

இருந்தால்

Well & Healthy

НЕОНАТАЛЬНЫЙ  
СКРИНИНГ  
НОВОРОЖДЕННЫХ

## СКРИНИНГ( от англ. Screening – просеивание)

- Это массовое обследование пациентов для выявления различных заболеваний, ранняя диагностика которых позволяет предотвратить развитие тяжёлых осложнений и инвалидности.

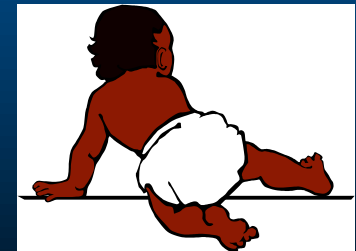
Результаты скрининга подтверждаются последующей диагностикой

В 1962 году Роберт Маккриди, директор диагностической лаборатории в отделе здравоохранения штата Массачусеттс (США), совместно с Робертом Гатри, основателем скрининга новорожденных, организовали сбор бланков из фильтровальной бумаги с сухими пятнами крови от каждого новорожденного в штате Массачусеттс и тестировали их на фенилкетонурию используя разработанный Гатри бактериальный метод исследования фенилаланина. И к концу 60-х годов рутинное обследование новорожденных на ФКУ было распространено почти на все штаты и некоторые страны Европы.

Сам термин «скрининг» был введен в 1968 году.

**ВОЗ приняты требования, которым должны отвечать программы скрининга новорожденных на наследственные заболевания:**

- **Заболевания должны встречаться с относительно высокой частотой и иметь тяжёлые проявления**
- **Для этих болезней должно быть разработано эффективное лечение, доступное для всех выявленных пациентов**
- **Программа скрининга должна быть экономически выгодной для здравоохранения страны**



Массовый скрининг новорожденных проводится в 52 странах мира.

В США в разных штатах тестируется до 45 заболеваний

В Германии – 14

В Великобритании – 5

В Испании – от 2 до 27

В Индии - скрининг не проводится

Практически во всём мире проводится скрининг на фенилкетонурию и врождённый гипотиреоз

Суммарно во всём мире осуществляется скрининг на 40 наследственных болезней

**В России проводится скрининг на 5 наследственных заболеваний:**

- Фенилкетонурия
- Галактоземия
- Муковисцидоз
- Адрено-генитальный синдром
- Врождённый гипотиреоз



Для этих заболеваний разработаны простые и достоверные методы диагностики и эффективные средства лечения, что позволяет обеспечить раннее выявление, своевременное лечение, остановить развитие тяжёлых проявлений ( умственная отсталость, слепота, задержка роста и др.)



Заболевание обусловлено отсутствием или сниженной активностью фермента, который в норме расщепляет аминокислоту фенилаланин. Эта аминокислота содержится в подавляющем большинстве видов белковой пищи. Без лечения фенилаланин накапливается в крови и приводит к повреждению мозга, судорогам, умственной отсталости. Такие симптомы могут быть предупреждены благодаря раннему назначению специального диетического лечения.





Заболевание, при котором нарушено превращение галактозы, присутствующей в молоке, в глюкозу, используемую тканями ребенка в качестве энергетического ресурса. Галактоземия может быть причиной смерти младенца или слепоты, поражения печени и умственной отсталости в будущем. Лечение заключается в полном исключении молока и всех других молочных продуктов из диеты ребенка.



Заболевание, при котором патология проявляется в разных органах из-за того, что слизь и секрет, вырабатываемые клетками легких, поджелудочной железы и других органов, становятся густыми и вязкими, что может привести к тяжелым нарушениям функции легких, проблемам с пищеварением и нарушениям роста. Раннее обнаружение заболевания и его раннее лечение может помочь уменьшить эти проявления.



или

## врожденная гиперплазия надпочечников

Это группа патологических состояний, обусловленных недостаточностью гормонов, вырабатываемых корой надпочечников, что приводит к нарушению развития половых органов и в тяжелых случаях может обусловить потерю соли почками и явиться причиной смерти.

