



# Скрининг с капка кръв за вашето новородено бебе

Издание  
2020

Bulgarian translation of Newborn blood spot screening for your baby.

През първата седмица след раждането ще ви бъде предложен скринингов кръвен тест за вашето бебе.

## **Защо трябва да бъдат изследвани бебетата?**

Кръвният скрининг на новородени позволява установяването на редки, но сериозни заболявания.

Повечето от изследваните бебета не страдат от тези заболявания, но за малкото, при които бъдат установени такива, ранното лечение може да подобри състоянието и да предотврати тежки увреждания и дори смърт.

## За какво се изследват новородените?

За всички бебета в Северна Ирландия се предлага скрининг за шест наследствени метаболитни заболявания (НМЗ), вроден хипотиреоидизъм (ВХ), кистична фиброза (КФ) и сърповидно-клетъчни нарушения (СКН).

### Наследствени метаболитни заболявания

Важно е при първа възможност да уведомите медицинското лице, ако в семейството ви има случаи на наследствени метаболитни заболявания (НМЗ) (вж. стр. 5). Бебетата преминават скрининг за шест НМЗ. А именно:

- фенилкетонурия (ФКУ)
- дефицит на средноверижна ацил-КоА дехидрогеназа (MCADD)
- болест на „урина като кленов сироп“ (БУКС)
- изовалерианова ацидемия (ИА)
- глутарова ацидурия тип 1 (ГА1)
- хомоцистинурия (нераагираща на пиридоксин) (ХЦУ)

Приблизително 1 на 5000 бебета, родени в Северна Ирландия, страдат от ФК, а 1 на 10000 – от MCADD. Другите заболявания са по-редки и се срещат при 1 на 100000 – 300000 бебета.

Бебетата с тези заболявания не могат да усвояват определени вещества в храните. Ако не бъдат лекувани, те могат внезапно да развият сериозни болести. Симптомите на заболяванията са различни, като някои могат да бъдат животозастрашаващи или да водят до тежки проблеми в развитието. Всички те могат да бъдат лекувани чрез специално назначена диета, различна за всяко от посочените заболявания, а могат да бъдат включени и допълнителни лекарствени препарати.

Ако бебетата не бъдат подложени на скрининг, а впоследствие се установи НМЗ, може да е твърде късно за повлияване чрез специалната диета.

## Вроден хипотиреоидизъм

Средно 1 на всеки 2000 бебета, родени в Северна Ирландия, страдат от вроден хипотиреоидизъм (ВХ). Бебетата с ВХ имат недостиг на хормона тироксин. Без този хормон те не могат да растат правилно и могат да развият сериозни, необратими физически и умствени увреждания.

Провеждането на скрининга позволява бебетата, страдащи от ВХ, да получат ранно лечение с медикаменти с тироксин, което предотвратява тежки увреждания и им позволява да се развиват нормално. Ако не бъдат подложени на скрининг, а впоследствие се установи ВХ, може да е твърде късно за предотвратяване на сериозни увреждания.

## Кистозна фиброза

Средно 1 на всеки 2500 бебета, родени в Северна Ирландия, страдат от кистозна фиброза (КФ). Това наследствено заболяване може да засегне храносмилането и белите дробове. Бебетата с КФ може да не наддават добре и често да страдат от белодробни инфекции.

Провеждането на скрининга позволява бебетата, страдащи от КФ, да получат ранно лечение с високоенергийна диета, медикаменти и физиотерапия. Въпреки че децата с КФ все пак могат да развият сериозно заболяване, счита се, че ранното лечение може да им помогне за един по-дълъг и здравословен живот.

Скринингът за КФ включва изследване на някои бебета за най-честите генетични изменения, които причиняват това състояние. Това означава, че скринингът може да установи дали те са генетични носители на КФ. Може да се наложат допълнителни изследвания за установяване дали са здрави носители, или имат проявления на КФ. Скринингът не засича всички носители.



