lucrurile vi se vor părea strălucitoare după testul de screening.

În drum spre casă folosiți transportul public sau aranjați să vă ducă cineva acasă cu mașina. **Nu trebuie să conduceți acasă după testul de screening deoarece picăturile de ochi pot încețoșa vederea.**

Foarte rar, picăturile pot provoca o creștere bruscă, acută a presiunii la nivelul ochiului. Simptomele acestei presiuni includ:

- durere sau un disconfort acut la nivelul ochiului
- partea albă a ochiului se înroșește
- vederea este încețoșată în mod constant.



Dacă după screening aveți oricare din simptomele acestea, trebuie să vă întoarceți la unitatea oftalmologică sau să mergeți la Departamentul de Accidente și Urgențe.

### **Am nevoie de acest test?**

Acest test este recomandat cu tărie dacă ați avut diabet înainte de a rămâne însărcinată.

Screening-ul pentru ochi face parte din modul cum țineți sub control diabetul, iar retinopatia diabetică este tratabilă, mai ales dacă este depistată devreme.

### **Dar dacă decid să nu fac acest test?**

Persoanele cu diabet pot opta să nu meargă la programările de screening oftalmologic.

Dacă decideți că nu doriți să faceți testul, ar trebui să vă anunțați medicul care are grijă de tratamentul dvs. pentru diabet pe perioada sarcinii.

### **Rezultate posibile**

Dacă faceți testul de screening, rezultatele posibile vor fi:

- fără retinopatie
- stadiu incipient de retinopatie
- retinopatie mai gravă care necesită trimitere la un specialist.

Dacă testul dvs. indică semne de retinopatie incipientă, specialistul dvs. medical vă va face recomandări referitor la cum trebuie să aveți grijă de diabetul de care suferiți pe perioada sarcinii și veți fi invitată pentru teste suplimentare de screening pe perioada sarcinii. Dacă sunteți fumătoare, apălați la ajutor ca să vă lăsați de fumat sau cel puțin să reduceți numărul de țigări.

Dacă testul indică că aveți retinopatie care necesită trimitere, vi se va face o programare la un oftalmolog.

### **Obținerea rezultatelor**

Vi se va trimite o scrisoare dvs. și medicului dvs. de familie în decurs de 6 săptămâni de la programarea pentru screening.

## Inimă, ochi, șolduri și testicule (examen fizic)

[nhs.uk/newborninfantexam](https://nhs.uk/newborninfantexam)

### Care este scopul testului de screening?

În decurs de 72 de ore de la naștere, vi se va oferi un examen fizic complet pentru bebelușul dvs. Acesta va include patru teste de screening specifice pentru a se depista dacă bebelușul dvs. are o problemă cu ochii, inima, șoldurile iar la băieți cu testiculele care ar necesita o investigație timpurie și un eventual tratament.

Testele de screening sunt efectuate din nou la vârsta de 6-8 săptămâni deoarece unele afecțiuni nu se dezvoltă sau nu apar până atunci. .

**Screening-ul face parte dintr-o examinare fizică din cap până în picioare a bebelușului dvs.**



### Despre aceste afecțiuni

Fiecare componentă a examenului fizic vizează diferite afecțiuni.

**Ochii** – examenul medical verifică înfățișarea și mișcarea ochilor și investighează dacă bebelușul dvs. are cataracte sau alte probleme. Cu aproximație 2 sau 3 copii din 10,000 sunt născuți cu cataracte - o îngroșare și durificare a cristalinului din ochi. Examenul medical nu poate stabili cât de bine poate vedea bebelușul.

**Inima** - se face o examinare generală a inimii bebelușului dvs. și câteodată se aud murmure. Un murmur este un zgomot făcut de sângele care trece prin inimă. În majoritatea cazurilor, cu aproximație, dacă se aude un murmur înseamnă că inima este normală. Murmurele sunt des întâlnite la bebeluși, dar acest lucru nu înseamnă mereu că există o problemă. Însă, 1 bebeluș din 200 are o problemă cu inima, iar acest lucru necesită tratament.

**Șoldurile** – bebelușii pot fi născuți cu articulațiile șoldurilor neformate corespunzător și dacă nu se tratează, acest lucru poate duce la șchiopătat sau la probleme cu articulațiile. Cu aproximație 1 sau 2 bebeluși din 1,000 au probleme cu șoldurile, acest lucru necesitând tratament.

**Testiculele** - băieții sunt verificați pentru a se asigura că testiculele lor sunt situate în mod corespunzător. Poate dura câteva luni până când vor coborî testiculele în scrot.

