

## **Памятка для родителей новорожденных детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями**

### **1. Какие заболевания выявляются с помощью неонатального скрининга?**

Программа скрининга в России включает в себя обязательное обследование всех новорожденных. Ранее скрининг проводился на 5 заболеваний. Сейчас количество заболеваний расширилось до 36.

Наиболее часто встречаются следующие заболевания:

**Наследственные болезни обмена веществ (НБО)** — группа генетических заболеваний, при которых происходят нарушения в биохимических процессах и поражаются различные системы и органы. При большинстве НБО для лечения применяют диетотерапию, которую необходимо начать как можно раньше, чтобы сохранить здоровье ребенка.

**Врожденный гипотиреоз** — наследственная патология щитовидной железы, которая может привести к отставанию в физическом развитии и тяжелой умственной неполноценности. На сегодняшний день своевременно диагностированный гипотиреоз хорошо поддается гормональной терапии.

**Адреногенитальный синдром** — группа нарушений, связанных с избыточной секрецией гормонов коры надпочечников. Заболевание имеет различные формы, в особо тяжелых случаях проявляется нарушением водно-солевого обмена и полиорганной недостаточностью. Полному излечению этот синдром не поддается, но его можно держать под контролем при помощи гормональной терапии.

**Муковисцидоз** — одно из наиболее распространенных наследственных заболеваний. Проявляется поражением легких, печени, желудочно-кишечного тракта и других систем организма. Необходимо начинать лечение как можно раньше, чтобы максимально улучшить качество и продолжительность жизни.

**Спинальная мышечная атрофия** — это тяжелое наследственное нервно-мышечное заболевание. Болезнь может начаться с первых месяцев жизни, проявляться постепенно нарастающей слабостью мышц и приводить к тяжелым двигательным нарушениям. В настоящее время существует терапия, которая вместе со специализированной реабилитацией может в значительной степени уменьшить проявления этого заболевания.

**Первичные иммунодефициты (ПИД)** — это наследственные или приобретенные заболевания иммунной системы. Дети с ПИД подвержены высокому риску развития тяжелых инфекций с первых дней жизни. Если заболевание выявлено вовремя, повышается успешность лечения, позволяющего восстановить нормальную функцию иммунной системы.

### **2. Где будет лечиться ребенок, у которого выявлено врожденное и (или) наследственное заболевание?**

Ребенок будет наблюдаться в медико-генетической консультации ГБУЗ Республики Мордовия «Мордовская республиканская центральная клиническая больница» и/или, в зависимости от особенностей течения и осложнений заболевания, у соответствующего врача-специалиста.

Стационарная медицинская помощь детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказывается в ГБУЗ Республики Мордовия «Детская республиканская клиническая больница».

При необходимости ребенок может быть направлен на обследование и лечение в федеральные медицинские организации. Направление на лечение за пределы региона выдается в поликлинике по месту жительства.

### **3. Лечатся ли наследственные заболевания, выявляемые при неонатальном скрининге?**

36 заболеваний, которые включены в программу расширенного неонатального скрининга, имеют достаточно эффективное лечение.

### **4. Сколько живут дети с врожденными и (или) наследственными заболеваниями?**

Без лечения большая часть детей погибает на первом году жизни.

Современная медицина позволяет не только своевременно диагностировать, но и лечить врожденные пороки развития и наследственные заболевания.

Некоторые врожденные заболевания можно лечить с помощью медикаментозных или хирургических методов. Хирургические вмешательства с обеспечением качественного послеоперационного ухода снижают смертность (например, от врожденных пороков сердца) или заболеваемость (включая, например, врожденную косолапость, заячью губу и волчью пасть).

Оказание медицинской помощи при некоторых метаболических, эндокринных и гематологических заболеваниях улучшает состояние здоровья ребенка и качество его жизни. Раннее выявление и лечение дают возможность полноценного физического и психического развития, позволяющего вести здоровую жизнь в зрелом возрасте, в то время как отказ от лечения может привести к серьезным последствиям (умственная неполноценность, инвалидизация и смерть).

