



## ГЕЙДЕЛЬБЕРГСКИЙ ЦЕНТР СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ



### ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ

#### Уважаемые родители!

Ваш ребенок уже родился или только собирается появиться на свет. Желаем вам и вашему малышу всего наилучшего. Большинство детей рождаются и растут здоровыми. Однако существуют редкие врожденные заболевания, которые у новорожденных по внешним признакам определить невозможно. При отсутствии лечения такие заболевания могут привести к серьезным нарушениям в состоянии здоровья ребенка. Чтобы этого не произошло, всем новорожденным в Германии рекомендуется проведение важных тестов для ранней диагностики в первые дни жизни (неонатальный скрининг). Участие в неонатальном скрининге является добровольным. Для проведения обследования вашего ребенка требуется подпись на заявлении о согласии (хотя бы одного лица, обладающего родительскими правами).

#### Неонатальный скрининг на врожденные метаболические, гормональные нарушения и заболевания иммунной системы

Некоторые редкие врожденные метаболические, гормональные нарушения и заболевания иммунной системы при отсутствии лечения могут привести к серьезным повреждениям органов, физическим или умственным дефектам, тяжелым инфекциям и даже к смерти. При обнаружении на ранней стадии соответствующая терапия: медикаменты, диета или принятие необходимых мер — в большинстве случаев может предотвратить развитие заболевания или смягчить его последствия. Обследование лучше всего проводить на второй или третий день жизни ребенка: несколько капель крови наносят на карточку с фильтровальной бумагой и отправляют в скрининговую лабораторию. Подробное описание отдельных заболеваний и проведения обследования приведены далее на странице 2.

#### Скрининг новорожденных на муковисцидоз (кистозный фиброз)

Одновременно с анализом на врожденные метаболические, гормональные нарушения и заболевания иммунной системы тот же образец крови вашего

ребенка может быть исследован на муковисцидоз. У детей, страдающих муковисцидозом, в легких и других органах образуется вязкая слизь. Это ведет к постоянному воспалению органов. В результате такие дети имеют недостаточный вес и плохо растут.

В тяжелых случаях может быть значительно ослаблена легочная функция. Целью скрининга на муковисцидоз является ранняя диагностика заболевания, которая позволяет как можно раньше начать лечение и тем самым улучшить качество и продолжительность жизни детей, подверженных заболеванию. Согласно положениям Закона о диагностике генетических заболеваний, перед проведением скрининга на муковисцидоз родители обязательно должны получить исчерпывающую информацию от врача. Дополнительную информацию о данном заболевании и процедуре проведения обследования можно найти на странице 5.

В соответствии с законом после завершения обследования образцы крови хранятся в течение трех месяцев, после чего уничтожаются.

В случае обнаружения опасных отклонений в анализе требуются контрольные исследования, поэтому мы просим вас предоставить свое согласие на передачу данных через центр последующего наблюдения в наш скрининговый центр для уточнения результатов при необходимости.

Университетская клиника Гейдельберга  
Центр педиатрии  
Центр метаболизма Дитмара Хоппа  
Неонатальный скрининг  
Im Neuenheimer Feld 669  
69120 Heidelberg  
(Гейдельберг)

Тел.: 06221 56-8278; 8475

Факс: 06221 56-4069

[www.neugeborenscreening.uni-hd.de](http://www.neugeborenscreening.uni-hd.de)

# НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НА ВРОЖДЕННЫЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ, ГОРМОНАЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ И ЗАБОЛЕВАНИЯ ИММУННОЙ СИСТЕМЫ

Существуют редкие врожденные метаболические, гормональные нарушения и заболевания иммунной системы, которые не распознаются по внешним признакам. Они встречаются примерно у одного из 1000 новорожденных и при отсутствии лечения могут привести к повреждениям органов, физическим или умственным дефектам, тяжелым инфекциям и даже к смерти. Для выявления таких заболеваний уже на протяжении 40 лет в качестве профилактики всем новорожденным рекомендуется проведение анализа крови под названием «неонатальный скрининг». В течение последних лет исследование было расширено за счет других заболеваний, поддающихся лечению.

