

СКРИНІНГ – ПРОГРАМИ ДЛЯ НОВОНАРОДЖЕНИХ

ЩО ТАКЕ СКРИНІНГ, МЕТА Й ОСНОВНІ ЗАВДАННЯ СКРИНІНГУ НОВОНАРОДЖЕНИХ

Скринінг — це масове дослідження будь-якого показника з метою виявити осіб, у яких є відхилення від норми.

Неонатальний скринінг — це обстеження новонароджених дітей для виявлення ряду спадкових захворювань. Його проводять усім новонародженим без винятків.

Мета скринінгу — по можливості раннє виявлення захворювань, що дозволяє забезпечити ранній початок лікування з розрахунку на полегшення стану пацієнтів і зниження смертності, проведення генетичного консультування для сімей.



ПРИНЦИПИ СКРИНІНГУ

1. Захворювання повинне представляти важливу медичну проблему
2. Повинно існувати лікування захворювання
3. Можливості діагностики і лікування захворювання мають бути доступні
4. Для захворювання повинен існувати метод дослідження
5. Метод дослідження має бути прийнятний для використання в популяції
6. Необхідно адекватно розуміти природний перебіг хвороби
7. Повинна існувати погоджена політика в необхідності лікування
8. Економічні витрати на виявлення випадків захворювання мають бути збалансовані із загальним об'ємом витрат
9. Скринінг повинен здійснюватися безперервно, а не «раз і назавжди»

МАСОВИЙ І СЕЛЕКТИВНИЙ СКРИНІНГ

масовий (універсальний)
скринінг, до якого притягуються
усі особи з певної категорії
(наприклад, усі діти одного віку)

селективний скринінг,
вживаний в групах ризику.
(наприклад, скринінг членів
сім'ї у разі виявлення
спадкового захворювання)

ЯК І КОЛИ ПРОВОДИТЬСЯ СКРИНІНГ НОВОНАРОДЖЕНИХ

Коли проводиться скринінг?

Скринінг за методом «сухої плями крові» зазвичай проводиться у період між третім та п'ятим днем життя малюка.

Як проводиться скринінг?

Акушерка або дільнична медсестра акуратно проколе шкіру на п'яті малюка стерильною голкою та видавить декілька крапель крові на спеціальний тест-бланк. При цьому вона триматиме малюка за щиколотку, щоб кров потрапила на тест-бланк. Процедура триває лише декілька хвилин.



ПОРУШЕННЯ, ЯКІ МОЖНА ВИЯВИТИ У НОВОНАРОДЖЕНИХ МЕТОДОМ СКРИНІНГУ

Фенілкетонурія – аномалія розвитку дитини, яка є наслідком генетичного дефіциту ферменту, який відповідає за розщеплення амінокислоти фенілаланіну. Якщо захворювання вчасно не діагностувати, і не призначити дитині спеціальну дієту, то ацетонові тіла, які утворюються внаслідок розпаду цієї амінокислоти, будуть викликати судоми, розумову відсталість, а також інші ознаки ураження ЦНС.

Муковісцидоз – спадкове захворювання, яке характеризується порушенням роботи тих органів, які виробляють екзокринний секрет: бронхів, підшлункової залози, кишечника і потових залоз. Внаслідок даної патології має місце утворення дуже густого в'язкого слизу, що призводить до закупорки і збоїв у роботі багатьох органів. В даних випадках до слизу приєднується інфекція, і малюк практично постійно страждає від важких бронхітів, запалення легень і порушень роботи ШКТ.

Вроджений гіпотиреоз проявляється серйозними порушеннями росту і розвитку дитини з народження і обумовлений повним або частковим порушенням функції щитовидної залози, що виробляє йодвмісні гормони. Якщо ВГ не лікувати, то у дитини різко сповільнюється ріст, розвивається важка необоротна розумова відсталість і з'являються інші клінічні ознаки захворювання.

Адреногенітальний синдром - спадкове захворювання, при якому наднирники не здатні виробляти потрібної кількості кортизолу. Внаслідок цього, дитина страждає раннім статевим дозріванням, безпліддям, нирковими захворюваннями.

ПЕРЕВАГИ ТА НЕДОЛІКИ СКРИНІНГУ НОВОНАРОДЖЕНИХ

Переваги

Істотною перевагою цього методу є можливість діагностування важких генетичних захворювань у дітей на ранніх термінах.

Скринінг дозволяє виявляти захворювання в їх ранніх, безсимптомних стадіях, на яких лікування ефективніше.

Недоліки

Недоліком процедури є "людський фактор" та хибнопозитивні результати, через які найчастіше виявляються "неправильні відповіді". Однак цей показник дуже малий.

Скринінг потребує витрат на медичні ресурси на тлі того, що більшість обстежених осіб виявляються здоровими;

Стрес і тривога, викликані неправдиво-позитивним результатом скринінгу;