

УДК 614.2

DOI 10.24412/2312-2935-2024-1-926-948

НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В РЕСПУБЛИКЕ БАШКОРТОСТАН: ПРОШЛОЕ, НАСТОЯЩЕЕ И БУДУЩЕЕ

М.В. Панова^{1,2}, Ф.С. Билалов^{1,2}, М.А. Шарафутдинов¹, Л.Р. Нурғалиева², Е.А. Тимофеева², А.Ф. Байбулатова²

¹ФГБОУ ВО «Башкирский Государственный Медицинский Университет» Министерство здравоохранения Российской Федерации

²Государственное бюджетное учреждение здравоохранение Республиканский медико-генетический центр, г. Уфа

Актуальность. В настоящее время в мире существует более 800 наследственных заболеваний. При отсутствии медицинского вмешательства они приводят к ранней инвалидности и летальному исходу.

Цель. Проанализировать реализованный комплекс практических мероприятий, направленных на предупреждение инвалидизирующих последствий больных с фенилкетонурией (ФКУ), врожденным гипотиреозом (ВГ), муковисцидозом (МВ), адреногенитальным синдромом (АГС) и галактоземией (ГАЛ) в рамках неонатального скрининга в Республике Башкортостан с момента внедрения.

Материалы и методы. Были проанализированы материалы лабораторий, выполнявших неонатальный скрининг (НС) в Республике Башкортостан в период с 2010 по 2022 годы. В работе были применены статистический и аналитический методы исследований.

Результаты. В проведении НС в Республике Башкортостан на 01 января 2023 года задействовано 62 структурных подразделения медицинских организаций акушерского профиля, осуществляющих забор биологического материала. В период с 2010 по 2022 годы в Республике Башкортостан было обследовано 650098 новорожденных, охват неонатальным скринингом в среднем составил 99,7% детей.

Обсуждение. Анализ результатов неонатального генетического скрининга в Республике Башкортостан позволяет проводить дальнейшее изучение этиопатогенеза, распространенность выявляемых наследственных заболеваний и откорректировать их лечение с целью снижения смертности и инвалидности у детей.

С 2010 года по 2022 год выявляемость врожденных заболеваний по НС в Республике Башкортостан стремится к 100%. Наиболее часто встречаемым заболеванием является врожденный гипотиреоз. Встречаемость фенилкетонурии и муковисцидоза ниже среднероссийских показателей, адреногенитальным синдромом сопоставима со среднероссийскими показателями. Спустя 31 год от начала неонатального скрининга в структуре Республиканского медико-генетического центра был создан Центр орфанных заболеваний. Работа Центра ведется в тесном взаимодействии с медицинскими организациями и главными внештатными специалистами министерства здравоохранения по вопросам диагностики, лечения, профилактики, реабилитации, маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями и ведения учетно-отчетной документации.

Выводы: 1. Массовый НС с 2010 по 2022 годы проводился на 5 наследственных заболеваний. Охват неонатальным скринингом в Республике Башкортостан составил 99,7%. 2. В Республике Башкортостан частота встречаемости врожденного гипотиреоза и

адреногенитального синдрома сопоставимы со среднероссийскими показателями, в то время как частота встречаемости галактоземии, муковисцидоза и фенилкетонурии ниже среднероссийских показателей. 3. Неонатальный скрининг позволяет установить точный диагноз до проявления первых симптомов и, крайне важен для успешного лечения и предупреждения необратимых осложнений, и летальных исходов у детей, сокращения инвалидизации. 4. Результатом неонатального скрининга стало открытие Центра орфанных заболеваний.

Ключевые слова: неонатальный скрининг, расширенный неонатальный скрининг, центр орфанных заболеваний, наследственные заболевания, инвалидность, смертность

NEONATAL SCREENING IN THE REPUBLIC OF BASHKORTOSTAN: LAST, REAL AND FUTURE

M.V. Panova 1,2, *F.S. Bilalov* 1,2, *M.A. Sharafutdinov* 1, *L.R. Nurgaliyeva* 2, *E.A. Timofeeva* 2, *A.F. Baybulatova* 2

¹*Bashkir State Medical University Ministry of Health of the Russian Federation*

²*State budgetary institution health care Republican medicogenetic center, Ufa*

Relevance: Now in the world there are more than 800 hereditary diseases. In the absence of medical intervention they result in early disability and a lethal outcome.

Purpose: To analyse the realized complex of the practical actions directed to prevention of disabling consequences of patients with phenylketonuria (FKU), the congenital hypothyroidism (CH), a mucoviscidosis (MV), an adrenogenital syndrome (AGS) and a galactosemia (GAL) within neonatal screening in the Republic of Bashkortostan from the moment of introduction.

Materials and methods: Materials of the laboratories which were carrying out the neonatal screening (NS) in the Republic of Bashkortostan during the period from 2010 to 2022 were analysed. In work statistical and analytical methods of researches were applied.

Results: 62 structural divisions of the medical organizations of an obstetric profile which are carrying out an intake of biological material are involved in carrying out NANOSECOND in the Republic of Bashkortostan for January 01, 2023. During the period from 2010 to 2022 in the Republic of Bashkortostan 650098 newborns were examined, the coverage neonatal screening averaged 99.7% of children.

Discussion: The analysis of results of neonatal genetic screening in the Republic of Bashkortostan allows to carry out further studying of an etiopathogenesis, prevalence of the revealed hereditary diseases and to modify their treatment for the purpose of decline in mortality and disability at children.

From 2010 to 2022 the detectability of congenital diseases on NANOSECOND in the Republic of Bashkortostan aspires to 100%. The most often met disease is the congenital hypothyroidism. The occurrence of a phenylketonuria and mucoviscidosis is lower than the average Russian indicators, an adrenogenital syndrome is comparable to the average Russian indicators. 31 year later from the beginning of neonatal screening in structure of the Republican medicogenetic center the Center of orphan diseases was created. Work of the Center is conducted in close interaction with the medical organizations and the chief non-staff specialists of the Ministry of Health for diagnostics, treatment, prevention, rehabilitation, routing of patients with rare diseases and maintaining registration and reporting documentation.

Conclusions: 1. Mass by NANOSECOND from 2010 to 2022 it was carried out on 5 hereditary diseases. The coverage neonatal screening in the Republic of Bashkortostan was 99.7%. 2. In the Republic of Bashkortostan the frequency of occurrence of a congenital hypothyroidism and adrenogenital syndrome are comparable to the average Russian indicators while the frequency of occurrence of a galactosemia, a mucoviscidosis and a fenilketonuriya is lower than the average Russian indicators. 3. Neonatal screening allows to establish the exact diagnosis before manifestation of the first symptoms and, is extremely important for successful treatment and prevention of irreversible complications, and lethal outcomes at children, reduction of an invalidism. 4. Opening of the Center of orphan diseases became result of neonatal screening.

