



***Ответы на  
наиболее часто  
задаваемые  
вопросы по  
обследованию  
новорожденных***

Программа Новой Англии по обследованию новорожденных  
Медицинский факультет Массачусетского университета  
State Laboratory Institute  
305 South St  
Jamaica Plain, MA 02130  
(617) 983-6300

Программа Массачусетского  
Департамента здравоохранения

Эта брошюра содержит важную информацию  
для вашего ребенка.  
Брошюра предлагается в переводе на другие языки  
<http://www.umassmed.edu/nbs>  
617-983-6300

## КРАТКОЕ ИЗЛОЖЕНИЕ

Возможно вы сочтете, что данное краткое изложение достаточно для того, чтобы принять решения относительно обследования вашего новорожденного ребенка. В брошюре вы найдете более подробную информацию по этому вопросу.

**Обследование новорожденных помогает предотвратить некоторые поддающиеся излечению заболевания.**

- Скорее всего ваш ребенок будет здоровым, и вы даже не вспомните о тех болезнях, которые могут быть обнаружены при помощи этого обследования.
- Для небольшого процента младенцев, у которых есть эти заболевания, обследование может представлять жизненную важность.

**Обследование новорожденных обязательно для всех детей, родившихся в Массачусетсе.**

- Тестирование всех новорожденных имеет важное значение, так как большинство младенцев кажутся здоровыми при рождении, даже дети с заболеваниями, которые могут быть обнаружены посредством предлагаемого обследования для новорожденных.
- Тестирование новорожденных проводится в двухдневном возрасте путем взятия нескольких капель крови.
- Если анализ показывает, что ваш младенец имеет признаки одного из этих излечимых заболеваний, то лечащий врач вашего ребенка свяжется с вами для того, чтобы назначить необходимое лечение.

## ОБЯЗАТЕЛЬНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НОВОРОЖДЕННЫХ

- В Массачусетсе существуют десять излечимых заболеваний, которые включены в ОБЯЗАТЕЛЬНУЮ ПРОГРАММУ ОБСЛЕДОВАНИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ.
- Согласно требованиям закона штата Массачусетс *все* младенцы должны пройти тестирование на симптомы этих десяти заболеваний, кроме тех случаев, когда родители возражают против этой процедуры на основании религиозных убеждений.

## ДОПОЛНИТЕЛЬНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НОВОРОЖДЕННЫХ

- Массачусетс предлагает обследование новорожденных на дополнительные двадцать болезней.
- *Этот анализ проводится без дополнительных затрат и не требует дополнительной пробы крови.*
- ДОПОЛНИТЕЛЬНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НОВОРОЖДЕННЫХ основано на двух научных исследованиях, целью которых является разработка высокоэффективных программ обследования для обнаружения дополнительных двадцати болезней.
- Согласно директивам, принятым в штате Массачусетс относительно ДОПОЛНИТЕЛЬНЫХ ПРОГРАММ, после рождения вашего ребенка вам предложат воспользоваться ДОПОЛНИТЕЛЬНЫМ ОБСЛЕДОВАНИЕМ НОВОРОЖДЕННЫХ.
- Если по какой-либо причине вы решите не участвовать в ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ программе, ваш ребенок все же должен пройти ОБЯЗАТЕЛЬНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НОВОРОЖДЕННЫХ.

**ХОТИТЕ БОЛЕЕ ПОДРОБНО УЗНАТЬ ОБ ОБЯЗАТЕЛЬНОМ ИЛИ ДОПОЛНИТЕЛЬНОМ ОБСЛЕДОВАНИИ НОВОРОЖДЕННЫХ? ЗАГЛЯНИТЕ В БРОШЮРУ. В ОГЛАВЛЕНИИ ВЫ НАЙДЕТЕ ПЕРЕЧЕНЬ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ЗАДАВАЕМЫХ ВОПРОСОВ ПО ЭТИМ ПРОГРАММАМ.**

Уважаемый родитель!

Примите наши поздравления! Перед вами открывается будущая жизнь с вашим ребенком, и мы рады сообщить вам, что все дети, родившиеся в штате Массачусетс, могут воспользоваться программой, предлагаемой здравоохранением, под названием "Обследование новорожденных". Эта программа помогает предотвратить излечиваемые заболевания. Программа появилась в Массачусетсе в 1962 и включала в себя обследование только на одно заболевание. С того времени число излечиваемых болезней, обнаруживаемых в рамках этой программы, увеличилось, и обследование новорожденных стало применяться во всем мире как обязательный метод наблюдения за здоровьем людей. Массачусетс является лидером в области обследования новорожденных: Массачусетс предлагает обязательное обследование для большего числа излечиваемых болезней, чем любая другая программа.

