

Ce implică tratamentul?

Regimul alimentar este cel mai important aspect al tratamentului acestor afecțiuni, pentru fiecare afecțiune creându-se regimuri speciale. În timpul perioadelor afectate de boli specifice copilăriei, părinții beneficiază de sfaturi suplimentare, uneori fiind necesară chiar internarea în spital.

Ar putea fi afectați copiii născuți deja?

Ca afecțiuni "genetice", aceste boli pot afecta copiii născuți deja cât și eventualii copii ai acelorași părinți. În cazul unui rezultat pozitiv, copiii născuți deja vor fi examinați și se vor oferi sfaturi legate de eventualele sarcini ulterioare.

Testul implică riscuri?

Nu este necesară prelevarea unei alte probe de sânge și singurul risc este legat de îngrijorarea provocată de un rezultat pozitiv fals. Ca și afecțiunile în sine, rezultatele pozitive false sunt destul de rare și din 750.000 de cazuri examinate, anticipăm aprox. 28 cazuri pozitive confirmate și 42 pozitive false. Un rezultat pozitiv fals are șanse de a apărea de 1 la aproximativ 20.000.

Pot exista și cazuri nedepistate?

Da, deși copiii cu aceste afecțiuni vor fi depistați în cadrul programului, este posibil ca un copil care suferă de una dintre boli să nu fie depistat pozitiv.

Este aceasta de fapt "Cercetare"?

Nu, programe similare de screening sunt deja în curs de desfășurare în multe țări din Europa și chiar SUA. Acest program nu caută răspunsuri la probleme noi de cercetare dar garantează că desfășurarea acestor teste este evaluată și optimizată pentru uzul în Regatul Unit. În numărul redus de cazuri depistate pozitiv, părinții vor fi

rugați să participe la un studiu de cercetare pentru a ajuta la îmbunătățirea tratamentului și evaluarea screening-ului.

Ce se va întâmpla la sfârșitul programului pilot?

Screening-ul nou-născuților pentru aceste cinci afecțiuni se va încheia în martie 2014. Se va elabora un raport și se va efectua un studiu al eficacității pe baza datelor colectate. Comisia Națională de Screening din UK (UKNSC) va decide apoi dacă va recomanda Ministerului Sănătății din UK adoptarea formală a screening-ului nou-născuților pentru aceste afecțiuni.

Cum vor afla părinții dacă totul este bine când testul a ieșit normal?

Părinții vor primi rezultatele screening-ului nou-născutului în ceea ce privește PKU, CF, CHT, SCD și MCADD fie printr-o scrisoare "Neafectat" trimisă părinților fie prin intermediul unui asistent medical comunitar. Dacă rezultatele afecțiunilor supuse screening-ului din cadrul programului pilot sunt de asemenea normale, părinții vor primi aceeași scrisoare însă cele cinci rezultate normale adiționale nu vor fi numite individual.

Părinții pot refuza testul în cazul copilului lor?

Da, părinții pot refuza acest test dacă doresc iar aceasta nu va afecta participarea la screening-ul pentru celelalte afecțiuni care fac parte din Programul Regatului Unit de Screening al Nou-născuților.

Părinții și cadrele medicale pot obține informații suplimentare?

Informații suplimentare referitoare la programul pilot și condițiile aferente acestuia se pot găsi la adresa: www.expandedscreening.org

Screening Extins al Nou-născuților

Program pilot

Sfaturi pentru părinți și cadre medicale



NHS

**National Institute for
Health Research**

În 2004 a fost lansat un studiu care a dus la introducerea cu succes a screening-ului pentru deficiența dehidrogenazei lanț mediu acil-CoA (MCADD) în Anglia. De atunci au fost depistate și tratate în jur de 500 de cazuri de MCADD. Încă de pe atunci era cunoscut faptul că pacienții cu afecțiuni și mai rare ar beneficia enorm dacă acestea ar fi depistate timpuriu folosind aceeași probă de sânge.

După analize detaliate și dezbateri cu Comisia Națională de Screening (NSC) și cadrul de Evaluare Tehnologică din Domeniul Sanitar, s-a decis introducerea unei evaluări a screening-ului pentru încă cinci afecțiuni. Aceste afecțiuni specifice fac parte deja din programe de screening al nou-născuților implementate atât în SUA cât și în Europa.

