

МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РЕСПУБЛИКИ ТАТАРСТАН

ул. Бутлерова, 40/11  
город Казань, 420012



ТАТАРСТАН РЕСПУБЛИКАСЫ  
СƏЛАМƏТЛЕК САКЛАУ  
МИНИСТРЛЫГЫ

Бутлеров ур., 40/11 нчы йорт,  
Казан шәһәре, 420012

Телефон: (843) 222-70-98, E-mail: minzdrav@tatar.ru, сайт: <http://minzdrav.tatarstan.ru>

26.12.2023 № 09-01/18455

На № \_\_\_\_\_

Заместителю министра  
труда, занятости  
и социальной защиты  
Республики Татарстан  
Ю.И.Абдреевой;  
заместителю министра  
образования и науки  
Республики Татарстан  
М.З.Закировой

О направлении информации

Уважаемая Юлия Ивановна!  
Уважаемая Минзалия Загриевна!

Министерство здравоохранения Республики Татарстан в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Республики Татарстан, Министерства труда, занятости и социальной защиты Республики Татарстан, Министерства образования и науки Республики Татарстан от 22.12.2023 № 3143/976/под-2328/23 «Об утверждении мероприятий сообщения информации при подозрении или выявлении у ребенка инвалидизирующей патологии или риска ее развития (в том числе внутриутробно)» направляет памятки для родителей, разработанные главными внештатными специалистами Министерства здравоохранения Республики Татарстан.

Приложение: на 12 л. в 1 экз.

Первый заместитель министра



А.Р.Абашев

Л.Р.Мухаметшина  
8(843)222-70-46

## Памятки для родителей

### НЕОНАТАЛЬНЫЙ И РАСШИРЕННЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ

В нашей стране так же, как в большинстве стран мира, всем новорожденным проводится неонатальный и расширенный неонатальный скрининг для раннего выявления наследственных заболеваний: фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, муковисцидоза, адреногенитального синдрома, галактоземии, недостаточности других уточненных витаминов группы В, дефицита биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); других видов гиперфенилаланинемии – дефицита синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицита реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина (тирозинемия); болезни с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа»); других видов нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновой ацидемии (недостаточность кобаламина А); метилмалоновой ацидемии (недостаточность кобаламина В); метилмалоновой ацидемии (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновой ацидемии (недостаточность кобаламина D); метилмалоновой ацидемии (недостаточность кобаламина С); изовалериановой ацидемии (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровой недостаточности; бета-кетотиолазной недостаточности; нарушения обмена жирных кислот (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); очень длинноцепочечной ацетил-КоА дегидрогеназной недостаточности (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); недостаточности митохондриального трифункционального белка; недостаточности карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточности карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточности карнитин/ацилкарнитинтрансферазы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксилизина (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин – чувствительная форма); детской спинальной мышечной атрофии, I тип (Вердинга – Гоффмана); других наследственных спинальных мышечных атрофий; первичных иммунодефицитов.

#### Почему необходимо тестирование?

Обследование позволяет выявить заболевание до появления клинических симптомов и без промедления начать лечение. Если заболевание не выявить в ранние сроки – это в последующем приводит к тяжелым нарушениям развития, умственной отсталости и даже смерти ребенка. Обнаружение этих заболеваний в доклинической стадии и раннее назначение лечения препятствует развитию заболевания и дает возможность сделать жизнь таких детей полноценной.

#### Если в семье нет таких заболеваний, нужно ли проводить скрининг?

У родителей, которые здоровы сами, имеют здоровых детей и родственников, могут появиться дети с наследственными заболеваниями в силу определенных генетических закономерностей. Фактически большинство таких больных проявляется в семьях, неотягощенных наследственными заболеваниями.

#### Как и когда будет взят анализ у Вашего ребенка?

Кровь из пяточки у Вашего ребенка должны взять на специальный тест-бланк на 2-е сутки в роддоме, а в случае ранней выписки – на педиатрическом участке по месту жительства. У недоношенных детей анализ берется на 7-е сутки.

#### Как можно узнать о результатах тестирования?

Вы узнаете о результатах тестирования своего ребенка только в том случае, если возникнут проблемы (отклонение от нормы биохимических, молекулярно-генетических показателей).

