

# Памятка для будущих родителей «Неонатальный скрининг»

В нашей стране, так же 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

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется	Лечение
Муковисцидоз (МВ)	нарушение транспорта солей через мембраны клеток	нарушение работы дыхательной и пищеварительной систем	комплексное лечение ферментами, возможность таргетной терапии, 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
другие наследственные нарушений обмена	нарушения обмена аминокислот, органические ацидемии, дефекты бета-окисления жирных кислот	внезапная смерть, судороги, угнетение нервной системы, рвота, снижение интеллекта и др.	специальная диета и/или прием лекарственных препаратов
Спинальная мышечная атрофия	генетический дефект выработки белка, который ведет к гибели мотонейронов спинного мозга.	прогрессирующие двигательные нарушения, отсутствие сухожильных рефлексов, нарушения глотания и дыхания.	таргетная терапия

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется	Лечение
Первичные иммунодефициты	генетические дефекты различных звеньев иммунной системы	часто или патологическое протекание инфекционного процесса, онкология, аутоиммунные состояния.	комплексное специфическое лечение

## Как и когда будет взят анализ у вашего ребенка?

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на специальный тест-бланк на 1-2-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 2-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 бета-окисления жирных кислот, спинальная мышечная атрофия и первичные иммунодефициты.

## 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 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 1-2-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).