

## Памятка для родителей новорождённых детей

### Что такое неонатальный скрининг?

Неонатальный скрининг — это обследование новорожденных для раннего выявления (до развития 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?

Программа скрининга в России включает в себя обязательное обследование всех новорождённых. Ранее скрининг проводился на 5 наследственных заболеваний. Сейчас 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, 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. Полному излечению этот синдром не поддаётся, но его можно держать под контролем при помощи 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 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. От неонатального скрининга можно отказаться, однако необходимо 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 его здоровья.

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

Образцы крови на скрининг берут в родильном доме, перинатальном центре или в больнице, где находится 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 была 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.

### **Где и как исследуют кровь?**

Тест-бланки с образцами крови отправляются в лабораторию неонатального скрининга, в которой проводят специальные лабораторные тесты. Результаты анализов готовы на 5-е сутки жизни ребенка.

### **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 указанным в информированном согласии номеру телефона и/или адресу электронной почты. 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 — подтверждающую диагностику.

### **Почему важна подтверждающая диагностика, где она проводится?**

Подтверждающая диагностика включает более сложные лабораторные тесты, которые проводятся в референсном центре — ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» (г. Москва). При некоторых заболеваниях проведение подтверждающей диагностики будет осуществлено в условиях НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ.

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.

### **Как хранятся образцы крови ребенка?**

Карточки-фильтры хранятся не менее трех лет в региональной, не менее одного года — в межрегиональной медико-генетической консультации (центре). В информированном согласии вы можете дать разрешение, в том числе на использование образцов крови для научных исследований (в анонимной форме) или отказаться от него. Это важно для совершенствования методов диагностики и профилактики наследственных болезней.

### **Где ребенок будет лечиться, если будет выявлено наследственное заболевание?**

Ребенок будет наблюдаться в медико-генетической консультации и/или, в зависимости от особенностей, течения и осложнений заболевания, у соответствующего специалиста.

### **Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?**

36 заболеваний, которые включены в программу расширенного неонатального скрининга, имеют достаточно эффективное лечение.