

Метаболические нарушения

• Фенилкетонурия (PKU)

Из-за этого заболевания организм ребенка не способен использовать некоторые аминокислоты, содержащиеся в грудном молоке и молочной смеси. Аминокислота под названием фенилаланин накапливается в организме ребенка и может повредить растущие клетки мозга, вызывая умственную отсталость. Лечение включает специальную смесь и диету с низким содержанием фенилаланина.

Менее распространенными нарушениями метаболизма аминокислот являются:

- гомоцистинурия (HCU);
- болезнь кленового сиропа (MSUD);
- цитруллинемия (CIT);
- аргинино-янтранная ацидурия (ASA);
- тирозинемия (TYR I).

Эти заболевания могут вызывать судороги и серьезные повреждения головного мозга. Лечение включает тщательно спланированную диету.

• Галактоземия

Это нарушение метаболизма углеводов означает, что организм ребенка не может усваивать галактозу — сахар, содержащийся в смесях на основе коровьего молока и грудном молоке. Младенцы без необходимого лечения подвержены риску заражения жизнеугрожающими инфекциями и могут столкнуться с серьезными умственными нарушениями. Лечение включает в себя кормление ребенка смесью на основе сои.

Менее распространенные нарушения метаболизма углеводов (лизосомные болезни накопления) включают: болезнь Помпе и MPSI.

• Нарушения обмена органических кислот

Младенцы, страдающие этими нарушениями, не способны выводить из своей крови определенные виды отходов. Без соответствующего лечения они могут впасть в коматозное состояние.

Лечение может включать специальную диету и прием лекарств.

Некоторые из этих заболеваний, требующих немедленного вмешательства, включают:

- пропионовую ацидемию (PA);
- метилмалоновую ацидемию (MMA);
- изовалериановую ацидемию (IVA);
- 3-гидрокси-3-метилглутаровую ацидурию (HMG);
- дефицит бета-кетотиолазы (BKT);
- дефицит голокарбоксилазосинтазы (MCD);
- глутаровую ацидурию I (GA I).

Нарушения метаболизма жирных кислот

• Дефицит ацил-ко-А-дегидрогеназы средней цепи (MCAD)

Из-за нарушения обмена жирных кислот организм ребенка не может использовать определенные виды жиров для производства энергии.

Дети с MCAD могут столкнуться с серьезными проблемами со здоровьем, если они болеют и испытывают трудности с питанием. У них могут возникнуть проблемы с дыханием и судороги. Их сердца могут даже перестать биться.

Лечение включает кормление каждые несколько часов и получение скорой медицинской помощи в случае заболевания.

Менее распространенные нарушения обмена жирных кислот:

- дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеродной цепью (VLCAD);
 - дефицит длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот (LCHAD);
 - дефицит трехфункционального белка (TFP).
- Лечение может включать специальную диету и прием лекарств.

Примечание. Существуют другие нарушения обмена веществ и жирных кислот, которые невозможно обнаружить при скрининге новорожденных.

Что происходит с образцом крови моего ребенка после того, как его исследуют в лаборатории?

DPH уничтожит образец крови вашего ребенка, как только он больше не понадобится для тестирования. Он не будет использоваться ни для каких иных целей, кроме скрининга новорожденных. Если у вас есть вопросы о том, как обрабатываются образцы крови вашего ребенка, позвоните в Лабораторию общественного здравоохранения штата ЮК по телефону (803) 896-0800 или в Программу скрининга новорожденных по телефону nbsqi@dph.sc.gov.

Что еще я могу сделать, чтобы позаботиться о своем ребенке?

Убедитесь, что ваш ребенок посещает профилактические осмотры. Наряду со скринингом новорожденных, осмотры гарантируют, что ваш ребенок здоров и что проблемы будут обнаружены до того, как они станут серьезными.



ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ИНФОРМАЦИИ ОБРАЩАЙТЕСЬ В:

Программу скрининга новорожденных

DPH штата ЮК

(803) 896-0800

nbsqi@dph.sc.gov

местный отдел здравоохранения;

или отсканируйте QR-код ниже



Скрининг новорожденных Для здоровья вашего ребенка



SOUTH CAROLINA
DEPARTMENT OF
PUBLIC HEALTH



Многие родители беспокоятся о здоровье своего малыша. Как правило, ребенок, который выглядит здоровым, действительно здоров. Но иногда это может быть не так. У младенцев могут быть проблемы, которые не видны, и, если их не лечить, эти проблемы могут привести к умственной отсталости, нарушениям развития, опасным инфекциям или даже смерти.

Цель Департамента общественного здравоохранения Южной Каролины (DPH) — найти причину этих проблем.

Используйте этот ресурс, чтобы узнать, что такое скрининг новорожденных, на какие нарушения здоровья проверяют вашего ребенка и что делать, если обнаружены какие-либо проблемы. Мы также рекомендуем вам задавать вопросы; врач вашего ребенка, медсестра или DPH могут вам помочь.

Что такое «скрининг новорожденных»?

Скрининг новорожденных (пяточный тест) — это лабораторный тест, позволяющий выявить скрытые нарушения здоровья новорожденных.

Вскоре после рождения у всех младенцев берут небольшой образец крови и проверяют на несколько редких и распространенных заболеваний. Эту кровь берут из пятки ребенка и отправляют в лабораторию общественного здравоохранения DPH для анализа. Если обнаружена проблема, раннее лечение может дать ребенку больше шансов на здоровую жизнь.

Закон Южной Каролины требует тестирования новорожденных.

Что, если мой новорожденный ребенок выглядит здоровым? Действительно ли необходимы эти тесты?

