

# Профилактическое обследование **НОВОРОЖДЕННЫХ**



Важная информация о **профилактическом  
обследовании новорожденных**  
для родителей в штате Вашингтон



[www.doh.wa.gov/NBS](http://www.doh.wa.gov/NBS)

DOH 304-007 July 2020 Russian



## **Newborn Screening Program**

Newborn Screening Program (Программа профилактического обследования новорожденных) реализуется в Washington State Public Health Laboratories (Лабораториях общественного здравоохранения штата Вашингтон) в городе Шорлайн, штат Вашингтон. Ежегодно в рамках программы проводится 175 000 тестов, что помогает выявить серьезные заболевания на ранней стадии и предоставляет новорожденным детям штата Вашингтон здоровое развитие с первых дней жизни.



# Поздравляем вас с рождением вашего малыша!

Существует множество факторов, которые следует принимать во внимание с первых дней жизни ребенка. Профилактическое обследование новорожденных — это одна из важных мер, позволяющая предоставить вашему ребенку как можно больше возможностей для здорового развития с первых дней жизни.

## Что такое профилактическое обследование новорожденного?

Профилактическое обследование новорожденного может предотвратить серьезные проблемы со здоровьем или даже спасти жизнь вашего ребенка. Профилактическое обследование новорожденных помогает выявить ряд редких и серьезных заболеваний сразу после рождения. Располагая такой информацией, родители и врачи могут приступить к требуемому лечению до проявления неблагоприятных эффектов.



### Серьезные заболевания обнаруживаются у 1 из 480 младенцев.

Профилактическое обследование новорожденных позволяет предоставить таким детям необходимую помощь благодаря ранней диагностике и лечению.





### **Как проводится профилактическое обследование новорожденного?**

Поставщик медицинского обслуживания возьмет из пятки вашего ребенка несколько капель крови. Кровь поместят на специальную фильтровальную бумагу, которую называют картой профилактического обследования новорожденного. Это безопасная стандартная процедура, которая может быть проведена в больнице, клинике, лаборатории, роддоме или врачом-акушером у вас дома. Когда кровь высохнет, карту отправят в Washington State Public Health Laboratories, где реализуется Newborn Screening Program, для проведения тестирования.

### **Почему нужно проходить профилактическое обследование новорожденного?**

Серьезные заболевания могут обнаруживаться даже у детей из здоровых семей, состояние которых при рождении кажется нормальным. Профилактическое обследование новорожденных позволяет выявить такие заболевания и сразу же предоставить детям требуемое лечение, чтобы они могли расти как можно более здоровыми. Если эти заболевания не обнаруживаются на раннем этапе, то по мере роста ребенка они могут приводить к проблемам со здоровьем, в некоторых случаях представляющим угрозу для жизни.



## Профилактическое обследование проходят все младенцы в штате Вашингтон

Профилактическое обследование новорожденных — это самый быстрый способ выявить такие редкие заболевания до того, как они приведут к ухудшению самочувствия ребенка. Законодательство штата Вашингтон требует проводить профилактическое обследование всех новорожденных до того, как им исполнится два дня, чтобы сделать детей штата как можно более здоровыми. Это позволяет обеспечивать детям требуемое лечение в кратчайшие сроки.

## Младенцы должны проходить профилактическое обследование дважды.



Отбор **первого** небольшого образца крови выполняется вскоре после рождения — когда ребенок находится в возрасте от одного до двух дней. **Это профилактическое обследование имеет важнейшее значение для выявления тяжелых форм редких заболеваний.**



Отбор **второго** образца крови обычно выполняется во время одного из плановых визитов в детскую поликлинику, когда ребенок находится в возрасте от одной до двух недель. **Это профилактическое обследование поможет выявить заболевания, которые не удалось обнаружить сразу после рождения.**





### Как я узнаю результаты профилактического обследования моего ребенка?

Попросите поставщика медицинского обслуживания вашего ребенка предоставить вам результаты профилактического обследования новорожденного. Как правило, больница, клиника, лаборатория или врач-акушер, передающие персоналу программы материалы для проведения профилактического обследования, получают результаты в течение недели. Персонал Newborn Screening Program свяжется с поставщиком медицинского обслуживания вашего ребенка раньше в случае выявления заболеваний, требующих немедленного вмешательства.

### Какая информация содержится в результатах профилактического обследования новорожденного?

В большинстве случаев результаты профилактического обследования новорожденных оказываются нормальными. **Положительный, отклоняющийся от нормы** или **неопределенный** результат означает лишь то, что у вашего ребенка может присутствовать одно из редких заболеваний. Для постановки окончательного диагноза потребуются дополнительные тесты. Персонал Newborn Screening Program будет работать с вами, поставщиком медицинского обслуживания вашего ребенка и врачами, специализирующимися на лечении соответствующих заболеваний, чтобы гарантировать, что ваш ребенок получает лучшее медицинское обслуживание.