Прием недостающих гормонов в течение жизни останавливает развитие болезни.



Заболевание связано с недостаточностью гормонов щитовидной железы, которая приводит к отставанию в росте, нарушению развития мозга и другим клиническим проявлениям. Если врожденный гипотиреоз обнаружен во время скрининга новорожденных, то назначенный врачом прием гормонов щитовидной железы позволяет полностью предотвратить развитие заболевания.



## Этапы скрининга

1. Забор крови в родильном доме на четвёртый день жизни у доношенных новорожденных и седьмой день – у недоношенных
2. Доставка образцов крови в МГК
3. Оценка качества образцов и регистрация
4. Лабораторный тест
5. Оценка результата
6. Повторное тестирование при необходимости



## Повторное тестирование

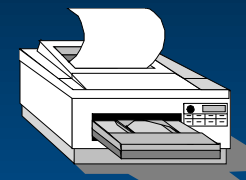
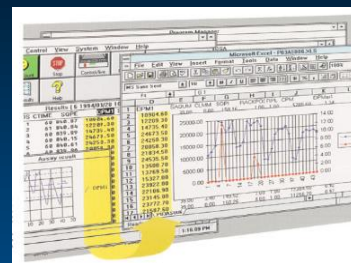
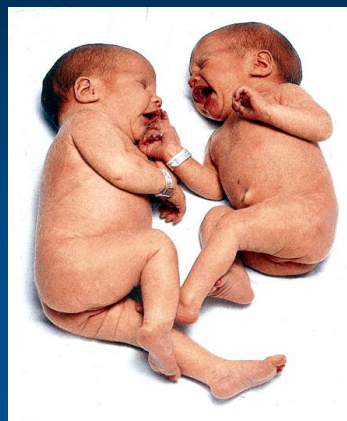
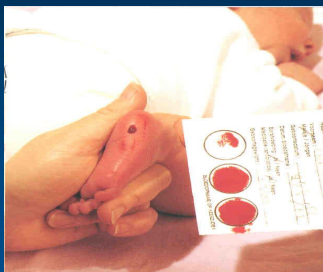
Если первый результат показал отклонение биохимических показателей от нормы – это означает, что ребёнок относится к группе риска по одному из тестируемых заболеваний. Повторное тестирование необходимо для того, чтобы сказать, здоров он или болен.

Если повторное тестирование покажет нормальный результат, это будет означать, что первый тест был ложноположительным, а новорожденный здоров.

Если и повторный тест окажется положительным, это значит, что ребёнок может быть больным.

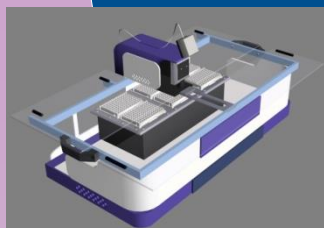
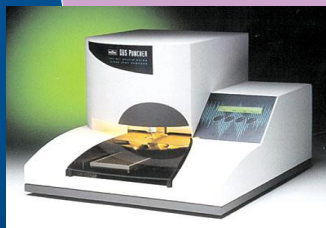
Такие дети госпитализируются в АОДКБ для дообследования или направляются на консультацию к специалистам.

**Сбор образцов**



**Составление отчетов, базы данных**

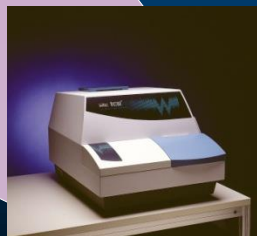
**Приготовление образцов**



**Обработка полученных результатов**

**Скрининговое исследование**

**Обработка образцов и измерение**



## Бланки для взятия крови:

Не дотрагивайтесь до области внутри кружков  
 Не используйте поврежденные тест-бланки

Кружки на бланке пропитываются равномерно, обильно и аккуратно по одной капле кровью на кружке, взятой обычным способом из пятки. Капли могут быть побольше чем кружки но ни в ком случае меньше. Кровяные пятна высыхают на воздухе.

