



# СКРИНИНГ ЗАБОЛЕВАНИЙ, СВЯЗАННЫХ С НАРУШЕНИЕМ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ У НОВОРОЖДЕННЫХ

(лабораторное исследование VasSeu)

*Скрининг редких врождённых заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ, рекомендован всем новорожденным детям (Министерство здравоохранения Финляндии 7.4.2014). По приблизительной оценке, примерно у одного малыша из двух тысяч новорожденных на скрининге обнаруживается заболевание, лечение которого на ранних сроках поможет избежать необратимых нарушений, вызываемым данным заболеванием. Без скрининга диагностика таких заболеваний на ранних сроках зачастую невозможна. Большая часть западных стран достаточно давно начала проводить аналогичный скрининг новорожденных .*

Дети, страдающие тяжёлыми врождёнными заболеваниями, связанными с нарушением обмена веществ, могут в новорожденном состоянии выглядеть абсолютно здоровыми. Первые признаки этих редких заболеваний ищут на скрининге, что-бы обнаружить заболевание и начать необходимое лечение на ранних сроках. Только быстро начатое лечение может предотвратить постоянную инвалидность или даже смертельный исход.

Скрининг прост: для этого, **путём прокола кожи, на фильтрованную бумагу берут несколько капель крови из пятки новорожденного на 2-5 день жизни.** Если результат скрининга отклоняется от нормы, то представители больницы сразу связываются с семьёй. У ребёнка берутся повторные анализы для уточнения результатов и врач проверяет самочувствие ребёнка. Большая часть таких детей при повторном анализе оказывается здоровой. Если результат скрининга в норме, то с семьёй не связываются.

Скрининг новорожденных помогает предотвратить негативные последствия некоторых подлежащих лечению врождённых заболеваний. Тем редким детям, у которых есть одно из этих заболеваний, скрининг и диагностика на ранних стадиях могут спасти жизнь.

Смотри ниже более подробную информацию о заболеваниях, на которые проводится скрининг. Дополнительная информация так-же на сайте [www.saske.fi](http://www.saske.fi)



## ВАЖНО!

Анализ крови новорожденных на скрининг (VasSeu) берут на послеродовом отделении, на 2-5 день жизни. Если вы выписались домой до истечения 2-х суток (48 часов) после родов, анализ будет взят в лаборатории. Дополнительную информацию касающуюся скрининга вы можете получить при необходимости у педиатра родильного отделения.



## Сведения о патологиях исследуемых на скрининге:

**Врождённое нарушение работы щитовидной железы** или гипотиреоз возникает из-за недостатка гормона щитовидной железы. Гормон щитовидной железы необходим для нормального роста ребёнка и развития его мозга. Недостаток этого гормона на первом году жизни приводит к тяжёлым нарушениям роста и интеллектуального развития. Ребёнок будет расти и развиваться нормально, если недостаток гормона будет выявлен на раннем сроке и лечение гормонами щитовидной железы будет оказано с первых недель его жизни. В Финляндии врождённый гипотиреоз у новорожденных встречается примерно в 1:2000 - 1:3000 случаях. Заболевание редко бывает наследственным.

**Врождённое разрастание надпочечников** или врождённая гиперплазия коры надпочечников (CAH) возникает из-за нарушения образования стероидных гормонов в коре надпочечников. Эти гормоны участвуют в таких жизненно важных процессах, как регуляция баланса сахара, соли и жидкости в организме. Без лечения, ребёнок в тяжелейших стадиях заболевания может даже умереть от серьёзных нарушений водно-солевого баланса. Болезнь сопровождается также повышенным выделением мужских гормонов. Врождённая гиперплазия коры надпочечников встречается у 1:10000 - 1:20000 новорожденных. CAH-заболевание лечится лекарственными препаратами, замещающими недостаток гормонов.

На скрининге также диагностируется **группа редких заболеваний, связанных с нарушениями обмена жировых и аминокислот и заболеваний, приводящих к накоплению органических кислот** (например PKU, LCHAD, MCAD, GA1, MSUD или тирозинемия). Точных данных о частоте заболеваемости этими этими патологиями в Финляндии нет, но по приблизительной оценке ежегодно в нашей стране рождается примерно десять детей с каким-то из заболеваний этой группы. Эти заболевания лечатся при помощи специальных диет и пищевых добавок.

Большинство из заболеваний, диагностируемых на скрининге, наследуются скрыто. В таких случаях фактор изменения наследственности или мутация, передаётся от поколения к поколению при помощи здорового носителя и заболевание проявляется только в том случае, когда два носителя рожают общего ребёнка и оба передают ему мутацию. При каждой беременности у пары носителей мутации риск родить больного ребёнка составляет 25%.

Выявляемые на скрининге заболевания зачастую приводят к тяжёлым нарушениям обмена веществ. Образование энергии может нарушаться или в организме могут скапливаться вредные вещества. Симптомами могут быть, кроме прочего, рвота, замедленный рост, нарушение интеллектуального развития или даже смерть. Предполагается, что 5% смертей младенцев происходит из-за заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ. Для большей части заболеваний, выявляемых скринингом, существует эффективное лечение. Прогноз заболевания зависит в основном от того, насколько тяжёлые и обширные нарушения произошли до начала лечения.