

Порушення обміну речовин

• Фенілкетонурія (PKU)

Цей розлад робить організм дитини нездатним використовувати певні амінокислоти, які містяться в грудному молоці та молочних сумішах. Амінокислота під назвою фенілаланін накопичується в організмі дитини і може пошкодити клітини мозку, що ростуть, викликаючи інтелектуальну недостатність. Лікування включає спеціальну формулу та дієту з низьким вмістом фенілаланіну.

Менш поширені амінокислотні порушення:

- гомоцистинурія (HCU);
- хвороба сечі кленового сиропу (MSUD);
- цитрулінемія (CIT);
- аргініноянтарна ацидурія (ASA);
- тирозинемія (TYR I).

Ці розлади можуть викликати судомою та серйозні пошкодження мозку. Лікування включає в себе ретельно сплановану дієту.

• Галактоземія

Це вуглеводне порушення означає, що організм дитини не може використовувати галактозу — цукор, який міститься в сумішах на основі коров'ячого молока та грудному молоці. Немовлята, яких не лікують, можуть заразитися небезпечними для життя інфекціями та мати важку інтелектуальну недостатність. Лікування включає годування дитини сумішшю на основі сої.

Менш поширені розлади вуглеводів (лізосомального накопичення) включають: Хвороба Помпе та мукополісахаридоз типу I (MPSI)

• Порушення органічних кислот

У немовлят з цими порушеннями не видаляються певні відходи з крові. Вони можуть навіть впасти в кому, якщо їх не лікувати.

Лікування може включати спеціальну дієту та лікарські препарати.

Деякі з цих критичних розладів:

- пропіонова ацидемія (PA);
- метилмалонова ацидемія (MMA);
- ізовалеріанова ацидурія (IVA);
- 3-гідрокси-3-метил-глутарова ацидурія (HMG);
- дефіцит бета-кетотіолази (BKT);
- дефіцит голокарбоксілазосинтази (MCD);
- глутарова ацидурія I (GA I).

Розлади жирних кислот

• Дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА дегідрогенази жирних кислот (MCAD)

Цей розлад жирних кислот робить організм дитини нездатним використовувати певні види жиру для виробництва енергії.

Немовлята з MCAD можуть сильно захворіти, якщо вони хворі та не можуть добре їсти. У них можуть бути проблеми з диханням і судомою. Їхні серця можуть навіть перестати битися.

Лікування передбачає годування кожні кілька годин і швидке надання медичної допомоги при захворюванні.

Менш поширені розлади жирних кислот:

- дефіцит ацил-КоА дегідрогеназ жирних кислот з дуже довгим вуглецевим ланцюгом (VLCAD);
- дефіцит довголанцюгового компонента 3-гідроксиацил-КоА дегідрогенази (LCHAD);
- дефіцит трифункціонального білка (TFP).

Лікування може включати спеціальну дієту та лікарські препарати.

Примітка. Існують інші порушення обміну речовин і жирних кислот, які неможливо виявити під час обстеження новонароджених.

Що станеться зі зразком крові моєї дитини після того, як його перевірить лабораторія?

DPH знищить зразок крові Вашої дитини, коли він більше не буде потрібний для тестування. Він не буде використовуватися для будь-яких інших цілей, крім неонатального скринінгу. Якщо у вас виникли запитання щодо того, як обробляються зразки крові вашої дитини, зателефонуйте до лабораторії громадського здоров'я ПК за номером (803) 896-0800 або до Програми неонатального скринінгу за номером nbsqi@dph.sc.gov

Що я можу зробити, щоб доглядати за своєю дитиною?

Переконайтеся, що Ваша дитина належним чином проходить огляди. Разом із скринінгом новонароджених, обстеження гарантують, що Ваша дитина здорова та що проблеми виявлені до того, як вони стануть серйозними.