Keywords: neonatal screening, expanded neonatal screening, center of orphan diseases, hereditary diseases, disability, mortality

Актуальность. Генетический скрининг приобретает всё большую популярность в мире. Он является основой профилактики наследственных заболеваний населения, так как позволяет выявить болезнь в до симптоматической стадии и предотвратить клиническую манифестацию. При этом существенную долю нарушений, обнаруживаемых при массовом скрининге, составляют наследственные болезни обмена веществ [1]. В настоящее время всё более актуальным становится неонатальный скрининг (НС) - массовое обследование всех новорождённых с целью ранней диагностики и своевременного лечения нарушений обмена веществ, обусловленных отягощенной наследственностью на пять наследственных заболеваний [2] и расширенный неонатальный скрининг на 31 наследственное заболевание [3]. Ранняя диагностика врожденных заболеваний дает возможность минимизировать риск инвалидизации детей, а значит, исключить частичную или полную потерю трудоспособности, ведущую к большим затратам как со стороны семьи, так и со стороны государства [4]. Не менее важен тот факт, что выявленное заболевание предупреждает риск возникновения повторного рождения у родителей пораженного ребенка, так как проводятся профилактические мероприятия по контролю и диагностике с применением передовых молекулярно-генетических, цитогенетических, биохимических, масс-спектрометрических методов [5].

Статистика свидетельствует, что в настоящее время в мире существует более 800 наследственных заболеваний обмена веществ, отличительной особенностью которых является фатальное течение с ранней инвалидизацией и высокой летальностью больных при отсутствии необходимой медицинской помощи [6]. При своевременной диагностике и раннем лечении прогнозы для жизни и здоровья больных значительно улучшаются [7]. Поэтому такое большое значение приобретает массовое обследование новорожденных детей на наследственную патологию, выявляемую скрининговыми методами. Оно создаёт

возможности для ранней диагностики, своевременного лечения, профилактики инвалидности и летальности от этих заболеваний [8].

Цель. Проанализировать реализованный комплекс практических мероприятий, направленных на предупреждение инвалидизирующих последствий и повышение качества жизни больных с фенилкетонурией (ФКУ), врожденным гипотиреозом (ВГ), муковисцидозом (МВ), адреногенитальным синдромом (АГС) и галактоземией (ГАЛ), в рамках неонатального скрининга в Республике Башкортостан с момента внедрения и реализации.

Материалы и методы. В рамках исследования проанализированы данные протоколов лабораторных исследований, выполненных в государственном бюджетном учреждении здравоохранения Республиканский клинический перинатальный центр Министерства здравоохранения Республики Башкортостан (ГБУЗ РКПЦ МЗ РБ) и государственном бюджетном учреждении здравоохранения Республиканский медико-генетический центр (ГБУЗ РМГЦ) для новорожденных Республики Башкортостан (РБ) в период с 2010 по 2022 годы. В рамках неонатального скрининга в период с 2010 по 2022 годы были выполнены исследования для 650098 новорожденных на ФКУ, ВГ, АГС, МВ, ГАЛ в лабораториях ГБУЗ РКПЦ МЗ РБ (с 2010-2018 гг.) и ГБУЗ РМГЦ (с 2018г. по настоящее время). За годы проведения неонатального скрининга для новорожденных применялись диагностические наборы зарубежных и отечественных производителей для определения аналитов, связанных с ФКУ, ВГ, АГС, МВ, ГАЛ. Исследования выполнялись с применением аналитического и вспомогательного лабораторного оборудования для проведения неонатального скрининга в соответствии с инструкциями производителей тест-систем. В работе были применены статистический и аналитический методы исследований. Статистическая обработка полученных результатов выполнялась с применением пакета программ Microsoft Excel 2010.

Результаты. Анализ результатов неонатального генетического скрининга в Республике Башкортостан, эффективность ранней диагностики ФКУ, МВ, ГАЛ, ВГ, АГС являются первым значимым этапом научно-практических исследований по изучению эпидемиологии наследственных заболеваний в республике. Эти исследования актуальны и позволяют проводить дальнейшие изучения этиопатогенеза, оптимизировать лечение данных заболеваний с целью снижения смертности и инвалидности у детей.

Начало проведения массового неонатального скрининга на наследственные и (или) врожденные заболевания (ВЗ) было впервые инициировано на всей территории РФ приказом

Минздрава России от 30 декабря 1993 года № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации». Нормативно-правовой акт (НПА) декларировал организацию 85 медико-генетических консультаций и кабинетов, в том числе 10 межобластных, в которых предполагалось обследование всех новорожденных на 2 заболевания: фенилкетонурию (ФКУ) и врожденный гипотиреоз (ВГ) [9]. К сожалению, в 14 субъектах Российской Федерации (Республика Алтай, Республика Тыва, Забайкальский, Алтайский края, Амурская, Курганская, Тюменская, Челябинская, Ростовская, Псковская, Орловская, Костромская, Пензенская области) отсутствуют медико-генетические консультации.

С 31 декабря 2022 г. вступил в силу приказ Минздрава России №274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», который отменил приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 22 марта 2006 г. № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» и расширил неонатальный скрининг на всей территории Российской Федерации до 36 групп нозологий.

Для реализации программы РНС был определен список медицинских организаций, в которых будут проводиться исследования для детей из всех регионов страны. В этот список вошло 11 государственных учреждений. В их числе – Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени В.И.Кулакова (Москва), Морозовская детская клиническая больница (Москва), Ростовский государственный медицинский университет (Ростов-на-Дону), Томский национальный исследовательский медицинский центр (Томск), Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека (Иркутск), Республиканский медико-генетический центр (Уфа), клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» (Екатеринбург) [2].

Выбор медицинских организаций для проведения РНС был не случайным, учитывались следующие факторы: наличие квалифицированных кадров, имеющих опыт работы на тандемных масс-спектрометрах, а также территориальная приближенность между субъектами для организации логистики биоматериалов.

Для Приволжского федерального округа самым оптимальным вариантом стало организация межтерриториального медико-генетического центра на базе ГБУЗ РМГЦ в городе Уфе, которое соответствует всем заявленным критериям. В настоящее время ГБУЗ РМГЦ для проведения расширенного неонатального скрининга принимает биологический

материал (сухие пятна крови) новорожденных Республики Марий Эл, Пермского края, Оренбургской, Самарской, Саратовской, Ульяновской областей и Республики Башкортостан – такую обширную территорию охватывает организация РНС.

Если РНС имеет непродолжительную историю, то неонатальный скрининг новорожденных в Республике Башкортостан проводится с 1988 г. Именно с этого года была создана лаборатория неонатального скрининга на базе медико-генетической консультации государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республиканская клиническая больница имени Г.Г. Куватова (ГБУЗ РКБ им. Г.Г. Куватова), где был внедрен микробиологический ингибиторный метод Гатри, который в дальнейшем был заменен флюорометрическим методом. Началось массовое обследование новорожденных на ФКУ, а с 1993 г. на ВГ, установлена популяционная частота, алгоритм обследования и диспансеризация этих заболеваний. С 2006 года в рамках реализации национального проекта «Здоровье» в программу неонатального скрининга включены еще 3 заболевания: муковисцидоз, адреногенитальный синдром и галактоземия [10].

