

Медобследование

Каждой маме в родильном доме предоставляют возможность обследовать малыша, взяв анализ крови из пяточки. Это не просто рядовая проверка, а возможность выявить у ребёнка на самой ранней стадии серьёзные заболевания и избежать последствий с ними связанных.



Наталья Аверьянова

– Такое обследование называется неонатальный скрининг новорождённого, – объяснила заведующая кабинетом медико-генетического консультирования Центра охраны материнства и детства Наталья Аверьянова. Его проводят с целью выявить наследственные и врождённые заболевания у ребёнка до появления первых симптомов. Это очень важно, так как часто признаки болезни появляются уже тогда, когда драгоценное время на спасение жизни упущено. Получив информацию своевременно, мы можем немедленно начать лечение.

В Магнитогорске неонатальный скрининг новорождённым проводится с 1993 года. Правда, сначала малышей обследовали всего на три заболевания. Через пять лет стали проводить анализ на пять болезней. С 2023 года в России стартовала программа расширенного скрининга, которая дополнила стандартные обследования и увеличила обследования на наследственные болезни до 36 нозологий. Все расходы на диагностику оплачиваются за счёт средств бюджета страны.

За неполные два года, с тех пор как действует новая модель скрининга, в Магнитогорске установили уже несколько десятков малышей с серьёзными диагнозами.

Шанс на здоровую жизнь

Единственный в городе врач-генетик Наталья Аверьянова рассказала о важности неонатального скрининга

– В том числе это шесть детей с фенилкетонурией, наследственным заболеванием, связанным с нарушением метаболизма, – уточняет Наталья Фёдоровна. – Двум детям был поставлен диагноз муковисцидоз, это хроническое наследственное заболевание, при котором происходит нарушение работы всех эндокринных желёз. Выявлены три ребёнка с адреногенитальным синдромом – врождённой дисфункцией коры надпочечников. Четыре малыша у нас установлены с врождённым гипотериозом, эндокринологическим заболеванием, при котором щитовидная железа не вырабатывает достаточное количество гормонов.

Также в городе благодаря скринингу был выявлен один ребёнок со спинальной мышечной атрофией. С рождения малыш получает дорогостоящий генноинженерный

препарат, и в настоящее время никаких нарушений со стороны нервной системы и опорно-двигательного аппарата у него не наблюдается. Доктора подчёркивают: это позволяет надеется на то, что ребёнок в будущем будет здоров. Если бы не результаты диагностики, родители узнали бы о диагнозе ребёнка года через два и упустили бы драгоценное время на восстановление. К сожалению, у детей со СМА происходит разрушение двигательных нейронов, что приводит к прогрессирующей мышечной слабости и атрофии без вовремя начатого лечения.

Был выявлен в городе ещё один ребёнок с очень редким заболеванием обмена веществ – глютаровой ацидурией, при которой организм не может нормально расщеплять некоторые аминокислоты. Без лечения эта болезнь может привести

к необратимому поражению мозга и инвалидности.

– Неонатальный скрининг – это шанс избежать возможных страшных последствий. Он проводится в родильном доме у доношенных детей через 48 часов после рождения, у недоношенных – на седьмые сутки жизни, – поясняет врач-генетик. – Взятие образцов крови осуществляется на двух специальных тест-бланках из фильтрованной бумаги, которые направляются в лабораторию Челябинска и Екатеринбурга. На скрининг нам даётся двое суток, далее анализ на ряд заболеваний просто становится неинформативен. По этой причине мы отказываем родителям, которые сначала не воспользовались возможностью провести «пяточный тест», а спустя время одумались.

На некоторые заболевания родители могут и позже обследовать ребёнка, обратившись в лабораторию самостоятельно, но стоит помнить, что генетические анализы – это дорогое удовольствие. К примеру, только проверка на самые частые мутации, которые приводят к развитию одной из болезней, муковисцидозу, будет стоить порядка двадцати тысяч рублей. Обследовать ребёнка на 36 заболеваний совершенно бесплатно – это уникальная возможность, которой необходимо воспользоваться.

– Важно отметить, положительный результат первоначального теста не всегда говорит о наличии болезни, – рассказывает доктор. – Это означает, что ребёнок входит в группу риска и такому малышу необходимо провести подтверждающую диагностику, которая включает более сложные тесты. Такое обследование также абсолютно бесплатно. И только после верификации диагноза врачи приступают к лечению.

Большинство заболеваний, которые включены в программу расширенного неонатального скрининга, не устраняются полностью, но хорошо контролируются при своевременном начале лечения. Дети с рождения при необходимости получают заместительную гормональную терапию, специализированное питание.

Основная цель специалистов – предотвратить тяжёлые последствия и обеспечить полноценное развитие ребёнка

Результаты терапии при этом зависят не только от своевременного поставленного диагноза, но и от ответственности родителей, которые должны следовать всем рекомендациям врачей.



Ангелина и Мирон Амилахановы

К сожалению, есть среди родителей отказники, мотивирующие тем, что ребёнок ещё маленький и они не хотят причинять ему боль. В 2023-м таких было шестеро, в 2024-м – семеро, а с начала текущего года от скрининга отказались уже двое. Молодая мама Ангелина Амилаханова рассказала: такой логики не понимает. Сегодня с сыном Мироном они пришли в поликлинику на профилактический медосмотр, а месяц назад в роддоме малышу были выполнены все необходимые обследования.

