



Неонатальный скрининг

Neugeborenen-Screening

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale



Профилактика: простой метод – долгосрочная эффективность

В чём суть таких обследований? Если не лечить обнаруженные в процессе неонатального скрининга врождённые заболевания, то они могут приводить к тяжёлым поражениям разных органов, в частности нарушениям развития головного мозга или тяжёлым инфекциям. Однако на первых порах после появления младенца на свет эти заболевания не поддаются клинической диагностике. Если новорождённого не тестировали, то симптомы зачастую распознаются лишь в первые месяцы или даже годы жизни, и только тогда – уже с опозданием – назначается лечение. Но для предупреждения необратимых последствий при таких заболеваниях крайне важно начать терапию в первые дни жизни новорождённого. Благодаря неонатальному скринингу с

использованием самых современных методов выявления врождённых заболеваний возможно уже вскоре после рождения. Для этого достаточно нескольких капель крови из пятки новорождённого, взятых на четвертые или пятые сутки жизни. Капли крови помещаются на бумажные фильтр-полоски и отправляются к нам в лабораторию, где они исследуются на наличие перечисленных ниже заболеваний.



Краткая историческая справка

В Швейцарии, как и в большинстве европейских стран, всех новорождённых, а в настоящее время это примерно 87 000 младенцев в год, обследуют на ряд врождённых заболеваний. Благодаря инициативе педиатров и самоотверженному труду врачей, принимающих роды, акушерок и медицинского персонала неонатологических отделений с 1960 годов общешвейцарская программа скрининга смогла выйти на сегодняшний высочайший уровень. Стоимость такого массового обследования (скрининга) невысока, и его оплачивают все больничные кассы в рамках базовых медицинских услуг.

Выявляемые заболевания

1. Фенилкетонурия (ФКУ)

Без лечения это заболевание, вызываемое нарушением обмена веществ, в большинстве случаев ведёт к тяжёлым поражениям головного мозга у растущего ребёнка. А это означает, что такому ребёнку пожизненно будут необходимы посторонняя помощь и медицинский уход. Но если обнаружить заболевание в первые недели жизни и назначить соответствующую диету, ребёнок вырастет здоровым.

Поступающая с пищей аминокислота фенилаланин, входящая в состав всех животных и растительных белков, при наличии заболевания ФКУ не может нормально перерабатываться организмом. Образуются токсичные для головного мозга продукты обмена. Специальная диета с низким содержанием фенилаланина позволяет избежать осложнений.

Это заболевание в различной степени тяжести встречается с частотой примерно 1 на 8 000 новорождённых.

2. Гипотиреоз

При гипотиреозе, или врождённой функциональной недостаточности щитовидной железы, дефицит гормона щитовидной железы вызывает замедление всех обменных процессов и тем самым тяжёлые нарушения физического и умственного развития. Если же вскоре после рождения младенцу назначить ежедневный приём недостающего гормона в виде таблеток, то это обеспечит нормализацию обменных процессов, а значит и здоровое развитие ребёнка. Гипотиреоз диагностируется довольно часто, среди новорождённых он регистрируется у 1 из 3 500 младенцев.

3. Дефицит среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот (дефицит MCAD)

Дефицит MCAD – это врождённое нарушение расщепления жирных кислот в жировой ткани. Заболевание проявляется только тогда, когда при длительном голодании, рвоте, поносе или повышенной температуре – например, при часто случающихся у детей банальных инфекциях – организму для восстановления требуются жировые запасы. Тогда возникает сонливость, тошнота, недостаток глюкозы в крови, приступы судорог и кома. Зачастую так и не распознанный первый криз заканчивается летально.

Но при грамотной профилактике – недопущении продолжительных периодов голодания и приёме богатой углеводами пищи в достаточном количестве, в первую очередь, при инфекционных заболеваниях, сопровождающихся высокой температурой – прогноз отличный. Дефицит MCAD диагностируется у одного из 10 000 новорождённых.

4. Галактоземия

Новорождённые с галактоземией не переносят молочный сахар. При вскармливании молоком у них развиваются тяжёлые поражения печени, почек и головного мозга, а также нарушения зрения. В некоторых случаях возможен летальный исход. Если же наличие заболевания устанавливается в первые дни жизни и назначается соответствующая диета, то ребёнок остаётся здоровым.

