



University of
Massachusetts
UMASS Medical School



СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ в штате Массачусетс:

Ответы для вас и вашего малыша

Программа скрининга новорожденных в Новой Англии (New England Newborn Screening Program)

Biotech 4, 2nd Floor
UMass Medical School
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300

Телефон: 774-455-4600 | Факс: 774-455-4657
nbs@umassmed.edu

Программа Департамента здравоохранения штата Массачусетс

Информация на других языках
доступна по адресу:
<http://nensp.umassmed.edu>

Уважаемые родители!

Ниже приводится информация об услуге, предоставление которой вашему ребенку и всем детям в штате Массачусетс требуется законом. Эта услуга называется скрининг новорожденных.

Каждый год около 160 детей в штате Массачусетс рождаются с редкими заболеваниями, которые обнаруживаются с помощью обязательного скрининга новорожденных. Единственный способ выявить большинство детей, которым нужна помощь, — лабораторный анализ под названием скрининг новорожденных, потому что большинство таких детей ничем не отличаются от других. Этим детям можно помочь. После скрининга новорожденных дети с редкими заболеваниями могут получить необходимое им раннее лечение. Первые лабораторные анализы с целью обнаружения редких заболеваний среди новорожденных были проведены в штате Массачусетс в 1962 г. В то время скрининг проводили только на одно заболевание. Сегодня новорожденных обследуют на предмет выявления гораздо большего числа заболеваний, и скрининг новорожденных стал стандартом оказания медицинской помощи во всем мире.

Скрининг новорожденных является государственной услугой здравоохранения. Ее цель — предотвратить отрицательный исход редких заболеваний, которыми страдают некоторые новорожденные. Когда **известно**, что отрицательный исход какого-то заболевания можно превратить с помощью скрининга новорожденных, скрининг новорожденных на предмет выявления данного заболевания обязателен для всех новорожденных.

Когда **предполагается**, что скрининг новорожденных позволит выявить больше детей, которым нужна помощь, нам нужно установить, предотвратит ли скрининг новорожденных отрицательный исход заболевания. Штат Массачусетс является лидером в области исследований, цель которых — установить, можно и нужно ли проводить скрининг на дополнительные заболевания. Пока не будет установлено, что скрининг новорожденных способен предотвратить отрицательные исходы какого-либо нового заболевания, обследование проводится добровольно и называется «пилотным исследованием».

Будьте готовы к тому, что вашего ребенка обследуют на предмет заболеваний, входящих в программу обязательного скрининга новорожденных, и что лечащий врач вашего ребенка спросит вас, хотите ли вы обследовать ребенка на предмет заболеваний в текущем пилотном исследовании штата Массачусетс. Чтобы помочь вам принять решение относительно участия в пилотном исследовании, мы прилагаем к этой брошюре цветной вкладыш, в котором приведены два списка заболеваний: входящих в программу обязательного скрининга и предоставляемых в рамках добровольного пилотного исследования. Цветной вкладыш также содержит описание текущего пилотного исследования. После того как вы сообщите нам о своем решении, вы получите копию отправленной нам формы в качестве документального подтверждения вашего ответа (см. образец на следующей странице).

Желаем всего наилучшего вам и вашему малышу!

С уважением,

Сотрудники Программы скрининга новорожденных в Новой Англии
(New England Newborn Screening Program)

**ПРИМЕР ФОРМЫ
ЭКЗЕМПЛЯР ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ**

Решение в отношении участия в
пилотном исследовании:

Согласие

Отказ

УЧЕТНЫЙ № ЛАБОРАТОРИИ: 100001

Инициалы
регистратора: _____

ИМЯ РЕБЕНКА	(Фамилия)	(Имя)

Уважаемые родители!

Данная форма подтверждает, что у вашего ребенка был взят небольшой образец крови для обязательного скрининга новорожденных. Это гарантирует обследование вашего ребенка на наличие заболеваний, поддающихся лечению, согласно требованиям Департамента здравоохранения штата Массачусетс (Massachusetts Department of Public Health).

Кроме того, данная форма содержит указания, которые были направлены в программу скрининга новорожденных в штате Массачусетс, после того как вы приняли решение об участии в текущем пилотном исследовании в области скрининга новорожденных.

- Если вы поставите знак **X** в графе согласия в правом верхнем углу, ваш ребенок **БУДЕТ** обследован на заболевания, включенные в текущее пилотное исследование (список приведен на цветном вкладыше).
- Если вы поставите знак **X** в графе отказа в правом верхнем углу или не поставите знак **X** ни в одной графе, ваш ребенок **НЕ** будет обследован на заболевания, включенные в текущее пилотное исследование.

*New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School
377 Plantation St., Worcester, MA 01605 774-455-4600*

ОБЗОР

Скрининг новорожденных помогает предотвратить отрицательный исход определенных заболеваний, поддающиеся лечению.

- Детям с некоторыми нарушениями необходимо лечение в младенческом возрасте, чтобы предотвратить серьезные заболевания.
- Скрининг новорожденных позволяет выявлять детей с такими нарушениями.
- Скорее всего, у вашего ребенка НЕТ ни одного из таких нарушений.

