



Бургаската педиатрична асоциация организира безплатен генетичен скрининг за две редки заболявания

Вторник, 17 Октомври 2023

Бургаската педиатрична асоциация в партньорство с Община Бургас организират безплатен генетичен скрининг за две редки, но инвалидизиращи заболявания – мускулна дистрофия тип Дюшен и дефицит на ароматна L- аминокиселинна декарбоксилаза.

Изследванията се провеждат по повод Деня на българския лекар – 19-ти октомври и като част от проекта за интегрирана детска здравна грижа на територията на Югоизточен район.

Характерно за заболяванията е, че симптомите им се припокриват с тези на други по-познати диагнози, като някои форми на епилепсия, детска церебрална парализа, изоставане или промени в нервно-моторното и психическо развитие на децата. Поставянето на правилната диагноза е условие за осигуряване на своевременно лечение.

Подходящи да се възползват от безплатния скрининг са деца с три или повече от следните симптоми:

- По-късно прохождение;
- По-късно проговаряне;



-
- Изоставане в моторното развитие;
 - Мускулна слабост;
 - Загуба на моторните умения;
 - Трудност при изкачване на стълби;
 - Трудност при бягане и катерене;
 - Често падане или тремавост;
 - Клатушкаща се походка;
 - Ходене на пръсти;
 - Болки в мускулите;
 - Намалена издръжливост;
 - Поведенчески промени; прекомерен плач и раздразнителност;
 - Понижен мускулен тонус;
 - Скованост на мускулите;
 - Неволени мускулни съкращения / потрепвания;
 - Неволени очни движения;
 - Епилептични пристъпи, неповлияващи се от лечение;
 - Диагноза „Детска церебрална парализа“, повтаряща се в семейството;
 - Прекомерно изпотяване, температурна нестабилност;
 - Обучителни трудности;
 - Изоставане на речта и развитието;
 - Ненаддаване на телесно тегло;
 - Поведение, наподобяващо аутизъм, в съчетание с други симптоми;
 - Нарушения на съня;
 - Епизоди на хипогликемия;
 - Неуточнена продължителна неинфекциозна диария;
 - Постоянно запушен нос до 1-годишна възраст, трудно повлияващ се от лечение и в комбинация с други от горе-изброените симптоми.

Осигурени са безплатни генетични тестове за деца, притежаващи минимум 2-3 от изброените симптоми. За извършването им се използва суха капка кръв. Пробите ще бъдат изпращани в Германия и резултатът ще пристигне до 2-3 седмици при изследващия лекар.

Скринингът ще се проведе от 16-ти до 20-ти октомври включително, между 11.00 и 14.30 часа.



Желаещите могат да се запишат на регистратурата на ДКЦ № 1 на телефон: 056 810 571. В здравния център работи и детски невролог.

В случай на абсолютна невъзможност да се включите в указания период, но все пак има наличие на такива симптоми, ще има възможност за допълнително изследване на по-късен етап след уговорка с детски невролог в ДКЦ № 1.