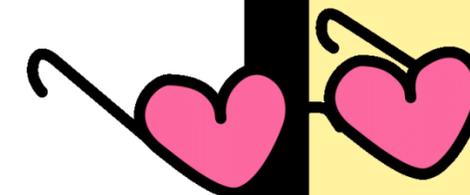
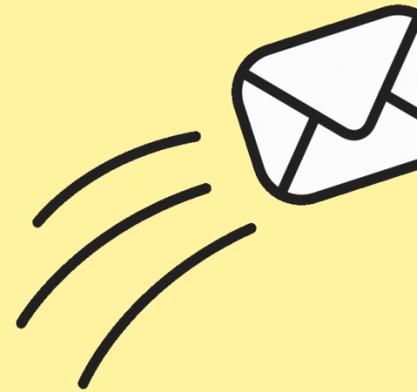
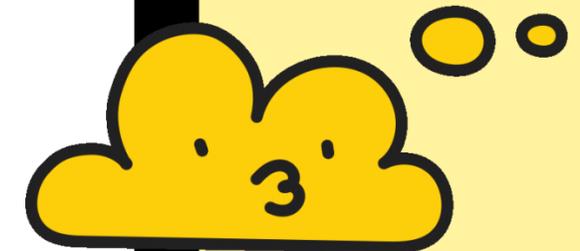
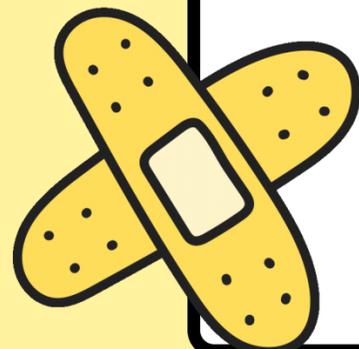
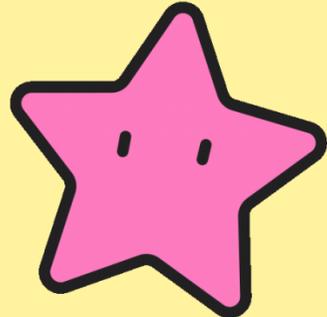
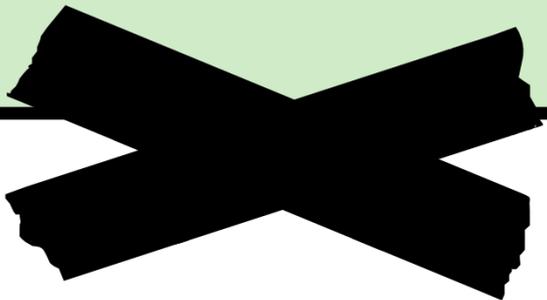


Петрозаводский государственный университет
Медицинский институт
Кафедра педиатрии и детской хирургии

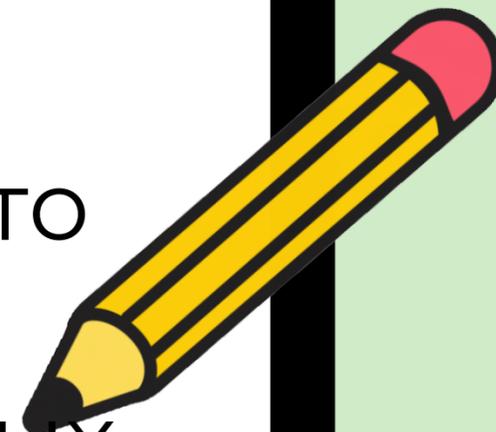
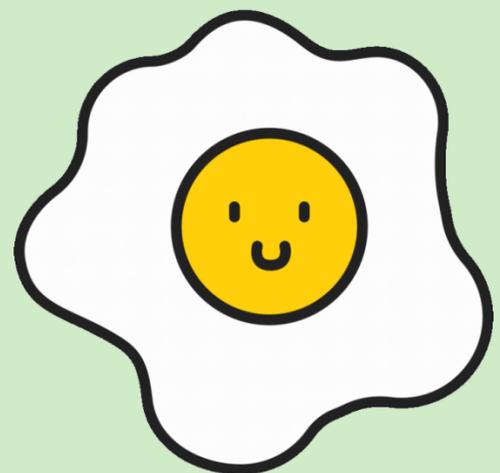
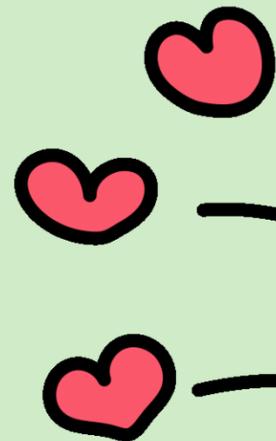
Неонатальный скрининг

