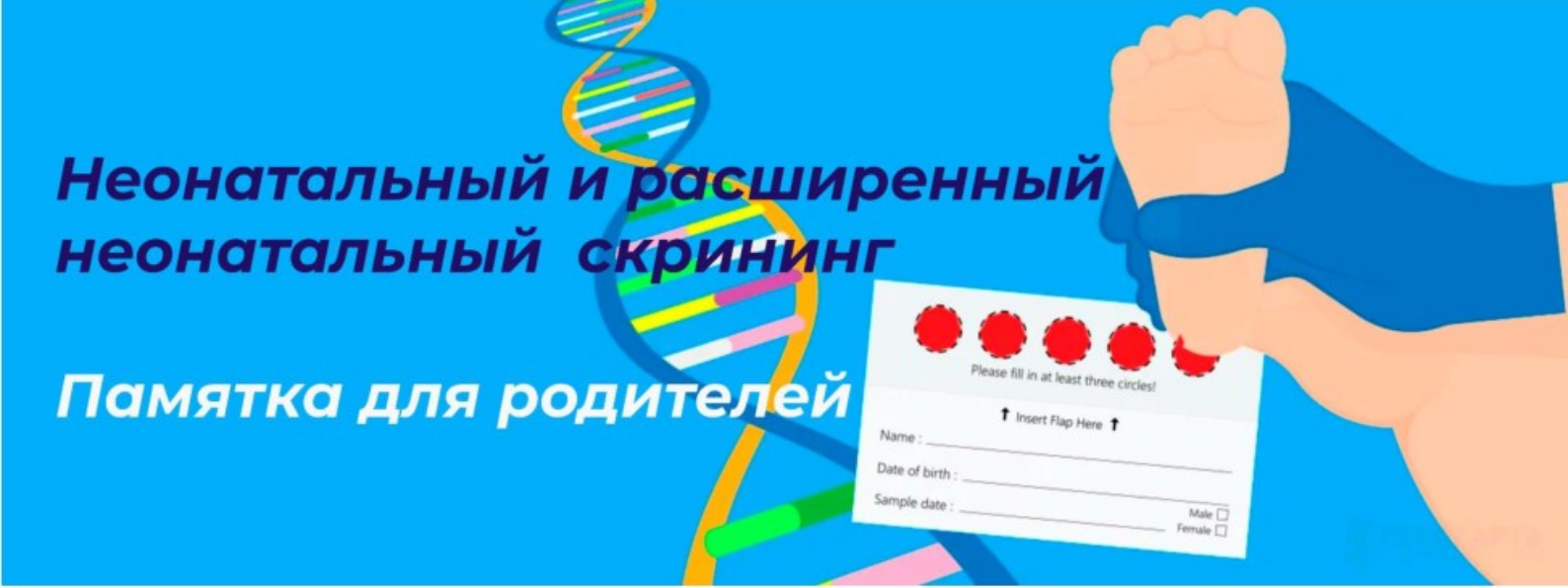




Неонатальный и расширенный неонатальный скрининг

Памятка для родителей

Памятка для родителей «Неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг»

Что такое неонатальный скрининг?

В нашей стране, также как в большинстве стран мира, всем новорожденным проводится неонатальный и расширенный неонатальный скрининг – обследование новорожденных для раннего выявления (до развития симптомов) и лечения наследственных и врожденных заболеваний.

На какие заболевания проводится неонатальный скрининг?

С 2023 года программа скрининга расширена до 36 наследственных заболеваний.

В программу скрининга входят следующие заболевания:

- Наследственные болезни обмена веществ (НБО) – группа генетических заболеваний, при которых происходят нарушения в биохимических процессах и поражаются различные системы и органы. При большинстве НБО для лечения применяют диетотерапию, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.
- Спинальная мышечная атрофия (СМА) – это тяжёлое наследственное нервно-мышечное заболевание, которое может начаться с первых месяцев жизни и проявляется постепенно нарастающей слабостью мышц и приводит к тяжёлым двигательным нарушениям. В настоящее время существует терапия, которая вместе со специализированной реабилитацией может в значительной степени уменьшить проявления этого заболевания.
- Первичные иммунодефициты (ПИД) – это заболевания иммунной системы. Дети с ПИД подвержены высокому риску развития тяжёлых инфекций с первых дней жизни. Если заболевание выявлено вовремя, то повышается успешность лечения, позволяющего восстановить нормальную функцию иммунной системы.
- Фенилкетонурия – это наследственное заболевание, характеризующееся нарушением метаболизма фенилаланина (незаменимая

аминокислота, которая поступает с пищей, в том числе с грудным молоком и детскими молочными смесями). При отсутствии своевременной диагностики и лечения заболевание проявляется обычно в первые месяцы жизни признаками поражения центральной нервной системы. С возрастом без лечения развивается тяжелое поражение нервной системы вплоть до умственной отсталости и эпилепсии. При своевременно назначенном патогенетическом лечении жалобы имеют более легкий характер или отсутствуют.