Тесты, которые выполняются в рамках профилактического обследования новорожденных, являются очень точными, но идеальных тестов не существует. Если ваш ребенок выглядит нездоровым или у вас есть вопросы о результатах профилактического обследования новорожденных, свяжитесь с поставщиком медицинского обслуживания своего ребенка.

### Как лечат такие расстройства?

Все расстройства отличаются одно от другого. Лечение тех или иных расстройств может предусматривать особую диету, прием лекарственных препаратов или проведение определенных медицинских процедур, таких как физиотерапия или хирургическая операция. Лечение, начатое на раннем этапе жизни, расширит возможности для здорового роста и развития вашего ребенка.





### **Сколько стоит профилактическое обследование?**

За прохождение профилактического обследования новорожденных в штате Вашингтон взимается разовый сбор. Как правило, этот сбор входит в другие сборы, связанные с родами или обслуживанием ребенка в больнице. Но некоторые медицинские учреждения могут взимать дополнительный сбор за взятие образцов крови. Подобные сборы обычно покрываются страховкой.

Посетите веб-сайт Newborn Screening Program, чтобы узнать текущую стоимость обследования и получить дополнительную информацию: [doh.wa.gov/NBS/ScreeningCost](http://doh.wa.gov/NBS/ScreeningCost)

### **Как поступают с полученными образцами крови?**

В соответствии с законодательством штата карты профилактического обследования новорожденных находятся в защищенном хранилище в течение 21 года, а по истечении этого срока уничтожаются. Лаборатория может использовать образцы крови для совершенствования процедур профилактического тестирования новорожденных. Никакая информация, позволяющая идентифицировать личность ребенка, не используется без письменного согласия родителя или опекуна. Вы можете подать запрос об уничтожении образцов вашего ребенка в любое время после завершения профилактического обследования новорожденных.

Посетите веб-сайт Newborn Screening Program, чтобы получить дополнительную информацию о политике в отношении конфиденциальности: [doh.wa.gov/NBS/PrivacyPolicies](http://doh.wa.gov/NBS/PrivacyPolicies)

### **Могу ли я отказаться от проведения профилактического обследования моего ребенка?**

Ввиду важности предотвращения разрушительного воздействия редких заболеваний родители могут отказываться от профилактического обследования своих детей только в том случае, если это противоречит их религиозным убеждениям или практикам. Для того, чтобы отказаться от проведения профилактического обследования ребенка на этом основании, родитель или опекун должен поставить свою подпись в разделе об отказе от обследования на обратной стороне карты профилактического обследования новорожденных и отправить эту карту в Washington State Public Health Laboratories, где реализуется Newborn Screening Program.





## Какие расстройства позволяет выявить профилактическое тестирование новорожденных?

Профилактическое обследование новорожденных помогает выявить заболевания, указанные ниже. Вы можете получить дополнительную информацию на веб-странице [doh.wa.gov/NBS/disorders](https://doh.wa.gov/NBS/disorders)

### **Нарушения баланса аминокислот 1 СЛУЧАЙ НА 10 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Такие расстройства влияют на способность организма использовать поступающие с пищей элементы, которые называются аминокислотами и необходимы для роста и получения энергии. В результате эти элементы накапливаются в организме, оказывая серьезное неблагоприятное воздействие на состояние здоровья, рост и обучение ребенка, а в некоторых случаях даже приводя к летальному исходу.

- Аргинин-янтарная аминокацидурия (ASA)
- Цитруллинемия (CIT)
- Гомоцистинурия (HCU)
- Болезнь мочи с запахом кленового сиропа (MSUD)
- Фенилкетонурия (PKU)
- Тирозинемия 1-го типа (TYR-I)



## **Нарушения окисления жирных кислот**

### **1 СЛУЧАЙ НА 11 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Организм младенцев с нарушениями окисления жирных кислот не может использовать жиры в качестве источника энергии. Это может приводить к серьезному повреждению сердца, печени и других органов. Без лечения такие расстройства становятся причиной серьезных проблем со здоровьем, а в некоторых случаях и летального исхода.

- Недостаточность усвоения карнитина (CUD)
- Недостаточность L-3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы с длинной цепью (LCHAD)
- Недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы со средней цепью (MCAD)
- Недостаточность трехфункционального белка (TFP)
- Недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы с очень длинной цепью (VLCAD)

## **Нарушения баланса органических кислот**

### **1 СЛУЧАЙ НА 29 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Организм младенцев с нарушениями баланса органических кислот не может переваривать определенные составляющие поступающего с пищей белка. Вредные вещества могут накапливаться в организме, оказывая серьезное неблагоприятное воздействие на состояние здоровья, рост и обучение ребенка, а в некоторых случаях даже приводя к летальному исходу.

