

PENNSYLVANIA

# Screening Services



# BABIES

**Охрана здоровья**

**Профилактика болезней**

**Скрининг новорожденных**

**Раннее начало лечения**



*Скрининг новорожденных. . .*

*Не упустите время...*

*Сделайте тест!*

**ПОСЛЕДНЯЯ ВЕРСИЯ**

В этой брошюре вы найдете описание специализированных тестов для вашего новорожденного ребенка. Тесты называются профилактический скрининг. Положительный результат какого-либо из этих тестов может означать потенциальную опасность для здоровья ребенка.

В этом случае может потребоваться дальнейшее тестирование. В брошюре содержится информация о том, куда можно обращаться за помощью.

На вид совершенно здоровый младенец может иногда иметь серьезное врожденное заболевание. Если вам кажется, что после выписки из роддома младенец нездоров, немедленно обращайтесь к своему педиатру или в больницу.

Современная медицина знает как помочь младенцам с медицинскими показаниями и проблемами со слухом. Многие серьезные заболевания могут быть выявлены с помощью простых тестов, которые делаются вскоре после рождения. Легче всего помочь ребенку, если начать лечение вскоре после рождения.



# TABLE OF Contents

Профилактический скрининг  
новорожденных и наблюдение по  
поводу ряда врожденных заболеваний  
**Страница 2**



Профилактическая проверка слуха  
новорожденных  
**Страница 8**



Дополнительная информация  
**Страница 10**





# CHECKING Babies for Special MEDICAL CONDITIONS

## *Какие заболевания новорожденных подлежат проверке в штате Пенсильвания?*

По закону Пенсильвании младенцев обязаны проверять на шесть врожденных заболеваний. Большинство медицинских учреждений проверяют младенцев на гораздо большее число заболеваний, включая и те, которые встречаются в очень редких случаях. По новому законодательству результаты тестов на указанные в данной брошюре заболевания должны сообщаться в Министерство Здравоохранения. Проверка новорожденных позволяет быстро выявить заболевание и незамедлительно начать лечение. Своевременное начало лечения может предотвратить развитие серьезных заболеваний и сохраняет жизнь ребенка. При необходимости ваш педиатр привлечет к лечению врача-специалиста.

Нижеследующие заболевания подлежат проверке по закону:

### **1. Врожденная надпочечная гиперплазия (САН)**

Дети, рожденные с этим заболеванием, страдают нехваткой важного вещества (гормона). САН может вызвать обезвоживание, шок и даже смерть через несколько дней после рождения. Раннее лечение может это предотвратить.



## **2. Врожденный гипотиреозидизм (СН)**

Дети, рожденные с этим заболеванием, страдают недостатком гормона щитовидной железы. При этом они могут выглядеть здоровыми. Без лечения болезнь может вызвать замедление роста и умственную отсталость. Ежедневный прием лекарства предотвращает эти эффекты.

## **3. Галактоземия**

Дети с этим заболеванием не усваивают галактозу – сахар, содержащийся в грудном молоке, смесях и других молочных продуктах. Болезнь может повлиять на глаза ребенка, а также вызвать серьезное поражение печени и мозга. Необходимо как можно раньше начать кормление ребенка специальными не содержащими молока продуктами, чтобы предотвратить последствия.

## **4. Болезнь «Кленового Сиропа» (MSUD)**

У детей с этим заболеванием происходит неполное усвоение определённого белка. Без лечения MSUD может вызвать значительную умственную отсталость или даже смерть в очень раннем возрасте. Больным детям прописывают специальные смеси и режим питания.

## **5. Фенилкетонурия (PKU)**

Дети с врожденной PKU не усваивают другой пищевой белок. Без лечения PKU вызывает поражение нервных и мозговых клеток, что может привести к умственной отсталости. Этого можно избежать, прописав ребенку специальную смесь и диету.

## **6. Анемия серповидных клеток и другие гемоглобинопатии.**

Это группа генетических заболеваний, которые вызывают патологические изменения в крови. Это ведёт к нарушению кровообращения и анемии. Младенцы и дети с анемией серповидных клеток могут умереть от лёгочных и мозговых инфекций. Раннее профилактическое лечение инфекций сильно снижает шансы заболевания. Наличие серповидноклеточной анемии может быть выявлено с помощью скрининга.



