**Зачем нужен скрининг новорожденных, можно ли отказаться?**

[Скрининг новорожденных](https://learn.genetics.utah.edu/content/disorders/screening/) или пяточный тест – это обследование малыша для выявления 5 наиболее тяжелых, с точки зрения последствий, генетических заболеваний. Он позволяет вовремя выявить врожденные наследственные патологии, которые еще не дали о себе знать, чтобы как можно раньше начать лечение.

**Цель скрининга новорожденных**

Скрининг представляет собой абсолютно безопасную, но, конечно, немного болезненную для малыша процедуру, поскольку для взятия крови нужно делать прокол нежной кожи пяточки или большого пальца ноги. Полученные результаты позволяют предотвратить генетические патологии, приводящие к умственному и физическому отставанию, неврологическим нарушениям.

Около 5% всех случаев синдрома внезапной смерти – следствие генетического нарушения метаболизма, которое может быть выявлено с помощью скрининга новорожденных

Основные цели скрининга:

* вовремя выявить наиболее распространенные генетические болезни;
* в случае обнаружения мутации генов начать лечение;
* сохранить качество жизни, по возможности не допустить инвалидности и смерти младенца.

При раннем обнаружении заболеваний можно предупредить их развитие и даже добиться регрессии. Но если симптомы уже будут присутствовать, то прогнозы плохие. Болезнь будет прогрессировать, остановить ее не удастся.

Пяточный тест проводится всем новорожденным, независимо от того, есть в анамнезе родителей генетические болезни или нету. Он позволяет определить такие патологии:

* фенилкетонурию – болезнь, которая вызывает тяжелые неврологические нарушения, угрожающие жизни малыша;
* муковисцидоз – распространенное заболевание, преимущественно приводящее к нарушению работы дыхательной системы и пищеварительного тракта;
* адреногенитальный синдром – гормональное нарушение, проявляющееся повышенной продукцией гормонов андрогенов надпочечниками;
* врожденный гипотериоз – задержка физического и умственного развития на фоне дефицита гормонов щитовидной железы;
* галактоземию – патология, связанная с непереносимостью молочных продуктов.

Нужно понимать, что ребенок унаследует не само заболевание, а именно дефектный ген, который и приводит к нарушениям функционирования организма.

**Муковисцидоз**

Заболевание редкое, но крайне опасное, так как могут поражаться различные внутренние органы. Для него характерно нарушение работы желез внешней секреции, которые отвечают за выработку пота, слизи, слюны и желудочного сока.

Чаще всего при скрининге новорожденных муковисцидоз дает ложноположительный результат

Проявления муковисцидоза разнообразные, зависят от формы болезни. Чаще всего клиника выглядит так:

* бледность или сероватый оттенок кожи;
* цианоз носогубного треугольника;
* снижение массы тела;
* худые конечности;
* изменение стула, он становится обильным, жирным, имеет специфический запах;
* сильный кашель с отхождением вязкой мокроты, особенно ночью;
* одышка.

По мере прогрессирования болезни диагностируются частые заболевания дыхательной системы, отставание физического развития.

**Фенилкетонурия**

Это болезнь, проявляющаяся обменными нарушениями. В результате плохой продукции печеночных ферментов аминокислота фенилаланин не преобразовывается в тирозин. Ее концентрация в крови постепенно увеличивается. Когда уровень достаточно велик, возникают неврологические нарушения, страдает головной мозг, так как фенилаланин в высоких концентрациях оказывает токсическое действие.

Клинические проявления:

* вялость или нервная возбудимость;
* рвота;
* специфический запах мочи и пота, пахнет мышами;
* эпилептические приступы;
* задержка умственного и физического развития.

Специальная диета и медикаментозная терапия позволяют малышу развиваться нормально.

**Галактоземия**

Это нарушение обмена галактозы, при котором она не расщепляется до глюкозы, накапливается в крови и приводит к токсическому поражению внутренних органов, в частности печени и центральной нервной системы.

Симптомы галактоземии:

* непереносимость грудного молока и молочных продуктов;
* рвота, обильные срыгивания;
* отказ от еды;
* снижение массы тела;
* мышечная слабость;
* желтуха.

Последствия болезни легко предупредить безлактозной диетой.

