

Редким заболеваниям в России сейчас уделяется повышенное внимание. Одна из последних новаций - **расширенный неонатальный скрининг** всех новорожденных на врожденные и наследственные заболевания. Цель - раннее выявление редких (орфанных) болезней и своевременное начало лечения. В январе 2023 года Белоярская ЦРБ провела 12 таких исследований, в феврале - 5.

Ранее неонатальный скрининг проводился только на 5 заболеваний. В рамках расширенного обследования ребенка проверяют еще на 31 заболевание, включая спинальную мышечную атрофию, врожденный иммунодефицит и большой спектр нарушений обмена веществ.

Процедура выглядит так: в возрасте 24-48 часов (для доношенного ребенка) и 7 суток (для недоношенного) у новорожденного берут кровь из пятки на тест-бланки. При определении высокого риска наличия заболевания новорожденный приглашается в медико-генетическую консультацию для дополнительной диагностики.

Болезни, которые призван выявлять скрининг - редкие, но от этого не менее серьезные. Вот почему так важно узнать об их наличии как можно раньше, чтобы последующее лечение было максимально успешным.

