

Скрининг новорождённых

ИНФОРМАЦИОННЫЙ ЛИСТОК



Что такое скрининг новорождённых?

Скрининг новорождённых выявляет детей с риском состояний, которые могут повлиять на их здоровье или выживание в долгосрочной перспективе. Большинство из этих состояний не видны при рождении, но их можно вылечить или облегчить, если обнаружить на ранней стадии. Скрининг новорождённых включает в себя скрининг по пятну крови, проверку слуха и пульсоксиметрию.



В ходе скрининга по пятну крови проверяется наличие более 60 патологий, список которых представлен справа. Раннее выявление может помочь предотвратить серьёзные проблемы со здоровьем, ограниченные возможности и даже смерть.



Проверка слуха выявляет потерю слуха в речевом частотном диапазоне. Раннее выявление проблем со слухом помогает детям не отставать в развитии речи, языка и навыков общения.



Скрининг с помощью пульсоксиметрии выявляет наличие серьёзных, угрожающих жизни дефектов сердца, известных как критические врождённые пороки сердца (ССНД). При раннем обнаружении ССНД у детей их часто можно вылечить с помощью операции или других медицинских вмешательств.



В ходе скрининга по пятну крови детей проверяют на наличие таких патологий:

Аргинемия
 Аргинин-янтарная аминокислотурия
 Дефицит бета-кетотиолазы
 Дефекты кофактора биоптерина (2-х типов)
 Дефицит биотинидазы
 Дефицит карнитин-ацилкарнитин-транслоказы
 Дефицит карнитинпальмитоилтрансферазы (2-х типов)
 Дефект поглощения карнитина
 Цитруллинемия (2-х типов)
 Врождённая гиперплазия надпочечников
 Врождённый цитомегаловирус (сCMV)
 Врождённый гипотиреоз
 Муковисцидоз
 Дефицит дианоил-КоА редуктазы
 Дефицит галактокиназы
 Дефицит галактоэпимеразы
 Галактоземия
 Глутаровая ацидемия (2-х типов)
 Варианты гемоглобинопатии
 Гомоцистинурия
 Гиперметионинемия
 Гиперфенилаланинемия
 Дефицит изобутирил-КоА дегидрогеназы
 Изовалериановая ацидемия
 Дефицит длинноцепочечной гидроксацил-КоА дегидрогеназы
 Малоновая ацидемия
 Лейциноз (моча с запахом кленового сиропа)
 Дефицит среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы
 Дефицит средне/короткоцепочечной гидроксацил-КоА дегидрогеназы
 Дефицит среднецепочечной кетоацил-КоА тиолазы
 Метилмалоновая ацидемия (3-х типов)
 Мукополисахаридоз I типа
 Дефицит множественных КоА карбоксилаз
 Фенилкетонурия
 Болезнь Помпе
 Первичные Т-клеточные лимфопении
 Пропионовая ацидемия
 Тяжёлый комбинированный иммунодефицит
 Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы
 Серповидно-клеточная болезнь
 Серповидная анемия
 Спинальная мышечная атрофия (SMA)
 S-бета-талассемия
 Дефицит трёхфункционального белка
 Тирозинемия (3-х типов)
 Дефицит сверхдлинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы
 X-сцеплённая адренолейкодистрофия
 2-метил-3-гидроксимасляная ацидемия
 Дефицит 2-метилбутирил-КоА дегидрогеназы
 Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы
 Дефицит 3-Метилкротонил-КоА карбоксилазы
 Дефицит 3-Метилглутаконил-КоА гидратазы



Что происходит с оставшимися пятнами крови и результатами после скрининга?

После скрининга новорождённых результаты анализов и остатки пятен крови хранятся, чтобы при необходимости можно было провести повторный анализ. Сохранённые пятна крови и результаты анализов используются также для обеспечения точности скрининга, улучшения анализов и разработки новых анализов для скрининга новорождённых. Они не используются для исследований без письменного информированного согласия родителей.

У родителей есть возможность сохранить пятна крови и результаты анализов своего ребёнка. Вы можете потребовать уничтожить пятна крови и результаты своего ребёнка либо в любое время запросить пятна крови через детского врача. Вы также можете разрешить использовать пятна крови и результаты своего ребёнка для исследований. Для получения форм и инструкций о том, как запросить эти варианты, обратитесь к своему врачу или зайдите на веб-сайт Программы скрининга новорождённых.

Когда я получу результаты обследования моего ребёнка?

Результаты проверки слуха и пульсоксиметрии вашего ребёнка будут доступны в день проведения скрининга. Обсудите результаты со своим врачом.

Процесс скрининга по пятну крови занимает несколько дней, но если результаты покажут наличие проблемы, ваш детский врач свяжется с вами как можно скорее. Первый визит с новорождённым к врачу — также подходящий случай поговорить о результатах, поскольку результаты обычно становятся известны, когда ребёнку исполняется около недели.

Какая личная информация предоставляется Департаменту здравоохранения штата Миннесота (MDH)?

Карточка скрининга новорождённого, которая отправляется в MDH для анализа, содержит только информацию о родителе и ребёнке, которая поможет персоналу интерпретировать результаты анализов и связаться с детским врачом ребёнка, если потребуется дополнительное обследование или последующее наблюдение. Информация включает, в частности, имя и фамилию, дату и время рождения ребёнка, имя и фамилию родителя и имя и фамилию детского врача или название клиники.

Можно ли отказаться от скрининга для своего ребёнка?

Да. Если вы не хотите, чтобы ваш ребёнок проходил скрининг, вы должны заполнить форму *Отказ родителей от скрининга новорождённых*. Вы можете попросить копию формы в своём родильном доме или загрузить её с сайта Программы скрининга новорождённых.

Дополнительная информация о скрининге новорождённых:

Скрининг новорождённых в Миннесоте

www.health.state.mn.us/newbornscreening

Программа раннего выявления и лечения проблем со слухом в Миннесоте

www.improveehdi.org/mn

Управление США по вопросам ресурсов и услуг здравоохранения

<https://newbornscreening.hrsa.gov>

Первый анализ ребёнка

www.babysfirststest.org



Напечатано на переработанной бумаге

Для получения этой информации в другом формате позвоните по тел. (800) 664-7772