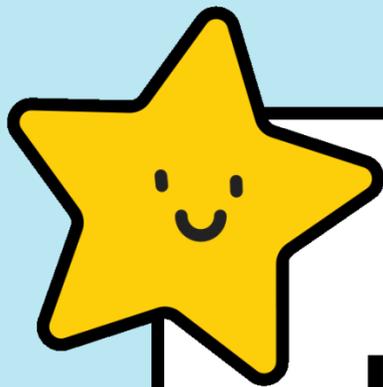
Кирсанова Наталья 72304



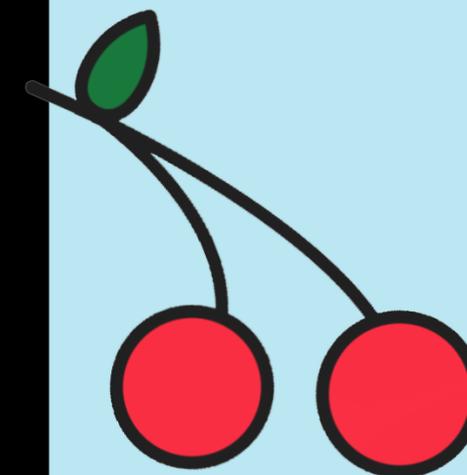


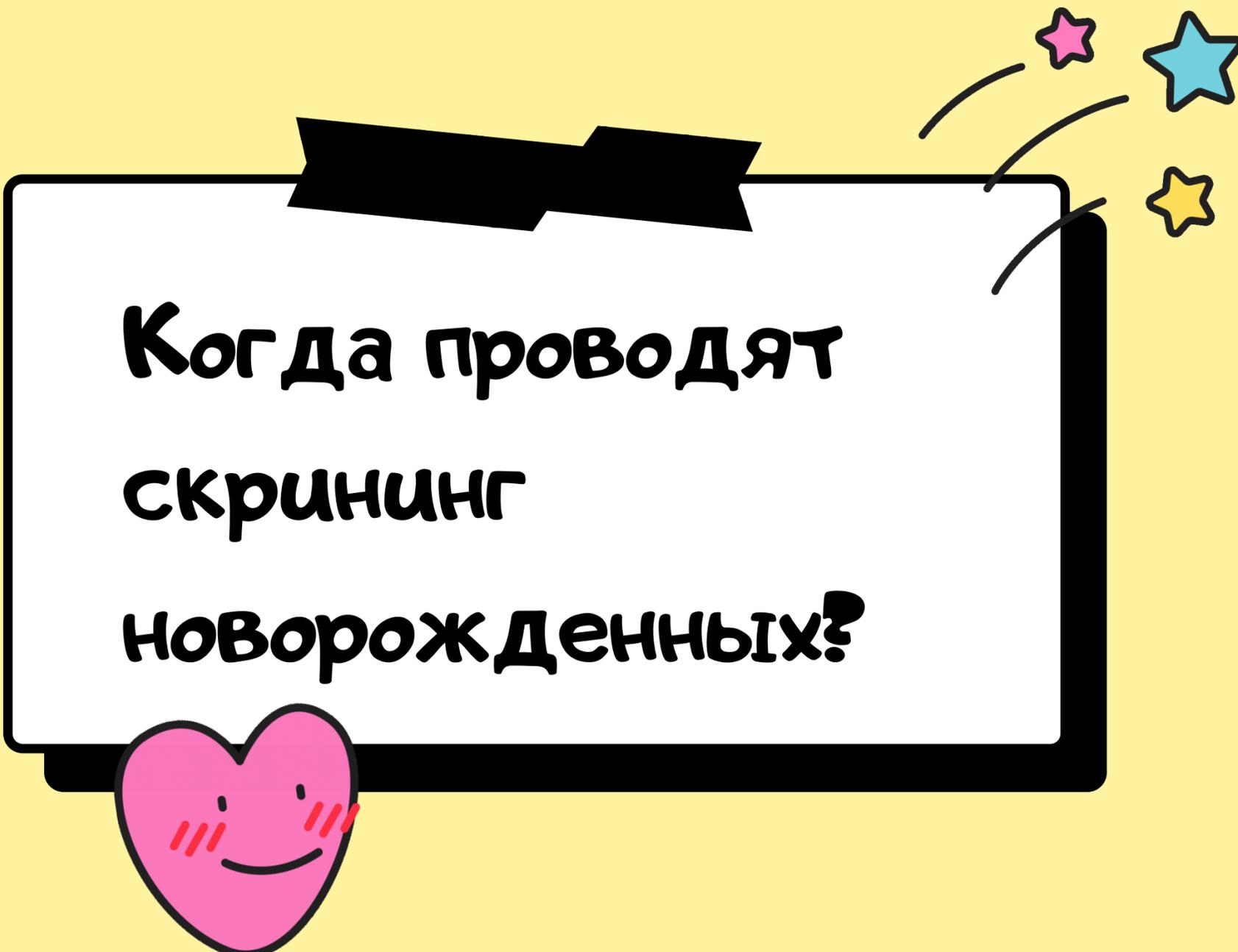
Неонатальный скрининг – это проведение массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания (адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию).





