

Две наследственные патологии у новорожденных выявили с начала года

С начала 2025 года в рамках неонатального скрининга в Карелии исследовали кровь 943 детей

Специалисты медико-генетической консультации Республиканской больницы им. В. А. Баранова провели неонатальный скрининг на 36 наследственных заболеваний у 943 новорожденных детей с начала 2025 года. Об этом сообщил министр здравоохранения Карелии Михаил Охлопков.

Неонатальный скрининг, известный как «тест пяточка», проводится в родильных домах. У новорожденного берут несколько капель крови из пятки для анализа в специализированной лаборатории. Исследование позволяет выявить опасные генетические заболевания на доклинической стадии, когда их лечение наиболее эффективно.

Образцы крови 29 детей из группы риска направлены на подтверждающую диагностику. Из них два случая вызывают подо-

зрение на первичный иммунодефицит и 27 – на наследственные болезни обмена. По итогам трех месяцев выявлено две патологии: врожденный гипотиреоз и адреногенитальный синдром.

Министр сообщил, что, если отклонений в скрининге не обнаружено, родители не получают результаты. При выявлении отклонений ребенка направляют на повторное исследование и подтверждающую диагностику.

Раннее выявление наследственных заболеваний помогает начать своевременное лечение и предотвратить серьезные последствия для здоровья детей.

В Карелии новорожденным начали проводить расширенный неонатальный скрининг с 1 января 2023 года. Детей проверяют на 36 заболеваний.