**СКРИНІНГ НОВОНАРОДЖЕНИХ НА ТЯЖКІ СПАДКОВІ ЗАХВОРЮВАННЯ**

Шандра А.В., Питецька Н.І.

Харьківський національний медичний університет

Скринінг (дослівно - «просіювання») – це обстеження всіх без винятку. В Україні проводиться неонатальний скринінг на 4 захворювання: фенілкетонурію (ФКУ), вроджений гіпотиреоз, муковісцидоз (МВ), адреногенітальний синдром (АГС).

Вимоги до скринінгових програм

1. Частота захворювання в популяції 1:10 000 (іноді скринуються менш поширені захворювання).

2. Захворювання без своєчасного лікування призводить до тяжких порушень здоров’я, ранньої інвалідизації.

3. Повинні існувати способи профілактичного лікування.

4. Методи діагностики мають бути високо чутливими, специфічними, економічними. Біологічний матеріал для діагностики має бути доступним. У більшості програм досліджують кров.

5. Витрати на скринінг-програми не повинні перевищувати витрат на лікування й утримання даної категорії хворих.

Етапи програми:

– взяття біологічного матеріалу для дослідження у всіх новонароджених і доставка його в діагностичну лабораторію;

– лабораторна діагностика;

– застосування додаткових (уточнюючих) методів діагностики для всіх випадків з позитивними результатамиі;

– лікування хворих і їх диспансеризація з контролем за ходом лікування;

– медико-генетичне консультування сім’ї.

Для ефективного скринінгу необхідне 100% охоплення всіх новонароджених. Для цього в кожному пологовому стаціонарі на 3-5 день життя забирається капілярна кров із п'ятки новонародженого на спеціальний папір, правильно і чітко заповнюються всі графи на спеціальному бланку, вчасно (протягом 3-7 днів) відправляють зразки крові в обласний медико-генетичний центр. За якість забору та вчасне відправлення зразків відповідають: завідувачі пологових стаціонарів, неонатологи і безпосередні виконавці – медсестри. У випадку, виявлення підвищення рівнів досліджуваних біохімічних або гормональних показників, в міські поліклініки або лікарні буде відправлена інформація в телефонному режимі та за допомогою письмового повідомлення на ім'я керівників закладів про необхідність термінового повторного обстеження даної дитини в обласному медико-генетичному центрі. За вчасне повторне обстеження відповідає дільничний лікар, а також батьки. У випадку відмови від повторних обстежень батьки зобов’язані написати відмову в індивідуальній карті розвитку дитини.

Таким чином, поєднанням зусиль медичних працівників і батьків можна вчасно виявити тяжкі спадкові захворювання та розпочати їх лікування, що забезпечить попередження розвитку тяжких ускладнень та інвалідності майбутніх поколінь.