

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У НОВОРОЖДЕННЫХ

Информационный материал для родителей



**Universitätsklinikum
Leipzig**

Medizin ist unsere Berufung.

Screeningzentrum Sachsen

**Department für Diagnostik
Institut für Laboratoriumsmedizin,
Klinische Chemie und Molekulare
Diagnostik (ILM)**

Direktor: Prof. Dr. med. Berend Isermann

**Department für
Frauen- und Kindermedizin
Klinik und Poliklinik für Kinder- und
Jugendmedizin**

Direktor: Prof. Dr. med. Wieland Kiess

ДОРОГИЕ РОДИТЕЛИ,

Большинство детей рождаются здоровыми. Однако существуют редкие врожденные заболевания, которые сложно распознать у новорожденных на основании внешних клинических признаков. Для обнаружения этих заболеваний на ранней стадии, Вашему ребенку предлагается провести исследования в интересах ранней диагностики (скрининг новорожденных на предмет заболеваний, вызванных нарушением обмена веществ, включая муковисцидоз, т. е. кистозный фиброз). Исследуемые заболевания, вызванные нарушением обмена веществ, выявляются приблизительно у одного из 1500 новорожденных. При отсутствии лечения эти заболевания могут привести к повреждению органов, а также вызвать необратимую физическую или умственную отсталость.

Почему проводятся исследования для ранней диагностики и каков процесс их проведения?

Следует своевременно распознать редкие врожденные нарушения обмена веществ и функций органов. При подтверждении диагноза, если приступить к лечению на ранней стадии, как можно быстрее после родов, то в большинстве случаев удается избежать тяжелых последствий врожденного заболевания у детей или, соотв., смягчить их. Поэтому на протяжении более чем 30 лет, у всех новорожденных берется кровь для соответствующего анализа. С тех пор это исследование на нарушение обмена веществ было усовершенствовано в значительной степени, причем в это обследование были включены обследования на дополнительные болезни, поддающиеся лечению.

В течение второго и третьего дня жизни (на 36-й - 72-й час после родов), однако не позднее одновременного проведения второго профилактического обследования Вашего ребенка, называемое U2, у него берутся несколько капель крови (из вены или пятки). При необходимости анализ совмещается со вторым профилактическим обследованием (U2), после чего забираемую кровь капают на предусмотренную для этого тестовую карту из фильтровальной бумаги, и при высыхании ее немедленно направляют в скрининговую лабораторию. Взятые пробы незамедлительно изучаются при помощи специальных аналитических методов, отличающихся очень высокой точностью.

На наличие каких заболеваний проводятся исследования?

Исследование проводится для выявления различных заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ, и гормональными расстройствами (заболевания кратко представлены в обведенной рамкой информационной таблице). В общей сложности приблизительно у одного из 1500 новорожденных устанавливают врожденное заболевание. Во многих семьях носителей подобных наследственных заболеваний, генетические отклонения клинически не проявляются. Так как дети подверженные заболеваниям при рождении могут выглядеть совершенно здоровыми, скрининг новорожденных важен для того, чтобы своевременно провести профилактику от тяжелых заболеваний и их последствий: напр., предотвращение нарушений умственного и физического развития.

Кто узнаёт о результатах теста?

В любом случае отправитель взятой для анализа пробы крови в течение нескольких дней получает письменное заключение от скрининговой лаборатории. В экстренных случаях дополнительно устанавливается прямой контакт с родителями. Поэтому укажите для занесения в тестовую карту Ваш номер телефона и Ваш адрес, по которому с Вами возможно будет связаться в первые дни после родов. Ранняя диагностика и лечение на ранней стадии пораженных новорожденных возможна лишь в том случае, если все участвующие лица – родители, клиника или, соотв., детский врач и скрининговая лаборатория – будут сотрудничать, не теряя времени, с тем, чтобы своевременно получить и проверить результаты обследования.

Что означает результат анализа?

Результат скринингового анализа пока не является диагнозом врача. Результат анализа дает возможность либо в значительной степени исключить конкретно исследуемые нарушения, либо установить необходимость в дальнейшем диагностическом обследовании при наличии подозрения на заболевание, напр., повторив тест. Но повторный тест необходимо провести и тогда, когда, например, момент взятия крови на анализ не был оптимальным.

HINWEIS: Zum Verbleib bei den Personensorgeberechtigten

Специфика муковисцидоза

Как проходит обследование на муковисцидоз?