Скрининг новорожденных подразумевает обследование всех детей, родившихся в штате Массачусетс.

- Важно обследовать всех младенцев, поскольку после рождения большинство детей выглядят здоровыми, даже те, у которых есть заболевания, требующие лечения.
- Скрининг новорожденных проводится путем забора нескольких капель крови через день или два после рождения ребенка.
- Если в ходе обследования у вашего ребенка будут выявлены признаки какого-либо из этих заболеваний, поддающихся лечению, вам позвонит врач новорожденного, чтобы организовать уход за ребенком.

ОБЯЗАТЕЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ

- В штате Массачусетс ОБЯЗАТЕЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ проводится с целью выявления заболеваний, лечение которых считается более эффективным, если нарушение обнаружено вскоре после рождения.
- По законодательству штата Массачусетс все дети, родившиеся в штате Массачусетс, должны пройти обследование на лабораторные маркеры таких заболеваний, поддающихся лечению, за исключением случаев, когда родители возражают по религиозным убеждениям.

ДОБРОВОЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ (пилотное исследование)

- Штат Массачусетс также предоставляет услуги добровольного скрининга новорожденных.
- ДОБРОВОЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ позволяет штату Массачусетс изучать целесообразность включения новых заболеваний в программу скрининга новорожденных.
- Данное пилотное исследование, проводимое в масштабе всего штата, представляет большую ценность для будущих новорожденных и может быть полезно вашему малышу.
- **Для участия вашего ребенка в таком исследовании не взимается никакая дополнительная плата и не требуется дополнительного взятия крови.**
- В соответствии с нормами штата Массачусетс после рождения ребенка вас спросят, желаете ли вы участвовать в пилотном исследовании в области СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ.
- Если по какой-то причине вы не захотите участвовать в ДОБРОВОЛЬНОЙ программе, ваш ребенок тем не менее сможет воспользоваться всеми преимуществами ОБЯЗАТЕЛЬНОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ.

СОДЕРЖАНИЕ

Обязательный скрининг новорожденных

- Какова цель программы скрининга новорожденных?..... 10
- Какова вероятность, что у моего ребенка есть заболевание, которое можно обнаружить с помощью обязательного скрининга новорожденных?..... 10
- Как проводят скрининг новорожденных?..... 10
- Кто решает, какие заболевания входят в скрининг новорожденных? 10
- Можно ли отказаться от участия моего ребенка в скрининге новорожденных? 20
- Как можно получить информацию о результатах анализов моего ребенка?..... 20
- Лечащий врач ребенка говорит, что мне нужно привести ребенка на прием по результатам скрининга новорожденных. Значит ли это, что у ребенка есть какое-то заболевание? 20
- Какие расстройства включены в программу обязательного скрининга новорожденных?..... 30
- Что известно о заболеваниях, включенных в обязательный скрининг новорожденных? 30
- Обеспечение качества и усовершенствования скрининга новорожденных 40

Добровольный скрининг новорожденных

- Исследования эффективности новых анализов (пилотные исследования) 1Д
- Какое пилотное исследование проводится на данный момент? (Цветной вкладыш)
Может ли любой новорожденный участвовать в пилотном исследовании? 1Д
- Почему скрининг новорожденных на наличие некоторых заболеваний предоставляется в рамках добровольного пилотного исследования и не является обязательным? 1Д
- Можно ли отказаться от участия в пилотном исследовании?..... 2Д
- Как зарегистрироваться? Как отказаться от участия?..... 2Д
- Каковы основные риски пилотного исследования и польза от него?..... 3Д
- Где можно получить дополнительную информацию о текущем пилотном исследовании? 3Д
- У меня есть некоторые предложения или комментарии. Как убедиться в том, что мои комментарии будут приняты к сведению? 4Д

Дополнительная информация для родителей о заболеваниях, включенных в программу скрининга новорожденных, и исследованиях об эффективности этой программы

- *СМ. ЦВЕТНОЙ ВКЛАДЫШ*

ОБЯЗАТЕЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ

Какова цель программы скрининга новорожденных?

Цель программы скрининга новорожденных — обследовать всех новорожденных в штате Массачусетс на наличие ранних признаков ряда заболеваний, поддающихся лечению (согласно нормам Департамента здравоохранения штата Массачусетс 105 CMR 270.000).

Какова вероятность, что у моего ребенка есть заболевание, которое можно обнаружить с помощью обязательного скрининга новорожденных?

Вероятность наличия у вашего ребенка одного из этих заболеваний очень мала. В редких случаях, когда обнаружено какое-либо заболевание, ранняя диагностика и лечение, как правило, могут предотвратить проблемы, связанные с этим заболеванием.

Скрининг новорожденных дает возможность выявить определенные заболевания до появления симптомов. Однако нам известно, что даже самое тщательное обследование не всегда в состоянии обнаружить заболевание. Если ребенок выглядит нездоровым, как можно скорее обращайтесь к лечащему врачу.

Как проводят скрининг новорожденных?

