

# Неонатальный скрининг



Это исследование, проводимое в первые дни жизни ребенка для выявления некоторых тяжелых наследственных болезней до появления клинических симптомов.

Ранее неонатальный скрининг (НС) проводился на 5 наследственных заболеваний.  
**С 2023 года в рамках реализации расширенного неонатального скрининга количество заболеваний расширилось до 36.**

## Где проводится взятие крови для НС и РНС?

В родильном доме, перинатальном центре или в больнице, поликлинике, где наблюдается новорожденный ребенок.

## Как и когда проводится взятие крови?

Забор образцов крови осуществляют из пятки новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7 сутки (144-168 часов) жизни у недоношенного новорожденного.

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

Положительный результат первоначального теста не всегда означает наличие болезни. При подозрении на какое-либо заболевание Вас вызовут на дальнейшее обследование – проведение повторного тестирования (ретест) и/или подтверждающую диагностику.

**Помните, что ранняя диагностика — это ключ к успешному лечению и здоровой жизни вашего малыша!**



# Какие заболевания выявляет неонатальный скрининг?



Неонатальный скрининг – это исследование, проводимое в первые дни жизни ребенка для выявления тяжелых наследственных болезней

С 01.01.2023 вступил в силу **приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 274н** «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», согласно которому неонатальный скрининг на всей территории Российской Федерации расширяется до 36 групп нозологий.

Скрининг новорожденных подразделяется на 2 вида: неонатальный (НС) и расширенный неонатальный скрининг (РНС)

## НС проводится для выявления следующих заболеваний:

- фенилкетонурия;
- врожденный гипотериоз;
- галактоземия;
- муковисцидоз;
- врожденная дисфункция коры надпочечников;

## РНС наряду с вышеуказанными врожденными и/или наследственными заболеваниями проводится для выявления:

- 29 заболеваний из группы наследственных нарушений аминокислотного обмена, органических кислот;
- спинальной мышечной атрофии 5q;
- первичных иммунодефицитов с поражением клеточного иммунитета.

## Как можно узнать о результатах тестирования?

Информация о нормальном результате тестирования не сообщается родителям. Вы узнаете о результатах тестирования своего ребенка только в том случае, если возникнут отклонения от нормы исследуемых показателей.

Помните, что ранняя диагностика – это ключ к успешному лечению и здоровой жизни вашего малыша!





# Почему нельзя отказываться от неонатального скрининга?

Неонатальный скрининг – это исследование, проводимое в первые дни жизни ребенка для выявления тяжелых наследственных болезней



## Ранняя диагностика

Скрининг проводится с целью выявления наследственных болезней обмена веществ – группы генетических заболеваний, при которых происходят нарушения в биохимических процессах и поражаются различные системы и органы. При большинстве таких болезней для лечения применяют диетотерапию, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.

## Профилактика осложнений

Большинство тестируемых заболеваний никак не проявляются при рождении и даже в течение первых месяцев жизни. Ребенок выглядит здоровым, хотя имеет наследственный дефект. Со временем появляются необратимые симптомы болезни, такие, как умственная отсталость, нарушение роста и развития и т. д. Раннее обнаружение заболевания и немедленное лечение на доклинической стадии болезни даст возможность предотвратить развитие заболевания и избежать серьезных осложнений!

У родителей, которые здоровы сами, могут появиться дети с наследственными заболеваниями в силу определенных генетических закономерностей.

**Неонатальный скрининг может помочь сохранить здоровье  
вашего ребенка!**

