

A collection of baby photos in a circular pattern around the text. The babies are shown from various angles, some crawling, some sitting, and some looking towards the camera. They are all wearing white diapers.

# SCREENINGUL NEONATAL PENTRU HIPOTIROIDISM CONGENITAL

-consideratii generale, importanta, metodologie, rezultate

Sef lucrari dr. Dana ANTON-PADURARU

## • **CE ESTE Screening-ul neonatal?**

- = un program de sănătate publică preventivă
- -util în stabilirea precoce a diagnosticului
- -util în realizarea la timp a intervențiilor medicale la nou-născuți cu boli congenitale rare.
- -cel mai de succes exemplu de testare a populației pentru anumite boli rare, testul furnizând informații care pot schimba cursul vieții unui copil.

**SN = O SANSA LA VIATA!**



# IMPORTANTA SCREENINGULUI NEONATAL

- **OMS**: anual se nasc aprox.140 milioane de copii.
- *În țările în curs de dezvoltare:*
  - 5 mil. copii decedează în prima lună de viață;
  - 4 mil. se nasc cu unele boli congenitale.
  - 27-30% dintre copiii care mor din motive necunoscute pot avea diferite boli congenitale de metabolism, la fel ca și 5-15% dintre nou-născuții bolnavi din TI.

## CARE SUNT EFECTELE SCREENINGULUI?

- Efecte pozitive

**-intervenția precoce conduce la prevenirea dizabilităților și decesului ;**

**-sfatul familial este posibil ;**

**-permite diagnosticul prenatal pentru sarcini ulterioare ;**

**-exclue frustrarea atât pentru părinți, cât și pentru medic.**

# CARE SUNT EFECTELE SCREENINGULUI?

- Consecințe negative

**-anxietate parentală**

**-supraprotecție sau neglijarea copilului**

**-sentiment de vinovăție**

**-neînțelegeri în familie sau chiar divorț.**

- **Reacțiile fals pozitive** au impact potențial negativ asupra familiei :

**-cresc stressul parental și riscul de interacțiune anormală între părinte și copil.**

- **Consimțământul părinților** pentru screening nu este obligatoriu în toate țările.

- În funcție de țară și regiune, consimțământul informat poate fi:
  - obligatoriu
  - obligatoriu cu opțiunea de a refuza acest test
  - opțional.

- **1998:** OMS s-a declarat în favoarea obligativității SN dacă diagnosticul și tratamentul precoce sunt în beneficiul copilului.