## Почему проводится неонатальный скрининг?

Врожденные нарушения обмена веществ и работы иммунной системы необходимо вовремя распознать. Своевременно начатое лечение, желательное сразу же после рождения ребенка, в большинстве случаев позволяет предотвратить или существенно смягчить последствия врожденного заболевания.

## Когда и как проводится обследование?

На второй-третий день жизни (между 37-м и 72-м часом после рождения) или вместе со вторым профилактическим обследованием ребенка (U2): на карточку с фильтровальной бумагой наносят несколько капель крови (из вены или из пятки) и сразу же после высыхания отправляют в скрининговую лабораторию. Там образцы крови исследуют с применением особых, очень точных методов анализа. Стоимость исследования оплачивает страховая компания или клиника.

## Какие заболевания позволяет выявить обследование?

Список заболеваний, на выявление которых исследуется образец крови, определен особым предписанием Всеобщего федерального комитета врачей и больничных касс (GBA). В него входит 13 заболеваний обмена веществ и 2 гормональных нарушения. Кроме того, проводится тест на тяжелый комбинированный иммунодефицит (Severe combined Immunodeficiency, SCID). Далее подробно описаны последствия и симптомы этих заболеваний.

Примерно у одного из 1000 новорожденных встречается одно из этих нарушений. В большинстве семей, в которых это случается, ранее не были отмечены такие заболевания. Страдающие ими дети при рождении могут выглядеть абсолютно здоровыми, поэтому скрининг новорожденных очень важен для профилактики нарушений физического и умственного развития. Факт проведения этого обследования не свидетельствует о наличии семейных рисков.

## Кто получает результат теста?

Отправитель анализа крови в любом случае получает заключение скрининговой лаборатории в течение нескольких дней. Он информирует родителей при наличии результата, вызывающего опасения. В срочных случаях лаборатория может связаться непосредственно с родителями, например, если отправитель недоступен. Поэтому мы рекомендуем вам указать на карточке тестирования свой телефон и адрес, по которым вас можно будет найти в первые дни после рождения ребенка. Раннее выявление заболеваний и своевременное начало лечения новорожденных возможно только в том случае, если все — родители, клиника или педиатр и скрининговая лаборатория — действуют слаженно и без задержек.

## Что означает результат теста?

Результат теста — это еще не медицинский диагноз. По результату теста можно либо полностью исключить наличие нарушений, либо при наличии подозрений на заболевание назначить дополнительное обследование, например, путем повторного взятия анализа. Повторное исследование может потребоваться также в том случае, если, например, было неоптимальное время взятия анализа или недостаточное количество материала для анализа.

## Можно ли вылечить эти заболевания?

Все названные выше нарушения обмена веществ, заболевания эндокринной и иммунной системы являются врожденными и поэтому в большинстве случаев неизлечимы. Однако своевременное начало лечения позволяет избежать последствий врожденных нарушений или свести их к минимуму. Лечение может включать в себя специальную диету или прием определенных медикаментов. При подозрении на соответствующее заболевание ребенка обследуют специалисты по обмену веществ и гормональным заболеваниям (эндокринологи) или врачи, занимающиеся заболеваниями иммунной системы.

## ВЫЯВЛЯЕМЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

### Адреногенитальный синдром

Гормональное нарушение вследствие дефекта коры надпочечников: вирилизация у девочек, возможен летальный исход в результате солевого истощения. Лечение: гормонотерапия, положительный прогноз (частота: примерно 1 на 14 000 новорожденных).

### Валинолейцинурия

Нарушение метаболизма аминокислот: умственная неполноценность, кома, возможен летальный исход. Лечение: специальная диета, в основном положительный прогноз (частота: примерно 1 на 150 000 новорожденных).

### Недостаточность биотинидазы

Нарушение метаболизма биотина: кожные изменения, метаболические кризы, умственная неполноценность, возможен летальный исход. Лечение: прием биотина, очень хороший прогноз (частота: примерно 1 на 30 000 новорожденных).

