



# 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 необ-

ратимых последствий при таких заболеваниях крайне важно начать терапию в первые дни жизни новорождённого. Благодаря неонатальному скринингу с использованием самых современных методов выявление 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 пер-

сонала 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 утра-

чивается. 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.

### 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.

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 0960001 0322

Klebesticker falls vorhanden / Etiquette collante si disponible

1. Test / 1<sup>er</sup> test:  Kontrolle / Contrôle:

Name / Nom:

Vorname / Prénom:

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

Geburtsdatum / Date de naissance:

Blutentnahmedatum / Date de prélèvement:

Uhrzeit / Heure:

ifach, 8032 Zürich, 044 266 73 87

10965 226

## 11. Спинально-мышечная атрофия (СМА)

СМА – это редкое врожденное заболевание. У людей, живущих с СМА, происходит утрата нервных клеток, обеспечивающих моторику и мышечный тонус во всем теле. Это приводит к слабости мышц рук и ног. По мере развития заболевания могут возникать серьезные нарушения дыхания и глотания. Часто симптомы проявляются уже на первом году жизни. Благодаря неонатальному скринингу могут быть выявлены почти все случаи риска СМА у новорожденных (95%). При положительном резуль-

тате теста родителей приглашают в центр нервно-мышечных заболеваний для проведения срочного обследования новорожденного и дополнительных лабораторных исследований. Постановка диагноза по проведению неонатального скрининга дает возможность вести раннее наблюдение и лечение. Сегодня уже есть действенные методы лечения, позволяющие остановить или замедлить развитие СМА. Если начать лечение до появления первых симптомов, у младенца будет максимальный шанс на нормальное моторное развитие.

### 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 у их ребенка нет ни одного из перечисленных выше заболеваний.

При обнаружении патологий для орга-

низации дальнейшего обследования с родителями немедленно связываются через клинику, в которой проходили роды, педиатра, либо через ближайшую детскую больницу. Положительный результат первичного тестирования еще не означает, что ребенок действительно болен одним из перечисленных заболеваний. Так, у многих детей при повторном обследовании все показатели оказываются в норме. Только после подтверждения диагноза результатами углубленных анализов, что в большин-

стве случаев удаётся сделать в течение считанных дней, незамедлительно начинают лечение ребенка. Затем на основе консультаций с педиатром, ближайшей детской больницей и специалистами соответствующего центра по обменным, гормональным, иммунологическим и легочным заболеваниям разрабатывается план дальнейшего лечения, которое частично потребует ребенка в течение всей жизни.

### Хранение результатов тестирования и проб крови

Все результаты анализов хранятся в скрининговой лаборатории в течение не менее 30 лет. Оставшийся после исследований материал крови хранится в течение 10 лет в целях обеспечения качества. Если впоследствии в случае заболевания возникнут вопросы, ответы на которые могло бы дать иссле-

дование данного материала крови (например, обследование на врожденную цитомегаловирусную инфекцию методом ПЦР), лечащий врач с Вашего разрешения сможет заказать у нас такое исследование материала пробы в течение указанного периода.

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



Das Spital der  
Eleonorenstiftung