*Большинство медицинских учреждений также проверяют новорожденных на нижеследующие заболевания. Попросите своего врача проверить вашего ребёнка на эти заболевания:*

### **7. Наследственная неспособность расщепления белка (OAs)\***

Дети с такими наследственными заболеваниями не усваивают белки пищи. Без лечения OAs могут вызывать проблемы дыхания, судороги, отёк мозга, инсульт и кому с возможным летальным исходом. Для профилактики детям дают специальные смеси, диету или по необходимости лекарства.

### **8. Нарушение оксидации жирных кислот (FAODs) \***

Дети с этими наследственными заболеваниями не способны расщеплять жиры. Без лечения FAODs могут приводить к серьёзным осложнениям на печень, сердце, глаза, развитие общей мускулатуры или даже смерть. Лечение может включать частый приём пищи, лекарства и диету.

### **9. Аминоацидурия (AAs) \***

Дети, рожденные с этим заболеванием, не способны усваивать некоторые аминокислоты. Без лечения AAs может вызывать слабость мускулатуры, проблемы дыхания, судороги, отек мозга, кому и даже смерть ребенка. Больным детям дают специальные смеси, диету и лекарства по необходимости.

### **10. Муковисцидоз (CF) \***

У детей с этой наследственной болезнью происходит накопление густой липкой слизи и жидкости в органах, особенно в легких и поджелудочной железе. Симптомы включают в себя частые легочные инфекции, замедленный набор веса и роста ребенка. Без лечения CF может вызывать серьезные осложнения, иногда ведущие к гибели младенца. Большинство симптомов CF можно контролировать медикаментозным и другим лечением.



## **11. Биотинидазная недостаточность \*\***

Детям с этим врожденным заболеванием не хватает фермента биотинидазы в организме. Без лечения эта болезнь может вызывать судороги, задержку развития, экзему и потерю слуха. При раннем диагностировании и лечении все симптомы могут быть предотвращены.

\* *Ссылка из «Screening, Technology, and Research in Genetics» -*

*[www.newbornscreening.info/parents/facts.html](http://www.newbornscreening.info/parents/facts.html)*

\*\* *Ссылка из фонда «Save Babies Through Screening» – [www.savebabies.org](http://www.savebabies.org)*

### **Каким образом проводится тест моего ребенка?**

Сотрудник больницы, роддома или частная акушерка берет капельку крови на анализ из пятки младенца. Кровь капают на специальный бумажный фильтр и отправляют в лабораторию.

*Закон штата Пенсильвания запрещает использование бумажного фильтра с кровью вашего ребенка для лабораторных научных исследований без вашего письменного разрешения.*

### **Когда проводится тест?**

Обычно кровь берется у ребенка через 24 - 48 часов после рождения. Обычно это делается непосредственно перед выпиской из роддома. Скрининг-тест необходимо повторить, если он был сделан до достижения младенцем 24 часов.

### **Мой ребенок выглядит совершенно здоровым.**

#### **Нужно ли ему делать этот тест?**

Да. У большинства младенцев, страдающих этими заболеваниями, нет никаких внешних признаков сразу после рождения.

### **Если у моего ребенка есть одно из этих заболеваний, можно ли его вылечить?**

Нет. Вылечить такое заболевание полностью нельзя. Если же лечение начать своевременно в очень раннем возрасте, то можно избежать медицинских проблем, связанных с этими заболеваниями.



## **Смогу ли я получить результаты анализов?**

Да. Результаты анализов обычно готовы через 7-10 дней после забора крови. Результаты отправляются в роддом либо врачу, в офисе которого брали кровь, и приобщаются к медицинской истории в карточке ребенка. Поинтересуйтесь результатами анализа во время очередного визита к педиатру. Врач может позвонить в Министерство Здравоохранения штата Пенсильвания, программу по скринингу новорожденных по телефонам 717-783-8143 и 1-877-724-3258 и узнать результаты.