Если результаты тестов «нормальны», это означает, что ребенок с высокой вероятностью не имеет ни одного из тестируемых наследственных заболеваний.

### **Почему некоторым детям требуется повторное ретестирование?**

Повторное обследование (ретестирование) проводится в случаях, если первый результат показал отклонение биохимических показателей от нормы; это означает, что ребенок относится к группе высокого риска по одному из тестируемых заболеваний, и ретестирование необходимо для того, чтобы сказать, здоров он или заболел.

Пройти ретестирование совершенно необходимо, и чем раньше, тем лучше, чтобы не жить в страхе за будущее своего ребенка.

### **Своевременная диагностика – залог здоровья ваших детей!**

**Адреногенитальный синдром (АГС)** — генетически обусловленное нарушение функционирования надпочечников и синтеза одного из важных гормонов — кортизола, альдостерона или тестостерона. В медицинской литературе это заболевание называют врожденной дисфункцией коры надпочечников (ВДКН).

## **КАК ВРАЧИ ОБНАРУЖИВАЮТ, ЧТО РЕБЕНОК БОЛЕН? КАКИЕ ПРОБЛЕМЫ ВЫЗЫВАЕТ АГС?**

С целью ранней диагностики и профилактики развития указанных симптомов всем новорожденным проводится неонатальный скрининг в родильном доме на 2-е сутки жизни (через 24 – 48 часов после рождения) у доношенного и на 7-е сутки жизни (через 144 – 168 часов) у недоношенного новорожденного. При отклонении от нормы результаты данного обследования сотрудниками медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан» передаются по месту жительства родителей (законных представителей) врачу-педиатру в детскую поликлинику по телефону, врач-педиатр передает информацию родителям ребенка (законным представителям).

Родители обязаны внимательно отнестись к полученной от врача детской поликлиники информации и немедленно явиться на прием к врачу, даже если у ребенка отсутствуют клинические симптомы.

## **НА ЧТО ОБРАТИТЬ ВНИМАНИЕ РОДИТЕЛЯМ?**

Адреногенитальный синдром относится к заболеваниям, которые развиваются в результате изменений в определенных генах. Из-за мутации нарушается структура самого гена, фермента, который он кодирует, и функция последнего. В 90% случаев развитие болезни связано с отсутствием фермента 21-гидроксилазы. Ее недостаток или отсутствие приводят к компенсаторному усиленному синтезу гормона гипофиза АКТГ, что ведет к гипертрофии надпочечников и к усилению выработки андрогенов. Они подавляют функцию яичников и образование женских половых гормонов – эстрогенов. Почему происходит мутация этого гена, неизвестно. Носителями измененного гена с равной частотой могут быть и мальчики, и девочки. Клиническое развитие заболевания тоже не зависит от пола ребенка.

## **КАКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ У АГС?**

Классический вариант ВДКН делят на две формы: сольтеряющую и вирильную. Наиболее тяжело протекает сольтеряющая, на нее приходится 70% случаев от классической. В надпочечниках не вырабатывается достаточного количества альдостерона и кортизола, и из-за этого возникают различные симптомы:

- гипонатриемия – низкий уровень натрия в крови;
- сниженное артериальное давление, аритмии и другие нарушения со стороны сердечно-сосудистой системы;
- рвота;
- обезвоживание;
- низкий уровень глюкозы в крови;
- метаболический ацидоз – состояние, при котором pH крови снижается, она становится более «кислой»;
- гиповолемический шок – состояние, способное привести к гибели, если не оказать своевременную медицинскую помощь.

Одновременно в организме ребенка усиливается синтез андрогенов. Их уровень повышается, и это приводит ко второй группе симптомов:

- девочки рождаются с гениталиями, по внешнему виду которых сложно определить пол – например, клитор может быть очень большим и напоминать пенис;
- быстрый рост;
- половое созревание раньше возрастных норм.

При неклассическом варианте заболевания повышен уровень андрогенов, но не так сильно, как при классическом варианте. Соответственно, симптомы ВДКН будут намного мягче. Наиболее характерные признаки:

- быстрый рост в детском и подростковом возрасте;

- раннее появление вторичных половых признаков;
- избыток волос на теле и лице у женщин;
- облысение по мужскому типу;
- нерегулярные месячные;
- у мальчиков рано увеличивается половой член, но яички остаются маленькими;
- бесплодие.