**MOMENTUL INFORMARII**

**RATA REFUZULUI**



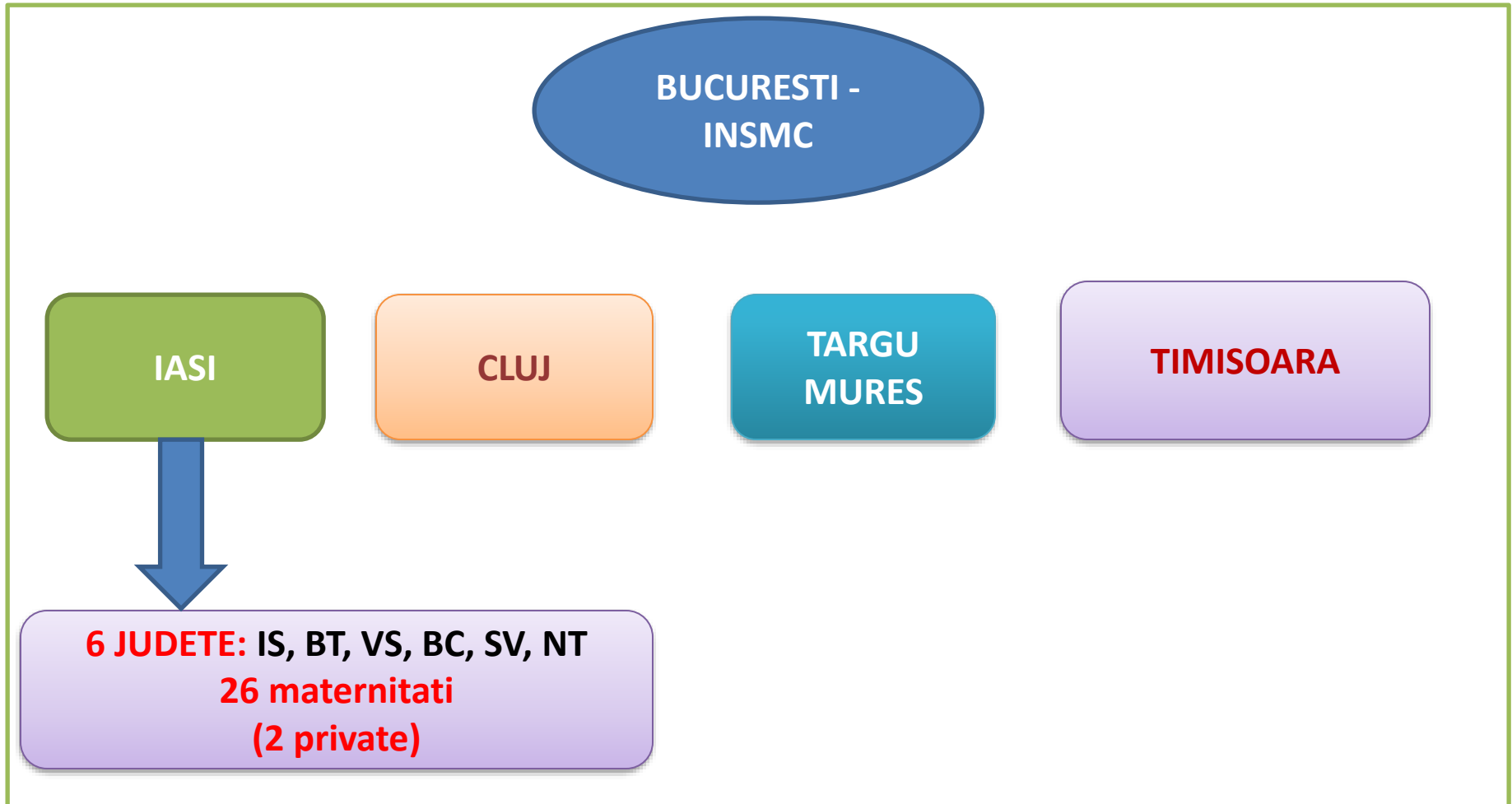
- **CE PRESUPUNE S.N.?**

***echipa multidisciplinara:***

- **neonatolog , pediatru, genetician, nutriționist, psihoterapeut , neurolog, MF, asistente.**

# UNDE SE FACE SCREENING NEONATAL?

Romania – 5 centre



# CARE ESTE METODOLOGIA SCREENING-ULUI NEONATAL?

- 1.Recoltarea probelor

## Echipament

- lantete /ace sterile (2-2,4 mm)
- alcool
- tampoane sterile
- carduri pt colectarea probelor
- manusi



