Для немедленной публикации: 18.03.2019 **ГУБЕРНАТОР ЭНДРЮ М. КУОМО**

ГУБЕРНАТОР КУОМО (CUOMO) ОБЪЯВИЛ О ПЕРВЫХ УСПЕШНЫХ РЕЗУЛЬТАТАХ РАСШИРЕННОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ, СПАСАЮЩЕГО ИХ ЖИЗНИ

В октябре 2018 г. в штате была запущена программа скрининга еще на три генетических заболевания

Пятеро новорожденных, у которых обнаружено редкое наследственное заболевание, смогут получить лечение

Сегодня губернатор Эндрю М. Куомо (Andrew M. Cuomo) объявил об успешном расширении перечня врожденных заболеваний, скрининг на которые проходят все новорожденные в штате. Эта мера уже дает результаты и помогает спасать жизни. После введения во всем штате скрининга новорожденных еще на три генетических заболевания у пятерых малышей обнаружено редкое наследственное заболевание – спинальная мышечная атрофия (spinal muscular atrophy, SMA) – и назначено спасительное лечение.

«Все дети заслуживают того, чтобы начать жизнь здоровыми. Расширенная программа скрининга новорожденных (Newborn Screening Program) помогает лучше выявлять и лечить генетические отклонения при рождении и позволяет принимать немедленные меры по борьбе с потенциально опасными для жизни болезнями, — **сказал губернатор Куомо (Cuomo).** — С развитием науки мы будем продолжать расширять список заболеваний, включенных в этот важнейший скрининг, чтобы обеспечить самых маленьких ньюйоркцев помощью, необходимой для полноценной и здоровой жизни».

«Мы хотим гарантировать родителям доступ к медицинским услугам, необходимым для обеспечения здоровья и безопасности их детей, — **заявила вице-губернатор Кэти Хоукул (Kathy Hochul).** — Расширение перечня врожденных заболеваний, на которые проводится скрининг новорожденных во всем штате, позволит расширить наши возможности по их выявлению и лечению. Штат Нью-Йорк будет и далее развивать усилия по продвижению передовых научных исследований и разработок с целью поддержки семей и спасения жизней».

Программа скрининга новорожденных (Newborn Screening Program) предусматривает обследование каждого родившегося в штате младенца путем анализа нескольких капель крови, взятых через несколько дней после рождения. Скрининг проводится в Центре Уодсворта (Wadsworth Center), государственной медицинской лаборатории штата Нью-Йорк. В октябре 2018 г. в штате начали проводить скрининг новорожденных еще на три генетических заболевания:

спинальную мышечную атрофию (SMA), синдром дефицита гуанидинацетат метилтрансферазы (guanidinoacetate methyltransferase, GAMT) и мукополисахаридоз I типа. С учетом этих болезней на данный момент лаборатория Центра Уодсворта (Wadsworth Center) проверяет всех детей, родившихся в штате Нью-Йорк, на 50 врожденных болезней.

Спинальная мышечная атрофия – это генетическое заболевание, которое разрушает двигательные нервные клетки, управляющие произвольными движениями мышц. При ранней форме заболевания продолжительность жизни больного составляет как правило один-два года.

Недавно в штате было проведено экспериментальное исследование в области SMA, которой страдает примерно один из 10 000 детей, при участии нескольких больниц Columbia Presbyterian. Исследование проводилось при согласии родителей и включало в себя скрининг более 16 000 новорожденных. Результаты были представлены в Федеральную консультативную комиссию по наследственным расстройствам у детей и новорожденных (Federal Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children), которая проголосовала за включение SMA в перечень болезней, подлежащих скринингу в масштабе страны, в феврале 2018 г. Хотя Департамент здравоохранения и социального обеспечения США (US Department of Health and Human Services) согласился с этой рекомендацией, Нью-Йорк является лишь одним из шести штатов, где проводится скрининг всех новорожденных на SMA.

Результатом этого экспериментального исследования, финансирование которого осуществила компания Biogen Idec, стало выявление SMA у одного ребенка. Этому ребенку было оказано жизненно необходимое раннее лечение, и на данный момент он прошел основные этапы физического и умственного развития и перешагнул предполагаемый возраст выживания. Лечение одобрено Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов (Food and Drug Administration, FDA) и оказывается детям, скрининг которых дал положительный результат на данное заболевание.

Синдром дефицита гуанидинацетат метилтрансферазы (GAMT) – это болезнь, являющаяся результатом неспособности организма вырабатывать креатин, вещество, присутствующее в организме и обеспечивающее сокращение мышц. Младенцы, у которых в результате скрининга эта болезнь диагностирована на ранних стадиях, были избавлены от таких влияющих на жизнедеятельность симптомов, как нарушение развития нервной системы, задержка развития речи и судороги. Лечение заключается в простых изменениях диеты, обеспечивающих добавление креатина в рацион детей. Нью-Йорк является лишь вторым штатом, где проводится скрининг всех младенцев на GAMT.

С 2016 по 2018 гг. в рамках Программы скрининга новорожденных (Newborn Screening Program) проводилось экспериментальное исследование мукополисахаридоза I типа, в ходе которого с разрешения родителей было обследовано около 36 000 детей в нескольких больницах г. Нью-Йорк (New York City). Это редкое заболевание имеет широкий спектр симптомов и вызывает неспособность фермента расщеплять большие молекулы сахара, известные как гликозаминогликаны. Доступно лечение, предполагающее

ферментозаместительную терапию и/или трансплантацию гематопоэтических стволовых клеток. Его результаты зависят от тяжести заболевания. Ранняя диагностика при скрининге новорожденных помогает обеспечить наилучшие результаты.

Руководитель Департамента здравоохранения штата Нью-Йорк (New York State Health) д-р Говард Цукер (Howard Zucker): «Программа скрининга новорожденных (Newborn Screening Program) в Центре Уодсворта (Wadsworth Center) обеспечивает самых маленьких ньюйоркцев возможностью пройти современное обследование на врожденные патологии, которые могут оказать губительное воздействие на их здоровье и жизнь. Включение трех новых заболеваний в перечень скрининга позволяет страдающим от них новорожденным получить необходимое лечение и избежать потенциально негативных последствий или минимизировать их».

###

Другие новости см. на веб-сайте www.governor.ny.gov
Штат Нью-Йорк | Executive Chamber | press.office@exec.ny.gov | 518.474.8418

ОТПИСАТЬСЯ