Aceste afecțiuni suplimentare supuse testului de screening sunt:

Boala urinei cu miros de sirop de arțar (MSUD)
Homocistinurie, netratabilă cu piridoxină, (Hcys)
Glutaric aciduria de tip 1 (GA1)
Acidemie isovalerică (IVA)
Deficiența dehidrogenazei lanț lung hidroxiacil-CoA (LCHADD)

Cu toate că testele sunt benefice pentru copii și familii atunci când depistează aceste afecțiuni, există doar 25 de cazuri cumulate pe an în Regatul Unit, aproximativ 1 la 30.000 dintre cazurile testate, sau două - trei într-o zonă obișnuită cu laborator de screening.

Studiile efectuate pe eșantioane de populație și publicate în Health Expect. 2011 Aug 12. 10.1111/j.1369 - 7625 au indicat faptul că mamele preferă să știe dacă evaluarea pilot are loc și să

aibă dreptul să accepte sau să refuze participarea dacă doresc.

Acestea nu au vrut informații detaliate în legătură cu fiecare afecțiune rară în parte. S-a adoptat această abordare iar informațiile din acest pliant sunt completate prin cele suplimentare accesibile părinților la adresa www.expandedscreening.org. Această abordare a avut rezultate pozitive și în alte programe de screening.

Studiul pilot se va desfășura între 16 iulie 2012 și 31 martie 2014 în șase laboratoare de screening iar zonele acoperite vor fi: Leeds, Manchester, Sheffield, Birmingham, London (Guys) și London (GOSH) Newborn Screening Laboratories. În această perioadă vor fi supuși screening-ului pentru aceste 5 afecțiuni adiționale 750.000 de copii dacă mamele / părinții acestora își vor da acordul. Scopul acestui pliant este de a răspunde la întrebările care ar putea apărea în timpul etapei de prelevare a probelor de sânge. Vă rugăm luați notă de întrebările și răspunsurile de mai jos care v-ar putea fi folositoare.

Ce alte afecțiuni pot fi depistate?

Testul de screening depistează cinci afecțiuni foarte rar întâlnite (numele fiecăreia a fost menționat anterior în pliant). Acestea apar de obicei o dată la 100.000 - 200.000 de nașteri iar riscurile se reduc datorită depistării timpurii prin screening.

Care sunt cauzele acestor afecțiuni?

Acestea sunt boli "genetice" unde fiecare dintre părinți, deși nu prezintă simptome, transmite inevitabil boala către copilul său.

Ce se întâmplă atunci când testul copilului iese pozitiv?

Rezultatele pozitive sunt extrem de rare în cazul acestor afecțiuni. Cadrul medical responsabil va contacta telefonic părinții pentru a verifica dacă este bine copilul. Se va face o programare pentru examinarea copilului la spital urmată de o serie de teste. Rezultatele acestor teste, de obicei disponibile în decurs de 7 zile, fie vor confirma afecțiunea, fie vor indica faptul că rezultatul a fost de fapt unul fals pozitiv. Între timp părinții vor primi sfaturi despre cum trebuie să aibă grijă de copil precum și indicații în legătură cu alimentația copilului. În situații foarte rare, copilul va trebui să rămână la spital o scurtă perioadă.

Cât de eficient este tratamentul și ce s-ar întâmpla dacă afecțiunile nu ar fi depistate?

Toate aceste afecțiuni sunt grave dacă rămân netratate și deși copilul pare sănătos la naștere, starea sa de sănătate se poate deteriora. Aceasta se poate întâmpla foarte timpuriu în unele cazuri sau poate dura un an sau chiar doi.

Tratamentul început cât mai devreme este mult mai eficient decât tratamentul amânat. În general, după depistarea prin screening, perspectivele copilului afectat sunt cu mult mai bune deși, în cazuri destul de rare, chiar și screening-ul se poate dovedi ineficient. Afecțiunile netratate pot avea efecte serioase, inclusiv retardare mintală gravă sau chiar deces.