



**РУКОВОДСТВО ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ ПО
СКРИНИНГОВОМУ ОБСЛЕДОВАНИЮ
НОВОРОЖДЕННЫХ**

**ПРОГРАММА СКРИНИНГОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ
НОВОРОЖДЕННЫХ В ШТАТЕ НЕБРАСКА**

1 июля 2008 г.

RUSSIAN



С КАКОЙ ЦЕЛЬЮ ПРОВОДИТСЯ СКРИНИНГОВОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НОВОРОЖДЕННЫХ?

В штате Небраска каждый новорожденный проходит скрининговое обследование в установленном порядке. В ходе обследования производится ряд анализов крови, позволяющих выявлять определенные нарушения. По внешнему виду ребенка невозможно определить наличие или отсутствие этих нарушений. Для их обнаружения необходимо проведение анализа крови.

Кто нуждается в обследовании? Все дети, родившиеся в штате Небраска, должны проходить анализ крови.

Как проводится обследование? Небольшая проба крови берется из пятки ребенка. Кровь направляется на анализ в лабораторию скринингового обследования для выявления нарушений, которые описываются в этом буклете.



Почему скрининговые обследования важны?

Закон требует выполнять скрининговое обследование, чтобы способствовать предотвращению умственной отсталости и других серьезных проблем у детей. Надлежащее лечение позволяет, как правило, предотвращать нарушения, выявляемые благодаря обследованию. Лечение помогает предотвращать умственную отсталость, заболевание и даже преждевременную смерть. *(Существуют и другие причины, вызывающие умственную отсталость, заболевания и преждевременную смерть, не выявляемые посредством анализа крови новорожденных).*



Когда ребенок должен пройти обследование? Врач получает пробу крови до того, как ребенок покидает больницу. Если вы вернетесь домой с ребенком до того, как ребенку исполнится 24 часа, некоторые анализы потребуются повторить, пока ребенку не исполнится одна неделя. Персонал больницы может назначить вам время приема до того, как вы покинете больницу. Если время приема не будет назначено, не забудьте обратиться к врачу, чтобы назначить повторные анализы.

Дети, родившиеся дома. Дети, родившиеся дома, тоже должны проходить обследование с проверкой наличия тех же нарушений. Родители или лицо, регистрирующее рождение ребенка, должны обратиться к врачу с тем, чтобы ребенок мог пройти такое обследование. Анализы должны быть взяты при возрасте ребенка от 24 до 48 часов для того, чтобы любое необходимое лечение было начато как можно раньше. Если непрошедшему обследованию ребенку уже исполнилась одна неделя, все равно следует сделать анализ его крови. Хотя опоздание с лечением нежелательно, в случаях некоторых нарушений лечение может оказывать благоприятное воздействие на детей возраста старше одной недели.

КАКИЕ НАРУШЕНИЯ ВЫЯВЛЯЮТСЯ В ХОДЕ СТАНДАРТНОГО СКРИНИНГОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ В ШТАТЕ НЕБРАСКА?

Недостаточность биотинидазы

Недостаточность биотинидазы — это нарушение, наблюдаемое у новорожденных, в организме которых не вырабатывается фермент биотинидаза. Это может приводить к судорогам, задержкам развития и роста, экземе и потере слуха. Такие проблемы могут быть предотвращены посредством лечения биотином (витамином), начатого в первые недели жизни ребенка.



Врождённая гиперплазия надпочечников

Врождённая гиперплазия надпочечников — это нарушение, при котором надпочечники вырабатывают недостаточное количество одного гормона и избыточное количество другого. Некоторые дети с таким нарушением имеют более высокий риск внезапной смерти. Ряд проблем может быть предотвращен, если гормональное лечение начато рано.

Врожденный первичный гипотиреоз

Врожденный первичный гипотиреоз — нарушение, вызываемое недостаточностью гормона, выделяемого щитовидной железой. К числу наиболее распространенных последствий врожденного гипотиреоза относятся умственная отсталость и задержка роста. Если лечение врожденного гипотиреоза начинается на протяжении первых недель жизни, дети с таким нарушением, как правило, развиваются нормально.

Муковисцидоз

Муковисцидоз — генетическое нарушение, которое имеет различные проявления, такие как: постоянный кашель, свистящее дыхание, одышка, избыточный аппетит при замедленном росте и жирный обильный стул. Раннее лечение детей, медленно набирающих вес, может улучшить рост и развитие ребенка. При постановке раннего диагноза после обследования новорожденных госпитализация происходит реже, а регулярное наблюдение у врача помогает предотвратить инфекционные заболевания легких.



