

Скрининговые обследования новорождённых



Для раннего выявления врожденных нарушений здоровья



ДОРОГИЕ РОДИТЕЛИ!

Ваш ребёнок должен в скором времени появиться на свет или же только что родился. Вы желаете, чтобы он рос здоровым. Настоящий информационный материал предоставит вам сведения о ранне-диагностических обследованиях для новорождённых, которые проводятся в течение нескольких дней после рождения вашего ребёнка. Для чего проводятся обследования ранней диагностики? Большинство детей появляются на свет здоровыми. Однако бывают и исключения. Здоровье примерно одного из тысячи новорождённых оказывается под угрозой из-за редкого врождённого нарушения обмена веществ или функций органов, которое никак не проявляется внешне. Например, обследование слуха важно, поскольку при нарушениях слуха развитие речи происходит с задержкой или не происходит вовсе. В отношении многих из таких заболеваний при терапии, начатой как можно раньше после родов, весьма велики шансы предотвратить случаи смертности, избежать негативных последствий либо уменьшить их тяжесть. Поэтому для таких заболеваний проводятся законодательно регламентированные обследования, к числу которых относится и скрининговые обследования новорождённых. Участие в скрининге способствует поддержанию здоровья вашего ребёнка.

НА ПРЕДМЕТ КАКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПРОВОДЯТСЯ ОБСЛЕДОВАНИЯ?

Скрининговые обследования новорождённых проводятся в Германии более 30 лет. В последние годы эти обследования стали значительно лучше, и позволяют выявить многие нарушения белкового и жирового обмена поддающиеся лечению, в частности врождённый гипотериоз, адреногенитальный синдром, недостаточность биотинидазы, галактоземия, фенилкетонурия и др., а также нарушения слуха. Поскольку часть заболеваний передается по наследству, при скрининге также проводится генетическое обследование. С 2016 г. обследования позволяют выявить муковисцидоз, для его выявления производятся также анализы генного материала (ДНК). Описание отдельных заболеваний приводится в конце текста.

ЧТО ОЗНАЧАЕТ РЕЗУЛЬТАТ ТЕСТА?

Результат скринингового теста еще не является медицинским диагнозом, а направление на повторное обследование еще не означает, что ребёнок болен. Может оказаться, что крови было недостаточно для всех анализов, или её взяли слишком рано, что не позволяет выявить все возможные заболевания, или показатели находятся в пограничной области и требуют дополнительного контроля. Даже в тех редких случаях, когда результат обследования указывает на наличие заболевания, диагноз требует дополнительного уточнения в ходе дальнейших медицинских обследований. Если вы будете направлены на повторное скрининговое обследование, просьба среагировать оперативно. Центры диагностики и лечения в таких случаях быстро назначают день и время обследования. В интересах вашего ребёнка прояснить ситуацию как можно раньше. Плохой результат обследования на тугоухость не всегда означает, что ваш ребёнок плохо слышит, а означает лишь, что результат теста должен быть проверен и подтверждён. Первый контрольный замер должен по возможности состояться еще в родовспомогательном учреждении, адреса для амбулаторных проверок или специализированных клиник вы получите в скрининговом центре. При обнаружении отклонений по результатам теста на муковисцидоз ребёнка следует представить в специализированный центр муковисцидоза, поскольку лишь один из пяти детей с такими отклонениями действительно болен. Там, как правило, в целях подтверждающей диагностики проводится т.н. „потовая проба“ – она безопасна, не причиняет боли, результат будет получен быстро. Возможно, потребуются также другие обследования.

МОЖНО ЛИ ИЗЛЕЧИТЬ ЭТИ ЗАБОЛЕВАНИЯ?

