

*Неонатальный скрининг* - массовое обследование новорожденных детей. Это один из эффективных способов выявления наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний обмена веществ. Данный вид обследования позволяет обеспечить заранее выявление заболеваний и их своевременное лечение, остановить развитие их тяжелых проявлений, ведущих к инвалидизации.

## **Пять заболеваний**

В соответствии с международными рекомендациями, в России на протяжении 15 лет проводится массовое обследование новорожденных на такие заболевания, как фенилкетонурия и врожденный гипотиреоз. С 2006 года внедрена диагностика таких заболеваний, как адреногенитальный синдром, галактоземия и муковисцидоз. Проведение обследования позволяет выявить указанные заболевания в первые дни жизни и начать лечение. Благоприятный прогноз здоровья ребенка возможен только в том случае, если адекватное лечение начато в первые месяцы жизни.

*Фенилкетонурия* - при этом заболевании отсутствует или снижена степень активности фермента, который в норме расщепляет аминокислоту фенилаланин. Эта аминокислота содержится в подавляющем большинстве видов белковой пищи. Без лечения фенилаланин накапливается в крови, что приводит к повреждению мозга, судорогам, умственной отсталости. Такие симптомы могут быть предупреждены благодаря раннему назначению специального диетического лечения.

*Врожденный гипотиреоз* - это клинический синдром, при котором снижена или полностью отсутствует функция щитовидной железы. Для врожденного гипотиреоза характерны вялость, сонливость, плохая прибавка массы тела, пупочная грыжа, задержка физического и полового развития, затянувшаяся желтуха. В течение первых 3-х месяцев жизни появляются неспецифические симптомы: сниженный аппетит, затруднение при глотании, метеоризм, сухость кожи, низкий голос, большой язык, затруднение носового дыхания.

*Муковисцидоз* - это заболевание, при котором изменяется обмен веществ, особенно

хлора, что приводит к загустению секретов всех желез. Страдают легкие, поджелудочная железа, кишечник, желчный пузырь. Как правило, сначала (в первом полугодии жизни) появляются проблемы с поджелудочной железой. Малыш плохо прибавляет в весе, страдает от болей в животе. Но главным показателем является зловонный, вязкий и блестящий стул. Он появляется из-за недостатка ферментов, участвующих в переваривании жиров. Потовые железы при муковисцидозе вырабатывают очень едкий пот, содержащий большую концентрацию солей. У всех людей в бронхах вырабатывается секрет. Он очищает слизистую и противостоит бактериям. При муковисцидозе этот секрет очень густой, он закупоривает просвет маленьких бронхов и плохо справляется с инфекцией. Все это способствует тому, что ребенок часто болеет бронхитами и пневмониями.

*Адреногенитальный синдром* - дефект эндокринной системы. Это нарушение коры надпочечников начинается внутриутробно, почти одновременно с началом их функционирования как эндокринной железы. При адреногенитальном синдроме характерна вирилизация наружных половых органов: увеличение клитора, слияние больших половых губ. При рождении ребенка женского пола его могут принять за мальчика.

*Галактоземия* - генетическое заболевание, связанное с нарушением углеводного обмена. Заболевание проявляется в первые дни и недели жизни выраженной желтухой, увеличением печени, судорогами, гипотонией мышц, рвотой. В дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, возникает катаракта. Тяжелые формы заболевания заканчиваются летально еще в первые месяцы жизни. При затяжном течении могут проявиться явления хронической недостаточности печени или поражения центральной нервной системы. (Несмотря на экзотические названия, эти врожденные заболевания довольно распространены).

Кроме того, при выборе заболеваний для массового обследования учитывались их тяжесть, простота и достоверность применяемых методов диагностики, наличие доступных и эффективных средств лечения, а главное - понимание актуальности данной проблемы на государственном уровне.

### **Массовое обследование новорожденных на практике**

Кровь у новорожденных берется из пятки на 4-й день жизни на специальные бумажные

тест-бланки. В каждом родильном доме назначается ответственное лицо -заведующий отделением или врач-неонатолог. Этот человек обеспечивает взятие и доставку крови для обследования в медико-генетическую консультацию. В течение трех дней тест-бланки должны быть отправлены в консультацию, где в кратчайшие сроки будут проведены исследования. В случае выписки ребенка из роддома до четвертого дня жизни забор крови проводится медицинскими работниками детских поликлиник. При обнаружении в крови маркера заболевания родители с ребенком приглашаются в медико-генетическую консультацию для проведения повторного исследования. В дальнейшем ведется динамическое наблюдение. При выявлении данных заболеваний лечение и диспансерное наблюдение проводится врачами-генетиками.

Неонатальный скрининг - эффективная профилактика наследственных заболеваний. Благоприятный прогноз возможен только при раннем (в первые дни жизни) выявлении этих заболеваний. Обследовать каждого новорожденного, предотвратить заболевание, если нужно, начать лечение как можно раньше, чтобы не довести ребенка до инвалидизации, - задача номер один для медицинских работников

### Аудиоскрининг

Это массовое обследование, которое с 2008 года проводится в России всем новорожденным для выявления нарушений слуха и возможно более ранней коррекции этих нарушений.

