



Скрининг новорожденных

Neugeborenen-Screening

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale



Профилактика: простой метод - длительный эффект

Что представляют собой данное обследование? При отсутствии соответствующего лечения, заболевания метаболического или эндокринного генеза, обнаруженные у новорожденных в результате проведенного скрининга, в большинстве случаев приводят к серьезным патологиям различных органов, в особенности к нарушениям развития мозга. Однако в первые дни жизни ребенка эти заболевания невозможно обнаружить клинически: если новорожденный не был обследован, типичные признаки болезни будут проявляться уже в течение первого года его жизни. Своевременно назначенное лечение поможет предотвратить развитие данных патологий.

Благодаря скринингу новорожденных, диагностируемые метаболические и эндокринные заболевания выявляются вскоре после рождения с помощью ультрасовременных методов. Для проведения данной процедуры требуется всего лишь несколько капель крови, забор которой производится из пятки на четвертый день после рождения. Отобранный материал отправляется для анализа в лабораторию на полосках фильтровальной бумаги.



История вопроса

В Швейцарии, как и в большинстве европейских стран, все новорожденные, количество которых в настоящее время составляет около 80 тыс. в год, обследуются на предмет наличия определенных врожденных метаболических и эндокринных заболеваний.

Благодаря инициативе врачей-педиатров, сотрудничеству акушеров-гинекологов и медицинских сестер неонатальных центров, начатая в 1960 году общенациональная программа вышла на качественно новый уровень. Низкая стоимость скрининг-обследования определяется стоимостью в рамках больничной кассы.

Диагностика болезней

1. Фенилкетонурия

При отсутствии лечения данное нарушение обмена веществ приводит, в большинстве случаев, к серьезному повреждению головного мозга растущего ребенка, который в последствии требует особой поддержки и заботы. При своевременной диагностике болезни и соблюдении особой диеты ребенок остается здоровым. Аминокислота фенилаланин, являющаяся частью всех животных и растительных белков, не

перерабатывается организмом пораженным фенилкетонурией. При этом образуются продукты обмена веществ, которые являются токсичными для мозга. Соблюдение специальной диеты предусматривает употребление в пищу продуктов, содержащих низкий процент фенилаланина для предотвращения развития патологии. Частота различных форм данного заболевания составляет примерно 1 на 8 тыс. новорожденных.

2. Гипотиреоз

При гипотиреозе, врожденной сниженной активности щитовидной железы, недостаток тиреоидных гормонов замедляет все обменные процессы и, тем самым, серьезным образом влияет на физическое и умственное развитие ребенка. Однако, если прием дефицитного гормона в виде таблеток назначают ежедневно вскоре после рождения, он нормализует обменные процессы, обеспечивая тем самым здоровое развитие ребенка.

Гипотиреоз является довольно распространенным заболеванием, которое наблюдается примерно у каждого 3,5 тыс. новорожденного.

3. Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной цепи (MCAD)

Дефицит MCAD является врожденной патологией расщепления жирных кислот в жировой ткани. Данное заболевание провоцируется продолжительным голоданием и проявляется приступами рвоты, диареи и лихорадки, напоминающие симптомы тривиальных инфекций в детском возрасте. Заболевание сопровождается сонливостью, тошнотой, гипогликемией, могут развиваться эпилептические припадки и коматозные состояния. Первые приступы болезни могут приводить к внезапной смерти детей.

Принятие необходимых мер предосторожности, избегание продолжительного голодания и употребления в пищу продуктов питания богатых углеводами, особенно при инфекциях с высокой температурой, помогают избежать развития данной болезни. Дефицит MCAD диагностируется у каждого 10 тыс. новорожденного.

4. Галактоземия

Данное заболевание связано с нарушением обмена галактозы. Кормление молоком приводит к серьезным патологиям печени, почек, головного мозга и ухудшению зрения. В некоторых случаях бывают даже летальные исходы. Ранняя диагностика болезни в первые дни жизни новорожденного и соблюдение необходимой диеты помогают сохранить здоровье ребенка.

Лечение заключается в исключении из диеты продуктов, содержащих галактозу (молочный сахар, который содержится в грудном, коровьем молоке и т.п.). Частота данного заболевания составляет 1 на 55 тыс. новорожденных. Кроме классической, различают две другие, редкие и менее тяжелые формы галактоземии.

5. Андреногенитальный синдром (АГС)

Патологическое состояние, обусловленное дисфункцией коры надпочечников, сопровождающейся недостатком

в организме кортизола. Лихорадочные инфекции сопровождаются опасным приступом гипогликемии и потерей солей. При данном синдроме у новорожденной девочки под влиянием надпочечниковых андрогенов неправильно формируются наружные половые органы, приобретающие сходство с мужскими. У мальчиков с правильно сформированными наружными половыми органами заболевание характеризуется симптомами ложного преждевременного полового созревания, что приводит к низкорослости и бесплодию.

Лечение данного синдрома состоит в заместительной терапии гормонами в виде таблеток. Своевременно назначенное лечение поможет предотвратить развитие болезни. Частота данной патологии составляет 1 на 9 тыс. новорожденных.