По прошествии 24–48 часов после рождения или непосредственно перед выпиской из больницы у ребенка берут несколько капель крови из пятки.

После этого больница, в которой родился ребенок, отправляет образцы крови в Программу скрининга новорожденных в Новой Англии (New England Newborn Screening Program). Программа проводит специальные анализы для небольших образцов крови и сообщает лечащему врачу вашего ребенка о результатах.

Важно! Дети, которые родились вне больницы, также должны пройти обследование, желательно по прошествии 24–48 часов после рождения. Родители должны договориться о проведении скрининга с врачом, больницей или акушеркой.

Кто решает, какие заболевания входят в скрининг новорожденных?

За составление списка заболеваний отвечает уполномоченный по здравоохранению (Commissioner of Public Health). Экспертный совет, в который входят врачи, медсестры, ученые, специалисты по этике и родители, рекомендует уполномоченному заболевания, которые нужно включить в список. В список включаются заболевания, отвечающие следующим условиям: 1) заболевание поддается лечению, 2) существует достоверный способ его диагностики и 3) раннее медицинское вмешательство поможет новорожденному.

Можно ли отказаться от участия моего ребенка в скрининге новорожденных?

В штате Массачусетс вы можете отказаться от скрининга новорожденных по религиозным убеждениям. Если вы желаете отказаться участия вашего ребенка в программе обязательного скрининга новорожденных, все официальные опекуны новорожденного должны будут подписать форму отказа. Эта форма освобождает врача от ответственности за ущерб, причиненный в результате заболевания, которое могло быть выявлено при обследовании.

Как можно получить информацию о результатах анализов моего ребенка?

Результаты скрининга новорожденных вашего ребенка будут переданы в больницу, где он родился, и педиатру, к которому он прикреплен. В отчетах указываются все результаты обязательного обследования и результаты какого-либо добровольного (пилотного) обследования ребенка.

Кроме того, если результаты анализов указывают на необходимость последующего наблюдения (см. ниже), мы уведомим об этом больницу, где родился ребенок, или лечащего врача ребенка.

Лечащий врач ребенка говорит, что мне нужно привести ребенка на прием по результатам скрининга новорожденных. Значит ли это, что у ребенка есть какое-то заболевание?

Необязательно. Существует несколько причин, по которым врач может попросить вас привести ребенка. Ниже приведены некоторые из них:

Неудовлетворительный образец: В отправленном нам образце было недостаточно крови, или образец не подходит по каким-то другим причинам, и мы не смогли провести все обязательные анализы в рамках скрининга новорожденных. Требуется новый образец.

Образец взят слишком рано: Если образец крови был взят раньше, чем через 24 часа после рождения ребенка, нужно как можно скорее взять дополнительный образец. Образец крови лучше всего брать по прошествии 24–48 часов после рождения.

Результат анализа за пределами нормы: Результат анализа, выходящий за пределы нормы, означает, что требуются дополнительные обследования, чтобы определить, есть ли у вашего ребенка заболевание. Иногда это означает, что нужно взять дополнительный образец, иногда — что ребенку нужно пройти обследование у специалиста в течение нескольких дней, а иногда — что ребенка нужно показать специалисту как можно скорее. Лечащий врач ребенка скажет вам, как поступить.

Примечание: У недоношенных новорожденных или у новорожденных с низкой массой тела выше вероятность того, что результат анализа первого образца крови будет за пределами нормы, даже если у ребенка *нет* заболевания.

Какие заболевания входят в ОБЯЗАТЕЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ?

Подробный список заболеваний, включенных в скрининг, приводится на цветном вкладыше.

Что известно о заболеваниях, включенных в ОБЯЗАТЕЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ?

По нашим сведениям, считается, что заболевания, включенные в обязательный скрининг новорожденных, поддаются лечению.

Существует много информации о последствиях некоторых из этих заболеваний для новорожденных. Это может быть связано с тем, что новорожденных с этим заболеванием много, что обследование проводится на протяжении долгого времени или с обеими этими причинами.

Имеется достаточно данных в пользу того, что состояние детей с некоторыми другими заболеваниями будет лучше, если своевременно выявить их болезнь и начать лечение, однако у нас пока нет исчерпывающей информации, позволяющей прогнозировать будущее ребенка. Это может быть связано с тем, что новорожденных с этим заболеванием очень мало, что обследование начали проводить недавно или что появился новый вид лечения.

Для того чтобы предоставить наиболее достоверную информацию по уходу за ребенком и принятию решений, Программа скрининга новорожденных собирает данные о состоянии здоровья пациентов с такими заболеваниями.

Вид информации зависит от заболевания и включает сведения о том, живы ли и здоровы ли пациенты и регулярно ли они посещают специалиста. Другие собираемые данные позволяют Программе скрининга новорожденных предоставлять информацию о заболевании педиатрам и семьям детей.

