

ПРОВЕРКА НОВОРОЖДЕННЫХ:

Ради здоровья
вашего ребенка



Зачем делать анализ моему ребенку?

Чтобы убедиться, что ребенок абсолютно здоров. Анализ крови дает очень важную информацию о здоровье ребенка, которую вы и даже ваш врач вряд ли могли бы узнать где-либо еще. Программа проверки новорожденных позволяет обнаружить тех немногих младенцев, которые могут иметь одно из многих редких заболеваний, а также детей, подвергшихся воздействию вируса иммунодефицита человека (ВИЧ), который впоследствии может привести к заболеванию СПИДом. Ранняя диагностика и своевременное лечение нередко могут предотвратить тяжелую болезнь.

Проверка новорожденных – это новая программа?

Нет. В каждом штате есть своя программа проверки новорожденных. В штате Нью-Йорк эта программа работает с 1965 года. Некоторые болезни могут влиять на здоровье ребенка с самого раннего возраста – прямо с первых дней жизни. Поэтому своевременные анализы и диагностика крайне важны.

На сколько заболеваний проверяют ребенка?

Это число возросло с одного заболевания в 1965 г. до более чем 40 в настоящее время. Они перечислены на обратной стороне данной брошюры. Хотя эти заболевания и очень редкие, они, как правило, довольно серьезны. Если эти болезни оставить без лечения, то одни со временем могут подвергнуть опасности жизнь ребенка, другие – замедлить его физическое или умственное развитие.

Своевременное лечение чрезвычайно важно!

Мой малыш с виду вполне здоров. Обязательны ли эти анализы?

Да, обязательны. Большинство младенцев с заболеваниями, обнаруженными благодаря данной программе, рождаются без каких-либо признаков болезни. С помощью специальных лабораторных анализов работники программы выявляют детей, организм которых склонен к одной из перечисленных болезней, и предупреждают лечащего врача о необходимости специальных мер. Обычно это удается сделать заблаговременно, пока ребенок еще не заболел.

Но другие дети в нашей семье никогда не болели ничем подобным.

Родители, у которых старшие дети здоровы, не ожидают никаких неприятностей и у следующего ребенка, при этом они чаще всего оказываются правы. Эти заболевания крайне редки, и то, что они обнаружатся у вашего малыша, весьма маловероятно.

Как будет проводиться проверка моего ребенка?

Для проведения всех этих анализов из пятки ребенка берется небольшое количество крови. Как правило, взятие образца крови на анализ производят в день выписки ребенка из роддома. Затем образец отправляется на анализ в г. Олбани, в лабораторию Департамента здравоохранения штата.

Получу ли я результаты анализа?

Если результаты покажут какое-либо отклонение от нормы, лечащий врач вашего ребенка или поликлиника будут уведомлены об этом и немедленно свяжутся с вами. Но вам, как ответственному родителю, следует поинтересоваться результатами, когда вы привезете ребенка на его первый медосмотр. Медсестра выдаст вам розовый бланк с пояснениями, как получить результаты анализа у врача.

Если все анализы в норме, означает ли это, что ребенок будет расти здоровым?

Программа проверки новорожденных выявляет только некоторые из многих заболеваний, встречающихся у детей. Кроме того, у некоторых младенцев подобные нарушения могут остаться не выявленными ввиду разницы в условиях взятия крови или в видах анализов. Ребенка необходимо регулярно привозить на медосмотр к врачу или в поликлинику. Постоянно следите за состоянием ребенка в плане отсутствия каких-либо неожиданностей в его поведении и немедленно звоните врачу, если что-то покажется вам подозрительным.

Означает ли повторный анализ, что ребенок болен?

Не обязательно. Повторный анализ может быть назначен по нескольким причинам. Чаще всего - потому, что первого образца крови не хватило для проведения всех анализов. Это вовсе не значит, что с малышом что-то не так. Это просто означает, что нужно повторно взять кровь, чтобы была возможность провести все анализы.

