

Як проводиться скринінг новонароджених

Ймовірність того, що ваше немовля страждатиме певним захворюванням, що виявляється при скринінгу, невелика, але саме одному з 1 100 новонароджених дітей скринінг може докорінним чином допомогти, а в деяких випадках навіть урятувати життя.

Скринінг проводять усім новонародженим, що народилися в ЧР



Відбір проб – через 48-72 годин після народження

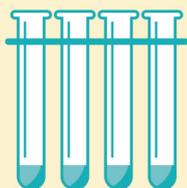


Картка скринінгу містить:



Висушені краплі крові

Контактні дані матері та дитячого лікаря



Картки надсилаються у дві різні лабораторії, де вони після проведення аналізу безпечно зберігаються протягом 5 років, після чого ліквідуються.

Результати обстеження готові, як правило, до 7 днів (тільки на муковісцидоз – від 4 до 6 тижнів).



РЕЗУЛЬТАТ НЕГАТИВНИЙ

Не виникла підозра на жодне з захворювань, на які здійснювалося обстеження. Такий результат письмово не видається.



ВИСНОВКИ НЕЧІТКІ

Необхідно взяти повторну пробу, як правило, це пов'язано з недоброякісним відбором проби, незрілістю новонародженого або впливом уведених медпрепаратів.



РЕЗУЛЬТАТ ПОЗИТИВНИЙ

Виникла підозра щодо наявності в дитини однієї з хворіб, на які проводився аналіз, необхідні подальші обстеження.

Результат скринінгу новонароджених може бути також ПСЕВДОПОЗИТИВНИМ. Це означає, що перший результат показує ймовірну наявність певного захворювання, яке при подальшому обстеженні дитини виключається.



Інформація для законних представників, яка пов'язана з проведенням лабораторного скринінгу новонароджених

Що таке лабораторний скринінг новонароджених?

Скринінг новонароджених використовується для виявлення хворіб на ранній стадії, що дозволяє діагностувати ці хвороби у новонародженого та лікувати їх раніше, ніж вони встигнуть проявитися і заподіяти непоправну шкоду здоров'ю. Детальнішу інформацію про лабораторний скринінг новонароджених можна знайти на www.novorozeneckyscreening.cz.

Які захворювання виявляються при лабораторному скринінгу новонароджених?

У процесі лабораторного скринінгу новонароджених відбувається виявлення 18 захворювань:

- вроджена недостатність щитовидної залози (конгенітальний гіпотиреоз),
- вроджена дисфункція кори надниркових залоз (конгенітальна адренальна гіперплазія),
- вроджений розлад в'язкості слизу дихальних шляхів (муковісцидоз, кістозний фіброз),
- 15 спадкових захворювань обміну речовин (фенілкетонурия, деякі види органічної ацидури та розлади метаболізму амінокислот, розлади всмоктування жирних кислот та дефіцит біотинідази).

Як проводиться лабораторний скринінг новонароджених?

З п'ятки дитини в період від 48 до 72 годин після народження відбирається декілька крапель, що наносяться на дві самокопіювальні картки скринінгу (далі – «картки скринінгу»). Одна картка скринінгу направляється в лабораторію Факультетської лікарні «Краловське Виногради» або Брненської факультетської лікарні, де проводиться аналіз на три перших із вищезгаданих вроджених захворювань (конгенітальний гіпотиреоз, конгенітальна адренальна гіперплазія та муковісцидоз). Друга картка скринінгу надходить у лабораторію Празької загальної факультетської лікарні або Оломоуцької факультетської лікарні, де робиться аналіз на спадкові захворювання обміну речовин.

Захворювання виявляються на підставі змін у кількості певних речовин у крові новонародженого (білків та ферментів, гормонів, амінокислот та ацилкарнітинів). При неонатальному скринінгу муковісцидозу в першій фазі визначається рівень речовини, що виділяється підшлунковою залозою (так званого імунореактивного трипсинугену – IRT). Цей тест є досить чутливим і міг би виявляти більшість пацієнтів, що страждають муковісцидозом, проте підвищений рівень IRT може також проявлятися у новонароджених, які муковісцидозом не страждають. Тому 1 % новонароджених з найвищим рівнем IRT на другому етапі обстежується на популяційно-специфічні спадкові зміни, що стосуються гену муковісцидозу (*CFTR*), аби з'ясувати, чи може в новонародженого дійсно бути муковісцидоз, або має місце неспецифічне виявлення. Результат такого двоетапного обстеження слугує лише для підведення підсумку скринінгу на муковісцидоз як негативного (новонароджений не страждає муковісцидозом) або позитивного (виникла підозра на наявність у новонародженого муковісцидозу, що вимагає подальшого діагностичного обстеження для підтвердження або спростування підозри). Згаданий тест проводиться в спеціалізованих лабораторіях Факультетської лікарні «Мотол» (м. Прага) або Брненської факультетської лікарні безпосередньо на висушеній краплині крові вихідної проби, в якій виявлено високий рівень IRT. У разі обстеження на спадкові зміни гену, який відповідає за муковісцидоз, ДНК, ізольована з картки скринінгу, зберігається 2 місяці в зв'язку з необхідністю повторного обстеження. Після скінчення згаданого періоду ДНК ліквідується.

