МОЗ розпочав проведення розширеного неонатального скринінгу новонароджених на 21 рідкісне захворювання З 17 жовтня цього року в Україні розпочато проведення розширеного неонатального скринінгу на 21 рідкісне захворювання.

Це комплексне обстеження новонароджених для виявлення спадкових і вроджених захворювань. Пілотний запуск стартував у 12 регіонах України: м. Києві, Вінницькій, Волинській, Житомирській, Закарпатській, Івано-Франківській, Київській, Львівській, Рівненській, Тернопільській, Хмельницькій та Чернівецькій областях.

Лабораторні дослідження за програмою неонатального скринінгу відповідно до переліку захворювань, визначених наказом МОЗ від 01 жовтня 2021 року № 2142, здійснюються на базі експертного та двох регіональних центрів неонатального скринінгу – Національної дитячої спеціалізованої лікарні «Охматдит», Львівського обласного клінічного перинатального центру.

Попередньо в Україні усі новонароджені безоплатно перевірялися на 4 спадкові хвороби – гіпотиреоз, фенілкетонурія, адреногенітальний синдром, муковісцидоз. З жовтня діагностику розширено до можливості виявлення 21 орфанного захворювання.

Так, минулого року Президент України підписав Закон, яким було збільшено видатки для Міністерства охорони здоров'я на розвиток системи розширеного неонатального скринінгу на 300 млн грн. Ці кошти були спрямовані на оснащення лабораторним обладнанням експертного та регіональних центрів неонатального скринінгу.

Також для запуску проєкту було ухвалено необхідні нормативно-правові акти, закуплено комп’ютерне обладнання та програмне забезпечення, розроблено новий функціонал в електронній системі охорони здоров’я, забезпечено навчання медичних працівників, проведено закупівлі реагентів та логістичних рішень, нових тест-бланків для забору крові, закладено фінансування на послуги з неонатального скринінгу в рамках окремого пакету програми медичних гарантій.

Послуга як і раніше безоплатна та доступна в пологових стаціонарах, перинатальних центрах та дитячих лікарнях з неонатологічними відділеннями.

Забір крові проводять у перші 48 – 72 години життя немовляти та передають на дослідження до лабораторного центру. У разі, якщо виявлено відхилення від нормальних показників, батьків поінформують про загрозу здоровʼю дитини для подальших досліджень чи призначення лікування експертами медико-генетичного центру.

Для отримання послуги батькам новонародженого необхідно лише надати письмову згоду на проведення дослідження. Далі лікар сформує пакет документів для відправки в лабораторію. Після проведення дослідження, лабораторія за необхідності спрямує результати до медико-генетичного центру. Своєю чергою, лікар медикогенетичного центру проаналізує дослідження та за його результатами визначить необхідність подальших досліджень чи призначить лікування.

Таким чином, завчасне виявлення дозволить ще на доклінічній стадії захворювання застосувати протокольну терапію та корекцію, тим самим повністю запобігти прояву симптомів або значно полегшити їх. Запобігання розвитку захворювання забезпечить дитині повноцінне життя.

Увесь процес неонатального скринінгу супроводжується та фіксується в електронній системі охорони здоровʼя: від реєстрації новонародженого та взяття зразків крові лікарем до обробки направлення лаборантом та фіксування діагностичного звіту за результатами досліджень.

Розширення програми неонатального скринінгу та цифровізація процесів дозволять своєчасно виявити ризики орфанних захворювань у немовляти та якнайшвидше запобігти їх клінічним проявам. Адже своєчасно виявлене та вчасно розпочате лікування дозволяє запобігти розвитку хвороби та створює умови для тривалого і повноцінного життя пацієнтів.