### Нарушение метаболизма карнитина

Нарушение метаболизма жирных кислот: метаболические кризы, кома, возможен летальный исход. Лечение: специальная диета, очень хороший прогноз (частота: примерно 1 на 500 000 новорожденных).

### Галактоземия

Нарушение метаболизма вещества, входящего в состав лактозы (галактозы): слепота, физическая и умственная неполноценность, недостаточность печени, возможен летальный исход. Лечение: специальная диета, в основном положительный прогноз (частота: примерно 1 на 70 000 новорожденных).

### Глутаровая ицидурия, тип 1

Нарушение метаболизма аминокислот: внезапные метаболические кризы со стойким двигательным расстройством. Лечение: специальная диета, в основном положительный прогноз (частота: примерно 1 на 120 000 новорожденных).

### Гипотериоз

Врожденная гипофункция щитовидной железы: тяжелое нарушение умственного и физического развития. Лечение: гормонотерапия, очень хороший прогноз (частота: примерно 1 на 3500 новорожденных).

### Ацидоз изовалериановой кислоты

Нарушение метаболизма аминокислот: умственная неполноценность, кома, возможен летальный исход. Лечение: специальная диета, очень хороший прогноз (частота: примерно 1 на 100 000 новорожденных).

### Дефекты длинноцепочечной и сверхдлинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы

Нарушение метаболизма длинноцепочечных жирных кислот: метаболические кризы, кома, мышечная и сердечная слабость, возможен летальный исход.

Лечение: специальная диета, недопущение периодов голодания, в основном положительный прогноз (частота: примерно 1 на 80 000 новорожденных).

### Дефекты среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы

Нарушение производства энергии из жирных кислот: гипогликемия, кома, возможен летальный исход. Лечение: недопущение периодов голодания, очень хороший прогноз (частота: примерно 1 на 10 000 новорожденных).

### Фенилкетонурия

Нарушение метаболизма аминокислоты фенилаланин: при отсутствии лечения умственная неполноценность. Успешное лечение посредством специальной диеты, очень хороший прогноз (частота: примерно 1 на 10 000 новорожденных).

### Тирозинемия, тип 1

Нарушение метаболизма аминокислоты тирозин, при отсутствии лечения с первых дней жизни ведет к тяжелой патологии печени с появлением желтухи и склонностью к кровотечениям, нарушению функции почек и неврологическим кризам. Лечение при помощи медикаментов (нитизинон) и малобелковой диеты, положительный прогноз (частота: примерно 1 на 135 000 новорожденных).

### Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID).

Полное отсутствие иммунной защиты: уже в младенческом возрасте высокая подверженность инфекциям в сочетании с осложнениями. Лечение предполагает строгое соблюдение гигиенических предписаний. Трансплантация костного мозга или стволовых клеток, ферментозаместительная терапия. Отказ от естественного вскармливания, введения живых вакцин и переливания необработанных кровезаменителей. При отсутствии лечения большинство таких детей умирает в возрасте 1–2 лет (частота: примерно 1 на 32 500 новорожденных).

### Примечание

*Не при всех заболеваниях удастся полностью избежать последствий, даже при рано начатом лечении. Однако в большинстве случаев своевременная врачебная помощь обеспечивает больному ребенку нормальное развитие.*

*С момента вступления в силу Закона о диагностике генетических заболеваний в 2010 году Комиссия по диагностике генетических заболеваний (GEKO) при Институте Роберта Коха контролирует введение новых массовых обследований на предмет генетических заболеваний. GEKO были одобрены тесты на выявление тирозинемии типа 1 и тяжелого комбинированного иммунодефицита (SCID).*

## СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ НА МУКОВИСЦИДОЗ

Одновременно с неонатальным скринингом на врожденные метаболические, гормональные нарушения и заболевания иммунной системы вашему ребенку предлагается сделать анализ на муковисцидоз. Целью данного обследования является ранняя диагностика заболевания, которая позволяет как можно раньше начать лечение и тем самым улучшить качество и продолжительность жизни детей, подверженных заболеванию. Проведение скрининга на муковисцидоз регулируется особыми положениями Закона о генетической диагностике. Следующая информация поможет вам подготовиться к разговору с врачом.