С 2003 года медико-генетическая служба Республики Башкортостан вошла в структуру вновь созданного Республиканского перинатального центра Минздрава РБ. Была создана лаборатория молекулярной генетики, в которой появилась возможность подтверждать диагнозы фенилкетонурии, спинальной мышечной амиотрофии.

Для дальнейшего совершенствования специализированной медико-генетической помощи населению Республики распоряжением Правительства РБ от 28 июня 2017 года №612-р медико-генетическая служба Башкортостана была преобразована в Республиканский медико-генетический центр (ГБУЗ РМГЦ).

На рисунке 1 представлена информация об обследовании детей с указанием базы проведения лабораторного тестирования в рамках неонатального скрининга в Республике Башкортостан.

В проведении НС в Республике Башкортостан на 01 января 2023 года задействовано 62 структурных подразделения медицинских организаций акушерского профиля, осуществляющих забор биологического материала, включая 5 медицинских организаций третьего уровня, 17 – второго, 40 – первого уровня (в том числе 39 urgentных родильных залов). В каждой медицинской организации акушерского профиля, осуществляющей забор крови у новорожденных, обучены специалисты и их дублиеры (всего 84 специалиста по Республике Башкортостан).

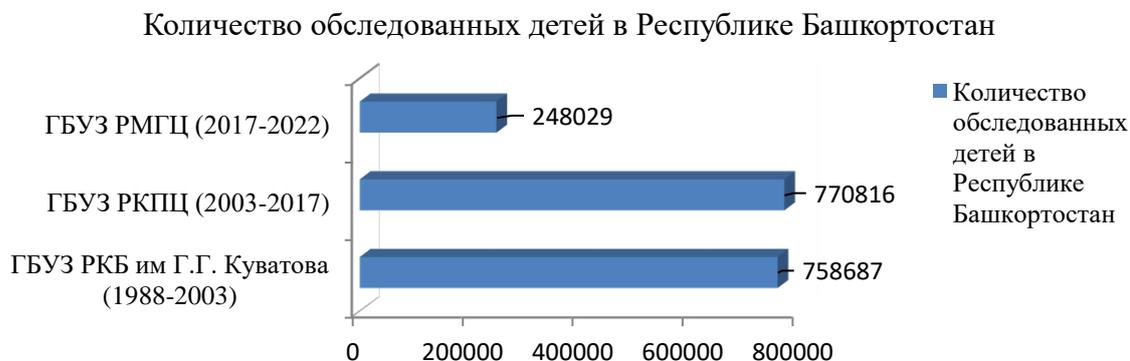


Рисунок 1. Количество обследованных детей в РБ с 1988 по 2022 годы, абс.

Медико-генетическое консультирование по итогам скрининга проводится в медико-генетической консультации ГБУЗ РМГЦ.

До 01 января 2023 года организация НС в субъектах РФ была регламентирована Приказом Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 22 марта 2006 г. № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» и устанавливала следующие сроки забора материала у новорожденных: 4-й день у доношенного ребенка и 7-й день у недоношенного ребенка. После получения первичных результатов обследования формировалась группа детей «условно здоровых» по всем исследуемым нозологиям и группа риска новорожденных по наследственным заболеваниям. Дети «условно здоровые» не требовали дополнительных исследований. Дальнейшая работа велась только с детьми из группы высокого риска. При выявлении ребенка из группы риска новорожденных по наследственным заболеваниям (в случае повышенного содержания в крови новорожденного ребенка тиреотропного гормона при врожденном гипотиреозе, 17-гидроксипрогестерона при адреногенитальном синдроме, галактозы при галактоземии, иммунореактивного трипсина при муковисцидозе и фенилаланина при фенилкетонурии) организовано дообследование для установки клинического диагноза и генетического подтверждения.

Последовательное утверждение приказов Минздрава России свидетельствует о совершенствовании организационных мероприятий, направленных на своевременную диагностику врожденных и наследственных патологий с проведением массового обследования и внедрением в практику новых лабораторных и инструментальных методов диагностики.

Для анализа результатов неонатального скрининга был выбран период с 2010 по 2022 годы, что связано с внедрением электронного регистра учета обследования всех новорожденных Республики Башкортостан с 2010 года. В период с 2010 по 2022 годы в Республике Башкортостан было обследовано 650098 новорожденных, таким образом, охват неонатальным скринингом в среднем составил 99,7% детей, от 99,7% в 2010 году до 99,6% в 2022 году (таблица 1).

Таблица 1

Охват неонатальным скринингом новорожденных в РБ в период с 2010 по 2022 годы

| Показатель | Отчетный год | | | | | | | | | | | | |
|-------------------------------------|--------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 | 2022 |
| Количество рожденных детей | 56975 | 55252 | 58889 | 58821 | 60123 | 59375 | 55517 | 49183 | 46767 | 40328 | 39660 | 38286 | 34316 |
| Умершие до взятия крови на скрининг | 131 | 145 | 327 | 327 | 337 | 322 | 249 | 239 | 137 | 114 | 80 | 103 | 47 |
| Отказ родителей | 0 | 0 | 0 | 0 | 133 | 191 | 143 | 113 | 140 | 96 | 100 | 88 | 75 |
| Домашние роды | 0 | 0 | 0 | 8 | 3 | 2 | 7 | 2 | 4 | 5 | 0 | 0 | 0 |
| Другие причины | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Обследовано детей | 56724 | 54982 | 58470 | 58416 | 59607 | 58828 | 55042 | 48780 | 46294 | 40066 | 39306 | 38133 | 34180 |
| % охвата | 99,7 | 99,8 | 99,9 | 99,8 | 99,9 | 99,6 | 99,8 | 99,9 | 99,6 | 99,8 | 99,2 | 99,6 | 99,6 |

Данные таблицы наглядно демонстрируют, что в Республике Башкортостан стабильно сохраняется высокий уровень охвата неонатальным скринингом среди новорожденных, что на 2% выше, чем средний показатель по Российской Федерации (95%). Это указывает на ответственную организацию неонатального скрининга в республике от этапа назначения до выдачи результатов во всех медицинских организациях. Также заметна динамика снижения количества умерших неврождённых до взятия крови на скрининг (от 0,5 % в 2012 году до 0,1 % в 2022 году). Стоит отметить тревожный факт, что в 2014 году появились отказы родителей и законных представителей от проведения неонатального скрининга, но в настоящее время, благодаря просветительной работе среди населения, количество отказов родителей снижается (от 0,3 % в 2015 году до 0,2 % в 2022 году). С 2013 года в Республике вошли в практику домашние роды (0,01 % от рожденных детей в 2013 году), однако в 2020 - 2022 годах они утратили актуальность и в настоящее время не встречаются и эпизодические

случаи имеют редкий характер, в основном связанный с религиозными воззрениями отдельных семей.