- 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (HMG)
- Недостаточность бетакетотиолазы (BKT)
- Глутаровая ацидемия 1-го типа (GA-1)
- Изовалериановая ацидемия (IVA)
- Метилмалоновая ацидемия (Cbl A, Cbl B и MUT)
- Множественный дефицит карбоксилаз (MCD)
- Пропионовая ацидемия (PROP)

## **Лизосомные болезни накопления**

### **1 СЛУЧАЙ НА 32 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Организм младенцев с лизосомными болезнями накопления не может расщеплять поступающие с пищей сахара и жиры. Это может приводить к накоплению токсинов в организме и возникновению проблем с головным мозгом, костями, мышцами или сердцем ребенка.

- Мукополисахаридоз 1-го типа (MPS-I)
- Болезнь накопления гликогена 2 типа (болезнь Помпе)

## **Эндокринные расстройства**

### **Врожденный гипотиреоз (СН)**

#### **1 СЛУЧАЙ НА 950 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Организм младенцев с врожденным гипотиреозом не производит гормон щитовидной железы, необходимый для здорового роста и развития, в достаточном количестве. Без лечения это приводит к серьезным интеллектуальным нарушениям и проблемам с ростом.

### **Врожденная гиперплазия надпочечников (САН)**

#### **1 СЛУЧАЙ НА 14 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Организм младенцев с врожденной гиперплазией надпочечников не может производить гормоны, необходимые для здорового функционирования организма, в достаточном количестве. У младенцев с этим заболеванием могут возникать представляющие угрозу для жизни случаи обезвоживания и комы. У младенцев женского пола могут наблюдаться нарушения развития половых органов.

## Другие расстройства .....

### **Серповидные эритроциты и гемоглобинопатии (HGB)**

#### **1 СЛУЧАЙ НА 4 700 НОВОРОЖДЕННЫХ**

В организме младенцев с серповидноклеточной анемией или другими гемоглобинопатиями присутствуют аномальные эритроциты. Клетки крови не могут эффективно переносить кислород по организму. Такие расстройства могут приводить к частым инфекциям, сильной боли, анемии и другим осложнениям.

### **Кистозный фиброз (CF)**

#### **1 СЛУЧАЙ НА 5 500 НОВОРОЖДЕННЫХ**

У младенцев с кистозным фиброзом могут наблюдаться проблемы с легочной функцией и пищеварением. Это приводит к серьезному ухудшению здоровья и сокращению продолжительности жизни.

### **Биотинидазная недостаточность (BIO)**

#### **1 СЛУЧАЙ НА 86 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Организм младенцев с биотинидазной недостаточностью не может использовать важный витамин под названием биотин. Без лечения это может приводить к возникновению сыпи, потере слуха, судорогам и отставанию в развитии.



## **Галактоземия (GALT)**

### **1 СЛУЧАЙ НА 11 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Организм младенцев с галактоземией не может переваривать галактозу — сахар, присутствующий в молоке. Когда такие младенцы пьют молоко, в том числе грудное, галактоза накапливается в организме и может приводить к слепоте, поражению головного мозга или летальному исходу.

## **Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность (SCID)**

### **1 СЛУЧАЙ НА 88 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Младенцы с тяжелой комбинированной иммунной недостаточностью рождаются без функционирующей иммунной системы. Их организм не в состоянии противостоять патогенным микроорганизмам, приводящим к возникновению различных заболеваний, в результате чего даже наиболее распространенные инфекции могут представлять угрозу для жизни.

## **Спинальная мышечная атрофия (СМА)**

### **1 СЛУЧАЙ НА 15 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

СМА у детей поражает двигательные нервные клетки, расположенные в спинном мозге. Пораженные клетки не могут отправлять команды мышцам, в результате чего мышцы не могут работать. СМА может быть умеренной или тяжелой формы. Без лечения СМА может стать причиной задержки двигательного развития, затрудненного дыхания или приема пищи, а также смерти.

## **Адренолейкодистрофия, сцепленная с X-хромосомой (X-ALD)**

### **1 СЛУЧАЙ НА 17 000 НОВОРОЖДЕННЫХ**

Организм младенцев с адренолейкодистрофией, сцепленной с X-хромосомой, не может расщеплять определенные жиры. Такие жиры накапливаются в организме и вызывают повреждение нервов, результатом чего могут становиться проблемы с обучением, мышечная слабость, комы и даже летальный исход. Адренолейкодистрофия, сцепленная с X-хромосомой, поражает главным образом лиц мужского пола, но у лиц женского пола симптомы этого заболевания иногда наблюдаются во взрослом возрасте, а само заболевание может передаваться их детям.



