



تشخیص زود هنگام برای نوزادان

برگه برای پدر و مادر

والدین عزیز،

متخصص اطفال و آزمایشگاهی - همکاری بدون تاخیر، اجازه می دهد یافته های آزمون جمع آوری می شود و بررسی در زمان خوب است.

نتیجه این تست چه چیزی را نشان می دهد؟

یافته های یک تست است که هنوز تشخیص پزشکی است. نتیجه آزمون هم ممکن است اجازه می دهد که اختلالات تست شده برای به تا حد زیادی رد کرد، و یا یک آزمون تشخیصی بیشتر لازم است اگر سوء ظن از بیماری وجود دارد، به عنوان مثال تکرار آزمون. تکرار یک تست نیز ممکن است لازم است با این حال، اگر به عنوان مثال زمان نمونه خون گرفته شد ایده آل نیست.

ویژگی های خاص از فیروز کیستیک (mucoviscidosis) این روش برای آزمون فیروز

کیستیک چیست؟

آزمون فیروز کیستیک یک مورد خاص است: اگر سوء ظن در فیروز کیستیک بر اساس پارامترهای آزمایشگاهی آشکار مطرح می شود، یک آزمایش DNA (آزمون ژنوتیپ) ممکن است لازم باشد. چه برای اینجا نگاه منحصرًا تغییرات ژنتیکی است که می تواند به فیروز کیستیک منجر شود. به عنوان آزمون فیروز کیستیک، در تقابل با تست های دیگر، ممکن است تا ۴ هفته پس از تولد انجام شده، گرفتن نمونه خون نیز ممکن است در صورت لزوم دوباره پس از U۲ انجام می شود.

که می باید در مورد یافته های یک آزمایش DNA؟

یک آزمایش DNA ممکن است در برخی شرایط برای روشن شدن وجود فیروز کیستیک ضروری است. به عنوان همچنین این مورد با تمام یافته های دیگر از نوزادان، یافته های این آزمایش DNA به محرمانه بودن پزشکی است. این یافته از آزمون DNA تنها خواهد شد به شما و دکتر که نمونه ارسال اگر سوء ظن از آن از حضور فیروز کیستیک ناشی ابلاغ شده است.

آزمون فیروز کیستیک پیگیری مورد نیاز به چه معناست؟

اگر یک آزمایش فیروز کیستیک نیاز به پیگیری دارد، این لزوماً به این معنی نیست که کودک خود را در واقع از فیروز کیستیک رنج می برند. وجود دارد همچنین می تواند یک استعداد به وجود دارد. شما در این رویداد به یک مرکز فیروز کیستیک متخصص ارجاع برای روشن شدن این.

اکثر کودکان به جهان سالم است. با این حال، برخی از اختلالات مادرزادی نادر است که هنوز در نوزادان از طریق علائم بالینی خارجی آشکار نیست. به منظور تشخیص این اختلالات اولیه، تشخیص زود است برای کودک شما (نوزادان برای اختلالات متابولیک از جمله فیروز کیستیک) ارائه شده است. اختلالات سوخت و ساز بدن به نمایش برای آماری در حدود رخ می دهد در ۱۵۰۰ نوزاد. در صورت عدم درمان، این اختلالات می تواند به آسیب ارگان و معلولیت جسمی یا روانی غیر قابل برگشت شود.

چرا الکت تشخیص زود انجام داد و چه روش است؟

اختلالات مادرزادی نادر از سوخت و ساز بدن و از توابع عضو نیاز به در زمان مناسب تشخیص داده شود. درمان زودرس در سرعت وقت پس از تولد اجازه خواهد داد که اثرات یک اختلال مادرزادی در کودکان اجتناب شود یا کاهش یابد. به همین دلیل، آزمایش خون مناسب در تمام نوزادان بیش از ۳۰ سال انجام شده است. این آزمایشات به طور قابل توجهی از آن زمان بهبود یافته است. سایر شرایط قابل درمان اند در عین حال شده است در آزمون گنجانده شده است.

