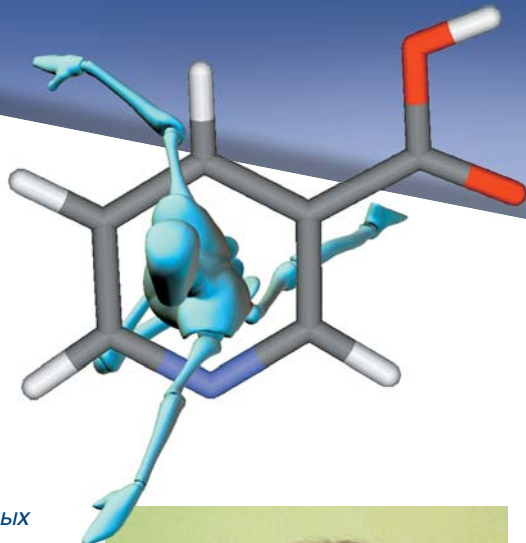


И. В. АЛЕКСЕЕВА

От самого рождения



Неонатальный скрининг – это массовое обследование новорожденных детей, один из эффективных способов выявления наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний. Неоценимый вклад неонатального скрининга в охрану здоровья нации состоит в том, что он позволяет обеспечить раннее выявление заболеваний и их своевременное лечение, а это в свою очередь позволяет предотвратить не только физическое и умственное отставание в развитии, но в некоторых случаях даже смерть

Неонатальный скрининг начинается прямо в родильном доме: у каждого новорожденного берется капля крови на специальный тест-бланк, который направляется в медико-генетическую консультацию для проведения исследования. В том случае, если в крови обнаружен маркер заболевания, родители с новорожденным приглашаются в медико-генетическую консультацию для проведения повторного исследования крови с целью подтверждения диагноза и назначения лечения. В дальнейшем ведется постоянное наблюдение за ребенком.

Здоровье будущих поколений

Скрининг новорожденных, призванный выявлять генетические заболевания, берет свое начало с 1962 г., когда Р. Мак-Криди, директор диагностической лаборатории в отделе здравоохранения штата Массачусетс (США), совместно с врачом Р. Гатри организовали сбор бланков из фильтровальной бумаги с сухими пятнами крови, полученной от каждого новорожденного в своем штате. Используя разработанный Гатри микробиологический метод исследования фенилаланина, они проводили тестирование детей на наличие фенилкетонурии. В конце 1960-х гг. подобное тестирование новорожденных стало проводиться почти во всех американских штатах и некоторых странах Европы.

Тогда же началось тестирование и на другие наследственные болезни. Сегодня неонатальный скрининг широко распространен в мире, однако программа, включающая тестирование новорожденных на наличие более десяти заболеваний, была принята только в Японии.

В России с начала 1990-х гг. в обязательном порядке проводится скрининг-тест на фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз. С 2006 г. перечень диагностируемых заболеваний дополнили адреногенитальный синдром, галактоземия и муковисцидоз.

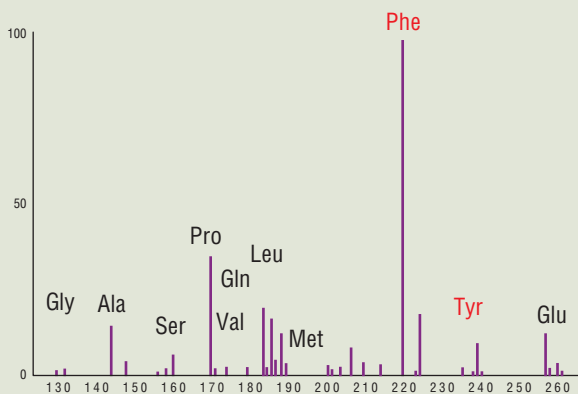
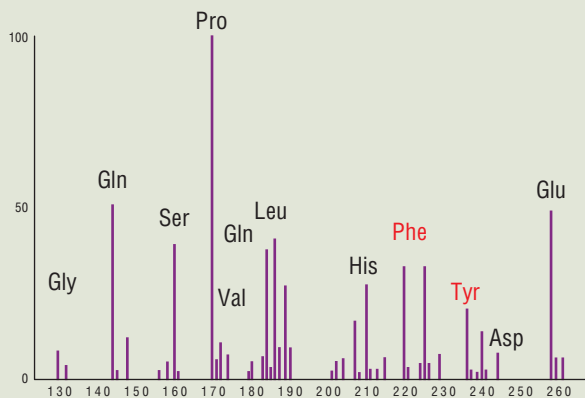
Ключевые слова: метаболомика, неонатальный скрининг, фенилкетонурия.