Галактоземия

Галактоземия — нарушение, при котором в организме не происходит расщепление простого сахара, называемого «галактозой». Галактоза содержится в молоке матери, во многих видах детского питания и в молочных продуктах. Если в организме накопится большое количество галактозы, она может повредить глаза, печень и мозг ребенка и может быть опасной для жизни. Особая диета с первых дней жизни может предотвратить возникновение этих проблем.

Гемоглобинопатии

Гемоглобинопатии — группа нарушений красных кровяных телец, к которой относится, в частности, серповидноклеточная анемия. У младенцев с такими нарушениями более вероятны анемия, приступы боли, инсульты и опасные для жизни инфекции. Своевременное лечение антибиотиками, инъекции и предоставление родителям справочной информации позволяют предотвращать серьезные инфекции в детстве и улучшать состояние здоровья.



MCAD

Недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы со средней углеродной цепью (MCAD) — нарушение процесса усвоения организмом жирных кислот. Когда младенцы и дети с таким нарушением болеют или длительное время находятся без пищи, уровень сахаров в их крови опасно снижается, в связи с чем возрастает риск «метаболического криза». Метаболический криз может привести к судорогам, прекращению дыхания, остановке сердца и смерти и/или серьезному повреждению мозга. Тем не менее, обследование нередко позволяет поставить диагноз прежде, чем такие симптомы возникнут. В силах родителей не допускать длительного голодания ребенка и своевременно реагировать, когда ребенку требуется медицинская помощь, тем самым предотвращая возникновение криза. В питание ребенка можно добавить специальную диетическую добавку, помогающую предотвращать проблемы. При скрининговом обследовании выявляются также другие нарушения, связанные с жирными кислотами:

- Нарушение усвоения карнитина
- Недостаточность 3-гидрокси-ацетил-КоА -дегидрогеназы с длинной углеродной цепью (LCHAD)
- Трехфункциональная белковая недостаточность (недостаточность TFP)
- Ацил-КоА-дегидрогеназа с очень длинной углеродной цепью (VLCAD)

Фенилкетонурия (PKU)

Фенилкетонурия (PKU) — нарушение, связанное с усвоением аминокислот. Организм детей с фенилкетонурией не способен к расщеплению фенилаланина. Фенилаланин — аминокислота, содержащаяся в таких белковых пищевых продуктах, как молоко, мясо, яйца и сыр. Высокий уровень фенилаланина может привести к повреждению клеток нервной системы и мозга и, в результате, к умственной отсталости. Своевременное выявление этого нарушения и специальная диета позволяют предотвратить умственную отсталость. При скрининговом обследовании выявляются также другие нарушения, связанные с аминокислотами:



- Аргининосукциновая ацидурия (недостаточность ASA-лиазы)
- Цитруллинемия
- Гомоцистинурия
- Валинолейцинурия (MSUD)
- Тирозинемия

Нарушения процессов усвоения органических кислот

Такие отклонения могут оказывать различные последствия для новорожденных, от умеренных до тяжелых, в том числе метаболические кризы, болезни сердца, мускулов и некоторых органов. Без надлежащего лечения дети с такими нарушениями могут быстро заболеть, страдать припадками, впасть в кому или умереть. При скрининговом обследовании выявляются также другие нарушения, связанные с усвоением органических кислот:

- Недостаточность бета-кетотиолазы
- Глутаровая ацидемия типа I (GA-I)
- Изовалериановая ацидемия (IVA)
- Метилмалоновая ацидемия (мутаза)
- Метилмалоновая ацидемия (Сbl, А, В и С)
- Множественная недостаточность карбоксилазы
- Пропионовая ацидемия (РА)
- Множественная недостаточность КоА-карбоксилазы
- Недостаточность 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы
- Недостаточность 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы (HMG)



Как я узнаю о результате?

Врач вашего ребенка получит результаты из больницы, где брали кровь на анализ. Обычно результаты готовы к моменту первого медицинского осмотра ребенка.



Что означают аномальные результаты скринингового обследования?

Положительный, или аномальный результат обследования означает только то, что у ребенка может наблюдаться одно из вышеупомянутых нарушений. Результаты первого лабораторного анализа не позволяют поставить диагноз. Время от времени обследования детей, не страдающих никакими нарушениями, дают положительные результаты. Для окончательного подтверждения наличия нарушения у ребенка требуются дальнейшие анализы.

