



Russian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Скрининг капли крови вашего новорожденного ребенка

В течение первой недели после рождения ребенка вам предложат пройти скрининговый тест капли крови новорожденного.

Почему ребенку следует пройти скрининг?

Скрининговый тест капли крови новорожденного позволяет выявить у детей редкие, но серьезные заболевания.

У большинства детей, которые проходят скрининг, не обнаруживаются никаких заболеваний, однако для немногих детей, страдающих этими заболеваниями, проведение скрининга является чрезвычайно важным. Раннее лечение может улучшить состояние их здоровья и предотвратить тяжелую форму инвалидности, а иногда и смерть.

На выявление каких заболеваний направлен скрининг новорожденных?

Всем новорожденным в Северной Ирландии предлагается пройти скрининг, направленный на выявление фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, кистозного фиброза, серповидноклеточной анемии и дефицита ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной углеродной цепи (MCADD).

Фенилкетонурия

В Северной Ирландии приблизительно 1 из 6 000 новорожденных страдает фенилкетонурией (ФКУ). Организм ребенка, страдающего этим наследственным заболеванием, не может перерабатывать фенилаланин – одно из питательных веществ, содержащихся в пище. При отсутствии лечения у ребенка может развиться тяжелая необратимая форма умственной отсталости.

Проведение скрининга позволит детям, страдающим ФКУ, получить раннее лечение, с помощью специальной диеты, которая предотвратит тяжелую форму инвалидности и позволит этим детям вести нормальный образ жизни.



Russian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Если ребенок не пройдет скрининг и позднее у него будет обнаружена ФКУ, назначение специальной диеты может стать слишком запоздалым шагом, чтобы действительно ему помочь.

Врожденный гипотиреоз

В Северной Ирландии приблизительно 1 из 3 000 новорожденных страдает врожденным гипотиреозом. Организм ребенка, страдающего гипотиреозом, вырабатывает недостаточное количество гормона тироксина. Без этого гормона ребенок не может хорошо расти, и у него может развиться серьезная постоянная форма физической и умственной отсталости.

Проведение скрининга позволит детям, страдающим гипотиреозом, получить раннее лечение тироксином.

Если ребенок не пройдет скрининг и позднее у него будет обнаружен гипотиреоз, лечение может стать слишком запоздалым шагом, чтобы предотвратить тяжелую форму инвалидности.

Кистозный фиброз

В Северной Ирландии приблизительно 1 из 2 500 новорожденных страдает кистозным фиброзом (КФ). Это наследственное заболевание может оказывать негативное воздействие на органы пищеварения и легкие ребенка. Дети с КФ могут плохо набирать вес и часто болеют инфекционными заболеваниями дыхательной системы.

Проведение скрининга позволит детям, страдающим КФ, получить раннее лечение, которое заключается в назначении высококалорийной диеты, лекарств и физиотерапевтических процедур. Несмотря на то, что даже при надлежащем лечении у ребенка, страдающего КФ, все-таки может развиться очень серьезное заболевание, считается, что раннее лечение позволяет таким детям прожить дольше и вести относительно здоровую жизнь.

Если ребенок не пройдет скрининг и у него окажется КФ, то анализ можно сделать и позднее, но родителей будет очень тревожить состояние здоровья ребенка, пока КФ не будет диагностирован.

Проведение скрининга на КФ включает проверку некоторых новорожденных на предмет наиболее распространенных генетических мутаций, которые приводят к данному заболеванию. Это означает, что скрининг позволяет выявить новорожденных, которые могут быть генетическими носителями КФ. Может



Russian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

потребуется дальнейшее углубленное обследование таких новорожденных, чтобы установить, являются ли они здоровыми носителями или же болеют КФ.