- Галактоземия – наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена галактозы. Заболевание проявляется в первые дни жизни выраженной желтухой, увеличением печени, селезенки, рвотой, отказом от еды, снижением массы тела, неврологической симптоматикой, гипотонией мышц. В дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, развивается умственная отсталость. При раннем назначении диетического лечения дети развиваются нормально.

- Врожденный гипотиреоз – это наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжелой умственной неполноценности. На сегодняшний день своевременно диагностированный гипотиреоз хорошо поддается гормональной терапии.

- Адреногенитальный синдром – это группа нарушений, связанных с избыточной секрецией гормонов коры надпочечников. Заболевание имеет различные формы, в особо тяжелых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Полному излечению этот синдром не поддается, но его можно держать под контролем при помощи гормональной терапии.

- Муковисцидоз – это распространенное наследственное заболевание, проявляющееся поражением легких, печени, желудочно-кишечного тракта и других систем организма. Необходимо начинать лечение как можно раньше, чтобы максимально улучшить качество и продолжительность жизни.

Почему необходимо тестирование?

Обследование позволяет выявить заболевание до появления клинических симптомов и без промедления начать лечение. Если заболевание не выявить в ранние сроки – это в последующем приводит к тяжелым нарушениям развития, умственной отсталости и даже смерти ребенка. Обнаружение этих заболеваний в доклинической стадии и раннее назначение лечения препятствует развитию заболевания, и дает возможность сделать жизнь таких детей полноценной.

Если в семье нет таких заболеваний, нужно ли проводить скрининг.

У родителей, которые здоровы сами, имеют здоровых детей и родственников, все равно могут появиться дети с наследственными заболеваниями в силу определенных генетических закономерностей. Важно, что большинство таких больных проявляется именно в семьях, неотягощенных наследственными заболеваниями.

Информированное добровольное согласие родителей

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка. От неонатального скрининга можно отказаться, однако стоит иметь в виду, что при отказе от обследования ребенка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато поздно, что приведет к негативным последствиям для его здоровья.

Где, как и когда будет взят анализ у Вашего ребенка?

Образцы крови на скрининг берут в родильном доме, перинатальном центре или в больнице, где находится новорожденный ребенок. Если роды происходят в домашних условиях, необходимо незамедлительно (на 2 сутки жизни ребенка) обратиться в детскую поликлинику по месту жительства.

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на два специальных тест-бланка на 2 сутки в роддоме, а в случае ранней выписки – на педиатрическом участке по месту жительства. У недоношенных детей анализ берется на 7-е сутки. Эта рутинная процедура взятия небольшого количества крови из пятки новорожденного практически безболезненна и никак не травмирует ребенка.

Обратите внимание, что кровь должна быть взята не ранее, чем через 3 часа после кормления ребенка.

Как можно узнать о результатах тестирования?

Информация о нормальном результате тестирования не сообщается родителям. Если Ваш лечащий врач не связался с Вами, это означает, что результат скринингового обследования отрицательный и ребенок с высокой вероятностью не имеет ни одного из 36 тестируемых наследственных заболеваний.

Если у ребенка выявлены изменения при проведении скрининга, лечащий врач проинформирует Вас об этом, объяснит, что делать дальше и даст направление на дальнейшие этапы обследования.

Важно понимать, что наследственных заболеваний много и скрининг не позволяет исключить у ребенка все болезни.

Почему некоторым детям требуется повторное обследование?

Повторное обследование (ретестирование) проводится в случаях, если первый результат показал отклонение показателей от нормы; это означает, что ребенок относится к группе высокого риска по одному из тестируемых заболеваний и ретестирование необходимо для того, чтобы сказать, здоров он или заболеет.

Положительный результат первоначального теста не всегда подтверждает

наличие болезни. Это только означает, что необходимо пройти дополнительное обследование.

Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при скрининге?

Заболевания, которые включены в программу неонатального и расширенного неонатального скрининга, имеют достаточно эффективное лечение.

Своевременная диагностика – залог здоровья ваших детей!