در این دوره از روز دوم تا سوم زندگی (ساعت ۳۶-۷۲ پس از تولد)، و در آخرین همراه با پیشگیری دوم کودک خود را از U۲، چند قطره از خون استخراج شده (از ورید یا پاشنه پا)، کاهش یافته است بر روی کارت کاغذ فیلتر ارائه شده به منظور و پس از خشک کردن، به طور مستقیم به یک آزمایشگاه ارسال می شود. وجود دارد، نمونه ها بلافاصله با، روش تجزیه و تحلیل بسیار حساس خاص را مورد بررسی قرار.

چه شرایطی برای تست شده؟

چند اختلالات متابولیک و هورمونی برای (شرایط به طور خلاصه در جعبه اطلاعات شرح داده شده) تست شده است. یک اختلال مادرزادی است و در مجموع در حدود یک نوزاد در ۱۵۰۰ پیدا شده است. در بسیاری از خانواده های آسیب دیده از جمله اختلالات هرگز قبلاً رخ داده است. همانطور که کودکان مبتلا ممکن است هنوز در بدو تولد به نظر می رسد کاملاً سالم، نوزادان به منظور حفاظت از کودکان در زمان مناسب در برابر اختلالات جدی و اثرات آنها، برای اختلالات مثال از رشد ذهنی و جسمی مهم است.

که می باید در مورد نتیجه آزمایش؟

در هر صورت، فرستنده از نمونه خون یک یافته نوشته شده است از مرکز در عرض چند روز دریافت می کند. در موارد اضطراری تماس مستقیم است که علاوه بر با پدر و مادر ساخته شده است. به همین دلیل، لطفاً شماره تلفن خود را بر روی کارت آزمون و آدرس که در آن شما می توانید در روزهای اولیه پس از تولد رسیده است. تشخیص زود هنگام و درمان به موقع برای نوزادان مبتلا تنها ممکن است هنگام همه کسانی که - پدر و مادر، بیمارستان،

HINWEIS: Zum Verbleib bei den Personensorgeberechtigten

شرکت در غ نوزادان در داوطلبانه؛ رضایت ممکن است در هر زمان مسترد داشت. در این رویداد، هر کارت آزمون های موجود نابود خواهد شد و یافته های آزمون حذف شده است.

هزینه آزمون های بیمه درمانی قانونی خود را به عهده گرفت. بیمه درمانی خصوصی به طور کلی بازپرداخت هزینه؛ لطفا هر گونه نمایش داده شد به شرکت بیمه خصوصی خود را.

تمام سوخت و ساز بدن و اختلالات غدد درون ریز مراجعه کننده به مادرزادی هستند و در نتیجه می تواند یک علت نیست توان درمان کرد. اثرات این اختلالات مادرزادی با این حال ممکن اجتناب شود و یا حداقل با درمان به موقع مناسب کاهش می یابد. درمان معمولاً از یک رژیم غذایی خاص و / یا گرفتن داروهای خاص تشکیل شده است. متخصصان سوخت و ساز بدن برای مشاوره در دسترس هستند و در صورت ظن و یا حضور به شرط مراقبت.

اختلالات تست شده برای در نوزادان:

Congenital adrenal hyperplasia (adrenogenital syndrome)

اختلال شکل گیری هورمون های آدرنال. ممکن است به تعیین جنسیت نادرست در دختران و به بحران هک تلف تهدید کننده زندگی منجر شود. درمان با مصرف هورمونها. (بروز ۱: ۱۳۰۰۰)

Maple syrup urine disease

اختلال در شکست اسیدهای آمینه است. منجر به آگاهی اختلال، کما، تشنج، عقب ماندگی ذهنی. درمان با رژیم غذایی خاص. (بروز ۱: ۱۵۰،۰۰۰)

Biotinidase deficiency

اختلال در متابولیسم ویتامین بیوتین است. منجر به بحران، پوست و مو تغییرات متابولیک و همچنین به ناتوانی ذهنی. درمان توسط دولت بیوتین. (بروز ۱: ۲۲۰۰۰)

Carnitine metabolic defects

اختلال در سوخت و ساز اسیدهای چرب است. منجر به بحران متابولیکی، کما، می تواند کشنده باشد. درمان با رژیم غذایی خاص. (بروز ۱: ۵۰۰،۰۰۰)