### Ce presupune acest test?

Asistentul medical va efectua o evaluare fizică a bebelușului dvs. și vă va pune întrebări despre cum este hrănit bebelușul dvs., cât de alert este și referitor la starea lor generală de sănătate. Bebelușul dvs. va trebui să fie dezbrăcat pentru această parte a examinării.

În timpul examinării, specialistul medical va:

- examina ochii bebelușului concentrându-se asupra înfățișării lor și modului cum se mișcă;
- asculta inima bebelușului folosind un stetoscop pentru a detecta zgomotele inimii
- examina șoldurile bebelușului pentru a se asigura că articulațiile sunt așezate corespunzător.
- examina băieții să verifice că testiculele lor sunt situate corespunzător.

Aceste teste de screening sunt efectuate în decurs de 72 de ore de la naștere și din nou când bebelușul are vârsta cuprinsă între 6 și 8 săptămâni.

**Screening-ul este oferit în decurs de 72 de ore de la naștere și din nou la vârsta de 6-8 săptămâni.**

### **Poate această examinare dăuna bebelușului meu?**

Nu există riscuri asociate cu acest test.

### **Este necesar ca bebelușul meu să facă acest test?**

Examinarea este menită să identifice din timp orice problemă existentă astfel încât tratamentul să înceapă cât mai repede posibil.

Examinarea fizică generală care include acest screening va fi prin urmare recomandată bebelușului dvs.

### **Dar dacă decid ca bebelușului meu să nu i se facă această examinare?**

Este decizia dvs. dacă bebelușul va fi examinat și testat pentru toate afecțiunile sau doar o parte din ele. Dacă aveți orice motive de îngrijorare, ar trebui să le discutați cu moașa dvs. și cu specialistul de sănătate care vă oferă examinarea.

### **Rezultate posibile**

De obicei nu se va depista nimic care să creeze motive de îngrijorare. Dacă specialistul de sănătate găsește o eventuală problemă, i se va face bebelușului dvs. trimitere pentru o nouă examinare și alte analize dacă este cazul.

**Detectarea din timp a problemelor înseamnă un tratament administrat mai rapid și o sănătate mai bună.**

### **Obținerea rezultatelor**

Specialistul de sănătate care face examinarea vă va da rezultatele pe loc. Dacă va fi nevoie de o trimitere pentru a evaluare suplimentară, acest lucru va fi discutat cu dvs. în timpul examinării.

Rezultatele vor fi înregistrate în dosarul bebelușului dvs. și în carnețelul personal al copilului dvs. („cartea roșie”). Va trebuie să păstrați cu grijă această carte și să vă asigurați că este disponibilă la fiecare programare medicală a bebelușului.

## Surditate

[nhs.uk/newbornhearing](https://www.nhs.uk/newbornhearing)

### Care este scopul testului de screening?

Să se identifice bebelușii care au probleme cu auzul astfel încât să li se ofere sprijin și recomandări încă de la început.

**Majoritatea acestor bebeluși se nasc în familii care nu au un istoric medical de surditate.**

### Despre această afecțiune

1 - 2 bebeluși din 1,000 se nasc cu o surditate permanentă a unei urechi sau a ambelor. Majoritatea acestor bebeluși se nasc în familii care nu au un istoric medical de surditate.

Surditatea permanentă poate afecta semnificativ dezvoltarea bebelușului. Dacă acest lucru este depistat din timp, acești bebeluși vor avea o șansă mai mare să-și dezvolte abilitățile de vorbire și limbaj. Astfel bebelușii vor fi ajutați să beneficieze la maxim de relația cu familia lor și cu cei care au grijă de ei de la o vârstă fragedă.

### Ce presupune acest test?

În multe spitale vi se va oferi pentru bebelușul dvs. un test de screening al auzului înainte de externare sau veți fi invitată să vă prezentați la o programare la clinică; în unele zone acest lucru va fi efectuat de asistenta comunitară în primele săptămâni. În mod ideal, testul este efectuat în primele 4 – 5 săptămâni dar testul poate fi efectuat până la 3 luni.



Testul se numește AOA (emisie oto-acustică automată) și durează câteva minute. Se plasează în partea externă a urechii bebelușului un dispozitiv mic și moale și se difuzează zgomote ușoare ca un clicăit. Atunci când urechea reperează sunetul, partea internă (numită cohleea) reacționează, iar acest lucru poate fi reperat de echipamentul de screening.