За период с 2010 по 2022 годы в республике было выявлено 62 ребенка с ФКУ, 216 детей с ВГ, 72 ребенка с АГС, 46 детей с МВ и 11 детей с ГАО (таблицы 2-6). Всем выявленным в результате НС детям была проведена подтверждающая молекулярно-генетическая диагностика.

Таблица 2

Результаты обследования неонатального скрининга новорожденных для диагностики фенилкетонурии в РБ 2010-2022 г.

| Год | Обследовано детей | Повторное обследование | Направлено под наблюдение | Подтвержден диагноз | % обследования | Частота встречаемости | |
|------|-------------------|------------------------|---------------------------|---------------------|----------------|-----------------------|--------|
| | | | | | | РБ | РФ |
| 2010 | 56724 | 22 | 6 | ФКУ 6 | 99,8 | 1:9454 | 1:7646 |
| 2011 | 54982 | 29 | 6 | ФКУ 4 | 99,9 | 1:13745 | 1:7646 |
| 2012 | 58470 | 16 | 8 | ФКУ 8 | 99,8 | 1:7308 | 1:7142 |
| 2013 | 58416 | 27 | 7 | ФКУ-4 ГФА* - 2 | 99,9 | 1:9736 | 1:7142 |
| 2014 | 59607 | 33 | 6 | ФКУ 3 | 99,9 | 1:19869 | 1:7142 |
| 2015 | 58828 | 15 | 8 | ФКУ-5 ГФА* - 2 | 99,9 | 1:8404 | 1:7142 |
| 2016 | 55042 | 6 | 6 | ФКУ 3 | 99,8 | 1:18347 | 1:7142 |
| 2017 | 48780 | 16 | 16 | ФКУ 5 | 99,9 | 1:9753 | 1:7142 |
| 2018 | 46294 | 10 | 8 | ФКУ-5 ГФА* - 1 | 99,6 | 1:7716 | 1:7142 |
| 2019 | 40066 | 15 | | ФКУ- 4 ГФА* - 1 | 99,8 | 1:10016 | 1:7142 |
| 2020 | 39306 | | | ФКУ- 4 ГФА* - 3 | 99,8 | 1:9826 | 1:7142 |
| 2021 | 38133 | | | ФКУ-5 ГФА* - 4 | 99,9 | 1:7626 | 1:7142 |
| 2022 | 35450 | | | ФКУ-6 ГФА* - 7 | 99,8 | 1:5908 | 1:7142 |

* Гиперфенилаланинемии – группа аутосомно-рецессивных заболеваний, обусловленных нарушением обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина (ФА), поступающей в организм человека с белковой пищей. Гиперфенилаланинемии (ГФА) объединяют несколько генетически гетерогенных форм нарушений обмена ФА, сходных по клиническим признакам: фенилкетонурия и нарушения обмена тетрагидробиоптерина. Легкая форма ГФА требует наблюдения и проведения дифференциальной диагностики. Строгого диетического лечения при этой форме ГФА, как правило, не назначают. Пациенты с легкой формой ГФА должны находиться под систематическим наблюдением врача-генетика, врача-диетолога с контролем уровня ФА крови [11].

Таблица 3

Результаты обследования неонатального скрининга новорожденных для диагностики
 врожденного гипотиреоза в РБ 2010-2022 г.

| Год | Обследовано детей | Повторное обследование | Направлено под наблюдение | Подтвержден диагноз | % обследования | Частота встречаемости | |
|------|-------------------|------------------------|---------------------------|---------------------|----------------|-----------------------|--------|
| | | | | | | РБ | РФ |
| 2010 | 56724 | 288 | 31 | 19 | 99,8 | 1:2985 | 1:3998 |
| 2011 | 54982 | 260 | 26 | 8 | 99,9 | 1:6873 | 1:3998 |
| 2012 | 58470 | 175 | 22 | 17 | 99,8 | 1:3439 | 1:2941 |
| 2013 | 58416 | 155 | 17 | 13 | 99,9 | 1:4493 | 1:2941 |
| 2014 | 59607 | 275 | 33 | 24 | 99,9 | 1:2484 | 1:2941 |
| 2015 | 58828 | 260 | 25 | 19 | 99,9 | 1:3096 | 1:2941 |
| 2016 | 55042 | 282 | 27 | 20 | 99,8 | 1:2752 | 1:2941 |
| 2017 | 48780 | 104 | 23 | 10 | 99,9 | 1:4876 | 1:2941 |
| 2018 | 46294 | 112 | 15 | 14 | 99,6 | 1:3307 | 1:2941 |
| 2019 | 40066 | 56 | | 13 | 99,8 | 1:3082 | 1:2941 |
| 2020 | 39306 | | | 22 | 99,9 | 1:1786 | 1:2941 |
| 2021 | 38133 | | | 11 | 99,8 | 1:3466 | 1:2941 |
| 2022 | 35450 | | | 26 | 99,9 | 1:1363 | 1:2941 |

Таблица 4

Результаты обследования неонатального скрининга новорожденных для диагностики
 адреногенитального синдрома в РБ 2010-2022 г.

| Год | Обследовано детей | Повторное обследование | Направлено под наблюдение | Подтвержден диагноз | % обследования | Частота встречаемости | |
|------|-------------------|------------------------|---------------------------|---------------------|----------------|-----------------------|--------|
| | | | | | | РБ | РФ |
| 2010 | 56724 | 291 | 71 | 3 | 99,8 | 1:18908 | 1:9924 |
| 2011 | 54982 | 116 | 25 | 7 | 99,9 | 1:7855 | 1:9924 |
| 2012 | 58470 | 58 | 15 | 8 | 99,9 | 1:7308 | 1:8233 |
| 2013 | 58416 | 87 | 18 | 6 | 99,9 | 1:9745 | 1:8233 |
| 2014 | 59607 | 229 | 22 | 6 | 99,9 | 1:9935 | 1:8233 |
| 2015 | 58828 | 231 | 22 | 7 | 99,9 | 1:8404 | 1:8233 |
| 2016 | 55042 | 366 | 56 | 7 | 99,8 | 1:7863 | 1:8233 |
| 2017 | 48780 | 136 | 15 | 4 | 99,9 | 1:12190 | 1:8233 |
| 2018 | 46294 | 119 | 15 | 7 | 99,6 | 1:6613 | 1:8233 |
| 2019 | 40066 | 42 | | 1 | 99,8 | 1:40000 | 1:8233 |
| 2020 | 39306 | | | 6 | 99,9 | 1:6551 | 1:8233 |
| 2021 | 38133 | | | 4 | 99,9 | 1:9533 | 1:8233 |
| 2022 | 35450 | | | 6 | 99,8 | 1:5900 | 1:8233 |