Массачусетс также предлагает вам некоторые дополнительные услуги в области обследования. После рождения вашего ребенка вам предложат воспользоваться преимуществами дополнительного тестирования. (см. ниже; а также на стр. 10).

Эта брошюра познакомит вас с обследованием новорожденных. На внутренней обложке слева вы найдете краткую информацию об этой программе. Брошюра содержит дополнительное описание обязательного и дополнительного обследования новорожденных (см. ОГЛАВЛЕНИЕ на следующей странице).

Желаем вам и вашему ребенку всего наилучшего.

С уважением,

Персонал программы Новой Англии по обследованию новорожденных

**Как записаться на проведение обследования? Или каков порядок отказа от участия в этой программе?**

После рождения вашего ребенка вас спросят, получили ли вы эту брошюру с информацией об экспериментальных исследованиях. Затем вам предложат провести обследование вашего ребенка на заболевания по двум экспериментальным программам.

Внимание! Вас попросят дать ответ до отправки пробы крови вашего ребенка в исследовательскую лабораторию.\* Ваш ответ появится на бланке, подтверждающем сбор пробы для обследования новорожденных. После занесения вашего ответа в бланк сбора пробы крови вашего ребенка, вам дадут на хранение копию. Ниже приведен образец такого бланка. (Примечание: вы можете прочитать эту брошюру в переводе с английского языка. Однако копия отданного вам на хранение бланка будет на английском языке.)

\*Пробы берутся между 24-72 часами после рождения или до выписки из роддома, если выписка состоялась ранее 24 часов. Чтобы избежать отсрочки обязательного обследования вашего ребенка на 10 заболеваний, проба крови должна быть незамедлительно взята и отправлена на анализ.

РОДИТЕЛЬСКАЯ КОПИЯ

LAB ID # 100001

отказ от  
КФ

отказ от  
МЕТ

ИМЯ РЕБЕНКА (фамилия) (имя)

Уважаемый родитель!

Этот бланк является документом, в котором указывается, что небольшая проба крови была взята у вашего ребенка для проведения обязательного обследования новорожденных. Эта обязательная процедура гарантирует, что ваш ребенок пройдет проверку на каждое из десяти излечиваемых заболеваний согласно указаниям Массачусетского департамента здравоохранения.

Кроме того, на этом бланке имеются ваши указания для роддома/педиатра относительно ваших решений по дополнительным анализам (исследования, проводимые здравоохранением), которые доступны всем новорожденным в штате Массачусетс.

- Если на вашем бланке будет стоять X в графе "отказ от КФ", ваш ребенок НЕ будет проверяться на кистозный фиброз.
- Если на вашем бланке будет стоять X в графе "отказ от МЕТ", ваш ребенок НЕ будет проверяться на 19 других видов нарушений обмена веществ.

Новая программа в Новой Англии по обследованию новорожденных при медицинском факультете Массачусетского университета предлагает полный спектр услуг по этому обследованию, как указано в вашей брошюре "Ответы на наиболее часто задаваемые вопросы об обследовании новорожденных".

Программа Новой Англии по обследованию новорожденных, медицинский факультет Массачусетского университета  
Адрес: 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 телефон: (617) 983-6300

|

## ОГЛАВЛЕНИЕ

### Обязательное обследование

- *Какова цель программы обследования новорожденных?*..... 5
- *Какова вероятность того, что у моего ребенка есть болезнь, которая может быть обнаружена при обследовании?* ..... 5
- *Как берутся анализы?* ..... 5
- *На какие излечиваемые заболевания будет проверяться мой ребенок?*..... 6
- *Кто решает, какие заболевания включены в программу обследования новорожденных?*..... 7
- *Могу ли я отказаться от этих анализов?*..... 7
- *В какой форме будут представлены результаты анализов, и как я узнаю, что мой ребенок нуждается в особом лечении?*..... 7
- *Мне позвонили и сказали, что моему ребенку необходимо вторично сдать анализы. Означает ли это, что у моего ребенка имеется какое-либо заболевание?*..... 8

### Дополнительное обследование

- *Научные исследования по новым тестам (экспериментальные исследования)*..... 9
- *Какие исследования проводятся в настоящее время?*..... 9
- *Почему обследование новорожденных на кистозный фиброз и прочие нарушения обмена веществ предлагаются в рамках экспериментальных исследований и не входят в десятку болезней, проверяемых в обязательном порядке?*..... 9
- *Каждый ли новорожденный может участвовать в экспериментальных исследованиях?* ..... 9
- *Могу ли я отказаться от участия в одном или двух исследованиях?*..... 10
- *Как записаться на эти исследования? И каков порядок отказа от участия в исследованиях?*..... 10
- *Какие общие преимущества и каков риск участия в исследованиях?*..... 11
- *Где можно более подробно узнать об этих исследованиях?* ..... 11

Дополнительная информация для родителей,  
которые хотят более подробно узнать о 2-х экспериментальных исследованиях

- Экспериментальное исследование № 1: “Обследование новорожденных на признаки кистозного фиброза”.
- Экспериментальное исследование № 2: “Обследование новорожденных на 19 других нарушений обмена веществ”.

## **ОБЯЗАТЕЛЬНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ**

### ***Какова цель программы обследования новорожденных?***

Целью программы обследования новорожденных является тестирование всех новорожденных в штате Массачусетс на ранние признаки ряда излечиваемых болезней (согласно Распоряжения 105 CMR 270.000 Массачусетского департамента здравоохранения.)

В брошюре приведены описания этих заболеваний и объяснения, почему ваш ребенок нуждается в тестировании.

### ***Какова вероятность того, что у моего ребенка есть болезнь, которая может быть обнаружена посредством обследования?***

Вероятность того, что у вашего ребенка обнаружится одна из этих болезней, очень мала. В редких случаях, когда обнаруживается болезнь, ранняя диагностика и лечение, как правило, предупреждают осложнения, связанные с этими заболеваниями.

Анализы, взятые у новорожденных, дают возможность обнаружить некоторые заболевания до появления симптомов. Однако, эти анализы не всегда дают точную картину и могут не обнаружить болезнь. В любом случае, если ваш ребенок нездоров, поговорите с детским врачом как можно скорее.

### ***Как берутся анализы?***

Примерно через 48 часов после рождения или сразу после выписки ребенка из роддома у него/нее возьмут небольшую пробу крови. Необходимо всего лишь несколько капель крови. Они берутся из пятки ребенка.

***Внимание!*** У младенцев, родившихся вне госпиталя, также необходимо взять анализы, желательно примерно через 48 часов после рождения. Родители должны договориться с врачом, акушеркой или работниками госпиталя о проведении обследования.

## *На какие излечиваемые заболевания будет проверяться мой ребенок?*

Ваш ребенок будет обследоваться на ранние признаки следующих 10 заболеваний:

- 1. Врожденный гипотиреоз (Congenital Hypothyroidism).** Это заболевание вызвано отсутствием гормона, который вырабатывается щитовидной железой, что может привести к замедленному росту и слабоумию. Если обнаруженное на ранней стадии заболевание пролечить соответствующим лекарством, ребенок будет расти и развиваться нормально.
- 2. Синдром Феллинга [Phenylketonuria (PKU)].** Это заболевание вызвано тем, что организм ребенка не в состоянии расщеплять фенилаланин, аминокислоту, которая содержится в белковой пище. Если это заболевание обнаружено на ранней стадии, и ребенок поставлен на особый режим питания с низким содержанием фенилаланина, то можно избежать развития слабоумия.
- 3. Нарушения строения гемоглобина (Hemoglobin Disorders).** Эти нарушения включают болезнь Sickle Cell (серповидный эритроцит), вызванную изменением в красном пигменте крови. Это означает, что ребенок подвержен анемии, болевым приступам, инсультам и опасным для жизни инфекциям. Лечение пенициллином в раннем детстве может предотвратить развитие серьезных инфекционных заболеваний.
- 4. Врожденный токсоплазмоз (Congenital Toxoplasmosis).** Это заболевание представляет собой инфекцию, которая может проявляться как в легкой форме, так и в тяжелой. У младенца эта инфекция может привести к слабоумию, слепоте и другим дефектам. Лечение лекарственными препаратами на ранней стадии может сократить вероятность возникновения серьезных осложнений.
- 5. Biotinidase Deficiency.** Заболевание вызвано отсутствием фермента под названием "biotinidase". Эта болезнь может привести к припадкам, отставанию в развитии, экземе и потере слуха. Лечение биотином может предотвратить осложнения.
- 6. Галактоземия (Galactosemia).** Это заболевание проявляется, когда ребенок не в состоянии переваривать галактозу молочного сахара. В некоторых случаях опасное для жизни повреждение мозговой части и печени может проявиться через неделю после рождения. Специальная диета на ранней стадии, исключающая молоко, может предотвратить эти осложнения.
- 7. "Кленовый сироп" - болезнь мочеиспускания ("Maple Syrup" Urine Disease, MSUD).** Это заболевание вызвано отсутствием способности расщеплять некоторые аминокислоты. Это может повлечь за собой слабоумие, припадки или смерть. Название болезни происходит от характерного запаха мочи, напоминающего запах кленового сиропа. Младенцам, у которых было обнаружено это заболевание на ранней стадии, предписывается особая диета, что помогает избежать серьезные последствия болезни.
- 8. Homocystinuria.** Это заболевание вызвано отсутствием способности расщеплять аминокислоту под названием метионин. Это заболевание может привести к слабоумию, болезни глаз и образованию тромбов. Младенцам, у которых было обнаружено это заболевание на ранней стадии, предписывается диета с низким содержанием метионина, что помогает избежать эти последствия.
- 9. Врожденная надпочечная гиперплазия (Congenital Adrenal Hyperplasia).** Это заболевание вызвано отсутствием фермента, который используется надпочечником для воспроизведения гормонов. У девочек могут появиться мужские половые органы. У обоих полов может наблюдаться опасное для жизни обезвоживание и обессоливание организма и даже смерть. Существует несколько способов лечения этого заболевания.