ОБЕСПЕЧЕНИЕ КАЧЕСТВА И УСОВЕРШЕНСТВОВАНИЕ СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ

Программам скрининга новорожденных необходимо знать, успешны ли они и как их можно усовершенствовать. Это значит, что программам нужно знать, соответствуют ли результаты скрининга результатам диагностики. Это также значит, что программам нужно знать, как чувствуют себя дети, которым был поставлен диагноз заболевания, входящего в скрининг новорожденных, и продолжают ли они получать необходимый уход. Сбор информации по диагнозам и исходу болезни ведется с целью всестороннего усовершенствования программы.

Кровь, оставшаяся после анализов, может храниться до 16 лет. Иногда информация о вашем ребенке и оставшаяся кровь могут использоваться, чтобы удостовериться в эффективности скрининга новорожденных. Иногда информация о вашем ребенке и оставшаяся кровь могут использоваться, чтобы улучшить качество анализов в рамках Программы скрининга новорожденных. В иных случаях информация и оставшаяся кровь будут использоваться в медицинских исследованиях.

Раскрытие информации о вашем ребенке для медицинских исследований:

Если ваш штат предоставляет всем новорожденным услуги добровольного скрининга в рамках пилотного исследования, для предоставления вам и вашему ребенку данных услуг требуется ваше устное разрешение.

При проведении любых других медицинских исследований мы обязаны, кроме того, получить ваше письменное разрешение, прежде чем сообщить имя вашего ребенка какому-либо исследователю. Если данные или оставшаяся кровь будут использованы в рамках какого-либо исследования, то такое исследование должно быть утверждено двумя группами лиц, обеспечивающих защиту прав вашего ребенка. Такие группы называются комиссиями по отбору пациентов (Human Subjects Review Committees). Одна из комиссий по отбору пациентов состоит при Департаменте здравоохранения, другая — при Медицинском факультете Массачусетского университета. Федеральное правительство определяет правила и регулирует работу каждой комиссии. Как было сказано выше, при проведении какого-либо исследования с использованием имени вашего ребенка мы обязаны получить ваше письменное разрешение, прежде чем передать информацию о вашем ребенке или его оставшуюся кровь. При проведении других исследований без использования имени вашего ребенка комиссия по отбору пациентов принимает решение о том, защищены ли должным образом личные данные вашего ребенка и какой уровень разрешения требуется от вас. По вашему желанию можно запретить использовать образец крови вашего ребенка в каких-либо медицинских исследованиях.*

* Если вы не хотите, чтобы образец крови вашего ребенка использовался в каких-либо медицинских исследованиях, вы должны направить письменное заявление директору, а копии данного заявления — заместителю директора и главному медицинскому специалисту Программы скрининга новорожденных в Новой Англии по адресу New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School, 377 Plantation St, Worcester, MA 01605. Даже если образцы оставшейся крови будут исключены из исследований, программа NENSP тем не менее может использовать такие образцы в иных целях, например для контроля качества лабораторных анализов.

Связь с вами: Мы знаем, что в силу разных причин родители могут поменять врача и могут изменить имя своего ребенка. Если вашему ребенку поставлен диагноз одного из заболеваний, входящих в программу скрининга новорожденных, или если его необходимо обследовать, чтобы установить, есть ли у него такое заболевание, вы можете получить письмо от Программы скрининга новорожденных в Новой Англии с просьбой проверить актуальность информации о вашем ребенке.

ДОБРОВОЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ

Исследования эффективности новых анализов (пилотные исследования)

Департамент здравоохранения штата Массачусетс может разрешить и проводить исследования эффективности новых анализов в рамках программы скрининга новорожденных. Исследования эффективности новых анализов, которые называются пилотными исследованиями, проводятся, если Департамент здравоохранения считает их полезными как для отдельных людей, так и для общественного здоровья в целом. У ребенка не будут брать дополнительный образец крови, однако эти анализы позволят выявить заболевания, выходящие за рамки обязательного скрининга, описанного выше.

О результатах пилотных исследований сообщается одновременно с результатами обязательного скрининга новорожденных. Как и в случае обязательного скрининга новорожденных, при получении результата, выходящего за пределы нормы, лечащий врач ребенка проконсультируется с соответствующими специалистами для организации необходимого ребенку ухода.

Какое пилотное исследование проводится на данный момент?

См. цветной вкладыш.

Почему скрининг новорожденных на наличие некоторых заболеваний предоставляется в рамках добровольного пилотного исследования и не является обязательным?

Департамент здравоохранения штата Массачусетс установил, что на данный момент недостаточно доказательств в пользу обязательного скрининга новорожденных на наличие заболеваний, включенных в пилотное исследование. Департаменту требуется больше информации по следующим вопросам:

1. Какова польза скрининга новорожденных на эти заболевания? (Помогает ли он сохранить жизнь? Предотвращает ли он опасные для жизни последствия? Соответствует ли эффективность лечения ожиданиям?)
2. Какова частота этих заболеваний в штате Массачусетс?
3. Насколько надежны лабораторные анализы, которые применяются для выявления этих заболеваний?

Может ли любой новорожденный участвовать в пилотном исследовании?

Да, любой ребенок, включенный в программу обязательного скрининга новорожденных, может в них участвовать.

Можно ли отказаться от участия в пилотном исследовании?

