



«Пяточный тест»: что нужно знать о скрининге новорожденных?

Информация для родителей и опекунов



В течение недели после появления на свет вашего малыша вам предложат пройти скрининг новорожденных. Второе название этого анализа – «пяточный тест».

Скрининг новорожденных является важной составляющей неонатального медицинского ухода. Эта процедура помогает выявлять малышей с высоким риском развития редких, но серьезных заболеваний. Большинство детей, прошедших этот скрининг, оказываются здоровыми. Но тем немногим малышам, у которых все же обнаруживают болезнь, скрининг дает огромные преимущества.

Какие болезни можно выявить в ходе скрининга новорожденных?

В Ирландии скрининг новорожденных позволяет обнаружить следующие заболевания:

- муковисцидоз (cystic fibrosis);
- врожденный гипотиреоз (congenital hypothyroidism);
- фенилкетонурию (PKU);
- болезнь кленового сиропа (MSUD);
- гомоцистинурию (homocystinuria);
- классическую галактоземию (Classical galactosaemia);
- глутаровую ацидурию 1 типа (Glutaric aciduria 1);
- дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (MCAD).

С дополнительной информацией об этих редких заболеваниях вы можете ознакомиться на веб-сайте www.newbornscreening.ie. Вы также можете обсудить их со своей акушеркой или участковой медсестрой.

Почему у моего ребенка может быть одно из этих заболеваний?

Большинство этих заболеваний являются наследственными. Это означает, что гены, вызывающие ту или иную болезнь, передаются ребенку от родителей. Это также означает, что и другие дети этих родителей могут страдать от таких же заболеваний.

Почему важно пройти скрининг новорожденных?

Ежегодно скрининг новорожденных позволяет выявить около 110 малышей с этими редкими, но серьезными заболеваниями. И этим малышам можно сразу назначить лечение, пока не начали проявляться тяжелые симптомы. Если оставить заболевание без лечения, оно может представлять серьезную опасность для здоровья и жизни ребенка.

Некоторые родители беспокоятся из-за того, что малышу будет больно во время взятия крови. Однако долговременная польза от скрининга намного превосходит небольшой дискомфорт, причиненный ребенку во время взятия образца.

Когда проводится скрининг?

Скрининг сухого пятна крови обычно проводится в период между третьим и пятым днем жизни малыша.

Как проводится скрининг?

Акушерка или участковая медсестра аккуратно проколёт кожу на пятке малыша стерильной иглой и выдавит несколько капель крови на специальный тест-бланк. При этом она будет держать малыша за лодыжку, чтобы кровь попала на тест-бланк. Процедура занимает всего несколько минут. Вашему малышу она может показаться неприятной, и он может расплакаться. Позаботьтесь о том, чтобы ребенку было тепло и комфортно. Будьте готовы покормить ребенка и прижать его к себе.

Что происходит после завершения скрининга?

Полученный образец крови будет отправлен в Национальную лабораторию скрининга новорожденных (National Newborn Bloodspot Screening Laboratory), работающую при клинике Children's University Hospital, Temple Street, Дублин.

Что происходит с тест-бланком моего ребенка после скрининга?

После завершения скрининга его результаты и тест-бланк передаются на хранение в Children's University Hospital, Temple Street, и приобщаются к медицинской карте вашего ребенка.

Тест-бланк будет храниться не менее 10 лет, после чего он будет утилизирован в соответствии с действующей политикой. Тест-бланки могут использоваться в следующих целях:

- проверка результатов скрининга вашего ребенка или проведение других анализов, которые может порекомендовать ваш врач (однако только после того, как вы дадите свое согласие на эти анализы);
- совершенствование программы скрининга и других мероприятий, которые проводятся в Ирландии и направлены на охрану здоровья детей и их семей.

Тест-бланки скрининга новорожденных периодически используются в исследовательских целях, но никогда – для получения коммерческой выгоды. Использование тест-бланков не предполагает идентификацию личности вашего ребенка.

