



Неонатальный скрининг

В России, также как в большинстве стран мира, проводится **неонатальный скрининг** – обследование всех новорожденных детей на несколько наследственных заболеваний.

В Свердловской области неонатальный скрининг проводится на базе ГАУЗ СО «КДЦ «Охрана здоровья матери и ребенка»

В нашей стране скрининг проводится на пять наиболее частых наследственных заболеваний:

фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, аденогенитальный синдром, муковисцидоз и галактоземию.

В рамках пилотного проекта в 2022 году всем детям, родившимся в Свердловской области в 2022 году и прошедшим неонатальный скрининг, будет дополнительно проведено обследование на *спинальную мышечную атрофию (СМА)* и *первичные иммунодефициты (ПИД)*.

Зачем моему ребенку нужно пройти обследование?

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.

Как и когда будет взят анализ у моего ребенка?

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на специальный тест-бланк на 4-е сутки 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 для проведения скрининга на 4-е сутки жизни ребенка.

Тест-бланк с кровью как можно быстрее отправляют в лабораторию неонатального скрининга, где пробы незамедлительно исследуют с помощью специальных очень чувствительных методов анализа.

Какие данные необходимо сообщить медицинскому работнику при прохождении обследования?

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.

Если у моего ребенка не успели взять кровь на 4-е сутки?

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 4-е сутки, пройдите его как можно скорее. В этом случае не следует отказываться от проведения обследования, так как симптомы некоторых заболеваний могут проявиться позднее.

Как мне узнать, был ли обследован мой ребенок?

При взятии крови для обследования в роддоме ставится отметка о прохождении скрининга в выписке из истории развития ребенка. Если кровь была взята в поликлинике по месту жительства – отметка ставится в карточке.

На какие заболевания проводится обследование?

Это фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, аденогенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия, спинальная мышечная атрофия, первичный иммунодефицит.

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 ребёнка"» или по месту жительства.




В этом случае следует помнить, что первоначальный положительный результат не всегда означает наличие заболевания. Однако не стоит откладывать проведение дополнительного обследования.

Если у моего ребенка положительный результат анализа?

В случае подозрения на какое-либо заболевание Вы получите вызов на дальнейшее обследование в КДЦ «ОЗМР» или по месту жительства.

В этом случае следует помнить, что первоначальный положительный результат не всегда означает наличие заболевания. Однако не стоит откладывать проведение дополнительного обследования.

Краткая характеристика обследуемых заболеваний

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется	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	
Спинальная мышечная атрофия (СМА)	прогрессирующее 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	

Ссылка на сайт клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» – https://xn--52-6kc3besvhp0j.xn--plai/pacientam/neonatalnyj_skrining/