

**Государственное бюджетное образовательное учреждение
среднего профессионального образования города Москвы
"Медицинское училище № 15
Департамента здравоохранения города Москвы»**

Неонатальный скрининг

**Выполнила: студентка 301 группы
Свенилова Марина**





- **Неонатальный скрининг** — это массовое обследование всех новорожденных детей с целью выявления наиболее распространенных врождённых и наследственных заболеваний (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия).
- Неонатальный скрининг обеспечивает раннее выявление этих заболеваний и своевременное начало их лечения. Что позволяет остановить развитие тяжёлых проявлений этих заболеваний, ведущих к инвалидизации.

Как это происходит?



- Неонатальный скрининг осуществляют в роддоме. У каждого новорожденного на 3-4-й день жизни берется капля крови из пяточки и наносится на специальную фильтровальную бумагу — тест-бланк. У недоношенных та же процедура выполняется на 7-14-й день жизни.
 - Все полученные высушенные образцы крови отсылаются в специализированную лабораторию, где проводится анализ сразу на несколько заболеваний.
-

Как это происходит?

В лаборатории проводится анализ на все заболевания, включенные в скрининг. При получении результатов (маркеров заболевания), выходящих за рамки нормы, информация передается в районную поликлинику, где должен наблюдаться ребенок. Поликлиника срочно вызывает ребенка в медико-генетическую консультацию для проведения дополнительного обследования.

При подтверждении диагноза назначается лечение.



ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Фенилкетонурия представляет собой генетическое заболевание, в основе которого лежит нарушение превращения аминокислоты фенилаланина в тирозин из-за отсутствия или снижения активности фермента фенилаланингидроксилазы (ФАГ).

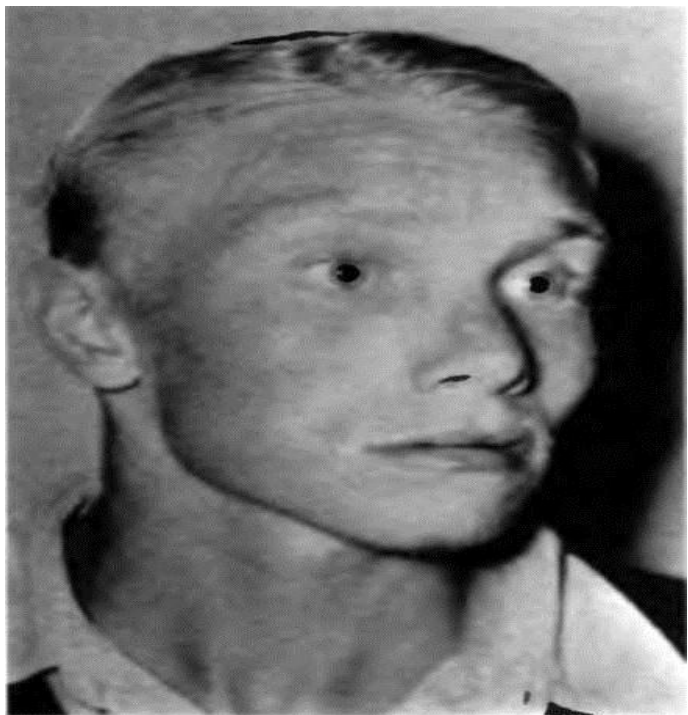
Средняя частота этого заболевания составляет примерно один случай на 10 000 новорожденных. Чаще болеют девочки.



Симптомы фенилкетонурии:

- До 2-х месяцев заболевание может никак не проявляться. В 2-6 месяцев появляется вялость, апатия, раздражительность, затруднения при вскармливании, рвота.
- После 6 месяцев ребенок начинает отставать в психическом развитии: от легкой степени умственной отсталости до самой тяжелой (идиотии).
- От больных детей и их мочи исходит неприятный "мышиный" запах. Дети потливы, кожа рук и ног синюшная. Давление снижено, склонность к запорам.