## **НА ЧТО НАДО ОБРАТИТЬ ВНИМАНИЕ РОДИТЕЛЯМ?**

Сольтертяющая форма АГС характеризуется выраженными нарушениями солевого обмена. Уже в первые дни жизни у новорожденного наблюдается обильная рвота, недостаточность кровообращения, потеря веса тела. Последующее обезвоживание приводит к серьезным нарушениям обмена калия и натрия, кислотно-щелочного равновесия.

- Вирильная форма у девочек сопровождается развитием мужских половых признаков. Несмотря на «женский» генетический набор наружные половые органы родившихся девочек в той или иной мере напоминают мужские. Это так называемый ложный женский гермафродитизм.

- Вирильная форма у мальчиков сразу после рождения не распознается, их гениталии имеют соответствующий полу вид. К 2-5 годам у них появляются признаки полового созревания, на основании чего и предполагают этот диагноз.

## **КАКОЕ ЛЕЧЕНИЕ НЕОБХОДИМО РЕБЕНКУ?**

При сольтертяющей форме заболевания лечение начинают сразу после рождения ребенка, как только появились первые симптомы. Оно включает интенсивную терапию с введением жидкости, солей, гормональных препаратов. Главным методом лечения АГС является длительный прием гормонов надпочечников – глюкокортикоидов, который должен начинаться в раннем детстве (до 7 лет). Если у девочки гениталии имеют неправильный внешний вид, то проблему исправляют хирургическим путем. Операцию делают через 2–6 месяцев после рождения.

## **КАКИЕ СПЕЦИАЛИСТЫ БУДУТ НАБЛЮДАТЬ И КОНСУЛЬТИРОВАТЬ РЕБЕНКА С ДИАГНОЗОМ АГС, КАКОВА ЧАСТОТА ОСМОТРОВ?**

Пациенты с диагнозом «адреногенитальный синдром» находятся под длительным динамическим наблюдением врачами: педиатром по месту жительства и детским эндокринологом.

- Новорожденные с ВДКН направляются в ГАУЗ «Республиканская клиническая больница МЗ РТ» на консультацию к врачу-генетику и ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница МЗ РТ» врачу – детскому эндокринологу.

- Наблюдение у врача-педиатра, врача – детского эндокринолога. Рекомендуется не реже 1 раза в 3-6 месяцев всем пациентам проводить обследование для уточнения степени компенсации заболевания.

## **КАКИЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ НЕОБХОДИМО ПРОХОДИТЬ РЕБЕНКУ В ТЕЧЕНИЕ ГОДА?**

С целью оценки степени компенсации рекомендуется проводить исследование уровней 17-гидроксипрогестерона в крови всем пациентам с ВДКН, а также активности ренина плазмы, уровня калия и натрия в крови (пациентам с сольтертяющей формой).

Исследование уровня лютеинизирующего гормона в сыворотке крови тестостерона, андростендиона. У девушек: исследование уровня прогестерона в крови (фолликулярная фаза).

Соотношение уровней андростендион/тестостерон у юношей.

Рекомендуется по показаниям проводить инструментальные визуализирующие обследования (УЗИ, МСКТ или МРТ) надпочечников.

Рекомендуется проводить УЗИ органов мошонки мальчикам.

Рекомендуется девочкам с ВДКН проводить УЗИ органов малого таза с целью выявления патологии яичников.

Для оценки компенсации заболевания у пациентов с дефицитом 11 $\beta$ -гидроксилазы рекомендуется проводить комплексное определение концентрации стероидных гормонов методом тандемной масс-спектрометрии с исследованием уровня 11-дезоксикортикостерона в крови; ежегодно необходимо проводить

обследование у кардиолога. По показаниям проводить ЭКГ, эхокардиографию, суточное мониторирование АД и ЭКГ для своевременной диагностики и коррекции макрососудистых осложнений АГ.

### **КТО НАЗНАЧАЕТ ЛЕЧЕНИЕ РЕБЕНКУ С АГС?**

Врач – детский эндокринолог после подтверждения диагноза у ребенка назначает с учетом возраста ребенка, его массы и норм физиологической потребности необходимую терапию.