Неонатальный скрининг -
это обследование малыша
на пять наследственных
заболеваний, которые
представляют серьезную
угрозу жизни и здоровью
ребенка.





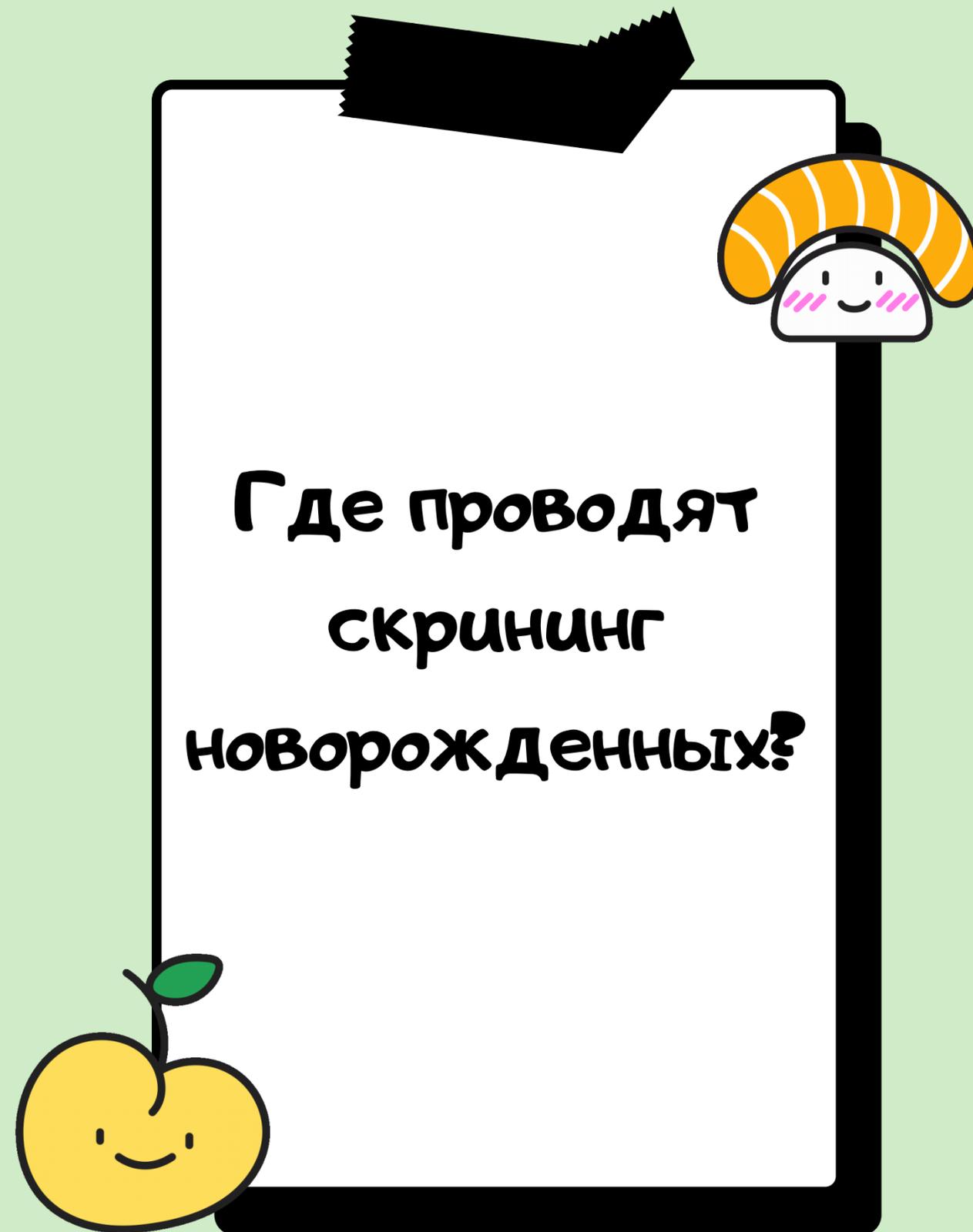
**Когда проводят
скрининг
новорожденных?**