Nu este mereu posibil să se primească un răspuns clar de la primul test. Acest lucru nu înseamnă neapărat că bebelușul dvs. suferă de surditate. Poate însemna că:

- bebelușul dvs. era neliniștit când s-a efectuat testul
- era zgomot în fundal
- bebelușul are lichid sau are urechea blocată temporar – este un lucru des întâlnit și trece cu timpul
- bebelușul dvs. suferă de surditate

În aceste cazuri vi se va mai oferi un alt test Acesta poate fi același test ca primul, sau un alt tip numit testul AABR (Răspunsul automat auditiv al creierului).



Acesta înseamnă că se vor plasa trei senzori mici pe capul și gâtul copilului dvs. Se pun două căști mici peste urechile bebelușului dvs. și se aud sunete ușoare de clicăit. Testul durează între cinci și cincisprezece minute.

**Testul de auz este simplu și majoritatea bebelușilor dorm pe toată durata testului.**

### **Poate acest test dăuna bebelușului meu?**

Nu există riscuri asociate cu efectuarea acestor teste.

### **Este necesar ca bebelușul meu să facă acest test?**

Testul de screening este recomandat bebelușului dvs. Este important pentru dezvoltarea bebelușului dvs. să se depisteze din timp dacă suferă de surditate.

### **Dar dacă decid ca bebelușului meu să nu i se facă acest test?**

Dacă decideți ca bebelușul să nu facă testul de auz pentru nou-născuți, vi se va da o listă să vă ajute să verificați auzul bebelușului dvs. pe măsură ce crește și dacă aveți orice motive de îngrijorare, ar trebui să vorbiți cu asistenta comunitară sau cu medicul de familie.

### **Rezultate posibile**

Dacă bebelușul dvs. are o reacție clară la ambele urechi, atunci este puțin probabil că suferă de surditate. Însă, screening-ul de auz pentru nou-născuți nu depistează toate tipurile de pierdere de auz și copiii își pot pierde auzul mai târziu. Este important să verificați auzul copilului dvs. pe măsură ce crește. Lista de verificare din carnețelul personal al copilului dvs. („cartea roșie”) vă va spune cum să faceți acest lucru. Dacă aveți orice motive de îngrijorare referitor la auzul copilului dvs. spuneți-i asistentei comunitare sau medicului de familie.

Dacă rezultatele testului de screening nu arată o reacție clară la o ureche sau la ambele, se va face o programare la audiologie pentru ca bebelușul să fie consultat de un specialist în auz. Aproximativ 2-3 bebeluși din 100 nu au o reacție clară la testele de screening. Dacă vi se face trimitere pentru teste suplimentare, acest lucru nu înseamnă neapărat că bebelușul dvs. suferă de surditate.

Un specialist în auz ar trebui să consulte bebelușul în decurs de patru săptămâni după ce i s-a efectuat testul de screening pentru auz. Este foarte important să vă prezentați la programare în cazul în care bebelușul dvs. suferă de surditate.

### **Obținerea rezultatelor**

Vi se vor da rezultatele testului pentru bebelușul dvs. de îndată ce testul s-a încheiat.



## Testul cu picătură de sânge

[nhs.uk/bloodspot](https://nhs.uk/bloodspot)

### Care este scopul acestui test?

Pentru a afla dacă bebelușul dvs. are vreuna din cele nouă afecțiuni rare dar foarte grave. Tratamentul administrat din timp poate îmbunătăți sănătatea bebelușului dvs. și poate împiedica o dizabilitate gravă sau chiar moartea. Dacă dvs., tatăl copilului sau un membru al familiei are deja una din aceste afecțiuni, vă rugăm să-i spuneți imediat specialistului medical.



### Despre aceste afecțiuni

#### Siclemia

Aproximativ 1 copil din 2,000 de copii născuți în Marea Britanie suferă de siclemie (SCD). Acestea sunt afecțiuni grave ale sângelui, fiind ereditare. Afectează hemoglobina, o componentă a sângelui care transportă oxigenul în corp. Bebelușii care au aceste afecțiuni vor avea nevoie de îngrijire specializată pe tot parcursul vieții lor.

Persoanele care suferă de siclemie pot avea atacuri de durere acută, se îmbolnăvesc de infecții grave, potențial letale și sunt de obicei anemici (corpurile lor distribuie oxigenul în mod deficient la toate celulele). Bebelușii cu siclemie pot primi tratament din timp, inclusiv imunizări și antibiotice care, împreună cu sprijinul părinților lor, vor ajuta să prevină boli grave și vor permite copilului să aibă o viață mai sănătoasă.