### **ЧТО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ ПОСТАВИЛИ ДИАГНОЗ АГС?**

1. Встать на учет в медицинской организации по месту жительства.
2. Встать на учет в межрайонном кабинете детского эндокринолога, каждые 3 месяца посещать центр с целью мониторинга оказания помощи.

### **КАК НАЙТИ ГЛАВНОГО ВНЕШТАТНОГО ДЕТСКОГО СПЕЦИАЛИСТА-ЭНДОКРИНОЛОГА МЗ РТ?**

Главный внештатный детский специалист-эндокринолог МЗ РТ – Шайдуллина Мария Рустемовна.

Адрес и график работы: Республика Татарстан, г. Казань, улица Оренбургский тракт, дом 140, пн-пт с 9:00 до 15:00 контактный телефон: +7 (843) 237-30-05. Электронная почта: [zizi97@mail.ru](mailto:zizi97@mail.ru).

**Врождённый гипотиреоз (ВГ)** – наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжёлой умственной неполноценности. На сегодняшний день своевременно диагностированный гипотиреоз хорошо поддается гормональной терапии.

## **КАК ВРАЧИ ОБНАРУЖИВАЮТ, ЧТО РЕБЕНОК БОЛЕН? КАКИЕ ПРОБЛЕМЫ ВЫЗЫВАЕТ ВГ?**

С целью ранней диагностики и профилактики развития указанных симптомов всем новорожденным проводится неонатальный скрининг в родильном доме на 2-е сутки жизни (через 24 – 48 часов после рождения) у доношенного и на 7-е сутки жизни (через 144 – 168 часов) у недоношенного новорожденного. При отклонении от нормы результаты данного обследования сотрудниками медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан» передаются по месту жительства родителей (законных представителей) врачу-педиатру в детскую поликлинику по телефону, врач-педиатр передает информацию родителям ребенка (законным представителям).

Родители обязаны внимательно отнестись к полученной от врача детской поликлиники информации и немедленно явиться на прием к врачу, даже если у ребенка отсутствуют клинические симптомы. Врожденный гипотиреоз обусловлен различными заболеваниями щитовидной железы, её недоразвитием или повреждением во время внутриутробного развития плода. Плохое питание, недостаток йода, инфекции, токсическое воздействие вредных веществ во время беременности может оказать негативное воздействие на щитовидную железу ребёнка. Одной из причин может стать и генетическая предрасположенность. Гормоны щитовидной железы регулируют все процессы в организме, поэтому их недостаток приводит к серьёзным системным нарушениям, а порой к катастрофическим последствиям для ребёнка.

## **КАКОВЫ ПРОЯВЛЕНИЯ ВГ?**

Лишь в 10% врождённый гипотиреоз может быть заподозрен сразу после рождения малыша. В большинстве же случаев новорожденный с такой проблемой мало чем отличается от других детей. Однако признаки недостаточной активности щитовидной железы можно заметить.

### **НА ЧТО НУЖНО ОБРАТИТЬ ВНИМАНИЕ:**

- задержка родов после 40 недель;
- малыш вяло сосёт;
- у ребенка выраженная желтуха;
- вздутый живот;
- низкий голос;
- отёчность лица;
- позднее закрытие родничков;
- плохое заживление пупочной ранки, пупочная грыжа;
- сниженный аппетит и плохая прибавка в весе;
- сухость и бледность кожи,
- холодные ручки и ножки;
- слабость мышц.

## **ЧТО ДЕЛАТЬ РОДИТЕЛЯМ?**

Если ранние симптомы врожденного гипотиреоза (вялость, желтуха) не привели к выявлению проблемы и началу лечения, то разрушительное воздействие на организм продолжается. Уже в первые месяцы заметны задержка психического и физического развития малыша. Выраженность признаков зависит от степени недостаточности тиреоидных гормонов. Крайнее проявление гипотиреоза – кретинизм.