Обследование на муковисцидоз представляет особый случай: если в процессе скрининга обращающие на себя внимание лабораторные данные дают основание для подозрения на наличие муковисцидоза, то может возникнуть необходимость в ДНК-тесте (исследование генетического материала). При этом осуществляется поиск исключительно генных изменений, которые могут привести к муковисцидозу. Так как обследование на муковисцидоз в отличие от других исследований возможно провести ещё в течение срока до 4-х недель после родов, кровь на анализ можно брать также в рамках обследования U2.

Кто узнаёт результат ДНК-теста?

При определенных обстоятельствах для уточнения диагноза муковисцидоза может возникнуть необходимость в ДНК-тесте. На результат этого ДНК-теста, как и на все остальные результаты скрининга новорожденных, распространяется врачебная тайна. Результат ДНК-теста сообщается Вам и выдавшему направление врачу только в том случае, если он даст основания для подозрения в наличии муковисцидоза.

Что означает тест на муковисцидоз, нуждающийся в дополнительной проверке?

Если тест на муковисцидоз нуждается в дополнительной проверке, это не обязательно означает то, что Ваш ребенок на самом деле болен муковисцидозом. Может также иметься так называемая предрасположенность. В таком случае с целью соответствующего уточнения Вас направляют в центр, специализирующийся на муковисцидозе.

Излечимы ли данные заболевания?

Все указанные нарушения обмена веществ и эндокринные нарушения являются врожденными и поэтому не излечиваются с точки зрения причинивших их факторов. Тем не менее, благодаря терапии на соответственно ранней стадии возможно предупредить или по крайней мере ограничить последствия таких врожденных нарушений. Терапия заключается преимущественно в специальной диете и/или в приеме определенных лекарств. При подозрении на заболевание или в случае подтверждения болезни в распоряжении находятся специалисты, которые смогут провести детальную консультацию и курирование вoppers.

Вы принимаете решение в пользу Вашего ребенка!

Участие в скрининге новорожденных осуществляется на добровольной основе, согласие возможно отменить в любое время. В таком случае тестовые карты при необходимости уничтожаются и результаты исследования удаляются.

Стоимость исследования оплачивается государственными больничными кассами. Частные кассы, как правило, возмещают затраты; с вопросами обращайтесь, пожалуйста в Вашу частную кассу медицинского страхования.

Screeningzentrum | Sachsen



Саксонский скрининговый центр
www.screeningzentrum-sachsen.de

PÄDIATRISCHES STOFFWECHSELZENTRUM

Universitätsklinikum Leipzig
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Liebigstraße 20 a, Haus 6; 04103 Leipzig
Tel.: 0341 9726242 | Fax: 0341 9726009

SCREENINGLABOR LEIPZIG

Universitätsklinikum Leipzig
Institut für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie
und Molekulare Diagnostik
Paul-List-Straße 13-15, Haus T; 04103 Leipzig
Tel.: 0341 9726274 | Fax: 0341 9722359
www.ilm.uniklinik-leipzig.de

HINWEIS: Zum Verbleib bei den Personensorgeberechtigten

Перечень заболеваний, исследуемых в процессе скрининга новорожденных:

Муковисцидоз

Заболевания при котором образуется густая слизь, например, в легких и в поджелудочной железе. Могут иметь место необратимые изменения органов вплоть до органной недостаточности. Терапия за счет специального питания, лечебной гимнастики и медикаментов может замедлить и смягчить ход болезни. (Частота 1:3300)

Гипотиреоз

Врожденная пониженная функция щитовидной железы. По истечении нескольких месяцев проявляются проблемы с питанием, наблюдается отставание роста, умственная отсталость. Лечится путем гормонотерапии. (Частота 1:3500)

Серповидно-клеточная болезнь (СКБ)/ Серповидно-клеточная анемия (СКА)

Болезнь включает в себя неправильное формирование эритроцитов („серповидных клеток“), что приводит к анемии, повышению вязкости крови и нарушению снабжения органов кислородом, а также вызывая долгосрочные повреждения внутренних органов. Острыми осложнениями болезни могут быть ишемический инсульт (инфаркт головного мозга), почечная недостаточность, инфаркт селезенки, заражение крови и анемия. Лечение данного недуга включает в себя прежде всего информирование пациентов, профилактику инфекций в виде вакцинаций, медикаментозное лечение Гидроксикарбамидом, переливание крови и в некоторых случаях трансплантацию стволовых клеток. Без диагностики и лечения симптомы СКБ/СКА обычно начинают развиваться на третьем месяце жизни (Частота 1:3950).

Фенилкетонурия

Нарушение при расщеплении аминокислоты фенилаланина. Вызывает тяжелые умственные и двигательные нарушения. Терапия на базе специальной диеты. (Частота 1:5 тыс.)