### Что такое муковисцидоз?

Муковисцидоз (также известный как кистозный фиброз) является наследственным заболеванием, которое встречается примерно у одного из 4800 детей. Изменение в так называемом CFTR-гене приводит к нарушению солевого обмена в железистых клетках. Это в свою очередь является причиной образования вязкой слизи в дыхательных путях и других органах, которые в результате постоянно воспаляются. Тяжесть симптомов заболевания может варьироваться в зависимости от изменения генома. Чаще всего ограничена функция поджелудочной железы. Вследствие этого дети с таким нарушением имеют недостаточный вес и плохо растут. В тяжелых случаях при повторных тяжелых воспалениях легких может быть существенно нарушена функция легких.

### Как лечится муковисцидоз?

В настоящее время муковисцидоз неизлечим. Однако возможность смягчения проявлений заболевания различными терапевтическими мерами позволяет непрерывно увеличивать продолжительность жизни пациентов. Терапия при муковисцидозе включает ингаляции и физиотерапию, особую высококалорийную диету и медикаментозное лечение. Кроме того, необходимо регулярно проходить контрольные обследования в специализированных лечебных заведениях, чтобы своевременно реагировать на изменения в состоянии здоровья ребенка.

### Почему необходим скрининг на муковисцидоз?

Данный анализ позволяет выявить заболевание на ранней стадии. Своевременно начатое лечение помогает улучшить физическое развитие детей, подверженных муковисцидозу, что повышает их шансы на продолжительную и здоровую жизнь.

### Как проводится скрининг на муковисцидоз?

Как правило, для скрининга на муковисцидоз не требуется дополнительный забор крови. Исследование проводится одновременно с неонатальным скринингом на врожденные метаболические, гормональные нарушения и заболевания иммунной системы, используется тот же образец крови. Для этого несколько капель крови (из вены или из пятки) наносят на карточку с фильтровальной бумагой и отправляют в скрининговую лабораторию.

Там сначала измеряют уровень фермента иммунореактивного трипсина (ИРТ). При повышенном показателе в том же образце крови определяют ассоциированный с панкреатитом белок (РАР). Если второй показатель также повышен, проводится тест ДНК (исследование генома) на наличие самых распространенных генетических изменений, характерных для муковисцидоза. При наличии одного или двух изменений результат скрининга требует проверки. При значительном повышении первого показателя (ИРТ) необходим контроль результатов, в этом случае последующие тесты не проводятся. Сочетание этапов скрининга гарантирует максимально возможную точность и достоверность результатов. И все же в очень редких случаях у ребенка может быть муковисцидоз несмотря на то, что раннее исследование этого не показало.

Согласно положениям Закона о диагностике генетических заболеваний, перед проведением скрининга на муковисцидоз врач обязан соответствующим образом проинформировать родителей. Если роды были приняты акушеркой, анализ на муковисцидоз может быть взят врачом в течение первых четырех недель жизни ребенка (например, вместе с U2). При этом потребуются дополнительный забор крови. В отличие от скрининга на муковисцидоз, неонатальный скрининг на врожденные метаболические, гормональные нарушения и заболевания иммунной системы проводится в первые 72 часа жизни ребенка, поскольку большинство этих заболеваний требует немедленного начала лечения.

Образец крови ребенка хранится в течение трех месяцев после проведения исследования, после чего уничтожается.

### Как вы узнаете о результатах скрининга, и что последует за этим?

Лаборатория сообщит результат отправителю анализа крови (врачу) в течение 14 дней. Вам сообщат о нормальном результате скрининга только по вашему запросу. Если результат требует проверки, врач свяжется с вами сам и направит в специализированный центр по муковисцидозу. Результат, требующий проверки, еще не означает, что ваш ребенок болен муковисцидозом. Только у одного ребенка из пяти при повторной проверке диагноз подтверждается. Но при этом имеется вероятность предрасположенности к муковисцидозу. Носители предрасположенности здоровы, но могут передать эти гены по наследству. В любом случае вам будет предложена консультация по этим вопросам, в ходе которой вы получите подробную информацию о результатах исследования.