## **КАКОЕ ЛЕЧЕНИЕ НЕОБХОДИМО РЕБЕНКУ?**

Лечение врожденного гипотиреоза направлено на восполнение нехватки гормонов щитовидной железы для того, чтобы обеспечить нормальное развитие ребёнка. В принципе, вид лечения только один – заместительная гормональная терапия. Она заключается в приёме индивидуально подобранной дозы левотироксина натрия. Это лекарство по своей структуре идентично одному из гормонов щитовидной железы – тироксину (Т4), выпускается под названиями Эутирокс, L-тироксин. Результаты лечения можно

наблюдать уже через две недели после его начала. Ребёнок, получающий адекватные дозы тиреоидных гормонов, ничем не отличается от сверстников, он нормально растёт, чувствует себя хорошо.

Многие родители интересуются, можно ли вылечить врождённый гипотиреоз и полностью отказаться от приёма препаратов. К сожалению, в большинстве случаев заместительная терапия назначается пожизненно, хотя случаи полного исцеления с восстановлением нормальной функции щитовидной железы известны. Приём таблеток с содержанием гормона Т4 один раз в день не такое уж обременительное лечение, тем более что оно позволяет вести полноценную жизнь. А вот несвоевременное начало лечения (позднее первого месяца жизни ребёнка), несоблюдение дозировок и регулярности приёма может привести к катастрофическим последствиям. В особо тяжёлых случаях отставание в развитии и поражение систем организма таково, что может быть установлена инвалидность при врождённом гипотиреозе. Но такие случаи редки, так как скрининг новорожденных позволяет выявить проблему буквально в первые недели жизни ребёнка.

## **КАКИЕ СПЕЦИАЛИСТЫ БУДУТ НАБЛЮДАТЬ И КОНСУЛЬТИРОВАТЬ РЕБЕНКА С ДИАГНОЗОМ ВГ?**

Пациенты с диагнозом «врожденный гипотиреоз» находятся под длительным динамическим наблюдением врачами-педиатрами по месту жительства и врачами детскими эндокринологами.

### **ЧАСТОТА ОСМОТРОВ**

Осмотр врача – детского эндокринолога/врача-педиатра:

после установления диагноза до 3 месяцев жизни: 1 раз в 2 недели;

с 3 месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2-3 месяца, в дальнейшем – 1 раз в 6 месяцев.

Врач-невролог: на 1-м году жизни: 1 раз в 3-6 месяцев; далее – по показаниям.

Врач-офтальмолог: на 1-м году жизни: 1-2 раза в год; далее – по показаниям.

Врач-оториноларинголог: на 1-м году жизни: 1-2 раза в год; далее – по показаниям.

Врач-сурдолог: 1 раз в 12 месяцев.

• Врач-кардиолог: на 1-м году жизни – по показаниям.

Медицинский психолог, врач-психиатр: первичный в 1-1,5 года; повторно – в 5 лет (при необходимости раньше).

## **КАКИЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ НЕОБХОДИМО ПРОХОДИТЬ РЕБЕНКУ В ТЕЧЕНИЕ ГОДА?**

• Гормональные исследования (ТТГ, СТ4): после установления диагноза до 3 месяцев жизни: 1 раз в 2 недели; с 3 месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2-3 месяца; в дальнейшем – 1 раз в 6 месяцев (при нормальном уровне ТТГ).

• Общий анализ крови: в течение 1-го года жизни, частота определяется индивидуально.

• Биохимический анализ крови: в течение 1-го года жизни, частота определяется индивидуально.

• Уровень тиреоглобулина в крови: по показаниям при аплазии по данным УЗИ и врожденном зобе при подозрении на дефект синтеза ТГ.

• Функционные методы исследования:

• ЭКГ, ЭхоКГ, УЗИ почек: в течение 1-го года жизни.

• УЗИ ЩЖ: непосредственно после установления диагноза; контроль – в возрасте 1 года; при наличии зоба – 1 раз в 6-12 месяцев.

• Рентгенография кистей с лучезапястными суставами: по показаниям – при снижении темпов роста, длительной декомпенсации заболевания.

• Рентгенография коленных суставов, стоп: в периоде новорожденности.

• ЭЭГ: в 5 лет.

• МРТ головного мозга: при декомпенсированном гипотиреозе.

• Биопсия щитовидной или паращитовидной железы: по показаниям (при многоузловом зобе).

## **КТО НАЗНАЧАЕТ ЛЕЧЕНИЕ РЕБЕНКУ С ВГ?**

Врач – детский эндокринолог после подтверждения диагноза у ребенка назначает лечение с учетом возраста ребенка, его массы и норм физиологической потребности необходимую терапию.

