

Памятка для родителей новорожденных детей «Расширенный неонатальный скрининг»

В нашей стране, также как в большинстве стран мира, проводится неонатальный скрининг – обследование новорожденных для раннего выявления (до развития симптомов) и лечения наследственных и врожденных заболеваний. Все расходы на неонатальный скрининг для граждан Российской Федерации, включая подтверждающую диагностику, оплачиваются за счет средств бюджета.

На какие заболевания проводится неонатальный скрининг?

Заболевания, на которые проводится обследование, очень редкие, и риск их наличия у Вашего ребенка крайне низкий. Однако, в соответствии с генетическими законами наследования этих болезней отсутствие случаев заболевания у Ваших родственников не исключает риска для ребенка.

Программа скрининга в России включает в себя обязательное обследование всех новорожденных. Ранее скрининг проводился на 5 наследственных заболеваний. Сейчас количество заболеваний расширилось до 36.

Краткая характеристика заболеваний, включенных в скрининг

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется в случае поздней диагностики или отсутствия лечения	Лечение	QR-code
Фенилкетонурия (ФКУ)	нарушение обмена аминокислоты фенилаланин, которая поступает с пищей	тяжелая умственная отсталость, судороги	специальная диета с низким содержанием фенилаланина	
Врожденный гипотиреоз (ВГ)	нарушение образования гормонов щитовидной железы	тяжелое нарушение умственного и физического развития	заместительная гормональная терапия	
Адреногенитальный синдром (АГС)	нарушение образования гормонов надпочечников	угрожающее жизни состояние и/или неправильное строение наружных половых органов	заместительная гормональная терапия	

Муковисцидоз (МВ)	нарушение транспорта солей через мембраны клеток	нарушение работы дыхательной и пищеварительной систем	комплексное лечение ферментами, антибиотиками и другими препаратами	
Галактоземия (ГАЛ)	нарушение обмена галактозы (молочного сахара), которая поступает с пищей	угрожающее жизни состояние, умственная отсталость, катаракта	специальная диета с низким содержанием галактозы	
Спинальная мышечная атрофия (СМА)	прогрессирующие поражение клеток нервной системы, отвечающих за работу скелетных мышц	мышечная слабость, задержка двигательного развития или потеря двигательных навыков, нарушение дыхания, глотания	генотерапия	
Первичный иммунодефицит (ПИД)	нарушение работы иммунной системы	инфекции различных органов, угрожающие жизни состояния, злокачественные опухоли в раннем возрасте	заместительная терапия, направленная на нарушенное звено иммунитета; трансплантация донорских гемопоэтических стволовых клеток	
Наследственные болезни обмена аминокислот, органических кислот и жирных кислот (НБО) (29 заболеваний)	различные нарушения обмена белка или жирных кислот, обусловленные недостаточностью определенных ферментов, что приводит к накоплению токсических веществ, нехватке энергии в организме	жизнеугрожающие состояния, нарушение сознания, дыхания, судороги, задержка развития, патология сердца, печени и многих других органов	специальная диета, специализированные продукты лечебного питания, препараты для коррекции обмена веществ и энергии	

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 проводится взятие крови для неонатального скрининга?

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. При взятии крови для обследования в родильном доме ставится отметка о прохождении скрининга в выписке из истории развития ребенка. Если кровь была взята в поликлинике по месту жительства, информация об этом вносится в электронную/бумажную медицинскую карту ребенка.

Взятие образцов крови из пяточки новорожденного осуществляется на 2 специальных тест-бланка из фильтровальной бумаги на 2-е сутки жизни. У недоношенных детей кровь берется на 7-е сутки жизни. Эта рутинная процедура взятия небольшого количества крови из пятки новорожденного практически безболезненна и никак не травмирует ребенка.

Где и как исследуют кровь?

Тест-бланки с образцами крови отправляются в лабораторию неонатального скрининга ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (г. Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52), в которой проводят специальные лабораторные тесты. Результаты анализов готовы на 5-е сутки жизни ребенка.

Как узнать результат?

Если Ваш лечащий врач не связался с Вами, это означает, что результат скринингового обследования отрицательный, то есть у ребенка не выявлено подозрения ни на одно из 36 скринируемых наследственных заболеваний. Важно понимать, что наследственных заболеваний много и скрининг не позволяет исключить у ребенка все болезни.

Если у ребенка выявлены изменения при неонатальном скрининге (положительный результат) и есть подозрение на одно из исследуемых заболеваний, лечащий врач проинформирует Вас об этом по указанным в

информированном согласии номеру телефона и/или адресу электронной почты. Лечащий врач объяснит, что делать дальше и даст направление на дальнейшие этапы обследования.

Всегда ли положительные результаты теста означают что ребенок болен?

Следует помнить, что положительный результат первоначального теста не всегда означает наличие болезни. При подозрении на какое-либо заболевание Вас вызовут на дальнейшее обследование – подтверждающую диагностику.

Почему важна подтверждающая диагностика, где она проводится?

Подтверждающая диагностика включает более сложные лабораторные тесты, которые проводятся в референсном центре – ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва).

Подтверждающая диагностика важна для выбора правильной тактики лечения. По результатам подтверждающей диагностики проводится медико-генетическое консультирование и выдается заключение. Сроки проведения подтверждающей диагностики – 10 дней, но в некоторых случаях проведение лабораторной диагностики может занять больше времени. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов.

Как хранятся образцы крови ребенка?

Карточки-фильтры хранятся не менее трех лет в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка». Это важно для совершенствования методов диагностики и профилактики наследственных болезней.

Где ребенок будет лечиться, если будет выявлено наследственное заболевание?

Ребенок будет наблюдаться в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» и/или, в зависимости от особенностей, течения и осложнений заболевания, в Областной детской больнице.

Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?

36 заболеваний, которые включены в программу расширенного неонатального скрининга, имеют достаточно эффективное лечение.