**10. Medium-chain acyl Co-A dehydrogenase deficiency (MCAD).** Это заболевание может вызвать метаболический криз, когда младенец “постится” (долгое время не принимает пищу, как, например, во время болезни). Этот вид метаболического криза может в некоторых случаях привести к припадкам, затрудненному дыханию, остановке сердца и смерти. Ключевой момент лечения заключается в том, чтобы не допустить наступление метаболического криза. Лечение дает эффективные результаты и фокусируется на устранении длительных перерывов в приеме пищи.

**Прочие.** Существуют и другие заболевания, которые вы можете выбрать для обследования (см. раздел ДОПОЛНИТЕЛЬНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ, исследования по новым анализам)

### ***Кто решает, какие заболевания включены в обследования новорожденных?***

Глава департамента здравоохранения уполномочен принимать решения по списку заболеваний. Совещательный комитет, куда входят доктора, медсестры, ученые и пациенты, рекомендуют главе департамента, какие заболевания включать в программу обследования. Чтобы заболевание было включено в существующий список, необходимо следующее: 1) заболевание должно быть излечиваемым, 2) уже существует хороший анализ для тестирования этого заболевания, 3) медицинское вмешательство на ранней стадии будет содействовать выздоровлению младенца.

### ***Могу ли я отказаться от этих анализов?***

В большинстве штатов имеются специальные законы относительно обследования новорожденных. В Массачусетсе вы можете отказаться по религиозным соображениям. В этом случае вам предложат подписать форму для отказа. Эта форма освобождает вашего детского врача от ответственности за ущерб в результате заболевания, которое могло бы быть обнаружено при обследовании.

### ***В какой форме будут представлены результаты анализов, и как я узнаю, что мой ребенок нуждается в особом лечении?***

Результаты анализа вашего ребенка будут направлены в госпиталь, где ребенок родился. Сюда будут включены результаты всех обязательных анализов и результаты дополнительных анализов, которые были взяты у вашего ребенка (см. раздел “Исследования по новым анализам”).

Кроме того, если результаты анализа указывают на то, что вашему ребенку требуется дополнительная помощь (см. ниже), то эти сведения будут переданы в госпиталь, где родился ваш ребенок, или вашему детскому врачу.

*Мне позвонили и сказали, что моему ребенку необходимо вторично сдать анализы. Означает ли это, что у моего ребенка имеется какое-либо заболевание?*

Не всегда. Существуют несколько причин, почему ваш детский врач предложил повторно взять анализ. Вот некоторые из этих причин:

**Неудовлетворительная проба:** крови оказалось недостаточно, чтобы выполнить необходимые анализы, или проба не подошла по каким-либо другим причинам.

**“Слишком ранняя” проба:** если проба крови была взята раньше, чем через 24 часа после рождения вашего ребенка, необходим повторный анализ как можно скорее, чтобы не упустить какое-либо заболевание. Самое лучшее время для обнаружения между 24 и 72 часами после рождения.

**Аномальный результат анализа:** аномальный результат анализа означает, что есть *вероятность* присутствия заболевания. Если повторный анализ указывает на то, что необходимо дополнительное обследование, то об этом немедленно сообщат вашему детскому врачу.

*Примечание:* У детей, родившихся преждевременно или с низким весом, чаще наблюдаются аномальные результаты анализов первой пробы крови, даже *при отсутствии* заболевания.

# ДОПОЛНИТЕЛЬНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ

## *Научные исследования по новым тестам (экспериментальные исследования):*

Массачусетский департамент здравоохранения может утверждать проведение научных исследований по новым тестам в рамках программы “Обследование новорожденных”, а также руководить ими. Научные исследования по новым тестам, так называемые экспериментальные исследования, проводятся в том случае, когда департамент здравоохранения считает, что они смогут принести пользу как частным лицам, так и здравоохранению в целом. *У вашего ребенка не будет взята дополнительная проба крови*, тем не менее эти анализы проверят его на ряд заболеваний в дополнении к обязательным анализам, которые были описаны выше.

Результаты экспериментальных исследований входят в заключение, предоставляемое по обязательным анализам обследования. Так же как и в случае с обязательными анализами, если у ребенка аномальный результат, то ваш детский врач совместно с соответствующими специалистами назначит особое лечение, необходимое вашему ребенку.