## **КАК НАЙТИ ГЛАВНОГО ВНЕШТАТНОГО ДЕТСКОГО СПЕЦИАЛИСТА-ЭНДОКРИНОЛОГА МЗ РТ?**

Главный внештатный детский специалист-эндокринолог МЗ РТ – Шайдуллина Мария Рустемовна.

Адрес и график работы: Республика Татарстан, г. Казань, улица Оренбургский тракт, дом 140, пн-пт с 9:00 до 15:00. Контакты: +7 (843) 237-30-05. Электронная почта: [zizi97@mail.ru](mailto:zizi97@mail.ru).

**Фенилкетонурия (ФКУ)** – это наследственное заболевание, характеризующееся нарушением метаболизма фенилаланина (фенилаланин–незаменимая аминокислота, которая не синтезируется в организме, поступает с пищей – продуктами животного происхождения, в том числе с грудным молоком и детскими молочными смесями). В России примерно 1 на 7-8 тысяч новорожденных детей, а всего более 200 детей в год, рождается с этим заболеванием. При отсутствии своевременной диагностики и лечения заболевание проявляется обычно в возрасте 2-6 месяцев жизни признаками поражения центральной нервной системы: вялость ребенка, отсутствие интереса к окружающему, иногда повышенная раздражительность, беспокойство, срыгивания, нарушение мышечного тонуса, признаки атопического дерматита, задержка психомоторного развития, иногда судороги. С возрастом дети имеют тяжелое поражение нервной системы вплоть до умственной отсталости и эпилепсии. При своевременно назначенном патогенетическом лечении жалобы имеют более легкий характер или отсутствуют.

## **КАК ВРАЧИ ОБНАРУЖИВАЮТ, ЧТО РЕБЕНОК БОЛЕН?**

С целью ранней диагностики и профилактики развития указанных симптомов всем новорожденным проводится неонатальный скрининг в родильном доме на 2-е сутки жизни (через 24 – 48 часов после рождения) у доношенного и на 7-е сутки жизни (через 144 – 168 часов) у недоношенного новорожденного. При отклонении от нормы результаты данного обследования сотрудниками медико-генетической консультации ГАУЗ «Республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан» передаются по месту жительства родителей (законных представителей) врачу-педиатру в детскую поликлинику по телефону, врач-педиатр передает информацию родителям ребенка (законным представителям). Родители обязаны внимательно отнестись к полученной из лаборатории неонатального скрининга медико-генетической консультации информации и немедленно явиться на прием к врачу и/или связаться с ним по телефону, даже если у ребенка отсутствуют клинические симптомы. Решение о назначении и характере диетотерапии принимает врач.

## **КАКИЕ ПРОБЛЕМЫ ВЫЗЫВАЕТ ФКУ? ЧТО ДЕЛАТЬ РОДИТЕЛЯМ?**

Пища, которую мы едим, содержит белки, состоящие из отдельных аминокислот. При ФКУ одна из этих аминокислот, которая называется фенилаланин (ФА), не усваивается организмом обычным образом, в связи с чем ФА накапливается в крови ребенка и приводит к нарушению развития мозга. Но это можно предупредить, если уменьшить количество белка в пище. Таким образом, Ваш ребенок нуждается в специальной низкобелковой диете. Диета, с одной стороны, должна содержать мало ФА, но, с другой стороны, быть сбалансированной для обеспечения роста и развития малыша.

Ваш врач-генетик поможет лучше понять ситуацию, чтобы она была ясна Вам полностью.

За исключением диеты, относитесь к ребенку как к здоровому, не старайтесь избыточно опекать его. Диета поначалу кажется сложной, но врачи-генетики и диетологи окажут Вам максимальную поддержку и помощь всегда, когда Вы будете в ней нуждаться.

## **БУДЕТ ЛИ РЕБЕНОК РАСТИ И НОРМАЛЬНО РАЗВИВАТЬСЯ?**

Для всех детей с ФКУ, которые своевременно начали лечение, ответ один - да! Если лечение Вашего ребенка проводится постоянно, ребенок растет и развивается нормально.

