

## Памятка для будущих родителей

### Что такое неонатальный скрининг?

Неонатальный скрининг на наследственные и врождённые заболевания - это массовое обследование новорожденных.



Проводится с целью раннего выявления наиболее распространённых заболеваний до их клинического проявления. Что позволяет своевременно, до появления симптомов заболевания, начать лечение, остановить проявление заболеваний, приводящих к инвалидности и спасти жизни детей.

### Какие заболевания можно выявить при помощи скрининга?

В России с 2023 года неонатальный скрининг будет проводиться на 36 заболеваний:

- Адреногенитальный синдром, Врождённый гипотиреоз,
- Галактоземия, Муковисцидоз, Фенилкетонурия;
- Болезни обмена (29 заболеваний);
- Первичные иммунодефицитные состояния;
- Спинальная мышечная атрофия

### Как делают анализ?

Проводится забор образцов крови из пяточки новорожденного на специальный фильтровальный бланк в учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь женщинам в период родов (роддом) и, при необходимости, в учреждениях здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь детям (стационар, детская поликлиника/консультация).

Образцы крови поступают в лабораторию Медико-генетического центра, где проводится исследование.

При попадании ребёнка в группу «риска» по заболеванию, родители информируются о необходимости проведения дополнительного обследования для исключения или подтверждения врожденного/наследственного заболевания.

По результатам исследований проводится медико-генетическое консультирование, устанавливается окончательный диагноз и назначается лечение.

**Следует знать! Первичный положительный результат скрининга далеко не всегда означает, что у ребёнка действительно есть то или иное заболевание.**