

Обследование новорожденных

Для здоровья вашего ребенка



Department
of Health

Зачем проводится обследование моего ребенка?

Чтобы убедиться, что ваш ребенок полностью здоров. Анализ крови позволяет получить важную информацию о здоровье вашего ребенка, которую ни вы, ни ваш врач не сможете получить из других источников. Newborn Screening Program (Программа обследования новорожденных) позволяет определить редкие, но излечимые болезни, симптомы которых не проявляются у младенцев сразу. Своевременный диагноз и лечение способствуют предотвращению серьезных заболеваний и даже смерти, поэтому нам крайне важно провести анализ крови вашего ребенка и сообщить о результатах вашему педиатру. Вы можете узнать результаты обследования у педиатра.

Обследование новорожденных – это новшество?

Нет. В каждом штате действует программа обследования новорожденных. Программа New York State проводится в соответствии с Public Health Law (Законом об общественном здравоохранении) и была создана в 1965 году. Некоторые болезни могут возникнуть у ребенка в самом начале жизни, даже в первые дни после появления на свет. Эффективность лечения напрямую зависит от своевременности диагностирования и проведения анализов.

Наличие какого количества болезней проверяют у моего ребенка?

Количество болезней возросло с одной в 1965 году до более чем 45. Все они перечислены в этой брошюре. Несмотря на редкость этих болезней, одну из

них ежедневно диагностируют у 1 из 300 младенцев, родившихся в Нью-Йорке. Большинство болезней серьезны и даже могут быть смертельными. Некоторые болезни могут замедлить развитие малыша, привести к нарушениям умственного развития, повысить риск инфекционного заболевания или вызвать другие проблемы, если их вовремя не обнаружить и не вылечить.

Поэтому запомните следующее.

Своевременное лечение крайне важно!

Но мой ребенок выглядит вполне здоровым. Необходимы ли анализы в таком случае?

Да. Большинство новорожденных, у которых диагностирована болезнь в рамках Newborn Screening Program, выглядели полностью здоровыми и не демонстрировали никаких симптомов после появления на свет. Благодаря специальным лабораторным анализам мы можем определить одну из этих болезней у ребенка и сообщить его педиатру о необходимости дополнительных анализов и специального лечения. В большинстве случаев крайне важно начать лечение до появления у вашего ребенка симптомов или ухудшения его состояния. Большинство болезней имеют генетический характер и передаются от родителей к ребенку.

Каждый ребенок имеет два набора генов – от матери и от отца. Иногда проблемы возникают лишь в одном наборе генов, но поскольку со вторым набором все в порядке, ребенок не заболевает. Таких детей называют носителями. Несмотря на то, что такие дети не заболевают, это значит, что по меньшей мере один, а иногда даже оба его родителя также

являются носителями. Анализы в рамках обследования новорожденных иногда позволяют выявить носителей некоторых генетических заболеваний, но программа не предназначена для выявления **всех** носителей. *Если результаты обследования показали, что ваш ребенок является носителем, вам необходима консультация со специалистом по генетике, поскольку большинство родителей-носителей не знают о своем статусе. Консультанты могут помочь вам разобраться с этой информацией.*

Но в нашей семье у детей никогда не было подобных проблем со здоровьем.

Родители, у которых уже есть здоровые дети, не ожидают никаких проблем, и зачастую они правы. Тем не менее существует вероятность того, что у вашего новорожденного ребенка есть одна из этих болезней. Каждая из этих болезней встречается очень редко, и шанс того, что у вашего ребенка их не будет, очень велик. Однако, несмотря на это, одну из них ежедневно диагностируют у 1 из 300 младенцев, родившихся в Нью-Йорке. Отрицательный результат обследования вашего новорожденного ребенка не гарантирует того, что у ваших будущих детей он будет таким же. Некоторые дети и родители могут быть носителями болезней, даже если никто из ваших родственников не страдает от нее. Многие семьи прибегают к консультации со специалистом по генетике, чтобы лучше понять риск, который грозит их будущим детям и другим членам семьи. *Также важно помнить, что обследование новорожденного ребенка НЕ позволяет выявить всех детей-носителей этих генетических заболеваний.* Анализы предназначены для выявления большинства случаев

таких генетических заболеваний у новорожденных.

Как именно проводятся анализы для проверки моего ребенка?

Все анализы проводятся на крошечном образце крови, который берут из пятки ребенка. Кровь наносят на специальную фильтровальную бумагу. Как правило, образец берут через 24-36 часов после рождения. Образец отправляют на анализ в лабораторию Департамента здравоохранения штата (State Health Department) в Олбани.

Получу ли я результаты анализа?

Обязательно сообщите медсестре в больнице имя, фамилию и контактные данные своего педиатра или больницы. Этот педиатр получит результаты и немедленно свяжется с вами, если что-то будет не так. На всякий случай спросите о результатах, когда придете к педиатру или в больницу со своим новорожденным ребенком для первого осмотра. Медсестра должна дать вам форму розового цвета, в которой будет указано, как получить результаты анализов у педиатра.