Если вам сообщат, что вашему ребенку нужно пройти повторное обследование, пожалуйста, сделайте все необходимое для того, чтобы повторные анализы были сделаны как можно быстрее. Если окончательные результаты анализов покажут, что ребенок нуждается в лечении, такое лечение следует начать как можно раньше с тем, чтобы не допустить развития умственной отсталости или других нежелательных последствий.

По каким другим причинам может потребоваться повторный анализ крови ребенка?

Иногда в процессе анализа крови возникают проблемы, вызывающие сомнения в достоверности некоторых результатов. К числу наиболее причин, по которым родителей просят явиться с ребенком в больницу для прохождения повторного анализа, относятся следующие:

- 1) Проба крови была взята слишком рано (до того, как ребенку исполнилось 24 часа).
- 2) Проба крови не была взята до переливания крови, или слишком быстро после переливания крови.
- 3) Качество первоначальной пробы крови было неудовлетворительно (например, проблемы при отборе проб крови и/или при обработке сухой крови).

СРЕДСТВА ЗАЩИТЫ ПРОБЫ КРОВИ РЕБЕНКА

Важно, чтобы родители были уверены в том, что проба крови их ребенка используется только по назначению — то есть с целью получения информации, которая может оказать помощь ребенку. В настоящее время лаборатория обязана хранить пробы крови новорожденных не менее 90 дней. По истечении этого 90-дневного срока лаборатория должна уничтожить пробу в течение 30 дней. Сухие пробы крови уничтожаются таким образом, чтобы с их помощью больше нельзя было идентифицировать личность пациента. Таким образом обеспечивается важная защита генетической информации.

Проба крови ребенка не может быть использована с целью проведения исследований в области здравоохранения без разрешения родителей. Лаборатория имеет право передавать пробу крови новорожденного медицинским исследовательским учреждениям только в том случае, если сохраняется конфиденциальность личности ребенка. В ходе исследований с использованием любой пробы крови новорожденного персонал обязан соблюдать правила защиты пациентов от риска, связанного с исследованиями, в соответствии с положениями подраздела А раздела 46 части 45 свода федеральных нормативных актов США в том виде, в каком эти положения существовали на момент 1 сентября 2001 г.

Получение сухой пробы крови вашего ребенка

Как объясняется на следующей странице, проверяется также слух вашего ребенка. Врачи, обследующие детей с «подтвержденной» тугоухостью могут рекомендовать проведение определенных генетических анализов. Есть другой анализ, который дает ценные результаты только по сухой пробе крови новорожденного, а не по крови, взятой позднее. В связи с этим, если ваш ребенок получил отрицательный результат при проверке слуха, важно выполнить повторные проверки слуха и аудиологическую диагностику как можно скорее. Таким образом, если ребенок действительно страдает тугоухостью, вы можете попросить педиатра получить сухую пробу крови из лаборатории для проведения дополнительных анализов, прежде чем она будет уничтожена.

Особое примечание

Скрининговые тесты для обследования новорожденных не являются диагностическими. Они предназначены для выявления тех новорожденных, которым необходимо пройти дальнейшие тесты на наличие определенных нарушений. Скрининговые тесты являются весьма эффективными и обеспечивают наилучшую возможность раннего выявления нарушений у новорожденных. Однако, как и большинство лабораторных тестов, скрининговые тесты, используемые для обследования новорожденных, не могут дать гарантии, что каждый новорожденный, имеющий нарушение, будет выявлен, или то, что только новорожденные с наибольшим риском будут выявлены. Поэтому важно иметь в виду, что будут случаи «ложноположительных» результатов (когда у новорожденного был положительный, или аномальный результат, и дальнейшие анализы новорожденного оказываются нормальными) и «ложноотрицательных» результатов (когда скрининговые тесты не показывают наличие нарушений у новорожденных, у которых такие нарушения выявляются впоследствии).

СКРИНИНГОВАЯ ПРОВЕРКА СЛУХА НОВОРОЖДЕННЫХ



Все больницы предлагают скрининговую проверку слуха новорожденных сразу после родов или договариваются об этом с другой организацией.

Значительная тугоухость — один из самых распространенных серьезных врожденных дефектов. Если тугоухость не выявляется достаточно рано, она влияет на формирование речи, социально-эмоциональное развитие и обучаемость детей. Своевременное выявление тугоухости,

безотлагательное врачебное вмешательство и лечение до достижения ребенком шестимесячного возраста в высшей степени эффективны и помогают развитию языковых навыков ребенка, его навыков общения и его способности к обучению.

