

Информация для родителей о скрининге новорожденных Раннее выявление врожденных патологий

Уважаемые родители!

Поздравляем вас с рождением ребенка и желаем вам и вашему ребенку всего наилучшего!

Мы предлагаем проведение специальных обследований новорожденных в первые дни их жизни для выявления врожденных заболеваний на ранней стадии. *Расширенный скрининг новорожденных* на выявление врожденных заболеваний (которые в основном являются наследственными) — это полезное обследование, которое следует проводить в течение первых 36–72 часов жизни ребенка.

Лабораторные анализы проводятся в соответствии с положениями Закона о диагностике генетических заболеваний (GenDG) и «Детской директивы» Федерального объединенного комитета врачей и фондов медицинского страхования (G-BA).

Результат скринингового обследования еще не имеет статуса клинического диагноза. Результаты обследования способны либо с большой долей уверенности исключить конкретные диагностируемые патологии, либо, при подозрении на заболевание, стать поводом для дальнейшей диагностики. При обследовании регистрируются только определенные врожденные заболевания, перечисленные в «Детской директиве».

Кровь для анализа берется на 2–3-й день жизни (36–72-й час после рождения). Если вашего ребенка перевели в другую клинику или выписали из клиники до наступления 36-го часа его жизни, то рекомендуется сдать первый, а затем еще один анализ крови, предписанный на этом этапе (например, пригласив акушерку или педиатра), поскольку некоторые заболевания не поддаются достоверной диагностике в первые несколько часов после родов.

Что мы будем искать?

- **Адреногенитальный синдром (АГС)**
Гормональное нарушение коры надпочечников, которое может быть смертельным при наступлении кризиса потери солей.
- **Болезнь «кленового сиропа» (MSUD)**
Потенциально смертельное нарушение процессов расщепления аминокислот
- **Дефицит биотинидазы**
Нарушение метаболизма витамина биотин. Риск умственной отсталости, летального исхода
- **Нарушения транспорта соединений карнитина**
Нарушение метаболизма жирных кислот. Метаболические кризисы, риск комы и летального исхода
- **Галактоземия**
Нарушение метаболизма лактозы. Потеря зрения, риск физической и умственной отсталости, летального исхода
- **Гуттаровая ацидемия 1-го типа (GA I)**
Нарушение процесса расщепления аминокислот. Стойкие двигательные расстройства, внезапные метаболические кризисы
- **Гипотиреоз**
Врожденная гипопункция щитовидной железы. Тяжелое нарушение психического и физического развития

- **Изовалериановая ацидемия (IVA)**
Нарушение процесса расщепления аминокислот. Умственная отсталость, кома
- **Дефицит LCHAD, VLCAD**
Нарушение метаболизма длинноцепочечных жирных кислот. Метаболические кризисы, кома, мышечная слабость, слабость сердечной мышцы, риск летального исхода
- **Дефицит MCAD**
Нарушение процессов извлечения энергии из жирных кислот. Метаболические кризисы, риск комы и летального исхода
- **Фенилкетонурия (ФКУ/ГФА)**
Нарушение метаболизма аминокислоты фенилаланина. Спастичность, судороги, умственная отсталость
- **Тирозинемия I типа (гипертирозинемия)**
Нарушение метаболизма тирозина. Нарушение функции печени, карцинома печени, желтушность (желтуха), кровотечение, анемия, риск тяжелого течения заболевания или летального исхода
- **Тяжелый комбинированный иммунодефицит**
Полное отсутствие иммунной защиты: высокая восприимчивость к инфекциям в сочетании с инфекционными осложнениями еще в младенческом возрасте
- **Спинальная мышечная атрофия (SMA)**
Генетический дефект. Нарастающая мышечная слабость, снижение моторики, нарушение функции легких
- **Серповидноклеточная анемия (HbS)**
Заболевание красных кровяных телец. Малокровие (анемия), гипоксия, закупорка кровеносных сосудов, боли, инфекции, поражение органов

Каким-либо из состояний этой группы заболеваний страдает примерно 1 ребенок из 1000. В первое время после рождения у детей может не проявляться никаких симптомов. Своевременное лечение может спасти их от серьезных последствий болезни.

Что произойдет, если в результате обследования будет выявлено заболевание?

Сначала надо будет тщательно обследовать ребенка у педиатра или в специализированной детской поликлинике. При этом, как правило, также делается анализ крови или мочи.