Таблица 5

Результаты обследования неонатального скрининга новорожденных для диагностики
 муковисцидоза в РБ 2010-2022 г.

| Год | Обследовано детей | Повторное обследование | Направлено под наблюдение | Подтвержден диагноз | % обследования | Частота встречаемости | |
|------|-------------------|------------------------|---------------------------|---------------------|----------------|-----------------------|-------------------|
| | | | | | | РБ | РФ |
| 2010 | 56484 | 470 | 21 | 8 | 99,4 | 1:7060 | 1:8000 1:12000 |
| 2011 | 54834 | 529 | 10 | 4 | 99,6 | 1:13708 | 1:8000 1:12000 |
| 2012 | 58174 | 654 | 210 | 4 | 99,7 | 1:14543 | 1:9552 |
| 2013 | 58150 | 634 | 77 | 5 | 99,6 | 1:11630 | 1:9552 |
| 2014 | 59406 | 568 | 26 | 5 | 99,6 | 1:11881 | 1:9552 |
| 2015 | 58778 | 698 | 45 | 5 | 99,8 | 1:11756 | 1:9552 |
| 2016 | 54157 | 675 | 45 | 5 | 98,2 | 1:10831 | 1:9552 |
| 2017 | 48780 | 300 | 21 | 1 | 99,3 | 1:48405 | 1:9552 |
| 2018 | 46029 | 330 | 41 | 3 | 99,1 | 1:15376 | 1:9552 |
| 2019 | 39963 | 281 | | 3 | 99,6 | 1:13000 | 1:9552 |
| 2020 | 39306 | | | 2 | 99,7 | 1:20000 | 1:9552 |
| 2021 | 38133 | | | 0 | 99,7 | 1:38000 | 1:9552 |
| 2022 | 35450 | | | 1 | 99,7 | 1:35000 | 1:9552 |

Таблица 6

Результаты обследования неонатального скрининга новорожденных для диагностики
 галактоземии в РБ 2010-2022 г.

| Год | Обследовано детей | Повторное обследование | Направлено под наблюдение | Подтвержден диагноз | % обследования | Частота встречаемости | |
|------|-------------------|------------------------|---------------------------|-------------------------|----------------|-----------------------|---------|
| | | | | | | РБ | РФ |
| 2010 | 56724 | 880 | 18 | Дуарте** - 8 | 99,8 | 1:56000 | 1:40000 |
| 2011 | 54834 | 1136 | 30 | ГАО -2 Дуарте** - 5 | 99,9 | 1:27491 | 1:56000 |
| 2012 | 58470 | 1082 | 46 | Дуарте** - 12 | 99,8 | 1: 4870 | 1:26918 |
| 2013 | 58416 | 304 | 26 | Дуарте** - 9 | 99,8 | 1: 6491 | 1:26918 |
| 2014 | 59607 | 1033 | 37 | Дуарте** - 6 | 99,9 | 1: 9935 | 1:16242 |
| 2015 | 58828 | 1049 | 3 | Дуарте** - 2 | 99,9 | 1: 58828 | 1:16242 |
| 2016 | 55042 | 1259 | 6 | ГАО -1 Дуарте** - 2 | 99,8 | 1: 18347 | 1:16242 |
| 2017 | 48780 | 55 | 7 | ГАО -2 Дуарте** - 3 | 99,9 | 1:16254 | 1:16242 |
| 2018 | 46294 | 420 | 1 | ГАО -1 | 99,6 | 1: 46294 | 1:16242 |
| 2019 | 40066 | 230 | | 0 | 99,8 | 1:40066 | 1:16242 |
| 2020 | 39306 | | | ГАО -2 | 99,9 | 1:19653 | 1:16242 |
| 2021 | 38133 | | | Дуарте** - 6 | 99,8 | 1:38133 | 1:16242 |
| 2022 | 35450 | | | ГАО -3 Дуарте** - 19 | 99,9 | 1:11816 | 1:16242 |

*** Вариант галактоземия - Дуарте (GD2) является результатом сложной гетерозиготности по патогенному варианту GALT (G) и второму аллелю, известному как p.N314D, Duarte 2 (D2). Отдельно выделяют вариант Дуарте (D2/D2) и галактоземию Дуарте (G/D2), при которых полиморфный вариант находится в гомозиготном состоянии или компаунд-гетерозиготном состоянии с патогенной мутацией. D2 встречается примерно у 11% населения в европейско-американских популяциях [12].*

Обсуждение. С 2010 по 2022 год в Республике Башкортостан наблюдается рост выявления заболеваний в рамках неонатального скрининга с 10,0 до 12,7 случаев на 100 тыс. населения (на 21,2%). Рост показателя заболеваемости объясняется совершенствованием ранней диагностики заболеваний и введением электронного регистра всех случаев с применением государственной информационной системы Республиканская медицинская информационно-аналитическая система (ГИС РМИАС), позволивший наладить их учет. В регионе проводится работа по внедрению современных методов лечения и обеспечению больных редкими заболеваниями лекарственными препаратами, развитию медико-социальной помощи.

В Республике Башкортостан частота встречаемости врожденного гипотиреоза выше среднероссийских показателей (1:4000), что, возможно, обусловлено эндемичным характером распространения йододефицитного состояния у населения. Также отмечается частая встречаемость адреногенитального синдрома в сравнении со среднероссийскими показателями (1:10000 – 1:18000), что, согласно отдельным исследованиям, может быть следствием присутствия на территории республики крупнейших предприятий нефтехимической промышленности и попаданием их продуктов в окружающую среду. Частота встречаемости галактоземии, муковисцидоза, фенилкетонурии в Республике Башкортостан аналогична среднероссийским показателям.

Анализ числа детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в Республике Башкортостан в период с 2010 года по 2022 год свидетельствует о стабильной динамике уровня первичной заболеваемости среди несовершеннолетних вышеуказанными заболеваниями (таблица 7).

С 2010 года по 2022 год выявляемость врожденных заболеваний по НС в Республике Башкортостан стремится к 100%, что связано с максимально высоким охватом неонатальным скринингом новорожденных. Наиболее часто встречаемым заболеванием является врожденный гипотиреоз – 216 пациентов за анализируемый период. Встречаемость составила 1:3010 новорожденных, что сопоставимо со среднероссийскими показателями

(1:3000-1:4000). За указанный период выявлено 62 пациента с фенилкетонурией (1:10485) и 46 пациентов с муковисцидозом(1:14132), что ниже среднероссийских показателей (1:7142 и 1:9552 соответственно), 72 пациента с адреногенитальным синдромом (1:9029), что сопоставимо со среднероссийскими показателями (1:9233-1:9924). По данным нозологиям частота заболеваемости также соответствует средним показателям по России. Частота заболеваемости галактоземией (за 12 лет выявлено 12 пациентов) ниже среднероссийского показателя и составила 1:39361.