Лечение состоит в неукоснительном исключении из рациона галактозы, которая является составной частью молочного сахара, содержащегося в материнском молоке, в коровьем молоке и других продуктах питания.

Заболевание регистрируется с частотой 1 на 55 000 новорождённых. Наряду с классической встречаются ещё три других формы галактоземии, более редкие и протекающие в менее тяжёлой форме.

5. Адреногенитальный синдром (АГС)

При АГС в коре надпочечников вырабатывается недостаточно кортизола. В случае инфекций, сопровождающихся лихорадкой, это приводит к опасным кризам с гипогликемией и потерей солей. Вследствие ошибочно усиленной выработки мужских половых гормонов у девочек это ведёт к маскулинизации, или андрогенизации, наружных половых органов. У мальчиков половые органы остаются в норме, но и у них наблюдается ранняя половая зрелость, которая становится причиной низкорослости и бесплодия. Терапия простая: недостающие гормоны назначаются в виде таблеток. Если лечение начать вскоре после рождения, то никаких нарушений не будет. Данное заболевание встречается у одного из 9 000 новорождённых.

6. Дефицит биотинидазы

Это расстройство приводит к различным, частично крайне тяжёлым нарушениям, а в некоторых случаях, даже смерти ребёнка. В норме фермент биотинидаза высвобождает витамин биотин из его связанной формы и возвращает его в организм. При заболевании же происходит наоборот: витамин утрачивается. А ведь биотин жизненно важен для функционирования различных ферментов, занятых в обмене веществ.

Но и в этом случае ранняя диагностика и незамедлительное лечение позволяют предотвратить развитие нарушений. Лечение дефицита биотинидазы достаточно простое: необходимо принимать одну таблетку биотина в день. Частота заболевания сопоставима с галактоземией.

7. Кистозный фиброз (КФ)

При КФ наблюдается нарушение солевого обмена в клетках. Следствием этого является повышенная вязкость секретов дыхательных путей и поджелудочной железы. Это влечёт за собой хроническое воспаление дыхательных путей и отставание в росте, что, в свою очередь, при отсутствии лечения приводит к развитию тяжёлых форм болезни. Известны также более лёгкие формы заболевания, которые иногда обнаруживаются только во взрослом возрасте. С помощью интенсивных ингаляций, дыхательной физиотерапии и при соответствующем питании с назначением пищеварительных ферментов и жирорастворимых витаминов можно избежать ненужных госпитализаций и способствовать улучшению роста ребёнка. КФ является наиболее частым врождённым заболеванием, связанным с нарушением обмена веществ. Оно диагностируется примерно у одного из 3 000 новорождённых.

8. Глютарацидурия первого типа (ГА-1)

При этом нарушении обмена веществ аминокислоты лизин и триптофан, входящие в состав всех животных и растительных белков, не могут перерабатываться организмом. Вследствие этого образуются токсичные для головного мозга продукты обмена веществ. Неонатальный период у новорождённых с такими нарушениями в большинстве случаев проходит бессимптомно. Без лечения у большинства детей отмечается увеличение размера головы, а в дальнейшем течении задержка развития, а также легкие расстройства моторики. В возрасте от 3 месяцев и до 3 лет случаются острые обменные кризы, причиной которых зачастую могут быть банальные инфекции. Такие кризы приводят к хроническим двигательным расстройствам и тяжелейшей форме инвалидности.

ГА-1 хорошо лечится специальной диетой и заместительной терапией L-карнитином. Для предотвращения обменных кризов в первые годы жизни даже при банальных инфекциях профилактически проводится экстренная терапия в стационаре.

9. Болезнь кленового сиропа (лейциноз, MSUD)

Болезнь мочи с запахом кленового сиропа (лейциноз, MSUD) – это врождённое нарушение обмена веществ, при котором определённые белковые элементы (аминокислоты лейцин, изолейцин и валин) не в состоянии должным образом усваиваться организмом. Вследствие этого в организме накапливаются токсичные вещества, способные вызывать мгновенное ухудшение состояния новорождённого. Особенно опасен отёк головного мозга, который может приводить к коме. При отсутствии лечения возможен летальный исход. Известны также лёгкие формы заболевания с менее тяжёлым течением. При соблюдении специальной диеты MSUD хорошо поддаётся лечению. При выявлении заболевания на стадии неонатального скрининга прогноз благоприятный.