Galactosaemia

اختلال در شکست قند شیر (گالاکتوز). منجر به کبد و آسیب کلیه، مرگ و میر در ماه اول، روانی و ناتوانی جسمی. درمان با تغذیه آزاد گالاکتوز. (بروز ۱: ۷۰۰۰۰)

Hypothyroidism

کارکرد مادرزادی تیروئید است. پس از چند ماه مشکلات تغذیه، اختلال رشد و ناتوانی ذهنی به نظر می رسد. درمان با مصرف هورمونها. (بروز ۱: ۳۵۰۰)

Glutaric acidemia, type I

اختلال در شکست اسیدهای آمینه است. پس از توسعه در ابتدا عادی یک بحران جدی عصبی ناشی می شود مبتلا به آپراکسی و تشنج است. درمان با رژیم غذایی خاص. (بروز ۱: ۱۳۲،۰۰۰)

Isovaleric acidemia

اختلال در شکست اسیدهای آمینه است. می توانید به استفراغ زودرس، کما و ناتوانی ذهنی منجر شود. درمان با رژیم غذایی خاص. (بروز ۱: ۹۷۰۰۰)

LCHAD, VLCAD deficiency

اختلال در متابولیسم اسیدهای چرب با زنجیره بلند. بحرانهای متابولیکی، کما، ضعف عضلانی و نارسایی قلبی، می تواند کشنده باشد. درمان با رژیم غذایی خاص، اجتناب از دوره گرسنگی. (بروز ۱: ۵۵۰۰۰)

Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD) deficiency

اختلال در شکست اسیدهای چرب است. بحران در اوایل و یا بحران ناشی پس از چند ماه با هیپوگلیسمی، کما، مرگ ناگهانی نوزاد. درمان با اجتناب از دوره گرسنگی و مدیریت کارنتین. (بروز ۱: ۱۰۰۰۰)

Cystic fibrosis (mucoviscidosis)

وضعیتی که در آن مخاط چسبناک تجمع برای مثال در ریه و لوزالمعده است. این می تواند به آسیب ارگان غیر قابل برگشت تا و از جمله نارسایی ارگان ها منجر شود. درمان با غذایی خاص، فیزیوتراپی درمانی و دارو درمانی می تواند کاهش و کاهش دوره بیماری. (بروز ۱: ۳۳۰۰)

Phenylketonuria

اختلال در شکست اسیدآمینه فنیل آلانین. علل اختلالات روانی و موتور جدی است. درمان با رژیم غذایی خاص. (بروز ۱: ۵۰۰۰)

Tyrosinemia, type I

اختلال در تجزیه تیروزین اسید آمین منجر به سنگینی می شود آسیب کبد و کلیه، ممکن است دوره مرگ و میر درمان با ترکیبی از دارو و رژیم غذایی خاص. (۱۳۵، ۰۰۰۰ : ۱ بروز)

نقص ایمنی ترکیبی شدید (SCID)

عدم کامل دفاع ایمنی: در دوران کودکی حساسیت زیادی به عفونت ها همراه با عوارض عفونی وجود دارد. اقدامات احتیاطی بهداشتی دقیق.

درمان با پیوند مغز استخوان یا سلولهای بنیادی، درمان جایگزینی آنزیم. بدون تغذیه با شیر مادر، واکسیناسیون زنده و یا تزریق فرآورده های خونی درمان نشده.

بیشتر درمان نشده، کودکان مبتلا در طی ۱ تا ۲ سال می میرند (بروز ۱: ۳۲،۵۰۰)

یادداشت

درمان سریع طور کامل نمی تواند جلوگیری از تمام عواقب ناشی از تمام شرایط ذکر شده در بالا. درمان فوری اجازه می دهد تا کودک مبتلا به یک رشد طبیعی در اکثر موارد.