Если все результаты анализов отрицательные, это значит, что мой ребенок будет здоров?

Программа Newborn Screening Program предназначена для выявления лишь некоторых из многих болезней, которые могут быть у вашего ребенка. Кроме этого, в некоторых случаях такие заболевания невозможно выявить по нескольким причинам. Вы должны приходить к педиатру или в клинику с ребенком на все регулярные осмотры. Отмечайте все необычные симптомы или случаи странного поведения своего ребенка и

немедленно звоните педиатру, если что-то не так.

Отрицательный результат обследования вашего новорожденного ребенка не гарантирует того, что у ваших будущих детей не будет подобных болезней. К тому же обследование новорожденного ребенка НЕ позволяет выявить всех детей-носителей этих генетических заболеваний. Носители имеют генетическую мутацию, но сами по себе здоровы. Дети и их родители могут быть носителями, даже если в семейной истории болезни такого заболевания не было. Многие

Обычно педиатр обсуждает с вами необходимость дальнейших анализов для диагностирования только в случае, если повторный анализ крови вашего ребенка показал отклонение от нормы. В очень редких случаях, если состояние новорожденного может очень быстро ухудшиться из-за болезни, педиатр немедленно начнет лечение ребенка, не дожидаясь результатов повторного анализа. Если вам предложат повторно сдать анализы, придите с ребенком в клинику как можно скорее, чтобы немедленно провести повторный анализ и определить, нуждается ли ваш ребенок в лечении.

Одну из этих болезней ежедневно диагностируют у 1 из 300 младенцев, родившихся в Нью-Йорке!

семьи прибегают к консультации со специалистом по генетике, чтобы лучше понять особенности болезни и определить риск стать носителем, который грозит их будущим детям и другим членам семьи.

«Повторный анализ» означает, что мой ребенок может быть болен?

Не обязательно. Повторный анализ может понадобиться по разным причинам. Одна из самых распространенных причин – неправильное нанесение крови на фильтровальную бумагу. Обычно это не значит, что с вашим ребенком что-то не так. Это лишь значит, что необходимо как можно скорее взять еще один образец крови.

Если первые результаты анализа указывают на проблему, они не считаются окончательными до проведения повторного анализа в рамках обследования. Для этого нужен новый образец крови.

Что если у моего ребенка есть одна из этих болезней?

Для всех выявляемых болезней предусмотрено лечение, позволяющее свести их последствия к минимуму. Иногда симптомов можно избежать полностью, придерживаясь специальной диеты или своевременно начав другое лечение. Большинство этих болезней очень сложно излечить, и медицинский уход должен осуществляться под руководством врача, специализирующегося на определенной болезни.

Если мой новорожденный ребенок болен, будут ли больны мои будущие дети?

Это зависит от болезни. Большинство этих болезней генетические и передаются детям от родителей. Отрицательный результат обследования новорожденного ребенка не гарантирует того, что

у будущих детей не будет таких болезней. К тому же обследование новорожденного ребенка НЕ позволяет выявить всех детей-носителей этих генетических заболеваний. Носители имеют генетическую мутацию, но сами по себе здоровы. Дети и их родители могут быть носителями, даже если в семейной истории болезни такого заболевания не было. Многие семьи прибегают к консультации со специалистом по генетике, чтобы лучше понять, почему их ребенок заболел, а также чтобы разобраться в особенностях болезни и определить риск стать носителем, который грозит будущим детям и другим членам семьи. Некоторые болезни не являются наследственными. Например, врожденный гипотиреоз имеет множество причин, а ВИЧ-инфекция – это следствие вируса, а не генетической мутации.

Почему моего ребенка обследуют на наличие ВИЧ?

Мы проверяем наличие у ребенка антител к ВИЧ. Если тест положительный, это значит, что у матери есть вирус, и мы хотим убедиться, что ребенок не заражен им. ВИЧ может передаваться от зараженной матери к ребенку еще до его рождения, при родах или во время грудного вскармливания. В NYS большинство беременных проверяют на ВИЧ до рождения ребенка. Желательно, чтобы мать получала лекарство во время беременности и при родах для защиты ребенка от ВИЧ-инфекции.

Сколько эти анализы будут стоить?

Нисколько. Эти анализы проводятся бесплатно.

Чем я могу помочь педиатру в лечении моего ребенка?

Во-первых, обязательно сообщите медсестре в больнице, где родился ваш ребенок, а также имя его педиатра, чтобы мы могли обратиться к нему при необходимости. Если вы сменили педиатра, сообщите нам об этом по электронной почте или по телефону (см. последнюю страницу этой брошюры). Если ваш врач попросит вас прийти с ребенком для повторного анализа, сделайте это как можно скорее. Если у вашего ребенка **будет обнаружена** болезнь, крайне важно действовать без промедления.

Если у вас нет телефона, дайте педиатру номер телефона человека, который может немедленно с вами связаться. Если вы переехали вскоре после рождения ребенка, сразу же сообщите педиатру или в клинику свой новый адрес и номер телефона. Тогда ваш педиатр сможет связаться с вами, если вашему ребенку понадобятся повторные анализы или лечение.