## ***Профилактическое обследование новорожденных спасло мою жизнь.***

“ Когда я родился, такое обследование позволило обнаружить у меня врожденное метаболическое расстройство под названием гипотиреоз. Я пришел в этот мир с расстройством, которое без диагностики и начала лечения уже через несколько часов после моего рождения могло привести к катастрофическим последствиям для роста и развития, хотя ничто не предвещало его возникновения. Если бы профилактическое обследование новорожденных не проводилось, я никогда бы не вырос таким высоким, как сейчас, не поступил бы в колледж и не смог участвовать в соревнованиях по атлетике. Я искренне рекомендую каждой семье воспользоваться преимуществами этого простого тестирования, оперативное проведение которого позволяет спасти жизни людей, и выражаю признательность великолепному персоналу госпиталя и Public Health Laboratories который занимается профилактическим обследованием новорожденных. Я буду испытывать благодарность людям, выполняющим эту работу, до конца жизни. ”

— Aidan, человек, у которого в рамках Программы профилактического обследования новорожденных в штате Вашингтон в 1998 году был выявлен врожденный гипотиреоз





## Контрольный перечень для прохождения профилактического обследования новорожденного

Проследите за тем, чтобы после рождения у младенца были взяты образцы крови для профилактического обследования новорожденных.

Убедитесь, что у персонала госпиталя или врача-акушера имеются ваши актуальные контактные данные — номер телефона и адрес.

Выберите поставщика медицинского обслуживания, который будет оказывать педиатрическую помощь вашему ребенку, и предоставьте данные об этом поставщике персоналу госпиталя или врачу-акушеру.

Когда ваш ребенок будет находиться в возрасте от одной до двух недель, выполните вместе с ним плановый визит в детскую поликлинику для прохождения второго профилактического обследования новорожденного.

Попросите поставщика медицинского обслуживания вашего ребенка предоставить вам результаты профилактического обследования новорожденного.

Следуйте всем указаниям в отношении дополнительных тестирований, приемов и мероприятий в рамках последующего наблюдения.

### **Ваш ребенок также имеет возможность пройти другие профилактические обследования**

Вы можете пройти профилактические обследования, направленные на выявление у вашего ребенка других проблем со здоровьем, таких как серьезные врожденные пороки сердца и потеря слуха. Для получения дополнительной информации о профилактическом обследовании для выявления пороков сердца свяжитесь со своим поставщиком медицинского обслуживания. Для получения дополнительной информации о профилактическом обследовании для выявления потери слуха посетите веб-страницу [doh.wa.gov/earlyhearingloss](http://doh.wa.gov/earlyhearingloss).







**Newborn Screening Program**  
P.O. Box 55729  
1610 NE 150th Street  
Shoreline, WA 98155-0729

<b>Телефон:</b>	<b>(206) 418-5410</b>
<b>Телефон (бесплатный звонок):</b>	<b>(866) 660-9050</b>
<b>Факс:</b>	<b>(206) 363-1610</b>
<b>Адрес электронной почты:</b>	<b>NBS.Prog@doh.wa.gov</b>
<b>Веб-сайт:</b>	<b>www.doh.wa.gov/NBS</b>

Информация на нашем веб-сайте доступна на следующих языках: አማርኛ – Amharic – Амхарский | العربية – Arabic – Арабский | 中文 – Chinese – Китайский | 日本語 – Japanese – Японский | ភ្នំពេញ – Cambodian (Khmer) – Камбоджийский (кхмерский) | 한국어 – Korean – Корейский | ਪੰਜਾਬੀ – Punjabi – Панджаби | Русский – Russian | Af-soomaali – Somali – Сомалийский | Español – Spanish – Испанский | Tagalog – Tagalog – Тагальский | Українська – Ukrainian – Украинский | Tiếng Việt – Vietnamese – Вьетнамский

Чтобы заказать документ в другом формате, пожалуйста позвоните 1-800-525-0127. Для людей с нарушениям слуха, пожалуйста позвоните 711 или пошлите запрос по электронной почте: [Civil.rights@doh.wa.gov](mailto:Civil.rights@doh.wa.gov).

Эта работа выполнена при поддержке Association of Public Health Laboratories (Ассоциации лабораторий общественного здравоохранения) и содействии Health Resources and Services Administration (Управления ресурсов и служб здравоохранения) Department of Health and Human Services (Департамента здравоохранения и социального обеспечения) США в рамках гранта под номером UG9MC30369 New Disorders Implementation Project («Проект по реализации мер, касающихся новых расстройств») в размере 4 000 000 долларов США. Представленные информация, контент и заключения принадлежат автору и не должны расцениваться как официальная позиция или политика HRSA, HHS или правительства США либо как одобрительные заявления со стороны этих структур, влияющие на принимаемые решения.