

НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ



Докладчик:
Студентка 8 группы
5 курса педиатрического
факультета
Корнева Ольга
Алексеевна

- Неонатальный скрининг – массовое обследование новорожденных на предмет выявления часто встречающихся в популяции наследственных заболеваний, перечень которых варьирует в различных регионах и странах.
- С начала 2000-х в России началось внедрение неонатального скрининга. В 2006 году в программу обязательного тестирования вошли три заболевания: адреногенитальный синдром, галактоземия и муковисцидоз. Позднее к ним прибавились фенилкетонурия и врожденный гипотиреоз



□ В 2006 году в рамках национального проекта «здоровье» вышел приказ Минздравсоцразвития №185 (от 22 марта), согласно которому все новорожденные дети должны быть обследованы на наличие пяти заболеваний, передающихся по наследству:

- Галактоземия
- Фенилкетонурия
- Адреногенитальный синдром
- Муковисцидоз
- Врожденный гипотиреоз.



МАССОВЫЙ СКРИНИНГ В ДРУГИХ СТРАНАХ

- В США, например:
 - АК расстройства: аргининосукциновая ацидурия, цитруллинемия, гомоцистинурия, болезнь с запахом кленового сиропа мочи.
 - Нарушения окисления ЖК: недостаточность среднецепочечной ацетил-КоА дегидрогеназы, дефицит митохондриального трифункционального белка
 - Недостаточность биотинидазы
 - Гемоглобинопатии: серповидно-клеточная анемия, талассемия и гемоглобиноз С
 - Тяжелый комбинированный иммуодефицит.



ТРЕБОВАНИЯ К СКРИНИГОВЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ

- Болезнь должна быть достаточно частой среди обследуемого населения;
- Должны быть подробно изучены симптомы болезни и ее лабораторные маркеры;
- Польза скрининга должна превышать затраты на его проведение, выявляя очень тяжелые болезни;
- Ложноотрицательных результатов скрининга быть не должно, чтобы не было пропущенных больных;
- Ложноположительных ответов должно быть не так много, чтобы не тратить лишних средств на повторную диагностику;
- Анализ, входящий в скрининг должен быть неопасным для детей и простым для проведения;
- Выявляемые болезни должны хорошо поддаваться лечению;
- Необходимо знать до какого возраста не поздно начать лечение, чтобы оно давало желаемый эффект.



РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ПАТОЛОГИИ

- Галактоземия – 1 случай на 30 тысяч новорожденных.
- Фенилкетонурия – 1 на 6,5 тысяч новорожденных.
- Муковисцидоз – 1 на 5 тыс новорожденных.
- Врожденный гипотиреоз – 1 на 4 тыс новорожденных.
- Аденогенитальный синдром – 1 на 15 тыс новорожденных.



□ Проведение неонатального скрининга на наследственную патологию основано на определении дефектов ферментов, участвующих в обмене белков и углеводов, в сухом пятне крови на специальной фильтровальной бумаге (тест-бланке). Эти исследования проводят в медико-генетической консультации (центре), куда направляются образцы крови новорождённых одновременно на фенилкетонурию, врождённый гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз.

Обязательным условием точности диагностики является тщательная пропитка кровью пятна на тест-бланке.



□ После забора и высушивания образцов крови, медицинская сестра заполняет сопроводительную документацию, в которой отмечается:

- наименование учреждения, в котором произведён забор образцов крови;
- фамилия, имя, отчество матери ребёнка;
- адрес выбытия матери ребёнка;
- порядковый номер тест-бланка с образцом крови;
- дата и номер истории родов;
- дата взятия образца крови;
- состояние ребёнка (здоров/болен);
- доношенный/недоношенный (срок гестации);
- масса тела ребёнка;



- Далее бланк помещают в конверт и отправляют на экспертизу в региональный медико-генетический центр. При выписке ставится соответствующая отметка о том, что обследование этого типа пройдено.

2 ЭТАП.

- В МГК анализируют образцы крови:
 - При ФКУ - исследование концентрации фенилаланина.
 - При муковисцидозе - исследование содержания иммунореактивного трипсина.
 - При галактоземии - исследование галактозы или галактозо-1-фосфата.
 - При врожденном гипотиреозе – анализ ТТГ.
 - При адреногенитальном синдроме - содержание 17-гидроксипрогестерона в крови.



3 ЭТАП.

Когда анализ произведен, результаты направляются в детскую поликлинику. В случае, если тест на какое-либо заболевание положителен, родителям приходит уведомление, после которого они должны направиться на медико-генетическое консультирование. В федеральных центрах МГК ребенку проводится ДНК-диагностика по данной патологии.



4 ЭТАП.

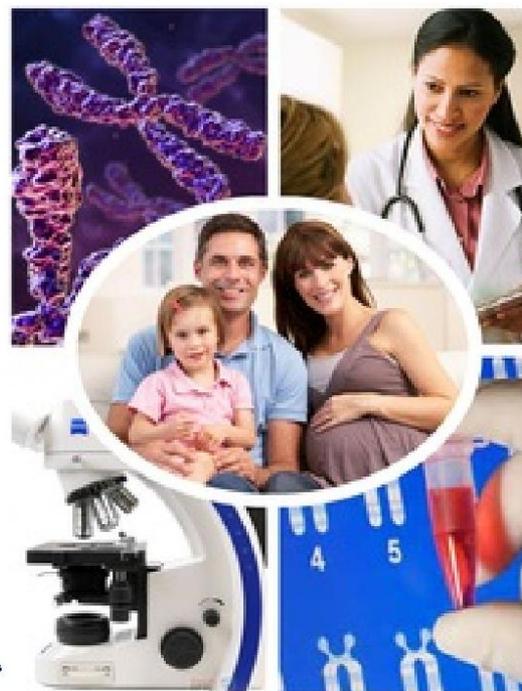
Охватывает тех детей, у которых болезнь подтверждена лабораторно и генетически. Назначается жизненно важное лечение болезни (не позднее 21 дня жизни). Участие в терапии и ведении детей принимают врачи разных специальностей. При соблюденных сроках скрининга лечение больных детей начинается еще до того, как они достигнут месячного возраста.



5 ЭТАП

Направлен на снижение рождения детей с патологиями, выявляемыми неонатальным скринингом. Семьям, где есть больные дети проводится медико-генетическое консультирование.

Медико-генетическое консультирование



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

