

Інформація для законних представників дитини про лабораторний скринінг новонароджених

Що таке лабораторний скринінг новонароджених?

Скринінг новонароджених (неонатальний скринінг) використовується для виявлення захворювань на ранніх стадіях, щоб мати можливість діагностувати і лікувати ці захворювання до того, як вони встигнуть проявитися та завдати незворотної шкоди здоров'ю.

Які захворювання виявляють за допомогою лабораторного скринінгу новонароджених?

Лабораторний скринінг новонароджених дає змогу виявити 18 захворювань:

- вроджена недостатність щитовидної залози (вроджений гіпотиреоз)
- вроджена наднирникова недостатність (вроджена гіперплазія кори наднирників)
- вроджене порушення в'язкості слизу дихальних шляхів (муковісцидоз)
- 15 спадкових захворювань обміну речовин (фенілкетонурія та ін.)
- спінальна м'язова атрофія (SMA) та важкий комбінований імунodefіцит (SCID)

Як проводять лабораторний скринінг новонароджених?

Через 48–72 години після народження з п'ятки дитини беруть кілька крапель крові на дві скринінгові карти з копіювального паперу (далі – скринінгові карти). Одну скринінгову карту надсилають у лабораторію Факультетської лікарні м. Брно, де досліджують перші три вроджені захворювання, наведені вище (вроджений гіпотиреоз, вроджена гіперплазія надниркових залоз та муковісцидоз). Другу скринінгову карту надсилають у лабораторію Факультетської лікарні м. Оломоуць, яка досліджує спадкові захворювання обміну речовин.

Захворювання шукають на підставі підвищеного рівня певних речовин у крові новонародженого (наприклад, білків, гормонів, амінокислот та ацилкарнітинів). На першому етапі неонатального скринінгу на муковісцидоз визначають рівень речовини, що виробляється підшлунковою залозою (т. зв. імунореактивний трипсиноген – IPT). Цей тест досить чутливий і має виявити більшість пацієнтів із муковісцидозом, проте підвищений рівень IPT може спостерігатися і без наявності у новонародженого муковісцидозу. Тому у 1% новонароджених з найвищим рівнем IPT на другому рівні перевіряють спадкові зміни в гені муковісцидозу, щоб відрізнити справді позитивні результати скринінгу від т. зв. хибнопозитивних.

Проведення цього тесту забезпечує спеціалізована лабораторія Факультетської лікарні м. Брно. Тест проводять безпосередньо в сухій краплі крові з вихідного зразка, в якому було виявлено високий рівень IPT. Цей специфічний скринінговий тест використовується лише для того, щоб оцінити результат скринінгу на муковісцидоз як негативний (тобто новонароджений не страждає на муковісцидоз) або позитивний (тобто є підозра, що новонароджений може страждати на муковісцидоз, і для підтвердження або спростування цієї підозри потрібне подальше діагностичне дослідження).

У разі тестування на спадкові зміни в гені муковісцидозу ДНК, виділену зі скринінгової карти, зберігають протягом 2 місяців через потребу повторного дослідження. Після закінчення цього часу ДНК ліквідують.

Як повідомляють про результат неонатального скринінгу?

Захворювання, що підлягають виявленню за допомогою скринінгу новонароджених, — це серйозні вроджені чи спадкові захворювання. Вчасне виявлення хвороби є першою передумовою своєчасного початку ефективного лікування. Чим раніше розпочато лікування, тим більший успіх воно приносить і запобігає розвитку різних ускладнень, деякі з яких призводять до незворотної шкоди для здоров'я.

Приблизно 1 з 1150 новонароджених страждає на одне з наведених вище захворювань, і з огляду на дуже низьку ймовірність захворювання скринінгові лабораторії не видають висновок про нормальний (негативний) результат. Якщо лабораторія не зв'язується із законними представниками дитини, це означає, що немає підозри на жодне з досліджуваних захворювань. І навпаки, якщо є підозра на таке захворювання, лабораторія активно зв'язується із законними представниками дитини (найчастіше протягом 1 тижня після забору матеріалу, в разі скринінгу на муковісцидоз — протягом 4–6 тижнів). З цієї причини медичному закладу треба надати детальні контактні дані (повна адреса, телефон) законних представників і педіатра та підліткового лікаря загальної практики, у якого дитина буде зареєстрована.

Чи означає контакт з боку скринінгового центру, що дитина хвора?

Скринінгове дослідження не є підставою для остаточного діагнозу, воно лише підтверджує підозру на спадкове захворювання. Її треба підтвердити або спростувати подальшим детальним дослідженням. Подальші кроки залежать від терміновості і типу захворювання. У принципі, це може бути просто черговий забір краплі крові з п'ятки або забір венозної крові, в рідкісних випадках – термінова госпіталізація.

Чи можливо, що деякі захворювання можуть бути не розпізнані за допомогою лабораторного скринінгу новонароджених?

Лабораторний скринінг новонароджених уможливорює виявлення лише зазначених вище захворювань. В дуже рідкісних випадках деяке з наведених захворювань може бути не діагностовано (так звані хибнонегативний результат). У таких випадках йдеться зазвичай про легкі форми захворювання.

Що відбувається зі скринінговим листком після дослідження?

Відповідно до Постанови № 98/2012 Зб. про медичну документацію скринінгові картки зберігаються протягом п'яти років у постачальника медичних послуг, який виконав лабораторне дослідження, та захищені від неправомірного використання.

Чи можна відмовитися від забору краплі крові для лабораторного скринінгу новонароджених?

За думкою чеських професійних медичних товариств треба відповідально зважити цей крок — чи відповідає така особиста позиція ризику заподіяння тривалої шкоди здоров'ю внаслідок невиявленого захворювання. Якщо у дитини проявиться одне з наведених вище захворювань, то відмова від скринінгу позбавляє її надії на вчасне лікування. Шкода для здоров'я, заподіяна через пізній початок лікування, є серйозною та незворотною. Жодної альтернативної процедури скринінгу досліджуваних захворювань немає.

Що робити, якщо я не бажаю проведення лабораторного скринінгу новонароджених у моєї дитини?

Про запланований забір матеріалу для аналізу вас повідомить медсестра, яка доглядає за вашою дитиною. Якщо ви не згодні на таке дослідження, повідомте про це заздалегідь (бажано до до 48-ї години життя) або не пізніше ніж перед забором матеріалу для скринінгу. Після цього лікар підпише з вами «Запис про відмову від лабораторного скринінгу новонародженого (ПІДПИСКА)».



Детальнішу інформацію про неонатальний скринінг і список медичних закладів, де скринінг проводиться, можна знайти на вебсайті www.novorozeneckyscreening.cz.