

Памятка

о проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре

I. Что такое неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг?

Неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг – это обследование новорожденных с целью раннего выявления (до развития видимых проявлений) и лечения наследственных и врожденных заболеваний. Проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга, включая подтверждающую диагностику, осуществляется за счет средств бюджета Российской Федерации.

II. На какие заболевания проводится неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг?

Программа неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга в России включает в себя обязательное обследование всех новорождённых. Ранее неонатальный скрининг проводился на 5 наследственных заболеваний. С 2023 года в рамках реализации расширенного неонатального скрининга количество заболеваний расширилось до 36.

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 специализированными лечебными смесями, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.

Врождённый гипотиреоз – врожденная и/или наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжёлой умственной неполноценности. На сегодняшний день своевременно диагностированный врожденный гипотиреоз хорошо поддается заместительной гормональной терапии.

Адреногенитальный синдром (врожденная дисфункция коры надпочечников) – группа нарушений, связанных с избыточной секрецией

гормонов клетками коры надпочечников. Заболевание имеет различные формы, в особо тяжёлых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Полному излечению этот синдром не поддаётся, но его можно держать под контролем при помощи заместительной гормональной 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 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 заболевания с поражением 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.

III. Информированное добровольное согласие родителей на проведение неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка. От неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга можно отказаться, однако стоит иметь в виду, что при отказе от обследования ребенка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато поздно, что приведет к негативным последствиям для здоровья ребенка.

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

Образцы крови для неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга берут в родильном доме, перинатальном центре или в больнице, поликлинике, где наблюдается новорожденный ребенок. Если роды происходят в домашних условиях, необходимо незамедлительно (на 2 сутки жизни ребенка) обратиться в детскую поликлинику по месту жительства. При взятии крови для обследования

в родильном доме ставится отметка о прохождении скрининга в выписке из истории развития ребенка. Если кровь взята в поликлинике по месту жительства, информация об этом вносится в электронную/бумажную медицинскую карту ребенка.

Взятие образцов крови из пяточки новорожденного осуществляется на 2 специальных тест-бланка из фильтровальной бумаги на 2-е сутки жизни. 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.

V. Где и как исследуют кровь?

Тест-бланки с образцами крови отправляются в два центра неонатального скрининга: региональный - лабораторное отделение медико-генетической консультации БУ Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства» (г. Сургут); межрегиональный по Уральскому федеральному округу - лабораторию расширенного неонатального скрининга ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» (г. Екатеринбург), в которых проводят специальные лабораторные тесты. Результаты анализов готовы через 72 часа после поступления образцов крови – примерно на 5-е – 6-е сутки жизни ребенка.

VI. Как узнать результат?

Лечащий врач осуществляет информирование о результатах неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга.

Если у ребенка выявлены изменения при неонатальном скрининге и расширенном неонатальном скрининге (положительный результат) и есть подозрение на одно из исследуемых заболеваний, лечащий врач проинформирует Вас об этом. Лечащий врач объяснит, что делать дальше и даст направление на дальнейшие этапы обследования.

VII. 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 – проведение повторного тестирования (ретест) и / или подтверждающую диагностику.

VIII. Почему важна подтверждающая диагностика, где она проводится?

Подтверждающая диагностика включает более сложные лабораторные тесты по большей части из представленных нозологий, которые проводятся в референсном центре - ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва). Некоторые тесты могут быть проведены в региональной медико-генетической консультации (например, потовая проба, при подозрении на муковисцидоз) или по месту наблюдения (например, оценка уровня тиреоидных гормонов при подозрении на врожденный гипотиреоз).

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 в некоторых случаях проведение лабораторной диагностики может занять больше времени. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов.

В будущем результаты подтверждающей диагностики важны для планирования беременности.

IX. Где ребенок будет лечиться, если будет выявлено наследственное заболевание?

Ребенок будет наблюдаться в медико-генетической консультации и в медицинской организации по месту жительства у соответствующего специалиста, в зависимости от особенностей проявления, течения и осложнений заболевания.

X. Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге и расширенном неонатальном скрининге?

36 заболеваний, которые включены в неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг, имеют достаточно эффективное лечение, зарегистрированное в Российской Федерации.