

## Памятка для будущих родителей «Неонатальный скрининг»

Ежегодно в Казахстане рождается порядка 400 тыс. новорожденных детей. Каждому малышу сразу после рождения в обязательном порядке должны проводить неонатальный скрининг, который полностью финансируется за счет средств государства в рамках ОСМС.

**Главная цель неонатального скрининга** – выявить редкие, но тяжелые заболевания еще до развития их симптомов, чтобы вовремя начать лечение.

Исследование проводится в роддоме, где врач неонатолог назначает проведение неонатального скрининга, а специально обученная медицинская сестра проводит забор сухих пятен крови с пятки новорожденного.



Взятие образцов крови из пяточки новорожденного осуществляется на специальные тест-бланки из фильтровальной бумаги. Эта рутинная процедура взятия небольшого количества крови, практически безболезненна и никак не травмирует ребенка.

**Неонатальный скрининг проходят абсолютно все новорожденные!**

Доношенные- на **2-3** сутки жизни  
Недоношенные – на **7-14** сутки жизни.

Обследование новорожденного проводится только при наличии письменного согласия родителя или законного представителя ребенка!

Далее тест-бланк с кровью как можно быстрее отправляется в лабораторию неонатального скрининга, где пробы незамедлительно исследуют с помощью специальных очень чувствительных методов анализа.

Такие лаборатории работают в каждом регионе нашей Республики в рамках деятельности медико-генетической службы.

В 2007 году в Казахстане была внедрена Государственная программа на выявление двух заболеваний: **фенилкетонурия и врожденный гипотиреоз**. Это тяжелые врожденные заболевания. Опасность состоит в том, что визуально, когда ребенок родился эти болезни, никак не проявляют себя. Ребенок на первый взгляд может иметь прекрасные показатели роста веса и выглядеть абсолютно здоровым.

	Причина заболевания	Как проявляется	Лечение
<b>Фенилкетонурия</b>	нарушение обмена аминокислоты фенилаланин, которая поступает с пищей	тяжелая умственная отсталость, судороги	специальная диета с низким содержанием фенилаланина
<b>Врожденный гипотиреоз</b>	нарушение образования гормонов щитовидной железы	тяжелое нарушение умственного и физического развития	заместительная гормональная терапия

## Памятка для будущих родителей «Неонатальный скрининг»

- ✓ **Диагноз фенилкетонурия или врожденный гипотиреоз подтверждается или исключается в течение 21 дня жизни ребенка.**
- ✓ **Лечение назначается ребенку в течение 30 дней жизни.**

**Без лечения развивается неизлечимая тяжелая умственная отсталость!**

Благодаря обязательному неонатальному скринингу, при раннем выявлении и своевременном назначении лечения, врачи делают благоприятные прогнозы для развития ребенка.

### Как узнать о результатах обследования?

- Отсутствие вызова на дополнительное обследование будет означать нормальные результаты анализа по всем обследуемым заболеваниям.

### Что делать родителям, если результаты скрининга не удовлетворительные?

- При выявлении отклонений врачи оперативно информируют семью ребенка и вызывают их на дополнительное обследование. При возникших вопросах необходимо обратиться к врачу генетику в областную или городскую медико-генетическую консультацию.

### Всегда ли положительные результаты теста означают что ребенок болен?

- Следует помнить, что положительный результат первоначального теста не всегда означает наличие болезни. При подозрении на какое-либо заболевание Вас вызовут на дальнейшее обследование.

### Куда обращаться родителям, если новорожденному ребенку не был проведен неонатальный скрининг?

- Если малышу не провели неонатальный скрининг в роддоме, то забор сухих пятен крови проводится в стационаре пребывания новорожденного или при первом патронажном осмотре в организациях первичной медико-санитарной помощи по месту жительства.

МОЛЕКУЛЯРЛЫҚ  
МЕДИЦИНА  
ОРТАЛЫҒЫ



ЦЕНТР  
МОЛЕКУЛЯРНОЙ  
МЕДИЦИНЫ

Республика Казахстан, 050026,  
г. Алматы, ул. Айтиева, 130,  
+7 (727) 346-46-46  
+7 (707) 346-46-46  
Эл. адрес: [info@cmm.kz](mailto:info@cmm.kz)