



Памятка для будущих родителей «Неонатальный скрининг»

Массовый неонатальный и расширенный неонатальный скрининг

В настоящее время известно свыше 7 тысяч наследственных заболеваний. Большинство из них проявляется в детском возрасте. Для значительной части этих заболеваний разработано эффективное лечение, предупреждающее развитие у больных детей глубокой инвалидности. Однако хороший эффект от лечения отмечается лишь в случае его начала до появления первых признаков болезни. Поэтому единственным методом своевременной диагностики этих заболеваний является массовое обследование новорождённых в первые дни жизни (массовый неонатальный скрининг).

В Рязанской области с 2007 г. проводится массовое обследование новорождённых на пять тяжёлых наследственных заболеваний: фенилкетонурию, врождённый гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз и галактоземию. За время проведения скрининга было выявлено свыше 100 больных детей. Все они получили своевременное лечение, которое предотвратило развитие тяжёлой инвалидности.

С января 2023 г. программа обследования детей расширяется до 36 наследственных заболеваний. Список дополнительных заболеваний включает в себя ряд наследственных болезней обмена: аминокислот, органических кислот и жирных кислот; врождённые нарушения иммунитета, а также тяжёлое нервно-мышечное заболевание — спинальную мышечную атрофию.

Наследственные болезни обмена — группа заболеваний, при которых поражаются различные органы и системы организма. Для лечения этих заболеваний применяется диетотерапия, которая при раннем начале позволяет сохранить здоровье ребёнка.

Врождённый гипотиреоз — патология щитовидной железы, приводящая к отставанию в умственном и физическом развитии. В случае своевременной диагностики она эффективно лечится гормональной терапией.

Адреногенитальный синдром — связан с нарушением секреции гормонов коры надпочечников. В тяжёлых случаях может проявляться нарушениями водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью.

Муковисцидоз — распространённое наследственное заболевание, проявляющееся хроническим поражением лёгких, желудочно-кишечного тракта, печени и других органов и систем организма. Раннее начало лечения позволяет улучшить качество и продолжительность жизни больного.

Спинальная мышечная атрофия — тяжёлое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может проявляться с первых месяцев жизни. Существуют эффективные методы лечения, которые могут существенно уменьшить проявления заболевания.

Первичные иммунодефициты — группа наследственных заболеваний иммунной системы, характеризующаяся развитием тяжёлых инфекций, которые нередко проявляются с первых дней жизни. В случае своевременной диагностики повышается вероятность их успешного лечения.

Обследование на эти заболевания проводится в медико-генетической консультации Областного клинического перинатального центра, а также в лаборатории Национального медицинского исследовательского центра здоровья детей в г. Москва.

Забор крови осуществляется из пятки новорождённого через 3 часа после кормления на 2 сутки жизни у доношенного и на 7 сутки у недоношенного ребёнка на два фильтровальных бумажных тест-бланка. На один из них наносят 5 пятен крови, на другой — 3 пятна. Тест-бланки с пятнами крови высушиваются и доставляются в медико-генетическую консультацию Областного клинического перинатального центра. Тест-бланк с 5 пятнами используется для проведения неонатального скрининга в лаборатории медико-генетической консультации, а второй тест-бланк с 3 пятнами направляется в лабораторию г. Москвы для проведения расширенного скрининга.

Повторное обследование (ретест) проводится в случае, если первый результат показал отклонения показателей от нормы. Это означает, что ребёнок относится к группе риска по одному из тестируемых заболеваний. Проведение ретеста необходимо, чтобы уточнить, здоров он или заболевает. Если результат повторного обследования оказался положительным, то это значит, что ребёнок заболеет, если его не начать своевременно лечить. Врач-генетик экстренно вызовет членов семьи на приём, чтобы сообщить о поставленном диагнозе и назначить ребёнку адекватное лечение, либо направить к специалисту, занимающемуся лечением данного заболевания. Лечение, как правило, является длительным. Однако строгое соблюдение всех назначений, сделанных врачом — это единственная возможность вырастить ребёнка полноценным членом общества.

*Главный внештатный специалист-генетик Минздрава Рязанской области,
заведующий медико-генетической консультацией ГБУ РО «ОКПЦ»,
кандидат медицинских наук **Якубовский Григорий Иосифович***