ОРГАНИЗАЦИЯ НАБЛЮДЕНИЯ И ЛЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ ДЕТЕЙ ВЫЯВЛЕННЫХ В ПРОЦЕССЕ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА

Московский центр
неонатального скрининга

Руководитель - к.м.н. Денисенкова Елена Валерьевна

Отделение медицинской генетики существует 47 лет.

оно было создано в 1967 году и является примером специализированной медико-генетической помощи

SvinLabry

- медико-генетическое консультирование
- массовый скрининг новорожденных
- диагностика редких заболеваний в режиме селективного скрининга методом тандемной масс-спектрометрии
- пренатальная диагностика
- ведение регистра наследственных (орфанных) заболеваний
- проведение анализа и обобщения опыта работы отделения

неонатальный скрининг

1983 год
в отделение впервые в России начали заниматься неонатальным скринингом на фенилкетонурию

1987 год
развернута программа массового скрининга на ФКУ

- ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ
- ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ
- ГАЛАКТОЗЕМИЯ
- АДРЕНОГЕНТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ
- МУКОВИСЦИДОЗ

За 2013 год
проанализировано

около 140 000
первичных образцов крови

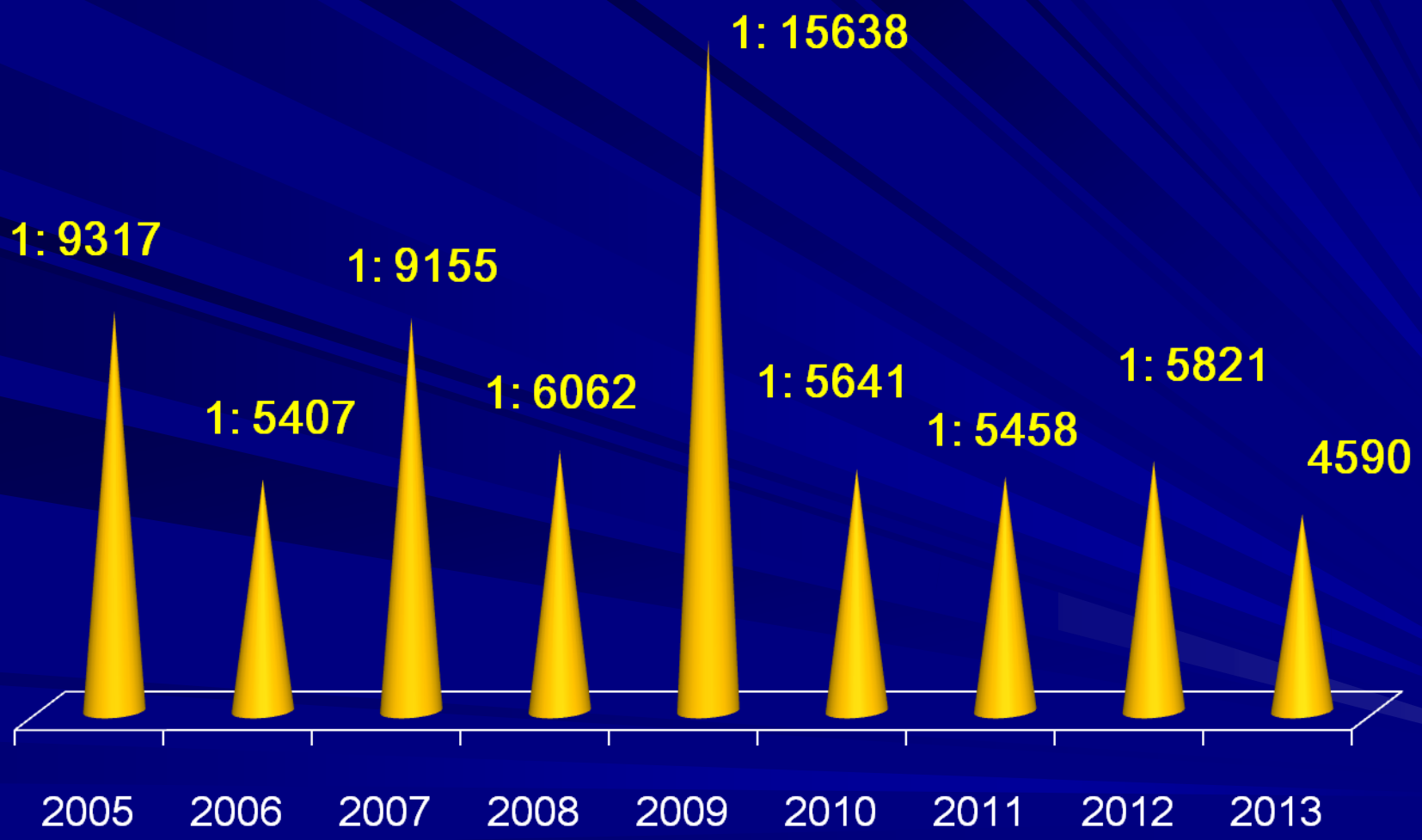
проведено 1 323 733 исследования

Год	*Общее число*	*Частота*
2013	**155**	**1:888**
2012	**134**	**1:1086**
2011	**132**	**1:1018**
2010	**129**	**1:1043**
2009	**120**	**1:1049**

Тандемная масс-спектрометрия

Идентификация свыше 43 различных биохимических нарушений

ЧАСТОТА ФКУ


1: 9317
1: 5407
1: 9155
1: 6062
1: 15638
1: 5641
1: 5458
1: 5821
4590
2005
2006
2007
2008
2009
2010
2011
2012
2013

Частота
в среднем за последние
4 года составила
1 : 5200 рождений

В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ ПОД

НАБЛЮДЕНИЕМ 332 БОЛЬНЫХ

285 ИЗ КОТОРЫХ ПОЛУЧАЮТ ЛЕЧЕНИЕ

АМИНОКИСЛОТНЫМИ СМЕСЯМИ

Регулярное индивидуальное определение толерантности больного к пищевому фенилаланину, и в соответствии с этим индивидуальный подбор количества белка, потребляемого с естественными продуктами и с лечебной смесью

