

Скрининг новорожденных

Информация для родителей по ранней диагностике врожденных дефектов у новорожденных

Дорогие родители!

У вас скоро родится ребенок или это уже произошло совсем недавно. Вы хотите, чтобы он вырос здоровым. Из этого информационного листа Вы узнаете о скрининге новорожденных - профилактическом обследовании, проводимом через несколько дней после рождения Вашего ребенка. Почему проводятся профилактические обследования для раннего выявления заболеваний? Большинство детей появляется на свет здоровыми, но бывают исключения. Примерно 1 из 1000 новорожденных подвержен редкому врожденному нарушению обмена веществ или функции органов (напр. нарушение слуха), которые нельзя распознать по внешним признакам. При многих таких заболеваниях в случае проведения терапии как можно раньше после рождения имеются очень хорошие шансы избежать или облегчить нарушения или предотвратить летальные случаи. Обследование слухового восприятия важно потому, что при нарушении слуха замедляется или даже полностью отсутствует развитие речи.

Участвуя в этой программе обследования, Вы обеспечиваете здоровье Вашему ребенку. Лицам, имеющим полис обязательного медицинского страхования, услуга предоставляется бесплатно.

КОГДА И КАК ПРОВОДИТСЯ ОБСЛЕДОВАНИЕ?

Скрининговые обследования проводятся в течение второго – третьего дня жизни (36-72 часа после рождения), при необходимости вместе со вторым профилактическим обследованием Вашего ребенка (U 2). Для проведения гормонального скрининга и скрининга обмена веществ несколько капель крови (из вены или пятки) капают на предназначенную для этого фильтровальную бумагу и после высыхания немедленно отправляют в скрининговую лабораторию.

Там пробы незамедлительно исследуются при помощи специальных очень чувствительных методов. Для обследования слуховой способности совершенно безболезненно в слуховой проход вводится зонд для измерения неслышимых сигналов, которые посылает здоровое внутреннее ухо новорожденного (так наз. отоакустическая эмиссия, ОАЭ).

НА КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРОВОДИТСЯ ОБСЛЕДОВАНИЕ?

Более 30 лет в Германии проводятся скрининговые обследования новорожденных. Успешно выявляются врожденный гипотериоз, аденогенитальный синдром, недостаточность биотинидазы, галактоземия и фенилкетонурия (ФКУ). В последние годы эти обследования были значительно улучшены, в обследование включены другие излечимые заболевания и нарушения различных органов (слуховое восприятие).

Теперь охватываются также и многие другие нарушения белкового и жирового обмена. Отдельные заболевания описаны на другой странице. Скрининг новорожденных не является генетическим обследованием, т.е. не проводится анализ наследственности.

КТО ПОЛУЧАЕТ РЕЗУЛЬТАТЫ ТЕСТА?

О результатах гормонального скрининга и скрининга обмена веществ отправитель анализа крови (родильный дом, акушер, педиатр) получает письменное заключение в течение нескольких дней. Родители непосредственно не информируются.

В отношении Вас действует правило: **Отсутствие новостей = хорошая новость.**

При ясном указании на заболевание, которое необходимо срочно лечить, Вас уведомят непосредственно или через Вашего педиатра / Вашего акушера. Поэтому на карточке для теста укажите Ваш телефонный номер и адрес, по которым Вас можно будет найти в первые дни после рождения ребенка. Результат слухового скрининга имеется сразу после проведения и сообщается родителям лицом, проводившим обследование.

Часто уже непосредственно в родильном доме Вы получите письменное заключение, которое Вы должны вложить в желтую карту обследований.

Список учреждений, в которых при необходимости можно провести контрольное обследование, вручаются родителям вместе с заключением. Результаты вместе со скрининг-картой передаются в скрининг-центр, там принимают необходимые меры.

ЧТО ОЗНАЧАЕТ РЕЗУЛЬТАТ ТЕСТА?

Результат скрининг-теста не является медицинским диагнозом, и требование провести повторное обследование не означает, что ребенок болен. Иногда только крови недостаточно для всех обследований, забор был произведен слишком рано, чтобы точно определить все заболевания или заключение должно быть проконтролировано. Также в редких случаях, когда результат обследования указывает на наличие заболевания, это еще не устанавливает окончательный диагноз, а требует выяснения путем дальнейшего медицинского обследования.

Пожалуйста, действуйте быстро, если скрининг обмена веществ требует проведения повторного обследования, ведь в интересах Вашего ребенка как можно быстрее прояснить ситуацию. При слуховом скрининге первое повторное обследование проводится на раннем этапе (второй - третий день), для последующего контроля органу необходимо дать некоторое время для созревания, так что повторное обследование проводится несколькими неделями позже.

МОЖНО ЛИ ВЫЛЕЧИТЬ ЭТИ БОЛЕЗНИ?