Серповидноклеточная анемия

В Северной Ирландии приблизительно 1 из 5 000 новорожденных страдает серповидноклеточной анемией (СКА). Это наследственное заболевание поражает красные клетки крови. Красные кровяные клетки ребенка, страдающего СКА, могут изменить свою форму и стать серповидными, что может привести к образованию заторов в мелких кровеносных сосудах. Эти нарушения могут вызывать болевые ощущения и нанести ущерб организму ребенка, а также привести к серьезным инфекциям или даже к смерти.

Проведение скрининга позволит детям, страдающим СКА, получить раннее лечение, включающее иммунизацию и антибиотики, которое, наряду со специальной подготовкой и обучением родителей, поможет предотвратить серьезные заболевания и позволит ребенку вести относительно здоровый образ жизни.

Скрининг позволяет выявить новорожденных, которые могут быть генетическими носителями СКА или других болезней красных кровяных телец. Носители генов серповидноклеточной анемии являются здоровыми людьми и не требуют лечения. Изредка во время скрининга обнаруживаются другие заболевания, повреждающие красные кровяные тельца, например, талассемию.

Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной углеродной цепи (MCADD)

В Северной Ирландии приблизительно 1 из 10 000 новорожденных страдает дефицитом ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот со средней длиной углеродной цепи (MCADD). Организм ребенка, страдающего этим наследственным заболеванием, испытывает трудности при расщеплении жиров, необходимых для выработки энергии. Это нарушение может привести к серьезному заболеванию или даже к смерти.

Проведение скрининга дает возможность выявить MCADD у большинства детей на ранней стадии, что позволяет уделить особое внимание их диете, включая обеспечение регулярного приема пищи. Специальный уход может предотвратить развитие серьезного заболевания и позволит обеспечить нормальное развитие детей, страдающих MCADD.



Russian translation of

Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Скрининг новорожденных, направленный на выявление MCADD, очень важен, так как он позволяет выявить это нарушение прежде, чем у ребенка внезапно разовьется серьезное заболевание.

Что если в семье ребенка были случаи MCADD?

Если у вас или у вашего партнера в семье были случаи MCADD, то еще до рождения ребенка вам нужно сообщить об этом медицинскому работнику (акушеру), который сопровождает вас во время беременности. Вам дадут направление к специалисту-генетику, который ответит на все ваши вопросы и обсудит возможные проблемы.

Вам могут порекомендовать пройти ранний скрининг. Предоставленная вам информация о раннем скрининге, а также перечень конкретных действий, которые вам нужно будет выполнить после рождения ребенка, будут записаны в медицинскую карту матери.

Если вам рекомендован ранний скрининг, врач-акушер проколёт пятку ребенка при помощи специального инструмента, чтобы взять несколько капель крови, которые затем будут помещены на тест-бланк с обозначением 'Семейный анамнез MCADD'. Это делается спустя 24–48 часов после рождения, а результаты обычно известны в течение 48 часов после взятия образца крови.

Новорожденные, которые прошли ранний скрининг по причине наличия MCADD в семейном анамнезе, также должны будут пройти стандартный скрининг крови, когда им исполнится пять дней.

При наличии случаев MCADD в семейном анамнезе важно обеспечить ребенка хорошим молочным питанием. Доношенного ребенка нужно кормить каждые четыре часа после рождения, а недоношенного – каждые три часа. Если вы кормите ребенка грудью, то в первые 72 часа после рождения имеется особый риск, связанный с количеством и составом грудного молока. До тех пор, пока не установится достаточное поступление грудного молока, рекомендуется дополнять грудное кормление смесью.

Будут ли в результате проведения скрининга, проводимого в Северной Ирландии, обнаружены какие-либо другие возможные нарушения?

Скрининг капли крови может также выявить редкие метаболические заболевания, включая гомоцистинурию.



Russian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Как врач-акушер будет производить забор крови?

Врач-акушер проколёт пятку вашего малыша при помощи специального инструмента, чтобы взять несколько капель крови на специальный тест-бланк. Вашему малышу эта процедура может показаться неприятной, и он может расплакаться.

Чем вы можете помочь?

