

## Какие болезни тестируются?

- Врождённый гипотиреоз
- Классическая галактоземия
- Спинальная мышечная атрофия (СМА)
- Болезни обмена аминокислот
  - Фенилкетонурия
  - Болезнь кленового сиропа
  - Тирозинемия I типа
  - Гомоцистинурия
  - Аргининемия
  - Цитруллинемия I типа
- Дефицит витамина B12
- Болезни обмена органических кислот
  - Изовалериановая ацидурия
  - Метилмалоновая ацидурия
  - Пропионовая ацидурия
  - Глутаровая ацидурия I типа
  - Глутаровая ацидурия II типа
- Нарушения обмена жирных кислот
  - Нарушение окисления жирных кислот со средней цепью
  - Нарушение окисления жирных кислот с длинной цепью
  - Нарушение окисления жирных кислот с очень длинной цепью
  - Дефицит транспортера карнитина
  - Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы
  - Дефицит карнитин-пальмитоил трансферазы I
  - Дефицит карнитин-пальмитоил трансферазы II
- Муковисцидоз

Более подробную информацию о заболеваниях можно найти

<https://www.kliinikum.ee/geneetika>



# **Скрининг новорожденных**

# Скрининг новорожденных

Всем детям, родившимся в Эстонии, предлагается пройти скрининг новорожденных, что поможет выявить наличие двадцати одного врожденного заболевания. Для детей, имеющих страховку Кассы здоровья, этот анализ является бесплатным

## Почему скрининг новорожденных необходим?

Целью скринингового тестирования является защита детей от тяжелых последствий врожденных и наследственных заболеваний, которые возможно лечить. Вероятность, что у новорожденного есть врожденная или наследственная болезнь является 3-4%. Часть этих болезней являются наследными болезнями обмена веществ, где в случае дефекта гена нарушено производство, разложение или функции сахаров, жирных кислот или прочих химических веществ, что может вызвать различные отклонения здоровья и задержке в развитии.

Без скрининга новорожденных невозможно диагностировать эти болезни своевременно, так как ранние симптомы часто отсутствуют или малозаметны. К тому времени, когда у ребенка проявится задержка развития или другие проблемы со здоровьем, по которым врач смог бы заподозрить данные заболевания, необратимое нарушение здоровья уже возникло и последующее лечение будет малоэффективным. Поэтому, предотвратить связанные с этими заболеваниями проблемы со здоровьем возможно только тестируя всех новорожденных и выявляя нуждающихся в лечении детей до проявления симптомов болезни. Своевременное лечение позволяет предотвратить необратимые последствия и развитие ребенка проходит в таком случае нормально.

## Как проводится исследование?

Процедура является быстрой и простой. Акушерка или медсестра берёт у новорожденного возрастом 48–120 часа несколько капель крови из пятки на специальную тест-карту. Затем тест-карта отправляется в лабораторию клинических исследований метаболизма и скрининга новорожденных центра клинической генетики объединённой лаборатории Клиникума Тартуского университета, где ее анализируют и сохраняют в соответствии со всеми требованиями. Слишком рано или слишком поздно (после седьмого дня жизни) взятый анализ может дать неточный результат, и диагноз болезни может запоздать. Для контроля и улучшения качества скрининга новорожденных проводится регулярный анонимный анализ данных.

## Могут ли у моего ребенка быть эти болезни, если в нашей семье их не было?

Да. Как правило, дети с такими заболеваниями рождаются в семьях, где раньше ни у кого их не было. Риск есть даже в том случае, если другие дети, рождённые в этой семье здоровы. Поэтому, рождение больного ребенка является обычно большой неожиданностью. В Эстонии каждый год примерно у 13–15 детей подтверждается одна из исследуемых болезней.

## **Но ведь мой ребенок здоров....**

Исследуемые болезни не связаны с проблемами во время беременности или родов, и большинство малышей выглядят после рождения и в первые недели жизни абсолютно здоровыми. Скрининг новорожденных позволяет диагностировать болезни до проявления симптомов, чтобы своевременно начать лечение.

## **Как я узнаю о результатах скрининга новорожденных?**

Если результаты без отклонений, то родителей и семейных врачей об этом отдельно не оповещают, но все результаты сохраняются в базе данных центра клинической генетики объединённой лаборатории Клиникума Тартуского университета и отправляются в Портале пациента (terviseportaal.ee).

Если в результате исследования обнаружится отклонение от нормы, то при первой же возможности мы свяжемся с родителями ребёнка/семейным врачом и как можно быстрее организуем повторный анализ. Поэтому очень важно, чтобы на тест-карте были указаны правильные контакты родителей и семейного врача.

## **Означает ли позитивный скрининг, что у ребенка имеется исследуемая болезнь?**

Нет. Целью скрининга является выявление детей, у которых повышенный риск этих болезней. Поэтому, приглашение на повторный анализ не означает автоматически наличие болезни.

## **Является ли скрининг новорожденных обязательным?**

Скрининг новорожденных очень важен, но является добровольным, и каждый родитель сам отвечает за свое решение. Если вы отказываетесь от скрининга, то важно, чтобы вы проинформировали об этом семейного врача ребёнка.

Лаборатория в Эстонии, осуществляющая скрининг новорожденных, признана на международном уровне и успешно участвует в международных программах контроля качества. Маловероятно, но может всё-таки случиться, что ответы анализов будут ложно-позитивные или ложно-негативные. Это означает, что повторный тест будет предложен здоровым детям или же наоборот, дети с наследственной болезнью останутся необследованными. Поэтому, если у вашего врача возникнет хоть какое-то подозрение на одно из исследуемых заболеваний, то вполне оправдано сделать новые анализы.

Тест-карты для скрининга новорожденных находятся на хранении не менее 25 лет.

## **При возникновении дополнительных вопросов вы можете обратиться:**

- к педиатру, акушерке и/или детской медицинской сестре в родильном доме или больнице;
- к семейному врачу, который поможет найти решение возникших вопросов.
- Клиника генетики и персональной медицины тел. 731 9455  
или [VSsoeltestimine@kliinikum.ee](mailto:VSsoeltestimine@kliinikum.ee)