Alle Kreise **gleichmässig** und **vollständig** mit **einem** Blutstropfen durchtränken, Rückseite darf nicht weiss bleiben.
Imbiber tous les cercles **régulièrement** et **complètement** avec une goutte de sang, le verso ne doit pas rester blanc.

01 096001 0322

Klebeetikette falls vorhanden / Etiquette collante si disponible

1. Test / 1^{er} test: Kontrolle / Contrôle:

Name / Nom:

Vorname / Prénom:

Geschlecht / Sexe: ♀ ♂ Tel. Eltern / Tél.

Geburtsdat.

01 096001 0322

32 Zürich, 044 266 73 87

10. Синдром тяжёлого комбинированного иммунодефицита (SCID) и тяжёлая форма Т-клеточной лимфопении

Для синдрома тяжёлого комбинированного иммунодефицита (SCID) и тяжёлой формы Т-клеточной лимфопении характерно нарушение образования Т-клеток. Как следствие возможно резкое появление опасных для жизни инфекций и выраженное нарушение развития. При

отсутствии лечения SCID и тяжёлая форма Т-клеточной лимфопении могут стать причиной смерти ребёнка. Известны также лёгкие формы заболевания с менее тяжёлым течением. Излечить SCID и тяжёлую форму Т-клеточной лимфопении можно путём трансплантации стволовых клеток. У пациентов с таким нарушением, обнаруженным еще при неонатальном скрининге, отмечается благоприятный прогноз.

Как проходит скрининг на практике

Высохшие на фильтр-бумаге пробы крови отправляются в лабораторию «Неонатальный скрининг Швейцарии» в Университетскую детскую больницу Цюриха. Результат исследования готов в течение нескольких дней. Если тесты в норме, как это и бывает у подавляющего большинства детей, то родителей не информируют, и они могут быть спокойны, что что у их ребёнка нет ни одного из перечисленных выше заболеваний.

При обнаружении патологий для организации дальнейшего обследования с родителями немедленно связываются через клинику, в которой проходили роды, педиатра, либо через ближайшую детскую больницу. Положительный результат первичного тестирования ещё

не означает, что ребёнок действительно болен одним из перечисленных заболеваний. Так, у многих детей при повторном обследовании все показатели оказываются в норме. Только после подтверждения диагноза результатами углублённых анализов, что в большинстве случаев удаётся сделать в течение считанных дней, незамедлительно начинают лечение ребёнка. Затем на основе консультаций с педиатром, ближайшей детской больницей и специалистами соответствующего центра по обменным, гормональным, иммунологическим и лёгочным заболеваниям разрабатывается план дальнейшего лечения, которое частично потребует ребёнку в течение всей жизни.

Хранение результатов тестирования и проб крови

Все результаты тестирования, а также остаточный материал проб находятся на долгосрочном хранении в скрининговой лаборатории.

Если в дальнейшем при появлении какого-либо заболевания возникнут вопросы, на которые можно было бы получить ответ посредством исследований имеющейся пробы, лечащий врач может направить нам такой запрос.

Часть оставшегося материала также может быть использована в целях дальнейшего развития и совершенствования неонатального скрининга и приведения его в соответствие с новыми методиками и знаниями. Для этого оставшийся

материал кодируется. Это означает, что все данные, по которым можно было бы установить личность Вашего ребёнка (фамилия, имя, дата рождения и пр.) заменяются кодом. Таким образом, связать оставшийся материал с Вашим ребёнком можно только с помощью списка кодов (т. н. «ключей»). Этот кодовый список надёжно хранится, и доступ к нему имеется только у врачей лаборатории неонатального скрининга.

Если в процессе совершенствования методик исследования будет обнаружено что-то важное для здоровья Вашего ребёнка, кодирование будет снято, чтобы с Вами можно было связаться.

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