

# Неонатальный скрининг

**С 2023 года всем новорожденным, родившимся в роддомах Москвы, будут проводить расширенный скрининг (РНС) на 36 заболеваний.**

Неонатальный скрининг — самый точный способ ранней диагностики врожденных патологий. Если в ходе скрининга будет выявлено какое-либо заболевание, ребенок своевременно получит медицинскую помощь, а значит, будет защищен от тяжелых последствий.

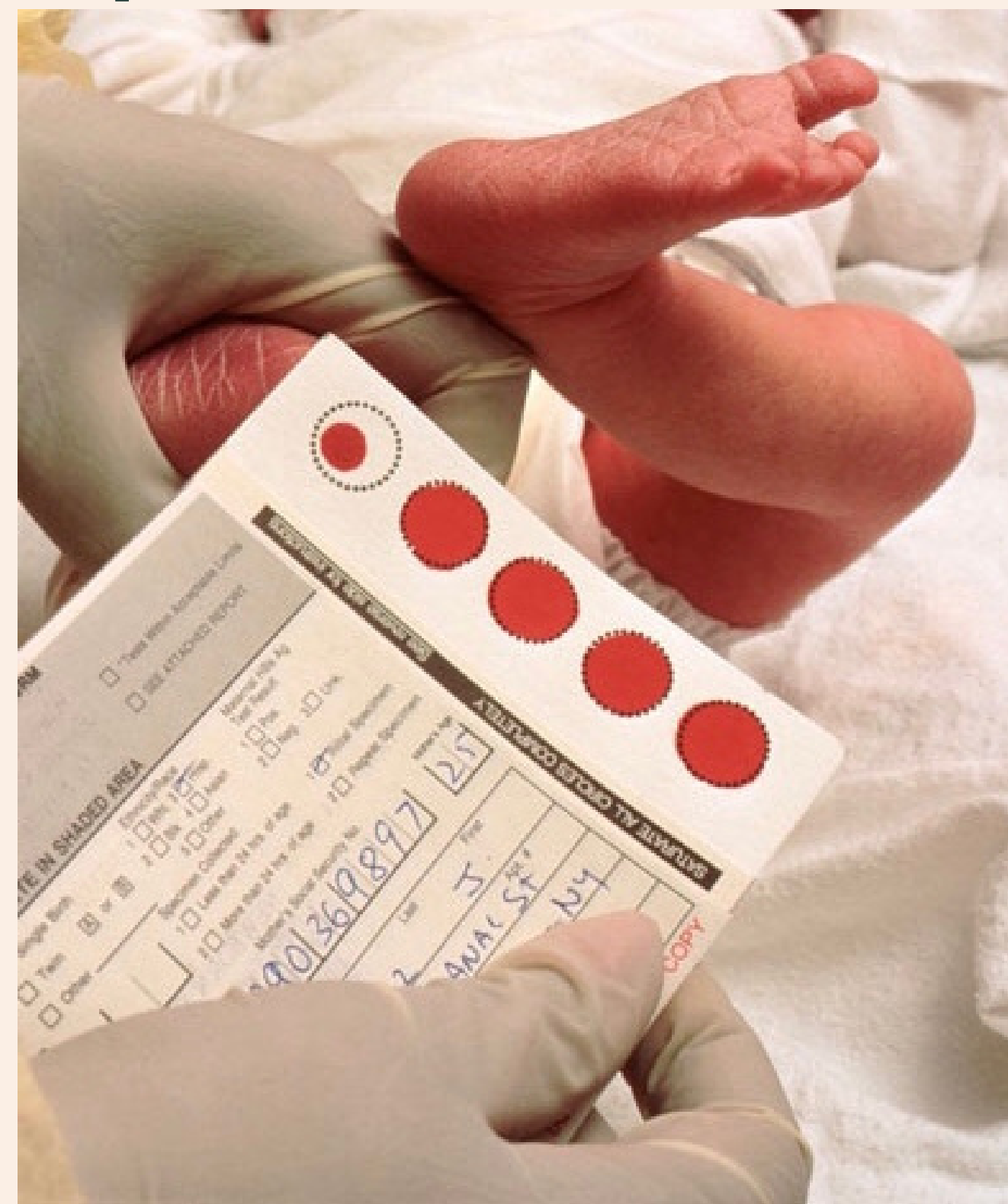


# Неонатальный скрининг

Как проводят скрининг?

Медицинская сестра берет небольшое количество крови из пяточки малыша (через 3 часа после кормления).

Взятие крови медицинской сестрой проводится с соблюдением санитарно-эпидемиологических норм, в асептических условиях, используя одноразовые иглы-скарификаторы и перчатки, предварительно обработав кожу в месте прокола раствором антисептика.