Зачастую, если результаты первого анализа говорят о заболевании, их не считают достаточными для окончательного диагноза, и поэтому принимается решение о повторении анализа. Для этого нужно повторно взять образец крови. Обычно врач принимает решение о продолжении обследования только в том случае, если результаты повторного анализа тоже оказываются подозрительными. В крайне редких случаях, ввиду потенциальной серьезности заболевания, врач может начать лечение сразу после получения результатов первого анализа, проводя лечение в период ожидания результатов повторной серии анализов. Если вас попросили повторить анализ, пожалуйста, действуйте быстро, чтобы получить повторные результаты как можно скорее.

Что делать, если у моего ребенка нашли одну из этих болезней? Можно ли ее вылечить?

Все перечисленные заболевания неизлечимы. Однако их серьезные последствия можно ослабить, а зачастую и полностью предотвратить, если вовремя начать специальную диету или лечение. Большинство этих заболеваний трудно поддается лечению, поэтому лечение должно проходить под наблюдением специалиста по конкретному заболеванию.

Что касается ВИЧ, менее 10% тех новорожденных, у которых анализ оказывается положительным, фактически заражены и нуждаются в лечении.

Если у ребенка обнаружено заболевание, означает ли это, что мои будущие дети тоже будут больны?

Это зависит от конкретного заболевания. Некоторые болезни являются генетическими и передаются ребенку от родителей. Многие семьи обращаются в генетическую консультацию, чтобы разобраться, почему ребенок болен, и оценить степень риска для своих будущих детей и остальных членов семьи. Другие заболевания, такие как гипотиреоз и ВИЧ, не являются наследственными. Гипотиреоз может начаться по многим разным причинам. Возбудителем ВИЧ является вирус, а не гены.

Зачем ребенку сдавать анализ на ВИЧ?

Вирус иммунодефицита человека может передаваться ребенку от инфицированной матери еще до рождения, во время родов или в период кормления грудью. Если у ребенка обнаружены антитела ВИЧ, это значит, что его мать инфицирована вирусом. В штате Нью-Йорк большинство беременных женщин проходит проверку на ВИЧ до родов. Женщины, не прошедшие такую проверку, пройдут ее в роддоме. Проверка новорожденных в случае положительного результата помогает обнаружить инфекцию ВИЧ как у ребенка, так и у матери, что очень важно для дальнейшего обследования и лечения.

Во избежание передачи ВИЧ инфекции ребенку, желательно, чтобы мать начала принимать лекарства как можно раньше: во время беременности или родов, а ребенку необходимо давать лекарство сразу после рождения. Без лечения у ребенка один шанс из четырех заразиться от ВИЧ-инфицированной матери. При лечении - всего один шанс из двенадцати.

Результаты анализа на ВИЧ конфиденциальны. Более подробную информацию о ВИЧ можно получить по телефонам 1-800-541-AIDS (обслуживание на английском языке) и 1-800-233-SIDA (обслуживание на испанском языке).

Сколько стоят анализы?

Анализы проводятся бесплатно. Расходы на их проведение оплачиваются из специальных фондов штата Нью-Йорк и федерального правительства.

Чем я могу помочь врачу в лечении моего ребенка?

Вы должны немедленно привезти ребенка на повторный анализ по первому требованию врача. Если ребенок действительно болен, важно действовать как можно скорее.

Если у вас нет телефона, оставьте врачу номер кого-нибудь, кто может связаться с вами. Если вскоре после рождения ребенка у вас изменится адрес, сразу же сообщите новый адрес и номер телефона в поликлинику или врачу. В этом случае врач будет знать, как с вами связаться в случае необходимости повторного анализа.

Помните: время упускать нельзя. Вовремя сообщив врачу свои координаты, вы поможете Программе проверки новорожденных беречь здоровье вашего ребенка.