*Если результаты указывают на возможность заболевания, врач-педиатр свяжется с вами. Именно поэтому очень важно оставить при выписке из роддома точный адрес и номер телефона вас и вашего детского врача, который будет наблюдать ребенка в дальнейшем. По возможности оставьте дополнительный номер телефона для экстренных случаев. Это позволит быстро связаться с вами, если потребуется дополнительное тестирование.*

## **Если тест требуется повторить, означает ли это, что мой ребенок болен?**

Нет, необязательно. Тест необходимо повторить, если:

- Количества крови во взятом образце оказалось недостаточно для полного анализа
- Вашего ребенка выписали из роддома до истечения 24 часов после рождения
- Первый анализ указывает на возможную проблему, требуется повторный анализ или дополнительное тестирование. Если результат дополнительного или повторного анализа отличается от нормы, ваш педиатр, как правило, сам связывается с вами для обсуждения дальнейших действий.



**ЕСЛИ ВАМ СООБЩИЛИ О НЕОБХОДИМОСТИ ПОВТОРНОГО АНАЛИЗА, НЕ ТЕРЯЙТЕ ВРЕМЯ! СРАЗУ ЖЕ ПРИЕЗЖАЙТЕ С РЕБЕНКОМ В РОДДОМ ИЛИ К ВРАЧУ-ПЕДИАТРУ, КУДА ВАС НАПРАВИЛИ.**

*Какова роль программы по скринингу новорожденных Министерства Здравоохранения штата Пенсильвания в этом случае?*

Программа по скринингу новорожденных Министерства Здравоохранения штата Пенсильвания оповещает лечащего детского врача о «положительном» результате анализа крови младенца на любое из вышеописанных заболеваний для проведения необходимых дальнейших мероприятий.

*Могут ли я отказаться от сдачи анализов крови?*

Да. Вы можете отказаться от анализов по причине религиозной веры. Если вы скажете «Нет», ваш отказ будет занесен в медицинскую карточку ребенка с вашей подписью. Однако, помните, что если у вашего ребенка есть врожденное заболевание, он потеряет преимущества раннего лечения.





# CHECKING Babies for Hearing Loss

## *Скрининг-тест слуха*

Дети учатся воспринимать звуки сразу после рождения. В первый месяц жизни ребенка слуховое восприятие готовит ребенка к речи.

Дети учатся говорить, слушая как говорят члены их семьи. Представьте себе, что ребенок не слышит, но никто не знает об этом. Потеря слуха может привести к задержке языкового и речевого развития ребенка.

Ваш малыш не может сообщить вам о том, что ничего не слышит, поэтому сразу же после рождения необходимо провести проверку слуха.

### *Зачем проводится скрининг-тест слуха моего ребенка?*

Трое из каждой 1000 младенцев рождаются с потерей слуха. Более половины детей с врожденными дефектами слуха практически здоровы и не имеют родственников с дефектами слуха.

Если имеющиеся дефекты слуха новорожденного не обнаружить и не лечить, ребенок может:

- Отставать в развитии речи и общении языком жестов
- Иметь затруднения с обучением в школе
- Страдать от эмоциональных и социальных проблем

### *В чем заключается скрининг-тест?*

Существует два способа проверить слух младенца: оба теста совершенно безопасны и проводятся, пока ребенок спит.



Первый тест замеряет частоту звука, который производит нормально слышащее ухо ребенка. Тест называется отоакустическая эмиссия (ОАЕ).

Второй тест измеряет нервную реакцию ребенка на звук. Этот тест называется акустический мозговой ответ (ABR).

### ***Нужно ли что-либо делать, если ребенок успешно прошел тесты на слух?***

Если ваш ребенок прошел скрининг-тесты на слух, никакого дополнительного тестирования не требуется.

Однако небольшой процент новорожденных, успешно прошедших проверку на слух, может потерять слух резко или постепенно до достижения возраста 1 года или старше.

Если в вашей семье были случаи полной потери слуха в младенческом возрасте, то необходимо ежегодно проверять слух вашего ребенка.

У некоторых детей потеря слуха происходит позже. Частые ушные инфекции, менингит, травмы головы и другие заболевания могут вызывать дефекты слуха. Если ваш ребенок страдает такими заболеваниями, слух необходимо достаточно часто проверять.