Да. Вы можете отказаться от участия вашего ребенка в текущем пилотном исследовании по любой причине. В случае отказа ваш ребенок НЕ будет обследован ни на одно из заболеваний, включенных в текущее пилотное исследование. В случае отказа ваш ребенок тем не менее сможет воспользоваться всеми преимуществами обязательного скрининга новорожденных.

Как зарегистрироваться? Как отказаться от участия?

После рождения ребенка вас спросят, хотите ли вы, чтобы вашего ребенка обследовали на заболевания, входящие в пилотное исследование.

Важно! Вас попросят сообщить свой ответ до отправки образца крови ребенка в лабораторию.*

Ваш ответ будет записан на форме взятия крови на скрининг новорожденных. После записи вашего ответа на данной форме вам предоставят копию формы, которая останется у вас. Образец копии, которую вы получите, приведен в начале данной брошюры. (Примечание: возможно, вы читаете данную брошюру в переводе с английского языка, однако копия документа, которая останется у вас, будет на английском языке.)

* В идеале образцы берут по прошествии 24–48 часов после рождения или перед выпиской, если выписка осуществляется раньше, чем через 24 часа после рождения. Чтобы не задерживать обязательный скрининг новорожденных на заболевания, образец нужно взять и отправить своевременно.

Каковы основные риски пилотного исследования и польза от него?

Возможная польза

- Самое важное преимущество для ребенка заключается в следующем: Если у ребенка есть заболевание, которое входит в исследование, ваш ребенок будет иметь возможность его выявления на самой ранней стадии.
- В числе других преимуществ можно назвать удовлетворение от того, что вы помогли ответить на важные вопросы, которые могут помочь другим детям.

Возможные риски

- Главный риск для ребенка возникает редко: Если у ребенка имеется какое-то заболевание, которое входит в исследование, и исследование не выявит это заболевание у ребенка, возможно, диагноз будет поставлен с задержкой. Этот риск существует для любого обследования. Ситуация, когда заболевание не было обнаружено, случается редко при использовании как проверенных, так и экспериментальных методов. Если ребенок выглядит нездоровым, проконсультируйтесь с его лечащим врачом.
- В число прочих рисков входит вероятность того, что обследование в качестве побочного результата обнаружит у ребенка заболевание или нарушение, выявление которого не входило в задачу исследования. Одни считают обнаружение таких заболеваний пользой от обследования, а другие — его риском. Побочные результаты можно получить при большинстве видов обследования. О таких результатах сообщается лечащему врачу ребенка.
- Самый распространенный риск заключается в том, что результат скрининга, выходящий за пределы нормы, может потребовать дополнительных анализов и заставить вас волноваться, даже если окажется, что у ребенка нет заболевания, включенного в скрининг новорожденных.

Примечание: Все услуги скрининга новорожденных (как обязательного, так и добровольного) предоставляются в соответствии с правилами и нормами штата Массачусетс и США по защите персональной информации и сокращению риска нарушения конфиденциальности. Участие в пилотном исследовании не влечет за собой каких-либо дополнительных рисков.

Где можно получить дополнительную информацию о текущем пилотном исследовании?

См. цветной вкладыш и раздел «Дополнительная информация о текущем пилотном исследовании».

У меня есть некоторые предложения или комментарии. Как убедиться в том, что мои комментарии будут приняты к сведению?

Отправьте свои замечания в письменном виде в любую из перечисленных ниже комиссий или программ, и Экспертная комиссия Департамента по скринингу новорожденных или представитель комитета их рассмотрит.

Chairperson
Newborn Screening Advisory Committee
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Director
New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
Biotech 4, 2nd Floor
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300



**Программа скрининга новорожденных в Новой Англии
(New England Newborn Screening Program)**

Январь 2018 г.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ О ЗАБОЛЕВАНИЯХ, ВКЛЮЧЕННЫХ В ПРОГРАММУ СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ, И ИССЛЕДОВАНИЯХ ОБ ЭФФЕКТИВНОСТИ ЭТОЙ ПРОГРАММЫ

ДАТА ВСТУПЛЕНИЯ В СИЛУ: ЯНВАРЬ 2018 Г.

Список заболеваний, включенных в ОБЯЗАТЕЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ в соответствии с требованиями Департамента здравоохранения штата Массачусетс:

Вашего ребенка проверят на наличие лабораторных маркеров следующих 32 заболеваний:

