Bebelușul **dv.!**

Teste oferite

Actualizat – 2026 primăvara



Scanați pentru a citi aceste informații online

Romanian version: Your baby!

Screening
pentru nou-născuți

NHS SCOTLAND

Public Health Scotland

Această broșură prezintă afecțiunile care pot fi testate și ce presupun testele.

Screeningul nou-născuților, oferit tuturor bebelușilor in primele câteva zile și săptămâni de viață, are scopul de a identifica afecțiunile și de a le trata cât mai curând posibil.

Toate testele de screening și diagnostic din acest pliant sunt oferite gratuit în Scoția de către Serviciul Național de Sănătate (NHS). Afecțiunile pentru care se face screening pot diferi în cadrul Regatului Unit, astfel că, dacă te muți din Scoția, testele disponibile pot fi altele.

Este decizia dv. dacă acceptați toate testele de screening pentru nou-născuți pe care le oferim bebelușului dv. sau numai o parte dintre ele. De asemenea, puteți decide să nu vă testați deloc bebelușul.

Ar trebui să aveți o discuție mai detaliată cu cadrul medical care se ocupă de dv., care vă va explica fiecare test, beneficiile și dezavantajele acestora.

Este însă important să înțelegeți ce se poate întâmpla dacă decideți să nu faceți testele.

Dacă nu vorbiți sau nu înțelegeți limba engleză, NHS vă va pune la dispoziție pe cineva care să traducă cele spuse în limba dv. Comunicați-i cadrului medical care se ocupă de dv. dacă doriți un interpret.

Vorbim despre „cadrul medical care se ocupă de dv." pe parcursul acestei broșuri – acesta poate fi o moașă, un pediatru, un audiolog sau orice alt specialist responsabil de screening.



Rețineți, ar trebui să discutați despre toate testele de screening ale nou-născutului cu moașa dv. sau cu cadrul medical care vă vizitează la domiciliu.

Pe scurt

De la naștere la 4 săptămâni

pagina

Screeningul auzului 5

În jurul celei de a cincea zile

Screeningul metabolic pentru: pagina

Siclemie 12

FC (fibroză chistică) 14

HC (hipotiroidism congenital) 15

Boli metabolice ereditare 16

SMA* (atrofie musculară spinală) 18

În primele 3 zile

pagina

Examinarea fizică a nou-născutului 20

Ce se întâmplă cu informațiile și probele de sânge ale bebelușului meu? 21

Informații suplimentare 22

* Screeningul pentru SMA va fi introdus în Scoția din primăvara anului 2026, în cadrul unui program de evaluare.

Screeningul auditiv



Pe scurt...

- Screeningul auditiv este un test simplu care se efectuează în primele câteva săptămâni de viață, poate chiar înainte de externarea dv. din maternitate.
- Dacă auzul bebelușului dv. nu a fost verificat în primele patru săptămâni de la externarea dv. din spital, vă rugăm să solicitați cadrului medical care vă vizitează la domiciliu sau GP-ului să vă facă o programare.
- Problemele auditive pot apărea oricând.
- Dacă în viitor vă veți face griji din cauza auzului bebelușului dv., vorbiți cu cadrul medical care vă vizitează la domiciliu sau cu GP-ul dv. Aceștia pot face demersurile necesare pentru o evaluare a auzului la orice vârstă.

De ce se face screeningul auditiv?

Majoritatea bebelușilor cu deficiență de auz sunt născuți în familii care nu au suferit înainte din această cauză. Depistarea din timp este importantă pentru dezvoltarea bebelușului dv. și datorită ei se pot oferi ajutor și informații de la o vârstă timpurie.

Chiar dacă puteți vedea că bebelușul dv. răspunde la sunete, tot este foarte important să i se facă screeningul auditiv. Bebelușii cu deficiență de auz încă pot răspunde la anumite sunete.





Ce se întâmplă în timpul screeningului auditiv?