**Screening-ul cu testul cu picătură de sânge este recomandat deoarece poate salva viața bebelușului dvs.**

#### Fibroză chistică

Aproximativ 1 bebeluș din 2,500 de bebeluși născuți în Marea Britanie suferă de fibroză chistică (CF). Această boală ereditară afectează sistemul digestiv și plămâni. Bebelușii care suferă de CF iau de obicei mai puțin în greutate și se îmbolnăvesc des de infecții respiratorii.

Bebeluşii care suferă de CF pot fi tratați din timp administrându-li-se o dietă cu multe calorii, tratament medicamentos și fizioterapie. Deși copiii cu CF se pot în continuare îmbolnăvi foarte rău, se crede că tratamentul administrat din timp îi va ajuta să trăiască o viață mai îndelungată și mai sănătoasă.

#### Hipotiroidismul congenital

Aproximativ 1 bebeluș din 3,000 de bebeluși născuți în Marea Britanie suferă de hipotiroidism congenital (HC). Bebeluşii cu HC nu au hormonul tiroxină în cantitate suficientă. Fără hormonul tiroxină, bebeluşii nu cresc corespunzător și pot dezvolta probleme fizice grave și permanente precum și dizabilități de învățare. Bebeluşii cu HC pot fi tratați încă de la început cu tablete cu tiroxină iar acest lucru îi poate ajuta să se dezvolte normal.

## **Boli ereditare metabolice**

Este important să informați specialistul medical dacă aveți în familie pe cineva care suferă de o boală metabolică.

Bebelușilor li se face screening pentru șase boli ereditare metabolice. Acestea sunt:

- fenilcetonuria (PKU)
- deficitul Acil CoA dehidrogenază de lanț mediu (MCADD)
- leucinoză (MSUD)
- acidemia izovalerică (IVA)
- aciduria glutarică de tip 1 (GA1)
- homocistinuria (răspuns nefavorabil la pixodrină) (HCU).

Aproximativ 1 bebeluș din 2,500 de bebeluși născuți în Marea Britanie suferă de PKU sau MCADD. Celelalte afecțiuni sunt mai rare și apar de la 1 bebeluș în 100,000 până la 1 bebeluș în 150,000.

Bebelușii cu aceste afecțiuni moștenite nu pot procesa anumite substanțe din mâncarea lor. Fără tratament bebelușii care au aceste condiții se pot îmbolnăvi brusc și foarte grav. Simptomele afecțiunii sunt diferite; unele pot fi potențial letale sau pot conduce la probleme de dezvoltare grave. Toate pot fi tratate printr-o dietă gestionată cu atenție, care este diferită pentru fiecare afecțiune și poate include medicamente suplimentare.

**Informațiile scrise pe cardul unde se imprimă picăturile de sânge sunt importante deci vă rugăm să vă asigurați că sunt corecte.**

### **Ce presupune acest test pentru copilul meu?**

Când bebelușul dvs. are cinci zile, asistenta comunitară va înțepa călcâiul bebelușului dvs. cu un dispozitiv special pentru a colecta câteva picături de sânge pe un card. Câteodată acest lucru se poate întâmpla mai târziu de cinci zile. Înțepătura în călcâi poate fi puțin dureroasă și bebelușul dvs. poate va plânge. Puteți reduce disconfortul, asigurându-vă că bebelușul este bine îmbrăcat și că e confortabil, ținându-l în brațe și hrănindu-l.

Câteodată, o a doua mostră de picătură de sânge este necesară mai târziu. În acest caz vi se va explica motivul. Nu înseamnă neapărat că este ceva în neregulă cu bebelușul dvs.

### **Poate acest test dăuna bebelușului meu?**

Nu există riscuri cunoscute asociate cu efectuarea acestui test.

### **Este necesar ca bebelușul meu să facă acest test?**

Se recomandă screening-ul bebelușului dvs. pentru toate aceste afecțiuni, pentru că i pot salva viața, dar nu este obligatoriu. Puteți opta să faceți screening individual pentru siclemie, fibroză chistică sau hipotiroidism congenital dar referitor la testul de screening pentru toate cele șase boli metabolice ereditare, fie optați să-l faceți pentru toate, fie pentru niciuna. Dacă nu doriți ca bebelușului dvs. să i se facă

screening-ul pentru oricare din aceste afecțiuni, vă rog să discutați acest lucru cu moașa dvs.

### **Poate bebelușul meu face testul mai târziu dacă mă răzgândesc?**

Da. Dacă vă răzgândiți, bebelușilor li se poate face testul de screening până la 12 luni pentru toate aceste afecțiuni cu excepția fibrozei chistice (doar până la opt săptămâni). Dacă aveți orice motive de îngrijorare referitor la teste, vă rugăm să le discutați cu specialistul de sănătate.