:Обычно у больных детей более светлые волосы, кожа и глаза, чем у здоровых родственников.
У некоторых детей могут наблюдаться эпилептические припадки, психомоторное возбуждение



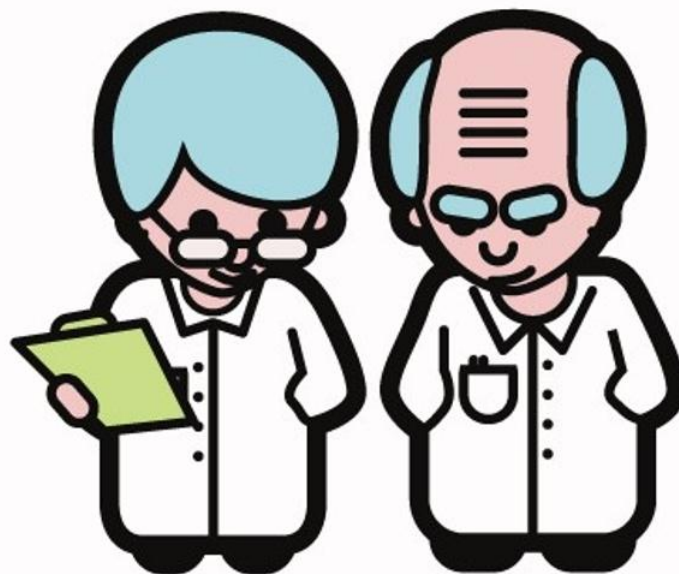
Диагностика фенилкетонурии:

- На 4-5 сутки после рождения проводят тест на ФКУ (кровь), в 1 месяц исследуют мочу на ФКУ.
- Диагноз ставится на основании клинической картины и результатов биохимического исследования мочи (фенилпировиноградная кислота).



Прогноз и осложнения при фенилкетонурии:

- Правильная и своевременная диагностика и рано начатое лечение, правильная диета дают благоприятный прогноз в отношении умственного развития ребенка.



МУКОВИСЦИДОЗ



Муковисцидоз. Этиология.

- Муковисцидоз является генетически обусловленным заболеванием, передающимся по наследству.
- Муковисцидоз регистрируется у одного новорожденного на 3 тысячи.
- Это аутосомно-рецессивное заболевание, возникающее, когда и мать и отец передают ребёнку ген муковисцидоза. При муковисцидозе происходит увеличение вязкости секрета желёз (в 5-6 раз), что приводит к образованию кист в различных органах.

Формы муковисцидоза.

- В зависимости от степени поражения органа выделяют:
 - легочную,
 - желудочно-кишечную и
 - смешанную форму муковисцидоза.
-
- Наиболее часто (до 80%) встречается смешанная форма, характеризующаяся сочетанным поражением желёз бронхо-лёгочного аппарата и экзокринных желёз желудочно-кишечного тракта.
-

Симптомы муковисцидоза:

Первые симптомы муковисцидоза чаще проявляются при переводе малыша с грудного на смешанное вскармливание. Первым обращает на себя внимание жирный зловонный стул характерной замазкоподобной консистенции. Ребёнок плохо набирает вес, его часто беспокоят газы и вздутие живота. Позднее присоединяется навязчивый кашель, без отделения или с трудным отделением чрезвычайно вязкой мокроты. В дальнейшем развивается одышка и сердечно-легочная недостаточность.

Осложнения муковисцидоза:

кровохарканье, пиопневмоторакс,
пневмоторакс, легочное кровотечение.



Лечение муковисцидоза:

Сегодня лечение муковисцидоза носит симптоматический характер и включает в себя:

- регулярное очищение бронхиального дерева,
- высококалорийную диету,
- ферментотерапию,
- жирорастворимые витамины,
- рациональную антибиотикотерапию.



