



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
www.synlab.ro

Testul de screening preventiv pentru fibroza chistică

Informații pentru părinți



Felicitări pentru bebeluș!

Cei mai mulți copii se nasc în perfectă stare de sănătate. Pentru ca acest lucru să fie cert, este necesar testul de screening efectuat din câteva picături de sânge colectate după o mică înțepătură a călcâiului. Acesta este cunoscut sub numele de screening-ul metabolic al nou-născutului și depistează tulburările metabolice rare care determină manifestări care nu sunt vizibile la naștere, dar care pot avea consecințe serioase în viitor. Există însă o afecțiune care nu e monitorizată de către screening-ul metabolic al nou-născutului și anume fibroza chistică, cunoscută și sub numele de mucoviscidoză



Testul pentru fibroza chistică nu este inclus în screening-ul metabolic al nou-născutului. Dorim să vă vorbim despre importanța acestui test, deoarece diagnosticul precoce al acestei boli grave și instituirea unui tratament timpuriu vor aduce o îmbunătățire majoră a prognosticului pentru copilul dumneavoastră.

Acest al doilea test evidențiază fibroza chistică. Nu este un test obligatoriu și nici gratuit.

Ce este fibroza chistică?

Fibroza chistică – cunoscută și sub denumirea de mucoviscidoză, de la termenul latinesc pentru “mucus lipicios” – este o boală metabolică congenitală determinată genetic. Mutațiile genetice implicate fac ca mucusul să blocheze organe vitale, provocând distrugerii ireparabile la nivelul plămânilor, pancreasului, ficatului și intestinului. Spre exemplu, aproximativ 8.000 de persoane din Germania suferă de această boală încă incurabilă, iar una din douăzeci de persoane este purtătoare a defectului genetic, fără să dezvolte boala. În România, nu se cunoaște numărul real al persoanelor afectate.



Cum beneficiați de screening-ul pentru fibroza chistică?

Aproximativ jumătate din pacienții cu mucoviscidoză sunt diagnosticați după doi ani, ceea ce le poate fi fatal. Descoperirea bolii imediat după naștere permite tratamente ținute încă de la primele simptome, cum ar fi infecțiile pulmonare complicate.

Încă nu există un tratament care să vindece fibroza chistică. Cu toate acestea, rata de supraviețuire este mult îmbunătățită la copiii care primesc tratament precoce. În afară de menținerea funcției respiratorii – prin utilizarea antibioticelor – aplicarea terapiei precoce poate îmbunătăți și dezvoltarea general fizică a copilului dumneavoastră. Alte complicații posibile în fibroza chistică includ problemele digestive și malnutriția, deoarece grăsimile și vitaminele liposolubile rămân blocate și nu sunt preluate de către organism. Descoperirea timpurie a bolii vă permite supravegherea creșterii în greutate a copilului și aplicarea măsurilor terapeutice fără întârziere.



Cum se efectuează testul?

Același laborator de screening metabolic va efectua și testul pentru fibroza chistică, fără un efort suplimentar pentru dumneavoastră și copil. Sângele este testat pentru o anumită enzimă digestivă – **tripsina imunoreactivă (IRT)** – a cărei eliberare din pancreas este blocată, astfel încât nu mai ajunge în tractul digestiv, ci se acumulează în sânge în cantități anormale.

În cazul unui rezultat cu valori crescute ale IRT, urmează efectuarea unor teste suplimentare, inclusiv screening genetic molecular, pentru a avea un rezultat final, confirmat.

Ce aveți de făcut?

Cereți personalului medical din maternitatea unde ați născut să adauge la cererea de screening metabolic neonatal și pe cea pentru fibroza chistică. Completați corect cardul și formularul de consimțământ. Doctorul dumneavoastră va primi rezultatul. Majoritatea testelor sunt negative (99,5%). Cardurile de screening sunt distruse după trei luni.