Регулярное наблюдение за нутритивным и психическим статусом больного, включающего в себя оценку росто-весовых показателей, психо-моторного развития, лабораторных показателей

Рекомендуемый уровень ФА в крови

Возраст	ФА крови (мг/%)
0 -1 года	2 – 4
1 - 3 года	2 – 5
3 – 7 лет	2 – 6
7 – 12 лет	2 – 8
Старше 12 лет	2 - 12

Таблица №3. График консультаций

	1 – 6 мес.	с 6 мес. до 1 года	1 – 3 года	3 – 8 лет	8 – 14 лет	14 лет и старше
Генетик	1 раз в 2 недели	1 раз в 2 недели	1 раз в месяц	1 раз в 3 месяца	1 раз в полгода	1 раз в год
Невролог	2 раза в месяц	1 раз в месяц	1 раз в 3 месяца	1 раз в полгода	1 раз в год	По необходи-мости
Психолог + дефектолог				1 раз в 2 года	1 раз в 14 летнем возрасте	По необходи-мости

Таблица №4. График исследований

	1 – 6 мес.	с 6 мес. до 1 года	1 – 3 года	3 – 8 лет	8 – 14 лет	14 лет и старше
ФА	еженедельно	1 раз в 2 недели	1 раз в месяц	1 раз в 3 месяца	1 раз в полгода	1 раз в год
Общий анализ крови	1 раз в месяц	1 раз в месяц	1 раз в 6 месяцев	1 раз в год	1 раз в год	По необходи-мости
Биохими-ческий анализ крови	-	1 раз в 3 месяца	1 раз в 3 месяца		1 раз в год	
Биохими-ческий анализ мочи	-	1 раз в год				
ЭЭГ ЭХО-ЭГ	-	-	1 раз в год			
УЗИ	-	-	1 раз в год			

Подбор лечебного питания начинается с введения впервые выявленным детям отечественного питания Афенилак- 15

Диета составляется для каждого пациента индивидуально с учетом индивидуальной толерантности к фенилаланину

В настоящее время на учете в центре состоит 56 детей, имеющих помимо фенилкетонурии сопутствующие заболевания:

- 26 детей с атопическим дерматитом и различными формами поливалентной аллергии,
- 5 детей с дисметаболической нефропатией
- 11 детей с реактивным панкреатитом
- 10 детей с гастритом
- 3 ребенка с бронхиальной астмой
- 1 ребенок с язвенной болезнью желудка
- 1 ребенок с мезаденитом и дуоденитом

Специализированный продукт
для диетического (лечебного) питания
Афенилак
новая формула
для детей первого года жизни,
больных фенилкетонурией
15
Сухая сбалансированная смесь,
содержащая заменимые и
незаменимые аминокислоты
без фенилаланина, жиры, углеводы,
DHA/ARA жирные кислоты, минералы,
витамины и микроэлементы.