Лечение муковисцидоза:

- Суточный калораж должен на 10—30 % превышать возрастную норму за счёт увеличения белка (мясо, рыбы, яйца, творог). Жиры ограничивают.
- Пищу подсаливают, особенно в жаркое время года из-за больших потерь солей с потом. Ребенку дают достаточное количество жидкости. В питание включают витамины, фруктовые и овощные соки, сливочное масло.
 - Коррекция функции поджелудочной железы путём применения панкреатина и других кишечных ферментов (полизим, панзинорм). Дозу ферментных препаратов подбирают индивидуально.

ГИПОТИРЕОЗ

- **Врожденный гипотиреоз** — хроническое заболевание, характеризующееся нарушением работы щитовидной железы у новорожденных детей и снижением концентрации гормонов щитовидной железы в крови.
 - Причины развития врожденного гипотиреоза: генетические мутации, инфекции и др.
 - Встречается с частотой 1-2 случая на 5000 новорожденных.
 - Чаще подвержены девочки (в 2 раза чаще мальчиков).
-

Патогенез гипотиреоза:

При врожденном гипотиреозе наблюдается снижение содержания гормонов щитовидной железы. Это может вызвать задержку умственного и физического развития детей.



Симптомы гипотиреоза (проявляются на

3-4 месяце жизни ребенка):

- Сниженный аппетит
- Хронические запоры
- Шелушение кожных покровов
- Снижение температуры тела
- Ломкие волосы

В более поздние сроки:

- Позднее прорезывание зубов
- Задержка физического развития
- Задержка психического развития



Лечение гипотиреоза.

- Цель лечения — устранение расстройств обмена веществ и компенсация недостаточности щитовидной железы.
- Метод лечения гипотиреоза — пожизненная заместительная терапия препаратами тиреоидных гормонов - препаратами левотироксина натрия: Эутирокс, L-тироксин, тиро-4, L-тироксин-Акри, L-тироксин-Фармак.
- Необходим подбор индивидуальной дозы для каждого ребёнка: на первом этапе — с целью достижения равновесного состояния, на втором — обеспечение компенсации.
- Положительный эффект наблюдается на 7-12 день с начала лечения. Лечение начинают не позднее первого месяца жизни ребенка (в Германии - на 7–8-й день, в Англии - на 10–15-й).

Прогноз и осложнения:

- При своевременно распознанном заболевании и квалифицированной медицинской помощи (пожизненная заместительная терапия тиреоидными гормонами) — благоприятный. Если лечение не начато своевременно развивается **кретинизм** — необратимое поражение головного мозга.

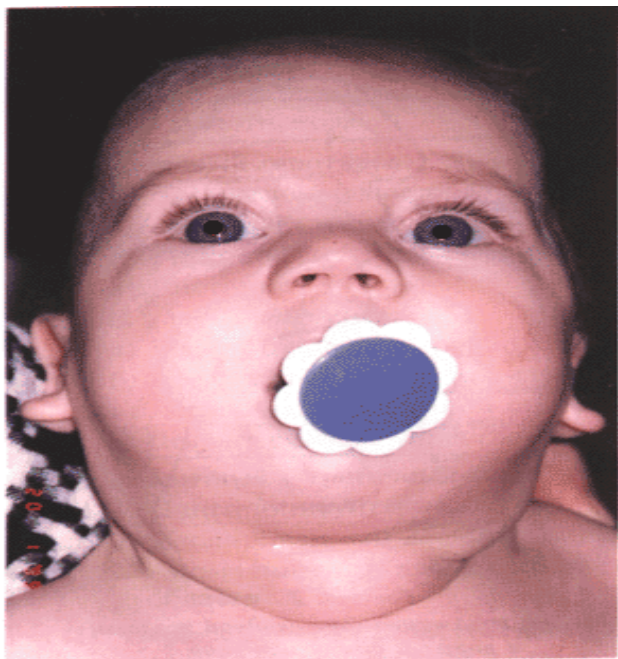


Фото 1.

