

Как я могу помочь своему ребенку?

- Информировать всех врачей вашего ребенка о том, что он является носителем признака серповидно-клеточности.
- Приводите ребенка на все приемы, назначенные его врачами.
- Обсудите с врачом и генетическим консультантом носительство признака серповидно-клеточности и серповидно-клеточную болезнь. При планировании семьи генетический консультант может объяснить риски для ребенка.
- Объясняйте своему ребенку, что такое носительство признака серповидно-клеточности.
- Узнайте, какиестораживающие признаки и симптомы может вызвать физическая активность. Носители признака серповидно-клеточности могут безопасно заниматься физкультурой и спортом. Обсудите с тренером и врачом план безопасных тренировок. Носители признака серповидно-клеточности должны пить много воды во время занятий спортом и при необходимости делать перерывы. Национальная университетская спортивная ассоциация (National Collegiate Athletics Association, NCAA) в настоящее время требует, чтобы все студенты-спортсмены проходили тест на наличие серповидно-клеточной болезни до начала спортивных занятий или участия в спортивных соревнованиях.
- Носители признака серповидно-клеточности должны сообщать своему врачу о наличии таких симптомов, как кровь в моче. Они также должны сообщать о травмах глаз.

Где можно получить дополнительную информацию о носительстве признака серповидно-клеточности?

- Обратитесь к:
 - своему врачу;
 - врачу вашего ребенка;
 - генетическому консультанту.
- Посетите следующие веб-сайты с полезной информацией:
 - Центры по контролю и профилактике заболеваний (Centers for Disease Control and Prevention) — What You Should Know About Sickle Cell Trait (Что следует знать о носительстве признака серповидно-клеточности): <https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/toolkit.html>
 - Nemours® KidsHealth® — Носительство признака серповидно-клеточности: <https://kidshealth.org/en/parents/sickle-cell-trait.html>
 - Управление ресурсов и услуг здравоохранения (Health Resources and Services Administration, HRSA) — Newborn Screening: Sickle Cell Trait (Скрининг новорожденных на носительство признака серповидно-клеточности): <https://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/sickle-cell-trait>
 - Национальная университетская спортивная ассоциация — Информационный бюллетень для студентов-спортсменов: носительство признака серповидно-клеточности (National Collegiate Athletics Association — A Fact Sheet for Student Athletes: Sickle Cell Trait): <https://www.ncaa.org/sports/2016/7/27/sickle-cell-trait.aspx>

Программа скрининга новорожденных (Newborn Screening Program)

Wadsworth Center
New York State Department of Health
120 New Scotland Ave
Albany, NY 12208
nbsinfo@health.ny.gov
(518) 473-7552, с понедельника по пятницу, с 8:45 до 16:45
www.wadsworth.org/newborn



*Этот проект реализуется при поддержке
Управления ресурсов и услуг здравоохранения
(HRSA) Министерства здравоохранения и
социального обеспечения (U.S. Department
of Health and Human Services, HHS) США,
номер гранта: H4NMC49259. Содержание
отражает мнение автора(-ов), которое
может не совпадать с официальной точкой
зрения и не поддерживаться HRSA, HHS или
правительством США (U.S. Government).*



Department
of Health

НОСИТЕЛЬСТВО ПРИЗНАКА СЕРПОВИДНО-КЛЕТОЧНОСТИ (SICKLE CELL TRAIT)

Сообщество поддержки семей
Информация для родителей
и семей



Department
of Health

Результат скрининга новорожденного говорит о том, что ваш ребенок является носителем признака серповидно-клеточности. **У вашего ребенка НЕТ серповидно-клеточной болезни.** Эта информация может быть полезной для вас и вашей семьи.

Что такое носительство признака серповидно-клеточности?

Носительство признака серповидно-клеточности не означает, что человек болен. Любой человек может быть носителем признака серповидно-клеточности. Этот признак передается ребенку от родителя (наследуется). Носители признака серповидно-клеточности обычно являются здоровыми людьми. Люди рождаются с признаком серповидно-клеточности, и они всю жизнь будут носителями этого признака. Им нельзя заразиться от кого-либо. Носительство признака серповидно-клеточности не переходит в серповидно-клеточную болезнь.

В чем разница между носительством признака серповидно-клеточности и серповидно-клеточной болезнью?

НОСИТЕЛЬСТВО ПРИЗНАКА СЕРПОВИДНО-КЛЕТОЧНОСТИ

- Носительство признака серповидно-клеточности обычно не вызывает проблем со здоровьем. Большинство носителей признака серповидно-клеточности не знают о том, что он у них есть. В редких случаях у носителей признака серповидно-клеточности могут возникать симптомы во время интенсивной нагрузки на организм, например:
 - при интенсивной физической активности или активных занятиях спортом;
 - при недостаточном потреблении жидкости (обезвоживании);
 - при резких изменениях высоты над уровнем моря, например во время глубоководного дайвинга или подъема в горы.
- Симптомы могут включать мышечную боль, чувство усталости, кровь в моче и (или) учащенное дыхание.

