и другие органы. В результате этого может наблюдаться задержка умственного развития и другие проблемы со здоровьем. Для лечения подобных заболеваний назначаются специальные диеты и пищевые добавки. Программа скрининга штата Огайо включает анализы на аргининемию, аргинин-янтарную аминоацидурию, цитруллинемию, гомоцистинурию, гиперметионинемию, болезнь кленового сиропа (валинолейцинурию), фенилкетонурию (ФКУ), а также тирозинемию I, II и III типа.

**Эндокринные нарушения**

*Врожденная гиперплазия надпочечников (ВГН)* – это заболевание, поражающее надпочечники (железы, в которых вырабатывается гормон стресса). В результате возникает неравномерная выработка гормонов этими железами. Тяжелые формы заболевания могут привести к обезвоживанию, пониженному артериальному давлению и даже смерти. Медикаментозное лечение может предотвратить нарушения роста и задержку умственного развития.

*Врожденный гипотиреоз* возникает, если в организме ребёнка не вырабатывается достаточное количество тиреоидного гормона (гормона щитовидной железы), отвечающего за рост ребёнка. Медикаментозное лечение может предотвратить нарушения роста и задержку умственного развития.

**Нарушение обмена жирных кислот**

В данную группу заболеваний входят состояния, связанные с нарушением способности организма превращать жир в энергию. Это может привести к судорогам, повышенной слабости, а также нарушениям работы сердца и дыхания. При таких состояниях помогают специальные диеты, частый приём пищи и медикаментозное лечение. Программа штата Огайо проводит скрининг следующих нарушений: недостаточности карнитин/ацилкарнитин-транслоказы, недостаточности карнитин-пальмитоил-трансферазы II типа, нарушения захвата карнитина, глутаровой ацидемии II типа, недостаточности длинноцепочечной 3-гидрокси-ацил-КоА-дегидрогеназы, недостаточности среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (MCAD), недостаточности короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы, трехфункциональной белковой недостаточности и недостаточности крайне длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.

**Нарушения обмена органических кислот**

У детей, страдающих одним из таких нарушений, из крови не выводятся некоторые продукты жизнедеятельности. Это может привести к рвоте, снижению уровня сахара в крови, коме и смерти. Лечение включает особую диету и лекарства. Программа скрининга новорожденных штата Огайо проводит анализы на: недостаточность 2-метилбутирил-КоА-дегидрогеназы, недостаточность 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы, недостаточность 3-кетотиолазы, недостаточность 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы, глутаровую ацидемию I типа, недостаточность изобутирил-КоА-дегидрогеназы, изовалериановую ацидемию, метилмалоновую ацидемию, множественную недостаточность КоА-карбоксилазы и пропионовую ацидемию.

**Другие нарушения, для выявления которых проводится скрининг:**

*Недостаточность биотинидазы* возникает, когда организм ребёнка не может правильно использовать витамин биотин. Добавление биотина в рацион может предотвратить такие нарушения, как кожные высыпания, судороги, потеря слуха и задержка умственного развития.

*Муковисцидоз* – это наследственное заболевание легких и пищеварительной системы, которое приводит к частым инфекциям нижних дыхательных путей и нарушениям питания. Ранняя диагностика способствует улучшению роста и снижению риска инфекций.

*Галактоземия* возникает, когда организм ребёнка не может расщеплять один из сахаров молока (галактозу). Специальная диета, исключающая молочный сахар, может предотвратить поражение головного мозга и печени.

*Серповидно-клеточная анемия и другие гемоглобинопатии* – это заболевания, поражающие красные кровяные клетки (эритроциты). Некоторые из этих заболеваний могут вызывать сильную боль, частые инфекции, другие серьезные проблемы со здоровьем и даже приводить к смерти. Ежедневный приём антибиотиков снижает вероятность развития инфекции и других нарушений.

Департамент здравоохранения штата Огайо
Отдел лабораторий здравоохранения
Телефон: 1-888- 634-5227

# Для чего

нужен скрининг моему ребёнку?

## Программа скрининга новорожденных штата Огайо

Анализы, которые могут спасти жизнь ребёнка!

## Для чего нужен скрининг новорожденных моему ребёнку?

- Скрининг новорожденных позволяет выявлять определенные проблемы со здоровьем на раннем этапе.
- Дети с редкими заболеваниями могут выглядеть здоровыми при рождении.
- При выявлении нарушения своевременное лечение может предотвратить такие серьезные последствия, как задержка умственного развития и смерть.
- Закон штата Огайо требует, чтобы все дети, родившиеся в этом штате, проходили скрининг новорожденных.

## Когда и как будут проводиться анализы у моего ребёнка?

- Перед выпиской из больницы у вашего ребёнка возьмут несколько капель крови из пятки.
- Образец крови отправят в лабораторию скрининга новорожденных штата Огайо.
- Скрининг новорожденных необходимо провести как минимум через 24 часа после рождения и до пятого дня жизни.
- Если ребёнок родился не в больнице, обратитесь к своей акушерке, врачу или в местное управление здравоохранения за помощью по организации скрининга новорожденных.

## Как я узнаю результаты скрининга моего ребёнка?

- Результаты скрининга вашего новорожденного будут отправлены в роддом и педиатру ребёнка.
- Проверьте, чтобы в больнице и у врача были ваш правильный адрес и номер телефона на случай необходимости контакта с вами.
- Вы сможете узнать результаты скрининга, когда придёте с ребёнком к врачу на первый осмотр.

## Что делать, если моему ребёнку понадобится проведение повторных анализов?

- Ребёнку необходимо будет пройти анализы повторно, если вы покинули больницу до истечения 24 часов.
- Некоторым детям необходимо повторное проведение анализов в случае возникновения проблем с образцом крови.
- Некоторым детям необходимо пройти анализы повторно, потому что результаты первого анализа выявили возможное нарушение здоровья.
- Педиатр вашего ребёнка свяжется с вами, если ребёнку необходимо пройти дальнейшие анализы.
- Вам объяснят, для чего необходимы повторные анализы и что делать дальше.
- **ЕСЛИ ВАШЕМУ РЕБЁНКУ НЕОБХОДИМЫ ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ АНАЛИЗЫ, СДАЙТЕ ИХ НЕМЕДЛЕННО.**

## Какое количество заболеваний позволяет выявить скрининг штата Огайо?

- Скрининг штата Огайо позволяет выявить тридцать пять различных заболеваний *(заболевания перечислены на обратной стороне).*
- Скрининг штата Огайо включает анализы на все заболевания, рекомендованные общественной организацией March of Dimes, целью которой является улучшение здоровья детей путем предотвращения врожденных пороков, недоношенности и детской смертности.

## Можно ли провести скрининг других заболеваний у моего ребёнка?

Помимо скрининговых анализов, требуемых законами штата Огайо, существуют другие анализы новорожденных. Более подробную информацию можно узнать, обратившись в Национальный центр скрининга новорожденных и генетических ресурсов по телефону (512) 454-6419 или на веб-сайте www.genes-r-us.uthscsa.edu.

## К кому я могу обратиться в случае возникновения вопросов?

- В случае возникновения каких-либо вопросов или сомнений обращайтесь к педиатру своего ребёнка.
- Ответы на многие вопросы можно найти на нашем веб-сайте: www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx.

## Заболевания, скрининг которых проводится в штате Огайо.

**Нарушения обмена аминокислот**
Данные заболевания возникают в результате нарушения способности организма правильно использовать определенные аминокислоты, поступающие с пищей. Вскоре после рождения в организме накапливаются ядовитые химические вещества, которые могут поражать головной мозг