

Памятка для родителей новорождённого ребенка о неонатальном скрининге

Что такое неонатальный скрининг?

Неонатальный скрининг - это массовое обследование всех новорожденных, которое проводится с целью раннего выявления (до развития клинических симптомов) и лечения наследственных и врожденных заболеваний.

Все расходы на неонатальный скрининг для граждан РФ, включая подтверждающую диагностику, оплачиваются за счет средств бюджета РФ.



На какие заболевания проводится неонатальный скрининг?

Ранее скрининг проводился на 5 наследственных / врожденных заболеваний.

С 01.01.2023 года в РФ неонатальный скрининг будет расширен до 36 заболеваний.

- **Наследственные болезни обмена веществ (НБО)** - группа генетических заболеваний, при которых происходят нарушения в биохимических процессах и поражаются различные системы и органы. При большинстве НБО для лечения применяют диетотерапию, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.
- **Врождённый гипотиреоз** – наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжёлой умственной неполноценности. На сегодняшний день, своевременно диагностированный гипотиреоз хорошо поддается гормональной терапии.
- **Адреногенитальный синдром** - группа нарушений, связанных с избыточной секрецией гормонов коры надпочечников. Заболевание имеет различные формы, в особо тяжёлых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Лечение классических форм этого синдрома предполагает применение гормонозаместительной терапии.
- **Муковисцидоз** - одно из наиболее распространённых наследственных заболеваний. Проявляется поражением легких, печени, желудочно-кишечного тракта и других систем организма. Необходимо начинать лечение как можно раньше, чтобы максимально улучшить качество и продолжительность жизни.
- **Спинальная мышечная атрофия** - это тяжёлое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может начаться с первых дней / месяцев жизни, проявляться постепенно нарастающей слабостью мышц и приводить к тяжёлым двигательным нарушениям. В настоящее время существует терапия, которая вместе со специализированной реабилитацией может в значительной степени уменьшить проявления этого заболевания.
- **Первичные иммунодефициты (ПИД)** — это наследственные или приобретенные заболевания иммунной системы. Дети с ПИД подвержены высокому риску развития тяжёлых инфекций с первых дней жизни. Если заболевание выявлено вовремя, повышается успешность лечения, позволяющего восстановить нормальную функцию иммунной системы.

Информированное добровольное согласие родителей

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка. Стоит иметь в виду, что при отказе от обследования ребенка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато в более поздние сроки, что приведет к негативным последствиям для его здоровья.

Где, как и когда проводится взятие крови для неонатального скрининга?

Забор образцов крови на неонатальный скрининг осуществляют в учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов (роддом) и, при необходимости, в учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь детям (стационар, детская поликлиника/консультация). При взятии образцов крови для обследования медицинской организацией, производившей забор, ставится отметка о прохождении скрининга в карту развития ребенка.



Взятие образцов крови новорожденного осуществляется из пяточки на 2-е сутки жизни на 2 специальных тест-бланка из фильтровальной бумаги. 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 доставляются в лабораторию неонатального скрининга КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр» (КГБУЗ «ККМГЦ»), в котором проводят исследование на 5 наследственных заболеваний. Второй тест-бланк с биологическим материалом новорожденного отправляется в Медико-генетический центр (Генетическую клинику) «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ) (г.Томск), где проводят исследование на 31 наследственное заболевание.

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 указанному в информированном согласии номеру телефона. 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 – дополнительную уточняющую диагностику для подтверждения или исключения наследственного / врожденного заболевания.

Почему важна подтверждающая диагностика, где она проводится?

Подтверждающая диагностика, в зависимости от заболевания, включает более сложные лабораторные тесты, которые проводятся в КГБУЗ «ККМГЦ» (г.Красноярск), НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (г.Томск), 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 могут быть случаи, когда установление диагноза займет больше времени. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов.

В будущем результаты подтверждающей диагностики важны для планирования беременности.

Где ребенок будет лечиться, если будет выявлено наследственное заболевание?

Ребенок в зависимости от заболевания будет наблюдаться в КГБУЗ «ККМГЦ»; КГБУЗ «Красноярский краевой клинический центр охраны материнства и детства»; ФГБНУ ФИЦ КНЦ СО РАН «Научно-исследовательский институт медицинских проблем Севера» (НИИ МПС), и/или, в зависимости от особенностей, течения и осложнений заболевания, у специалиста по профилю заболевания в детской поликлинике по месту проживания.

Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?

Наследственное заболевание – это история на всю жизнь. Но именно благодаря массовому обследованию всех новорожденных и расширению программы неонатального скрининга до 36 заболеваний есть возможность на самой ранней стадии выявить тяжелую патологию и начать своевременное эффективное лечение для получения максимального эффекта: предотвратить тяжелые последствия и спасти жизни детей.