

РОЗШИРЕНЕ ОБСТЕЖЕННЯ НОВОНАРОДЖЕНИХ: ШАНС ДЛЯ ЗДОРОВ'Я КОЖНОЇ ДИТИНИ (ПЕРЕКЛАД)

РОЗШИРЕНИЙ СКРИНІНГ НОВОНАРОДЖЕНИХ (РСН)

- Ідентифікує ризик можливого вродженого порушення метаболізму.
- Зазвичай протягом перших годин життя, коли відсутні клінічні симптоми.
- Важливо: скринінг проводиться у всіх дітей незважаючи на стан їх здоров'я.
- Більшість вроджених порушень метаболізму можливо лікувати, якщо вчасно діагностовано.
- Частіше вроджені порушення метаболізму передаються рецесивно аутосомно.

Немовля може бути жорстко та невідвратно уражено до появи клінічних симптомів з боку різних органів та систем.

Рання діагностика метаболічних порушень веде до швидкого та відповідного лікування, таким чином можна уникнути подальших ускладнень.

Скринінг новонароджених (РСН) проводиться за допомогою масової спектрометрії (МС), яка швидко виявляє амінокислоти та ацилкарнітини. Раніше використовувався імуноензиматичний спосіб, аналізи виконувалися довше, дорожче та дозволяли виявляти меншу кількість порушень.

МС – це мультианалітична діагностика, внаслідок чого вона проводиться швидше та потребує менше коштів.

ПОШИРЕННЯ ВРОДЖЕНИХ ПОРУШЕНЬ МЕТАБОЛІЗМУ – 1:2000 з незначними відхиленнями в різних країнах та географічних регіонах. Фенілкетонурія (ФКУ), наприклад, зустрічається 1:4500 народжень. Більшість дітей при народженні виглядають здоровими, однак частина їх може бути уражена рідкими метаболічними порушеннями, які значно впливають на стан здоров'я дітей, наприклад викликаючи розумову затримку та навіть смерть. Таким чином, пізня діагностика веде до людського горя та величезних фінансових втрат.

ГРАНИЦІ МОЖЛИВОСТЕЙ РСН

Рання діагностика та ранній початок лікування.

~ 20 видів порушень може привести до смерті чи незворотнім пошкодженням нервової системи протягом перших 2 тижнів життя.

Тільки у 10-20% немовлят клінічні ознаки виявляють на першому тижні.

5-10% можуть померти в перший тиждень.

Уражені на ФКУ та вродженим гіпотиреозом немовляти можуть втратити важливий % інтелекту, якщо не проводиться лікування в перші 3 тижні життя.

ФЕНІЛКЕТОНУРІЯ (ФКУ)

Фенілаланін (Phe) – у великих концентраціях є нейротоксичним.

2% випадків – недосконалість дегідроптерин редуктази (DHPR) + нестача біоптерину.

Маркер: Phe

Недіагностована своєчасно ФКУ призводить до розумового відставання, виникненню судом, мікроцефалії, епілепсії, порушень поведінки, кардіологічних ускладнень.

Довгострокове лікування – дієта з низьким вмістом фенілаланіну, що сприяє нормальному розвитку дитини.

ХВОРОБА КЛЕНОВОГО СИРОПУ В СЕЧІ (MSUD)

Дефект метаболізму ланцюга амінокислот – амінокислоти та кетокислоти накраплюються в крові.

Маркери: Лейцин та Ізолейцин.

Клінічні ознаки: летаргія, кома, судоми, специфічний запах сечі, енцефалопатія, аутистична поведінка, інколи раптова смерть.

Рання діагностика та сувора дієта сприяє нормальному розвитку дитини.

ГОМОЦИСТЕЇНУРІЯ

Нестача цистатіонін-б синтази впливає на перетворення метіоніну (Met) в цистеїн (Cys).

Накопичення гомоцистеїну, метіоніну.

Уражені діти безсумнівно є нормальними. Клініка виникає через 1-2 роки, коли виявляються незворотно ураженими різні системи: ектопія кришталика, глаукома, тромбоемболія, остеопороз, розумове відставання, параліч.

Лікування: спеціальна дієта без метіоніну; піридоксин.

ПОРУШЕННЯ ЖИРНИХ КИСЛОТ ТА ОРГАНІЧНИХ КИСЛОТ

Недостача мітохондріального В-окислення жирних кислот (ЖК) призводить до зниження продукції енергії. Токсичний вплив неокислених ЖК пов'язаний з гіпоглікемією та ураженням тканин. Приблизно 10% уражених дітей гинуть в перший тиждень. Діагностика – вимірювання накопичення ацилкарнітину.

Лікування залежить від клінічного стану

(глюкоза, карнітин).

ВРОДЖЕНИЙ ГІПОТИРЕОЗ (ВГ)

1:3000

Знижений синтез тироїдних гормонів.

Скринінг: TSH та T4.

При народженні діти виглядають здоровими, серйозні наслідки (розумова деградація, дефіцит росту) виникають, якщо ВГ не діагностований та не лікований в перші 2-3 тижні життя. Гормональне лікування є дуже ефективним.

КИСТОФІБРОЗ (МУКОВИСЦИДОЗ)

Діагностика CFTR білку (Cl- каналу).

Утруднення при діагностиці – вона неспецифічна, мультисимптомна.

Скорочення ймовірної тривалості життя компенсується ранньою діагностикою та відповідним лікуванням.

СТАНДАРТНА ПРОЦЕДУРА

ЗАБОРУ МАТЕРІАЛУ: 48 годин після народження дитини після годування.

Проста ПРОЦЕДУРА ЗАБОРУ МАТЕРІАЛУ – декілька краплин крові з п'яти новонародженого.

КРОКИ

1. Спеціальний фільтрувальний папір, антисептичні умови.
2. Однією великою краплиною крові вкрити коло на папері.
3. Висушити 3-4 години при кімнатній температурі.
4. Мінімально потрібно 2 плями.
5. Зразки зберігаються при кімнатній температурі, захист від вологи.
6. Зразки передають до лабораторії чим скоріше тим краще.

НЕДІЙСНИМИ вважають зразки з ознаками аглютинації, нанесені на обидві боки паперу, які виходять за коло або не вкривають його, некоректно зберігалися.

ПЕРЕВАГИ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНІНГУ

- Раннє виявлення вроджених порушень метаболізму.
- Швидке втручання.
- Зниження захворюваності та летальності.
- Сімейне планування – у разі планування наступної дитини батьки мають можливість проведення пренатальної діагностики.