Нужно ли проходить скрининг несколько раз?

Иногда результат скрининга неоднозначен или полученного количества крови недостаточно для проведения анализов. В этом случае акушерка или участковая медсестра свяжутся с вами и попросят повторить забор крови из пятки ребенка.

Как мне сообщат о результатах скрининга?

Если скрининг не выявит подозрений на наличие каких-либо заболеваний, то вам не будут специально сообщать об этом. Если вы захотите получить копию результатов скрининга, вы сможете попросить участковую медсестру предоставить вам ее во время очередного визита.

Если же результаты скрининга будут указывать на высокий риск развития одного из перечисленных заболеваний, то медсестра или врач свяжутся с вами как можно скорее.

Что происходит, если скрининг показывает высокий риск развития заболевания?

Если скрининг покажет высокую вероятность развития одного из перечисленных заболеваний, вам нужно будет сделать дополнительные анализы, чтобы подтвердить или опровергнуть наличие этого заболевания. Возможно, ребенку понадобится остаться в клинике на некоторое время, пока не будут готовы результаты этих анализов.

Насколько эффективно скрининг новорожденных выявляет риск развития этих заболеваний?

Скрининг новорожденных – не способ постановки диагноза. Эта процедура лишь позволяет определить **высокую вероятность** развития у ребенка одного или нескольких заболеваний, в отношении которых проводится анализ.

Иногда результаты скрининга указывают на высокий риск развития таких заболеваний, однако дополнительные анализы не подтверждают это. В таком случае говорят о **ложноположительных результатах**. Конечно, они заставляют родителей и других родственников малыша переживать и беспокоиться, однако ложноположительные результаты встречаются очень редко.

В то же время иногда в ходе скрининга не удастся выявить существующий риск для здоровья малыша. Такой результат называют **ложноотрицательным**. Это означает, что скрининг не обнаруживает высокий риск наличия каких-либо заболеваний, однако в действительности ребенок может быть болен. Ложноотрицательные результаты чрезвычайно редки. Вместе с тем, если у вас остались какие-либо опасения насчет здоровья ребенка, пожалуйста, обратитесь к своему семейному врачу или участковой медсестре.

Я хочу, чтобы мой ребенок прошел скрининг. Что мне следует делать?

Акушерка или участковая медсестра поговорят с вами о скрининге и предоставят информационные материалы. Пожалуйста, внимательно ознакомьтесь с ними. В случае возникновения вопросов, пожалуйста, обратитесь к акушерке или участковой медсестре.

Если вы хотите, чтобы ваш ребенок прошел скрининг, вам нужно будет подписать карту скрининга новорожденного. Подписывая эту карту, вы подтверждаете, что информация о вашем ребенке верна и что вы даете согласие на скрининг.

Что если у меня есть сомнения относительно скрининга?

Если вы сомневаетесь в том, нужно ли вашему ребенку проходить скрининг, пожалуйста, поговорите со своей акушеркой или участковой медсестрой. Они обсудят беспокоящие вас вопросы и предоставят дополнительную информацию о скрининге.

Если у вас останутся сомнения, акушерка или участковая медсестра предложат вам поговорить с представителем руководства Национальной лаборатории скрининга новорожденных (National Newborn Bloodspot Screening Laboratory) при клинике Children's University Hospital, Temple Street.

Если вы решите отказаться от скрининга, вас попросят подписать документ, подтверждающий, что вы понимаете и принимаете риски, связанные с отказом от скрининга. Если вы передумаете, пожалуйста, обратитесь к участковой медсестре или семейному врачу. Они назначат дату скрининга вашего ребенка.

Где я могу получить дополнительную информацию?

Для получения дополнительной информации о скрининге новорожденных

- посетите веб-сайт www.newbornscreening.ie или
- обратитесь к акушерке или участковой медсестре