

КАКОЕ ЛЕЧЕНИЕ ДОСТУПНО ДЛЯ ДЕТЕЙ С МУКОВИСЦИДОЗОМ

Современная медицина не может полностью излечивать муковисцидоз, однако, начало лечения на ранней стадии, до появления первых симптомов заболевания, позволяет большинству пациентов не только вести активный образ жизни, но и значительно увеличивать ее продолжительность. В настоящее время проходят многочисленные клинические исследования препаратов, которые влияют не только на симптомы заболевания, но и позволяют исправлять непосредственно генетический дефект.

ВАШИ ЭМОЦИИ И ЧУВСТВА

Когда Вам сообщают о результатах положительного неонатального скрининга, Вы можете испытать потрясение, страх, неверие и гнев. Все эти чувства естественны и их испытывают многие родители в подобных ситуациях. Помните, что еще достоверно неизвестно болен ли Ваш ребенок муковисцидозом.

В любом случае, у Вас всегда есть возможность обсудить Ваши переживания и задать Ваши вопросы на приеме у врача на протяжении всех этапов обследования и после его окончания.

Городской медико-генетический центр СПб

СПб, ул. Тобольская, 5
Тел. (812) 294 70 00;
Тел./факс (812) 294 70 01
gkdmgenc@zdrav.spb.ru

Детская городская больница №4 Святой Ольги (СПб центр муковисцидоза)

СПб, ул. Земледельческая, 2
Тел. (812) 295 69 92;
Тел./факс (812) 295 69 98

Некоммерческое партнерство «Организация помощи больным муковисцидозом»

Тел. +7 (911) 235 58 92
Shaman.julia@gmail.com



Издано при поддержке
Благотворительного фонда
«Острова»
www.ostrovaru.com

ПОДОЗРЕНИЕ НА МУКОВИСЦИДОЗ

*Что такое неонатальный
скрининг и что он значит
для моего ребенка*



ЧТО ТАКОЕ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ И ЧТО ОН ЗНАЧИТ ДЛЯ МОЕГО РЕБЕНКА

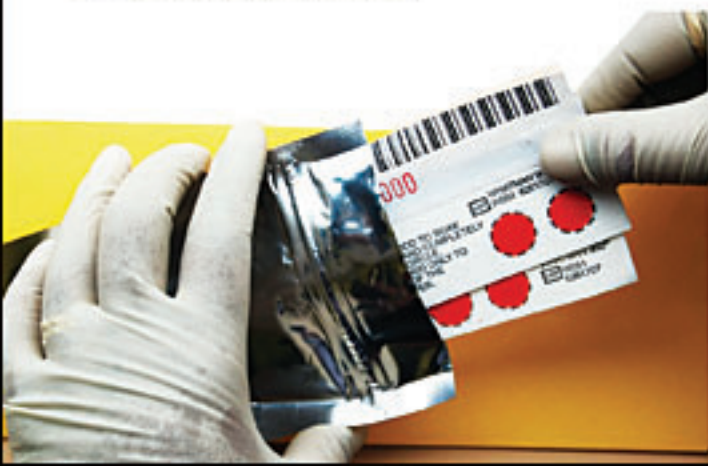
В России, как и во многих странах Мира, в Родильном доме или больнице перед выпиской всех новорожденных детей обследуют на наличие некоторых наследственных заболеваний, такая процедура называется **неонатальным скринингом**.

Неонатальный скрининг позволяет выявить заболевания, которые практически невозможно обнаружить до рождения ребенка, но которые необходимо начать лечить до появления симптомов болезни.

В России скрининг новорожденных проводят на **пять заболеваний** (муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, галактоземия и фенилкетонурия).

Результаты неонатального скрининга позволяют **только заподозрить заболевание** у Вашего ребенка. Окончательное решение о наличии заболевания будет принято врачом только после проведения всех подтверждающих тестов.

Данный информационный листок предоставит Вам некоторые сведения о процедуре обследования на муковисцидоз в случае, если показатели неонатального скрининга вашего ребенка оказались положительными.



ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЙ РЕЗУЛЬТАТ СКРИНИНГА НА МУКОВИСЦИДОЗ – ЧТО ДАЛЬШЕ

Положительный неонатальный скрининг на наличие муковисцидоза является только показанием для дальнейшего обследования, а не доказательством наличия болезни. В настоящее время Ваш ребенок не нуждается в каком-либо срочном лечении или специальном уходе. После того, как Вы узнали о положительных результатах скрининга, Вам следует записаться на прием к врачу-специалисту (в Санкт-Петербурге это врач-генетик городского медико-генетического центра), который осмотрит Вашего ребенка, назначит дополнительные анализы и обсудит с Вами дальнейший план действий.

ПОТОВАЯ ПРОБА НА МУКОВИСЦИДОЗ

Основным тестом на наличие муковисцидоза является **потовая проба**. Дело в том, что у больных муковисцидозом вырабатывается нормальное количество пота (как у здоровых людей), но содержание соли в нем резко повышено. Именно для определения концентрации соли (содержания ионов натрия и хлора) и делается анализ. Для проведения этого исследования Вашему ребенку наденут специальный датчик (браслет) на ручку или ножку, с помощью которого будет произведено количественное определение солей в поте на поверхности кожи ребенка. Обычно исследование занимает около 20-30 минут, результат исследования известен сразу после его окончания. Если результаты потовой пробы подтвердят диагноз муковисцидоза, врач обсудит с Вами дальнейшую тактику Ваших действий; и затем Вы и Ваш ребенок будете направлены в центр муковисцидоза, где специалисты осуществляют лечение и наблюдение за детьми с этим заболеванием. Врачи центра муковисцидоза дадут подробную информацию о заболевании и детально обсудят с Вами лечение, которое необходимо Вашему ребенку в настоящий момент.

КАКИЕ ЕЩЕ ИССЛЕДОВАНИЯ НА МУКОВИСЦИДОЗ СУЩЕСТВУЮТ

Помимо потовой пробы, в диагностике муковисцидоза также используется **генетическое исследование**. Такое исследование позволяет определить генетические изменения (мутации), характерные для муковисцидоза. Результаты генетического исследования могут быть использованы не только в диагностике муковисцидоза, но также при проведении медико-генетического консультирования и определения носительства мутации у здорового человека. Более подробную информацию о данном исследовании Вы можете получить у врача на приеме.



ЧТО ТАКОЕ МУКОВИСЦИДОЗ

Муковисцидоз является **наследственным заболеванием**, поражающим, главным образом, дыхательную и пищеварительную системы. Ребенок с муковисцидозом наследует два дефектных гена муковисцидоза (по одному от каждого родителя), которые вместе являются причиной развития заболевания. Несмотря на то, что муковисцидоз является наследственным заболеванием, то есть человек уже рождается с этим заболеванием, у разных людей симптомы этой болезни могут появляться в разном возрасте. Чаще всего, дети с муковисцидозом страдают от инфекций органов дыхания и проблем с пищеварением.