ДЛЯ ОТРИМАННЯ ДОДАТКОВОЇ ІНФОРМАЦІЇ ЗВЕРНІТЬСЯ ДО:

DPH

Програма скринінгу новонароджених

(803) 896-0800
nbsqi@dph.sc.gov

місцевий відділ охорони здоров'я;

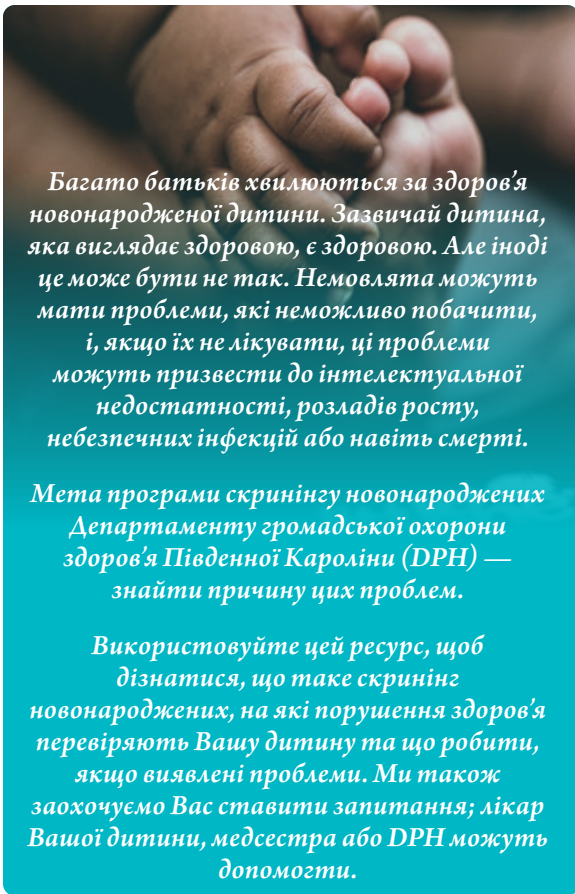
або відскануйте QR-код нижче



Програма неонатального скринінгу Для здоров'я вашої дитини



SOUTH CAROLINA
DEPARTMENT OF
PUBLIC HEALTH



Багато батьків хвилюються за здоров'я новонародженої дитини. Зазвичай дитина, яка виглядає здоровою, є здоровою. Але іноді це може бути не так. Немовлята можуть мати проблеми, які неможливо побачити, і, якщо їх не лікувати, ці проблеми можуть призвести до інтелектуальної недостатності, розладів росту, небезпечних інфекцій або навіть смерті.

Мета програми скринінгу новонароджених Департаменту громадської охорони здоров'я Південної Кароліни (DPH) — знайти причину цих проблем.

Використовуйте цей ресурс, щоб дізнатися, що таке скринінг новонароджених, на які порушення здоров'я перевіряють Вашу дитину та що робити, якщо виявлені проблеми. Ми також заохочуємо Вас ставити запитання; лікар Вашої дитини, медсестра або DPH можуть допомогти.

Що таке «скринінг новонароджених»?

Неонатальний скринінг (скринінг плям крові новонароджених) — це лабораторне дослідження, яке перевіряє наявність прихованих розладів здоров'я новонароджених дітей.

Незабаром після народження у всіх немовлят перевіряють невеликий зразок крові на наявність кількох рідкісних і поширених захворювань. Цю кров беруть із п'яти дитини та відправляють до лабораторії охорони здоров'я DPH для дослідження. Якщо проблему виявлено, раннє лікування може дати дитині найкращі шанси на здорове життя.

Закон Південної Кароліни вимагає проведення неонатального скринінгу.

Що робити, якщо моя новонароджена дитина здається здоровою? Чи справді ці тести потрібні?

Так. Більшість дітей з цими розладами здаються здоровими при народженні. Більшість з них народжуються в сім'ях, в яких не було даних захворювань в анамнезі. Аналіз крові є єдиним способом виявлення цих розладів до настання серйозної хвороби або смерті.

Імовірність наявності одного з цих розладів невелика. Чому існує державний закон про скринінг?

Ці розлади, хоча й рідкісні, є серйозними. Тестування кожної дитини при народженні — це найшвидший спосіб виявити, у кого з них є ці розлади, щоб надати їм негайне лікування.

Наскільки точним є неонатальний скринінг?

Лабораторні тести для скринінгу новонароджених дуже точні, але жоден тест не є ідеальним. У дуже рідкісних випадках у дитини з «нормальним» результатом неонатального скринінгу може бути діагностовано захворювання пізніше в житті.

Як я отримаю результати тесту моєї дитини?

Лікар Вашої дитини розповість Вам про результати при першому огляді. Ось чому так важливо, щоб Ви вибрали лікаря для своєї дитини до народження, і щоб у лікарні було ім'я цього лікаря. Таким чином вони можуть переконатися, що лікар вказаний у формі неонатального скринінгу.

Якщо в результатах буде виявлено відхилення від норми, лікаря негайно повідомлять і він зв'яжеться з вами. Може знадобитися повторне обстеження або запис на прийом.

