

Скрининг новорожденных

- ***Скрининг новорожденных*** - это массовое обследование всех родившихся живыми детей с помощью специальных лабораторных тестов для выявления некоторых тяжелых наследственных болезней до появления клинических симптомов.

- На первом этапе скрининга перед выпиской из родильного дома на 4-5 день жизни у новорожденного берутся несколько капель крови из пятки на бланк особой фильтровальной бумаги и отправляется в специальную лабораторию для тестирования.

- Лабораторное исследование позволяет определить, здоров ребенок или он относится к группе риска. В последнем случае требуется провести дополнительные лабораторные исследования.



- Скрининг новорожденных важен, потому что большинство тестируемых заболеваний никак не проявляются при рождении и даже в течение первых месяцев жизни. Ребенок выглядит здоровым, хотя имеет наследственный дефект. Но со временем появляются необратимые симптомы болезни, такие, как умственная отсталость, нарушение роста и развития, поражение легких, сердца, слепота и даже смерть.

- Раннее обнаружение заболевания и немедленное лечение на доклинической стадии болезни даст возможность предотвратить развитие заболевания, или, по крайней мере, избежать многих серьезных осложнений.

- Всемирной организацией здравоохранения (ВОЗ) приняты требования, которым должны отвечать программы скрининга новорожденных на наследственные заболевания. Заболевания, выявляемые в результате скрининга, должны встречаться у новорожденных с относительно высокой частотой и иметь тяжелые проявления. Для этих болезней должно быть разработано эффективное лечение, доступное для всех выявленных больных.

- Кроме того, такая программа должна быть экономически выгодной для здравоохранения страны. Этим требованиям отвечают не так много наследственных болезней. Практически во всех странах обязательно проводится скрининг па два заболевания - фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз, в некоторых странах на 4-6 заболеваний. Однако, суммарно во всем мире осуществляется скрининг примерно на 40 наследственных болезней.

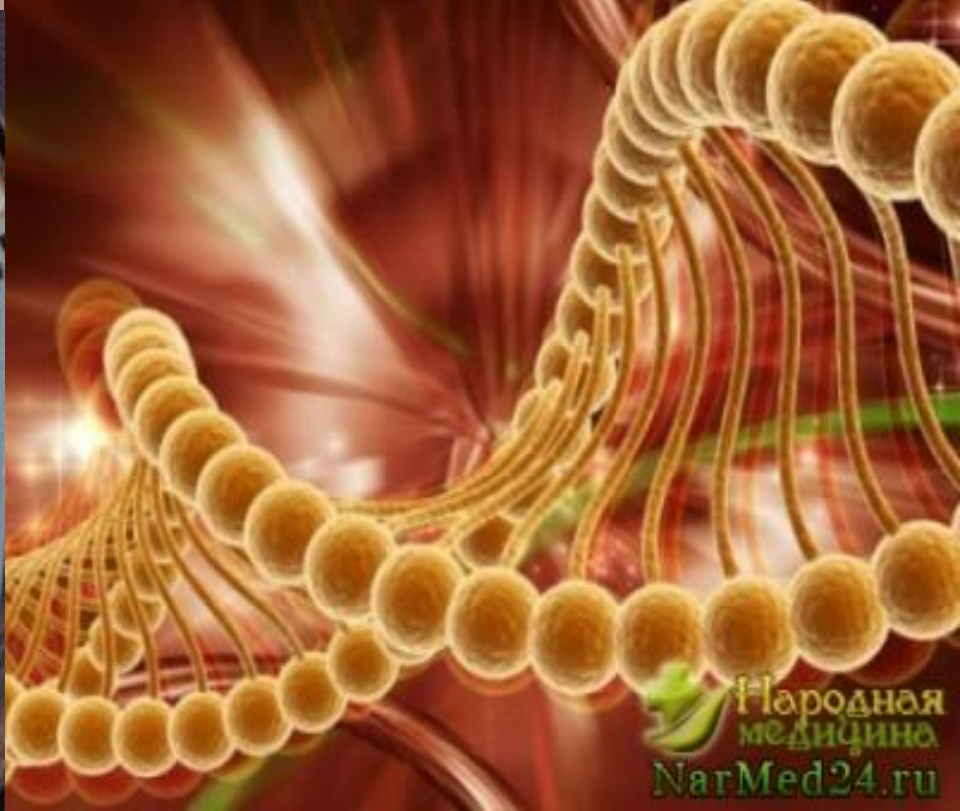
- **В нашей стране с середины 80-х годов проводится скрининг па фенилкетонурию. С середины 90-х годов - на врожденный гипотиреоз, а с 2006 года список скринируемых заболеваний дополнен галактоземией, адриео-геитальным синдромом и муковисцидозом.**

