

Как проходит лечение?

Главным аспектом проведения лечения данных заболеваний является режим питания, и для каждого из данных заболеваний была разработана своя диета. При обычных детских болезнях родителям предоставляются дополнительные рекомендации, а в редких случаях рекомендуется госпитализация.

Могут ли другие дети страдать от данного заболевания?

Будучи «генетическими дефектами», данные заболевания могут проявиться как у существующих, так и будущих детей одной пары родителей. При положительном результате анализа будут проверены уже родившиеся дети и предложены рекомендации относительно будущих беременностей.

Существует ли риск во время проведения анализа?

Дополнительных анализов крови проводиться не будет, и единственным риском станут лишь переживания при получении ложноположительного результата. Как и сами заболевания, эти ложноположительные результаты встречаются крайне редко, поэтому мы предполагаем, что при диагностике 750.000 детей мы получим 28 истинно положительных и 42 ложноположительных результатов. Вероятность получения ложноположительного результата приравнивается примерно к 1 из 20.000.

Могут ли заболевания остаться незамеченными?

Да, несмотря на то, что большинство детей с данными заболеваниями будут выявлены во время проведения этой программы, все же существует вероятность того, что положительный результат у ребенка с одним из данных заболеваний может быть не выявлен.

Это исследование?

Нет, аналогичные скрининговые программы уже проводились во многих странах Европы и в США. Данная программа не ответит на новые вопросы исследования, она просто поможет убедиться в том, что все проводимые тесты были тщательно проанализированы и оптимизированы для использования в Великобритании. В

редких случаях, когда результат окажется положительным, родителям предложат принять участие в научном исследовании с целью улучшить проводимое лечение и оценить скрининг.

Что произойдет по завершении пилотной программы?

Скрининг новорожденных по данным пяти заболеваний завершится в марте 2014 года. Будет подготовлен отчет и проведено экономическое эффективное исследование полученных данных. Национальный Скрининговый Комитет Великобритании (UKNSC) примет решение о том, стоит ли рекомендовать Департаменту Здравоохранения официально утвердить такое сканирование новорожденных на выявление описанных заболеваний.

Как родители узнают о том, что все в порядке?

Родители получают результаты скрининга новорожденного малыша на выявление PKU, CF, СНТ, SCD и MCADD либо в виде письма, высылаемого на их почтовый адрес, о том, что заболевания «не подозреваются» или через патронажную медсестру. Если результаты скрининга заболеваний во время проведения пилотной программы также окажутся нормальными, то они получат точно такое же письмо, только дополнительные пять нормальных результатов не будут указываться по-отдельности.

Могут родители отказаться от проведения анализа у их ребенка?

Да, родители имеют право отказаться от анализа, и это никаким образом не отразится на участии в скрининге других заболеваний, которые входят в Программу скрининга новорожденных в Соединенном Королевстве.

Как могут родители и медицинские работники получить дополнительную информацию?

Дополнительная информация о пилотной программе и заболеваниях представлена на сайте: www.expandedscreening.org

Расширенный скрининг новорожденных

Пилотное исследование

Рекомендация для родителей и медицинских работников



NHS

**National Institute for
Health Research**

В 2004 году началось исследование, которое завершилось удачным введением в Англии скрининга на выявление недостаточности среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот (MCADD). С тех пор было выявлено и подвергнуто лечению примерно 500 пациентов с MCADD. К тому моменту было известно, что пациентам с гораздо более редкими заболеваниями в значительной степени помогает выявление на ранних стадиях, которое может быть проведено по тому же образцу взятой крови.

После тщательного рассмотрения и обсуждения с Национальным Скрининговым Комитетом (NSC) и программой по оценке медицинских технологий, было принято решение о проведении оценки скрининга на выявление других пяти очень редких заболеваний. Диагностика выявления данных заболеваний уже входит в программу скрининга новорожденных в США и Европе.

К дополнительным диагностируемым заболеваниям относятся:

Болезнь «кленового сиропа» (валинолейцинурия) (MSUD)

Гомоцистинурия, нечувствительность к пиридоксину, (Hcys)

Глутарацидурия тип 1 (GA1)

Изовалериановая ацидемия (IVA)

Недостаточность длинноцепочечной гидроксацил ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот (LCHADD)

В то время, как выявление заболеваний несомненно приносит пользу детям и их семьям, всего в Соединенном Королевстве насчитывают 25 выявленных случаев в год, примерно у 1 из 30.000 прошедших диагностику, или 2-3 случая в типовом регионе обслуживания скрининговой лаборатории.

Проведенные в фокус-группах исследования, опубликованные в [Health Expect.](#) 2011 Авг. 12. 10.1111/j.1369 - 7625 показали, что женщины хотят иметь информацию о том, что проводится пилотная

программа, а также иметь право принять в ней участие или отказаться от нее.

Им не нужна была информация по отдельным редким заболеваниям. В результате был принят данный подход, где информация в брошюре дополняется онлайн-информацией на странице www.expandedscreening.org для тех родителей, которым она нужна. Данный подход хорошо зарекомендовал себя и в других скрининговых программах.

Пилотная программа будет проводиться с 16 июля 2012 года по 31 марта 2014 года в шести скрининговых лабораториях и обслуживаемых ими территориях: «Лабораториях скрининга новорожденных» в Лидсе, Манчестере, Шеффилде, Бирмингеме, Лондоне (Guys) и Лондоне (GOSH). В указанные сроки с разрешения матерей/родителей будет проведена диагностика этих пяти крайне редких заболеваний у 750.000 новорожденных. Данная публикация составлена с целью ответить на все вопросы, которые могут возникнуть во время проведения забора крови. Пожалуйста, ознакомьтесь с предложенными ниже вопросами и ответами, которые могут оказаться для вас полезными:

Какие дополнительные заболевания диагностируются?

Будет проводиться диагностика пяти крайне редких заболеваний (они перечислены в начале данной брошюры). Они обнаруживаются у одного из 100000 - 200000 новорожденных, и результат лечения данных заболеваний только выигрывает при своевременном их обнаружении во время предложенного скрининга.

Чем вызваны данные заболевания?

Эти наследственные заболевания неизбежно передаются каждым из родителей, которые при этом не страдают от самого заболевания.

Что произойдет, если анализ моего ребенка окажется положительным?

Положительный анализ на выявление данных заболеваний встречается чрезвычайно редко. С родителями свяжется по телефону медицинский работник, имеющий отношение к этой программе, чтобы узнать о здоровье малыша. Ребенка пригласят в больницу для проведения медосмотра и дополнительных анализов. Результат данных анализов, который станет доступен в течение 7 дней, либо подтвердит наличие заболевания, либо покажет, что предыдущий результат оказался ложноположительным. А пока родителям предложат рекомендации по уходу за малышом и детальные рекомендации по кормлению. В редких ситуациях ребенка попросят оставить в больнице на непродолжительное время.

Насколько эффективно лечение и что произойдет, если заболевание не обнаружится?

Все эти заболевания могут вызвать серьезные осложнения, если их не лечить, так как у даже кажущегося здоровым новорожденного малыша могут проявиться со временем признаки заболевания. Это может происходить на очень ранней стадии, но иногда обнаруживается только через один или два года.

Чем раньше начать лечение, тем более эффективно оно проходит. Как правило, перспективы ребенка выглядят намного лучше при выявлении заболевания во время скрининга, однако в очень редких случаях даже это может оказаться недостаточным. К опасным осложнениям запущенных заболеваний могут, в том числе, относиться серьезные задержки умственного развития и даже летальный исход.