

ОГЛАВЛЕНИЕ

Участники издания	5
Список сокращений и условных обозначений	11
Предисловие	13
Глава 1. Общие принципы неонатального скрининга (<i>Володин Н.Н., Воронин С.В., Воронцова М.В., Гордукова М.А., Гребенищикова Е.Г., Захарова Е.Ю., Ижевская В.Л., Куцев С.И., Румянцев А.Г., Савостьянов К.В., Фисенко А.П., Цыганкова П.Г., Щагина О.А., Щербина А.Ю.</i>).....	15
1.1. История развития неонатального скрининга. Определение и виды скрининга. Принципы и критерии неонатального скрининга	15
1.2. Новые технологии массового скринирования новорожденных: возможности и ограничения.....	19
1.3. Международный опыт проведения неонатального скрининга.....	23
1.4. Этические проблемы неонатального скрининга	29
1.5. Принципы лечения наследственных болезней, выявляемых при проведении неонатального скрининга	36
1.6. Потенциал неонатального скрининга для системы здравоохранения. Роль медико-генетической службы в неонатальном скрининге. Нормативная правовая база проведения неонатального скрининга в Российской Федерации.....	45
Глава 2. Неонатальный скрининг: этапы тестирования и контроль качества (<i>Матулевич С.А., Шестопалова Е.А., Назаренко Л.П., Байдакова Г.В., Поляков А.В., Щагина О.А., Савостьянов К.В., Пушкин А.А., Щербина А.Ю., Тузанкина И.А., Першин Д.Е., Цыганкова П.Г., Морозик Е.Г., Захарова Е.Ю., Никитина Н.В., Лязина Л.В., Мухина А.А., Голихина Т.А., Сумина М.Г., Беляева Т.И., Дерябина С.С., Куркина М.В.</i>)	53
Глава 3. Клиническая характеристика и подходы к лечению заболеваний, включенных в программы неонатального скрининга	107
3.1. Эндокринопатии	107
3.1.1. Врожденная дисфункция коры надпочечников (<i>Карева М.А., Петеркова В.А.</i>).....	107
3.1.2. Врожденный гипотиреоз (<i>Безлепкина О.Б., Вадина Т.А., Ширяева Т.Ю., Шрёдер Е.В., Шестопалова Е.А.</i>)	121
3.2. Муковисцидоз (<i>Кондратьева Е.И., Шерман В.Д.</i>)	128
3.3. Аминоацидопатии	149
3.3.1. Гиперфенилаланинемии: фенилкетонурия (классическая), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина) (<i>Шестопалова Е.А., Бушуева Т.В., Куцев С.И., Назаренко Л.П.</i>)	149
3.3.2. Аргиназная недостаточность (аргининемия) (<i>Дегтярева А.В., Михайлова С.В.</i>).....	155
3.3.3. Аргининянтранная ацидурия (аргининсукцинатлиазная недостаточность) (<i>Дегтярева А.В., Михайлова С.В.</i>).....	159
3.3.4. Болезнь «кленового сиропа» (лейциноз) (<i>Бушуева Т.В., Дегтярева А.В., Зубков В.В.</i>)	163
3.3.5. Гомоцистинурия (<i>Семяткина А.Н., Николаева Е.А.</i>).....	169
3.3.6. Тирозинемия, тип I (<i>Строкова Т.В., Захарова Е.Ю.</i>)	180

3.3.7. Цитруллинемия, тип I (Дегтярева А.В., Соколова Е.В., Пегатникова Н.Л.)	189
3.4. Органические ацидурии	194
3.4.1. Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы (Захарова Е.Ю.)	194
3.4.2. Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (биотин-чувствительная множественная карбоксилазная недостаточность) (Михайлова С.В.)	197
3.4.3. Недостаточность 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы (3-метилкротонилглицинурия, метилкротонил-КоА-карбоксилазная недостаточность) (Михайлова С.В.)	200
3.4.4. Глутаровая ацидурия, тип I (недостаточность глутарил-КоА-дегидрогеназы, глутаровая ацидемия, тип I) (Михайлова С.В.)	204
3.4.5. Изовалериановая ацидемия/ацидурия (Бушуева Т.В.)	210
3.4.6. Метилмалоновая ацидемия (Михайлова С.В., Бушуева Т.В., Николаева Е.А., Подклетнова Т.В.)	216
3.4.7. Пропионовая ацидемия (ацидурия) (Бушуева Т.В.)	231
3.4.8. Недостаточность биотинидазы (множественная карбоксилазная недостаточность с поздним дебютом) (Михайлова С.В.)	236
3.5. Нарушения углеводного обмена	240
3.5.1. Галактоземия (Семенова Н.А., Бушуева Т.В., Дегтярева А.В., Дегтярев Д.Н.)	240
3.6. Нарушения окисления жирных кислот и обмена карнитина	246
3.6.1. Глутаровая ацидурия, тип II (множественная ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность, рибофлавин-чувствительная форма, этилмалоновая/адипиновая ацидурия) (Михайлова С.В.)	246
3.6.2. Нарушения транспорта карнитина и жирных кислот (Николаева Е.А.)	251
3.6.3. Недостаточность митохондриального трифункционального белка. Недостаточность длинноцепочечной 3-гидрокси-ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот (Пегатникова Н.Л., Дегтярева А.В.)	265
3.6.4. Недостаточность ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной цепью (Дегтярева А.В., Николаева Е.А., Пегатникова Н.Л.)	270
3.6.5. Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот (Дегтярева А.В., Николаева Е.А., Пегатникова Н.Л.)	275
3.6.6. Недостаточность β -кетотиолазы (Захарова Е.Ю., Михайлова С.В.)	280
3.7. Характеристика первичных иммунодефицитов, наиболее часто выявляемых при неонатальном скрининге (Мухина А.А., Першин Д.Е., Родина Ю.А., Дерипапа Е.В., Абрамова И.Н., Тузанкина И.А., Кузьменко Н.Б., Румянцев А.Г., Щербина А.Ю.)	286
3.7.1. Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность	286
3.7.2. Синдром Дигорджи	289
3.7.3. Синдром Ниймеген	291
3.7.4. Агаммаглобулинемия с дефицитом В-клеток	293
3.8. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q (Белоусова Е.Д., Кузенкова Л.М., Михайлова С.В., Поляков А.В., Артемьева С.Б., Влодавец Д.В., Забненкова В.В., Вольский Г.В., Фисенко А.П.)	301
Глава 4. Универсальный аудиологический скрининг новорожденных (Таварткиладзе Г.А., Цыганкова Е.Р., Маркова Т.Г., Чибисова С.С.)	321
Глава 5. Медико-генетическое консультирование в программе неонатального скрининга (Гинтер Е.К., Козлова С.И., Демикова Н.С.)	335
Глава 6. Перспективы расширения программ неонатального скрининга (Захарова Е.Ю., Трофимов Д.Ю., Померанцева Е.А., Шубина Е., Куцев С.И.)	344