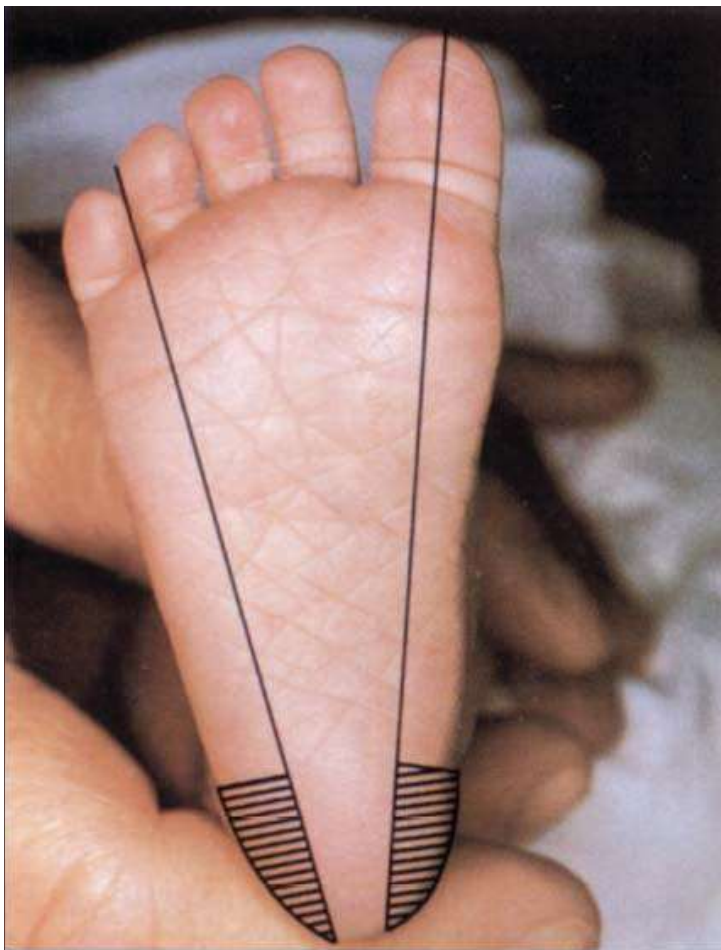
- **1.Recoltarea probelor**

- **CE SE RECOLTEAZA?**

- **2 picături de sânge integral de la fiecare nou-născut.**

- **CAND SE RECOLTEAZA?**

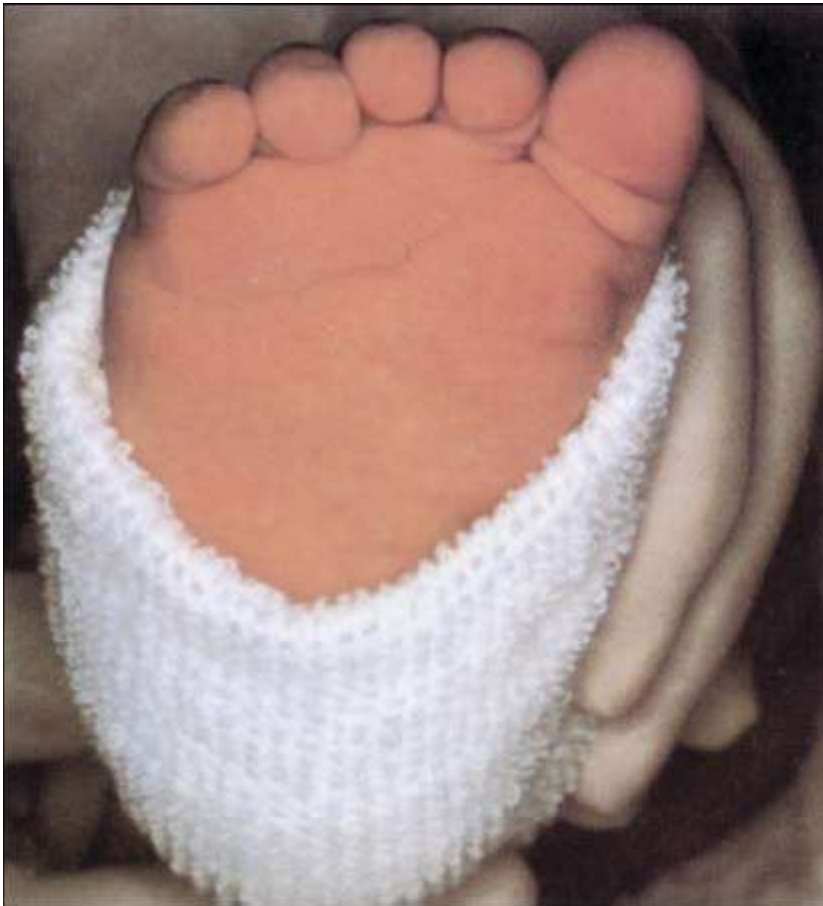
- **nou-născuții normoponderali și hrăniți cu lapte: în ziua 3-5 de viață (în ziua externării din maternitate sau în ziua premergătoare externării).**
- **Dacă se externează în a doua zi de la naștere, se recoltează în această zi!**
- **prematuri, subponderali sau nou-născuți hrăniți inițial cu soluții glucozate și electrolitice, fără proteine (aminoacizi ): în ziua 3-5 de la introducerea alimentației lactate.**