Спинальная мышечная атрофия (СМА)

Наследственное заболевание включает в себя отсутствие белка SMN (survival motor neuron- „жизнеобеспечивающий моторный нейрон“), что приводит к нарастающей мышечной слабости со снижением двигательных навыков и нарушением функции легких. Лечение и терапия подразумевает прием соответствующих лекарств, курсы физиотерапии, реабилитацию, ортопедию а также психотерапию. Ранние симптомы инфантильной СМА (наиболее распространенной и тяжелой формы СМА) появляются в первые 6 месяцев жизни ребенка. Без лечения и поддержки, подверженные болезни дети умирают в течение первых 2 лет жизни. (Заболеваемость: 1:6000 - 1:11 тыс.)

Недостаточность среднепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы

Нарушение при расщеплении жирных кислот. На ранней стадии или по истечении нескольких месяцев возникает кризис с недостатком глюкозы в крови, кома, внезапная смерть ребенка. Лечится путем предупреждения периодов голодания и приема карнитина. (Частота 1:10 тыс.)

Адреногенитальный синдром (АГС)

Нарушение выделения гормона коры надпочечников. Может привести к неправильному определению пола у девочек и к опасной для жизни потере солей. Лечится гормональной терапией. (Частота 1:13 тыс.)

Недостаточность биотинидазы

Нарушение обмена веществ с витамином биотином. Ведет к метаболическими кризисам, изменениям кожи и волос, а также к задержке в умственном развитии. Терапия путем приема биотина. (Частота 1:22 тыс.)

Тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД)

Полное отсутствие иммунной защиты: Уже в младенчестве высокая восприимчивость к инфекциям в сочетании с инфекционными осложнениями. Строгие гигиенические меры предосторожности. Терапия трансплантацией костного мозга или стволовых клеток, ферментозаместительная терапия. Отказ от грудного вскармливания, живой вакцинации и переливания необработанных препаратов крови. Без надлежащего лечения большинство пораженных детей умирает в течение 1-2 лет (Частота 1:32500).

LCHAD-, VLCAD-недостаточность

Нарушение обмена веществ с длинноцепочечными жирными кислотами. Метаболические кризисы, кома, мышечная слабость и слабость сердечной мышцы, возможен летальный исход. Терапия на базе специальной диеты, следует избегать периодов голодания. (Частота 1:55 тыс.)

Галактоземия

Нарушение при расщеплении молочного сахара (галактозы). Ведет к тяжелым поражениям печени и почек, случаям смерти в первые месяцы, умственной и физической отсталости. Терапия на базе питания без галактозы. (Частота 1:70 тыс.)

Изовалериановая ацидурия

Нарушение при расщеплении аминокислот. Может привести к рвоте на ранней стадии, коме и к умственной отсталости. Терапия на базе специальной диеты. (Частота 1:97 тыс.)

Глютарикацидурия, тип I

Нарушение при расщеплении аминокислот. После начального развития без заметных изменений наступает тяжелый неврологический кризис с нарушенными движениями и судорожными припадками. Терапия на базе специальной диеты. (Частота 1:132 тыс.)

Тирозинемия тип I

Нарушения метаболизма тирозина ведет к тяжелому повреждению печени и почек с возможным летальным исходом. Терапия проводится назначением диеты в комбинации с медикаментозным лечением. (Частота 1:135 тыс.)

Болезнь мочи с запахом кленового сиропа

Нарушение при расщеплении аминокислот. Ведет к расстройствам сознания, коме, судорожным припадкам, задержкам развития. Терапия на базе специальной диеты. (Частота 1:150 тыс.)

Нарушения обмена карнитина

Нарушение обмена веществ с жирными кислотами. Приводит к метаболическим кризисам, коме, возможен летальный исход. Лечится специальной диетой. (Частота 1:500 тыс.)

Указание:

своевременная терапия не может полностью предотвратить последствия всех указанных выше заболеваний. Незамедлительное начало лечения в большинстве случаев обеспечивает нормальное развитие затронутого ребенка.

Имя ребенка: _____ Дата рождения: _____
Name des Kindes Geburtsdatum

Улица, № дома: _____ Почтовый индекс, населенный пункт: _____
Straße Postleitzahl, Ort

Я получил/а информационный лист и был/а проинформирован/а на консультации о расширенной диагностике новорожденных, включая муковисцидоз. Я был/а проинформирован/а об описанных диагностических рисках, о дополнительных обследованиях моего ребенка, которые могут потребоваться в результате скрининга и анализов, а также о возможных негативных последствиях отказа от обследований и возникших вопросов. Я соглашаюсь на расширенный скрининг/диагностику новорожденных для моего ребенка, включая муковисцидоз. Я даю согласие на взятие образца крови и проведение лабораторных исследований на наличие заболеваний, указанных в информационном листе.