1. Аргининемия (ARG)
2. Аргинин-янтарная аминокислотурия (ASA)
3. Дефицит бета-кетотиолазы (BKT)
4. Дефицит биотинидазы (BIOT)
5. Дефицит карбамоилфосфат-синтетазы (CPS)
6. Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы (CACT)
7. Дефект усвоения карнитина (CUD)
8. Цитруллинемия (CIT)
9. Врожденная гиперплазия коры надпочечников (CAH)
10. Врожденный гипотиреоз (CH)
11. Врожденный токсоплазмоз (TOXO)
12. Муковисцидоз (CF)
13. Галактоземия (GALT)
14. Глутаровая ацидурия типа I (GAI)
15. Гомоцистинурия (HCU)
16. 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия (HMG)
17. Изовалериановая ацидемия (IVA)
18. Дефицит длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы (LCHAD)
19. Лейциноз (MSUD)
20. Дефицит орнитинтранскарбамилазы (OTC)
21. Фенилкетонурия (PKU)
22. Серповидноклеточная анемия (Hb SS)
23. Серповидное заболевание гемоглобина С (Hb SC)
24. Серповидная бета-талассемия (Hb S/βTh)
25. Дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (MCAD)
26. Метилмалоновая ацидемия, дефицит мутазы (MUT)
27. Метилмалоновая ацидемия, кобаламин А, В (Cbl A,B)
28. Метилмалоновая ацидемия, кобаламин С, D (Cbl C,D)
29. Пропионовая ацидемия (PROP)
30. Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID)
31. Тирозинемия типа I (TYR I)
32. Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы очень длинной цепи (VLCAD)

Обязательное обследование на наличие этих 32 заболеваний может дать информацию о следующих заболеваниях и расстройствах (побочный результат обязательного исследования):

- a. Атипичный муковисцидоз (в том числе CBAVD)
- b. 2-метил-3-гидроксипропановая ацидурия (2M3HPA)
- c. Дефицит 2-метилбутирил-КоА-дегидрогеназы (2MBG)
- d. Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы (3MCC)
- e. 3-метил-глутаконовая ацидурия (3MGA)
- f. Доброкачественная гиперфенилаланинемия (H-PHE)
- g. Дефицит карнитин-пальмитоилтрансферазы IA (печень) (CPT IA)
- h. Дефицит карнитин-пальмитоилтрансферазы II (CPT II)
- i. Цитруллинемия типа II (CIT II)
- j. Дефекты биосинтеза кофермента биоптерина (BIOPT BS)
- k. Дефекты регенерации кофермента биоптерина (BIOPT Reg)
- l. Дефицит галактокиназы (GALK)
- m. Дефицит галактозо-эпимеразы (GALE)
- n. Глутаровая ацидемия типа II (GA2)
- o. Гиперметионинемия (MET)
- p. Дефицит изобутирил-КоА-дегидрогеназы (IBG)
- q. Дефицит среднецепочечной кетоацил-КоА-тиолазы (MCKAT)
- r. Комплексная недостаточность карбоксилазы (MCD)
- s. Не связанный с SCID первичный иммунодефицит и прочие заболевания, связанные с пониженным уровнем Т-лимфоцитов
- t. Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (SCAD)
- u. Дефицит трифункционального белка (TFP)
- v. Тирозинемия типа II (TYR II)
- w. Тирозинемия типа III (TYR III)
- x. Патологические варианты гемоглобина (Var Hb)
- y. Статус носителя какого-либо из заболеваний, перечисленных в пунктах 1-32 или a-x.

Описание заболеваний, включенных в ОБЯЗАТЕЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ

Заболевания, включенные в скрининг новорожденных, можно сгруппировать по причине или способу лечения заболевания.

- **Аминоацидопатии:** Новорожденные и пациенты с такими заболеваниями не переваривают одну из аминокислот в обычной пище. Поскольку их организм неспособен усваивать обычную пищу, им назначается особое питание. Обычно лечением таких детей занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик.
- **Врожденные инфекционные заболевания:** Новорожденные с такими заболеваниями заражены определенными бактериями, вирусами или паразитами. Ребенок может быть заражен во время беременности или родов. Лечением таких детей занимается специалист по инфекционным заболеваниям.
- **Муковисцидоз (CF):** У новорожденных и пациентов с этим генетическим заболеванием нарушено производство вещества, необходимого клеткам легких и кишечника. Без этого вещества в легких образуется толстый слой вязкой слизи, в котором развиваются легочные инфекции. В кишечнике слизь вызывает проблемы с усвоением пищи. Лечением таких детей обычно занимаются пульмонологи или специалисты по муковисцидозу в специализированных центрах.
- **Эндокринопатии:** У новорожденных и пациентов с такими заболеваниями не вырабатывается один из гормонов. Ребенку, организм которого не производит такой гормон, необходима помощь. Обычно ему дают препараты, содержащие необходимый гормон. Лечением таких детей обычно занимается эндокринолог или педиатр, работающий с эндокринологом.
- **Дефицит ферментов, расщепляющих витамины и сахара:** Новорожденные и пациенты с такими заболеваниями не усваивают определенные виды сахара, витаминов или других питательных веществ. Обычно лечением таких детей занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик.
- **Нарушения окисления жирных кислот:** Новорожденные и пациенты с такими заболеваниями не могут использовать жиры, отложенные в организме, для получения энергии в случае необходимости. Если человек с таким заболеванием некоторое время не поест, то существует риск того, что важные функции его организма прекратят работу. Обычно лечением таких детей занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик.
- **Гемоглобинопатии:** У новорожденных и пациентов с такими заболеваниями существуют изменения красных кровяных телец, которые приводят к таким проблемам, как серповидноклеточная анемия. Это значит, что у ребенка больше вероятность анемии, приступов боли, инсульта и угрожающих жизни инфекций. Лечение пенициллином может предотвратить серьезные инфекции в раннем детстве. Лечением таких пациентов обычно занимается гематолог.
- **Нарушения обмена органических кислот:** Новорожденные и пациенты с такими заболеваниями не усваивают аминокислоты с разветвленной цепью или лизины в обычной пище. Такому пациенту необходима помощь: обычно ему дают специальную пищу и проводят лечение. Обычно лечением таких пациентов занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик.
- **SCID, или тяжелый комбинированный иммунодефицит:** Это заболевание вызывает серьезное поражение иммунной системы. Новорожденные, не получившие лечения, умирают в возрасте нескольких месяцев, потому что не могут победить обычные инфекции, которыми заражаются все младенцы. Большинство детей, получивших лечение, выживает. Лечение ребенка с SCID включает пересадку костного мозга. Эта процедура помогает ребенку выжить, так как пересаженный костный мозг способен вырабатывать Т-лимфоциты, которые не производит организм детей с SCID. Лечением таких пациентов обычно занимается педиатр-иммунолог и трансплантолог.
- **Нарушения цикла образования мочевины:** У новорожденных и пациентов с такими заболеваниями из кровотока не выводится азот. Такие пациенты имеют высокий уровень токсичного аммиака в крови и нуждаются в немедленной помощи. Обычно лечением таких пациентов занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик.