Таблица 7

Число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в 2018-2022 годах

| Врожденное и наследственное заболевание | Отчетный год | | | | | | | | | | | | |
|---|--------------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 | 2022 |
| Врожденный гипотиреоз | 19 | 8 | 17 | 13 | 24 | 19 | 20 | 10 | 14 | 13 | 22 | 11 | 26 |
| Галактоземия | 0 | 2 | 0 | 0 | 0 | 1 | 2 | 1 | 1 | 0 | 2 | 0 | 3 |
| Фенилкетонурия | 6 | 4 | 8 | 4 | 3 | 5 | 3 | 5 | 5 | 4 | 4 | 5 | 6 |
| Адреногенитальный синдром | 3 | 7 | 8 | 6 | 6 | 7 | 7 | 4 | 7 | 1 | 6 | 4 | 6 |
| Муковисцидоз | 8 | 4 | 4 | 5 | 5 | 5 | 5 | 1 | 3 | 3 | 2 | 0 | 1 |
| Итого | 36 | 25 | 37 | 28 | 38 | 37 | 37 | 21 | 30 | 21 | 36 | 20 | 42 |

В динамике отмечено увеличение в абсолютных числах выявленных случаев заболевания галактоземии с отсутствия случаев выявления данного заболевания в 2010 году до 3 в 2022 году, также стоит отметить снижение выявленных случаев муковисцидоза с 8 случаев в 2010 году до 1 случая в 2022 году, что, вероятно, связано с общим снижением рождаемости.

Все дети с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями в период 2010-2022 годы (таблица 3) были обеспечены специализированными продуктами питания и (или) лекарственными препаратами в соответствии с утвержденным алгоритмом организации обеспечения лекарственными препаратами несовершеннолетних лиц, страдающих орфанными заболеваниями, проживающих на территории Республики Башкортостан, имеющих право на льготное лекарственное обеспечение.

В большинстве случаев редкие заболевания носят серьезный характер, характеризуются хроническим и изнурительным течением, часто требуют длительного и высокоспециализированного лечения. Более того, данные заболевания в основном приводят

к той или иной форме инвалидности, в некоторых случаях тяжелой, оказывая сильное негативное влияние на жизнь семей с такими детьми.

Уровень инвалидизации среди пациентов, выявленных в результате НС, остается всегда актуальным и имеет медико-социальную значимость для страны. В 99,9% случаев детям с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выявленными в результате НС, в возрасте 0-1 года впервые устанавливается инвалидность (таблица 8).

Таблица 8

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с впервые установленной инвалидностью в возрасте 0-1 года, абс.

| <i>Врожденное и наследственное заболевание</i> | <i>Годы, случаи абс.</i> | | | | | | | | | | | | |
|--|--------------------------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 | 2022 |
| Врожденный гипотиреоз | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Галактоземия | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Фенилкетонурия | 6 | 4 | 8 | 4 | 3 | 5 | 3 | 5 | 5 | 4 | 4 | 5 | 6 |
| Адреногенитальный синдром | 3 | 7 | 8 | 6 | 6 | 7 | 7 | 4 | 7 | 1 | 6 | 4 | 6 |
| Муковисцидоз | 8 | 4 | 4 | 5 | 5 | 5 | 5 | 1 | 3 | 3 | 2 | 0 | 1 |
| Итого | 17 | 15 | 20 | 15 | 14 | 17 | 15 | 10 | 15 | 8 | 12 | 9 | 13 |

Анализ смертности пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, умерших в возрасте 0-1 года, показал отсутствие смертей в данной возрастной категории (таблица 9). Причиной отсутствия смертности пациентов по праву можно считать своевременное начало терапии данных заболеваний (в том числе не зарегистрированными на территории Российской Федерации лекарственными средствами) за счет средств Благотворительного Фонда «Круг Добра». Благотворительный фонд создан по Указу Президента Российской Федерации №16 от 5 января 2021 года «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»» и активно содействует лечению больных редкими заболеваниями, начиная с 2021 года.

Министерством здравоохранения Республики Башкортостан проведена большая работа для усовершенствования оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями на региональном уровне. В частности, ведется региональный сегмент федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению

продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403 (регистр орфанных заболеваний). Также проработана нормативно-правовая база для оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями. Регулярно выделяется финансирование из средств регионального бюджета для ведения пациентов ряда заболеваний, относящихся к категории орфанных, но не включенных в регистр орфанных заболеваний в соответствии с приказом Минздрава РФ от 26.04.2012 г. №403.

Таблица 9

Число детей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, умерших в
 возрасте 0-1 года

| Врожденное и наследственное заболевание | Годы, случаи абс. | | | | | | | | | | | | |
|---|-------------------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 | 2022 |
| Врожденный гипотиреоз | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Галактоземия | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Фенилкетонурия | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Адреногенитальный синдром | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Муковисцидоз | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Итого | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |

Спустя 31 год от начала первых скрининговых программ для новорожденных в структуре РМГЦ приказом Министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 25.10.2019 г. № 1901-Д «О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Республики Башкортостан, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями» был создан региональный Центр орфанных заболеваний (ЦОЗ). В приказе № 1901-Д утверждены Алгоритмы действий при подозрении на редкое (орфанное) заболевание и маршрутизация пациентов для выявления и постановки диагноза «Редкое (орфанное) заболевание». С целью оптимизации работы по ЦОЗ организована медицинская консультативная деятельность, в том числе по взаимодействию с районными и региональными медико-генетическими консультациями, с использованием телемедицинских технологий. Также в Центре орфанных заболеваний реализуется исследовательская, информационная, образовательная деятельность, ведётся регистр редких (орфанных) заболеваний и осуществляется сотрудничество с российским и международными медицинскими сообществами. Практика организации ЦОЗ имеет

положительную тенденцию применения данной практики, и на сегодня такие центра открыты в Москве, Екатеринбурге, Краснодарском крае, Санкт-Петербурге, Новосибирске.

Основными задачами центра орфанных заболеваний ГБУЗ РМГЦ являются следующие:

- организация и проведение мониторинга состояния здоровья пациентов с редкими заболеваниями с участием ответственных специалистов;
- динамическая оценка эффективности их лечения;
- осуществление диетической коррекции;
- участие в диагностике заболеваний при амбулаторном обращении пациентов;
- консультирование пациентов при их стационарном лечении;
- организация медико-психологической реабилитации;
- маршрутизация, участие в работе врачебной комиссии по редким болезням;
- ведение регистра пациентов, страдающих орфанными заболеваниями;
- взаимодействие с пациентскими и благотворительными организациями, учреждениями, оказывающими паллиативную помощь;
- внедрение в практическое здравоохранение новых методов диагностики и лечения редких болезней;
- повышение уровня знаний и настороженности в части редких заболеваний, своевременного их выявления и направление к профильным специалистам;
- скрининг и профилактика орфанных болезней у детей.

