

Памятка для будущих родителей «Расширенный неонатальный скрининг»

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

Зачем проводить обследование Вашего ребенка?

Цель **расширенного неонатального скрининга** на врожденные и (или) наследственные заболевания – 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
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 (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.

Как и когда будет взят анализ у Вашего ребенка?

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на 2 специальных тест-бланка в возрасте 24 - 48 часов жизни в роддоме, а в случае ранней выписки – на педиатрическом участке по месту жительства. У недоношенных детей анализ должны взять 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.

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, спинальная мышечная атрофия, первичный иммунодефицит, наследственные болезни обмена веществ.

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 ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» 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 в возрасте 24 - 48 часов жизни ребенка, 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 поликлинику.