Дополнительная информация о ТЕКУЩЕМ ПИЛОТНОМ ИССЛЕДОВАНИИ

Список заболеваний, включенных в ДОБРОВОЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ, предлагаемый Департаментом здравоохранения штата Массачусетс:

Вас спросят, хотите ли вы, чтобы вашего ребенка включили в текущее пилотное исследование штата Массачусетс. Если вы согласитесь, вашего ребенка проверят на наличие лабораторных маркеров 8 перечисленных ниже заболеваний:

- Дефицит диеноил-КоА-редуктазы (DE RED):** Пациенты с этим заболеванием не могут преобразовывать определенные жиры в принимаемой пище в энергию и полностью зависят от глюкозы. Состояние новорождённых и детей с этим заболеванием может резко ухудшиться при нехватке глюкозы (например, при голодании) или при повышенной потребности в энергии (например, при наличии инфекций). Считается, что в некоторых случаях своевременное лечение способно предотвратить смерть и инвалидность. Обычно лечением таких пациентов занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик.
- Синдром гиперорнитинемии, гипераммониемии, гомоциструлинемии (HNN):** У пациентов с HNN из кровотока не выводится азот. В результате содержание аммиака в крови может подняться до токсичного уровня. Состояния пациента может резко ухудшиться без незамедлительного лечения. Обычно лечением таких пациентов занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик.
- Малоновая ацидемия (MAL):** У пациентов с MAL не вырабатываются необходимые жирные кислоты или не перерабатываются должным образом жиры в пище. Это может вызвать пониженное содержание сахара в крови, увеличение сердца, слабый мышечный тонус, рвоту, понос, обезвоживание или конвульсии. Обычно лечением таких пациентов занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик.
- Дефицит средне-/короткоцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы (M/SCHAD):** Пациенты с этим заболеванием не могут преобразовывать определенные жиры в принимаемой пище в энергию и полностью зависят от глюкозы. Состояние новорождённых и детей с этим заболеванием может резко ухудшиться при нехватке глюкозы (например, при голодании) или при повышенной потребности в энергии (например, при наличии инфекций). Считается, что в некоторых случаях своевременное лечение способно предотвратить смерть и инвалидность. Обычно лечением таких пациентов занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик.
- Мукополисахаридоз типа I (MPS I):** Организм пациентов с MPS I неспособен устранять продукты распада сложных сахаров. Когда продукты распада накапливаются в организме, они вызывают сбои в различных его системах, в том числе изменения внешности, задержки развития и иногда смерть. Существуют тяжелые, умеренные и легкие формы MPS1. Большинство форм, выявленных при скрининге новорожденных, являются тяжелыми. Лечением таких пациентов обычно занимается команда специалистов разного профиля, в том числе по обмену веществ и генетике.
- Болезнь Помпе с ранним дебютом (Pompe):** Организм пациентов с болезнью Помпе неспособен расщеплять отложенный сахар. В результате в организме, особенно в мышцах, накапливается избыток сахара, который приводит к таким проблемам со здоровьем, как сердечные заболевания и мышечная слабость, которая ограничивает передвижение. Болезнь с ранним дебютом протекает тяжело, а болезнь с поздним дебютом может протекать более умеренно. Лечением таких пациентов обычно занимается команда специалистов, в том числе педиатр-кардиолог, генетик и невролог.
- Спинальная мышечная атрофия (SMA):** Пациенты со SMA страдают от прогрессирующей гибели нервных клеток, необходимых для развития и сохранения здоровых мышц. Считается, что существует четыре типа SMA. Самая тяжелая форма наблюдается у младенцев, которые почти не имеют контроля за мышцами. Более умеренные формы поражают подростков и иногда взрослых и вызывают у них мышечную слабость. Лечением таких пациентов обычно занимается педиатр-невролог и генетик.
- X-сцепленная адренолейкодистрофия с ранним дебютом (X-ALD):** В организме пациентов с X-ALD накапливаются жирные кислоты и с течением времени поражаются надпочечники, мозг и спинной мозг. Самая тяжелая форма наблюдается у мальчиков от 4 до 10 лет, которая начинается с проблем в поведении. За ними следуют слепота, глухота, конвульсии, потеря мышечного контроля и прогрессирующее слабоумие. Лечением таких пациентов обычно занимается команда педиатров-генетиков, неврологов и эндокринологов.