Screeningzentrum | Sachsen



www.screeningzentrum-sachsen.de

PÄDIATRISCHES STOFFWECHSELZENTRUM

Universitätsklinikum Leipzig
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Liebigstraße 20 a, Haus 6; 04103 Leipzig
Tel.: 0341 9726242 | Fax: 0341 9726009

SCREENINGLABOR LEIPZIG

Universitätsklinikum Leipzig
Institut für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie
und Molekulare Diagnostik
Paul-List-Straße 13-15, Haus T; 04103 Leipzig
Tel.: 0341 9726274 | Fax: 0341 9722359
www.ilm.uniklinik-leipzig.de

HINWEIS: Zum Verbleib bei den Personensorgeberechtigten

نام فرزند: _____ تاریخ تولد: _____
Name des Kindes Geburtsdatum

خیابان: _____ تولد محل: _____
Straße Geburtsort

شهر پستی کد: _____
Postleitzahl, Ort

من برگه اطلاعاتی دریافت کرده اند و در مشاوره در مورد نوزادان از جمله فیروز کیستیک گفته شده است. من از خطرات تشخیصی به عنوان از پیامدهای منفی ممکن است از یک امتناع مطلع شده است، از آزمون بیشتر از فرزند من که ممکن است لازم به عنوان یک نتیجه از شود، و همچنین و قادر به پرسش بود. من تمایل نوزادان فرزند من جمله فیروز کیستیک به اجرا می شود. من به گرفتن مورد نیاز یک نمونه خون و تست های آزمایشگاهی برای شرایط مورد اشاره در برگه اطلاعاتی موافقت می کنید. من به انتقال داده های شخصی مربوط به مرکز زاکسن موافقت می کنید. مرکز زاکسن ممکن است من به طور مستقیم در صورت یافته های غیر طبیعی تماس بگیرد. نتیجه آزمون ممکن است به حضور میرساند و با اشاره پزشکان. محرمانه پزشکی و حفاظت از داده ها مورد نیاز در نتیجه به شدت مشاهده خواهد شد. مواد نمونه خواهد شد پس از یک دوره 3 ماه را نابود و یا پس از انجام آزمون تکمیل شده است. شرکت در این الکترونیک تشخیص زود هنگام داوطلبانه است؛ رضایت ممکن است در هر زمان مسترد داشت. در صورت خروج رضایت، تمام نمونه نابود خواهد شد و یافته های آزمون حذف شده است.

Ich wurde in einem Gespräch über das Neugeborenen-Screening (NGS) aufgeklärt, auf Risiken und Alternativen hingewiesen und konnte Fragen stellen. **Ich wünsche die Durchführung des Neugeborenen-Screenings bei meinem Kind.** Ich willige in die erforderliche Blutentnahme und in die Laboruntersuchung auf die oben genannten Erkrankungen ein. Ich stimme einer Übermittlung personenbezogener Daten an das Screeningzentrum Sachsen zu. Das Screeningzentrum Sachsen darf mich bei auffälligem Befund direkt informieren. Das Ergebnis der Untersuchung darf nicht ohne meine Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Die Vorgaben der ärztlichen Schweigepflicht und des Datenschutzes werden dabei strikt eingehalten. Das Probenmaterial wird nach einem Zeitraum von 3 Monaten vernichtet. Die Teilnahme am NGS ist freiwillig. Die Kosten werden von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen.

تاریخ، نام خانوادگی با حروف، امضا از پدر و مادر * / نماینده قانونی
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern* / des gesetzlichen Vertreters

تاریخ، نام خانوادگی با حروف امضای دکتر
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes

ABLEHNUNG

رد

من به یک نوزادان فرزند من در حال انجام نبوده‌اند. من در یک مشاوره از عواقب منفی احتمالی این تصمیم (اختلالات غیر قابل تشخیص که ممکن است به ناتوانی دائمی یا مرگ زودرس منجر شود) مطلع شده است.

Ich wurde in einem Gespräch über das Neugeborenen-Screening aufgeklärt, auf Risiken und Alternativen hingewiesen und konnte Fragen stellen. Ich stimme der Durchführung eines Neugeborenen-Screenings bei meinem Kind **NICHT** zu.

تاریخ، نام خانوادگی با حروف، امضا از پدر و مادر * / نماینده قانونی
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern* / des gesetzlichen Vertreters

* اگر فقط پدر یا مادر امضا کند، / او در همان زمان تأکید / او اقدام با رضایت پدر و مادر دیگر و یا دارای بازداشت تنها از کودک.
*Mit der Unterschrift nur eines Elternteils versichert dieser gleichzeitig, dass er im Einvernehmen mit dem anderen Elternteil handelt bzw. das alleinige Sorgerecht für das Kind hat.

HINWEIS: Für den Verbleib in der Patientenakte!