

Неонатальный скрининг.

Хотя по отдельности частота наследственных заболеваний относительно невелика, в совокупности их распространенность среди населения может достигать 1%. При этом очень часто правильный диагноз устанавливается уже на тяжелой или декомпенсированной стадии заболевания, в ряде случаев наследственная патология вообще не диагностируется. Массовое обследование (скрининг) является самым эффективным способом выявления наиболее распространенных наследственных заболеваний.



Неонатальный скрининг – исследование, проводимое в первые дни жизни ребенка, является самым эффективным способом выявления наследственных заболеваний. Именно неонатальный скрининг позволяет выявить максимальное количество заболеваний еще до появления первых симптомов. Вовремя поставленный диагноз и назначенное лечение, в свою очередь, способны остановить развитие тяжелых проявлений, ведущих к инвалидизации.

Неонатальный скрининг, нередко именуемый «пяточка», начинается в родильном доме: у каждого новорожденного берется несколько капель крови из пятки на специальный тест-бланк, который направляется в специализированную лабораторию для проведения исследования. В Российской Федерации до 2023 года обязательный массовый неонатальный скрининг предполагал выявление 5 наследственных заболеваний: фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, врожденная дисфункция коры надпочечников, галактоземия, муковисцидоз.

С 01.01.2023 вступил в силу приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»,

согласно которому неонатальный скрининг на всей территории Российской Федерации расширяется до 36 групп нозологий.

В соответствии с приказом скрининг новорожденных подразделяется на 2 вида: неонатальный и расширенный неонатальный скрининг (РНС).

Неонатальный скрининг проводится на следующие заболевания:

- ✓ классическая фенилкетонурия;
- ✓ фенилкетонурия;
- ✓ врожденный гипотиреоз с диффузным зобом;
- ✓ врожденный гипотиреоз без зоба;
- ✓ кистозный фиброз неуточненный (муковисцидоз);
- ✓ нарушение обмена галактозы (галактоземия);
- ✓ адреногенитальное нарушение неуточненное (адреногенитальный синдром);
- ✓ адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов.

Расширенный неонатальный скрининг (РНС) наряду с вышеуказанными врожденными и (или) наследственными заболеваниями проводится для выявления:

- ✓ недостаточности других уточненных витаминов группы В;
- ✓ недостаточности синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина);
- ✓ другие виды гиперфенилаланиемии;
- ✓ нарушения обмена тирозина (тирозинемия);
- ✓ болезни с запахом «кленового сиропа» мочи (болезнь «кленового сиропа»);
- ✓ других видов нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (пропионовая ацидемия);
- ✓ нарушения обмена жирных кислот;
- ✓ нарушения обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия);
- ✓ нарушения обмена цикла мочевины;
- ✓ нарушения обмена лизина и гидроксизина;
- ✓ детской спинальной мышечной атрофии, I тип (Верднига-Гоффмана);
- ✓ других наследственных спинальных мышечных атрофии;
- ✓ первичных иммунодефицитов (D80-84) и т.д.

Неонатальный скрининг проводится с целью выявления наследственных болезней обмена веществ - группы генетических заболеваний, при которых происходят нарушения в биохимических процессах и поражаются различные системы и органы. При большинстве наследственных болезней обмена веществ для лечения применяют диетотерапию, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.

Кратко о некоторых из наследственных болезней обмена веществ:

Врожденный гипотиреоз — наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжелой умственной неполноценности. На сегодняшний день, своевременно диагностированный гипотиреоз хорошо поддается гормональной терапии.

Адреногенитальный синдром — группа нарушений, связанных с избыточной секрецией гормонов коры надпочечников. Заболевание имеет различные формы, в особо тяжелых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Полному излечению этот синдром не поддается, но его можно держать под контролем при помощи гормональной терапии.

Муковисцидоз — одно из наиболее распространенных наследственных заболеваний. Проявляется поражением легких, печени, желудочно-кишечного тракта и других систем организма. Необходимо начинать лечение как можно раньше, чтобы максимально улучшить качество и продолжительность жизни.