## **ДИЕТА ПОЖИЗНЕННАЯ?**

В настоящее время считается, что наиболее благоприятно – пожизненное соблюдение диеты. Недостающее количество белка восполняется за счет специализированных лечебных продуктов, частично или полностью лишенных ФА. Назначение патогенетической диетотерапии с первых дней жизни ребенка определяет благоприятный прогноз течения ФКУ.

## **КАКИЕ СПЕЦИАЛИСТЫ БУДУТ НАБЛЮДАТЬ И КОНСУЛЬТИРОВАТЬ РЕБЕНКА С ДИАГНОЗОМ ФКУ?**

Пациенты с диагнозом ФКУ находятся под длительным динамическим наблюдением врачами-педиатрами по месту жительства и врачами-генетиками ГАУЗ «РКБ МЗ РТ», врачами узких специальностей по показаниям.

## **КТО НАЗНАЧАЕТ ЛЕЧЕНИЕ РЕБЕНКУ С ФКУ?**

Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Республики Татарстан после подтверждения диагноза у ребенка назначает низкобелковую диету, осуществляет расчет питания (общее суточное количество белка в рационе больного, допустимое количество белка естественных продуктов, суточное (месячное, годовое) количество аминокислотной смеси без фенилаланина) с учетом возраста ребенка, его массы и норм физиологической потребности).

Специализированные продукты лечебного питания (смеси) родители бесплатно получают в аптеках по месту жительства по рецепту участкового врача.

## **КАК КОНТРОЛИРУЕТСЯ ЭФФЕКТИВНОСТЬ ПРОВОДИМОЙ ТЕРАПИИ?**

Контроль за адекватностью терапии – определение уровня фенилаланина в крови:

до 3 мес. – 1 раз в неделю (до получения стабильных результатов), и далее 1 раз в 10 дней;

с 1 года до 6 лет – 1-2 раза в месяц;

с 7 лет до 12 лет – не менее 1 раза в месяц;

после 12 лет – 1 раз в 2 месяца.

## **КАК НАЙТИ ГЛАВНОГО СПЕЦИАЛИСТА-ГЕНЕТИКА МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ТАТАРСТАН?**

Главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Республики Татарстан, заведующая медико-генетической консультацией ГАУЗ «Республиканская клиническая больница МЗ РТ» – Вафина Зульфия Ильсуровна.

Адрес: г. Казань, ул. Оренбургский тракт, д. 138, корп. Г, 3 этаж, ГАУЗ «Республиканская клиническая больница МЗ РТ», контактный телефон +7 (843) 231 20 25. Электронная почта: Zulfiya.Vafina@tatar.ru.

**Спинальная мышечная атрофия (СМА)** – заболевание, при котором нарушается работа мышц ребенка из-за поражения двигательного нейрона в передних рогах спинного мозга.

Это генетическое заболевание, наследуется по аутосомно-рецессивному типу, т.е. родители ребенка здоровы, но могут носить эту мутацию, совершенно не зная об этом. Мутация происходит в гене SMN1, который отвечает за выживаемость нейронов, дающих сигнал для поперечно-полосатой мускулатуры.

У больных отмечаются разные нарушения произвольных движений: некоторые дети не могут удерживать голову, некоторые ползать и сидеть, а некоторые самостоятельно ходить либо не могут научиться прыгать, бегать, тяжело ходят по лестницам.

Для спинальных амиотрофий характерно сохранение чувствительности, а также отсутствие задержки психического развития.

## **КАК РОДИТЕЛЯМ ЗАПОДОЗРИТЬ СМА У РЕБЕНКА?**

У каждого пациента со спинальной мышечной атрофией имеются индивидуальные нарушения, а симптомы могут различаться в зависимости от возраста начала и тяжести заболевания. При ранней форме дети плохо удерживают голову и слабо поднимают ножки, в особенности бедра, не переворачиваются, лежа на животе не поднимают голову. Могут поражаться мышцы, участвующие в дыхании и глотании. При форме, которая возникает с 6 месяцев, дети могут ползать и сидеть, но никак не могут ходить, так как у них слабые мышцы ног, в особенности мышцы бедра. При более поздней форме, которая возникает после 2 лет, дети не могут научиться прыгать и бегать, часто жалуются на то, что устают, плохо поднимаются по лестницам, не могут освоить велосипед. Интеллект у детей соответствует возрасту.

