

Памятка для будущих родителей «Неонатальный скрининг»

В нашей стране, также как в большинстве стран мира, проводится неонатальный скрининг – обследование всех новорожденных детей на несколько наследственных заболеваний.

Зачем проводить обследование Вашего ребенка?

Цель неонатального скрининга – выявить редкие, но тяжелые заболевания еще до развития их симптомов, и вовремя начать лечение.

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.

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется	Лечение
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
11 других наследственных нарушений обмена	нарушения обмена аминокислот, органические ацидемии, дефекты β-окисления жирных кислот	внезапная смерть, судороги, угнетение нервной системы, рвота, снижение интеллекта и др.	специальная диета и/или прием лекарственных препаратов

Как и когда будет взят анализ у Вашего ребенка?

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на специальный тест-бланк на 4-е сутки в роддоме, а в случае ранней выписки – на педиатрическом участке по месту жительства. У недоношенных детей анализ берется на 7-е сутки жизни.

Если роды произойдут вне родильного дома (в обычной больнице, дома), Вам необходимо без промедления обратиться в детскую поликлинику по месту жительства и пройти скрининг на 4-е сутки жизни.

Тест-бланк с кровью как можно быстрее отправляется в лабораторию неонатального скрининга, где пробы незамедлительно исследуют с помощью специальных очень чувствительных методов анализа.

На какие заболевания проводится обследование?

Это фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия, ряд нарушений обмена аминокислот, ряд органических ацидемий и дефектов β -окисления жирных кислот.

Как Вы узнаете о результатах обследования?

Отсутствие вызова на дополнительное обследование будет означать нормальные результаты анализа по всем обследуемым заболеваниям. В случае подозрения на какое-либо заболевание, Вы получите вызов на дальнейшее обследование в ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» или по месту жительства.

В этом случае следует помнить, что первоначальный положительный результат не всегда означает наличие заболевания. Однако не стоит откладывать прохождение дополнительного обследования.

На что следует обратить внимание?

Неонатальный скрининг проводится в определенные сроки для того, чтобы своевременно выявить заболевание и начать лечение. Поэтому не откладывайте прохождение скрининга на более позднее время. Если же по разным причинам Вам не удалось пройти обследование на 4-е сутки, пройдите его как можно скорее. В этом случае не следует отказываться от проведения обследования, так как симптомы некоторых заболеваний могут проявиться позднее.

При прохождении обследования сообщите адреса и контактный телефон, по которым Вас и Вашего ребенка можно будет найти в первое время после рождения в случае положительного результата. Если Вы решили временно уехать или переехать на постоянное место жительства, обязательно сообщите новый адрес в детскую поликлинику.

При взятии крови для обследования в роддоме ставится отметка о прохождении скрининга в выписке из карты развития новорожденного. Если кровь была взята в детской поликлинике по месту жительства – отметка ставится в амбулаторной карте ребенка (история развития ребенка).

Перечень заболеваний, включенных в программу неонатального скрининга на территории Свердловской области.

1. Фенилкетонурия*
2. Врожденный гипотиреоз
3. Адрено-генитальный синдром
4. Муковисцидоз
5. Галактоземия
6. Лейциноз*
7. Тирозинемия (тип 1)*
8. Цитруллинемия*
9. Множественная карбоксилазная недостаточность*
10. Недостаточность очень длинных цепей ацил-СоА-дегидрогеназы жирных кислот*
11. Недостаточность средних цепей ацил-СоА-дегидрогеназы жирных кислот*
12. Недостаточность митохондриального трифункционального белка. /Недостаточность длинных цепей гидроксиацил-СоА-дегидрогеназы жирных кислот*
13. Глютаровая ацидурия (тип 1)*
14. Изовалериановая ацидемия*
15. Метилмалоновая ацидемия*
16. Пропионовая ацидемия*

**проводится методом тандемной масс-спектрометрии*

Примечание: при проведении данных исследований может быть выявлено подозрение на ряд других нарушений обмена.