Key words: metabolomics, neonatal screening, phenylketonuria

АЛЕКСЕЕВА Ирина Владимировна – младший научный сотрудник лаборатории исследования модификации биополимеров Института химической биологии и фундаментальной медицины СО РАН (Новосибирск). Автор и соавтор 4 научных работ

Самый быстрый

В основе классического теста Гатри на фенилкетонурию лежит микробиологическая методика: обследуемую кровь добавляют к бактериальной культуре, рост которой тормозят специальным ингибитором. Влияние последнего устраняется, если в крови обследуемого повышена концентрация фенилаланина. Эти концентрации можно оценить путем измерения зон роста микроорганизмов и сравнения их с соответствующими стан-



Фенилкетонурия представляет собой генетическое заболевание, связанное с дефицитом фермента фенилаланингидроксилазы (ФАГ), ведущим к накоплению аминокислоты фенилаланина в крови и ее метаболитов в моче. Токсическое воздействие этих продуктов на мозг приводит к серьезным неврологическим нарушениям и умственной отсталости у детей. Основное лечение заключается в назначении специального питания, в котором отсутствует фенилаланин. В зависимости от тяжести заболевания на специальном питании больные должны находиться первые 10 лет, а иногда и более. При своевременно начатом лечении уровень интеллекта таких детей не отличается от уровня у здоровых сверстников. Средняя частота заболевания составляет примерно один случай на 10 000 новорожденных. На графике – масс-спектры бутиловых эфиров аминокислот: А – при анализе пятна крови здорового новорожденного; Б – при анализе пятна крови новорожденного с фенилкетонурией. Из анализа данных отчетливо виден не только рост концентрации фенилаланина, но и увеличение соотношения Phe/Tyr, что свидетельствует о наличии метаболических нарушений

самым высокочувствительным физико-химическим методом анализа широчайшего спектра соединений. Это позволяет проводить анализ метаболитов в организме младенца уже на вторые-третьи сутки с момента рождения (при традиционных методах анализ проводится на пятые-седьмые сутки) и в случае обнаружения отклонений от нормы назначить необходимое лечение в кратчайшие сроки.

Еще одним немаловажным преимуществом этого метода для неонатального скрининга является быстрота проведения анализа (около 2 мин.) и отсутствие необходимости хроматографического разделения анализируемого образца.

Н а сегодняшний день во многих областях медицины отмечается все более возрастающий интерес к возможности описания болезней на молекулярном уровне.

Метаболомика – та самая дисциплина, которая обещает добиться прогресса в характеристике различных подтипов болезни и идентификации личных метаболических особенностей и даже предсказать ответ организма на методы лечения. Используя ее подходы, врачи могут не бояться прослыть докторами, которые, по мнению Вольтера, «прописывают лекарства, о которых мало знают, чтобы лечить болезни, о которых знают еще меньше, людям о которых они не знают вообще ничего».

Литература

Lukacs Z., Santer R. Evaluation of electrospray-tandem mass spectrometry for the detection of phenylketonuria and other rare disorders // *Mol. Nutr. Food Res.* 2006. V. 50. P. 443–450.
 Idle J. R., Gonzalez F. J. *Metabolomics* // *Cell Metab.* 2007. V. 6(5). P. 348–351.
 Baraldi E., Carraro S., Giordano G. et al. *Metabolomics: moving towards personalized medicine* // *Italian J. Pediatrics.* 2009. V. 35(1). P. 30.

дартами. Этот достаточно трудоемкий метод широко применялся в 1970–1980-х гг.

Позже для проведения неонатального скрининга стали повсеместно использовать *иммуноферментный анализ* (иммунологический метод определения и количественного измерения антигенов и антител), а также флуориметрия (хроматография на ионно-обменных смолах с помощью автоматических флуориметров).

Сегодня на смену этим методам приходит более эффективный и быстрый метод *тандемной масс-спектрометрии*, входящий в арсенал современной метабомики. Пока масс-спектрометрия является