## **ЕСЛИ ВЫ ЗАПОДОЗРИЛИ СМА У СВОЕГО РЕБЕНКА**

В ближайшее время обратитесь к своему педиатру по месту жительства, педиатр срочно вас направит к неврологу, и в случае наличия признаков спинальной мышечной атрофии поликлиника проводит забор крови и курьером отправляет для диагностики в лабораторию в г.Москву.

## **ПОЧЕМУ РОЖДАЮТСЯ ДЕТИ СО СМА?**

«Сломанный» ген передается ребенку от родителей. Спинально-мышечная атрофия может проявиться у малыша только при условии, что у обоих родителей ген SMN1 мутировал, но при этом родители ребенка – здоровые люди. Но даже в этом случае вероятность родить здорового малыша – 75%. И только в 25% случаев родится ребенок со спинальной мышечной атрофией.

## **КАК ВРАЧИ ВЫЯВЛЯЮТ ДЕТЕЙ СО СМА?**

С 1 января 2023 года диагностика спинальной мышечной атрофии включена в неонатальный скрининг новорожденных, который проводят всем новорожденным в Российской Федерации. Но врачи и пациенты должны быть насторожены по поводу этого заболевания, так как скрининг существует только год, и если дети, рожденные до этого, не диагностированы на наличие этого заболевания, могут быть больными.

Диагностика спинальной мышечной атрофии начинается с визита к неврологу и педиатру. Во время осмотра врач выявит клинические признаки заболевания и назначит необходимые исследования. Единственный способ подтвердить заболевание – генетическое исследование.

## **ТИПЫ СПИНАЛЬНО-МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ**

Различают 4 типа спинальной мышечной атрофии в зависимости от возраста, в котором проявляются первые симптомы и тяжесть течения болезни.

Болезнь Вердинга – Гофмана (первый тип). В этом случае заболевание манифестирует очень рано, до полугодовалого возраста. Мышечная слабость ярко выражена, а двигательные функции сильно угнетены. Как правило, такие малыши так и не научатся самостоятельно сидеть. Без соответствующего лечения дети со спинальной мышечной атрофией не доживают до 2 лет. Очень важно как можно быстрее диагностировать и назначить патогенетическую терапию.

Болезнь Дубовица (второй тип). Болезнь проявляется после шестимесячного возраста. Часто ребенок может сидеть, но ходить уже не способен. Атрофия прогрессирует медленнее, чем в первом случае.

Болезнь Кугельберга – Велендер (третий тип). Манифестирует, как правило, в возрасте более 1,5 года. К этому времени ребенок уже умеет ходить и даже бегать. Но в какой-то момент его двигательная активность снижается. Он быстро устает, поэтому предпочитает сидеть или лежать. Прогрессирует этот тип спинальной мышечной атрофии еще медленнее, прожить с ним можно несколько десятков лет.

Четвертый тип, не имеющий отдельного названия. В этом случае первые симптомы появляются только в подростковом или взрослом возрасте. Слабость возникает в ногах и плечевом поясе, меняется походка. Этот тип спинальной мышечной атрофии прогрессирует очень медленно и, как правило, не влияет на продолжительность жизни. Во всех случаях интеллект человека не страдает.

### **ЧТО ДЕЛАТЬ РОДИТЕЛЯМ?**

Педиатры и врачи-неврологи окажут Вам максимальную поддержку и помощь всегда, когда Вы будете в ней нуждаться.

### **ЛЕЧЕНИЕ И ПРОГНОЗ**

Полностью вылечить спинальную мышечную атрофию пока невозможно, но можно значительно улучшить качество жизни больного и остановить развитие заболевания. В последние годы появились препараты, способные восполнить необходимый уровень белка или временно восстановить функцию его выработки в организме.

### **КАК НАЙТИ ГЛАВНОГО ВНЕШТАТНОГО ДЕТСКОГО СПЕЦИАЛИСТА-НЕВРОЛОГА МЗ РТ?**

Главный внештатный детский специалист-невролог МЗ РТ – Айзатуллина Дина Владимировна.

Адрес: Республика Татарстан, г. Казань, улица Оренбургский тракт, дом 140. Контакты: тел. +7 (843) 567-83-34. Электронная почта: d.aizatulina@yandex.ru.