## CARE ESTE LOCUL DE RECOLTARE?

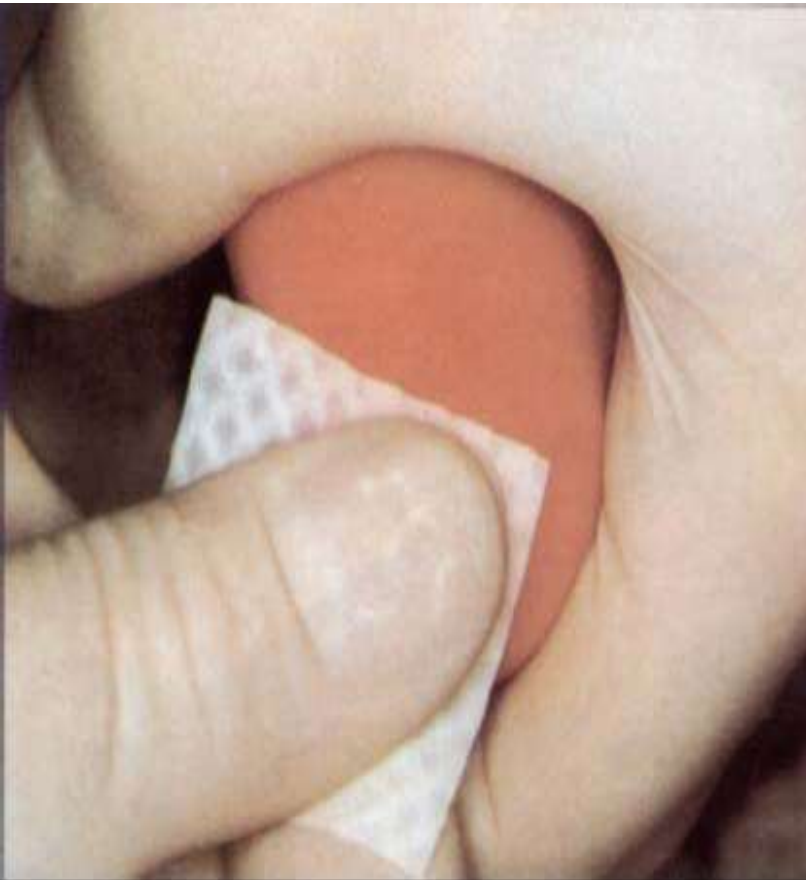
Aria hașurată indică zona de  
siguranță pentru locul de  
punționare