### ***Что делать, если ребенок НЕ прошел скрининг-тест на слух?***

Младенец может не пройти проверку на слух по нескольким причинам:

- В детском отделении слишком шумно
- Младенец слишком активен или не спит во время теста
- Младенец действительно страдает постоянной или временной потерей слуха

**ЕСЛИ ВАШ РЕБЕНОК НЕ ПРОШЕЛ СКРИНИНГ-ТЕСТ НА СЛУХ С ПЕРВОГО РАЗА, НЕОБХОДИМО ПРИЕХАТЬ НА ПОВТОРНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ.**





# Where CAN I GET HELP?

Со всеми вопросами обращайтесь, пожалуйста, к своему педиатру. Если у вашего ребенка диагностирована глухота или частичная потеря слуха, служба раннего медицинского вмешательства, имеющаяся в каждом регионе штата Пенсильвания, поможет вам:

- Найти ответы на вопросы о детской глухоте
- Научиться правильно обслуживать вашего ребенка и общаться с ним
- Подобрать слуховой аппарат и другие устройства для слуха

Служба раннего вмешательства финансируется из государственных фондов. Это наилучшая профессиональная помощь в начале жизненного пути вашего малыша.

**Звоните по номеру телефонной линии  
CONNECT Службы раннего  
вмешательства:  
(1-800-692-7288)**

Другие источники информации:

- Ваш детский врач
- Интернет сайт Министерства Здравоохранения штата Пенсильвания:  
[www.health.state.pa.us](http://www.health.state.pa.us)
- Электронный адрес программы скрининга слуха  
[nbhs@state.pa.us](mailto:nbhs@state.pa.us)



**Отличный источник информации для  
беременных и родителей новорожденных  
– это Healthy Baby Help Line.**

**По этой телефонной линии вы можете  
связаться с такой программой, как  
Love'em with a Checkup в том случае, если  
у вас нет семейного педиатра, или вы не в  
состоянии оплатить визиты к врачу.**

**Позвоните в эту программу, и вам  
помогут найти врача в вашем районе и  
обсудят возможные варианты  
медицинской страховки.**

**1-800-986-BABY voice & TTY  
(1-800-986-2229)**



## ***За дополнительной информацией звоните по телефонам***

**1-877-724-3258** программа скрининга новорожденных при Министерстве Здравоохранения Пенсильвании

**1-800-986-BABY (2229)** чтобы найти семейного врача, получить содействие с медицинской страховкой, прививки и тесты для ребенка

**1-800-986-KIDS (5437)** ) чтобы найти семейного врача, получить содействие с медицинской страховкой, прививки и тесты для детей

**1-800-WIC-WINS (942-9467)** для получения дополнительного питания, информации по питанию и кормлению грудью

**1-800-986-4550** информация об услугах для детей с особыми нуждами.

**1-800-4-A-CHILD (22-4453)** 24-часовая кризисная линия поддержки родителям постоянно плачущих детей и предотвращения жестокости по отношению к детям.

## ***Дополнительные источники информации***

**[www.health.state.pa.us/newbornscreening](http://www.health.state.pa.us/newbornscreening)** информация о скрининге новорожденных и других программах Министерства Здравоохранения.

**[www.ins.state.pa.us](http://www.ins.state.pa.us)** информация о медицинских страховках CHIP и adultBasic Департамента по Страхованию штата Пенсильвания.

**[www.dpw.state.pa.us](http://www.dpw.state.pa.us)** информация о медицинских страховках Medicaid Департамента Социальной Защиты штата Пенсильвания.

**[www.compass.state.pa.us](http://www.compass.state.pa.us)** для подачи заявлений на социальную помощь по интернету.

**[www.4woman.gov](http://www.4woman.gov)** информация о вскармливании грудью.



**www.acog.org** информация об Американском Колледже акушеров и гинекологов.

**www.aap.org** информация об Американской Академии Педиатрии.

**www.savebabies.org** информация о скрининг-тестах и группах поддержки.

**www.marchofdimes.com** информация и видеоматериалы о скрининге новорожденных.

**www.newbornscreening.info** информация для родителей о генетике и метаболизме.

**www.ghr.nlm.nih.gov** общие сведения о генетике и метаболизме.

**www.familydoctor.org** информация об Американской Академии семейных врачей-терапевтов.

**www.medlineplus.gov** информация о здоровье от Американского Национального Института медицины и здоровья.

**www.healthfinder.gov** информация Департамента Здравоохранения и Услуг Населению, отдела профилактики заболеваний и пропаганды здорового образа жизни.





*Скрининг новорожденных. . .  
Не упустите время...  
Сделайте тест!*

[www.health.state.pa.us/newbornscreening](http://www.health.state.pa.us/newbornscreening)



**pennsylvania**  
DEPARTMENT OF HEALTH