Screeningul auditiv este efectuat de un cadru medical instruit și poate fi realizat în două moduri:

fie o piesă auriculară mică, moale va fi introdusă în porțiunea exterioară a urechii bebelușului dv.

sau

fie trei senzori mici vor fi plasați pe capul și pe gâtul bebelușului dv. și o piesă auriculară mică, moale sau o cască va fi pusă în interiorul sau deasupra urechii bebelușului dv.

Bebelușul dv. poate face ambele teste. Un computer va măsura apoi cât de bine răspund la clicuri ambele urechi ale bebelușului dv.

Screeningul este dureros?

Nu, nu este dureros și nu este inconfortabil. Este foarte rapid și deseori are loc în timp ce bebelușul doarme.

Ce urmărește screeningul?

Screeningul urmărește depistarea **unui răspuns clar de la ambele urechi**.

Dacă screeningul auditiv indică un răspuns clar de la ambele urechi:

- este puțin probabil ca bebelușul dv. să aibă o deficiență de auz
- vi se va da o listă de sunete la care bebelușul dv. ar trebui să răspundă pe măsură ce crește

Dacă screeningul auditiv nu indică un răspuns clar de la una sau de la ambele urechi:

- este posibil ca bebelușul dv. să aibă o deficiență de auz.

Alte motive pentru care este posibil ca bebelușul dv. să nu arate un răspuns clar sunt:

- este posibil ca bebelușul dv. să fi avut lichid sau un blocaj temporar în urechi după naștere
- este posibil ca bebelușul dv. să fi fost agitat în timpul testării
- este posibil să fi existat zgomote de fond

Vi se va face o programare pentru a consulta un specialist de la secția de audiologie pentru o evaluare mai detaliată.



Când voi primi rezultatele?

De obicei rezultatele se primesc după finalizarea testului. Dacă sunteți îngrijorată sau dacă aveți întrebări, vorbiți cu cadrul medical care se ocupă de dv.

Ce se va întâmpla dacă bebelușul meu nu va face screeningul auditiv?

Dacă bebelușul dv. suferă de deficiență de auz și aceasta nu este depistată din timp, acest lucru îi poate afecta dezvoltarea. Dacă este depistată din timp, bebelușul poate beneficia din timp de ajutor, recomandări și tratamentul necesar.

Bine de știut

Doi până la trei bebeluși din 100 testați nu indică un răspuns clar la screeningul auditiv.

Unul până la doi bebeluși din 1.000 au o deficiență de auz la una sau la ambele urechi.

Este foarte important să vă duceți la programarea de audiologie dacă...

screeningul auditiv nu indică un răspuns clar de la una sau de la ambele urechi ale bebelușului dv. Faceți acest lucru pentru a confirma dacă bebelușul are o deficiență de auz.

Screeningul metabolic



Pe scurt...

- Unele afecțiuni grave nu pot fi depistate doar prin examinarea bebelușului, însă pot fi depistate printr-o analiză de sânge.
- Tuturor bebelușilor nou-născuți din Scoția li se va oferi un screening metabolic. Moașa dv. vă va explica testul în detaliu și vă va cere permisiunea de a-l efectua.
- Un singur test permite depistarea mai multor afecțiuni.
- Screeningul pentru HT1 (tirozinemie ereditară) este disponibil în Scoția din ianuarie 2026. Screeningul pentru SMA (atrofie musculară spinală) va fi oferit din primăvara anului 2026, ca parte a unei evaluări.



Cum se efectuează screeningul metabolic?

De obicei se efectuează la aproximativ patru sau cinci zile după nașterea bebelușului. Moașa înțeapă călcâiul bebelușului pentru a obține câteva picături de sânge. Sângele este aplicat apoi pe un card, care este trimis la testare.

Este posibil să fie necesară repetarea testului dacă:

- nu este suficient sânge pe card pentru testare
- cardul a fost deteriorat
- unul dintre rezultate nu a fost clar

Pentru ce este testat?

Testul de sânge uscat depistează o serie de afecțiuni de sănătate.