Специализированный продукт
для диетического (лечебного) питания
Афенилак
новая формула
для детей старше одного года
больных фенилкетонурией
20
Сухая сбалансированная смесь,
содержащая заменимые и
незаменимые аминокислоты
без фенилаланина, жиры, углеводы,
минералы, витамины и
микроэлементы

Специализированный продукт
для диетического (лечебного) питания
Афенилак
новая формула
для детей старше одного года
больных фенилкетонурией
40
Сухая сбалансированная смесь,
содержащая заменимые и
незаменимые аминокислоты
без фенилаланина, жиры, углеводы,
минералы, витамины и
микроэлементы

SHS
XP Maxamaid
SHS
XP Maxamaid
с 4 до 12

MD
MDМИЛ ФКУ·0
Продукт лечебного
питания
для детей
первого года жизни,
больных
фенилкетонурией

MD
MDМИЛ ФКУ·1
Продукт лечебного
питания
для детей старше года,
больных
фенилкетонурией,
сухая инстантная смесь
с фруктовым вкусом

MD
MDМИЛ ФКУ·2
лечебный продукт на
основе аминокислот без
фенилаланина для детей
с фенилкетонурией (ФКУ)
старше 1 года
с нейтральным вкусом

MD
MDМИЛ ФКУ·3
Продукт диетического
(лечебного) питания
для детей старше года,
больных фенилкетонурией,
сухая смесь
с нейтральным вкусом

P-AM
1

P-AM
2

P-AM
3

SHS
NUTRICIA
XP Maxamum
ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ
SHS
XP Maxamum
с 12 лет

- Средний возраст начала лечения ФКУ составляет 12,5 дней
- Средний уровень ФА в крови на лечении колеблется в допустимых пределах (2-8мг%)
- Под наблюдением в нашем отделении больные с ФКУ состоят пожизненно

Основные причины повышения уровня ФА

- Чрезмерное потребление ФА за счет неразрешенных продуктов
- Неправильный прием лечебного продукта
- Низкая калорийность рациона
- Инфекционные заболевания
- Стресс

	вес при рождении		в годовалом возрасте
Дети больные фку	Девочки	3.3	10.4
	Мальчики	3.49	10.6
Здоровые дети	Девочки	3.3	9.6
	Мальчики	3.4	10

	рост при рождении		в годовалом возрасте
Дети больные фку	Девочки	51	75.5
	Мальчики	52	75.9
Здоровые дети	Девочки	50.7	74.1
	Мальчики	51.3	75.5

Катамнестическое исследование больных находящихся под наблюдением с 1989 года

- У 90% больных индекс интеллекта IQ – от 78 (нижняя граница нормы) до 110-120 (высокий уровень);
- У 6 % IQ от 68 (легкой степени умственной отсталости) до 75 (нижней границы нормы) - больные допускающие частые нарушения в диете;
- У 4% IQ был ниже 60 - больные у которых ФКУ сочеталось с другой врожденной патологией - болезнь Дауна, ДЦП, МВПР и др.

97% больных полностью социально адаптированы:

