

КАК УЗНАТЬ РЕЗУЛЬТАТ?

Если у ребенка выявлены изменения при неонатальном скрининге или расширенном неонатальном скрининге (положительный результат) и есть подозрение на одно из исследуемых заболеваний, лечащий врач проинформирует Вас об этом. Лечащий врач объяснит, что делать дальше, и даст направление на дальнейшие этапы обследования. В случае отсутствия в анализах признаков исследуемых заболеваний, лаборатория не будет сообщать об этом Вам лично, однако в будущем планируется передача этой информации в личный кабинет на портале государственных услуг.

ВСЕГДА ЛИ ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ТЕСТА ОЗНАЧАЮТ, ЧТО РЕБЕНОК БОЛЕН?

Следует помнить, что положительный результат первоначального теста не всегда означает наличие болезни. При подозрении на какое-либо заболевание Вас пригласят на дальнейшее обследование – проведение повторного тестирования (ретест) и/или подтверждающую диагностику.

ЛЕЧАТСЯ ЛИ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ВЫЯВЛЯЕМЫЕ ПРИ НЕОНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ И РАСШИРЕННОМ НЕОНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ?

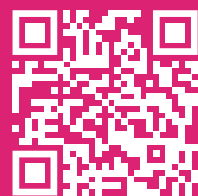
Ребенок будет наблюдаться в медико-генетической консультации и по месту жительства у соответствующего специалиста, в зависимости от установленного диагноза, особенностей проявления, течения и осложнений заболевания.

ПОЧЕМУ ВАЖНА ПОДТВЕРЖДАЮЩАЯ ДИАГНОСТИКА, ГДЕ ОНА ПРОВОДИТСЯ?

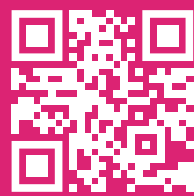
Подтверждающая диагностика включает более сложные лабораторные тесты по большей части из представленных нозологий, которые проводятся в референсном центре - **ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. ак. Н. П. Бочкова»** (г. Москва). Подтверждающая диагностика важна для установления окончательного диагноза и выбора правильной тактики лечения. По результатам подтверждающей диагностики проводится медико-генетическое консультирование и выдается заключение. Сроки проведения подтверждающей диагностики от 10 дней. При некоторых заболеваниях лечение может быть начато до получения результатов подтверждающих тестов. В будущем результаты подтверждающей диагностики важны для планирования беременности.

ГДЕ РЕБЕНОК БУДЕТ ЛЕЧИТЬСЯ, ЕСЛИ БУДЕТ ВЫЯВЛЕНО НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ?

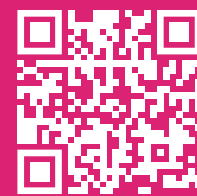
Ребенок будет наблюдаться в медико-генетической консультации и по месту жительства у соответствующего специалиста, в зависимости от установленного диагноза, особенностей проявления, течения и осложнений заболевания.



Наш сайт



Вконтакте



Max

Здоровья Вам и Вашим семьям!

Памятка подготовлена специалистами медико-генетической консультации БУ Ханты-Мансийского автономного округа-Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства»

В.В. Плужниковым, К.В. Видиняпиным и Л.Н. Колбасиным



БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ХАНТЫ-МАНСЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА-ЮГРЫ
«СУРГУТСКИЙ ОКРУЖНОЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ЦЕНТР ОХРАНЫ
МАТЕРИНСТВА И ДЕТСТВА»

ПАМЯТКА ДЛЯ НАСЕЛЕНИЯ РАСШИРЕННЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ



Сургут, 2026

Здравствуйте! Совсем скоро у Вас родится малыш, и мы поздравляем Вас с этим волнительным событием!

Очень важно, чтобы Ваш ребенок был здоров! Именно поэтому всем детям после рождения рекомендуется проведение особого вида обследования – **неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга**. Что это такое и для чего он необходим, Вы можете узнать, прочитав эту памятку.

Неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг – это обследование новорожденных с целью раннего выявления (до развития видимых проявлений) и лечения наследственных и врожденных заболеваний

НА КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРОВОДИТСЯ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ И РАСШИРЕННЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ?

Ранее скрининг проводился на 5 наследственных заболеваний. С 2023 года в рамках реализации расширенного неонатального скрининга количество заболеваний расширилось до 36, а с 1 апреля 2026г на 38 болезней.

Наследственные болезни обмена веществ (НБО) – группа генетических заболеваний, при которых происходят нарушения в биохимических процессах и поражаются различные системы и органы. При большинстве НБО для лечения применяют диетотерапию специализированными лечебными смесями, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.

Врождённый гипотиреоз – врожденная и/или наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжелой умственной неполноценности. На сегодняшний день, своевременно диагностированный врожденный гипотиреоз хорошо поддается заместительной гормональной терапией.

Адреногенитальный синдром (врожденная дисфункция коры надпочечников) – группа нарушений, связанных с избыточной секрецией гормонов клетками коры надпочечников. Заболевание имеет различные формы, в особо тяжелых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Полному излечению этот синдром не поддается, но его можно держать под контролем при помощи заместительной гормональной терапии.

Муковисцидоз – одно из наиболее распространенных наследственных заболеваний. Проявляется поражением легких, печени, желудочно-кишечного тракта и других систем организма. Необходимо начинать лечение как можно раньше, чтобы максимально улучшить качество и продолжительность жизни.

Спинальная мышечная атрофия – тяжелое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может начаться с первых месяцев жизни, проявляясь постепенно нарастающей слабостью мышц, и приводить к тяжелым двигательным нарушениям. В настоящее время существует терапия, которая вместе со специализированной реабилитацией может в значительной степени уменьшить проявления этого заболевания.

Первичные иммунодефициты (ПИД) – очень большая группа наследственных заболеваний с поражением иммунной системы. Дети с ПИД подвержены высокому риску развития тяжелых инфекций с первых дней жизни. Если заболевание выявлено вовремя, повышается успешность лечения, позволяющего восстановить нормальную функцию иммунной системы.

X-сцепленная адренолейкодистрофия – наследственное заболевание, характеризующееся поражением нервной системы и надпочечников с основными проявлениями в виде ухудшения зрения, нарушения глотания, мышечной слабости, когнитивных нарушений, гиперпигментацией кожи.

Дефицит декарбоксилазы ароматических L-аминокислот – очень редкое наследственное нейрометаболическое заболевание, клинически проявляющееся мышечной гипотонией, двигательными нарушениями, общей задержкой развития и вегетативными расстройствами, связанными с генетически обусловленным дефицитом гормонов серотонина, дофамина и его производных: норэпинефрина и эпинефрина.

ГДЕ, КАК И КОГДА ПРОВОДИТСЯ ВЗЯТИЕ КРОВИ ДЛЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА И РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА?

Образцы крови для неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга берут в родильном доме, перинатальном центре или в больнице, детской поликлинике, где наблюдается новорожденный ребенок. Если роды происходят в домашних условиях, необходимо незамедлительно (на 2 сутки жизни ребенка) обратиться в детскую поликлинику по месту жительства. Взятие образцов капиллярной крови осуществляется из пяточки новорожденного на 2 специальных тест-бланка из фильтровальной бумаги на 2-е сутки жизни. У недоношенных детей кровь берется на 7-е сутки жизни.

ГДЕ И КАК ИССЛЕДУЮТ КРОВЬ?

Тест-бланки с образцами крови отправляются в два центра неонатального скрининга: **Региональный** – лабораторное отделение медико-генетической консультации БУ Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства» (г. Сургут); **Межрегиональный по Уральскому федеральному округу** – лабораторию расширенного неонатального скрининга ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»» (г. Екатеринбург). Результаты анализов будут готовы через 72 часа после поступления образцов крови в лабораторию – примерно на 5-е –6-е сутки жизни ребенка.