Dacă dv., tatăl bebelușului dv. sau un membru al familiei aveți deja una dintre aceste afecțiuni medicale (sau antecedente în familie), vă rugăm să îi comunicați imediat acest lucru cadrului medical care se ocupă de dv.

Afecțiunile medicale ereditare sunt de obicei transmise de la părinți la copii prin **gene modificate**.

Ce sunt...?

Genele

Genele determină caracteristicile dv., de la culoarea părului la grupa sanguină. Pentru cea mai mare parte a caracteristicilor noastre, moștenim o genă de la mamă și una de la tată.



Bebelușii suferă de aceste afecțiuni medicale numai dacă moștenesc **două** gene modificate – una de la mamă și una de la tată. Bebelușii care moștenesc numai o genă modificată sunt numiți **purtători**.



Purtătorii

Purtătorii nu au afecțiunea medicală ereditară, dar pot transmite copiilor lor gena modificată. Dacă bebelușul dvs. este identificat ca purtător, un cadru medical vă va oferi mai multe informații.

Proba de sânge va fi testată pentru următoarele afecțiuni medicale grave, dar tratabile.

Siclemie

Siclemia afectează aproximativ unul din 2.800 de bebeluși născuți în Regatul Unit. Aceasta este transmisă de la părinți la copii prin genele modificate de hemoglobină. Hemoglobina este partea din sânge care transportă oxigen în corp.

Celulele sanguine se modifică luând formă de seceră (sau cârlig) și rămân blocate în vasele mici de sânge. Acest lucru poate cauza durere și poate dăuna bebelușului sau poate cauza o infecție gravă. În unele cazuri, duce la deces.

Bine de știut



Cea mai probabilă formă de siclemie este anemia falciformă, dar mai există și alte forme. Toate formele sunt investigate prin acest test.

Ce se întâmplă dacă testul indică siclemie?

Cadrul medical care se ocupă de dv. va programa o consultație la un hematolog (un medic specializat în afecțiuni ale sângelui). Bebelușul dv. va începe tratamentul, inclusiv cu antibiotice, pentru a preveni îmbolnăvirea sa gravă.

Ce s-ar întâmpla dacă bebelușul meu nu ar fi testat pentru siclemie?

Dacă bebelușul dv. ar avea siclemie nedepistată, ar începe să aibă dureri și ar putea suferi de infecții grave și de deteriorarea organismului. Acestea ar putea fi ameliorate sau chiar evitate cu tratamentul adecvat.

Bine de știut



Screeningul metabolic urmărește depistarea siclemiei, dar se pot depista și alte boli hematologice. În acest caz, cadrul medical care se ocupă de dvs. vă va programa pentru o consultație la un medic hematolog.

FC (fibroză chistică)

FC afectează multe părți ale corpului. Plămânii și pancreasul sunt cele mai afectate, ducând la infecții regulate ale pieptului și la probleme de digestie a hranei și de absorbție a nutrimentelor de care are nevoie bebelușul dv. Unul din 2.500 de bebeluși născuți în Scoția suferă de această afecțiune medicală. iagnosticarea timpurie și tratamentul pot duce la ameliorarea sănătății copiilor afectați de FC.

FC apare atunci când un bebeluș moștenește o genă modificată de la fiecare părinte. Ambii părinți sunt purtători ai genei modificate, prin urmare nu sunt afectați – o persoană trebuie să aibă ambele gene pentru a face FC. O persoană din 25 în Scoția este purtătoare de FC.

Dacă screeningul metabolic pentru FC nu este clar, vi se poate solicita recoltarea unei noi probe când bebelușul va avea între 21 și 28 de zile.

Ce se întâmplă dacă se suspectează FC?

Se va efectua un test suplimentar, utilizând ADN din aceeași probă.

Cadrul medical care se ocupă de dv. va programa o consultație la un specialist în FC, care va confirma diagnosticul și se va asigura că bebelușul dv. primește tratamentul necesar. De asemenea, specialistul în FC vă va oferi informații, recomandări și ajutor.