Дети с некоторыми врожденными заболеваниями могут нуждаться в долгосрочной поддержке, включая физиотерапию, логопедическое лечение, трудотерапию и поддержку со стороны семьи и сообщества.

### **5. Кто из детей с врожденным и (или) наследственным заболеванием имеет право на инвалидность?**

Инвалидом признается лицо, которое имеет нарушение здоровья со стойким расстройством функций организма, обусловленное заболеваниями, последствиями травм или дефектами, приводящее к ограничению жизнедеятельности и вызывающее необходимость его социальной защиты.

Ограничение жизнедеятельности – это полная или частичная утрата лицом способности или возможности осуществлять самообслуживание, самостоятельно передвигаться, ориентироваться, общаться, контролировать свое поведение, обучаться и заниматься трудовой деятельностью.

### **6. Как устанавливается инвалидность ребенку?**

Для того чтобы ребенка признали инвалидом, необходимо пройти медико-социальную экспертизу (далее – МСЭ). Направление на прохождение МСЭ можно получить в медицинской организации по месту жительства (больница, поликлиника), в пенсионном фонде, либо через органы социальной политики.

При установлении инвалидности, ребенку необходима реабилитация – социальная адаптация, достижение ими материальной независимости и интеграции в общество.

Необходимые для ребенка реабилитационные мероприятия заносятся в его индивидуальную программу реабилитации (далее ИПР). ИПР разрабатывается специалистами бюро, проводившими медико-социальную экспертизу после признания ребенка инвалидом.

Индивидуальная программа реабилитации ребенка-инвалида является обязательной для исполнения соответствующими органами государственной власти, органами местного самоуправления, а также всеми организациями.

## **7. Какие существуют виды реабилитации?**

В ИПР ребенка-инвалида включены:

1. Мероприятия медицинской реабилитации, в том числе реконструктивная хирургия, восстановительная терапия, санаторно-курортное лечение, протезирование и ортезирование.
2. Мероприятия психолого-педагогической реабилитации, в том числе получение дошкольного воспитания и обучения, общего образования, профессионального образования, рекомендаций о противопоказанных и доступных условиях и видах труда.
3. Мероприятия социальной реабилитации.
4. Технические средства реабилитации и услуги по реабилитации (ТСР).

## **8. Где ребенок с врожденным и (или) наследственным заболеванием может проходить медицинскую реабилитацию**

Ребенок может проходить реабилитацию:

в стационарных условиях – в ГБУЗ Республики Мордовия «Детская республиканская клиническая больница» (430032, г. Саранск, ул. Р. Люксембург, д. 15, тел. 88342323336, факс 88342321278, e-mail: [GBUZ.RM.DRKB@e-mordovia.ru](mailto:GBUZ.RM.DRKB@e-mordovia.ru);

в амбулаторных условиях – в детской поликлинике (поликлиническом отделении) медицинской организации по месту жительства.

По решению лечащего врача или ВК медорганизации ребенок может быть направлен на реабилитацию в федеральную медицинскую организацию за пределами Республики Мордовия. Направление для медицинской реабилитации выдается лечащим врачом в поликлинике по месту жительства.

## **9. На какие льготы имеет право ребенок с врожденным и (или) наследственным заболеванием?**

В области здравоохранения имеет:

- право на бесплатное обеспечение лекарственными препаратами (ребенок-инвалид);
- право на бесплатное обеспечение смесями для энтерального питания (ребенок-инвалид);
- право на бесплатное обеспечение медицинскими изделиями для использования на дому (паллиативный ребенок-инвалид);
- право на бесплатный проезд к месту лечения и обратно для ребенка и сопровождающего лица (ребенок-инвалид);
- право на бесплатное обеспечение санаторно-курортным лечением (путевки и бесплатный проезд к месту лечения и обратно предоставляются ребенку и сопровождающему лицу) (ребенок-инвалид).