# Неонатальный скрининг

Введен по всей России и проводится на 4-5 сутки на 5 наследственных заболеваний: фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземия

или +шести заболеваний из группы органических ацидурий, аминокацидопатий и группы нарушений обмена жирных кислот

Расширенный делается только в роддомах



# Неонатальный скрининг

В лабораторию направляют  
2 фильтр-бланка  
(специальная  
фильтровальная бумага с  
разметкой):

1. фильтр-бланк с 5 пятнами  
крови (НС на 5 заболеваний)
2. фильтр-бланк с 3 пятнами  
крови (РНС на 31  
заболевание)

Заполнять печатными буквами

Идентификационный номер ребенка

ФИО ребенка

ФИО матери (если другая)

Имя ребенка

Адрес

Дата родов

**Дата родов**

пол (✓)

М **Пол**

К-во родов  Срок беременности

**Вес**

Если повторный образец (✓)

Тип питания в момент взятия образца крови (✓)

грудное  Искусств.  Другое

Ребенок находится (✓)

в больнице  Недоношенный

Проводилось ли ребенку переливание крови (✓)

да  Нет  Если да - Дата переливания

Комментарий: семейный анамнез

Дата взятия пробы

Проба взята медсестрой

Контактный телефон

Для лаборатории

Не писать области пропитанной кровью. Не использовать, если повреждены.  
Пролить каждый круглый кровяной образец с одной стороны бланка.

**ФИО матери, дата**

Для лаборатории

**родов** 0710306448

0710306448

Индекс

Контакты и телефон родителей

**Телефон родителей**

Родительский дом/поликлиника

**Род.дом !**

ФИО врача роддома/поликлиники

Адрес роддома

Адрес поликлиники

**Поликлиника**

PerkinElmer 226

LOT 102277 / 313407

Срок годности

2016-06

# Неонатальный скрининг

Иммунофлюоресцентный анализ

\* Классическая фенилкетонурия.

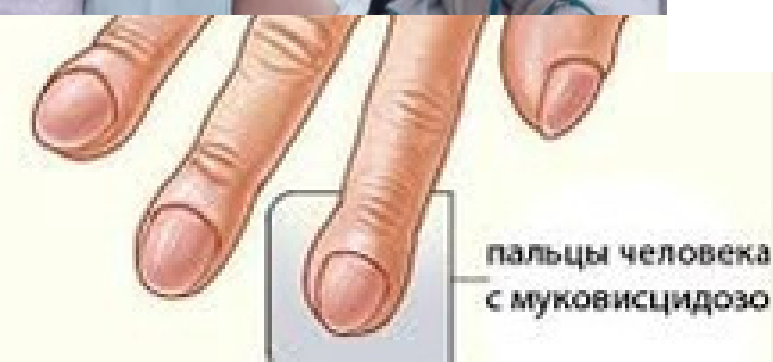
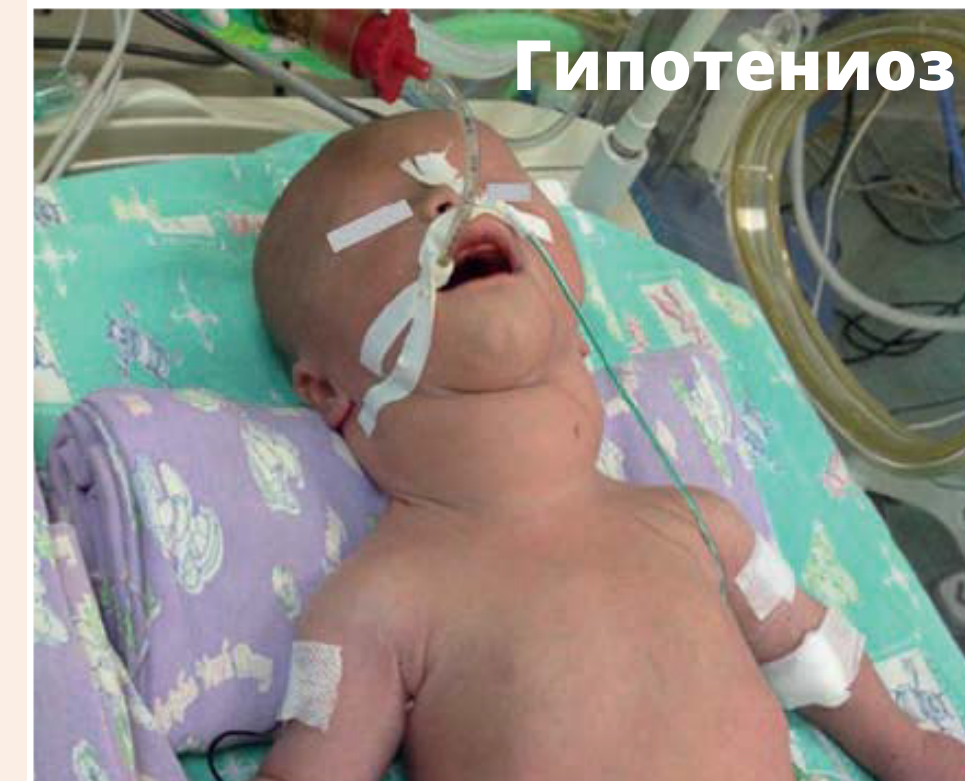
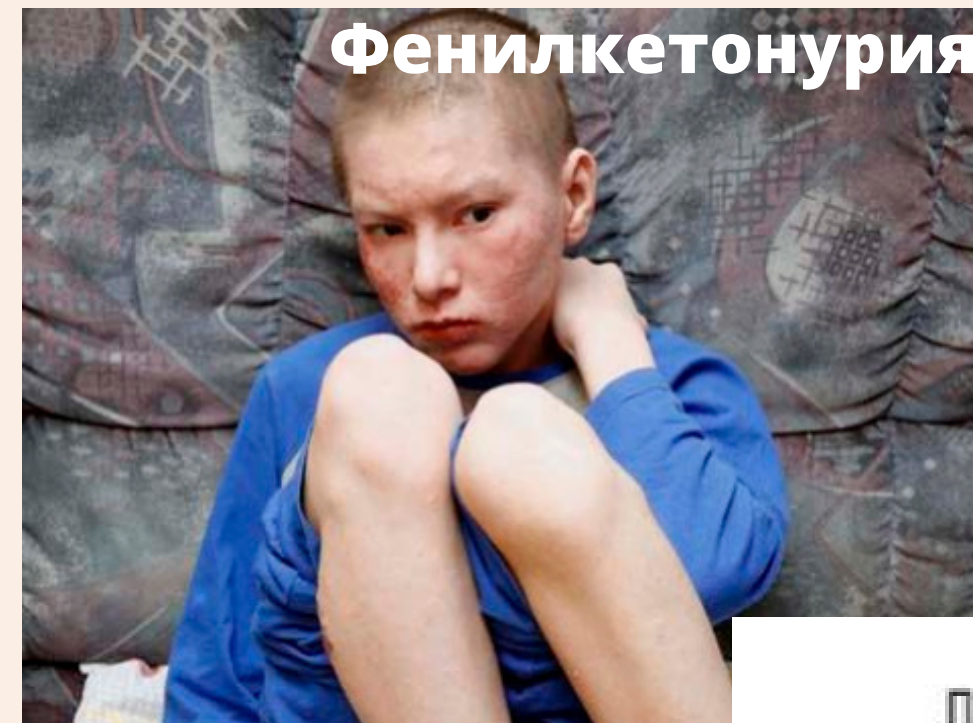
Фенилкетонурия