В центре муковисцидоза проводится подтверждающее обследование, как правило, так называемый «тест пота», и обсуждаются последующие действия. Этот тест абсолютно безопасный и безболезненный для ребенка. Результат будет сообщен сразу же после обследования. Возможно, потребуются другие обследования.

### Вы принимаете решение за своего ребенка

Участие в скрининге на муковисцидоз является добровольным. Обследование проводится на средства больничных касс. Результаты анализов являются конфиденциальной информацией и не могут быть переданы третьим лицам без вашего согласия. Лаборатория направляет результаты непосредственно ответственному лицу, которому поручено связаться с вами в случае результата, требующего проверки. Вы имеете право в любое время отозвать свое согласие на проведение скрининга на муковисцидоз. Решение за или против проведения анализа должно приниматься на основании исчерпывающей информации. У вас всегда есть возможность обсудить все свои вопросы с врачом.

Данный генетический анализ на муковисцидоз рекомендован Комиссией по генетической диагностике Института Роберта Коха.

## СБОР И ОБРАБОТКА ДАННЫХ

Карточка тестирования, отправляемая в Центр скрининга новорожденных Гейдельбергского центра педиатрии, содержит данные вашего ребенка. Помимо фамилии (важно для правильной идентификации результатов теста) нам требуются дата рождения и неделя беременности для правильной оценки результатов исследования. Также на карточке мы просим указать свои данные: имя/фамилию, адрес и телефонный номер. Эти данные необходимы, чтобы напрямую связаться с вами в экстренном случае.

Однако такое случается крайне редко. Указанные в карточке тестирования персональные данные вас и вашего ребенка хранятся в компьютерной системе Гейдельбергского центра скрининга новорожденных. Срок хранения данных составляет десять (10) лет. Речь идет о медицинском заключении, которое в соответствии с врачебными профессиональными нормами должно храниться в течение десяти лет. Однако вы можете быть уверены, что доступ к этим данным имеют только те Сотрудники центра скрининга новорожденных, которым они нужны для работы. По прошествии десяти лет данные удаляются. Данные о вас и вашем ребенке, а также образцы крови не используются и не оцениваются в других целях, отличных от описанных здесь, а также не передаются третьим лицам. Вы имеете право запросить у ответственного лица (см. ниже) информацию о сохраненных персональных данных вас и вашего ребенка. Вы также имеете право требовать исправления некорректных данных, а также удаления или ограничения использования данных.

Ответственным за сбор персональных данных в рамках скрининга новорожденных является:  
*Проф. д-р мед. проф. многокр. почет. д-р Георг Ф. Хоффманн, тел.: 06221 56-4002*  
*E-Mail: georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de*

По вопросам обработки данных и соблюдения требований Закона о защите данных вы можете обратиться к уполномоченному по защите данных в следующем учреждении:  
*Уполномоченный по защите данных Университетской клиники Хайдельберга, Im Neuenheimer Feld 672, 69120 Heidelberg (Хайдельберг)*  
*E-Mail: Datenschutz@med.uni-heidelberg.de*

В случае нарушения закона при обработке данных вы имеете право обратиться в следующий орган надзора:  
*Уполномоченный по защите данных и свободе информации земли Баден-Вюртемберг, а/я 10 29 32, 70025 Stuttgart (Штутгарт)*  
*Königstraße 10a, 70173 Stuttgart (Штутгарт)*  
*Тел.: 0711 615541-0, факс: 0711 615541-15*  
*E-Mail: poststelle@fdi.bwl.de*  
*Веб-сайт: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>*

### Право отзыва

Участие в неонатальном скрининге является добровольным. Вы всегда можете отозвать свое согласие. В этом случае имеющиеся в нашем распоряжении карточки тестирования будут уничтожены, а персональные данные в нашей компьютерной системе заблокированы.

