



## Информация Гейдельбергского центра скрининга новорожденных для родителей

### Информация

#### Уважаемые родители,

у Вас впереди рождение Вашего ребёнка или он только что появился на свет. Мы желаем Вашему новорождённому всего самого хорошего. Большинство детей рождаются и растут здоровыми. Однако существуют редкие врождённые заболевания, которые у новорождённых по внешним признакам установить невозможно. Такие заболевания при отсутствии лечения могут привести к серьёзному ухудшению состояния ребёнка. Чтобы этого не произошло, рекомендуется для всех новорождённых уже в первые дни жизни проведение важных тестов. Эти обследования предлагаются бесплатно. Участие, в так называемом, скрининге новорождённых является добровольным. Для проведения этих обследований требуется Ваше письменное согласие в виде декларации.

#### Неонатальный скрининг на врождённые метаболитические заболевания и гормональные нарушения.

Редкие врождённые метаболитические заболевания или гормональные нарушения могут привести к тяжёлой инвалидности или смерти. Если они обнаружены на ранней стадии, то в большинстве случаев лекарства или соответствующая диета могут предотвратить или смягчить последствия заболевания. Самое лучшее на второй-третий день жизни ребёнка провести тест из нескольких капелек крови, которые наносятся на карточку с фильтровальной бумагой и отправляются в скрининг-лабораторию на анализ. Подробное описание проведения анализа крови и отдельных заболеваний приведены далее на странице 2.

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

Одновременно со скринингом на врождённые метаболитические заболевания и гормональные нарушения предлагается скрининг на муковисцидоз. У детей с муковисцидозом образуется в лёгких и других органах тела вязкая слизь. Вследствии этого органы постоянно воспалены. В результате дети имеют недостаточный вес и плохо растут. В тяжёлых случаях лёгочная функция может быть значительно ослаблена.

Целью скрининга новорождённых на муковисцидоз является ранняя диагностика заболевания, чтобы как можно раньше можно было начать лечение и таким образом улучшить качество и продолжительность жизни детей. В соответствии с Законом о диагностике генетических заболеваний родители перед скринингом на муковисцидоз должны быть проинформированы врачом. Дополнительную информацию о заболевании и процедуре проведения обследования можно найти на странице 5.

После завершения обследования образец крови Вашего ребёнка хранится 3 месяца, а затем уничтожается. Для обеспечения возможности дополнительных проверок в случае обнаружения подозрительных отклонений в результате анализа мы просим Вас дать согласие на передачу данных ребёнка до уточнения результатов скрининга в наш скрининг-центр.

Universitätsklinikum Heidelberg  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Dietmar Hopp Stoffwechszentrum  
Neugeborenen Screening  
Im Neuenheimer Feld 669  
69120 Heidelberg

Tel. 06221 56-8278; 8475  
Fax 06221 56-4069

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

## Неонатальный скрининг на врождённые метаболические заболевания и гормональные нарушения

Существуют редкие врождённые заболевания и гормональные нарушения, которые не распознаются по внешним признакам. Они встречаются примерно у одного из 1200 новорождённых. Если их не лечить, то они могут привести к повреждению органов, физической или умственной отсталости. Для выявления таких заболеваний уже на протяжении 40 лет рекомендуется для всех новорождённых в качестве профилактического обследования проведение анализа крови под названием «неонатальный скрининг».

### Почему проводятся профилактические обследования для раннего выявления заболеваний?

Редко встречающиеся врожденные нарушения обмена веществ и органических функций необходимо своевременно распознавать. Раннее лечение, начатое как можно скорее после рождения, помогает предотвратить большую часть последствий врожденного заболевания. По этой причине уже более 45 лет всем новорожденным делают анализы крови.

### Когда и как проводится обследование?

На второй-третий день жизни (от 37-го до 72-го часа после рождения), часто вместе со вторым профилактическим обследованием Вашего ребенка, U2, на карточку с фильтровальной бумагой наносят несколько капель крови (из вены или из пятки), и сразу после высыхания отправляют в скрининговую лабораторию. Там пробы незамедлительно исследуют при помощи специальных очень чувствительных методов анализа. Стоимость исследования оплачивает страховая компания или клиника.

