Памятка для будущих родителей «Неонатальный скрининг»

В нашей стране, также как в большинстве стран мира, проводится неонатальный скрининг - обследование всех новорожденных детей на несколько наследственных заболеваний.

Зачем проводить обследование Вашего ребенка?

Цель неонатального скрининга - выявить редкие, но тяжелые заболевания еще до развития их симптомов, и вовремя начать лечение.

Заболевания, на которые проводится обследование, очень редкие, и риск их наличия у Вашего ребенка крайне низкий. Однако в соответствии с генетическими законами наследования этих болезней отсутствие случаев заболевания у Ваших родственников не исключает риска для ребенка.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Название  заболевания | Причина заболевания | Как проявляется | Лечение |
| Фенилкетонурия (ФКУ) | нарушение обмена аминокислоты фенилаланин, которая поступает с пищей | тяжелая умственная отсталость, судороги | специальная диета с низким содержанием фенилаланина |
| Врожденный гипотиреоз (ВГ) | нарушенние образования гормонов щитовидной железы | тяжелое нарушение умственного и физического развития | заместительная гормональная терапия |
| Адреногенитальный синдром (АГС) | нарушение образования гормонов надпочечников | угрожающее жизни состояние и/или неправильное строение наружных половых органов | заместительная гормональная терапия |
| Муковисцидоз (МБ) | нарушение транспорта солей через мембраны клеток | нарушение работы дыхательной и пищеварительной систем | комплексное лечение ферментами,  антибиотиками и другими препаратами |
| Галактоземия (ГАЛ) | нарушение обмена галактозы (молочного сахара), которая поступает с пищей | угрожающее жизни состояние, умственная отсталость, катаракта | специальная диета с низким содержанием галактозы |
| Спинально-мышечная атрофия (СМА) | | | |
| Первичный иммунодефицит (ПИД) | | | |

Как и когда будет взят анализ у Вашего ребенка?

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на специальный тест- бланк на 4~е сутки в роддоме, а в случае ранней выписки - на педиатрическом участке по месту жительства. У недоношенных детей анализ должны взять на 7-е сутки жизни.

Если роды произойдут вне родильного дома (в обычной больнице, дома), Вам необходимо без промедления обратиться в детскую поликлинику по месту жительства и пройти скрининг на 4-е сутки жизни.

Тест-бланк с кровью как можно быстрее отправляется в лабораторию неонатального скрининга, где пробы незамедлительно исследуют с помощью специальных очень чувствительных методов анализа.

На какие заболевания проводится обследование?

Это фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия.

Как Вы узнаете о результатах обследования?

Отсутствие вызова на дополнительное обследование будет означать нормальные результаты анализа по всем обследуемым заболеваниям. В случае подозрения на какое-либо заболевание, Вы получите вызов на дальнейшее обследование в ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» или по месту жительства.

В этом случае следует помнить, что первоначальный положительный результат не всегда означает наличие заболевания. Однако не стоит откладывать прохождение дополнительного обследования.

На что следует обратить внимание?

Неонатальный скрининг проводится в определенные сроки для того чтобы своевременно выявить заболевание и начать лечение. Поэтому не откладывайте прохождение скрининга на более позднее время. Если же по разным причинам Вам не удалось пройти обследование на 4-е сутки, пройдите его как можно скорее. В этом случае не следует отказываться от проведения обследования, так как симптомы некоторых заболеваний могут проявиться позднее.

При прохождении обследования сообщите адреса и контактный телефон, по которым Вас и Вашего ребенка можно будет найти в первое время после рождения в случае положительного результата. Если Вы решили временно уехать или переехать на постоянное место жительства, обязательно сообщите новый адрес в поликлинику.