Скрининговая проверка слуха — безопасная процедура, обычно занимающая очень короткое время. Применяются два метода проверки слуха: стимуляция реакции ствола мозга на слуховое раздражение (ABR) и/или стимуляция отоакустической эмиссии (OAE). В обоих случаях проверка производится, когда ребенок спит или находится в спокойном состоянии. Реагирования на звуки, переданные через миниатюрные наушники, подсчитываются и усредняются компьютером. Важно помнить, что хотя многие новорожденные могут не пройти тест на проверку слуха с удовлетворительным результатом, только дальнейший



аудиологический анализ и оценка его результатов позволяют установить, имеет ли место потеря слуха на самом деле. Важно сотрудничать с врачом ребенка и делать все необходимое для прохождения ребенком дальнейших проверок, если он не прошел удовлетворительно первоначальную проверку. Если ребенок успешно проходит скрининговую проверку слуха, но имеются факторы риска в отношении тугоухости, врачу и вам следует внимательно наблюдать за ребенком. К числу таких факторов риска относятся наследственная предрасположенность к нарушениям слуха, недостаточный вес ребенка при рождении и некоторые другие медицинские характеристики. Скрининговая проверка слуха новорожденного не позволяет предсказывать нарушения слуха, которые могут развиваться позднее, например, в результате опасной инфекции или болезни.

Если, по мнению врача, имеются основания полагать, что ребенок страдает тугоухостью, выполняемая в штате Небраска программа вмешательства на ранней стадии развития («Early Development Network») поможет координации предоставляемого вам обслуживания с местными системами школьного образования и учреждениями, производящими проверки слуха, обеспечивающими врачебное вмешательство на ранней стадии развития и предоставляющими вспомогательные технические средства.

Дополнительные сведения о СКРИНИНГОВОЙ ПРОВЕРКЕ СЛУХА

См. брошюру «Слышит ли ваш ребенок» (“Can Your Baby Hear?”), входящую в пакет материалов для родителей новорожденного. Если вы не получили эту брошюру, позвоните в организацию NE-EHDI по указанному ниже телефону.

По вопросам, относящимся к «Программе опережающей проверки слуха и вмешательству в штате Небраска» (NE-EHDI), обращайтесь в отдел здравоохранения и социального обслуживания штата Небраска по телефону: 1-402-471-6770.

По вопросам, относящимся к «Программе вмешательства на ранней стадии развития в штате Небраска», обращайтесь в организацию “Nebraska CHILDFIND” по телефону 1-888-806-6287 или посетите сайт этой организации: www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm.

Дополнительные сведения об ОБСЛЕДОВАНИЯХ (ПРОБЫ КРОВИ) НОВОРОЖДЕННЫХ

По вопросам, относящимся к «Программе скринингового обследования новорожденных в штате Небраска», звоните по телефону 1-402-471-6733 или 1-402-471-0374 или посылайте их по электронной почте newborn.screening@hss.ne.gov. Также посетите следующий сайт: www.hhss.ne.gov/nsp/.

Для того, чтобы заказать большее количество ИНФОРМАЦИОННЫХ БУКЛЕТОВ/БРОШЮР ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ, обращайтесь по телефону (402) 471-9731 или посылайте заявку в организацию «NNSP» по факсу (402) 471-1863 или по адресу электронной почты newborn.screening@dhhs.ne.gov. Укажите, что вы желаете получить: буклет «Руководство для родителей» (Parent’s Guide booklet) или брошюру о скрининговых проверках слуха («Слышит ли ваш ребенок» (“Can Your Baby Hear?”) или «Вашему ребенку нужна повторная проверка слуха» (“Your Baby Needs Another Hearing Screening”)). Брошюры распространяются на нескольких языках.

Вы можете просмотреть ВИДЕОФИЛЬМ о скрининговом обследовании новорожденных на вебсайте организации March of Dimes: www.MarchofDimes.com. Откройте раздел “Newborn Screening” и вы найдете ссылку на видеofilm.

Печать и распространение этого информационного буклета для родителей стали возможными благодаря финансированию, предоставленному программе скрининговых обследований и генетических исследований новорожденных в штате Небраска согласно положениям раздела V Закона о субсидиях здравоохранения матерей и детей.



В системе здравоохранения и социального обслуживания штата Небраска делается все возможное для обеспечения равноправного представительства меньшинств и предоставления равных возможностей трудоустройства без дискриминации при распределении льгот и услуг.