### На какие заболевания проводится обследование?

Список заболеваний, на которые исследуется проба крови, определен обязательным предписанием. В него входят 13 болезней обмена веществ и 2 гормональных нарушения. Ниже для Вас подробно описаны последствия и симптомы этих заболеваний.

В целом одно из этих заболеваний встречается приблизительно у одного из 1200 новорожденных. В большинстве семей, в которых это случается, ранее не бывает отмечено таких заболеваний. Так как больные дети при рождении могут выглядеть еще совершенно здоровыми, скрининг новорожденных очень важен для своевременной защиты от тяжелых заболеваний и их последствий, например, нарушений умственного и физического развития. Факт проведения этого обследования не свидетельствует о наличии семейных рисков.

### Кто получает результат теста?

Во всех случаях отправитель пробы крови в течение нескольких дней получает письменное заключение скрининговой лаборатории. В срочных случаях, если отправитель не доступен, связывается Лаборатория прямо с родителями.

Поэтому мы рекомендуем Вам указать Ваши контактные данные на тестовой карточке (номер телефона и домашний адрес), по которым Вас можно будет найти в первые дни после рождения ребенка. Раннее выявление заболеваний и раннее лечение пораженных новорожденных возможно только если все - родители, скрининговая лаборатория и клиника или педиатр – будут сотрудничать без задержек, чтобы своевременно получить и проконтролировать результаты обследования.

### Что означает результат теста?

Результат скринингового теста - еще не медицинский диагноз. По результату теста можно либо абсолютно исключить нарушения, на которые проводился анализ, либо, при подозрении на заболевание, может потребоваться дальнейшее диагностическое обследование, например, путем повторного теста. Повтор теста необходим тогда, когда, например, время сдачи анализа крови было не оптимальным или на тестовой карточке недостаточно материала для обширного анализа.

### Можно ли вылечить эти болезни?

Все названные нарушения обмена веществ и эндокринные нарушения являются врожденными и поэтому неизлечимы. Однако, соответствующее раннее лечение может предотвратить или свести к минимуму последствия этих врожденных нарушений. Лечение состоит в специальной диете и/или приеме определенных лекарств. В случае подозрения на заболевание или в случае заболевания Вам помогут специалисты по обмену веществ.

### Сбор и обработка данных

Карточка теста, отправляемая в центр скрининга новорожденных Гейдельбергской университетской клиники детской и подростковой медицины, содержит данные о Вашем ребенке. Помимо фамилии (важно для правильной идентификации результатов анализа), нам нужны еще некоторые сведения (дата рождения, неделя беременности) для правильной оценки результатов исследования. Также на карточке теста мы просим указать Ваше имя, адрес и номер телефона. Эти данные необходимы, чтобы напрямую известить Вас, если ребенку требуется скорая врачебная помощь (такое бывает очень редко). Указанные в карточке теста личные данные о Вас и Вашем ребенке хранятся в компьютерной системе Гейдельбергского центра скрининга новорожденных. Срок хранения данных составляет 10 лет. Имеется в виду медицинское заключение, которое, согласно врачебным профессиональным нормам, должно храниться в течение 10 лет. Однако, Вы можете быть уверены, что доступ к этим данным имеют только те сотрудники центра скрининга новорожденных, которым они действительно необходимы для работы. По прошествии десяти лет данные уничтожаются. Данные о Вас и Вашем ребенке, а также пробы крови, не используются и не оцениваются для иных целей, помимо описанных, а также не передаются неуполномоченным третьим лицам.

## Целевые заболевания скрининга новорожденных

### Адреногенитальный синдром

Гормональное нарушение вследствие дефекта коры надпочечников: Вирилизация у девочек, возможный летальный исход при кризах из-за потери солей. Лечение – прием гормонов, хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 10 000 новорожденных).

### Валинолейцинурия

Нарушение метаболизма аминокислот: умственная неполноценность, кома, возможен летальный исход. Лечение – специальная диета, в основном хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 200 000 новорожденных).

### Недостаточность биотинидазы

Дефект метаболизма витамина биотина: кожные изменения, метаболические кризы, умственная неполноценность, возможен летальный исход. Лечение – прием биотина, очень хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 80 000 новорожденных).

### Нарушение метаболизма карнитина

Нарушение метаболизма жирных кислот: метаболические кризы, кома, возможен летальный исход. Лечение – специальная диета, очень хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 100 000 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 хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 40 000 новорожденных).