Що це означатиме, якщо мені скажуть, що моїй дитині потрібен другий тест?

Вашій дитині може знадобитися повторне обстеження, якщо перший зразок крові:

- виявиться невідповідним для аналізу;
- взяли до того, як дитині виповнилося 24 години;
- дав хибнопозитивні результати тесту;
- показав, що є невеликий шанс, що вашадитина має розлад.

Якщо вас попросять провести повторне тестування дитини, будь ласка, зробіть це швидко. Другий тест може видаватися страшним, але він важливий.

Якщо другий тест виявиться позитивним, у Вашої дитини може бути розлад. У рідкісних випадках лікарі можуть почати лікування після першого тесту. Раннє лікування може дати Вашій дитині найкращі шанси на здорове життя.

Чи можна вилікувати мою дитину, якщо вона має один із цих розладів?

Ні. Але всі ці розлади можна лікувати. При ранньому лікуванні серйозні наслідки

можна зменшити, а часто й їм можна запобігти.

На які розлади тестують у штаті Південної Кароліни?

Тестова панель виявляє:

- гормональні розлади;
- ферментні розлади;
- генетичні розлади;
- порушення обміну речовин (амінокислоти, вуглеводи, органічні кислоти, жирні кислоти).

Ці розлади пояснюються нижче.

Гормональні та ферментні розлади

• Вроджений гіпотиреоз

При цьому розладі щитовидна залоза не працює, як належить. Дитина не росте і не функціонує нормально, у неї може розвинути серйозна інтелектуальна недостатність. Лікування передбачає прийом спеціальних препаратів.

• Вроджена гіперплазія надниркових залоз (САН)

При цьому розладі надниркові залози організму не працюють належним чином. Діти з САН не ростуть і не дозрівають належним чином. Деякі діти можуть навіть померти. САН можна лікувати лікарськими препаратами.

• Дефіцит біотинідази

При цьому розладі організм дитини не може використовувати біотин, — вітамін В, який міститься в їжі. Без біотину діти не можуть правильно рости та розвиватися. Лікування включає прийом спеціальної форми біотину в капсулах або таблетках.

Примітка. Існують інші гормональні та ферментні розлади, які неможливо виявити під час обстеження новонароджених.

Генетичні розлади

• Розлади гемоглобіну та ознаки розладів гемоглобіну

Хвороби гемоглобіну — це порушення кровоносної системи. Вони можуть викликати анемію та багато інших проблем зі здоров'ям.

• Серповидно-клітинна анемія (SCD)

SCD — це порушення будови білка гемоглобіну. Воно викликає серпоподібні еритроцити, анемію, сильний біль і високий ризик інфекцій. Для лікування цього захворювання використовується лікарський засіб. Немовлятам із порушеннями гемоглобіну необхідно звернутися до лікаря-гематолога.

• Серповидно-клітинна ознака (SCT)

Діти з SCT мають один ген, який утворює серпоподібні еритроцити, і один ген, який утворює нормальні еритроцити. Зазвичай вони не хворіють, але можуть мати проблеми з нирками у міру дорослішання. Вони повинні отримати генетичну консультацію щодо серповидно-клітинної ознаки. Також важливо щорічно проходити огляди у лікаря.

• Муковісцидоз

Цей розлад викликає серйозні проблеми з легеньми та травленням через густі та липкі рідини організму. Немовлята можуть мати серйозні інфекції в легенях і не можуть добре перетравлювати їжу. Лікування включає препарати для боротьби з інфекціями та ферменти для перетравлення їжі.

• Важкий комбінований імунodefіцит

Важкий комбінований імунodefіцит (SCID) та пов'язані з цим розлади стосуються імунної системи. Немовлята з SCID не можуть боротися з інфекцією через збій у роботі їхньої імунної системи. Незважаючи на те, що вони можуть виглядати здоровими при народженні, вони можуть дуже швидко захворіти від таких звичайних захворювань, як застуда або шлунковий вірус. Деяким немовлятам з SCID потрібна трансплантація кісткового мозку, тоді як дітей з менш важкими формами можна лікувати спеціальними ліками.

Іншими рідкісними генетичними захворюваннями є мукополісахаридоз типу II (MPS II), хвороба Фабрі, спінальна м'язова атрофія (SMA) типу 1 і хвороба Краббе, також відома як глободна клітинна лейкоцистозія.

Примітка. Існують інші генетичні розлади, які неможливо виявити за допомогою скринінгу новонароджених.