Rareori cazurile de FC la bebeluși nu sunt depistate la screening.

Unii bebeluși nu sunt afectați de FC, dar, ca și părinții lor, pot fi purtători sănătoși ai genei modificate. Acești bebeluși nu vor avea nevoie de niciun tratament, dar pot transmite genele copiilor lor.

Dacă sunteți îngrijorată din cauză că ADN-ului bebelușului dv. este utilizat la testare, vă rugăm să discutați acest lucru cu cadrul medical care se ocupă de dv.

Ce s-ar întâmpla dacă bebelușul meu nu ar fi testat pentru FC?

Dacă bebelușul dv. ar avea FC nedepistată, diagnosticarea s-ar putea face cu întârziere. Bebelușul dvs. ar putea dezvolta probleme care ar fi putut fi reduse sau chiar prevenite prin tratament precoce.

Cadrul medical care se ocupă de dv. vă va oferi mai multe informații și vă va face o programare la un consilier genetic.

HC (hipotiroidism congenital)

Bebelușii cu HC nu produc suficient hormon tiroxină, care este necesar pentru dezvoltarea sănătoasă, fizică și psihică.

HC este rar, afectând aproximativ unul din 2000-3000 de bebeluși născuți în Scoția.

Ce se întâmplă dacă testul arată că bebelușul meu ar putea avea HC?

Cadrul medical care se ocupă de dv. va programa o consultație la un medic specialist pentru copii, care va efectua mai multe teste.

Bine de știut

HC este ușor corectat prin administrarea de tiroxină ca medicament pentru bebelușul dv.

Ce s-ar întâmpla dacă bebelușul meu nu ar fi testat pentru HC?

Un bebeluș netratat de HC ar putea crește într-un ritm mai lent decât alți bebeluși și ar putea risca să aibă dificultăți de învățare semnificative.

Boli metabolice ereditare

În bolile metabolice ereditare, anumite substanțe din alimente nu pot fi descompuse în corpul bebelușului.

Proba de sânge va arăta dacă bebelușul dumneavoastră are vreuna dintre următoarele boli metabolice moștenite:

- PKU (fenilcetonurie)
- MCADD (deficit de acil-CoA dehidrogenază a acizilor grași cu lanț mediu)
- MSUD (boala urinei cu miros de sirop de arțar)
- AIV (acidemie izovalerică)
- AG1 (acidurie glutarică tip 1)
- HCU (homocistinurie)
- HT1 (tirosinemie ereditară 1)



Bebelușii cu MCAD pot avea probleme la descompunerea lipidelor pentru a crea energie în anumite circumstanțe.

Bebelușii născuți cu oricare dintre celelalte tulburări depistate au dificultăți în descompunerea **anumitor aminoacizi**.

Care sunt efectele?

O tulburare metabolică moștenită prezintă un risc foarte ridicat de întârziere a dezvoltării și de dificultăți de învățare, care pot fi grave dacă nu sunt detectate la timp. Unele tulburări pot provoca boli care pun viața în pericol, chiar comă, și pot fi asociate cu alte probleme de sănătate. Fără tratament, bebelușii se pot îmbolnăvi brusc și grav.

Ce se întâmplă dacă testul arată că bebelușul meu ar putea avea o boală metabolică ereditară?

Rețineți că puteți vorbi cu cadrul medical care se ocupă de dv. în orice moment pentru informații și ajutor.

Un membru al echipei de specialiști în boli metabolice ereditare pentru copii (un medic, o asistentă sau un dietetician) vă va contacta telefonic și va aranja să se întâlnească cu dv. și cu bebelușul dv. în ziua respectivă. Cei din echipă vor pregăti mai multe teste și vor începe imediat orice tratament va fi necesar. Vă vor putea explica totul și vă vor răspunde la toate întrebările.

Bine de știut



Dacă o tulburare metabolică moștenită este detectată prin screening, este disponibil un tratament eficient pentru a preveni efectele negative. Tratamentul poate include o dietă atent administrată, medicamente sau ambele.