### Образец остатков крови

Карточки с остаточной кровью хранятся в течение трех (3) месяцев, после чего уничтожаются.

## ЗАЯВЛЕНИЕ О СОГЛАСИИ НА НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ

Если вы согласны с проведением неонатального скрининга на врожденные метаболические, гормональные нарушения, заболевания иммунной системы и муковисцидоз, просим поставить подпись на данной странице.

Имя/фамилия ребенка: \_\_\_\_\_

Дата рождения: \_\_\_\_\_  
(или наклейка)

- Мне была предоставлена достаточная информация о скрининге новорожденных.
- Я соглашаюсь на проведение у моего ребенка неонатального скрининга на врожденные метаболические, гормональные нарушения, заболевания иммунной системы и муковисцидоз, а также на передачу необходимых для этого данных.
- В случае необходимости уточнения результатов неонатального скрининга я соглашаюсь на передачу данных через центр последующего наблюдения в скрининговый центр в Гейдельберге (трекинг передачи данных).
- Мне известно о возможной необходимости второго скрининга \_\_\_\_\_ (дата).  
(Проведение второго обследования требуется в редких случаях).
- Я отказываюсь от проведения неонатального скрининга у моего ребенка. Мне известно о возможных негативных последствиях (не диагностированные заболевания, ведущие к инвалидности и смерти).

---

*Дата, имя печатными буквами, подпись хотя бы одного лица, обладающего родительскими правами*

---

*Дата, имя печатными буквами, подпись врача, проводившего консультацию, согл. § 8 ст. 1 GenDG (Закон о диагностике генетических заболеваний)*

Если вы согласны с проведением отдельных анализов вашего ребенка, просим заполнить заявление о согласии на обратной стороне.

**Данное заявление о согласии остается у отправителя анализов.**

**О согласии на проведение неонатального скрининга или отказе от отдельных пунктов программы скрининга должна быть сделана отметка в соответствующих полях карточки с фильтровальной бумагой.**



Если вы согласны с проведением **всех** указанных исследований, просим подписать заявление о согласии на обратной стороне.

**Только если вы согласны на отдельные пункты программы скрининга, заполните форму на данной странице.**

Имя/фамилия ребенка: \_\_\_\_\_

Дата рождения: \_\_\_\_\_  
(или наклейка)

Мне была предоставлена информация о скрининге новорожденных на врожденные метаболические, гормональные нарушения и заболевания иммунной системы, а также о скрининге новорожденных на муковисцидоз. Мне известно о возможных негативных последствиях для моего ребенка в случае отказа от некоторых исследований.

### **Дифференцированное заявление о согласии**

*(Подпишитесь под каждым пунктом, с которым вы согласны)*

Я соглашаюсь с проведением следующих исследований и передачей необходимых для этого данных:

- Неонатальный скрининг на врожденные метаболические, гормональные нарушения и заболевания иммунной системы (стр. 2–3)

\_\_\_\_\_  
*Дата, имя печатными буквами, подпись хотя бы одного лица, обладающего родительскими правами*

- Скрининг новорожденных на муковисцидоз (стр. 5–6)

\_\_\_\_\_  
*Дата, имя печатными буквами, подпись хотя бы одного лица, обладающего родительскими правами*

- В случае необходимости уточнения результатов неонатального скрининга я соглашаюсь на передачу данных через центр последующего наблюдения в скрининговый центр в Гейдельберге (трекинг передачи данных).

\_\_\_\_\_  
*Дата, имя печатными буквами, подпись хотя бы одного лица, обладающего родительскими правами*

\_\_\_\_\_  
*Дата, имя печатными буквами, подпись врача, проводившего консультацию, согл. § 8 ст. 1 GenDG  
(Закон о диагностике генетических заболеваний)*

**Данное заявление о согласии остается у отправителя анализов.**

**О согласии на проведение неонатального скрининга или отказе от отдельных пунктов программы скрининга необходимо сделать отметку в соответствующих полях карточки с фильтровальной бумагой.**