Se încălzește locul de puncție  
timp de 3-5 minute



**Pozitionarea copilului cu  
membrul inferior mai jos decat  
nivelul inimii pentru a creste  
fluxul sanguin.**

**Se dezinfectează locul de puncție cu alcool, apoi se sterge cu o compresă sterilă.**



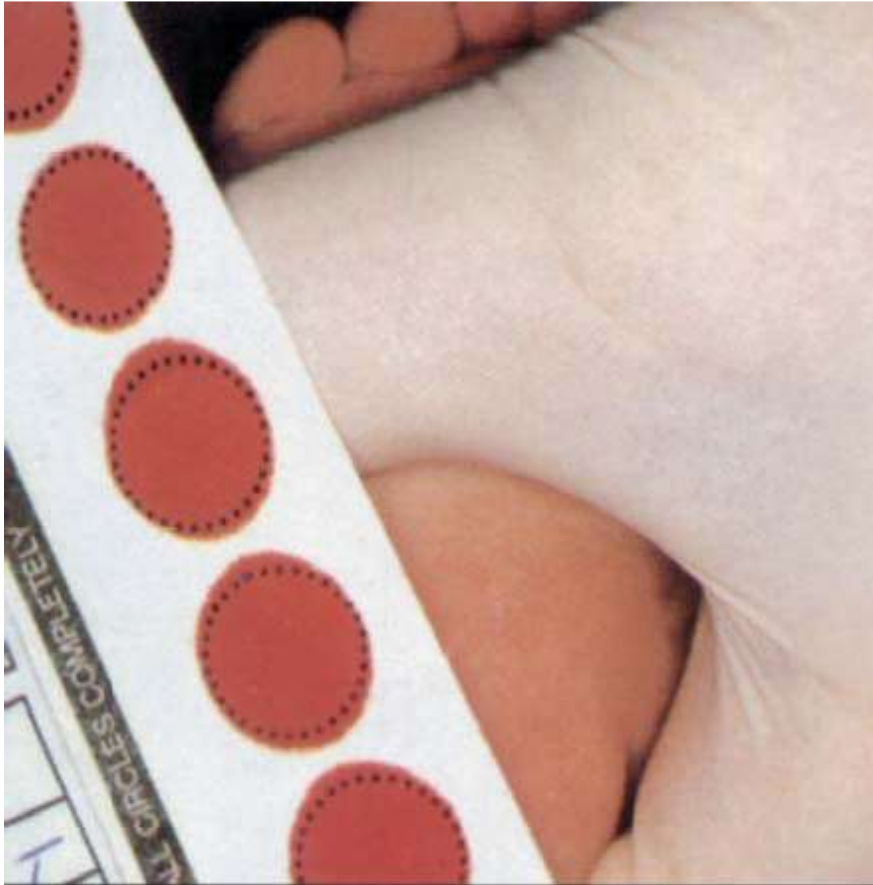
**Urmele de alcool pot dilua proba  
ceea ce conduce la  
afectarea rezultatului testării.**

**Se puncționează călcâiul în zona hașurată. Se șterge prima picătura de sânge cu o compresă sterilă.**

**Se lasa să se formeze o altă picătura mare de sânge.**

**Înțepătura nu trebuie sa fie mai adâncă de 2 mm deoarece  
se poate produce lezarea osului.**

**Se depune câte o picătură de sânge pe suprafețele marcate de cercuri cu diametrul de 15-16mm**







- **Pentru a evita contaminarea probei, nu trebuie atinsa zona pe care se recolteaza inaintea, in timpul si dupa recoltare.**

- **Trebuie evitată cu strictețe stoarcerea suprafeței înțepate pentru evita hemoliza sau amestecarea cu alte fluide din țesuturi.**
- **Pentru a evita formarea crustelor pe hârtia de filtru nu se pun straturi succesive de picături de sânge.**

The form is divided into several sections:

- Section 1:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 2:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 3:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 4:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 5:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 6:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 7:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 8:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 9:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 10:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 11:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 12:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 13:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 14:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 15:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 16:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 17:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 18:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 19:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 20:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 21:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 22:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 23:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 24:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 25:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 26:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 27:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 28:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 29:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 30:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 31:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 32:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 33:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 34:** A grid with 10 columns and 1 row.
- Section 35:** A grid with 10 columns and 1 row.

On the left side, there are two vertical columns of dashed circles, each containing three circles. The top two circles in each column are partially cut off by the edge of the page.