## Сърповидно-клетъчни нарушения

По-малко от 1 на всеки 10000 бебета, родени в Северна Ирландия, страдат от сърповидно-клетъчни нарушения (СКН). Тези наследствени заболявания засягат червените кръвни телца, които пренасят кислорода в тялото. Червените кръвни телца на бебетата със СКН могат да придобият сърповидна форма и да запушат малките кръвоносни съдове. Това може да доведе до болков синдром и увреждане на тялото на бебето, сериозни инфекции и дори смърт.

Скринингът позволява бебетата със СКН да получат ранно лечение, включващо имунизации и антибиотици, което, наред с обучението на родителите, помага за предотвратяване на сериозни заболявания и осигурява на децата по-здравословен живот.

Скринингът може да установи дали бебетата са генетични носители на СКН или на друго необичайно нарушение на червените кръвни телца. Носителите на сърповидно-клетъчни нарушения са здрави и не се нуждаят от лечение. Въпреки това при тях могат да възникнат проблеми, в случай че тялото им не получава достатъчно кислород, например при прилагане на анестезия. В редки случаи скринингът установява и други заболявания, като например таласемия (тежко заболяване на кръвта). За тези деца е необходимо лечение и грижа през целия живот.



## Какво се случва, ако в семейството има случаи на НМЗ?

При първа възможност преди раждането трябва да уведомите лекуващото ви медицинско лице (гинеколога или акушерката), ако във вашето или в семейството на вашия партньор има случаи на НМЗ. Може да бъдете насочени за консултация с генетичен специалист, който ще може да отговори на въпросите ви или с когото да обсъдите притесненията си.

Може да получите съвет за ранен скрининг на бебето ви. Информацията, която ще получите за ранния скрининг и за всичко, което трябва да направите след раждането на бебето ви, ще бъде вписана в медицинския ви картон, воден през бременността.

Ако бъде препоръчан ранен скрининг, акушерката/медицинската сестра ще вземе малка кръвна проба от петичката на бебето ви върху картонче за кръвни проби с надпис „семејна обремененост“. Това обикновено се случва в рамките на 24 – 48 часа след раждането, а резултатите обикновено излизат до 48 часа от взимането на пробата.

**Бебетата, подложени на ранен скрининг при семейна предразположеност към НМЗ, трябва да преминат и рутинния скринингов тест, след като навършат пет дни.**

**Бебетата със семейна предразположеност към НМЗ може да се нуждаят от специален режим на хранене след раждането.**

При случаи на MCADD в семейството е важно да се гарантира добър прием на мляко от бебето. Доносените бебета със случаи на MCADD в семейството трябва да се хранят на всеки четири часа след раждането, а недоносените бебета - на всеки три часа. Ако кърмите бебето си, има специфични рискове през първите 72 часа след раждането поради количеството и съдържанието на кърмата през този период. По тази причина се препоръчва кърмените бебета да получават добавки от адаптирано мляко, докато количеството на кърмата се регулира.

## Какво представлява тестът с капка кръв?

Когато бебето ви стане на пет дни, акушерката или медицинската сестра ще боцне петичката му със специален инструмент, за да вземе капчици от кръвта му и да ги постави върху картонче. Боцването на петичката може да е неприятно и бебето може да се разплаче.

## Как можете да помогнете?

- Погрижете се на бебето да му е топло и удобно.
- Бъдете готови да нахраните и/или да гушкате бебето.
- Информацията, което ще бъде вписана в картончето с кръвната проба на вашето бебе, е важна, затова проверете дали тя е вярна.



## Необходими ли са повторни кръвни проби?

В някои случаи акушерката или лекуващият лекар може да се свърже с вас и да помоли за втора кръвна проба от петичката на бебето. Причината за това може да е недостатъчно събрана кръв първия път или неточен първи резултат. Вторите резултати обикновено са нормални.

## Скринингът е препоръчителен

Провеждането на скрининг на вашето бебе за тези заболявания е силно препоръчително, тъй като може да спаси живота му, но не е задължително.