Леч. учреждение \_\_\_\_\_  
 Ф.И.О. матери \_\_\_\_\_ пол:  Жен.  Муж.  
 Ф.И.О. ребенка \_\_\_\_\_  
 Дата рождения \_\_\_\_\_ Вес при рождении \_\_\_\_\_  
 Дата взятия пробы \_\_\_\_\_  
 Нормальная беременность ?  
 Недоношенный ?  
 Антибиотики ?      Асфикция ?  
 Сульфонамиды ?      Желтуха ?

GE Healthcare Ltd  
 Forest Farm Industrial Estate,  
 Cardiff, CF14 7YT, UK

GE Healthcare  
 Bio-Sciences Corp.  
 14 Walkup Drive  
 Westborough, MA  
 01581-1019, USA

**Заполнять печатным и буквами**

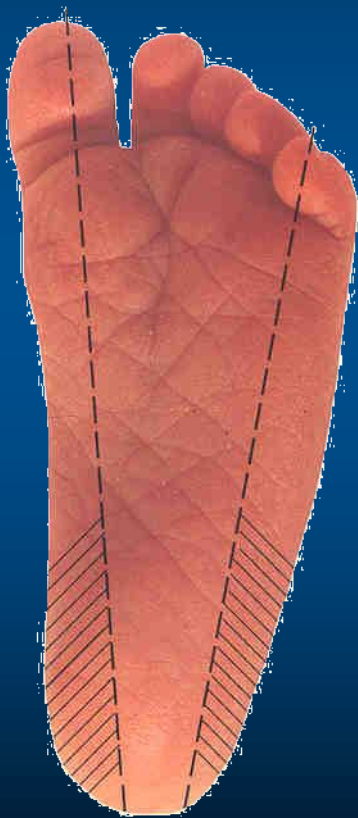
Идентификационный номер ребенка \_\_\_\_\_  
 Дата родов \_\_\_\_\_  
 пол (✓)  М  Ж   
 К-во родов \_\_\_\_\_ Срок беременности нед \_\_\_\_\_ дни \_\_\_\_\_  
 Вес (гр) \_\_\_\_\_  
 Если повторный образец (✓)   
 Тип питания в момент взятия образца крови (✓)  
 грудное  Искусств.  Другое   
 Ребенок находится (✓)  
 в больнице  Недоношенный   
 Проводилась ли ребенку переливание крови (✓)  
 да  Нет  Если да - Дата переливания \_\_\_\_\_

ФИО ребенка \_\_\_\_\_ Дата родов \_\_\_\_\_  
 Для лаборатории \_\_\_\_\_  
 Не касайтесь области пропитанной кровью. Не использовать, если повреждена.  
 Проглотить каждый кружок кровью с одной стороны бланка.  
 SN 0712654782 SN 0712654782  
 ПеркинЭлмер 226  
 LOT 102277 / 314401  
 Сроки годности  
 2017-03

Индекс \_\_\_\_\_  
 Контактный и телефон родителей \_\_\_\_\_  
 Родильный дом/поликлиника \_\_\_\_\_  
 ФИО врача роддома/поликлиники \_\_\_\_\_  
 Адрес роддома \_\_\_\_\_  
 Адрес поликлиники \_\_\_\_\_  
 Комментарий: семейный анамнез \_\_\_\_\_  
 Дата взятия пробы \_\_\_\_\_  
 Проба взята медсестрой \_\_\_\_\_  
 Контактный телефон \_\_\_\_\_  
 Для лаборатории \_\_\_\_\_



## Забор крови у новорожденного



- Образец следует забирать в течение 4-5-го дня после рождения
- Кровь берётся натошак, через 2 часа после кормления
- Заштрихованная область где рекомендуется взятие образца, как наиболее безопасной для новорожденного
- Пятку предварительно согревают, обрабатывают 70% спиртом и высушивают

## Забор крови у новорожденного



- Делается прокол стерильным ланцетом
- Не прокалывать глубже чем на 2.0 мм
- Не сдавливать