– Я считаю, что неонатальный скрининг – это очень важно. Некоторые мамы переживают за комфорт малыша, но почему-то не задумываются над тем, что этот анализ – возможность спасти ребёнку жизнь, восстановить его здоровье. Я не отказываюсь от проведения исследований, а также прививок, и другим мамам советую быть более бдительными и дальновидными.

К ответственности вызывают и специалисты, призывая не отказываться от скрининга и от подтверждающей диагностики. Благодаря таким исследованиям дети с серьёзными диагнозами получают шанс на долгую, полноценную и счастливую жизнь.

Евгения Салахутдинова.



Дмитрий Рухмалёв

Болезнь и лечение

Как проявляется аппендицит и почему промедление в лечении болезни опасно для жизни.



Павел Солдатов

Специалисты Центра охраны материнства и детства Магнитогорска продолжают рассказывать о распространённых детских болезнях и современных методах лечения. А также развенчивают существующие мифы, которые часто заставляют родителей действовать неправильно. На этот раз врач-детский хирург многопрофильного стационара Павел Солдатов посвятил свою мини-лекцию аппендициту, одному из самых частых заболеваний брюшной полости.

Коварный и непредсказуемый

Терминология и этиология болезни

Многие прекрасно знают, что аппендицит – это воспаление червеобразного отростка слепой кишки, аппендикса. А вот точные причины возникновения заболевания неизвестны. Существует несколько гипотез. Считается, что аппендициту могут привести бактериальные инфекции, также среди возможных факторов – нарушение кровотока в отростке, закупорка просвета аппендикса, тромбоз сосудов и даже нарушение диеты (в том числе низкое потребление клетчатки и большое количество мяса в рационе), но это, скорее, косвенная причина.

Диагностика

Проявляется аппендицит может по-разному. Для болезни характерны тошнота и рвота, общая интоксикация с головной болью, ознобом и слабостью, запор или диарея, повышение температуры и болевой синдром в области живота. Совокупность нескольких таких симптомов – повод показать ребёнка врачу-педиатру, который проведёт необходимые тесты и

при подозрении на аппендицит направит пациента к хирургу. Обычно боли при аппендиците возникают в эпигастрии – проекциях желудка в верхних отделах по центру, постепенно они мигрируют вправо в подвздошную область. Но может болеть, вопреки сложившимся представлениям, не только справа. Всё зависит от расположения отростка. Если он лежит на левой стороне, то будет ощущение, что болит слева, если расположен медиально, то есть, направлен к центру брюшной полости, то могут возникнуть боли в центре живота. При ретроцекальном расположении отростка – за слепой кишкой – аппендикс не контактирует с остальными органами, и для такого положения характерен очень невыраженный болевой синдром. Встречается и тазовое расположение аппендикса, когда отросток даёт боли, характерные для гинекологических заболеваний.

Лечение

Медикаментозная терапия для лечения аппендицита не подходит. Но чтобы облегчить состояние ребёнка, родители могут дать ему спазмолитики, которые не по-

влияют на клиническую картину. А вот нестероидные противовоспалительные препараты давать нельзя ни в коем случае, они могут «смазать» симптомы и создать ложное ощущение благополучного состояния у ребёнка.

Единственно возможный вариант лечения аппендицита на сегодняшний день – хирургическое вмешательство. Аппендэктомия – удаление отростка – осуществляется полостным методом либо лапароскопическим. Второй вариант более распространён, после такого вмешательства восстановление пациента происходит на порядок быстрее. Но возможны те случаи, когда индивидуальные особенности расположения отростка и течения заболевания могут сопровождаться большими техническими трудностями для малоинвазивного вмешательства. Тогда доктора принимают решение перейти с эндоскопического на открытый метод.

Осложнения

Важно помнить, что аппендицит развивается стремительно. Чтобы перейти в осложнение – гнойный перитонит – ему достаточно суток. Несвоевременное лечение может

привести к печальным последствиям, в том числе к летальному исходу. Поэтому обращаться к врачу следует немедленно – сразу после появления характерных симптомов.

Статистика

К сожалению, специалисты многопрофильного стационара Магнитогорска нередко сталкиваются с осложнениями аппендицита. В 2024 году в отделение хирургии многопрофильного стационара Центра охраны материнства и детства поступило 188 детей с диагнозом острый аппендицит, из них около 20 процентов юных пациентов – с перитонитом, основная причина которого – позднее обращение за медицинской помощью. Был в практике хирургов даже девяти-суточный перитонит, к счастью, ребёнка удалось спасти. В 2025-м тенденция сохраняется. Только за три дня прошлой недели в отделение поступили два ребёнка с острым аппендицитом, сопровождавшимся перитонитом.

Хирурги просят родителей быть внимательнее к здоровью детей, не игнорировать тревожные симптомы. Своевременная и точная диагностика – залог эффективного лечения и максимально быстрого восстановления.

Евгения Салахутдинова.