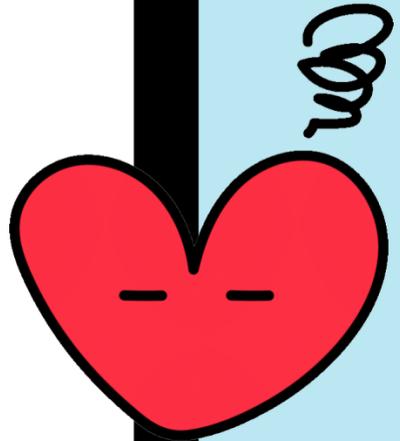
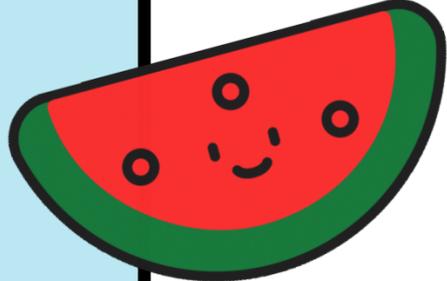
- 4 день жизни у доношенного ребенка
- 7 день жизни у недоношенного ребенка

01 Забор крови проводится в роддоме.

При этом в выписке, врач неонатолог ставит отметку «Неонатальный скрининг взят».

02 Если по каким – либо причинам скрининг не проводился, то его проводят в поликлинике по месту жительства.





Как проводят скрининг новорожденных?

Образец крови берут из пятки
новорожденного ребенка через 3
часа после кормления.

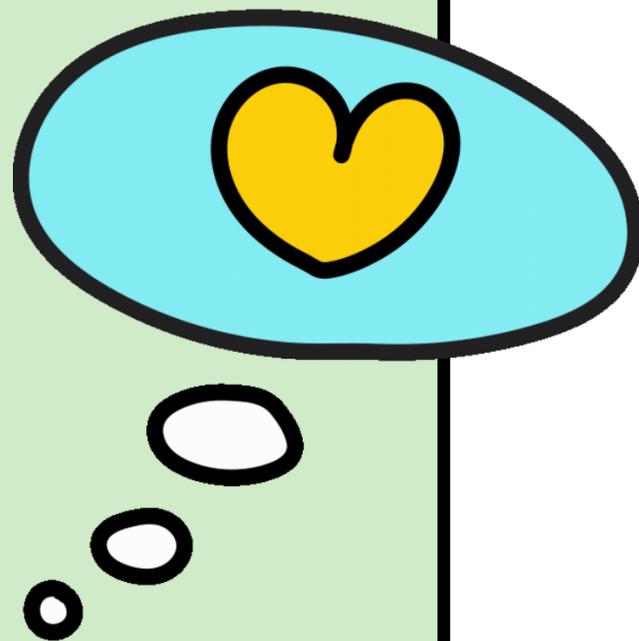


Как проводят скрининг новорожденных?

- Забор образцов крови осуществляется на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки из пятки новорожденного.

Перед забором образца крови пятку новорожденного ребенка необходимо вымыть, протереть стерильной салфеткой, смоченной 70-градусным спиртом, затем смокнуть сухой стерильной салфеткой.

Прокол пятки новорожденного ребенка осуществляется одноразовым скарификатором, первая капля крови снимается стерильным сухим тампоном.



Для накопления второй капли крови, осуществляют мягкое надавливание на пятку новорожденного ребенка.