Мальчик 5 месяцев с врожденным зобом, получает лечение L-Тироксином с рождения



АДРЕНО-ГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ (АГС)

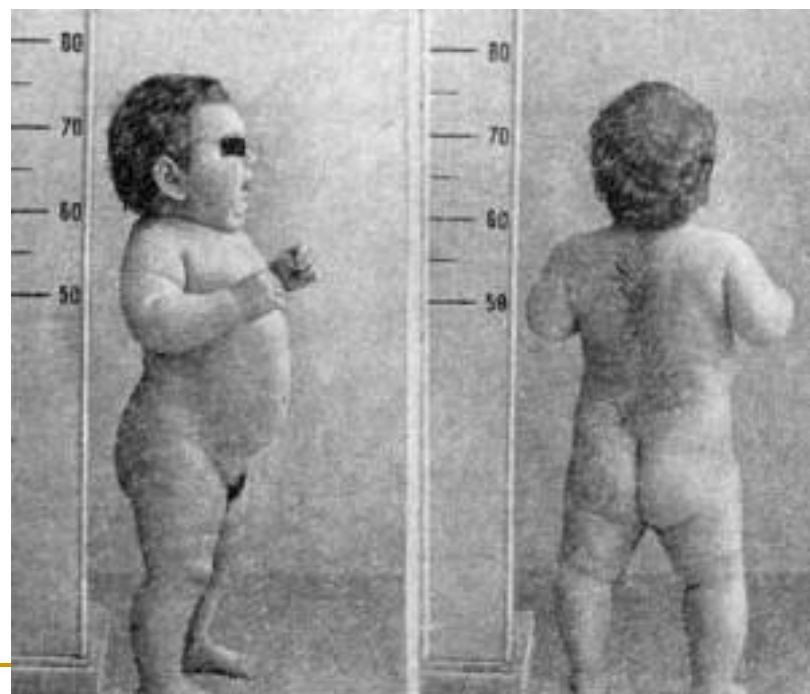
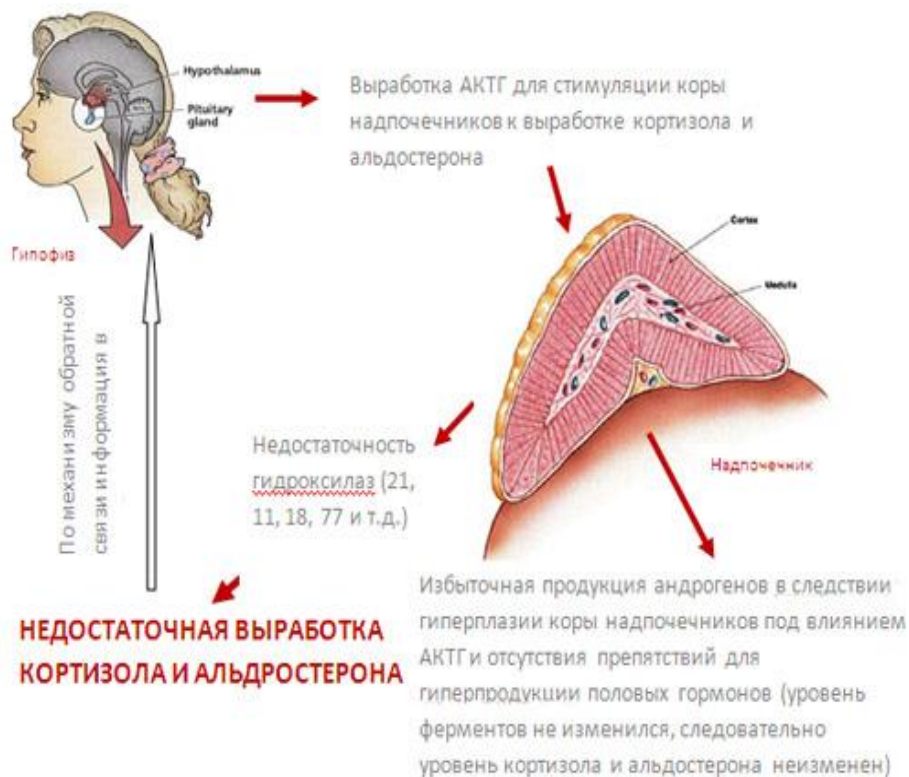
- АГС включен в неонатальный скрининг в 2006г.