Все названные заболевания являются врождёнными и поэтому не могут быть излечены. Однако для



всех заболеваний, выявляемых в ходе обследования, существует терапия, позволяющая при раннем начале избежать негативных влияний, уменьшить их и улучшить качество жизни. Для консультирования и сопровождения в случаях подозрения на заболевание в вашем распоряжении будут врачи-специалисты. Если обследование на тугоухость и после второго раза не даст обоснованного заключения о слуховом восприятии вашего ребёнка, вы будете направлены в специализированное учреждение, которое проведет точное определение слухового порога. Данное обследование не причиняет боли и проводится во сне. Если выяснится, что слуховое восприятие ограничено, будет сразу же начата соответствующая терапия. Раннее начало помощи предоставляет практически каждому ребёнку с нарушениями слуха хорошие шансы на нормальное языковое развитие.

КОГДА И КАК ПРОВОДЯТСЯ ОБСЛЕДОВАНИЯ?

Скрининговые обследования проводятся на второй или на третий день жизни (с 36-го по 72-й час после рождения), по возможности одновременно со вторым профилактическим осмотром вашего ребёнка (U 2). Для скрининга гормонов и обмена веществ берётся несколько капель крови (из вены или из пятки). Капли наносятся на специальную карточку из фильтровальной бумаги и сразу же после просушки отправляются в скрининговую лабораторию. В лаборатории при помощи очень чувствительных методов анализа пробы исследуются на различные заболевания. При скрининге на муковисцидоз задействуется трёхступенчатая процедура из двух биохимических тестов и генетического анализа, чтобы свести количество контрольных обследований до минимума. Для обследования слуховой способности, подаются не воспринимающиеся на слух сигналы и производятся совершенно безболезненные замеры при помощи зонда, введённого в слуховой проход (т.н. отоакустическая эмиссия, ОАЭ), либо проводится автоматизированная аудиометрия ствола головного мозга (английское назв.: Automated Audiometry Brainstem Response). Проверяется функция внутреннего уха, иначе - поступают ли из внутреннего уха в мозг и обрабатываются ли звуковые волны, преобразованные в электрические импульсы.

КТО ПОЛУЧИТ РЕЗУЛЬТАТЫ ТЕСТА?

Письменное заключение о результатах скрининга гормонов и обмена веществ в течение нескольких дней получает учреждение, направившее на анализ пробу крови (роддом, врач-педиатр). Результат скрининга на муковисцидоз вследствие многоступенчатости процедуры может потребовать до 14 дней. Как правило, родители заключение не получают. Для вас, таким образом, действует правило: **отсутствие новостей = хорошая новость**.

Лишь при наличии явных признаков заболевания, требующего немедленной терапии, мы известим вас сами либо через учреждение, приславшее анализы. Поэтому просьба указать на карточке с анализами ваш номер телефона и адрес, по которому вы сможете получать почту в первые дни после родов. Если результаты неоднозначны, скрининговая лаборатория пригласит вас – письмом либо через учреждение, приславшее анализы – сдать анализы повторно. Результат скрининга на тугоухость становится известен сразу после проведения, его сообщат вам и задокументируют в жёлтой тетради. Вместе с заключением выдаются адреса учреждений, в которых можно провести контрольные обследования. Результаты на скрининговой карточке передаются в скрининговый центр, здесь координируются и отслеживаются все необходимые мероприятия.

Обратите внимание:

Не для всех названных заболеваний своевременная терапия в состоянии полностью предотвратить негативные последствия болезни. В большинстве случаев немедленное начало терапии даёт ребёнку возможность нормального развития.

Заболевания, выявляемые скринингом для новорождённых



Андрогенитальный синдром (AGS)

Гормональное нарушение, вызванное патологией коры надпочечника: андрогенизация у девочек, возможен летальный исход на фоне риска солевого истощения. Гормональная терапия (частота: около 1/10.000 новорождённых).

Недостаточность биотинидазы

Патология обмена веществ, связанная с витамином биотин: изменения кожи, нарушения зрения и слуха, нарушения в умственном развитии и развитии моторики. Терапия путём ввода биотина (частота: около 1/80.000 новорождённых).