В 2007 г. в рамках национального проекта «Здоровье» в перечень выявляемых заболеваний был включен аудиологический скрининг детей первого года жизни.

### *Процедура обследования*

Аудиоскрининг проводится специальным прибором аудиометром. Прибор – портативный, снабжен гибким зондом. На наконечник зонда одевается ушной вкладыш и вводится в ухо ребенку. Процедура безболезненна.

Прибор генерирует тестовые звуковые импульсы, которые по зонду, через микрофон передаются в ухо ребенку. Во внутреннем ухе имеются наружные волосковые клетки, способные улавливать и усиливать звуковые колебания и генерировать собственные звуковые импульсы в ответ на звуковой раздражитель. Повреждение волосковых клеток приводит к нейросенсорной тугоухости.

Способность наружных волосковых клеток генерировать собственные звуковые колебания называется отоакустической эмиссией и лежит в основе действия аудиометра для скрининга новорожденных. Через несколько миллисекунд после тестового звукового сигнала, чувствительный микрофон улавливает ответные звуковые импульсы наружных волосковых клеток и передает их по зонду в регистрирующую часть прибора. Далее прибор анализирует результаты обследования и выдает их на экране.

Отоакустическая эмиссия имеется у новорожденных со вторых суток жизни, поэтому обследование слуха проводится им на 3-4 день после рождения.

Для обследования нужно, чтобы ребенок был сыт, спокоен и неподвижен. Удобнее всего проводить обследование во время сна. Нужно постараться не разбудить ребенка.

Обследованию могут помешать различные причины: беспокойство ребенка во время процедуры, здесь в некоторых случаях могут помочь мамина грудь, пустышка или бутылочка, они успокаивают ребенка, но активное сосание во время обследования тоже может создавать помехи, препятствия в наружном ухе ребенка – кровь, слизь, первородная смазка. Из-за таких помех прибор может выдать ложноотрицательный результат.

Аудиометр показывает на экране прошел ребенок аудиоскрининг на это ухо или нет. Его показания можно распечатать на принтере.

В выписке из роддома обязательно указываются результаты аудиоскрининга, в норме выглядит это примерно так: Аудиоскрининг: D (+); S (+) или D=S (+).

Буква D обозначает правое ухо, S – левое, знак (+), что тест положительный и слух у ребенка есть. Если стоит знак (-), значит для этого уха прибор звуковых импульсов с наружных волосковых клеток ребенка не уловил.

Кому аудиоскрининг проводят в поликлинике

Некоторым детям выдают в выписке из роддома отрицательный результат скрининга. Но однократный отрицательный результат, не означает, что ребенок не слышит. Некоторым детям по состоянию здоровья или по другим причинам аудиоскрининг в роддоме не проводится. Этим детям проводится аудиоскрининг в 1 месяц в детской поликлинике.

Если имеется два отрицательных результата аудиоскрининга – это не является достоверным доказательством того, что ребенок не слышит, но в этом случае малыш обязательно направляется на полное аудиологическое обследование к врачу сурдологу.

Особое значение детской тугоухости обусловлено тем, что она оказывает огромное влияние на психосоматическое развитие ребёнка и его социально психологический статус. Даже незначительное снижение слуха, наступившее в раннем детстве, отрицательно сказывается на формировании речи ребёнка. Это происходит потому, что малыш не слышит речи окружающих и, следовательно, не может ей подражать. Резкое недоразвитие речи или ее отсутствие затрудняют контакты не слышащего ребёнка с окружающим миром, нарушают процесс формирования познавательной деятельности и в целом его личности. При наличии раннего адекватного коррекционного воздействия эти тяжёлые последствия могут быть ослаблены или даже преодолены.

К факторам риска по тугоухости относятся:

инфекционные и вирусные заболевания матери во время беременности (краснуха, грипп, цитомегаловирус, герпес, токсоплазмоз)

токсикозы беременности

асфиксия плода

внутричерепная родовая травма

гемолитическая болезнь новорожденного

недоношенность, масса тела при рождении менее 1500

применение препаратов с ототоксическим действием

наследственные заболевания, сопровождающиеся поражением слухового анализатора

проведение интенсивной терапии ребёнку после рождения

гестационный возраст более 40 недель

Аудиоскрининг – простой и безвредный метод, он позволяет в раннем возрасте отобрать детей нуждающихся в полном обследовании у сурдолога.

Но все же существуют редкие формы тугоухости, которые нельзя диагностировать методом отоакустической эмиссии. Это тугоухость, связанная с повреждением или аномалией слухового нерва и слухового центра головного мозга. На их долю приходится всего 1% от общего числа всех случаев сенсоневральной тугоухости. Но все же, если ребенок аудиоскрининг прошел успешно, а у родителей есть сомнения насчет его слуха, следует обратиться к сурдологу, для прохождения полного аудиологического обследования.