Все упомянутые выше метаболические и эндокринные нарушения, а также иммунодефициты являются врожденными и поэтому не всегда поддаются лечению. Однако при своевременном начале лечения можно избежать или по крайней мере уменьшить последствия этих врожденных патологий. Лечение может состоять в назначении специальной диеты и/или определенных лекарств.

Кто узнает результаты лабораторных анализов?

Результаты анализов являются строго **конфиденциальными**. Результаты обследования составляют **врачебную тайну** и не могут быть переданы третьим лицам без вашего согласия. Скрининговая лаборатория вернет результаты анализа образцов их отправителю (например, в родильный дом, детскую поликлинику или ка-

бинет врача). С вашего согласия копия результатов также может быть передана вашему педиатру по его запросу.

Что происходит с остатками образца крови?

После проведения обследования, а также любых последующих обследований, которые могут оказаться необходимыми, фильтровальная бумага с образцами крови вашего ребенка будет уничтожена.

Стоимость обследования

Скрининговые обследования новорожденных являются услугами, предоставляемыми в рамках государственного медицинского страхования. Пациенты клиники, получающие дополнительные услуги («лечение у главного врача»), частные пациенты поликлиники и лица, оплачивающие услуги самостоятельно, получают счет за отдельные позиции в соответствии с тарифным планом для врачей (GOÄ). В большинстве случаев расходы полностью или частично возмещаются страховыми компаниями и/или органом по оказанию материальной помощи в соответствии с тарифами страхования.

Для проведения скрининга новорожденных, скрининга на муковисцидоз и диагностики других целевых заболеваний (исследование) (неприменимое вычеркнуть) для:

Фамилия: _____

Дата рождения: _____

Меня проинформировали об обследовании и у меня было достаточно времени, чтобы обдумать полученную информацию.

Я прочел/прочла «Информацию для родителей о скрининге новорожденных и о скрининге на муковисцидоз» (текст на этой и оборотной странице). У меня была возможность задать вопросы обо всех описанных здесь обследованиях и процедурах.

Мне была выдана копия информации для родителей. Я могу в любое время отказаться от проведения обследования. В этом случае обследования не будут проведены или будут прерваны.

Я даю согласие на то, чтобы в случае подозрения на заболевание представитель специализированного центра связался со мной напрямую. Я даю согласие на передачу персональных данных, необходимых для этой цели. Я даю согласие на отправку результатов дальнейших исследований в скрининговую лабораторию в случае обнаружения отклонений от нормы.

Мне известно, что если скрининг новорожденных не будет проведен, то выявление и лечение потенциально имеющегося заболевания могут быть проведены в более позднее время.

Дата, подпись лица, обладающего родительскими правами

Лицо, предоставившее медицинскую консультацию:

Информация для родителей о скрининге на муковисцидоз Раннее выявление муковисцидоза / кистозного фиброза (КФ)

Уважаемые родители!

Одновременно с расширенным скринингом новорожденных вам будет предложено принять участие в ранней диагностике муковисцидоза у вашего ребенка.

Что такое «муковисцидоз»?

Муковисцидоз (его также называют «кистозным фиброзом» (CF)) — это наследственное заболевание, которое встречается примерно у одного из 3300 детей. Оно возникает в тех случаях, когда генетическое изменение приводит к нарушению солевого обмена в железистых клетках. Это, в свою очередь, является причиной образования густой слизи в дыхательных путях и других органах, которые в результате постоянно воспаляются. При этом часто страдает функция поджелудочной железы. Больные муковисцидозом дети часто имеют недостаточный вес и рост. В особых случаях встречаются серьезные нарушения функции легких на фоне повторяющейся тяжелой пневмонии.

Как лечить муковисцидоз?

В настоящее время эффективной терапии

муковисцидоза не существует. Однако есть множество вариантов облегчения или смягчения симптомов заболевания, поэтому ожидается продолжительность жизни пациентов с муковисцидозом постоянно растет. Лечение муковисцидоза состоит из ингаляций и физиотерапии, высококалорийной диеты и приема лекарств. Кроме того, для своевременного лечения патологических изменений целесообразно наблюдение в специализированных клиниках.

Зачем нужны профилактические обследования на муковисцидоз?

