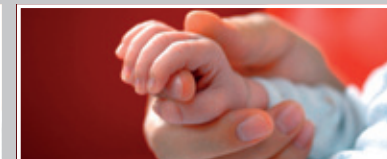




**Profilul standard conține testarea screening pentru:**

- Sindromul adrenogenital (AGS)
- Boala urinei cu miros de sirop de arțar (Maple syrup urine disease, MSUD)
- Deficitul în biotinidază
- Defectele în metabolismul carnitinei
- Galactozemia
- Glutaraciduria de tip I
- Hipotiroidismul
- Isovalericaciduria
- Deficitul LCHAD, VLCAD (acizi cu lanț lung și foarte lung)
- Deficitul MCAD (acizi cu lanț mediu)
- Fenilcetonuria

Pentru mai multe informații referitoare la frecvența acestor boli și la posibilitățile terapeutice, vizitați [www.synlab.ro](http://www.synlab.ro) - secțiunea de informații pentru părinți.



Central Office:  
București  
B-dul Tudor Vladimirescu nr. 29, et. 1  
cod poștal 050881, Sector 5,  
Telefon 021 410 70 93  
Fax 021 410 07 79  
[romania@synlab.ro](mailto:romania@synlab.ro)  
[www.synlab.ro](http://www.synlab.ro)



# Felicitări și bun venit nou-născut-ului dumneavoastră!



*Marea majoritate a bebelușilor se nasc perfect sănătoși. Rareori, însă, apar cazuri de tulburări metabolice congenitale ce implică un risc important în dezvoltarea copilului, ajungând chiar să-i amenințe viața. Descoperirea de timpuriu a acestora prin screening-ul tuturor nou-născuților poate elimina această variantă de evoluție. Aveți mai jos răspuns la întrebările cele mai frecvente.*

## **De ce este necesar un screening timpuriu?**

Aproximativ unul dintr-o mie de nou născuți se naște cu o tulburare metabolică congenitală, fără ca acest lucru să fie vizibil de la începutul vieții, deoarece nou-născutul afectat este aparent sănătos și viou. Cu cât mai devreme este depistat defectul, cu atât mai eficient este tratamentul. Momentul ideal pentru această testare de screening este după primele zile de viață.

## **Când și cum se recoltează proba pentru screening?**

Se recoltează câteva picături de sânge din venă sau din călcâiul bebelușului în a treia zi de viață - între 36 și 72 de ore de viață; picăturile se depun pe o hârtie de filtru care se lasă să se usuce și se trimite imediat la laboratorul specializat, unde proba va fi testată fără întârziere, prin metode ultra-performante, înalt sensibile.



## **Care sunt disfuncțiile metabolice detectate?**

Ghidul german de pediatrie din aprilie 2005 recomandă un program standard de screening pentru douăsprezece defecte metabolice, iar programul extins mai include și alte opt boli. La sfârșitul acestei broșuri găsiți detalii despre toate acestea. În principiu, screening-ul se efectuează numai pentru bolile care pot fi detectate cu maximum de acuratețe și care pot fi tratate.

## **Ce facem atunci când nu există un istoric familial al acestor boli?**

Cel mai frecvent, bebelușii afectați provin din familii fără un istoric pentru astfel de boli; de asemenea, un test de screening pozitiv pentru un copil nu poate stabili riscul familial.

## **Cine și când este informat despre rezultatul screening-ului?**

După câteva zile de la recoltare, laboratorul transmite rezultatul în scris maternității, obstetricianului sau neonatologului care s-a ocupat de recoltarea testului. În cazuri urgente, părinții vor fi de asemenea contactați direct; de aceea, vă rugăm să completați rubrica pentru adresa și numărul de telefon de pe cardul de testare, pentru a facilita comunicarea cu dumneavoastră încă din primele zile după naștere.

## **Cine efectuează screening-ul neonatal?**

Există în Europa doar câteva laboratoare specializate în screening-ul metabolic acreditate să efectueze aceste teste. Partenerii noștri sunt experții laboratorului de referință din Weiden din cadrul synlab Germania.

## **Ce se întâmplă dacă screening-ul iese pozitiv?**

Un rezultat de screening nu reprezintă un diagnostic, dar este un indicator foarte important în clarificarea unui diagnostic. În cazul în care rezultatul screening-ului este pozitiv, se recomandă repetarea lui, pentru control. Dacă suspiciunea este confirmată, tratamentul poate începe de timpuriu - în special prin aplicarea unei diete specializate și prin administrarea unor medicamente. Tulburările metabolice congenitale nu pot fi complet vindecate, dar un tratament timpuriu poate preveni sau reduce efectul unei simptomatologii grave ce ar putea afecta dezvoltarea nou-născutului.

## **Cât timp se pastrează cardurile în laborator?**

După testare și după comunicarea rezultatelor, cardurile de testare se păstrează în cadrul laboratorului synlab din Weiden pentru o perioadă de încă 3 luni. După cele 3 luni de la recoltare, cardurile de testare sunt distruse!