

ПАМЯТКА ДЛЯ БУДУЩИХ РОДИТЕЛЕЙ "НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ"

В нашей стране, так же как в большинстве стран мира, проводится неонатальный скрининг - обследование всех новорожденных детей на несколько наследственных заболеваний.

ЗАЧЕМ ПРОВОДИТЬ ОБСЛЕДОВАНИЕ ВАШЕГО РЕБЕНКА?

Цель неонатального скрининга - выявить редкие, но тяжелые заболевания еще до развития их симптомов и вовремя начать лечение.

Заболевания, на которые проводится обследование, очень редкие, и риск их наличия у Вашего ребенка крайне низкий. Однако в соответствии с генетическими законами наследования этих болезней отсутствие случаев заболевания у Ваших родственников не исключает риска для ребенка.

Название заболевания	Причина заболевания	Как проявляется	Лечение
Фенилкетонурия (ФКУ)	нарушение обмена аминокислоты фенилаланин, которая поступает с пищей	тяжелая умственная отсталость, судороги	специальная диета с низким содержанием фенилаланина
Врожденный гипотиреоз (ВГ)	нарушение образования гормонов щитовидной железы	тяжелое нарушение умственного и физического развития	заместительная гормональная терапия
Адреногенитальный синдром (АГС)	нарушение образования гормонов надпочечников	угрожающее жизни состояние и/или неправильное строение наружных половых органов	заместительная гормональная терапия
Муковисцидоз (МВ)	нарушение транспорта солей через мембраны клеток	нарушение работы дыхательной и пищеварительной систем	комплексное лечение ферментами, антибиотиками и другими препаратами
Галактоземия (ГАЛ)	нарушение обмена галактозы (молочного сахара), которая поступает с пищей	угрожающее жизни состояние, умственная отсталость, катаракта	специальная диета с низким содержанием галактозы

**Спинальная
мышечная
атрофия (СМА)**

**Первичный
иммуннодефици
т
(ПИД)**

КАК И КОГДА БУДЕТ ВЗЯТ АНАЛИЗ У ВАШЕГО РЕБЕНКА?

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на специальный тест-бланк на 4-е сутки в роддоме, а в случае ранней выписки - на педиатрическом участке по месту жительства. У недоношенных детей анализ должны взять на 7-е сутки жизни.

Если роды произойдут вне родильного дома (в обычной больнице, дома), Вам необходимо без промедления обратиться в детскую поликлинику по месту жительства и пройти скрининг на 4-е сутки жизни.

Тест-бланк с кровью как можно быстрее отправляется в лабораторию неонатального скрининга, где пробы незамедлительно исследуют с помощью специальных очень чувствительных методов анализа.

НА КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРОВОДИТСЯ ОБСЛЕДОВАНИЕ?

Это фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия, спинальная мышечная атрофия, первичный иммуннодефицит.

КАК ВЫ УЗНАЕТЕ О РЕЗУЛЬТАТАХ ОБСЛЕДОВАНИЯ?

Отсутствие вызова на дополнительное обследование будет означать нормальные результаты анализа по всем обследуемым заболеваниям. В случае подозрения на какое-либо заболевание, Вы получите вызов на дальнейшее обследование в ГАУЗ СО "Клинико-диагностический центр "Охрана здоровья матери и ребенка" или по месту жительства. В этом случае следует помнить, что первоначальный положительный результат не всегда означает наличие заболевания. Однако не стоит откладывать прохождение дополнительного обследования.

НА ЧТО СЛЕДУЕТ ОБРАТИТЬ ВНИМАНИЕ?

Неонатальный скрининг проводится в определенные сроки, для того чтобы своевременно выявить заболевание и начать лечение. Поэтому не откладывайте прохождение скрининга на более позднее время. Если же по разным причинам Вам не удалось пройти обследование на 4-е сутки, пройдите его как можно скорее. В этом случае не следует отказываться от проведения обследования, так как симптомы некоторых заболеваний могут проявиться позднее. При прохождении обследования сообщите адреса и контактный телефон, по которым Вас и Вашего ребенка можно будет найти в первое время после рождения в случае положительного результата. Если Вы решили временно уехать или переехать на постоянное место жительства, обязательно сообщите новый адрес в поликлинику.