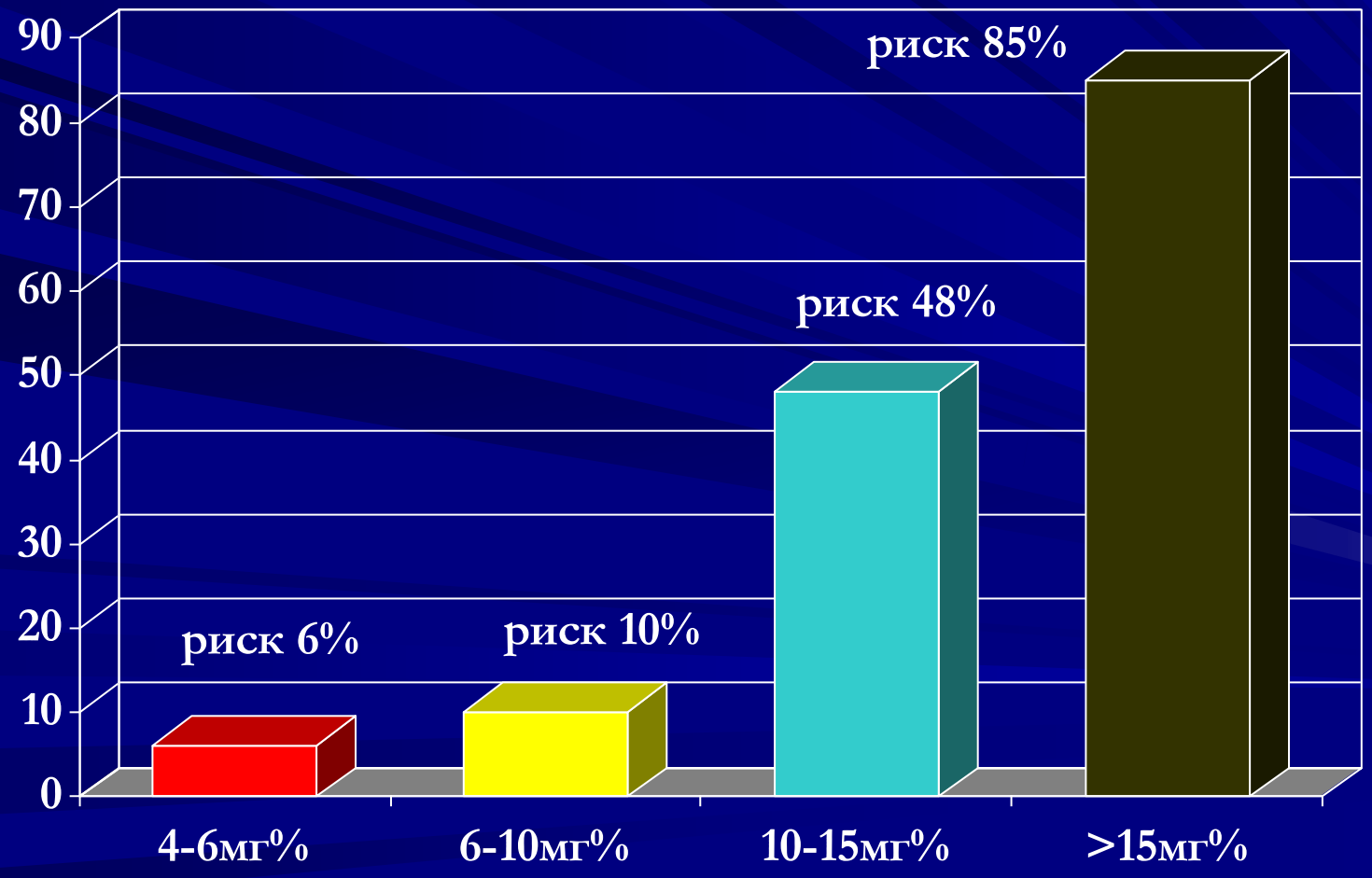
- 84 обучаются в общеобразовательных школах;
- 49 обучаются в колледжах и техникумах;
- 25 обучаются в высших учебных заведениях;
- 2 обучаются в аспирантуре;
- 1 стал кандидатом исторических наук
- 36 после окончания высших и средних специальных учебных заведений, трудоустроились;
- 16 пациенток нашего отделения во время беременности получали лечение диетой и родили 20 здоровых детей.

