

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ

СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ

В течение первой недели жизни всем рождённым в Эстонии детям предлагается скрининговое тестирование на двадцать различных врождённых болезней:

- Врождённый гипотиреоз, то есть пониженная функция щитовидной железы (ВГ)
- 19 имеющих лечение наследственных болезней обмена веществ:

Нарушения обмена аминокислот	Органические ацидурии	Нарушения обмена жирных кислот (ЖК)
*Фенилкетонурия *Болезнь кленового сиропа *Тирозинемия I типа *Гомоцистинурия *Аргининемия *Цитруллинемия I типа	*Изовалериановая ацидурия *Метилмалоновая ацидурия *Недостаток витамина B12 *Пропионовая ацидурия *Глутаровая ацидурия I типа *Глутаровая ацидурия II типа	*Нарушение окисления ЖК со средней цепью *Нарушение окисления ЖК с длинной цепью * Нарушение окисления ЖК с очень длинной цепью *Дефицит транспортера карнитина *Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы *Дефицит карнитин-пальмитоил трансферазы I *Дефицит карнитин-пальмитоил трансферазы II

Для детей, имеющих страхование Больничной кассы Эстонии, скрининговое тестирование является **БЕСПЛАТНЫМ.**

Скрининг предлагается семьям здравоохранительной системой государства для того, чтобы максимально избежать вызываемые этими болезнями повреждения. Мысль о врождённой болезни может показаться вам сначала устрашающей, хотя это вовсе не является целью скрининга. Большинство проходящих скрининговое тестирование малышей являются здоровыми, однако для детей, имеющих одну из исследуемых болезней, получаемая от скрининга польза очень велика. Поэтому цель скринингового тестирования - подарить родителям чувство спокойствия и уверенности как в случае негативного, так и позитивного ответа.

Скрининговое тестирование новорождённых на врождённые болезни проводится в других странах мира уже начиная с 1960-ых годов. В Эстонии тестирование на фенилкетонурию началось в 1993 году и на врождённый гипотиреоз в 1996 году. В 2014 году проводился пилотный проект, в рамках которого к тестируемым заболеваниям были добавлены ещё 18 поддающихся лечению болезней обмена веществ. Начиная с 1.01.2015 новорождённые в Эстонии скринируются на врождённый гипотиреоз и 19 имеющих лечение болезней обмена веществ.

Благодаря непрерывно проводимому скринингу к данному моменту дети из почти 100 семей смогли получить своевременное лечение и возможность развиваться также как и их сверстники.

Для чего нужен скрининг?

Целью скрининга является защита детей от сопутствующих с врождёнными заболеваниями проблем здоровья и развития. К сожалению без скринингового тестирования эти болезни не возможно своевременно диагностировать, так как в их случае ранние признаки часто отсутствуют или малозаметны. К тому времени, когда у ребёнка проявляется отставание в развитии, на основании которого врач сможет заподозрить наличие одной из этих болезней, необратимое повреждение мозга, к сожалению, уже возникло. Таким образом, вызванные болезнью осложнения можно предотвратить только в случае тестирования всех детей и обнаружения нуждающихся в лечении малышей ещё до возникновения симптомов. В случае своевременного лечения большинство проблем можно избежать и развитие ребёнка протекает в таком случае нормально.

Имеется ли у ребёнка риск этих заболеваний, если беременность и роды проходили без проблем и ребёнок после рождения выглядит здоровым?

Да. Исследуемые болезни часто не связаны с возникающими в период беременности и родов проблемами и большинство малышей выглядят сразу после рождения и в первый месяц жизни абсолютно здоровыми. Первые серьёзные признаки болезни возникают обычно на 3-ем месяце жизни или позже. Поэтому нормальное состояние ребёнка после рождения и в первый месяц жизни не исключает риск наличия этих болезней.

Имеется ли у моего ребёнка риск этих заболеваний, если в нашей семье их ни у кого не было?