АГС — наследственное заболевание, сопровождается нарушениями функций коры надпочечников и синтеза гормонов:

- кортизола –противостоит стрессам и инфекциям;
- альдостерона – поддерживает АД и функции почек;
- андрогена.
- Как правило (90% случаев), АГС характеризуется недостатком кортизола и альдостерона, и избытком андрогенов.

Патогенез АГС:

При АГС развивается надпочечниковая недостаточность, приводящая к тяжелым водно-солевым нарушениям и кризам, угрожающим жизни ребенка. Вовремя назначенное лечение позволяет избежать опасных осложнений.



Диагностика АГС:

- До 2006 года АГС выявлялся лишь после кризов, для купирования которых детей приходилось откачивать в реанимации. Благодаря скринингу выявляют пациентов на первом месяце жизни.
- АГС можно заподозрить у новорожденных и детей с частыми эпизодами обезвоживания и наружными половыми органами промежуточного типа.
- Своевременная диагностика и лечение, проводимое эндокринологом, делает возможным гармоничное физическое и половое развитие ребенка.



ГАЛАКТОЗЕМИЯ

- **Галактоземия** — наследственное заболевание, при котором нарушена способность организма расщеплять галактозу (один из моносахаридов, входящих в состав молочного сахара лактозы) в глюкозу.
 - При отсутствии лечения галактоза накапливается в крови и тканях, оказывая токсическое действие на ЦНС, печень и хрусталик глаза и вызывая отставание в умственном и физическом развитии детей.
-

Симптомы галактоземии:

Первые признаки проявляются уже в первые дни жизни:

- ярко выраженная желтуха
- рвота
- увеличение печени
- гипотония мышц
- судороги
- нистагм



С течением времени появляется катаракта и признаки психического и физического отставания в развитии.

- Галактоземия у детей может протекать бессимптомно (форма Дюарте), при этом развивается катаракта или непереносимость молочных продуктов.

Диагностика галактоземии:

- Для раннего выявления галактоземии проводятся специальные скрининг-программы массового обследования новорожденных.
 - У новорожденных проводят пробы мочи и крови на сахар. Если уровень содержания сахара в крови больше нормы на 0,2 г/л, то необходимо провести дополнительное исследование на галактоземию.
 - Для этого проводят спектрофотометрические, флуорометрические и радиометрические тесты в биохимических лабораториях
-

Прогноз и профилактика:

- При выявлении галактоземии на стадии беременности, и исключения из рациона будущей мамы молока, галактоземия развивается в легкой форме.
- Если галактоземию выявили рано, новорожденного переводят на безлактозную диету.
- Чтобы раньше выявить галактоземию, используются специальные скрининг-программы, позволяющие произвести массовое обследование.



Лечение галактоземии:

- Больному галактоземией ребенку запрещено употребление грудного материнского молока. Его переводят на кормление специальными смесями: нутрамигеном, соявалем и безлактозным энпитом.
- Ребенку показано заменное переливание крови, плазмы и проведение гемотрансфузии. Врач прописывает ребенку: АТФ, оротат калия, кокарбоксилазу и витамины.



ВЫВОД:

Неонатальный скрининг играет важную роль в раннем выявлении тяжелых наследственных заболеваний, таких как:

- фенилкетонурия,
- врожденный гипотиреоз,
- адреногенитальный синдром,
- муковисцидоз,
- галактоземия.



Он позволяет выявить эти заболевания на ранних этапах и начать своевременное лечение. Ранняя диагностика и своевременное назначение лечения позволяют маленьким пациентам избежать осложнений и вести обычный образ жизни.