Материнская ФКУ

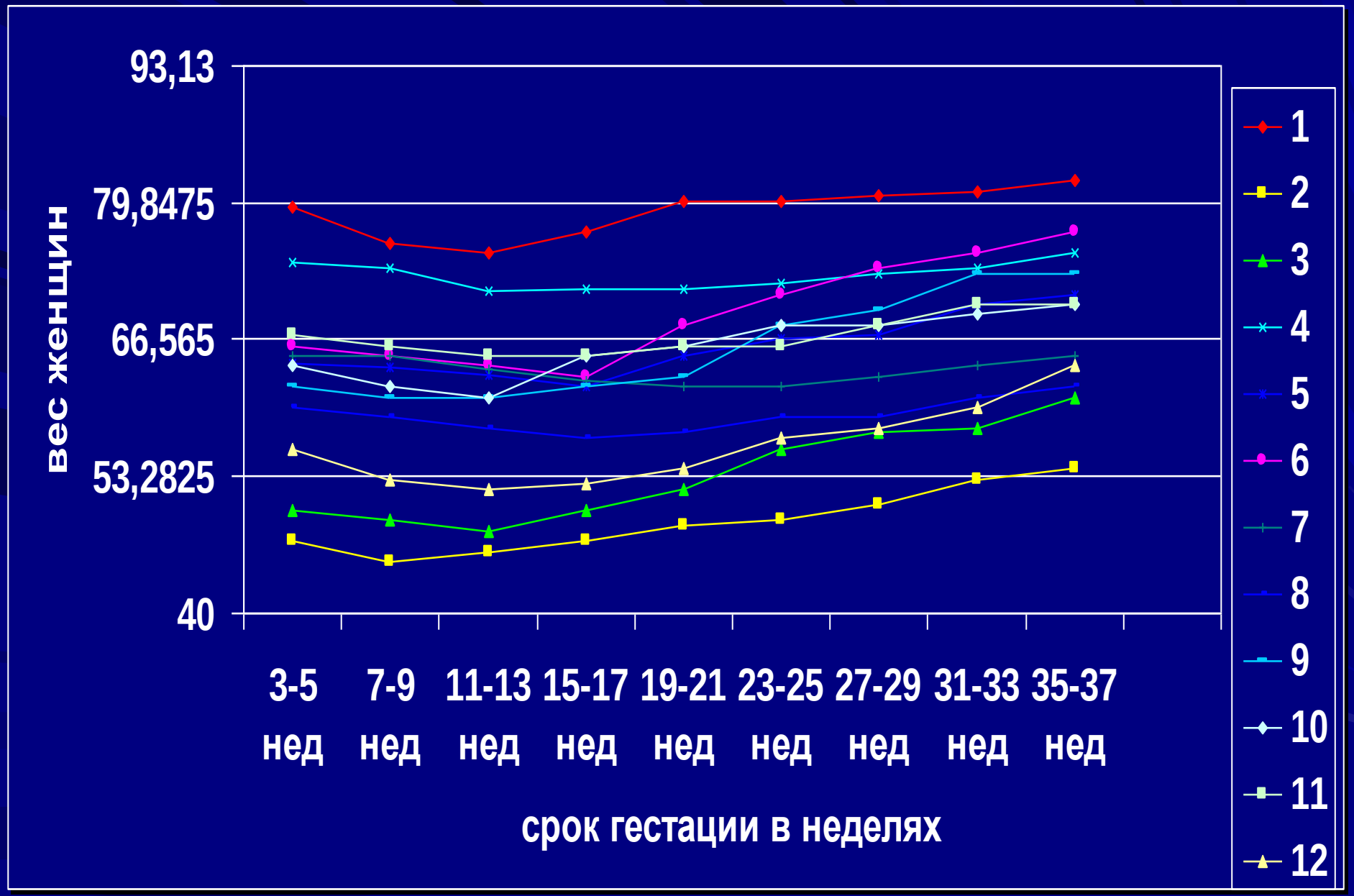
Патогенетический подход к лечению ФКУ не устраняет основного генетического, а следовательно и биохимического дефекта, что имеет большое значение для женщин с ФКУ, желающих иметь детей.

Риск развития у плода микроцефалии, в зависимости от уровня ФА в крови у женщин до 8 недель беременности

(по данным института Хьюстона штат Техас, 2003год)



Колебания веса женщин в течении беременности



Период беременности	Потребность в основных пищевых веществах	Белки (г)	Уровень белка естественных продуктов (г)	Жиры (г)	Углеводы (г)	Калории (какл)
1 триместр	На 1 кг веса	1-1,6	0,11- 0,13	1,5	6,5-7	40-50
	Средняя суточная потребность	70-80	6,6-9,2	90-100	400	2400-3500
2 триместр	На 1 кг веса	1,2-1,7	0,15-0,2	1,6	7-7,5	45-55
	Средняя суточная потребность	80	9- 14	96-110	420-520	2700-3800
3 триместр	На 1 кг веса	1,2-1,9	0,25-0,33	1,6	7-7,5	45-55
	Средняя суточная потребность	85 г	15- 20	96-110	420-520г	2700-3800

Дети рожденные от матерей с ФКУ

7 детей окончили общеобразовательную школу

1 ребенок закончил колледж

4 детей обучаются в общеобразовательной школе

8 детей не достигли школьного возраста

СКРИНИНГ НА ГАЛАКТОЗЕМИЮ

С конца сентября 2006 года выявлено 18 случаев классической галактоземии

- Средняя частота классической галактоземии 1 случай на 48175 рождений
- Частота Галактоземии тип Дуарте составила 1 случай на 9033 рождений

Безлактозная диета

- Фрисосой
- Энфамил Лактофри
- Энфамил-О-Лак

Возраст	Употребление кальция в мг в сутки
До 7 лет	Около 700
7-10 лет	Около 900
10-19 лет	Около 1200
Взрослые	Около 1000

Больные с другими более редкими формами НБО

выявление методом ТМС

5 детей с метилмалоновой ацидемией

2 ребенка с глутаровой ацидурией

1 ребенок с гомоцистинурией

Спасибо за внимание