Да. Из-за причин возникновения этих болезней как родители, так и другие родственники обычно здоровы, и рождение больного ребёнка оказывается неожиданностью. У родителей могут также быть другие раннее рождённые общие дети, которые являются здоровыми. Таким образом отсутствие в роду болезней не уменьшает риск ребёнка в отношении этих заболеваний.

Как происходит скрининговое тестирование?

Процедура проводится быстро и просто. На 3-5-ый день жизни в роддоме или детской больнице у ребёнка берётся проба крови из пальца или пятки в виде маленьких капель крови, которые собираются на напоминающую промокашку тестовую карту. Пробы отсылаются в лабораторию центра генетики ЦУ Клиникума Тартуского Университета.

Является ли процедура болезненной для ребёнка?

Процедура быстрая и не вызывает у ребёнка особых болезненных ощущений. Ребёнок может на мгновение ощутить дискомфорт и заплакать, но обычно сразу успокаивается на руках у родителей. После процедуры держите малыша на руках, качайте его и предложите ему грудное молоко или молочную смесь.

Зачем тестировать детей так рано?

Чем раньше диагностируется болезнь, тем меньше риск необратимого повреждения мозга. Чтобы максимально избежать возникновения последствий желательно начать лечение в течение первого месяца жизни, поэтому пробу для скрининга необходимо взять в первые 7 дней жизни.

Почему не желательно брать пробу крови раньше 48-ого часа жизни?

Тест не желательно проводить слишком рано - до 48-ого часа жизни по двум причинам:

1. Болезни обмена веществ могут остаться не обнаруженными, так как большая часть вредных для организма метаболитов, уровень которых измеряется во время анализа, ещё не успела скопиться в крови в достаточном количестве.
2. Риск ложно-положительного ответа пробы на ВГ до 2-ого дня жизни повышен, из-за чего может возникнуть необходимость повторного тестирования ребёнка, хотя у него этой болезни нет.

Поэтому, если семья покинула роддом ранее 48-ого часа жизни малыша, то необходимо позвать ребёнка для повторного тестирования на 3-7-ой день.

Что делать, если мы уже покинули роддом до 48-ого часа жизни ребёнка?

Персонал роддома обычно приглашает семью с ребёнком на повторный визит, который должен состояться на 3-7-ой день жизни ребёнка. Наряду с другими процедурами, берётся и проба крови для скрининга. Если же вашу семью не пригласили, то смело просите назначить время для повторного визита сами!

Почему не желательно брать пробу крови после 7-ого дня жизни?

При оценке результатов скринингового теста предполагается, что первичная проба взята в течение первой недели жизни новорожденного. Если тест проводится после первой недели, то точность теста уменьшается. Кроме того увеличивается риск позднего диагностирования болезни.

Каким образом сообщается о результатах тестирования?

Результат первичного теста становится обычно известным к концу 2-ой недели жизни ребёнка. У большинства малышей результаты скрининга в норме, и подозрений на наличие у них данных болезней нет. О нормальных результатах ни семьям, ни семейным врачам отдельно не сообщается, однако все результаты автоматически сохраняются в базе данных скрининговой

лаборатории. Если же в результатах скринингового теста имеются отклонения от нормы, то с родителями ребёнка сразу же связываются и организуют повторное тестирование.

Если проба была взята, но с вашей семьёй не связались в течение 3-4 недель, значит, результат теста был в порядке. При необходимости у родителей, семейного или детского врача есть возможность узнать результаты теста по телефону скрининговой лаборатории.

Что происходит, если результаты скринингового теста не в порядке?

В случае повышенного результата теста лаборатория сразу же связывается с родителями ребёнка по телефону. Обычно это случается на 2-3 неделе жизни ребёнка. Если в первичном результате скринингового теста есть отклонения, то это не обязательно значит, что у вашего малыша непременно имеется подозреваемая болезнь. Существует множество других факторов, которые могли стать причиной положительного результата теста (особенности организма, сопутствующие проблемы здоровья, лекарства и т.д.). Для того, чтобы точно сказать, вызван ли повышенный результат теста болезнью или какой-либо другой причиной, необходимо взять новую пробу крови. О подходящем для этого времени и месте договариваются во время того самого телефонного разговора, посредством которого вам сообщается о наличии отклонений в результатах скрининга. Часто повторную пробу берёт семейный врач. Повтор теста необходимо провести так быстро, как это возможно.