\* Врожденный гипотиреоз с диффузным зобом. Врожденный гипотиреоз без зоба

\* Кистозный фиброз неутонченный (муковисцидоз)

\* Нарушение обмена галактозы (галактоземия)

\* Аденогенитальное нарушение неутонченное (аденогенитальный синдром), Аденогенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов



# Неонатальный скрининг

Метод тандемной масс-спектрометрии (ТМС)

- \* Недостаточность других уточненных витаминов группы В (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы)
- \* Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина) ·
- \* Другие виды гиперфенилаланинемии - (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина)
- \* Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина)
- \* Нарушения обмена тирозина (тирозинемия)
- \* Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь "кленового сиропа")
- \* Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (пропионовая ацидемия)
- \* Метилмалоновая метилмалонил коа-мутаза (ацидемия метилмалоновая)

# Неонатальный скрининг

Метод тандемной масс-спектрометрии (ТМС)

- \* Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А)
- \* Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В)
- \* Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил коа-эпимеразы)
- \* Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D)
- \* Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С)
- \* Изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая)
- \* 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность
- \* Бета-кетотиолазная недостаточность
- \* Нарушения обмена жирных кислот (первичная карнитиновая недостаточность)
- \* Среднецепочечная ацил-коа дегидрогеназная недостаточность;

# Неонатальный скрининг

Метод тандемной масс-спектрометрии (ТМС)

- \* Длинноцепочечная ацетил-коа дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-коа-дегидрогеназы (VLCAD))
- \* Очень длинноцепочечная ацетил-коа дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-коа-дегидрогеназы (VLCAD))
- \* Недостаточность митохондриального трифункционального белка
- \* Недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I
- \* Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II
- \* Недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия)
- \* Нарушения обмена цикла мочевины (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность)
- \* Нарушения обмена лизина и гидроксизина (глутаровая ацидемия, тип I)
- \* Глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин - чувствительная форма)
- \* Классическая фенилкетонурия; фенилкетонурия В

# Неонатальный скрининг

Молекулярно-генетический метод (ПЦР)

- \* Детская спинальная мышечная атрофия, I тип (вердинга-гоффмана)
- \* Другие наследственные спинальные мышечные атрофии
- \* Первичные иммунодефициты



# Неонатальный скрининг

Когда проводят скрининг?

У доношенных детей — на 24-48 часу жизни

У недоношенных — на 7 сутки жизни

Если родителям не сообщили результат скрининга — у ребенка не выявлены заболевания.

Если результат скрининга положительный — родителям сообщат по указанным в информированном согласии номеру телефона и/или адресу эл. почты.

Результаты автоматически загружаются в электронную медицинскую карту ребенка.