Работа Центра ведется в тесном взаимодействии с медицинскими организациями Республики Башкортостан и главными внештатными специалистами министерства здравоохранения Республики Башкортостан по вопросам диагностики, лечения, профилактики, реабилитации, маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями и ведения учетно-отчетной документации (рис. 2).

В Центре орфанных заболеваний ведется мониторинг оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи и клиническими рекомендациями. Специалистами ЦОЗ ведется разработка методических руководств для врачей первичного звена с целью улучшения диагностики и определения стратегии оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, организация «круглых столов», научно-практических конференций.

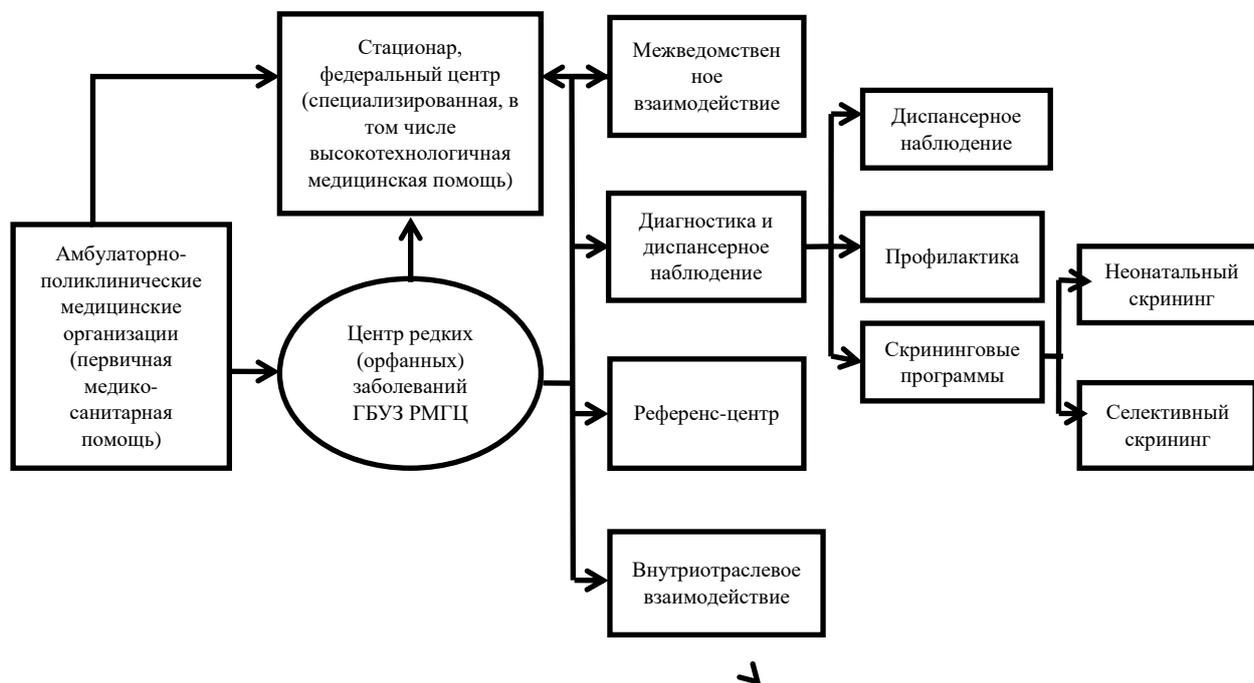


Рисунок 2. Организационно-методическая модель медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в Республике Башкортостан

В ЦОЗ работают врачи-терапевты, генетики, неврологи, офтальмологи, акушер-гинекологи, урологи, гематологи, онкологи, врачи ультразвуковой и функциональной диагностики, медицинские психологи, имеющие компетенции по специфике лечения и диспансерного наблюдения за данной категорией пациентов.

Работа Центра орфанных заболеваний при ГБУЗ РМГЦ в настоящий период представлена такой моделью (рис. 3).

Для повышения качества жизни пациентов и семей с детьми, страдающими орфанными заболеваниями, в ГБУЗ РМГЦ разработан план развития службы оказания им медицинской помощи, который состоит из восьми приоритетных направлений:

- Создание реестра пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями в Республике Башкортостан, который позволил быстро анализировать информацию и оперативно принимать решения в области медицинского обеспечения пациентов.
- Обеспечение доступа пациентов к диагностическим исследованиям, лечению, медицинской реабилитации и качественному оказанию медицинской помощи благодаря совместной работе специалистов медицинских организаций Республики Башкортостан, занятых в этой области.

- Реализация специфических потребностей лиц, которые страдают редкими заболеваниями, совместно с ассоциациями пациентов (создание общественного совета в ГБУЗ РМГЦ).
- Обучение специалистов в области здравоохранения с целью улучшения диагностики и определения стратегии оказания педиатрической, психологической помощи.