- Фенилкетонурия - заболевание обусловлено отсутствием или сниженной активностью фермента, который в норме расщепляет аминокислоту фенилаланин. Эта аминокислота содержится в подавляющем большинстве видов белковой пищи. Без лечения фенилаланин накапливается в крови и приводит, в первую очередь, к повреждению мозга, судорогам, умственной отсталости. Такие симптомы могут быть предупреждены благодаря раннему назначению специального диетического лечения.



Фенилкетонурия

- ФКУ
- финилпировиноградная олигофрения
- болезнь Фёллинга



- Врожденный гипотиреоз - заболевание связано с недостаточностью гормонов щитовидной железы, которая приводит к отставанию в росте, нарушению развития мозга и другим клиническим проявлениям. Если врожденный гипотиреоз обнаружен во время скрининга новорожденных, то назначенный врачом прием гормонов щитовидной железы позволяет полностью предотвратить развитие заболевания.

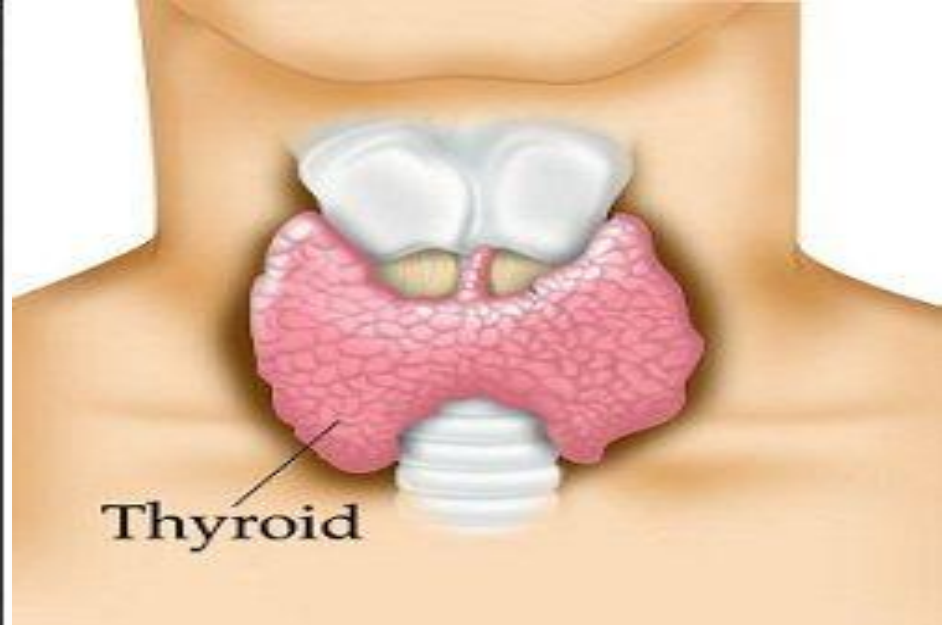


Фото 3.
Мальчик 3,5 лет поздняя
диагностика заболевания,
задержка физического
и умственного развития.