Я даю согласие на передачу соответствующих персональных данных в центр скрининга Саксонии для составления медицинской отчетности. Центр скрининга Саксонии может связаться со мной напрямую в случае обнаружения аномальных результатов. Результаты теста могут быть переданы лечащим и соответствующим врачам. При этом будут строго соблюдаться требования врачебной тайны и защиты данных пациента. Образцы материала будут уничтожены по истечению трех месяцев или после завершения тестов. Участие в этом скрининге является добровольным; согласие может быть отозвано в любое время. В случае отзыва согласия все образцы будут уничтожены, а результаты тестирования удалены.

Ich wurde in einem Gespräch über das Neugeborenencreening (NGS) aufgeklärt, auf Risiken und Alternativen hingewiesen und konnte Fragen stellen. **Ich wünsche die Durchführung des Neugeborenencreenings bei meinem Kind.** Ich willige in die erforderliche Blutentnahme und in die Laboruntersuchung auf die oben genannten Erkrankungen ein. Ich stimme einer Übermittlung personenbezogener Daten an das Screeningzentrum Sachsen zu. Das Screeningzentrum Sachsen darf mich bei auffälligem Befund direkt informieren. Das Ergebnis der Untersuchung darf nicht ohne meine Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Die Vorgaben der ärztlichen Schweigepflicht und des Datenschutzes werden dabei strikt eingehalten. Das Probenmaterial wird nach einem Zeitraum von 3 Monaten vernichtet. Die Teilnahme am NGS ist freiwillig. Die Kosten werden von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen.

Дата, имя печатными буквами, подпись родителей* / законного представителя
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern* / des gesetzlichen Vertreters

Дата, имя печатными буквами, подпись проинформировавшего врача
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes

ОТКАЗ ОТ РАСШИРЕННОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ / ABLEHNUNG ERWEITERTES NEUGEBORENENSCHREENING

Я **НЕ** даю согласие на проведение расширенной диагностике новорожденных для моего ребенка.
Я был проинформирован/а на консультации о возможных негативных последствиях моего решения (отсутствия выявления нарушения, которые могут привести к постоянной инвалидности или ранней смерти пациента).

Ich stimme der Durchführung des Erweiterten Neugeborenencreenings bei meinem Kind **NICHT** zu. Ich wurde in einem Gespräch auf mögliche negative Folgen dieser Entscheidung hingewiesen (unentdeckte Erkrankungen, die zu dauerhafter Behinderung oder auch zum frühzeitigen Tode führen können)

Дата, имя печатными буквами, подпись родителей* / законного представителя
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern* / des gesetzlichen Vertreters

- * Проставивший свою подпись один из родителей одновременно заверяет этим, что он действует по согласованию с другим родителем или, соответственно, имеет исключительное право родительской опеки ребенка.
- * Mit der Unterschrift nur eines Elternteils versichert dieser gleichzeitig, dass er im Einvernehmen mit dem anderen Elternteil handelt bzw. das alleinige Sorgerecht für das Kind hat.

ОТКАЗ ОТ СКРИНИНГА НА МУКОВИСЦИДОЗ / ABLEHNUNG ERWEITERTES NEUGEBORENENSCHREENING

Я **НЕ** даю согласия на проведение обследования моего ребенка на муковисцидоз.
О возможных негативных последствиях такого решения (отсутствия выявления заболевания, которое может привести к постоянной инвалидности или ранней смерти) я был/а проинформирован/а на консультации.

Ich stimme der Durchführung des Mukoviszidosescreenings bei meinem Kind **NICHT** zu. Ich wurde in einem Gespräch auf mögliche negative Folgen dieser Entscheidung hingewiesen (unentdeckte Erkrankung, die zu dauerhafter Behinderung oder auch zum frühzeitigen Tode führen kann).

Дата, имя печатными буквами, подпись родителей* / законного представителя
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern* / des gesetzlichen Vertreters

- * Проставивший свою подпись один из родителей одновременно заверяет этим, что он действует по согласованию с другим родителем или, соответственно, имеет исключительное право родительской опеки ребенка.
- * Mit der Unterschrift nur eines Elternteils versichert dieser gleichzeitig, dass er im Einvernehmen mit dem anderen Elternteil handelt bzw. das alleinige Sorgerecht für das Kind hat.

HINWEIS: Für den Verbleib in der Patientenakte!