Text on the right side of the form includes:  
 Cat # 5000-2803  
 CE

**Model of the card for blood harvest.**

RO

# Protocol Nr.	# Protocol Nr.	# Protocol Nr.	1 Mama : Număr identificare (CNP)	2 Mama : Date adiționale	3 Data receptivă probă
			4 Prenume : Mamă	5 Data nașterii	
			6 Nume : Mamă		
			7 Detalii contact mamă (TEL.)		8 Identificare laborator SPITAL "SF. MARIA" IASI
			9 Cod medic / Nume		
			10 Număr telefon medic		
			11 Număr identificare copil (F.O.)	12 Data nașterii	13 <sup>Sex</sup> <input checked="" type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M
			14 Prenume copil	15 Ora nașterii	16 Rangul
			17 Nume copil	18 Greutate la naștere	19 Codul etnic (Ro)
			20 Adresă		24 Data colectării
			21 Adresă		25 Ora colectării
			22 Codul poștal ?	23 Orașul - Județul	26 Zile pe lapte / proteină
					27 Transfuzie sânge
					28 Data ultimei transfuzii
					29 Mod. hrănire sân/biberon/npr
					30 Repetare
					31 Copil pe steroizi
					32 Mama pe steroizi
					33 Antibiotice
					34 Copil bolnav
					35 Copil prematur



**INSTRUCȚIUNI COLECTARE SÂNGE DE LA NOU NĂSCUT**

1. Incălzii zona călcâului cu o față încălzită în apă la 40-45 min.
2. Desincrocați călcâul cu vezi sterilă imensă în alcool medicinal.
3. Lăsați alcoolul să se usuce. Ștergeți zona cu vală sterilă.
4. Intocați călcâul cu lanțeta sterilă în zona indicată.
5. Ștergeți prima picătură de sânge.
6. Colectați următoarea picătură mare de sânge care se formează prin atingere ușoară de hârtie.
7. Lăsați picătura mare de sânge să umple tot cercul desenat pe hârtie.
8. Umșteți toate cercurile desenate și lăsați-le să se usuce timp de 3h.

Observație : sângele trebuie să umedeze cercurile în profunzimea hârtiei.  
Nu trebuie să sura-sălugăți picătura de sânge peste o pratură deja dispusă într-unul din cercurile marcate.

Rangul:  
Marșii cu:  
1/1 Copil născut din gemeni  
2/2 Al doilea născut din gemeni  
3/3 Primul născut din tripleți  
3/2 Al doilea născut din tripleți etc.

**OBSERVAȚIE IMPORTANTĂ PENTRU LABORATOR**

ESTE OBLIGATORIU SĂ SE SCRIE ÎN AMBELE JUMĂȚĂȚI DESEMNAȚE ALE CARDULUI NUMĂRUL PROTOCOLULUI DE LUCRU - O PARTE DIN CELE DOUĂ JUMĂȚĂȚI POATE FI TRĂSĂ ȘI TRIMISĂ PENTRU ALTE ANALIZE ÎNTR-UN LABORATOR DIFERIT. CEALALTĂ JUMĂȚĂȚE RĂMÂNÂND ATĂȘATĂ CORPULUI PRINCIPAL AL CARDULUI.

Model card pt recoltarea picaturii de sange

- **CUM SE USUCA ?**
- **la temperatura camerei, în poziție orizontală.**
- **nu la o sursă de căldură**
- **nu în lumină directă ( reșou, calorifer, bec electric, cuptor, soare)**
- **Timpul de uscare = aprox 4 ore.**





- După uscare, cardurile vor fi trimise la laboratorul de referință.
- Dacă durează mai mult de 3-4 zile până la expediere: vor fi ambalate în săculeți de plastic etanș și păstrate la temperatura camerei.
- 2. Trimiterea probelor la laboratorul de referință

- 3.Prelucrarea probelor  
METODA FLUORIMETRICA

-bazată pe fluorescența produsului reacției dintre Phe și ninhidrină.

-specificitatea și sensibilitatea îmbunătățite prin utilizarea dipeptidului L-leucyl-L-alaninei, soluție tampon cu succinat și adăugarea de cupru.

-măsurarea este cantitativă.