### **Rezultate posibile**

Majoritatea bebelușilor vor avea rezultate normale indicând că este puțin probabil ca ei să aibă această afecțiune. În cazul unui număr mic de bebeluși se va depista una din aceste afecțiuni. Acest lucru nu înseamnă că au afecțiunea respectivă dar este mai posibil să o aibă. Dacă este necesar, vi se va face trimitere la un specialist pentru teste suplimentare.

Screening-ul pentru fibroză chistică va depista că unii bebeluși sunt purtători ai afecțiunii respective. Va fi necesar ca acești bebeluși să facă teste suplimentare. Screening-ul nu va depista toate cazurile de purtători.

Câteodată, se vor identifica alte afecțiuni prin aceste teste de screening. De exemplu, bebelușii cu talasemie majoră (o afecțiune gravă a sângelui) vor fi de obicei depistați. Acești copii vor primi trimitere la specialiști pentru tratament pe întreaga durată a vieții.

Screening-ul pentru siclemie va depista de asemenea și bebelușii care sunt purtători genetici ai acestei afecțiuni sau a altor afecțiuni ale sângelui. Purtătorii sunt sănătoși și nu suferă de afecțiunea respectivă, deși pot avea unele probleme în situații când este posibil ca organismul lor să nu primească suficient oxigen, de exemplu, când li se face anestezie.

### **Obținerea rezultatelor**

Ar trebui să primiți rezultatele de la un specialist medical până când bebelușul are șase sau opt săptămâni. Rezultatele trebuie să fie înregistrate în carnețelul personal al copilului dvs. („cartea roșie”). Vă rugăm să le păstrați în siguranță și să le aduceți cu dvs. la alte programări.

Veți fi contactată mai devreme dacă se crede că există o problemă cu bebelușul dvs.

### **Ce se întâmplă cu cardul cu picături de sânge al bebelușului meu după screening?**

După screening toate cardurile cu picături de sânge sunt păstrate cel puțin cinci ani și poate fi utilizat:

- pentru a se verifica rezultatul sau pentru alte teste recomandate de medicul dvs.
- pentru a se îmbunătăți programul de screening

- În scopuri de cercetare ca să ajute la îmbunătățirea sănătății bebelușilor și a familiilor lor în Marea Britanie

Cercetarea nu va identifica bebelușul dvs. și nu veți fi contactată. Utilizarea acestor teste cu picătură de sânge este guvernată de un cod de practică care este disponibil pe website sau care vă poate fi pus la dispoziție de moașa dvs.

Există o posibilitate mică ca cercetătorii să dorească să vă invite pe dvs. sau pe copilul dvs. să luați parte la cercetări legate de acest program. Dacă nu doriți să fiți invitată să luați parte la cercetări, vă rog să vă informați moașa.

De asemenea, este important să știți că informațiile identificabile ale bebelușilor afectați de siclemie sau talasemie majoră pot fi utilizate pentru evaluarea și îmbunătățirea screening-ului. Dacă nu doriți ca informațiile legate de screening-ul bebelușului dvs. să fie utilizate astfel, vă rugăm să sunați la 0207 848 6627 sau pentru a afla mai multe accesați: [www.gov.uk/newbornoutcomes-project-definition-and-implementation](http://www.gov.uk/newbornoutcomes-project-definition-and-implementation).

Prima publicare Octombrie 2014  
Actualizată Aprilie 2016  
Data revizuirii Octombrie 2016  
Referință 1014ANPL



Drepturi de autor © Crown, 2016

Puteți reutiliza aceste informații (cu excepția logo-urilor) în mod gratuit în orice format sau formă, conform condițiilor Licenței deschise a Guvernului v3.0. Pentru a vedea această licență, accesați OGL sau trimiteți un email la adresa [psi@nationalarchives.gsi.gov.uk](mailto:psi@nationalarchives.gsi.gov.uk).

Adresă web [www.gov.uk/topic/population-screening-programmes](http://www.gov.uk/topic/population-screening-programmes)

Credit pentru fotografie Mulțumiri Asociației pentru Sindromul Down pentru permisiunea de a utiliza fotografia de la pagina 11. Imaginile din acest document care sunt utilizate cu autorizație nu sunt acoperite de Licența deschisă a Guvernului. Contactați pe deținătorul / deținătorii dreptului / drepturilor de autor pentru a obține permisiunea de a le utiliza în continuare.