Для того чтобы у скрининговой лаборатории была возможность при необходимости быстро связаться с вашей семьёй, просим оставить на скрининг-карте в роддоме свой действующий номер мобильного телефона и имя будущего семейного врача ребёнка! Если результат повторного теста в норме, то подозрений на скринируемые болезни нет и дополнительные исследования не нужны.

Если результат повторной пробы остаётся повышенным, то для ребёнка сразу же организуется приём у врача соответствующей специальности (эндокринолог, генетик, детский врач) с целью назначения дополнительных анализов, уточнения диагноза и при необходимости начала лечения.

Является ли результат скринингового теста достоверным?

Результаты скринингового теста в течение многих лет были достоверными. Если тест проводится в правильное время и соответственно требованиям, то вероятность обнаружения данных болезней очень мала. В единичных случаях организм ребёнка в первые недели жизни сам справляется с этими болезнями, и поэтому взятый в период новорождённости анализ оказывается негативным. Обычно в таком случае имеем дело с лёгкой формой болезни. Кроме того метод данного скринингового тестирования не исключает некоторые редкие формы пониженной функции щитовидной железы. К сожалению, невозможно полностью исключить такие единичные случаи, но, к счастью, происходят они очень редко.

Повторное тестирование недоношенных

Так как организм глубоко недоношенных новорожденных является незрелым, то повышение тиреотропина (ТТГ) в ответ на недостаточность щитовидной железы может у них запаздывать. Поэтому все новорождённые с весом при рождении <1500 г тестируются на ВГ повторно в

возрасте 4-6 недель вне зависимости от результата их первичного скринингового тестирования.

Что делать, если я не знаю, был ли мой ребёнок протестирован или нет?

Если вы сомневаетесь, был ли ваш ребёнок обследован или нет, спросите в роддоме у своего акушера или детской медсестры. При необходимости это можно проверить позднее и в скрининговой лаборатории.

Что делать, если я всё ещё не уверена, нужно ли моему ребёнку данное скрининговое тестирование?

Обследование на выявление врождённых заболеваний осуществляется в интересах ребёнка. Поэтому более чем 99.5% родителей в Эстонии желают обследовать своих детей. Если у вас возникли сомнения или вопросы о скрининге, смело задавайте вопросы своему акушеру или врачу-педиатру в роддоме, прежде чем принять окончательное решение.

Что делать, если я решила отказаться от скринингового тестирования моего ребёнка?

Пожалуйста, поставьте в известность семейного врача ребёнка о том, что скрининг вашему малышу не был проведён. При необходимости он должен учитывать, что в период новорожденности ваш ребёнок не был протестирован на данные болезни.

Что делать, если я позднее передумаю и всё же захочу обследовать своего ребёнка?

Если обследование не было проведено вовремя, то в исключительных случаях его можно провести и позднее, даже в двухмесячном возрасте. Для этого необходимо обратиться с соответствующей просьбой в роддом или к семейному врачу. Так как скрининговое тестирование не относится к рутинным обязанностям семейных врачей, то у них отсутствуют необходимые для осуществления теста инструменты, для их получения вы или семейный врач должны обратиться с соответствующей просьбой в скрининговую лабораторию по телефону. К тому же необходимо обязательно учитывать, что обследование в таком случае проводится позже обычного, и результаты не выяснятся достаточно рано для того, чтобы в случае болезни максимально избежать связанных с ней повреждений. Поэтому в интересах здоровья ребёнка промедление со скрининговым тестированием не желательно!

К кому обратиться с дополнительными вопросами?

Скрининговые анализы новорождённых осуществляет и организует:

Центр генетики Клиники Тартуского Университета

ул. Пуусепа 2

Тарту 51014

тел. 7319 491 / 533 19170

www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Превентивный проект скрининга новорождённых финансируется Больничной кассой Эстонии.