- **CUM SE INTERPRETEAZA REZULTATELE?**

**-PKU: valorile sub 2 mg% (cut-off) = normale.**

**-HTC: valorile sub 10  $\mu$ ui/ml (cut-off) = normale.**

**-Valorile CRESCUTE = patologice →**

**continuarea investigațiilor.**

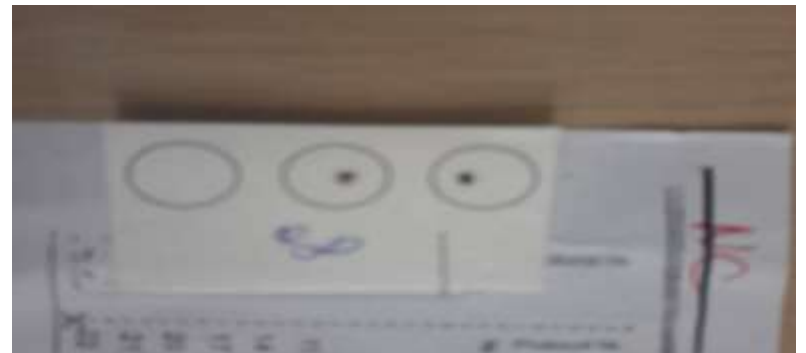


- Testarea se va repeta imediat dacă :

- -specimenul este de proastă calitate
- -sângele este insuficient
- - formularul este incomplet
- -datele demografice sunt incorecte .