СЕРПОВИДНО-КЛЕТОЧНАЯ БОЛЕЗНЬ

- Серповидно-клеточная болезнь является серьезным заболеванием крови. У людей с серповидно-клеточной болезнью часто отмечается хроническая боль и возникают проблемы с печенью и селезенкой. Также у них наблюдается низкое количество эритроцитов. Такое состояние называется анемией. У людей с серповидно-клеточной болезнью отмечаются бледность, одышка и быстрая утомляемость. У них повышается риск развития тяжелых инфекций и инсультов. Людям с серповидно-клеточной болезнью медицинская помощь требуется в течение всей жизни.

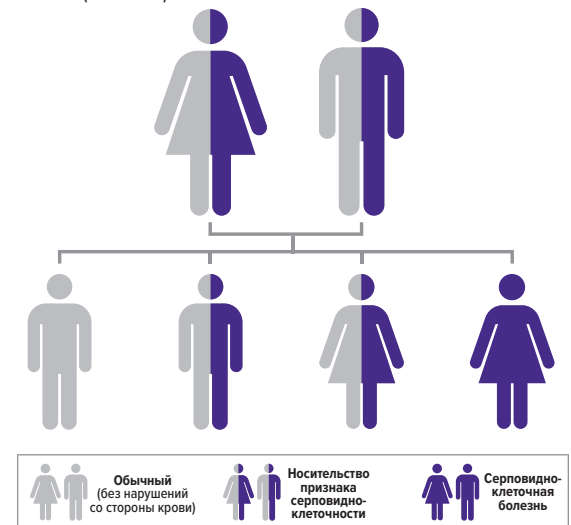
Как человек становится носителем признака серповидно-клеточности?

- Носителем признака серповидно-клеточности может быть человек любой расовой и этнической принадлежности. Носительство признака серповидно-клеточности чаще встречается у людей, предки которых жили в Африке, на Карибских островах, в Центральной и Южной Америке, в средиземноморских странах, на Ближнем Востоке и (или) в Индии.
- У нас у всех есть гены (или ДНК), которые мы унаследуем от обоих наших биологических родителей. Ген — это участок ДНК, в которой закодированы инструкции для организма. И носительство признака серповидно-клеточности, и серповидно-клеточная болезнь возникают вследствие изменений в гене, который вырабатывает белок, называемый гемоглином. У нас есть две копии этого гена, по одному от каждого родителя. Гемоглибин помогает эритроцитам переносить кислород по организму.
- Носительство признака серповидно-клеточности возникает, когда человек рождается с 1 нормальной копией и 1 измененной копией этого гена. Многие люди не знают, что они являются носителями признака серповидно-клеточности. Рекомендуем обратиться к своему врачу и сделать анализ крови, чтобы узнать, являетесь ли вы носителем признака серповидно-клеточности.
- Серповидно-клеточная болезнь возникает, если у человека есть 2 измененные копии гена. Серповидно-клеточную болезнь также называют SS-гемоглобинопатией или серповидно-клеточной анемией. Существует несколько видов гемоглобинопатий.

Что будет означать результат этого анализа для меня и моей семьи?

- Если ваш ребенок является носителем признака серповидно-клеточности, это означает, что как минимум один родитель ребенка также является носителем признака серповидно-клеточности. Анализ должны сделать оба родителя. Узнайте у своего врача, какие анализы необходимо сдать на все виды гемоглобинопатий (не только на носительство признака серповидно-клеточности). Обсудите результаты с врачом или генетическим консультантом. Анализы на носительство признака серповидно-клеточности помогут вам понять, есть ли вероятность наличия у вашего ребенка серповидно-клеточной болезни. Анализы на носительство признака серповидно-клеточности и другие виды гемоглобинопатий могут сдавать люди в любом возрасте.
- Вероятность того, что родитель, который является носителем признака серповидно-клеточности, передаст носительство признака серповидно-клеточности всем своим детям, составляет 1 из 2 (или 50%). Это как шанс при подбрасывании монеты.
- Чтобы ребенок родился с болезнью, оба родителя должны быть носителями признака серповидно-клеточности (или у них должна быть другая гемоглобинопатия).

- Если оба родителя являются носителями признака серповидно-клеточности, вероятность того, что...
 - у их ребенка будет серповидно-клеточная болезнь, составляет 1 из 4 (или 25%);
 - их ребенок будет носителем признака серповидно-клеточности, составляет 1 из 2 (или 50%);
 - у их ребенка не будет серповидно-клеточной болезни или что их ребенок не будет носителем признака серповидно-клеточности составляет 1 из 4 (или 25%).



ИСТОЧНИК: https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/factsheet_sickle_cell_trait.pdf

- Мы не можем изменить наши гены и не можем решать, какие гены передавать ребенку.

Когда моего ребенка проверяли на носительство признака серповидно-клеточности?

- Все дети в штате Нью-Йорк проходят скрининг на многие заболевания. Такой скрининг проводится в рамках Программы скрининга новорожденных (Newborn Screening Program). Для скрининга используют несколько капель крови, взятой из пятаки вскоре после рождения. Скрининг включает анализ на серповидно-клеточную болезнь. Этот скрининг также позволяет выявить детей, которые являются носителями признака серповидно-клеточности.
- Этот анализ является скрининговым. Для подтверждения его результатов необходимо сделать дополнительные анализы. Обсудите это с врачом вашего ребенка.