



краевое государственное
бюджетное учреждение здравоохранения

КРАСНОЯРСКИЙ КРАЕВОЙ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР

Адрес: 660077, г. Красноярск, ул. Молокова, д.7

Регистратура: (391) 255-74-80, 254-03-25

Приёмная: (391) 255-99-20

Сайт: <http://www.krasmgc.ru>

Электронная почта: office@krasmgc.ru

Правила подготовки к диагностическим исследованиям.

Обследование новорожденных на 5 наследственных заболеваний.

Скрининг новорожденных проводится для выявления некоторых наследственных болезней, которые не проявляются при рождении, но в последующем приводят к тяжелым нарушениям развития, умственной отсталости и даже смерти. Обнаружение этих заболеваний в доклинической стадии и раннее назначение лечения препятствуют развитию заболевания и дают возможность сделать жизнь таких детей полноценной.

Процедура скрининга очень проста. Новорожденному перед выпиской из родильного дома (доношенным детям на 4 сутки жизни, недоношенным на 7 сутки) из пятки берется несколько капель крови на особую фильтровальную бумагу. Бумага с пятнами крови высушивается и направляется в лабораторию центра медицинской генетики, где с помощью различных лабораторных тестов проводятся анализы. Одни и те же образцы крови могут быть использованы для диагностики разных наследственных заболеваний.

Результаты тестирования поступают к врачу-генетику медико-генетического центра. Если результаты тестов «нормальные», это означает, что ребенок не имеет ни одного из тестируемых наследственных заболеваний. Если какие-то лабораторные показатели не соответствуют норме, то врач-

генетик сообщит эту информацию в детскую поликлинику по месту жительства ребенка для того, чтобы провели повторный забор крови (ретестирование). В этом случае могут иметь место две ситуации: либо первый тест был так называемым «ложноположительным», и тогда при ретестировании показатели будут в норме, а ребенок, следовательно, здоров; либо в результате повторного исследования подтвердится диагноз наследственного заболевания. Обычно такое лабораторное тестирование занимает 2-3 недели. Пройти ретестирование совершенно необходимо, и чем раньше, тем лучше, чтобы не жить в страхе за будущее своего ребенка.

При обнаружении у ребенка одного из тестируемых заболеваний, которое еще не проявилось клинически, врач срочно назначает соответствующее лечение. Раннее и тщательно проводимое лечение позволит не допустить развертывания признаков болезни и даст возможность ребенку, а затем и взрослому человеку, быть здоровым.

В нашей стране проводится массовое обследование новорожденных на пять наследственных болезней.

Фенилкетонурия

Заболевание обусловлено отсутствием или сниженной активностью фермента, который в норме расщепляет аминокислоту фенилаланин. Эта аминокислота содержится в подавляющем большинстве видов белковой пищи. Без лечения фенилаланин накапливается в крови и приводит, в первую очередь, к повреждению мозга, судорогам, умственной отсталости. Такие симптомы могут быть предупреждены благодаря раннему назначению специального диетического лечения.

Врожденный гипотиреоз

Заболевание связано с недостаточностью гормонов щитовидной железы, которая приводит к отставанию в росте, нарушению развития мозга и другим клиническим проявлениям. Если врожденный гипотиреоз обнаружен во время скрининга новорожденных, то назначенный врачом прием гормонов щитовидной железы позволяет полностью предотвратить развитие заболевания.

Галактоземия

Заболевание, при котором нарушено превращение галактозы, присутствующей в молоке, в глюкозу, используемую тканями ребенка в качестве энергетического ресурса. Галактоземия может быть причиной смерти младенца или слепоты и умственной отсталости в будущем. Лечение заключается в полном исключении молока и всех других молочных продуктов из диеты ребенка.

Адрено-генитальный синдром

Группа патологических состояний, обусловленных недостаточностью гормонов, вырабатываемых корой надпочечников. Это приводит к нарушению развития половых органов и в тяжелых случаях может обусловить потерю соли почками и явиться причиной смерти. Прием недостающих гормонов в течение жизни останавливает развитие болезни.

Муковисцидоз

Заболевание, при котором патология проявляется в разных органах из-за того, что слизь и секрет, вырабатываемые клетками легких, поджелудочной железы и других органов, становятся густыми и вязкими, что может привести к тяжелым нарушениям функции легких, проблемам с пищеварением и к нарушениям роста. Раннее обнаружение заболевания и его раннее лечение может помочь уменьшить эти проявления заболевания.

Выявление этих тяжелых заболеваний у новорожденных и своевременное назначение профилактического лечения позволит дать семье и обществу полноценных людей.

Уважаемые мамы и папы, проследите, чтобы у вашего ребенка взяли несколько капель крови из пятки для тестирования на перечисленные заболевания.

Сообщайте точный адрес, где будет находиться ребенок после выписки из родильного дома, для того, чтобы с вами было легко связаться.