Тест-бланк прикладывается перпендикулярно и пропитывается кровью полностью и насквозь в соответствии с указанными на тест-бланке размерами круга. Вид пятен крови должен быть одинаковым с обеих сторон тест-бланка. Исследование образцов крови проводится в Медико-генетическом отделении (Московский центр неонатального скрининга)



С 2006 года в России по приказу Минздравсоцразвития России от 22.03.2006 № 185 "О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания" проводят неонатальный скрининг на пять наследственных заболеваний

пять наследственных заболеваний

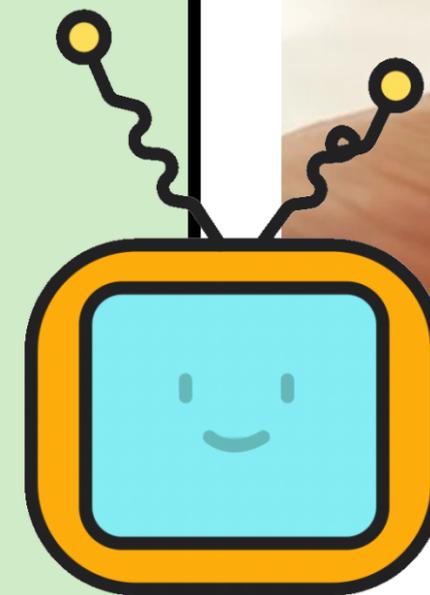


- 1. Фенилкетонурия.
- 2. Муковисцидоз.
- 3. Галактоземия.
- 4. Андреногенитальный синдром.
- 5. Врожденный гипотиреоз.

Интерпретация результатов анализа

На обработку образцов уходит 10–14 дней, после чего родители получают заключение генетической экспертизы. Результаты может интерпретировать только специалист.

- Несмотря на то, что скрининг новорожденных довольно точен, иногда он дает ложноположительные или ложноотрицательные результаты (чаще всего это связано с нарушением техники забора крови). Если результат анализа на какую-то болезнь положительный, родителям предлагают провести повторный тест. В случае повторного положительного результата малыш направляется на детальное обследование.

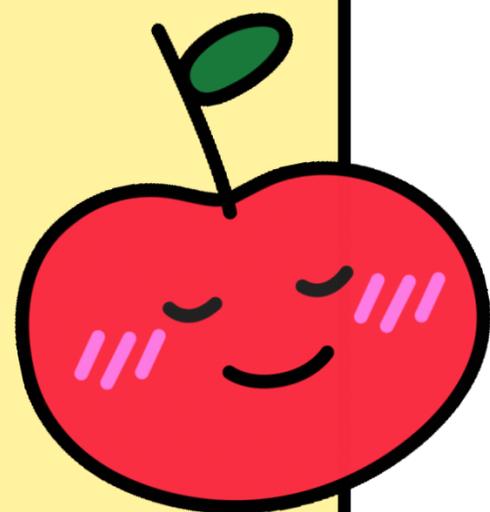
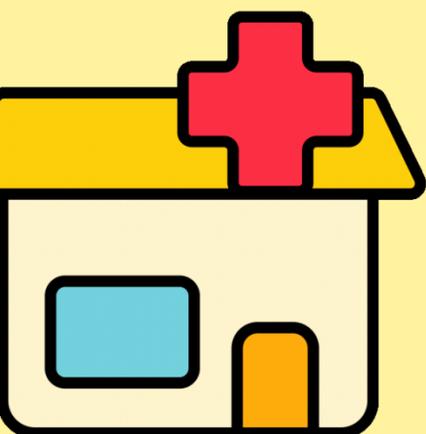


Интересный факт

**Чаще всего
ложноположительный
результат при скрининге
новорожденных дает тест
на муковисцидоз.**



- 01** Несмотря на то, что в программу обязательного скрининга новорожденных входит лишь пять заболеваний, генетически обусловленных болезней гораздо больше — около 500.
- 02** расширенный скрининг проводится методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС) и дает возможность протестировать ребенка на 37 генетических заболеваний, среди которых — лейциноз, метилмалоновая ацидемия, недостаточность биотинидазы, аргининемия и множество других болезней.



Генетический скрининг новорожденных особенно необходим, если раньше в семье были случаи наследственных заболеваний, пусть и в отдаленном прошлом. Довольно часто здоровые родители все же являются носителями дефектных генов и могут передать их потомству. Но даже если в вашей семье никто не страдал от генетических болезней, такой расширенный скрининг новорожденных сделать все равно стоит, поскольку риск наличия данных патологий у ребенка все равно есть.