## *Какие экспериментальные исследования проводятся в настоящее время?*

Начиная с 1 февраля 1999, в рамках программы проводятся два экспериментальных исследования под названием:

- Экспериментальное исследование № 1: “Обследование новорожденных на признаки кистозного фиброза”.
- Экспериментальное исследование № 2: “Обследование новорожденных на 19 других нарушений обмена веществ”.

*Почему обследование новорожденных на кистозный фиброз и прочие нарушения обмена веществ предлагаются в рамках экспериментальных исследований и не входят в десятку болезней, проверяемых в обязательном порядке?*

Существуют три основные причины:

1. Чтобы оценить важность обследования новорожденных в деле оказания медицинской помощи на ранней стадии в случаях серьезных заболеваний.
2. Чтобы выяснить, каков процент этих заболеваний в Массачусетсе.
3. Чтобы оценить точность лабораторных анализов, используемых для обследования на эти заболевания.

*Каждый ли новорожденный может участвовать в рамках экспериментальных исследований?*

Да, каждый новорожденный, проходящий обязательное обследование начиная с 1 февраля 1999 года, может быть записан на участие в этих исследованиях.

## Могу ли я отказаться от участия в одном или двух исследованиях?

Да. Вы можете по любой причине отказаться от участия вашего ребенка в одном или двух экспериментальных исследованиях. Если вы откажетесь, то ваш ребенок все равно пройдет обязательное обследование на 10 заболеваний.

## Как записаться на эти исследования? И каков порядок отказа от участия в исследованиях?

После рождения вашего ребенка вас спросят, получили ли вы эту брошюру, содержащую информацию об экспериментальных исследованиях. Затем вам предложат провести обследование вашего ребенка на заболевания в рамках двух экспериментальных исследований.

**Внимание!** Вас попросят дать ответ до отправки пробы крови вашего ребенка в лабораторию\*. Ваш ответ появится на бланке, подтверждающем сбор пробы для обследования новорожденных. После занесения вашего ответа в бланк сбора пробы крови вашего ребенка, вам дадут на хранение копию. Ниже приведен образец такого бланка. (Примечание: вы можете прочитать эту брошюру в переводе с английского языка. Однако копия отданного вам на хранение бланка будет на английском языке.)

\*Пробы берутся между 24-72 часами после рождения, или до выписки из госпиталя, если выписка состоялась ранее 24 часов. Чтобы избежать отсрочки обязательного обследования вашего ребенка на 10 заболеваний, проба крови должна быть незамедлительно взята и отправлена на анализ.

РОДИТЕЛЬСКАЯ КОПИЯ	LAB ID # 100001	<input type="checkbox"/> отказ от КФ	<input type="checkbox"/> Отказ от МЕТ						
<table border="1"><tr><td>ИМЯ РЕБЕНКА</td><td>(фамилия)</td><td>(имя)</td></tr><tr><td>         </td><td>         </td><td>         </td></tr></table>				ИМЯ РЕБЕНКА	(фамилия)	(имя)			
ИМЯ РЕБЕНКА	(фамилия)	(имя)							
<p>Уважаемый родитель!</p> <p>Этот бланк является документом, в котором указывается, что небольшая проба крови была взята у вашего ребенка для проведения обязательного обследования новорожденных. Эта обязательная процедура гарантирует, что ваш ребенок пройдет обследование по каждому из десяти излечиваемых заболеваний согласно указаниям Массачусетского департамента здравоохранения.</p> <p>Кроме того, этот бланк включает ваши указания для роддома/педиатра относительно ваших решений по дополнительным анализам (исследования, проводимые здравоохранением), которые доступны всем новорожденным в штате Массачусетс.</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Если на вашем бланке будет стоять X в графе "отказ от КФ", ваш ребенок НЕ будет проверяться на кистозный фиброз.</li><li>• Если на вашем бланке будет стоять X в графе "отказ от МЕТ", ваш ребенок НЕ будет проверяться на 19 других видов нарушений обмена веществ.</li></ul> <p>Новая программа в Новой Англии по обследованию новорожденных при медицинском факультете Массачусетского университета предлагает полный спектр услуг по обследованию новорожденных, как указано в вашей брошюре "Ответы на наиболее часто задаваемые вопросы об обследовании новорожденных".</p> <p><i>Программа Новой Англии по обследованию новорожденных, медицинский факультет Массачусетского университета</i> Адрес: 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 телефон: (617) 983-6300</p>									

## ***Какие общие преимущества и каков риск участия в исследованиях?***

### *Возможные преимущества*

- Наиболее важным преимуществом для вашего ребенка является:  
Если ваш ребенок имеет одно из заболеваний, включенное в исследования, то появится возможность ранней диагностики заболевания и соответствующего медицинского вмешательства.
- К прочим преимуществам относятся ваше собственное удовлетворение от сознания того, что вы помогаете ответить на важные вопросы, которые могут помочь другим детям.