Як повідомляється результат скринінгу новонароджених?

Враховуючи дуже незначну ймовірність захворювання (деякими з вищезгаданих захворювань страждає лише приблизно 1 з 1150 новонароджених), виконавці

медичних послуг, що проводять лабораторний скринінг новонароджених, – скринінгові лабораторії (далі – «виконавець») – не інформують про нормальний (негативний) результат. Якщо виконавець не зв'яжеться із законними представниками дитини, це означає, що підозри на будь-яке з обстежуваних захворювань не виникло. При підозрі на наявність обстежуваного захворювання виконавець, навпаки, активно зв'язується із законними представниками дитини або лікарем-терапевтом для дітей та підлітків, на обліку якого вона перебуває (здебільшого протягом тижня після відбору проби, при скринінгу муковісцидозу, як правило, в строк 4–6 тижнів). Із цих міркувань при відборі крові дитини необхідно вказувати детальні контактні дані (повна адреса, телефонний зв'язок) законних представників та лікаря-терапевта для дітей та підлітків, на обліку якого перебуватиме дитина.

Якщо зі мною зв'яжеться скринінгова лабораторія, це означає, що моя дитина хвора?

Якщо виконавець зв'яжеться з вами або лікарем-терапевтом для дітей та підлітків, на обліку якого перебуває ваша дитина, це означає, що виникла підозра на наявність у вашої дитини хвороби. Скринінгове обстеження не дозволяє остаточно встановити діагноз, і підозру необхідно підтвердити або спростувати, зробивши додаткове детальне обстеження; приблизно у трьох чвертях випадків, коли результати відхиляються від норми, захворювання подальшими обстеженнями не підтверджується (мова йде про так звані псевдопозитивні результати). Подальші дії залежать від невідкладності та типу захворювання. Якщо ймовірність хвороби низька, можливо буде достатнім провести ще один відбір краплі крові з п'ятки, у разі підвищеної ймовірності хвороби може призначатися спеціалізоване обстеження проби венозної крові, у виняткових випадках – термінова госпіталізація новонародженого до лікарні.

Чи може лабораторний скринінг не виявити деяких захворювань?

За допомогою лабораторного скринінгу новонароджених можуть виявлятися тільки хвороби, наведені вище. Будь-яка з них може залишитися непоміченою для діагнозу лише у виняткових випадках (так званий псевдонегативний результат). У таких випадках, як правило, мають місце легкі форми захворювання.

Чи можна відмовитися від взяття проби для лабораторного скринінгу новонароджених?

Таке рішення законним представникам слід ретельно обміркувати – чи співставна така особиста позиція з ризиком заподіяння непоправної шкоди здоров'ю, пов'язаної з невиявленою хворобою. Якщо в дитини наявна якась із вищенаведених хворіб, при відмові від скринінгу втрачається надія на її своєчасне лікування. Шкода для здоров'я внаслідок спізненого початку лікування є тяжкою та незворотною. Не існує жодних альтернативних методів, які забезпечують проведення скринінгу обстежуваних захворювань.

Відмова від взяття проби та проведення лабораторного скринінгу новонароджених повинна бути належним чином зафіксована в медичній документації дитини та підписана її законним представником. У разі відмови законного представника від підписання заяви про незгоду з проведенням скринінгу така заява підписується свідком, який підтверджує, що законному представнику роз'яснено можливі наслідки непровадження лабораторного скринінгу новонародженого.

Що відбувається з картою скринінгу після обстеження?

Картки скринінгу на бланку зразка, встановленого Постановою № 98/2012 Збірника законів «Про медичну документацію», зберігаються протягом п'яти років у виконавця медичних послуг, яким проведено лабораторне обстеження, та захищаються від зловживань.