Нарушения обмена карнитина (CPT1, CPT2, SACT)

Патология обмена веществ в метаболизме жирных кислот: метаболические кризы, кома, опасность летального исхода. Терапия путём специальной диеты (частота: около 1/100.000 новорождённых).

Галактоземия

Нарушение обмена веществ, связанное с лактозой: потеря зрения, нарушения физического и умственного развития, печёночная недостаточность, опасность летального исхода. Терапия путём специальной диеты (частота: около 1/40.000 новорождённых).

Глутаровая ацидурия, тип 1 (GA 1)

Патология разложения аминокислот: метаболические кризы, хронические нарушения подвижности. Терапия путём специальной диеты (частота: около 1/80.000 новорождённых).

Гипотериоз (CH)

Врождённое снижение функции щитовидной железы: тяжкие нарушения умственного и физического развития. Гормональная терапия (частота: около 1/4.000 новорождённых).

Изовалериановая ацидемия (IVA)

Патология расщепления аминокислот: метаболические кризы, кома, нарушения умственного развития. Терапия путём специальной диеты (частота: около 1/50.000 новорождённых).

Спинальная мышечная атрофия (5q-SMA)

Дефицит белка (белка выживающего двигательного нейрона (SMN)): мышечная слабость с снижением развития моторики и ограничение функции легких, раннее Смертность. Лечение: медикаментозное и симптоматическое (физиотерапевтическое, реабилитационная, ортопедическая, психологическая). (частота: около 1/10.000 новорождённых)

Нарушения MCAD-/LCHAD-/VLCAD

Патологии, связанные с получением энергии из жирных кислот: метаболические кризы, кома, мышечная слабость и слабость сердечной мышцы, опасность летального исхода. Терапия: предотвращение периодов голодания, при необходимости – специальная диета (частота: от 1/10.000 (MCAD-D) до 1/80.000 новорождённых).

Фенилкетонурия (ФКУ, PKU) и болезнь кленового сиропа (БМКС, MSUD)

Патологии метаболизма аминокислот: судороги, тяжкие нарушения умственного и физического развития. Терапия: специальная диета (частота: около 1/10.000 (ФКУ) или 1/200.000 новорождённых (БМКС)).

Муковисцидоз (кистофиброз, CF)

Наследственное заболевание, нарушение солевого обмена в желёзах, образование вязкой слизи в дыхательных путях и других органах, сопряжённое с продолжительным воспалительным процессом. Разные формы тяжести в зависимости от генетических факторов. Пациенты недостаточно весят и зачастую плохо растут. Поражение функций лёгких и поджелудочной железы. Терапия: диетотерапия, физиотерапия и медикаменты (частота: около 1/3.300 новорождённых).

Тирозинемия Тип 1 (тест доступен с 04/2018)

дефицит фумарилацетоацетат-гидролазы, что ведёт к нарушению метаболизма тирозина, образованию вредных продуктов обмена веществ с повреждением печени, почек, периферических нервов. Лечение с помощью специальной диеты и медикаментов (частота: около 1/135 000 новорожденных).

Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID) (тест доступен с 08/2019)

Полное отсутствие иммунной защиты: в младенчестве высокая восприимчивость к инфекциям в сочетании с инфекционными осложнениями. При отсутствии лечения, в наиболее тяжелых случаях дети умирают в течение 1-2 лет. Терапия: трансплантация костного мозга или стволовых клеток, фермент-заместительная терапия (частота: около 1/35 000 новорожденных).

Серповидноклеточная анемия (SCD)

Деформация эритроцитов (серповидные клетки) приводит к анемии и повышению вязкости крови: органические поражения, острые осложнения и др. Инсульт, Почечная недостаточность, инфаркт селезенки, заражение крови, анемия. Уход: Профилактика инфекций, медикаментозное лечение, переливание крови, трансплантация стволовых клеток.