### Глутаровая ицидурия тип 1

Нарушение метаболизма аминокислот: стойкие двигательные расстройства, внезапные метаболические кризы. Лечение – специальная диета, в основном хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 120 000 новорожденных).

### Гипотериоз

Врожденная гипопункция щитовидной железы: тяжелое нарушение умственного и физического развития. Лечение – прием гормонов, очень хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 4 000 новорожденных).

### Ацидоз изовалериановой кислоты

Нарушение метаболизма аминокислот: умственная неполноценность, кома, возможен летальный исход. Лечение – специальная диета, очень хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 50 000 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 хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 80 000 новорожденных).

### Дефект среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы

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

### Фенилкетонурия

Нарушение метаболизма аминокислоты фенилаланин: умственная неполноценность. Лечение – специальная диета очень хороший прогноз (частота: прикл. 1 на 10 000 новорожденных).

### Тирозинемия Тип 1

Нарушение Аминокислотного обмена Тирозин, без лечения ведёт в первые дни жизни к тяжелейшей патологии Печени с появлением Желтухи и Кровоизлиянию, нарушению функции Почек и неврологических Кризов. Терапия/Лечение при помощи Медикамента Нитизинон(Nitisinon) и низкобелковой Диеты, хорошие Прогнозы. (частота: прикл. 1 на 135 000 новорожденных).

### Указание

*Не для всех вышеуказанных заболеваний возможно полное предотвращение последствий путем своевременного лечения. В большинстве случаев срочное лечение обеспечивает больному ребенку возможность нормального развития.*

## Остаток пробы крови

тестовые карточки с остатком крови храниться 3 месяца, а затем уничтожаются.

## Право отказа

Участие в скрининге новорожденных добровольно. Вы можете в любое время отменить свое согласие. В этом случае тестовые карточки, если они имеются, уничтожаются и личные данные в компьютерах блокируются (доступ становится невозможен).

## Неонатальный скрининг на кистозный фиброз

Одновременно с неонатальным скринингом на врождённые метаболические заболевания и гормональные нарушения Вам предлагается для Вашего ребёнка скрининг на кистозный фиброз. Цель этого обследования – диагностировать кистозный фиброз на ранней стадии, чтобы как можно скорее начать лечение и таким образом улучшить качество и ожидаемую продолжительность жизни детей с муковисцидозом. Скрининг на муковисцидоз регулируется специальным Законом о диагностике. Следующая информация поможет Вам подготовиться к разговору с Вашим врачом.

### Что такое кистозный фиброз?

Муковисцидоз (так называемый кистозный фиброз), является наследственным заболеванием, которое встречается примерно у одного из 3300 детей. Изменение в так называемом CFTR-гене приводит к нарушению обмена солей в железистых клетках. Это в свою очередь, является причиной образования вязкой слизи в дыхательных путях и других органах, которые от этого постоянно воспаляются. Тяжесть симптомов заболевания может варьироваться в зависимости от изменения генома. Чаще всего ограничена функция поджелудочной железы. В результате дети с такими нарушениями часто имеют недостаточный вес и плохо растут. В следствии повторных тяжёлых воспалений лёгких может нарушиться функция лёгких.

### Как лечится муковисцидоз?

В настоящее время кистозный фиброз не излечим. Однако симптомы болезни могут быть смягчены различными терапевтическими мерами, от чего продолжительность жизни пациентов непрерывно возрастает. Лечение кистозного фиброза состоит из ингаляций и физиотерапии, богатой калориями диеты и принятия лекарств. Кроме того, необходимо проводить регулярные осмотры в специализированных учреждениях по муковисцидозу, чтобы своевременно реагировать на ранние изменения в состоянии здоровья ребёнка.

### Почему необходим скрининг кистозного фиброза?

Скрининг кистозного фиброза позволяет выявить заболевание на ранней стадии. Лечение на ранней стадии помогает улучшить физическое развитие детей с заболеванием муковисцидоза, что также повышает вероятность продолжительной и здоровой жизни.

### Как проводится скрининг на муковисцидоз?

Как правило для скрининга на кистозный фиброз не требуется дополнительной сдачи крови. Скрининг на кистозный фиброз проводится одновременно из того же образца крови, который берётся у Вашего ребёнка для неонатального скрининга на врождённые метаболические заболевания и гормональные нарушения. Для этого на карточку с фильтровальной бумагой наносятся несколько капель крови (из вены или пятки) и отправляется в скрининг – лабораторию.