Ранняя диагностика и своевременно начатое лечение могут способствовать улучшению физического развития больных детей. Это также увеличивает шансы на более долгую и здоровую жизнь.

Как проводится скрининг на муковисцидоз?

Для проведения скрининга на муковисцидоз обычно не требуется взятия дополнительных образцов крови. Примерно в одном из 1000 обследований также выполняется молекулярно-генетический анализ.

Поэтому в соответствии с законодательными предписаниями перед скринингом на муковисцидоз требуется справка от врача. Если роды проходили под наблюдением акушерки, то профилактическое обследование на муковисцидоз может выполнить педиатр до профилактического осмотра U3.

Как вас проинформируют о результате скрининга и что будет дальше?

Лаборатория проинформирует отправителя образца крови о результате в течение 14 дней. Если результат не выявит отклонений, то вас проинформируют об этом через отправителя только в случае вашего прямого запроса. Если результат выявит отклонения, то вам напрямую сообщит об этом представитель специализированного центра или отправитель, и с вами обсудят дальнейшие меры.

Стоимость обследования

Как и в случае расширенного скрининга новорожденных; см. на обороте.

Информация для родителей о других целевых заболеваниях (исследование)

Участие в данном исследовании является добровольным. Вы сможете отозвать свое письменное согласие, данное лаборатории, в любое время без объяснения причин и без каких-либо последствий для вас или вашего ребенка. Своим участием вы соглашаетесь с тем, что полученные данные могут быть проанализированы в научных целях.

Нарушение транспорта соединений карнитина

Нарушения усвоения карнитина с медленно прогрессирующей слабостью сердца и других мышц, гипогликемией, печеночной недостаточностью. Терапия: прием карнитина

Цитруллинемия

Нарушение расщепления белков, судороги, слабость сосательного рефлекса, угрожающие жизни кризы (кома). Терапия: низкобелковая диета, прием медикаментов

Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-Коа-Лиазы

Нарушения образования кетонов как источника энергии, слабость сосательного рефлекса, рвота, гипогликемия, окислительный стресс крови, помутнение сознания, опасная для жизни кома. Терапия: профи-лактация кatabолических (голодных) фаз

Пропионовая ацидемия

Нарушение расщепления аминокислот, приводящее к слабости сосательного рефлекса, рвоте, чрезмерному окислительному стрессу крови, судорогам и опасной для жизни коме. Терапия: низкобелковая диета, прием медикаментов

Множественный дефицит ацил-Коа-дегидрогеназы (глутаровая ацидемия 2-го типа)

Нарушения расщепления аминокислот, слабость сосательного рефлекса, рвота, чрезмерный окислительный стресс крови, нарушения сердечной деятельности, опасная для жизни кома. Терапия: диета, прием медикаментов

Метилмалоновая ацидурия и нарушения метаболизма витамина B12

Нарушение расщепления белка, являющегося врожденным или вызванным дефицитом витамина B12 у матери (плохая усвояемость витамина B12, вегетарианская / веганская диета), быстрая утомляемость при сосании, рвота, окислительный стресс крови, судороги, опасная для жизни кома. Терапия: малобелковая диета, витамин B12

Нарушения реметилирования (MTHFR, CblD, CblE, CblG)

Дефекты образования аминокислоты метионина, неврологические кризы, которые могут проявляться позже, тяжелая умственная отсталость, нарушения кроветворения. Терапия: прием витаминов, медикаментов

Гиперметионинемия, гомоцистинурия

Нарушения белкового обмена, поражение различных тканей, органов зрения, ЦНС, костной и соединительной ткани, сосудов, иногда с опасной для жизни закупоркой сосудов (тромбообразованием). Терапия: диета, прием медикаментов, витаминов

Дефицит аргининосукцинатлиазы

Редкое нарушение обмена аминокислот, приводящее к росту дефицита аммиака и аргинина и к появлению таких симптомов, как гипотония, остановка роста, рвота, нарушения поведения и опасная для жизни кома. Терапия: низкобелковая диета, прием аргинина, медикаментов

Декарбоксилаза ароматических L-аминокислот (AADC)

Ферментная недостаточность, а также дефицит дофамина, серотонина, адреналина и норадреналина, приводящие к двигательным расстройствам, туловищной мышечной гипотонии, дистонии и общей задержке развития

Стоимость обследования

В рамках исследования — бесплатно