Tratamentul va trebui continuat toată viața, dar va permite copilului dv. să se mențină sănătos și să ducă o viață împlinită și activă.

Ce s-ar întâmpla dacă bebelușul meu nu ar fi testat pentru boli metabolice ereditare?

Dacă bebelușul dumneavoastră are o tulburare metabolică moștenită care ar fi putut fi identificată prin screening, dar care nu este tratată, este foarte probabil să dezvolte dificultăți de învățare, care sunt permanente. Unele dintre aceste tulburări pot provoca îmbolnăviri bruște și severe, iar în cazuri rare pot duce la deces.

Din motive tehnice legate de test, este posibilă doar testarea simultană a tuturor tulburărilor metabolice moștenite. Nu este posibilă selectarea doar a anumitor tulburări.

SMA (atrofie musculară spinală)

SMA afectează aproximativ 1 din 10.000 dintre bebelușii născuți în Regatul Unit în fiecare an. Este o afecțiune genetică rară care cauzează slăbiciune musculară. SMA afectează mișcarea, respirația și înghițirea.

Boala se poate agrava în timp, dar există medicamente și alte tratamente care ajută la controlul simptomelor.

În Scoția, screeningul neonatal din picătură de sânge va include testarea pentru SMA ca parte a unei evaluări, începând din primăvara anului 2026. Este la alegerea dvs. ca bebelușul să fie testat pentru SMA. Dacă doriți ca bebelușul dvs. să fie testat, informațiile care țin de rezultat vor fi utilizate în cadrul evaluării.

Dacă nu doriți să fie testat, bebelușul dvs. poate fi totuși testat pentru celelalte afecțiuni incluse în screeningul neonatal din picătură de sânge.

Cum voi primi rezultatele?

Majoritatea analizelor de sânge nu indică nimic îngrijorător. În acest caz, rezultatele sunt trimise cadrului medical care vă vizitează la domiciliu, care le va discuta cu dv. la următorul consult de rutină. Dacă se identifică o posibilă afecțiune, vă vom contacta direct.

Ce se întâmplă dacă decid să nu fac screeningul metabolic?

Dacă decideți să nu vă testați bebelușul, vi se va solicita să semnați un formular prin care să confirmați că motivele testării v-au fost explicate și că înțelegeți posibilele efecte în cazul în care bebelușul dv. nu este testat.





Examinarea fizică a nou-născutului



Pe scurt...

- În afară de screening, toți bebelușii sunt examinați cu atenție în primele trei zile de la naștere, astfel încât să se poată depista toate problemele fizice evidente cât mai curând posibil.
- De obicei, nu se constată nimic îngrijorător. În cazul în care cadrul medical consideră că este necesar, bebelușului dv. i se vor face evaluări și teste suplimentare.
- Cadrul medical care îl examinează vă va oferi rezultatele imediat. Dacă este necesară o trimitere pentru evaluări suplimentare, acest lucru va fi discutat cu dv. la momentul examinării.

Ce se întâmplă cu informațiile și probele de sânge ale bebelușului meu?

Consiliul de sănătate și laboratorul național care gestionează screeningul pentru nou-născuți păstrează evidența informațiilor personale privind screeningul bebelușului dumneavoastră, inclusiv rezultatele. Datele medicale ale bebelușului sunt păstrate confidențial și sunt împărtășite doar personalului implicat în îngrijirea lui. Aceste informații sunt revizuite periodic pentru a asigura populației cel mai bun serviciu posibil.