### *Возможный риск*

Как при любом тестировании, этот анализ будет иметь один из двух возможных результатов: у вашего ребенка нормальный или аномальный результат анализа. Каждый из этих двух результатов несет в себе свой собственный риск, который вам следует принять во внимание.

- Если у вашего ребенка *аномальный результат анализа*, есть вероятность того, что ваш ребенок в действительности здоров и не имеет заболевания. Чтобы убедиться в этом, ваш детский врач может порекомендовать дополнительное тестирование. Этим займется специалист, который, вероятно, возьмет у вашего ребенка дополнительные пробы (обычно крови или мочи). Дополнительное тестирование может заставить вас волноваться, что является обычной реакцией на получение результатов анализов в рамках любого обследования. Если после дополнительных анализов вы получите радостные вести, что у вашего ребенка нет заболевания, то в медицинскую карту вашего ребенка автоматически должны быть внесены изменения, однако вы имеете возможность лично убедиться в том, что это было сделано.
- Если у вашего ребенка *нормальный результат анализа*, всегда существует вероятность того, что у ребенка есть *заболевание* (т.е. по какой-то причине заболевание не было обнаружено во время обследования). Если бы врачи полагались только на результаты обследования для диагностики болезней, то это могло бы отсрочить ранее медицинское вмешательство. Этот риск существует для всех видов обследования, включая новые тесты. В любом случае, *если ваш ребенок кажется нездоровым*, вы должны поговорить с детским врачом как можно скорее.

## ***Где я могу более подробно узнать об экспериментальных исследованиях?***

См. следующий раздел “Дополнительная информация для родителей, которые хотят более подробно узнать о 2-х экспериментальных исследованиях”.

## Дополнительная информация для родителей, которые хотят более подробно узнать о 2-х экспериментальных исследованиях

Экспериментальное исследование №1:  
обследование новорожденных на признаки кистозного фиброза (КФ):

### **Что такое кистозный фиброз?**

Кистозный фиброз - это одно из наиболее распространенных опасных наследственных заболеваний у детей. Оно наблюдается у всех рас. Дети с кистозным фиброзом рождаются с этим заболеванием, однако часто видимые признаки болезни не проявляются в течении нескольких недель, месяцев или даже лет. Для этого заболевания характерно высокое содержание соли в секретах организма, особенно в легких и поджелудочной железе. У некоторых людей признаки проявляются в основном в легких, у других - в системе пищеварения. В легких дыхательные пути блокируются и наполняются большим количеством бактерий. Это ведет к хроническим инфекциям, повреждению легких и смерти в результате легочной недостаточности. В поджелудочной железе, когда протоки заблокированы, в кишечнике наблюдается потеря пищеварительных ферментов. Это ведет к вызывающему опасение расстройству пищеварения. Медицинское лечение может включать незамедлительную замену пищеварительных ферментов, использование антибиотиков и строгое наблюдение. Это может улучшить общее развитие и отдаленные результаты у этих пациентов.

### **Какова вероятность того, что у моего ребенка будет кистозный фиброз?**

В Массачусетсе приблизительно у 1 из 3,000 детей имеется кистозный фиброз.

### **Какова цель экспериментальных исследований?**

Это исследование сосредоточится на разработке самого эффективного анализа для раннего обнаружения кистозного фиброза у новорожденных. У вашего ребенка не будут брать дополнительную пробу крови. Система тестирования будет схожа с подобной системой в Висконсине, где были начаты экспериментальные исследования. В процессе обследования, проба крови вашего ребенка будет сначала проверяться на белок в поджелудочной железе (IRT). Если анализ покажет, что у вашего ребенка уровень IRT выше нормального, проба крови вашего ребенка будет проверяться на специфические особенности ДНК (DNA), характерные для кистозного фиброза. Если обнаружится признак ДНК в пробе вашего ребенка, то персонал программы по обследованию новорожденных свяжется с детским лечащим врачом и сообщит результаты анализа. Затем ваш детский врач свяжется с вами и направит вашего ребенка к

специалисту по кистозному фиброзу. Специалист возьмет анализ, чтобы убедиться в том, что у вашего ребенка действительно имеется кистозный фиброз.

### **Будет ли система тестирования в Массачусетсе точно такой же, как в Висконсине?**

Нет. По общенациональным и массачусетским данным, собранным фондом помощи больным кистозным фиброзом, анализ, используемый в Висконсине может пропустить высокий процент случаев детей с кистозным фиброзом, наблюдаемых в Массачусетсе. Тестирование, проводимое в Массачусетсе, сосредоточится на большем количестве показателей признаков ДНК. В то время как Висконсинский анализ эффективен в Висконсине, в Массачусетсе требуется анализ, который был бы более восприимчивым для расового и этнического многообразия населения Массачусетса.

