

Что такое неонатальный скрининг?

Неонатальный скрининг — это массовое обследование всех новорожденных, которое проводится с целью раннего выявления (до развития клинических симптомов) и лечения наследственных и врожденных заболеваний.

Все расходы на неонатальный скрининг для граждан РФ, включая подтверждающую диагностику, оплачиваются за счет средств бюджета РФ.



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



ДЕМОГРАФИЯ

На какие заболевания проводится неонатальный скрининг?

Ранее скрининг проводился на 5 наследственных/врожденных заболеваний.

С 01.01.2023 года в РФ неонатальный скрининг расширен до 36 заболеваний.



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.

Врожденный гипотиреоз —

наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжелой 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 тяжелых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Лечение классических форм этого синдрома предполагает применение гормонозаместительной терапии.

Муковисцидоз —

одно из наиболее распространенных 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 тяжелое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может начаться с первых дней / месяцев жизни, проявляться постепенно нарастающей слабостью мышц и приводить к тяжелым 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 тяжелых инфекций с первых дней жизни. Если заболевание выявлено вовремя, повышается успешность лечения, позволяющего остановить нормальную функцию иммунной системы.



Информированное добровольное согласие родителей

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка. Стоит иметь в виду, что при отказе от обследования ребенка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато в более поздние сроки, что приведет к негативным последствиям для его здоровья.



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

Забор образцов крови на неонатальный скрининг осуществляют в учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов (роддом) и, при необходимости, в учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь детям (стационар, детская поликлиника/консультация).

При взятии образцов крови для обследования медицинской организацией, производившей забор, ставится отметка о прохождении скрининга в карту развития ребенка.

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

У недоношенных детей кровь берется на 3-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 доставляются в лабораторию неонатального скрининга в генетическую лабораторию ОПЦ, в котором проводят исследование на 5 наследственных заболеваний. Второй тест-бланк с биологическим материалом новорожденного отправляется в Медико-генетический центр «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» СО РАН.

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 указанному в информированном согласии телефону. Лечащий врач решит, 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 — дополнительную уточняющую диагностику для подтверждения или исключения наследственного / врожденного заболевания.



Почему важна подтверждающая диагностика, где она проводится?

Подтверждающая диагностика, в зависимости от заболевания, включает более сложные лабораторные тесты, которые проводятся в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова» (г. Москва).

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 могут быть случаи, когда установление диагноза займет больше времени. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов.

В будущем результаты подтверждающей диагностики важны для планирования беременности.



Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?

Наследственное заболевание —

это история на всю жизнь. Но именно благодаря массовому обследованию всех новорожденных и расширению программы неонатального скрининга до 36 заболеваний есть возможность на самой ранней стадии

выявить тяжелую патологию и начать своевременное эффективное лечение для получения максимального эффекта: предотвратить тяжелые последствия и спасти жизни детей.

- | | |
|---|---|
| 1. Врожденный гипотиреоз | 19. Глутаровая ацидемия, тип I |
| 2. Аденогенитальный синдром | 20. 3-гидрокси-3 метилглутаровая ацидурия |
| 3. Галактоземия | 21. Глутаровая ацидемия, тип II |
| 4. Муковисцидоз | 22. Первичная карнитиновая недостаточность |
| 5. Фенилкетонурия | 23. Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность |
| 6. Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидрибиоптерина) | 24. Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность |
| 7. Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидрибиоптерин) | 25. Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность |
| 8. Тирозинемия, тип I | 26. Недостаточность митохондриального трифункционального белка |
| 9. Болезнь с запахом кленового сиропа мочи | 27. Недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы тип I |
| 10. Гомоцистинурия | 28. Недостаточность карнитин/ пальмитоилтрансферазы, тип II |
| 11. Пропионовая ацидемия | 29. Недостаточность карнитин/ ацилкарнитинтранслоказы |
| 12. Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил-КоА-мутаза недостаточность) | 30. Цитруллинемия тип 1 |
| 13. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C) | 31. Аргиназная недостаточность |
| 14. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A) | 32. Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз |
| 15. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B) | 33. Бета - кетотиолазная недостаточность |
| 16. Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы) | 34. Дефицит биотинидазы |
| 17. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D) | 35. Спинальная мышечная атрофия |
| 18. Изовалериановая ацидемия | 36. Первичные иммунодефициты |