Обследование на наличие этих 8 заболеваний может дать информацию о следующих заболеваниях и расстройствах:

- Псевдодефицит фермента IDUA (альфа-L-идуронидазы), связанный с MPS I
- Болезнь Помпе с поздним дебютом
- Псевдодефицит фермента GAA (альфа-глюкозидазы), связанный с болезнью Помпе
- Синдром Целльвегера и другие пероксисомные болезни (побочный результат обследования на X-ALD)
- Синдром Клайнфельтера и другие заболевания, связанные с анеуплоидией по X-хромосоме (побочный результат обследования на X-ALD)
- Статус носителя какого-либо из этих 8 заболеваний.

Описание ТЕКУЩИХ ПИЛОТНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ

Эти пилотные исследования проводятся, потому что Экспертная комиссия штата Массачусетс по скринингу новорожденных (Massachusetts Newborn Screening Advisory Committee) установила, что они потенциально могут быть полезными. Целью всех 8 пилотных исследований является ответить на одни и те же общие вопросы: Является ли скрининг новорожденных на предмет определенного заболевания полезным с клинической точки зрения и превышает ли польза от обследования его вред? Кроме этого, каждая группа исследований преследует определенную цель:

- **Текущее исследование пользы скрининга на 4 врожденные нарушения обмена веществ:** Скрининг четырех первых нарушений в списке добровольных обследований проводится по крайней мере с 2009 г. Обычно лечением пациентов с этими нарушениями занимается специалист по обмену веществ или генетик-биохимик. Мы знаем, что скрининг новорожденных может выявить детей с этими нарушениями и что его возможно проводить с минимальными последствиями для детей, у которых нет таких нарушений. Однако первые четыре нарушения в этом списке так редки, что мы по-прежнему задаемся вопросом, приносит ли скрининг доказанную пользу. Целью этого исследования является продолжение сбора данных для того, чтобы установить, существует ли такая польза.
- **Исследование пользы скрининга двух лизосомных болезней накопления, MPS1 и Помпе:** Согласно предварительным данным клинических исследований среди детей старшего возраста, может быть полезным раннее обнаружение этих двух нарушений, которое позволяет начать своевременное лечение методами ферментотерапией и пересадки стволовых клеток. Однако нам также известно, что скрининг новорожденных на предмет этих двух нарушений неспособен надежным образом определить, родился ли ребенок с тяжелой или легкой формой болезни и появятся ли у него симптомы в младенческом или взрослом возрасте. В отношении некоторых пациентов неясно, когда нужно начинать лечение, и эта неопределенность может причинить им вред. Лечением пациентов с такими нарушениями обычно занимается команда педиатров-генетиков и неврологов. Целью этого исследования является установить, насколько эффективен скрининг, возможно ли целенаправленно обследовать тех людей, которые получают максимальную пользу от своевременного лечения, и превышает ли польза скрининга и лечения вред от него.
- **Исследование пользы скрининга SMA:** Согласно данным клинических исследований среди младенцев и детей старшего возраста, потенциально возможно изменить течение болезни или остановить ее прогрессирование, если начать лечение своевременно. Однако, несмотря на одобрение Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов (FDA) препарата для лечения SMA, данные таких клинических исследований получены недавно, и долгосрочные результаты лечения, в том числе вред от него, еще не были зафиксированы. Лечением пациентов с такими нарушениями обычно занимается команда педиатров-генетиков и неврологов. Целью этого исследования является установить, насколько эффективен скрининг, возможно ли его усовершенствовать, оправдывает ли лечение возлагаемые на него надежды и превышает ли польза скрининга и лечения какой-либо вред от них.
- **Исследование пользы скрининга X-ALD:** Раннее обнаружение X-ALD позволяет наблюдать за детьми с X-ALD, чтобы можно было начать их лечение, как только в нем возникнет необходимость, что улучшает результаты лечения. Лечением пациентов с нарушениями X-ALD обычно занимается команда педиатров-генетиков, неврологов и эндокринологов. Хотя существует четкий стандарт в отношении симптомов, при возникновении которых нужно начинать лечение, от постановки диагноза до начала лечения может пройти по крайней мере год, а иногда несколько лет. Целью этого исследования является установить, можно ли с высокой долей уверенности выявить детей, которым незамедлительно требуется помощь, и превышает ли польза скрининга и лечения вред от них.