## Забор крови новорожденного



Дождаться образования  
большой капли крови

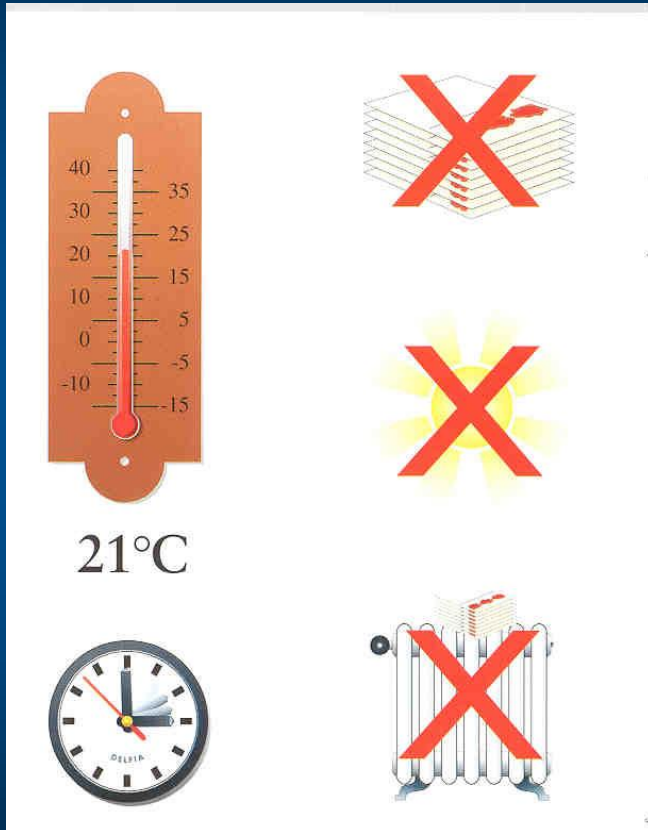
Собирать образец с обратной  
стороны бланка

Капля крови должна пропитать  
бланк насквозь

Пропитывать однократно

Заполнить все указанные  
кружки

## Забор крови новорожденного

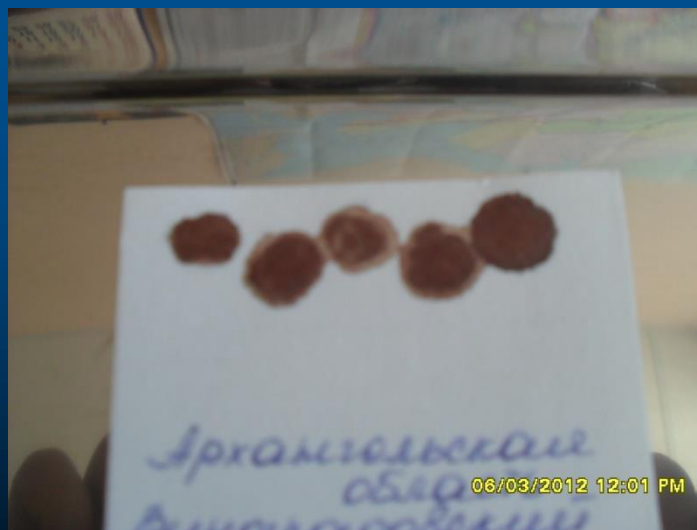
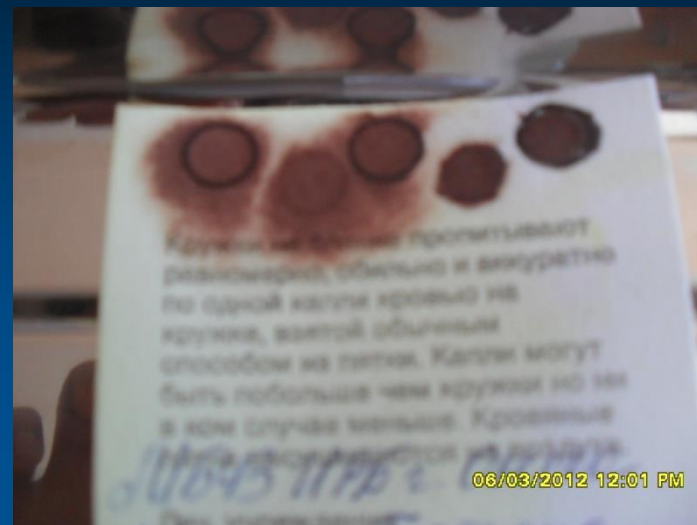


Бланк следует высушивать при комнатной температуре – 3 часа.