Спинальная мышечная атрофия — это тяжелое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может начаться с первых месяцев жизни, проявляться постепенно нарастающей слабостью мышц и приводить к тяжелым двигательным нарушениям. В настоящее время существует терапия, которая вместе со специализированной реабилитацией может в значительной степени уменьшить проявления этого заболевания.

Первичные иммунодефициты (ПИД) — это наследственные или приобретенные заболевания иммунной системы. Дети с ПИД подвержены высокому риску развития тяжелых инфекций с первых дней жизни. Если заболевание выявлено вовремя, повышается успешность лечения, позволяющего восстановить нормальную функцию иммунной системы.

Ключевые этапы проведения расширенного неонатального скрининга:

Для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24 - 48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144 — 168 часов) жизни у недоношенного новорожденного.

- Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка, на одно будут наносить 5 пятен крови для неонатального скрининга, на второе - 3 пятна для РНС;

- Тест-бланки с образцами крови доставляются из медицинской организации, осуществившей забор образцов крови в медико-генетическую консультацию (центр), которые осуществляют скрининговые лабораторные исследования самостоятельно, либо в течение 24 часов отправляют образцы в медицинскую организацию, способную провести исследование.

- Время проведения скрининговых исследований составляет не более 72 часов от времени поступления тест-бланков с образцами крови в медико-генетические консультации (центры) медицинских организаций.

- Информация о результатах скрининговых исследований передается в медико-генетическую консультацию (центр) субъекта Российской Федерации по месту жительства ребенка.

- При получении результатов скрининговых исследований формируется группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым заболеваниям и группам высокого риска врожденных и (или) наследственных заболеваний.

- Дети из группы «условно здоровые» не требуют дополнительных исследований и информирования медицинских организаций о результатах скрининговых исследований.

- В течение 24 часов после получения информации новорожденный из группы высокого риска приглашается в медико-генетическую консультацию (центр) субъекта Российской Федерации для забора образцов крови для повторного скринингового исследования в медико-генетической консультации (центре) субъекта Российской Федерации.

- При наличии медицинских показаний врач-генетик медико-генетической консультации (центра) субъекта Российской Федерации немедленно направляет новорожденного из группы высокого риска на госпитализацию в медицинскую организацию по профилю заболевания, назначает специализированные продукты лечебного питания до получения результатов повторного скринингового исследования и подтверждающей диагностики.

При наследственных заболеваниях обмена нарушается функция ферментов, участвующих в обмене белков, жиров или углеводов. Поэтому для многих из заболеваний данной группы единственным патогенетическим лечением является диетотерапия, основанная на исключении из рациона патогенетически значимых нутриентов. Полноценного рациона у пациентов, соблюдающих с рождения строгие диетические ограничения, удастся добиться за счет специализированных продуктов лечебного питания.

Симптомы наследственных болезней обмена нередко проявляются в первые дни жизни ребенка, а в дальнейшем пациентам необходимо соблюдать пожизненную диету. Это означает, что эффективность лечения вновь выявленных пациентов будет напрямую зависеть от возможности своевременного обеспечения специализированными продуктами лечебного питания.

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка.

От неонатального скрининга можно отказаться, однако необходимо иметь в виду, что при отказе от обследования ребенка диагноз наследственного и (или) врожденного заболевания будет поставлен несвоевременно и лечение будет начато поздно, что приведет к негативным последствиям для его здоровья.

Врач методист

А.А. Шаламова

Источники:

<https://cyberleninka.ru/article/n/neonatalnyy-skrining-na-nasledstvennye-zabolevaniya-v-rossii-vchera-segodnya-zavtra>

<https://www.lvrach.ru/2036/partners/15438554>

<https://neonatology->

nmo.ru/ru/jarticles_neonat/597.html?SSr=5701348cc114ffffff27c_07e60b150e3931-5990

<https://r-19.ru/news/zdravookhranenie/140512/>