Да. Большинство детей с этими расстройствами кажутся здоровыми при рождении. Большинство из них рождаются в семьях, в которых в анамнезе не было этих расстройств. Анализы крови — единственный способ обнаружить эти расстройства до того, как разовьется серьезное заболевание или наступит смерть.

Вероятность наличия одного из этих заболеваний невелика. Почему существует закон штата о скрининге?

Хотя эти расстройства редки, они серьезны. Тестирование каждого ребенка при рождении — это самый быстрый способ определить, у кого из них имеются такие заболевания, и сразу же начать лечение.

Насколько точен скрининг новорожденных?

Лабораторные тесты для скрининга новорожденных отличаются высокой точностью, но ни один тест не является идеальным. В очень редких случаях у ребенка с «нормальным» результатом скрининга новорожденных может быть диагностировано заболевание в более позднем возрасте.

Как я получу результаты анализов моего ребенка?

Врач вашего ребенка сообщит вам о результатах при первом осмотре. Вот почему так важно, чтобы вы выбрали врача для своего ребенка до рождения и чтобы в больнице было указано имя этого врача. Таким образом, больница сможет гарантировать, что имя врача будет указано в форме обследования новорожденных.

Если будут обнаружены отклонения от нормы, врач будет немедленно уведомлен и свяжется с вами. Может потребоваться повторный тест или прием у врача.

Что значит, если мне скажут, что моему ребенку необходимо пройти второй тест?

Вашему ребенку может потребоваться второй анализ, если первый образец крови:

- невозможно использовать для тестирования;
- был взят до того, как ребенку исполнилось 24 часа;
- дал ложноположительные результаты теста;
- показал, что существует небольшая вероятность того, что у вашего ребенка имеется заболевание.

Если вас попросят пройти повторное тестирование для вашего ребенка, пожалуйста, **сделайте это, не откладывая**. Проведение повторного теста может

быть пугающим, но он важен.

Если второй тест покажет положительный результат, это может указывать на наличие заболевания у вашего ребенка. В редких случаях врачи могут начать лечение после первого анализа. Раннее лечение может дать вашему ребенку лучший шанс на здоровую жизнь.

Можно ли излечить моего ребенка, если у него одно из этих заболеваний?

Нет. Но все эти заболевания можно лечить. При раннем лечении серьезные последствия можно уменьшить, а зачастую и предотвратить.

На какие заболевания проверяют в штате Южная Каролина?

Панель тестов предназначена для поиска таких заболеваний:

- гормональные нарушения;
- нарушения уровня ферментов;
- генетические заболевания;
- нарушения обмена веществ (аминокислот, углеводов, органических кислот, жирных кислот).

Эти заболевания описаны ниже.

Гормональный дисбаланс и нарушения уровня ферментов

• Врожденный гипотиреоз

При этом заболевании щитовидная железа не работает должным образом. Ребенок не развивается и не функционирует должным образом, что может привести к серьезной умственной отсталости. Лечение включает в себя прием специальных лекарств.

• Врожденная гиперплазия коры надпочечников (САН)

При этом заболевании надпочечники не работают должным образом. Младенцы с САН не будут нормально расти и развиваться. Некоторые младенцы могут даже умереть. САН можно лечить медикаментозно.

• Дефицит биотинидазы

При этом заболевании организм ребенка не может использовать биотин — витамин В, содержащийся в пище. Без биотина дети не могут правильно расти и развиваться. Лечение включает прием биотина особой формы в капсулах или таблетках.

Примечание. Существуют и другие гормональные и ферментные нарушения, которые невозможно обнаружить при скрининге новорожденных.

Генетические заболевания

• Заболевания, связанные с гемоглобином, и особенности гемоглобина

Заболевания, связанные с гемоглобином — это заболевания крови. Они могут вызвать анемию и многие другие проблемы со здоровьем.

• Серповидно-клеточная болезнь (SCD)

SCD — это заболевание, связанное с гемоглобином. Она приводит к возникновению серповидных эритроцитов, анемии, сильной боли и высокому риску инфекций. Для лечения этого заболевания используются лекарства. Дети с заболеванием, связанным с гемоглобином, должны получить консультацию врача-гематолога.

• Признак серповидно-клеточной анемии (SCT)

У детей с SCT есть один ген, отвечающий за образование серповидных эритроцитов, и один ген, отвечающий за образование нормальных эритроцитов. Обычно они не болеют, но с возрастом у них могут возникнуть проблемы с почками. Им следует получить консультацию врача-генетика по поводу серповидноклеточной анемии. Также важно ежегодно посещать врача для осмотра.

• Муковисцидоз

Это заболевание приводит к серьезным нарушениям в работе легких и пищеварительной системы из-за образования густой и вязкой слизи в организме. Младенцы могут столкнуться с серьезными легочными инфекциями и испытывать трудности с пищеварением. Лечение включает в себя лекарства, помогающие бороться с инфекциями, и ферменты, помогающие переваривать пищу.

• Тяжелый комбинированный иммунодефицит

Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID) и родственные ему заболевания затрагивают иммунную систему. Младенцы с SCID не могут бороться с инфекцией из-за нарушения работы иммунной системы. Несмотря на то что при рождении они могут казаться здоровыми, у них может быстро развиваться такие распространенные заболевания, как простуда или желудочный грипп. Некоторым детям с SCID необходима трансплантация костного мозга, а детей с менее тяжелыми формами можно лечить специальными лекарствами.

Другими редкими генетическими заболеваниями являются мукополисахаридоз II типа (МПС II), болезнь Фабри, спинальная мышечная атрофия (СМА) I типа и болезнь Краббе, также известная как глобидно-клеточная лейкодистрофия.

Примечание. Существуют и другие генетические нарушения, которые невозможно обнаружить при скрининге новорожденных.