Не накладывать друг на друга без перекладывания защитной (пергаментной) бумагой

Защищайте от прямого попадания солнечных лучей

Не нагревать образцы



- В Архангельской области с 1990 г. проводится скрининг на фенилкетонурию и врождённый гипотиреоз.
- С 2006 г., в рамках национального проекта «Здоровье», проводятся скрининговые исследования на муковисцидоз, галактоземию и адрено-генитальный синдром.
- процент охвата скринингом новорожденных в Архангельской области составляет более 99% (один из самых высоких по России)

Год	ФКУ	ВГ	АГС	МВ	ГАЛ	Всего
2006	0	2	1	0	0	3
2007	2	1	3	1	2	9
2008	2	6	1	2	1	12
2009	3	5	0	0	1	9
2010	1	7	0	1	2	11
2011	1	5	1	3	2	12
2012	0	5	0	0	0	5
2013	3	8	2	1	0	14
2014	3	6	2	1	0	12
2015	2	7(+1 НАО)	2	1 (+ 1 НАО)	0	12 (+ 2 НАО)
2016	3	1	2	-	1	7

- Фенилкетонурия (за 16 лет) 1 : 7100
- Врождённый гипотиреоз (за 10 лет) 1 : 3000
- Муковисцидоз (за 10 лет) 1 : 14900
- Галактоземия (за 10 лет) 1 : 32300
- Адено-генитальный синдром (за 10 лет) 1 : 12400

Всего за 11 лет проведения скрининга в Архангельской области диагностировано 108 случаев заболеваний.



Заболевание	Частота в АО	Частота в РФ
ФКУ	1:7100	1:7000
ВГ	1:3000	1:3600
МВ	1:14900	1:10000
ГАЛ	1:32300	1:45000
АГС	1:12400	1:11000

В Архангельской области чаще, чем по России в целом встречается врождённый гипотиреоз (в 1,2 раза) и галактоземия (в 1,4 раза), реже – адрено-генитальный синдром (в 1,2 раза) и муковисцидоз (в 1,5 раза).

- Поскольку заболевания, связанные с нарушением метаболизма, являются наследственными, это значит, что ребёнку они передаются от родителей. Отец и мать при этом могут быть здоровыми, но являются носителями дефектных генов. И если ребёнок унаследует от каждого из родителей такой ген, это приведёт к развитию болезни.
- Часто рождение больного ребёнка является первым случаем наследственного заболевания в семье.
- На момент рождения такой ребёнок выглядит абсолютно здоровым, и только спустя несколько суток или месяцев появляются первые признаки болезни.

- Эффективность лечения заболевания зависит от того насколько своевременно проведено обследование младенца, точно установлен диагноз и оперативно начато лечение или диетотерапия.
- Обычно лечение является длительным, в течении многих лет, при этом возникают проблемы и трудности, связанные с отказом ребёнка от приёма лекарств или диетического питания.
  - Однако родители должны понимать, что это является единственной возможностью вырастить ребёнка здоровым.

## *Почему каждый новорожденный должен быть включён в скрининг?*

Скрининг новорожденных важен, потому что большинство тестируемых заболеваний никак не проявляются при рождении и даже в течение первых месяцев жизни. Ребёнок выглядит здоровым, хотя имеет наследственный дефект. Но со временем появляются необратимые симптомы болезни, такие, как умственная отсталость, нарушение роста и развития, поражение лёгких, сердца, слепота и даже смерть.

*Раннее обнаружение заболевания и немедленное лечение на доклинической стадии болезни даст возможность предотвратить развитие заболевания, или, по крайней мере, избежать многих серьёзных осложнений.*



***Благодарю за  
внимание!***