- Галактоземия - заболевание, при котором нарушено превращение галактозы, присутствующей в молоке, в глюкозу, используемую тканями ребенка в качестве энергетического ресурса. Галактоземия может быть причиной смерти младенца или слепоты, поражения печени и умственной отсталости в будущем. Лечение заключается в полном исключении молока и всех других молочных продуктов из диеты ребенка.



- Адено-генитальный синдром - группа патологических состояний, обусловленных недостаточностью гормонов, вырабатываемых корой надпочечников. Это приводит к нарушению развития половых органов и в тяжелых случаях может обусловить потерю соли почками и явиться причиной смерти. Прием недостающих гормонов в течение жизни останавливает развитие болезни.

- Муковисцидоз - заболевание, при котором патология проявляется в разных органах из-за того, что слизь и секрет, вырабатываемые клетками легких, поджелудочной железы и других органов, становятся густыми и вязкими, что может привести к тяжелым нарушениям функции легких, проблемам с пищеварением и нарушениям роста. Раннее обнаружение заболевания и его раннее лечение может помочь уменьшить эти проявления заболевания.



Муковисцидоз

Заболевание, при котором поражаются экзокринные железы.

Причина - мутация (делеция трех нуклеотидов), приводящая к отсутствию фенилаланина.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



Муковисцидоз

Cross Section of Airway

Носовые пазухи

Легкие

Кожа

Печень

Поджелудочная железа

Кишечник





Здоровые легкие



Муковисцидоз



- У родителей, которые здоровы сами, имеют здоровых детей и родственников, могут появиться дети с наследственными заболеваниями в силу определенных генетических закономерностей. Фактически большинство таких больных появляется в семьях, не отягощенных наследственными заболеваниями.

- На 4-5 день жизни перед выпиской из родильного дома новорожденному берут несколько капель крови из пятки, которые помещаются на специальную фильтровальную бумагу с указанием фамилии, даты рождения и веса ребенка.

- Взятие крови из пятки является абсолютно безвредной для новорожденного процедурой. Кровь высушивается и как можно быстрее отправляется в биохимическую лабораторию скрининга. В лаборатории проводится анализ на наследственные болезни, которые подвергаются скринингу'.



BFC-358



SATURATE ALL CIRCLES COMPLETELY

382849



TESTING

PHENYLALANINE

D

C

B

E

F

IN-HOSPITAL

MOTHER'S AGE
32

INSTRUCTIONS OF FORM

AREA
Asian
Other
Ame

- Повторное обследование (ретестирование) проводится в случаях, если первый результат показал отклонение биохимических показателей от нормы; это означает, что ребенок относится к группе риска по одному из тестируемых заболеваний и ретестирование необходимо для того, чтобы сказать, здоров он или заболевает, если его не начать рано лечить.

- Родители узнают о результатах тестирования своего ребенка только в том случае, если возникнут проблемы (отклонение от нормы биохимических показателей). Врач-генетик медико-генетической консультации, которая обслуживает регион, где проживает новорожденный, после подтверждения результатов на этапе ретестирования, вызовет семью, чтобы сообщить о поставленном диагнозе и направить к специалистам, которые назначат адекватное лечение, и в дальнейшем будут наблюдать ребенка.

- Родители больного ребенка должны сделать все от них зависящее, чтобы ребенок как можно раньше начал получать лечение и строго соблюдать все назначения, сделанные врачом. Обычно лечение является длительным, в течение многих лет, при этом часто возникают проблемы и трудности, например, связанные с отказом ребенка от приема лекарств или диетического питания. Однако родители должны понимать, что это является единственной возможностью вырастить ребенка здоровым.





12:31:00
Patient: J. JOHN SMITH
JUN, 30 Dec 2007, 18:28
TEOAR
JUN, 29 Dec 2007, 18:24
JUN, 30 Dec 2007, 18:12
JUN, 29 Dec 2007, 18:21

Neuro
Audio