

### 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	

<b>Спинальная мышечная атрофия (СМА)</b>	прогрессирующие поражение клеток нервной системы, отвечающих за работу скелетных мышц	мышечная слабость, задержка двигательного развития или потеря двигательных навыков, нарушение дыхания, глотания	генотерапия	
<b>Первичный иммунодефицит (ПИД)</b>	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	
<b>Наследственные болезни обмена аминокислот, органических кислот и жирных кислот (НБО) (29 заболеваний)</b>	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 ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» и/или 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 лечение. Максимальная эффективность лечения достигается в случае постановки диагноза и начала терапии до появления первых симптомов.