

Скрининг редких врожденных заболеваний у новорожденных

(скрининговый образец VasSeu)

Скрининг редких врождённых заболеваний рекомендуется всем новорожденным младенцам (Министерство здравоохранения Финляндии 7.4.2014). По приблизительной оценке, примерно у одного малыша из трех тысяч новорожденных при скрининге обнаруживается заболевание, лечение которого на ранних сроках поможет избежать необратимых нарушений, вызываемым данным заболеванием. Без скрининга диагностика таких заболеваний на ранних сроках зачастую невозможна. В большей части западных стран достаточно давно начали проводить аналогичный скрининг новорожденных.

Дети, страдающие тяжёлыми врождёнными заболеваниями, могут в новорожденном состоянии выглядеть абсолютно здоровыми. Первые признаки этих редких заболеваний ищут с помощью скринингового образца, чтобы обнаружить заболевания и начать необходимое лечение на ранних сроках. Достаточно быстро начатое лечение может обычно предотвратить постоянную инвалидность ребенка или даже смертельный исход.

Скрининг прост: *Это делают путём прокола кожи на пятке, откуда на впитывающую бумагу берут несколько капель крови новорожденного на 2–5 сутки жизни.* Если результат скрининга отклоняется от нормы, то медицинские работники больницы сразу связываются с семьёй. У младенца берутся повторные анализы для дополнительных обследований, и врач проверяет самочувствие ребёнка. Большая часть таких детей при повторном анализе оказываются здоровыми. О нормальном результате скрининга отдельно не сообщается, но результат обследования можно увидеть в Omakanta.

Скрининг новорожденных помогает предотвратить негативные последствия некоторых подлежащих лечению врождённых заболеваний. Тем редким малышам, у которых есть одно из этих заболеваний, скрининг и диагностика на ранних стадиях могут спасти жизнь.

В приложении более подробная информация о заболеваниях, на которые проводится скрининг. Дополнительная информация также на сайте www.saske.fi.



ВАЖНО!

Скрининговый образец берут обычно у новорожденных в послеродовом отделении, в возрасте 2–5 суток, или же 48–120 часов. Если вас выписывают домой тогда, когда младенцу от 36 до 48 часов, образец можно взять при выписке. Если вас выписывают домой до того, как младенцу исполнилось 36 часов, то анализ берут при отдельном посещении лаборатории в возрасте 48–120 часов. Дополнительную информацию, касающуюся взятия анализа и скрининга, вы можете получить при необходимости у персонала родильного отделения больницы.

Сведения о заболеваниях, исследуемых на скрининге:

Врождённая недостаточная деятельность щитовидной железы, или гипотиреоз, вызывает недостаток гормона щитовидной железы. Гормон щитовидной железы необходим для роста ребёнка и развития его мозга. Недостаток этого гормона на первых годах жизни приводит к тяжёлым нарушениям роста и умственного развития. Ребёнок будет расти и развиваться нормально, если недостаточная деятельность будет выявлена на раннем сроке и лечение гормонами щитовидной железы будет оказано с первых недель его жизни. В Финляндии врождённый гипотиреоз у новорожденных встречается примерно в 1:2000–1:3500 случаях. Заболевание редко бывает наследственным.

Врожденная гиперплазия надпочечников, или врождённая гиперплазия коры надпочечников (САН) возникает из-за нарушения выработки стероидных гормонов в коре надпочечников. Эти гормоны участвуют в таких жизненно важных процессах, как регуляция баланса сахара, соли и жидкости в организме. Без лечения ребёнок в тяжелейших стадиях заболевания может даже умереть от серьёзных нарушений водно-солевого баланса. Болезнь сопровождается также повышенным выделением мужских гормонов. В Финляндии врождённая гиперплазия коры надпочечников встречается у 1:15 000–1:20 000 новорожденных. Заболевание лечится лекарственными препаратами, замещающими недостаток гормонов, с помощью чего пациент живет нормальной жизнью.

Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID) является редким наследственным иммунодефицитным заболеванием, при котором система защиты организма дает сбой. В результате сбоя защитная способность организма ребенка против серьезных инфекций ослабевает, и, если болезнь не лечить, то обычно она приводит к гибели ребенка в течение первых двух лет жизни. Большинство детей можно полностью излечить с помощью трансплантации стволовых клеток, если болезнь успевают выявить и вылечить до возникновения инфекций. Распространенность болезни в Финляндии оценивают примерно 1:50 000–1:100 000.

Врожденные заболевания, связанные с нарушениями обмена аминокислот и жирных кислот, (например, PKU, LCHADD, MCADD и GA1), являются редкими. Точных данных о частоте заболеваемости всеми этими патологиями в Финляндии нет, но, по приближенной оценке, ежегодно в нашей стране рождается примерно десять детей с каким-то из заболеваний этой группы. Врожденные заболевания, связанные с нарушением обмена веществ, обычно лечатся при помощи специальных диет и пищевых добавок. Часть заболеваний также лечится медикаментозно.

Выявляемые при скрининге заболевания, связанные с нарушением обмена веществ, зачастую приводят к тяжёлым нарушениям обмена веществ в организме. Образование энергии может нарушаться или в организме могут скапливаться вредные вещества. Симптомами могут быть, кроме прочего, рвота, замедленный рост, нарушение интеллектуального развития или даже смерть. Предполагается, что 5% внезапных смертей младенцев происходит из-за врожденных заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ. Метаболические заболевания, выявляемые при скрининге, обычно можно лечить эффективно, если лечение начинают на достаточно ранней стадии. Прогноз заболевания существенно зависит от того, сколько повреждений успело произойти до начала лечения.

Большинство заболеваний, диагностируемых при скрининге, наследуются скрыто. В таких случаях фактор изменения наследственности, или мутация, передается от поколения к поколению при помощи здорового носителя мутации, и заболевание проявляется только в том случае, когда у двух носителей мутации рождается общий ребёнок, и оба родителя передают ему мутацию. При каждой беременности у пары носителей мутации риск родить больного ребёнка составляет 25%.