

Массовое обследование новорожденных (скрининг) на наследственные болезни обмена веществ.

Памятка для будущих родителей

Скрининг новорожденных проводится для выявления некоторых наследственных болезней, которые не проявляются при рождении, но в последующем приводят к тяжелым нарушениям развития, умственной отсталости и даже смерти. Обнаружение этих заболеваний в доклинической стадии и раннее назначение лечения препятствуют развитию заболевания и дают возможность делать жизнь таких детей полноценной.

Процедура скрининга очень проста. Новорожденному перед выпиской из родильного дома (на 4-5 день жизни) из пятки берется несколько капель крови на особую фильтровальную бумагу. Бумага с пятнами крови высушивается и направляется в специальную лабораторию. Одни и те же образцы крови могут быть использованы для диагностики разных наследственных заболеваний. Лаборатории для скрининга новорожденных находятся в региональных медико-генетических консультациях, которые функционируют во всех крупных городах России.

Результаты тестирования поступают к врачу-генетику медико-генетической консультации, которая обслуживает регион, где проживает новорожденный. Если результаты тестов «нормальные», это означает, что ребенок не имеет ни одного из тестируемых наследственных заболеваний. Если какие-то лабораторные показатели не соответствуют норме, то врач-генетик вызовет такого ребенка для повторного обследования (ретестирования). В этом случае могут иметь место две ситуации: либо первый тест был так называемым «ложноположительным», и тогда при регистрировании показатели будут в норме, а ребенок, следовательно, здоров; либо в результате повторного исследования подтвердится диагноз наследственного заболевания. Обычно такое лабораторное тестирование занимает 2-3 недели. Пройти ретестирование совершенно необходимо, и чем раньше, тем лучше, чтобы не жить в страхе за будущее своего ребенка.

При обнаружении у ребенка одного из тестируемых заболеваний, которое еще не проявилось клинически, врач срочно назначает соответствующее лечение. Раннее и тщательно проводимое лечение позволит не допустить развертывания признаков болезни и даст возможность ребенку, а затем и взрослому человеку, быть здоровым.

В Соответствии с Приказом Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 г. №185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»

В нашей стране проводится массовое обследование новорожденных на пять наследственных болезней:

- **Фенилкетонурия** – заболевание, обусловлено отсутствием или сниженной активностью фермента, который в норме расщепляет аминокислоты фенилаланин. Эта аминокислота содержится в подавляющем большинстве видов белковой пищи. Без лечения фенилаланин накапливается в крови и приводит в первую очередь к повреждению мозга, судорогам, умственной отсталости. Такие симптомы могут быть предупреждены благодаря раннему назначению специального диетического лечения.
- **Врожденный гипотиреоз** – заболевание связано с недостаточностью гормонов щитовидной железы, которая приводит к отставанию в росте, нарушению развития мозга и другим клиническим проявлениям. Если врожденный гипотиреоз обнаружен во время скрининга новорожденных, то назначенный врачом прием гормонов щитовидной железы позволяет полностью предотвратить развитие заболевания.
- **Галактоземия** – заболевание, при котором нарушено превращение галактозы, присутствующей в молоке, в глюкозу, используемую тканями ребенка в качестве энергетического ресурса. Галактоземия может быть причиной смерти младенца или слепоты и умственной отсталости в будущем. Лечение заключается в полном исключении молока и всех других молочных продуктов из диеты ребенка.
- **Адреногенитальный синдром** - группа патологических состояний, обусловленных недостаточностью гормонов, вырабатываемых корой надпочечников. Это приводит к нарушению развития половых органов и в тяжелых случаях может обусловить потерю соли почками и явиться причиной смерти. Прием недостающих гормонов в течение жизни останавливает развитие болезни
- **Муковисцидоз** - заболевание, при котором патология проявляется в разных органах из-за того, что слизь и секрет, вырабатываемые клетками легких, поджелудочной железы и других органов, становятся густыми и вязкими, что может привести к тяжелым нарушениям функции легких, проблемам с пищеварением и к нарушениям роста. Раннее обнаружение заболевания и его раннее лечение может помочь уменьшить эти проявления заболевания.

Выявление всех этих тяжелых заболеваний у новорожденных и своевременное назначение профилактического лечения позволит дать семье и обществу полноценных людей.

Уважаемые мамы и папы, проследите, чтобы у вашего ребенка взяли несколько капель крови из пятки для тестирования на перечисленные заболевания!

Сообщайте точный адрес, где будет находиться ребенок после выписки из родильного дома, для того, чтобы с вами было легко связаться!