Toate probele de sânge rămase trebuie păstrate de laboratorul național timp de minimum 12 luni pentru perioada de testare. Dacă nu există obiecții, probele pot fi păstrate mai mult și pot fi utilizate pentru cercetare, educație și formare. În aceste situații, datele personale ale bebelușului vor fi eliminate. **Dacă va fi nevoie vreodată de probe care nu pot fi anonimizate, vi se va cere consimțământul.**

Bebelușii care prezintă unele dintre afecțiunile testate în perioada neonatală sunt incluși în registrul securizat pentru afecțiuni congenitale și rare, care este ținut de Public Health Scotland. Registrul monitorizează numărul de bebeluși care au aceste afecțiuni și sprijină planificarea și îmbunătățirea asistenței medicale și a altor servicii publice. Puteți găsi informații despre acest registru la **www.publichealthscotland.scot/cardriss**

Aveți drepturi privind, accesarea și utilizarea informațiilor cu caracter personal referitoare la sănătatea bebelușului dv. Pentru mai multe informații, contactați gratuit linia de asistență NHS inform la numărul **0800 22 44 88** (telefon text **18001 0800 22 44 88**) sau accesați **www.nhsinform.scot/confidentiality** și **www.nhsinform.scot/data-protection**

Dacă nu sunteți de acord ca fișa cu sângele bebelușului să fie păstrată după cele 12 luni sau folosită pentru cercetare, spuneți acest lucru moașei, iar ea vă va înregistra preferințele.

Informații suplimentare

Vă rugăm să discutați cu cadrul medical care se ocupă de dv. dacă aveți întrebări sau temeri. De asemenea, următoarele contacte v-ar putea fi de folos.

Metabolic Support UK

Principala organizație pentru pacienții cu boli metabolice ereditare, care susține mii de pacienți din întreaga lume și care lucrează în numele copiilor, tinerilor și familiilor afectate.

Telefon: 0800 652 3181

https://metabolicsupportuk.org

National Deaf Children's Society

Asigură informații și ajutor copiilor cu deficiențe de auz și familiilor lor.

Telefon: 0808 800 8880

www.ndcs.org.uk/about-us/about-charity/where-we-work

Cystic Fibrosis Trust

Acționează pentru îmbunătățirea vieții persoanelor care suferă de fibroză chistică, pentru a crește profilul fibrozei chistice și pentru a finanța cercetarea.

Telefon: 0300 373 1000

www.cysticfibrosis.org.uk

National Society for Phenylketonuria (NSPKU)

Oferă ajutor persoanelor cu PKU, familiilor și îngrijitorilor lor.

Telefon: 0303 040 1090

https://nspku.org

Sickle Cell Society

Sickle Cell Society susține și reprezintă persoanele afectate de siclemie pentru a le îmbunătăți calitatea generală a vieții.

Telefon: 020 8961 7795

www.sicklecellsociety.org

British Thyroid Foundation

O organizație a pacienților dedicată furnizării de informații de încredere și ajutor reciproc familiilor afectate de boli tiroidiene.

Telefon: 01423 810093

www.btf-thyroid.org

Spinal Muscular Atrophy UK

Oferă sprijin tuturor persoanelor afectate de atrofie musculară spinală, pentru a avea acces la cea mai bună îngrijire, sprijin și tratament și pentru a elimina barierele din calea participării lor în societate.

Telefon: 01789 267520

www.smauk.org.uk

NHS inform

Puteți afla informații despre tipurile de teste de screening oferite în Scoția și afecțiunile depistate de acestea sunând la linia de asistență NHS inform sau accesând site-ul web NHS inform.

Telefon: 0800 22 44 88

Telefon text: 18001 0800 22 44 88

www.nhsinform.scot/screening


Traduceri


Ușor de citit


BSL


Audio


Scris mare


Braille

Pentru mai multe informații, inclusiv alte formate și ajutor pentru traducere:


www.nhsinform.scot/newbornscreening


phs.otherformats@phs.scot


0131 314 5300



Public Health Scotland este agenția națională publică din Scoția pentru îmbunătățirea și protejarea sănătății populației din Scoția.

© Public Health Scotland 2026

OGL

Această publicație are licență de refolosire în baza Licenței deschise a Guvernului v3.0. Pentru informații suplimentare, accesați **www.publichealthscotland.scot/ogl**

www.publichealthscotland.scot

2166 2/2026 ALT 2/2026