# Probe incorecte



## **CE SE INTAMPLA IN CAZUL UNUI REZULTAT POZITIV ?**

**-anuntarea familiei –telefonice**

**-scrisoare recomandata**

**-responsabil local screening**

**-MF**

**-teste de confirmare – Phe serica**

**-hormoni tiroidieni**

## **CE SE INTAMPLA DUPA CONFIRMAREA DG?**

**-incepere tratament**

**-monitorizare tratament in echipa cu MF:**

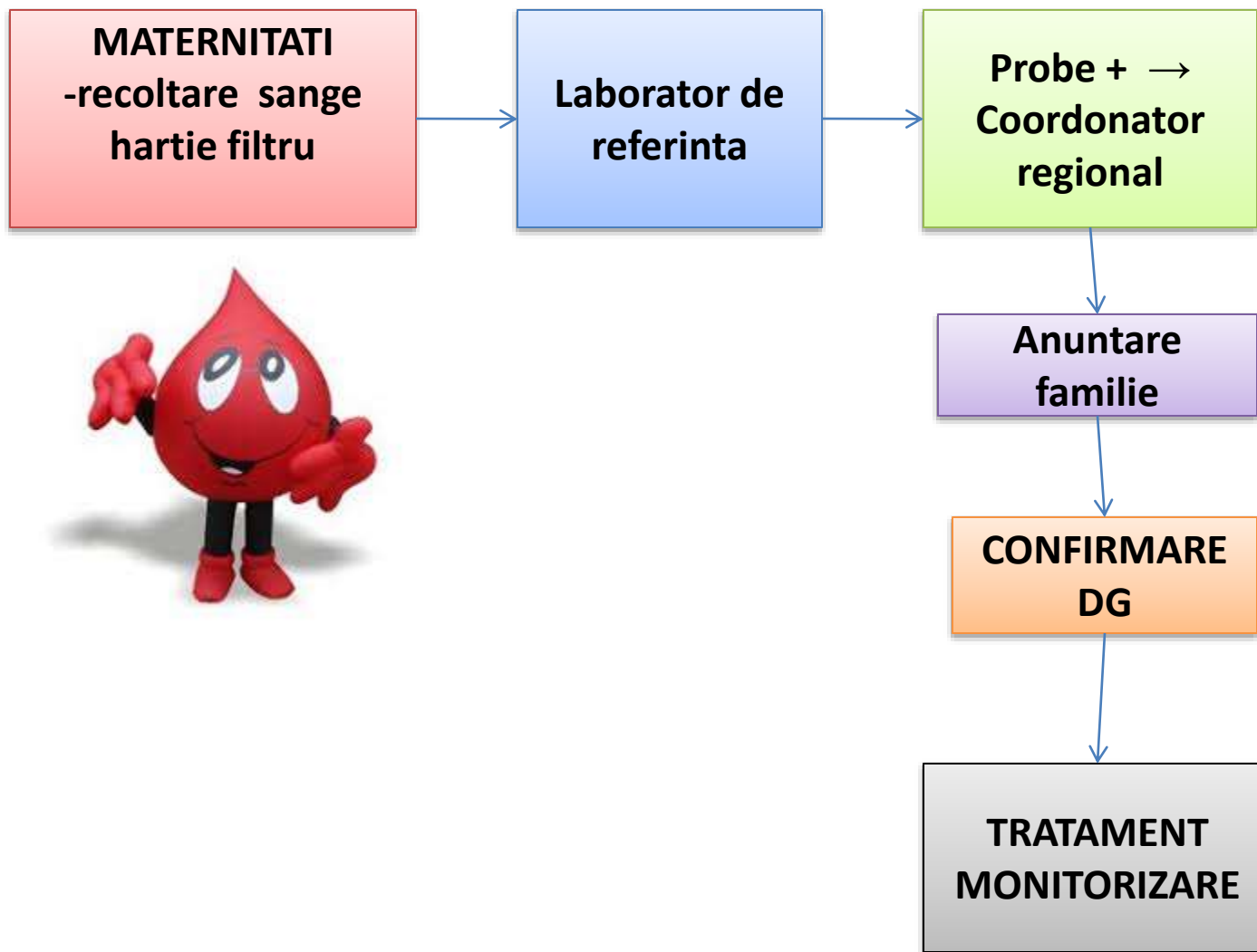
**-HC: frecventa cardiaca**

**-PKU: fenilalanina (spot)**

**-respectarea tratamentului**

**-aprecierea dezvoltării neuro-motorii**

## Procedura / metodologie de lucru



# REZULTATE CENTRUL REGIONAL IASI

Table 1. Program indicators of NBS for CH in NE Romania, 2010 – 2019

Year	Total newborns*	Newborns tested	Rate of NBS (%)	Total positive	Confirmed
2010	24899	19214	77.16	55	3
2011	36401	23540	64.66	39	2
2012	37881	28794	76.01	36	1
2013	37050	28460	76.81	49	10
2014	30163	29092	96.44	65	6
2015	34139	29798	87.28	38	3
2016	34375	29777	86.62	31	8
2017	28712	28001	97.52	27	6
2018	29156	28474	97.66	21	9
2019	27134	26512	97.70	42	9
<b>Total</b>	<b>319910</b>	<b>271662</b>	<b>84.91</b>	<b>417</b>	<b>57</b>

\*The sources for demographic data are National Institute for Statistics from Romania (8) and the Reports of Maternities included in NHP of Newborn Screening.

**Table 2.** NeoTSH levels in newborns with confirmed with CH

<b>neoTSH (mIU/L)</b>	<b>Number</b>	<b>%</b>
10-20	13	22.81
20-50	8	14.04
50-100	7	12.28
>100	29	50.87
<b>Total</b>	<b>57</b>	<b>100.00</b>

**Table 3.** Signs and symptoms suggestive for CH as evaluated at therapy onset

<b>Signs and symptoms at therapy onset</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Constipation	17	29.82
Neonatal jaundice	30	52.63
Cold extremities	5	8.77
Enlarged tongue	23	40.35
Hoarse cry	5	8.77
Facial puffiness	3	5.26
Feeding problems	0	0.00
Respiratory distress	1	1.75
Umbilical hernia	11	19.29
Lethargy	3	5.26
Hypotonia	1	1.75
Large anterior fontanelle	2	3.50
Posterior fontanelle larger than 5 mm	23	40.35

# CONCLUZII

**Screening-ul neonatal permite “diagnosticarea” precoce a unor boli rare, dar grave.**

**Introducerea unor noi boli rare in programul de screening.**

**Importanta echipei multidisciplinare.**