### **Все ли дети, участвующие в исследовании, будут тестироваться на признаки ДНК кистозного фиброза?**

Нет. Мы планируем тестировать одного из десяти младенцев на признаки ДНК кистозного фиброза.

### **Все ли дети, участвующие в исследовании, должны проходить обследование у специалиста по кистозному фиброзу?**

Нет. Если ваш ребенок участвует в исследовании, то вероятность того, что ваш ребенок будет направлен к специалисту по кистозному фиброзу, равна примерно 0,3%, или 3 к 1000.

### **Если мой ребенок направлен на обследование к специалисту по кистозному фиброзу, означает ли это, что у моего ребенка есть кистозный фиброз?**

Не обязательно. Только один из 5-6 младенцев, чьи результаты анализов указывают на необходимость направления к специалисту по кистозному фиброзу, как правило, будет с кистозным фиброзом.

### **Если мой ребенок будет одним из тех, кому необходима консультация специалиста по кистозному фиброзу, где я могу найти такого специалиста?**

Ваш детский врач поможет вам. Специалисты по кистозному фиброзу принимают в пяти центрах, занимающихся вопросами кистозного фиброза в Массачусетсе. Эти центры официально назначены фондом по вопросам кистозного фиброза предоставлять полный спектр диагностических, клинических и амбулаторных услуг. Пять Массачусетских центров по КФ расположены по

всему штату: три - в Бостоне, один - в Вустере (Worcester) и один - в Спрингфилде (Springfield). Сотрудники программы Новой Англии по обследованию новорожденных работают со всеми этими центрами и делают все возможное, чтобы об услугах, предоставляемых этими центрами, знали все нуждающиеся в них семьи.

***Почему меня спрашивают о моем решении? Разве детский врач моего ребенка не знает?***

Есть все основания предполагать, что эта программа может давать хорошие результаты (анализы дают точные показания), и приносить пользу (преимущества раннего медицинского вмешательства перевешивают возможный риск). Однако до тех пор, пока обследование новорожденных на КФ не станет обязательным, совещательный комитет предполагает провести исследования, как заставить эту программу наиболее эффективно работать в Массачусетсе. Вас спрашивают как родителя, хотите ли вы участвовать в этом “экспериментальном исследовании”. Мы ожидаем, что большинство родителей захотят, чтобы их дети прошли этот тест, но мы понимаем, что некоторые родители могут иметь личные причины и отказаться от участия в экспериментальном исследовании. Поэтому вам, а не врачу, предлагают сделать выбор.

**Экспериментальное исследование № 2: обследование новорожденных на 19 других нарушений обмена веществ.**

***Могли бы вы более подробно рассказать о том, что сюда входит?***

Заболевания включают в себя различные состояния здоровья, которые приводят к нарушению химического баланса в организме. Эти заболевания могут привести к рвоте, проблемам с солевым и водным балансом, проблемам общего развития ребенка или даже коматозному состоянию и смерти. В настоящее время какие-то заболевания лучше поддаются лечению, какие-то хуже. Результаты лечения могут колебаться от хороших до плохих и частично зависят от того, какой вред был причинен до начала лечения.

Некоторые заболевания у детей связаны с проблемами замены жировых отложений на кислоты жирного ряда, которые используются как источник энергии. Названия этих заболеваний, связанных с жирной кислотой, начинаются с букв, которые соответствуют размеру жирных кислот, имеющихся в химическом дисбалансе, например, *S* (короткая), *L* от *LCN* (длинная), *VL* (очень длинная), от *M* (средняя). Вероятность появления коротких и длинных типов в совокупности наблюдается только у одного ребенка на 30.000 новорожденных, и они менее изучены, чем вид заболевания с жирными кислотами среднего размера (*MCAD*). Теперь заболевание *MCAD* включено в обязательное обследование. Однако существует доказательство того, что все виды этих заболеваний можно лечить одними и теми же типами диет, применяемыми при *MCAD*.

В организме белки построены из аминокислот. Некоторые из этих аминокислот участвуют в образовании ряда заболеваний, включенных в обследование. Например, при заболевании под названием *тирозинемия (tyrosinemia) тип I* или *тирозинемия тип II*, имеет место нарушение аминокислоты *тирозин*. Это связано с отказом в работе печени (при типе I) или проблемами со зрением, кожей или общим развитием (при типе II). Предлагаемое лечение может быть от специальных диет (для типа I или II) до пересадки печени (для типа I). Другие заболевания, связанные с аминокислотами, называются *аргининемия (argininemia)*, *аргининосукциновая ацидурия (argininosuccinic aciduria)*, *цитруллинемия (citrullinemia)* и синдром “ННН” и связаны с токсическим скоплением аммония в крови. Это может привести к коматозному состоянию или смерти. Лечится специальной диетой и специальными лекарствами.