Помните: это очень важно.

Предоставив педиатру надежный способ связаться с вами, вы поможете Newborn Screening Program в диагностике возможных заболеваний вашего ребенка.

Будьте в курсе. Получите результаты анализа своего ребенка у педиатра!

Дополнительную информацию об обследовании новорожденных можно найти на нашем веб-сайте.

Болезни, выявляемые в рамках New York State Newborn Screening Program

Группа		Заболевания
Эндокринология		Врожденная гиперплазия коры надпочечников (ВГКН)
		Врожденный гипотиреоз (ВГ)
Гематология, гемоглобинопатии		Серповидноклеточная анемия (гемоглобин SS)
		Анемия (гемоглобин SC)
		Анемия (гемоглобин CC)
		Другие гемоглобинопатии
Инфекционные заболевания		ВИЧ-инфекция
Врожденные нарушения обмена веществ	Нарушения обмена аминокислот	Гомоцистинурия (ГЦУ)
		Гиперметионинемия
		Лейциноз
		Фенилкетонурия (ФКН) и гиперфенилаланинемия (ГФА)
		Тирозинемия (тип I, II, III)
	Нарушения окисления жирных кислот	Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы
		Дефицит карнитин-пальмитоилтрансферазы I или II (тип I и II соответственно)
		Первичный системный дефицит карнитина
		Дефицит 2,4-диеноил-КоА редуктазы
		Дефицит длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы
		Дефицит среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы
		Дефицит среднецепочечной кетоацил-КоА тиолазы
		Дефицит длинноцепочечной / короткоцепочечной гидроксиацил-КоА дегидрогеназы
		Дефицит митохондриального трифункционального белка
		Множественный дефицит ацил-КоА дегидрогеназы (также известный как глутаровая ацидемия II типа)
		Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы
		Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы с очень длинной цепью

Группа		Заболевания
Врожденные нарушения обмена веществ	Нарушения обмена органических кислот	Глутаровая ацидемия I типа
		Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы
		Дефицит изобутирил-КоА дегидрогеназы
		Изовалериановая ацидемия
		Малоновая ацидемия
		Дефицит 2-метилбутирил-КоА дегидрогеназы
		Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы
		3-метилглутаконовая ацидемия
		Дефицит 2-метил-3-гидроксибутирил-КоА дегидрогеназы
		Дефицит метилмалонил-КоА мутаза, дефицит кобаламина А, В и кобаламина С, D, дефициты кофакторов и другие метилмалоновые ацидемии
		Дефицит митохондриальной ацетоацетил-КоА тиолазы (дефицит бета-кетотиолазы)
		Множественный дефицит карбоксилазы
		Пропионовая ацидемия
	Нарушения орнитинового цикла	Аргининемия
		Аргинин-янтарная аминокислотурия
		Цитруллинемия
Другие генетические заболевания		Адренолейкодистрофия (X-сцепленная)
		Дефицит биотинидазы
		Муковисцидоз
		Галактоземия
		Недостаточность гуанидинацетат метилтрансферазы (GAMT)
		Болезнь Краббе
		Мукополисахаридоз I типа (MPS I)
		Болезнь Помпе
		Тяжелый комбинированный иммунодефицит
		Спинальная мышечная атрофия (SMA)

Более подробную информацию о New York State Newborn Screening Program и входящих в нее заболеваниях можно найти на веб-сайте: www.wadsworth.org/programs/newborn

New York State Newborn Screening Program – это услуга, которую Департамент здравоохранения штата предоставляет семьям с новорожденными детьми.

Внимание! У вас возникли вопросы об обследовании новорожденных? Хотите предоставить нам информацию о своем педиатре? Напишите или позвоните нам или посетите наш веб-сайт:

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 22002
Albany NY 12201- 2002
Email: nbsinfo@health.ny.gov
www.wadsworth.org/programs/newborn

Уважаемые родители!

В рамках программы Newborn Screening Program пробы вашего ребенка будут храниться до 10 лет в безопасных условиях в месте со строго ограниченным доступом. В случае необходимости пробы могут быть использованы в диагностических целях в интересах вашего ребенка и с вашего разрешения. Также часть проб будет полностью анонимизирована во избежание возможности идентифицировать вашего ребенка, после чего она может быть использована в исследованиях в области здравоохранения. Такие исследования будут предварительно изучены и одобрены специальным Советом, действующим в соответствии с применимыми законами и этическими нормами. Вы можете подать запрос на уничтожение или запрет использования проб вашего ребенка в общественных исследованиях в области здравоохранения, позвонив по тел. (518) 473-7552 для получения соответствующих инструкций. Вы можете посетить наш веб-сайт, чтобы найти более подробную информацию или загрузить копию формы, заполнив которую, вы сможете предоставить нам свое письменное согласие. Примечание. Пробы будут полностью уничтожены по вашему запросу. Это не может быть сделано в течение первых 8 недель после родов.



**Department
of Health**