6. Дефицит биотинидазы

Это нарушение приводит к различным, иногда очень серьезным патологиям и, в определенных обстоятельствах, даже смерти ребенка. Фермент биотинидазы способствует освобождению биотина из пищевого белка и рециркуляции эндогенного биотина. При данном заболевании уровень биотина, который прежде всего необходим для нормального функционирования различных ферментов метаболизма, резко снижается. Ранняя диагностика и своевременно

назначенная терапия позволят предотвратить развитие болезни. Лечение биотинидазы заключается в приеме одной таблетки биотина в день. Частота данного заболевания такая же, как и при галактоземии.

7. Кистозный фиброз (КФ)

Кистозный фиброз сопровождается нарушением солевого обмена в клетках, вследствие чего утолщаются секреты дыхательных путей и поджелудочной железы, что приводит к хроническому воспалению дыхательных путей, плохому самочувствию и, неизбежно, к тяжелому заболеванию. Медицине известны также легкие формы этой болезни, которые изредка проявляются у пациентов в зрелом возрасте.

Интенсивные ингаляции, физиотерапия дыхательных путей и соблюдение соответствующей диеты с применением пищеварительных ферментов и жирорастворимых витаминов могут предотвратить ненужную госпитализацию и улучшить самочувствие.

Кистозный фиброз является наиболее распространенным врожденным нарушением обмена веществ, частота которого составляет 1 на 2, 5 тыс. новорожденных.

8. Глутарна ацидемия тип 1 (GA-1)

Код ове болести метаболизма организм не може нормално да преради аминокиселине лизин и триптофан, нормалне саставне делове свих животињских и биљних беланчевина. Као последица долази до стварања продуката метаболизма отровних за мозак. Погођена деца као новорођенчад углавном још не испољавају никакве симптоме. Без терапије већина деце има увећану главу, а током времена долази до застоја у развоју и дискретних поремећаја у кретању. У узрасту од 3 месеца до 3 године долази до акутних метаболичких криза које могу довести до трајних поремећаја кретања и најтежих облика инвалидности, а изазивач су често баналне инфекције. Посебном дијетом и супституцијом L-карнитина GA-1 се може добро третирати. Ради избегавања метаболичких криза у првим годинама живота већ код баналних инфекција укључује се стационарна терапија ургентне медицине.

9. Болест мокраће као јаворов сируп (MSUD)

Болест мокраће као јаворов сируп (такође позната као MSUD) је урођени поремећај метаболизма код којег поједини састојци беланчевина (такозване аминокиселине леуцин, изолеуцин и валин) у организму не могу бити пра-

вилно прерађени. Као последица у организму се гомилају отровни материјали који могу да доведу до рапидног погоршавања стања новорођенчета. Посебно је опасна могућа појава отока мозга која може да изазове кому. Нелечена, ова болест може да изазове смрт. Познате су и блаже форме код којих су пацијенти мање погођени.

MSUD се може добро третирати посебним режимом исхране. Пацијенти код којих се ова болест открије при скринингу новорођенчади имају добру прогнозу.

10. Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID) и тяжелая Т-клеточная лимфопения

При тяжелом комбинированном иммунодефиците (SCID) и тяжелой Т-клеточной лимфопении происходит нарушение образования Т-клеток. Как следствие, могут быстро появляться опасные для жизни инфекции и выраженное нарушение развития. Без лечения SCID и тяжелая Т-клеточная лимфопения могут привести к смерти. Известны также легкие формы, которые не так сильно поражают организм. SCID и тяжелую Т-клеточную лимфопению можно вылечить с помощью трансплантации стволовых клеток. Пациенты, у которых болезнь обнаружена путем neonatalного скрининга, имеют лучшие прогнозы.



Процедура проведения скрининга

Полоски фильтровальной бумаги с высохшими капельками крови отправляют в лабораторию скрининга (г. Цюрих, Швейцария). Результат анализа можно получить через несколько дней. Если результаты анализов отрицательны, что происходит в большинстве случаев, родителей не уведомляют, что свидетельствует о том, что их ребенок здоров.



В случае положительного результата, работники родильного дома, врач-педиатр или медработники ближайшей детской больницы незамедлительно свяжутся с родителями ребенка для проведения последующих обследований. Первый положительный результат анализа крови, однако, не означает, что ребенок действительно болен, поскольку при повторном обследовании результат анализа часто оказывается отрицательным. Курс лечения назначается только после подтверждения диагноза, на основе проведения основательных анализов, что обычно занимает несколько дней. Последующее лечение планируется в ходе консультаций между врачом-педиатром ближайшей детской больницы и специалистами соответствующего медицинского центра лечения метаболических или эндокринных заболеваний.

Все результаты обследования образцов крови и оставшийся материал могут

храниться в нашей скрининг-лаборатории на протяжении длительного времени. Если данные анализы могут прояснить ряд вопросов в отношении нового заболевания, лечащий врач может обратиться в нашу лабораторию. Часть оставшегося материала не может быть использована скрининг-лабораторией в идентифицированной, скрытой форме для установления качества и разработки новых методов обследования.

Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Neugeborenen-Screening Schweiz
Universitäts-Kinderspital Zürich
Steinwiesstrasse 75
CH-8032 Zürich
Tel. 044 266 77 33
Fax 044 266 81 10
ngssinfo@kispi.uzh.ch
www.neoscreening.ch

Сервис



UNIVERSITÄTS-
**KINDERSPITAL
ZÜRICH**

Das Spital der
Eleonorenstiftung