Некоторые другие заболевания вызваны скоплением в организме органических кислот, которые могут быть токсичными. Примерами являются *пропионовая ацидемия (propionic acidemia)* или *метиловая ацидемия (methylmalonic acidemia)*, *изоверовая ацидемия (isovaleric acidemia)* и *глутаровая ацидемия I и тип II*. Если не лечить эти заболевания, то рвота с последующим обезвоживанием организма могут привести к коматозному состоянию и смерти. Симптомы могут появиться сразу в первые дни или через месяц после рождения. Лечение, как правило, состоит из особой диеты и специальных медицинских препаратов.

***Какова вероятность того, что у моего ребенка есть одно из этих 19 заболеваний?***

Мы не знаем, сколько младенцев в Массачусетсе имеют эти 19 заболеваний. Проводя этот тест, мы предполагаем, что ежегодно у 4-6 массачусетских детей могут быть обнаружены эти заболевания.

***Что будет изучаться в рамках экспериментальной программы?***

Запланировано использование новой технологии под названием последовательная массовая спектрометрия (*tandem mass spectrometry*), которая позволяет взглянуть на признаки и определить, у кого из младенцев имеются заболевания, которые не были включены в обязательное обследование новорожденных. Исследование покажет, как часто эти заболевания встречаются среди населения Массачусетса, и является ли технология пригодной для этих целей. У вашего ребенка не будут брать дополнительную пробу крови. Два типа природных химикатов под названием аминокислоты и ациловые карнитины будут измерены в пробе крови вашего ребенка. Если эти вещества будут найдены в крови ребенка в необычном количестве, персонал программы по обследованию новорожденных позвонит вашему детскому врачу относительно результатов анализа. После чего детский врач свяжется с вами и направит вашего ребенка к специалисту по нарушению обмена веществ. Специалист проведет дополнительные анализы,

чтобы определить, действительно ли ваш ребенок имеет одно из этих заболеваний.

***Если моему ребенку понадобится консультация специалиста по нарушению обмена веществ, где я могу найти такого специалиста?***

Ваш детский врач поможет вам. Персонал программы Новой Англии по обследованию новорожденных сотрудничает с группой этих специалистов. Совместными усилиями они гарантируют, что имеющиеся новейшие данные будут использованы для лечения младенцев с заболеваниями, выявленными посредством этого экспериментального исследования. Если результат обследования указывает на необходимость консультации специалиста, персонал программы по обследованию новорожденных сделает все возможное, чтобы ваш детский врач узнал об этих услугах.

***Почему меня спрашивают о моем решении? Разве детский врач моего ребенка не знает?***

Есть все основания предполагать, что эта программа может давать результаты (анализы дают точные показания), и приносить пользу (преимущества раннего медицинского вмешательства перевешивают возможный риск). Но до того, как это дополнительное обследование новорожденных будет рекомендовано в качестве *обязательного анализа*, Массачусетский совещательный комитет по вопросам обследования новорожденных хотел бы получить ответы на следующие вопросы:

- Число младенцев в Массачусетсе с этими заболеваниями?
- Какова будет польза для младенцев, если у них обнаружат заболевания посредством программы по обследованию новорожденных?
- Насколько точен анализ, чтобы выявить только тех детей, у кого имеются заболевания, избежав ошибочных диагнозов?

Вас спрашивают как родителя, хотите ли вы участвовать в этом “экспериментальном исследовании”. Мы ожидаем, что большинство родителей захотят, чтобы их дети прошли этот тест, но мы понимаем, что некоторые родители могут иметь личные причины и отказаться от участия в экспериментальном исследовании. Поэтому вам, а не врачу, предлагают сделать выбор.

***У меня есть некоторые предложения или замечания. Как мне убедиться в том, что мои замечания будут приняты к сведению?***

Вам следует направлять свои письменные замечания в любой из нижеуказанных комитетов или программ, и их будут рассматривать в совещательном комитете по вопросам обследования новорожденных при департаменте:

Chairperson (Председатель)

Newborn Screening Advisory Committee (Совещательный комитет по вопросам обследования новорожденных)

Massachusetts Department of Public Health (Массачусетский департамент здравоохранения)

250 Washington St.

Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health (Глава департаментa здравоохранения)

Massachusetts Department of Public Health (Массачусетский департамент здравоохранения)

250 Washington St.

Boston, MA 02108-4619

Director (Директор)

New England Newborn Screening Program (Программа Новой Англии по обследованию новорожденных)

305 South St.

Jamaica Plain, MA 02130