В скрининг – лаборатории сначала определяется фермент иммунореактивный трипсин (IRT). Если его значение повышено, то второе исследование на ассоциированный с панкреатитом белок (PAP) проводится из этого же образца крови. Если второй результат теста также повышен, то для поиска наиболее распространённых генетических изменений, которые возникают при кистозном фиброзе, проводится тест ДНА (генетическое тестирование). Если обнаружено одно или два изменения генов, то результат скрининга нуждается в проверке. Уже при значительном завышении результата первого теста (IRT) необходим контроль и в проведение последующих тестов нет необходимости. Сочетание этапов скрининга приводит к максимально возможной точности и достоверности результатов. И всё же в редких случаях у ребёнка может иметься заболевание муковисцидоза не смотря на то, что результаты скрининга на муковисциоз в норме.

Врач согласно требованиям закона обязан провести разъяснение о проведении скрининга на кистозный фиброз. Если роды были приняты акушеркой, то врач имеет право провести разъяснение в течении 4 недель после рождения Вашего ребёнка. В этом случае необходима повторная сдача крови. В отличии от скрининга на кистозный фиброз, неонатальный скрининг на метаболические заболевания должен быть осуществлён в течении 72 часов после рождения ребёнка, так как обнаруженные метаболические заболевания нуждаются в немедленном лечении.

Образец крови Вашего ребёнка будет храниться на протяжении 3-х месяцев, а потом будет уничтожен.

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

Лаборатория сообщает Вашему врачу или клинике о результатах анализа крови в течении 14-ти дней. Сообщение о нормальных результатах скрининга проводится только по Вашему заявлению. При результатах требующих проверки, Вас направят в специализированный центр кистозного фиброза. Результат, нуждающийся в проверке, ещё не означает, что Ваш ребёнок болен кистозным фиброзом. Только у одного из пяти детей после проверки и контроля подтверждается диагноз кистозного фиброза, однако повышена вероятность так называемой предрасположенности. Носители предрасположенности здоровы, однако могут передавать эти гены по наследству. В любом случае Вам будет предложена генетическая консультация, в ходе которой Вы получите подробную информацию о значении результатов скрининга.

В центре муковисцидоза сначала проводится подтверждающее обследование, так называемый «тест пота» и обсуждаются последующие намерения. Этот „тест пота“ безопасный и безболезненный, и не обременяет Вашего ребёнка. Результат этого теста будет сообщён Вам сразу же после обследования. Возможно, что понадобятся дальнейшие обследования.

### Вы решаете за Вашего ребёнка

Участие в скрининге кистозного фиброза является добровольным. Обследование оплачивается из средств федерального фонда медицинского страхования. Результаты анализов конфиденциальны и не передаются третьим лицам без Вашего согласия. Лаборатория направляет результаты непосредственно доверенному лицу, которому поручено связаться с Вами в случае получения подозрительных результатов. Вы имеете право в любое время отозвать своё согласие на скрининг муковисцидоза. Решение за или против проведения этого скрининга должно приниматься на основе обоснованной информации. У Вас всегда есть возможность обсудить Ваши вопросы с врачом.

Этот генетический скрининг на кистозный фиброз рекомендуется Комиссией по генетической диагностике Института Роберта Коха.

## Декларация о согласии на скрининг новорождённого

Если Вы хотели бы, чтобы Ваш ребёнок прошел неонатальный скрининг на врождённые метоболические заволевания/гормональные нарушения и муковисцидоз, пожалуйста подпишите эту страницу

Имя ребёнка: \_\_\_\_\_

Дата рождения: \_\_\_\_\_  
(oder Klebeetikett)