**Можете да изберете скрининг за СКН, КФ или ВХ поотделно, но скринингът за НМЗ включва всичките шест заболявания.** Ако не желаете бебето ви да бъде изследвано за някои или за всички от посочените заболявания, обсъдете това с акушерката. Всички ваши решения се вписват в личния здравен картон на бебето (здравната книжка).

Ако мислите, че бебето ви не е било изследвано, говорете с акушерката или с лекуващия лекар.

## Може ли тестът да бъде направен по-късно, ако променя решението си?

Да. Бебетата могат да бъдат изследвани до 12-месечна възраст за всички заболявания, освен за КФ (само до осем-седмична възраст). Въпреки това при късен скрининг може да се окаже, че е прекалено късно заболяването да бъде повлияно чрез лечение. Ако имате въпроси относно тези изследвания, обсъдете ги с медицинското лице.

## Как ще разбера резултатите?

Повечето бебета са с нормални резултати, което означава, че е слабо вероятно да страдат от тези заболявания. Обикновено медицинско лице уведомява родителите за резултатите от скрининга и ги вписва в личния здравен картон (здравната книжка) преди бебето да навърши осем седмици.

Ако не сте получили резултатите до навършването на осем седмици, обърнете се към лекуващия лекар.

За малък брой бебета резултатът от скрининга за едно от заболяванията е положителен. Това не означава, че те страдат от това заболяване, а че имат предразположеност към него. Насочват се към специалист за допълнителни изследвания. Обикновено ви уведомяват до три-четири седмици след провеждане на първоначалното изследване.

Целта на скрининга е да установи кои бебета са предразположени към тези заболявания. Скринингът не е 100% точен.

## Какво се случва с кръвните проби на бебето ми след скрининга?

След скрининга кръвните проби на новороденото се съхраняват в продължение на поне пет години и могат да бъдат използвани по различни начини:

- За проверка на резултатите или за други изследвания, препоръчани от вашия лекар.
- За подобряване на скрининговата програма.
- За мониторинг на общественото здраве и научни изследвания, които да помогнат за подобряване на здравето на бебетата и техните семейства в Обединеното кралство. Самоличността на вашето бебе не се разкрива за тези цели и вие няма да бъдете уведомени за това.

Използването на тези кръвни проби е регулирано в кодекс за дейността, който можете да получите от акушерката (в момента този кодекс за съхранение и опазване на кръвни проби е в процес на преразглеждане). Можете да го намерите и на следния адрес: [pha.site/PHEcodeofpractice](https://pha.site/PHEcodeofpractice)

Има и малка вероятност научните работници да поканят вас или детето ви да участвате в бъдещи проучвания, свързани с програмата за кръвни проби. Ако не желаете да получавате покани за участие в проучвания или ако ви е необходима допълнителна информация, свържете се с акушерката.

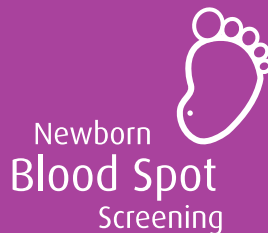
## Местна информация:

Всички данни за кръвния скрининг на новородените се съхраняват в съответствие с изискванията на Закона за защита на личните данни от 2018 г. За допълнителна информация за това как Агенцията за обществено здравеопазване (РНА) използва и защитава информацията ви, разгледайте нашата декларация за поверителност на [pha.site/privacynotice](http://pha.site/privacynotice)

Тази брошура е базирана на доказани данни от авторитетни научни изследвания и мнения на родители и медицински лица. Адаптирана е за Северна Ирландия с разрешението на Центъра на програмата за скрининг на новородени на Обединеното кралство и се използва при условията на Отворения правителствен лиценз v3.0.

Последна преработка м. декември 2019 г.

За преводи на тази брошура, попитайте акушерката или посетете: [pha.site/newbornbloodspot](http://pha.site/newbornbloodspot)



**Public Health Agency**  
12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS.  
Tel: 0300 555 0114 (local rate).  
[www.publichealth.hscni.net](http://www.publichealth.hscni.net)

Find us on:



**You Tube**