Заболевания, выявляемые Программой проверки новорожденных штата Нью-Йорк

Группа	Заболевание
Эндокринология	Врожденная гиперплазия надпочечников (CAH)
	Врожденный гипотиреоз (CH)
Гематология, гемоглобинопатия	Заболевание Hb SS (серповидноклеточная анемия)
	Заболевание Hb SC
	Заболевание Hb CC
	Другие виды гемоглобинопатии
Инфекционные заболевания	Инфекция ВИЧ-1 (ВИЧ-1)
Заболевания, связанные с нарушениями содержания аминокислот	Гомоцистинурия (HCU)
	Гиперметионинемия (HMET)
	Болезнь "кленового сиропа" (MSUD)
	Фенилкетонурия (PKU) и гиперфенилаланинемия (HyperPhe)
	Тирозинемия (TYR-I, TYR-II, TYR-III)
Врожденные нарушения обмена веществ	Недостаточность транслокации карнитина-ацилкарнитина (CAT)
	Недостаточности карнитин-пальмитоилтрансферазы I (CPT-I) и II (CPT-II)
	Нарушения поглощения карнитина (CUD)
	Недостаточность редуктазы 2,4-диеноила-CoA (2,4Di)
	Недостаточность длинноцепочечной дегидрогеназы 3-гидроксиацила-CoA (LCHAD)
	Недостаточность среднецепочечной дегидрогеназы ацила-CoA (MCAD)
	Недостаточность среднецепочечной тиолазы кетоацила-CoA (MCKAT)
	Недостаточность дегидрогеназы гидроксиацила-CoA со средней/короткой цепью (M/SCHAD)
	Недостаточность митохондриального трехфункционального протеина (TFP)
	Недостаточность дегидрогеназы множественного ацила-CoA (MADD) (также известная под названием глутаровой ацидемии типа II (GA-II))
	Недостаточность дегидрогеназы ацила-CoA с короткой цепью (SCAD)
	Недостаточность дегидрогеназы ацила-CoA со сверхдлинной цепью (VLCAD)
	Глутаровая ацидемия типа I (GA-I)
	Недостаточность лиазы 3-гидрокси-3-метилглутарила-CoA (HMG)
	Недостаточность дегидрогеназы изобутирила-CoA (IBCD)
	Изовалериановая ацидемия (IVA)
	Малоновая ацидемия (MA)
	Недостаточность дегидрогеназы 2-метилбутирила-CoA (2-MBCD)
	Недостаточность карбоксилазы 3-метилкротонила-CoA (3-MCC)
	3-метилглутаконовая ацидемия (3-MGA)
	Недостаточность дегидрогеназы 2-метил-3-гидроксибутирила-CoA (MHBD)
	Недостаточность мутазы метилмалонила-CoA (MUT), недостаточность кофакторов кобаламина A,B (Cbl A,B) и кобаламина C,D (Cbl C,D) и другие виды метилмалоновой ацидемии (MMA)
	Недостаточность митохондриальной тиолазы ацетоацетила-CoA (недостаточность бета-кетотиолазы) (BKT)
	Множественная недостаточность карбоксилазы (MCD)
	Пропионовая ацидемия (PA)
	Аргининемия (ARG)
	Аргинин-янтранная ацидемия (ASA)
	Цитруллинемия (CIT)
Прочие генетические заболевания	Недостаточность биотинидазы (BIOT)
	Кистозный фиброз (CF)
	Галактоземия (GALT)
	Болезнь Краббе
	Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID)

Для получения дополнительной информации о Программе проверки новорожденных в штате Нью-Йорк и о заболеваниях, указанных в данном перечне, пожалуйста, посетите наш веб-сайт по адресу www.wadsworth.org/newborn/index.htm

Программа проверки новорожденных штата Нью-Йорк проводится Департаментом здравоохранения штата для семей с новорожденными детьми. Будем рады вашим комментариям по поводу этой брошюры. Пишите нам по адресу:

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 509
Albany, NY 12201-0509
[www.wadsworth.org/
newborn/index.htm](http://www.wadsworth.org/newborn/index.htm)



Уважаемые родители!

Программа проверки новорожденных будет хранить образцы крови вашего ребенка до 27 лет в безопасных условиях со строго контролируемым доступом. При необходимости образцы могут быть использованы для диагностики вашего ребенка после получения соответствующего согласия. С некоторых образцов будет удалена вся идентифицирующая вашего ребенка информация, и они могут быть использованы в научных медицинских исследованиях, проверенных и одобренных комиссией, в функции которой входит контроль за соблюдением всех применимых законов и этических норм. Вы можете потребовать, чтобы образцы крови вашего ребенка были уничтожены или не использовались в научных медицинских исследованиях, позвонив по тел.: (518) 473-7552.