- Я получил/а информационный материал и достаточно осведомлён/на.  
(Ich habe das Informationsmaterial zum Neugeborenencreening erhalten und bin ausreichend aufgeklärt.)
- Я согласен/на на проведение у моего ребёнка скрининга на врождённые метоболические заволевания/ гормональные нарушения и муковисцидоз и передачу необходимых для этого данных.  
(Ich bin mit der Durchführung des Neugeborenencreenings auf angeborene Stoffwechselkrankheiten/ Hormonstörungen und Mukoviszidose bei meinem Kind und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.)
- В случае необходимости уточнения анализов скрининга новорождённых, я согласен/на на предоставление данных до получения результатов (передача данных – Tracking) контролирующему скрининг- центру в Гейдельберге.  
(Für den Fall, dass sich ein abklärungsbedürftiger Befund des Neugeborenencreenings ergibt, bin ich mit der Datenübermittlung durch das weiterbereuende Zentrum an das Screeningzentrum Heidelberg bis zur Abklärung der Befunde einverstanden (Datenübermittlung Tracking)
- Я проинформирован/а о необходимости проведения второго скрининга \_\_\_\_\_ (Дата). (Проведение повторного анализа не позднее \_\_\_\_\_ необходимо у немногих детей).  
(Ich wurde über die Notwenigkeit einer Zweituntersuchung bis spätestens \_\_\_\_\_ (Datum) aufgeklärt. (Eine Zweituntersuchung ist nur bei wenigen Kindern notwendig.)
- Я отказываюсь от проведения скрининга у моего ребёнка. Мне известно о возможных негативных последствиях для моего ребёнка ( не диагностированные болезни, приводящие к инвалидности и смерти).  
(Ich lehne das Neugeborenencreening für mein Kind ab. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind hingewiesen (unentdeckte Krankheit, die zu Behinderung und Tod führen kann.)

---

Дата, фамилия печатными буквами, подпись минимум одного из родителей, опекуна или попечителя

---

Дата, фамилия печатными буквами, подпись ответственного врача согласно §8 Abs. 1 GenDG

Если Вы желаете только отдельных анализов для Вашего ребёнка, заполните пожалуйста декларацию на обратной стороне и подпишите её.



Если Вы согласны со всеми предлагаемыми обследованиями, подпишите пожалуйста декларацию о Вашем согласии на обратной стороне.

**Только если Вы не согласны на полную программу скрининга, пожалуйста заполните эту страницу.**

Имя ребёнка: \_\_\_\_\_  
(Name des Kindes)

Дата рождения: \_\_\_\_\_  
(oder Klebeetikett)  
(Geburstagdatum)

Я проинформирован/а о неонатальном скрининге на врождённые метаболические заболевания / гормональные нарушения и кистозный фиброз. В случае отказа от отдельных частей скрининга мне разъяснены возможные негативные последствия для моего ребёнка.

#### Дифференцированное заявление о согласии.

*(Пожалуйста подпишите каждый пункт, с которым Вы согласны).*

Я согласен/на с проведением следующих анализов с передачей информации, представленной для этой цели:

- неонатальный скрининг на врождённые метаболические заболевания и гормональные нарушения (страницы 2-3)  
(Neugeborenencreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten und Hormonstörungen)

\_\_\_\_\_  
*(дата, фамилия печатными буквами, подпись минимум одного из родителей, опекуна или попечителя  
(Datum, Unterschrift eines/r Personensorgeberechtigten)*

- Скрининг новорождённых на кистозный фиброз (страницы 2-3)  
(Neugeborenencreening auf Mukoviszidose)

\_\_\_\_\_  
*(дата, фамилия печатными буквами, подпись минимум одного из родителей, опекуна или попечителя  
(Datum, Unterschrift eines/r Personensorgeberechtigten)*

- В случае необходимости уточнения анализов, я согласен/а на предоставление данных контролирующему скрининг – центру в Гейдельберге ( передача данных – „Tracking“)  
(Für den Fall, dass sich ein abklärungsbedürftiger Befund des Neugeborenencreenings ergibt, bin ich mit der Datenübermittlung durch das weiterbetreuende Zentrum an das Screeningzentrum Heidelberg bis zur Abklärung der Befunde einverstanden (Datenübermittlung Tracking).

\_\_\_\_\_  
*(дата, фамилия печатными буквами, подпись минимум одного из родителей, опекуна или попечителя  
(Datum, Unterschrift eines/r Personensorgeberechtigten)*

\_\_\_\_\_  
*дата, подпись врача  
(Datum, Unterschrift des aufklärenden Arztes gemäß §8 Abs. 1 GenDG)*

**Если Вы желаете только отдельных анализов для Вашего ребёнка, заполните пожалуйста декларацию на обратной стороне и подпишите её.**