Все названные нарушения обмена веществ и эндокринные нарушения являются врожденными и поэтому неизлечимы. Но воздействия врожденных нарушений можно, тем не менее, избежать или, по меньшей мере, ослабить его, если достаточно рано начать специальное лечение. В случае подозрения на заболевание или в случае заболевания к Вашим услугам специалисты по обмену веществ и специалисты—эндокринологи, которые проконсультируют и окажут помощь. Если слуховой скрининг и при повторном обследовании не дает точной оценки в отношении слухового восприятия Вашего ребенка, в одной из указанных специализированных клиник или у практикующего врача проводится точное определение порога слышимости.

Это обследование также является абсолютно безболезненным и проводится во сне. Если при этом выясняется, что слуховая способность ограничена, непосредственно начинается соответствующее лечение. При ранней стимуляции почти каждый ребенок с нарушениями слуха имеет хорошие шансы для нормального развития речи.

Если у Вас имеются другие вопросы на тему скрининга новорожденных, пожалуйста, обращайтесь в Ваш родильный дом, к Вашему педиатру или акушеру. Команда скрининга новорожденных желает Вам и Вашему ребенку всего хорошего в будущем.

ВАЖНЫЕ РАМОЧНЫЕ УСЛОВИЯ:

Участие в скрининговом обследовании новорожденных является добровольным. Ваше согласие на обследование распространяется только на указанные здесь целевые заболевания.

Также обеспечивается защита данных: Фильтровальная бумага с забором крови и часть с личными данными Вашего ребенка и Вас по истечении 3 месяцев отделяются друг от друга. И могут быть затем снова соединены друг с другом только в особых случаях и с Вашего согласия. Разумеется, что результаты обследования составляют предмет врачебной тайны. Если обследования проводятся в разных местах, скрининговая лаборатория сравнивает соответствующие данные между собой, чтобы обеспечить оптимальное лечение. Расходы по анализу крови берут на себя кассы обязательного медицинского страхования, участие в слуховом скрининге в родовспомогательных учреждениях для родителей или касс обязательного медицинского страхования в настоящее время бесплатно.

В большинстве случаев оплачиваются и расходы пациентов, имеющих полис частного медицинского страхования - подробности Вы узнаете у организации, оплачивающей лечение или в Вашей организации социального обеспечения.

ВЫЯВЛЯЕМЫЕ СКРИНИНГОМ НОВОРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Адреногенитальный синдром

Гормональное нарушение вследствие дефекта коры надпочечника: Вирилизация у девочек, возможный летальный исход при синдроме потери соли. Лечение - гормональная терапия

Частотность: ок. 1/10.000 новорожденных).

Валинолейцинурия

Нарушение метаболизма аминокислот: умственное заболевание, кома, возможный летальный исход.

Лечение - специальная диета

(Частотность: ок. 1/200.000 новорожденных).

Недостаточность биотинидазы

Нарушение метаболизма витамина биотина: поражения кожи, кризисы метаболизма, умственное заболевание. Лечение – прием биотина (Частотность: ок. 1/80.000 новорожденных).

Нарушение метаболизма карнитина

Нарушение метаболизма жирных кислот: кризисы метаболизма, кома, возможный летальный исход. Лечение – специальная диета

(Частотность: ок. 1/100 000 новорожденных).

Галактоземия

Нарушение метаболизма лактозы: слепота, физические и умственные заболевания, недостаточность печени, возможный летальный исход. Лечение – специальная диета

Частотность: ок. 1/40 000 новорожденных).

Глутаровая ацидурия тип 1

Нарушение метаболизма аминокислот: постоянное расстройство движения, внезапные кризисы метаболизма. Лечение – специальная диета

Частотность: ок. 1/80 000 новорожденных).

Гипотериоз

Врожденная гипопункция щитовидной железы: тяжелое нарушение умственного и физического развития. Лечение – гормональная терапия (Частотность: ок. 1/4 000 новорожденных).

Ацидоз изовалериановой кислоты

Нарушение метаболизма аминокислот: умственные заболевания, кома, лечение – специальная диета и прием аминокислот

(Частотность: ок. 1:50.000 новорожденных).

LCHAD/VLCAD

Нарушение метаболизма длинноцепных жирных кислот: кризисы метаболизма, кома, мышечная и сердечная слабость,

возможный летальный исход. Лечение – специальная диета, избегание периодов голодания. (Частотность: ок. 1/80 000 новорожденных).

Недостаточность MCAD

Нарушение производства энергии из жирных кислот: кризисы метаболизма, кома, возможный летальный исход. Лечение – прием карнитина, избегание периодов голодания.

(Частотность: ок. 01:10:00.000 новорожденных).

Фенилкетонурия

Нарушение метаболизма жирной кислоты фенилаланин: судороги, спастика, умственное заболевание. Лечение – специальная диета (Частотность: ок. 1/10 000 новорожденных).

Указание:

Не все выше указанные заболевания можно полностью предотвратить путем своевременного лечения последствий болезни. Срочное лечение в большинстве случаев обеспечивает больному ребенку нормальное развитие.