**Адреногенитальный синдром**

Патология развивается на фоне врожденной дисфункции надпочечников. Из-за повышенной продукции гормонов неправильно формируются половые органы, замедляется рост и развитие ребенка. В будущем адреногенитальный синдром приводит к быстрому половому созреванию и бесплодию.

Болезнь корректируется гормональной терапией.

**Врожденный гипотиреоз**

Это заболевание щитовидной железы, проявляющееся сразу после рождения. Для него характерено выпадение эндокринной функции железы, что чревато нарушением функционирования всех органов и систем, в частности нервной.

При несвоевременном лечении развивается кретинизм. Последствия данного заболевания необратимы. Это физическое отставание, низкорослость или карликовость, снижение интеллектуальных способностей вплоть до идиотии и другие.

**Когда проводят?**

Анализ делается в роддоме в течение первых 10 суток жизни младенца. Когда же чаще всего проводят забор крови? Это делают на 4 сутки. Этот период считается самым оптимальным, поскольку на более ранних сроках возможны ложные результаты, как положительные, так и отрицательные.

Для недоношенных малышей анализ проводится на 7 сутки. Если в это время мама с ребенком уже находятся дома, то нужно специально ехать в больницу.

Важным условием для получения достоверных результатов является подготовка. Забор крови производится натощак, с момента последнего приема пищи должно пройти минимум 3 ч.

**Как проводится?**

Как уже было сказано, данный анализ делается в роддоме на 4 сутки. Его особенность - в технике проведения, поскольку кровь берется не из пальчика, а из пятки. Это наиболее удачное место для прокола, так как можно получить достаточный объем материала.

Нужно тщательно перепроверять информацию, занесенную в бланк скрининга новорожденного, чтобы не было ошибок.

Техника проведения:

1. Пяточка обрабатывается антисептиком.
2. Делается прокол не глубже, чем на 2 мм.
3. Первая капля убирается. Затем пяточка сдавливается и производится забор нужного количества крови. Это приблизительно 4-5 капель.
4. Кровь сразу же наносится на специальную тестовую полоску, где нарисовано 5 кружков, для каждого заболевания. Ею должен полностью пропитаться бумажный бланк.
5. Пяточка заклеивается пластырем.

Сразу же в бланк вносится вся информация о малыше, контактные телефоны родителей. Затем в течение 2-4 ч. его просушивают при комнатной температуре, помещают в конверт и отправляют в лабораторию.

**Когда готовы результаты?**

Анализ готовится 10-14 дней, но родители не всегда узнают заключение лаборантов. Их информируют только в случае выявления генетических болезней. Если патологии не выявлены, то родителям не звонят.

**Расшифровка результатов**

Интерпретацией занимаются специалисты. В случае выявления генетических нарушений проводится дополнительное обследование. Окончательный диагноз ставится только после получения всех заключений.

Несмотря на всю точность скрининга, иногда он дает ложноположительные или ложноотрицательные результаты. Чаще это связано с человеческим фактором, например, с неопытностью лаборанта или нарушением техники забора крови.

В случае положительного пяточного теста медики предлагают повторное его прохождение, чтобы исключить ошибку.

**Можно ли отказаться?**

Неонатальный скрининг введен Минздравсоцразвитием с 2006 года как обязательный для всех новорожденных. Государство беспокоится о подрастающем поколении, поэтому таким образом пытается защитить его. Анализ абсолютно бесплатный, но факт болезненности во время прокола пяточки заставляет задуматься родителей, а можно ли от него отказаться, если ребенок здоров.

Первые признаки генетических болезней, выявляемых посредством скрининга новорожденных, могут появляться спустя несколько дней или месяцев

Да, это возможно, достаточно письменного отказа, но нужно подумать о возможных последствиях. Скрининг позволяет обнаружить генетические заболевания, которые наследуются по аутосомно-рецессивному типу, то есть они могут появиться у малыша, родители которого не больны, а лишь являются носителями дефектного гена. Кроме как с помощью обследования, выявить это другим способом нельзя.

При скрининге не нужно переживать, что ребенку будет больно, следует задуматься, что с ним случится, если болезнь обнаружится в более взрослом возрасте на стадии прогрессирования, когда процесс запущен, а последствия необратимы. Прокол пяточки и 4 капли крови – это ничто по сравнению с возможными рисками. Пяточный тест может спасти жизнь малышу.