- Позаботьтесь о том, чтобы ребенку было тепло и он чувствовал себя комфортно.
- Будьте готовы покормить ребенка и прижать его к себе.

Бывают ли случаи, когда образцы крови нужно взять повторно?

Иногда ваш врач-акушер или патронажная сестра могут попросить вас пройти повторный забор крови из пятки ребенка. Это может произойти, если при первом заборе было взято недостаточное для проведения анализов количество крови или если результат анализа получился неоднозначным. Обычно результаты повторного теста оказываются нормальными.

Рекомендуется пройти скрининг

Проведение скрининга, направленного на выявление всех перечисленных выше заболеваний, настоятельно рекомендуется, но прохождение его не обязательно. Если вы не хотите, чтобы ваш ребенок проходил скрининг на эти заболевания, обсудите этот вопрос со своим врачом-акушером. Соответствующие записи относительно каждого вашего решения будут внесены в медицинскую карту ребенка ("Красная книжка").

Если вы думаете, что вашему ребенку не сделали скрининг, обсудите этот вопрос со своим врачом-акушером или семейным врачом.

Как мне сообщат о результатах скрининга?

У большинства детей результаты будут нормальными, что указывает на отсутствие подозрений на наличие у ребенка этих заболеваний или нарушений. Вы должны получить результаты скрининговых тестов от профессионального медицинского работника, и они должны быть занесены в медицинскую карту ребенка ("Красную книжку") на момент достижения ребенком возраста восьми недель.



Russian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Если вы не получите результаты после достижения ребенком возраста восьми недель, обратитесь к своей патронажной медсестре.

Если после проведения тестов возникнут подозрения о том, что ребенок может страдать одним из рассмотренных заболеваний, нужно будет провести дополнительные тесты, чтобы подтвердить результаты. Как правило, с вами свяжутся в течение трех-четырех недель после проведения первого теста.

Целью проведения скрининга является выявление детей, для которых существует повышенная вероятность наличия этих заболеваний. Нет 100% гарантии точности результатов скрининга.

Что произойдет с образцом крови вашего ребенка после проведения скрининга?

После проведения скрининговых тестов образцы крови новорожденных, взятые для проведения анализа крови, хранятся на протяжении не менее пяти лет и могут быть использованы в следующих целях:

- Проверка результатов скринингового теста или проведение других тестов, которые может порекомендовать ваш врач.
- Совершенствование программы скрининга.
- Проведение исследований в рамках соответствующих государственных программ, направленных на улучшение состояния здоровья новорожденных и их семей в Соединенном Королевстве. Проведение этих исследований не предполагает идентификации вашего ребенка или контакта с вами.

Правила и положения, регламентирующие использование образцов крови, можно получить у своего врача-акушера. Также с этой информацией вы можете ознакомиться на сайте: <https://www.gov.uk/government/publications/newborn-blood-spot-screening-code-of-practice-for-the-retention-and-storage-of-residual-spots>

В будущем существует небольшая вероятность того, что вы или ваш ребенок будете приглашены принять участие в исследованиях, которые связаны с программой скрининга образцов крови. Если вы не хотите, чтобы вас приглашали участвовать в этих исследованиях, сообщите об этом своему врачу-акушеру.

Дополнительную информацию о семейном анамнезе MCADD можно получить на сайте www.nrls.npsa.nhs.uk/alerts/?entryid45=132858



Russian translation of
Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)

Перевод данной брошюры на другие языки можно получить у врача-акушера или на сайте

www.publichealth.hscni.net

Местная информация:

Все данные, связанные со скринингом капли крови новорожденных, хранятся в соответствии с Законом о защите данных от 1998 г.

Материалы данной брошюры основаны на результатах авторитетных исследований и информации, полученной от родителей и специалистов в области здравоохранения.

Брошюра распространяется в Северной Ирландии с разрешения Центра программы скрининга новорожденных Соединенного Королевства.



Public Health Agency, 12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS
Тел.: 0300 555 0114
www.publichealth.hscni.net