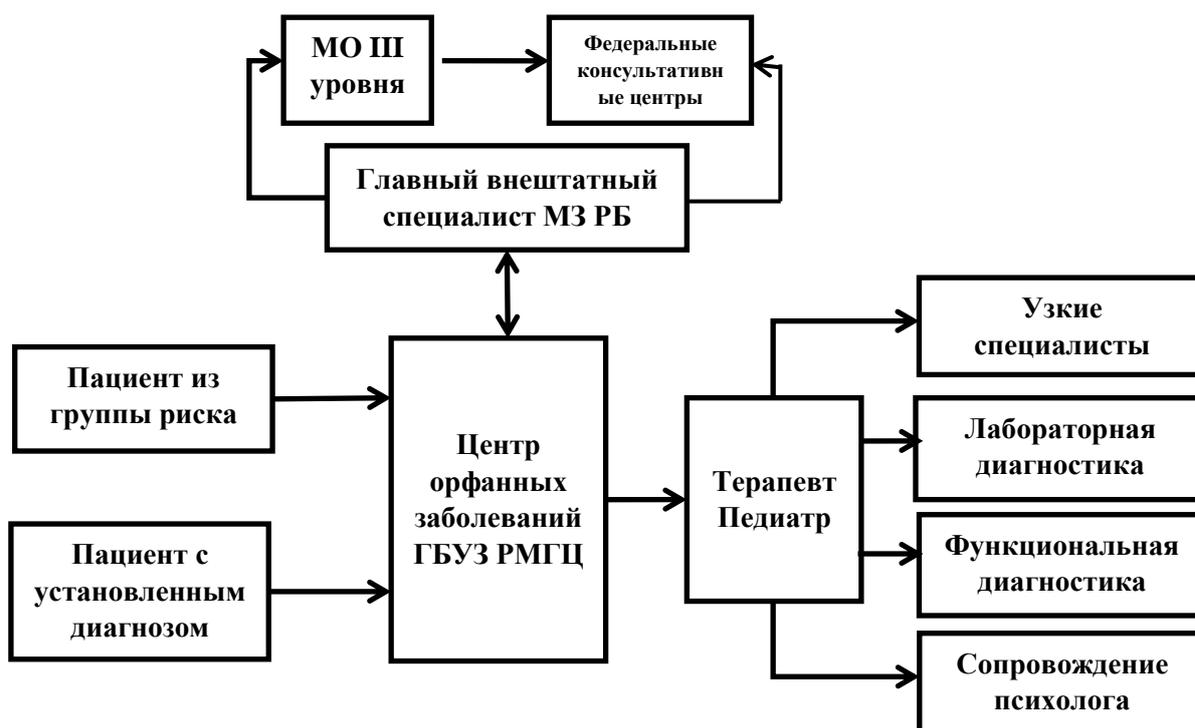


Рисунок 3. Действующая модель работы Центра орфанных заболеваний при ГБУЗ РМГЦ

- Разработка методических руководств, содержащих легкодоступную информацию для врачей первичного звена.
- Взаимодействие с фондом «Круг Добра», созданным Указом Президента России с целью обеспечения детей, страдающих тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, необходимой медицинской помощью и лекарствами.
- Контроль за формированием заявки на лекарственные препараты для обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями и лиц, включенных в региональный сегмент Федерального регистра, лиц, больных гемофилией,

муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, лиц после трансплантации органов и (или) тканей.

- Сбор и актуализация данных о качестве оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями и пациентам, включенным в региональный сегмент Федерального регистра лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, лиц после трансплантации органов и (или) тканей.

В настоящее время ведется активная работа по организации дневного стационара для пациентов с орфанными заболеваниями в ГБУЗ РМГЦ, где планируется проведение всех необходимых лечебно-диагностических процедур этим пациентам с целью комплексной медицинской помощи таким пациентам.

Выводы:

1. Массовый НС с 2010 по 2022 годы проводился на 5 наследственных заболеваний путем исследования крови новорожденных детей в первые дни после рождения для ранней диагностики до развития симптомов. Охват неонатальным скринингом в Республике Башкортостан составил 99,7% и показал свою эффективность в ранней диагностике наследственных заболеваний и позволил их выявить у 408 детей в анализируемый период.

2. В Республике Башкортостан частота встречаемости врожденного гипотиреоза (1:3010) и адреногенитального синдрома (1:9029) сопоставимы со среднероссийскими показателями, в то время как частота встречаемости галактоземии (1: 1:5417), муковисцидоза (1:14132) и фенилкетонурии (1:10485) ниже среднероссийских показателей.

3. Установление точного диагноза до проявления первых симптомов крайне важно для успешного лечения и предупреждения необратимых осложнений и летальных исходов у детей, сокращения инвалидизации и обеспечения хорошего качества жизни. Динамическая оценка уровня инвалидности у детей с наследственными заболеваниями, выявленными в ходе

неонатального скрининга, определила постоянный уровень в пределах от 0,02 до 0,04 с 2010 до 2022 годы.

4. Результатом неонатального скрининга стало открытие Центра орфанных заболеваний. Центр осуществляет внутриотраслевое взаимодействие с больницами, поликлиниками, роддомами республики, службой скорой медицинской помощи и главными внештатными специалистами министерства здравоохранения Республики Башкортостан по вопросам диагностики, лечения, профилактики, реабилитации, маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями и предоставления учетно-отчетной документации в Министерство здравоохранения Республики Башкортостан.

Список литературы

1. Ижевская В.Л. Этические и правовые аспекты генетического тестирования и скрининга. Биоэтика и гуманитарная экспертиза. 2007 г; 1.
2. Тебиева И.С., Лагкуева Ф.К., Логачев М.Ф., Гетоева З.К., Овсянникова И.И. Опыт мировой и отечественной практики неонатального скрининга на наследственные заболевания. Педиатрия. Consilium Medicum. Москва. 2012; 91 (1): 128-132.
3. Воронин С.В., Куцев С.И. Неонатальный скрининг на наследственные заболевания в России: вчера, сегодня, завтра. Неонатология: новости, мнения, обучение. 2022; 10 (4): 34–39. DOI: <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2022-10-4-34-39>.
4. Дерябина С.С. Неонатальный скрининг: этические вопросы расширения спектра скринируемых заболеваний. Вопросы современной педиатрии. 2015; 14 (6): 714–723. DOI: 10.15690/vsp.v14i6.1482.
5. Черненко Ю.В., Нечаев В.Н. Диагностика, профилактика и коррекция врожденных пороков развития. Саратовский научно-медицинский журнал. 2009; 5 (3): 379–383.
6. Припутневич Т.В., Мелкумян А.Р. Масс-спектрометрия — новое слово в клинической микробиологии. Клиническая лабораторная диагностика. 2016; 61 (12): 842-848. DOI: <http://dx.doi.org/10.18821/0869-2084-2016-61-12-842-848Б.В>.
7. Б.В. Агафонов, Л.А. Жученко, С.Г. Калиненко, С.В. Котов, В.Я. Неретин, О.П. Сидорова, Н.А. Кузьмичева, Е.А. Селиванова, Е.А. Шестопалова. Генетика в практике семейного врача. Избранные вопросы клинической медицины в общей врачебной практике. Альманах клинической медицины. 2004; 2: 179-187.

8. И.В. Фришко, А.И. Зубкова, М.А. Дранников. Неонатальный скрининг. Сборник статей Международной научно-практической конференции. 2019: 183-186.
9. Р.В. Магжанов, С.Ш. Мурзабаева, А.К. Марданова, Ф.М. Байрамгулов. Медико-генетическая служба Республики Башкортостан: прошлое, настоящее и будущее. Медицинская генетика. 2011;10(6): 3-6.
10. Р.В. Магжанов, А.К. Марданова, С.Ш. Мурзабаева, Ф.М. Байрамгулов. Организация медико-генетической помощи населению Республики Башкортостан. Медицинский вестник Башкортостана. Уфа. 2011; 6 (3): 40-45.
11. Клинические рекомендации «Болезнь Фабри». 2019.
12. Клинические рекомендации «Нарушения обмена галактозы (галактоземия)». 2021.

References

1. Izhevskaja V.L.. Jeticheskie i pravovye aspekty geneticheskogo testirovanija i skringinga. [Bioethics and humanitarian examination]. №1. 2007. (InRussian)
2. Tebieva I.S., Lagkueva F.K., Logachev M.F., Getoeva Z.K., Ovsjannikova I.I.. Opyt mirovoj i otechestvennoj praktiki neonatal'nogo skringinga na nasledstvennye zabolevanija. [Pediatrics. Consilium Medicum]. Moskva. 2012; 91 (1): 128-132. (InRussian)
3. Voronin S.V., Kucev S.I. Neonatal'nyj skringing na nasledstvennye zabolevanija v Rossii: vchera, segodnja, zavtra. [Neonatology: news, opinions, training]. 2022; 10 (4): 34–39. DOI: <https://doi.org/10.33029/2308-2402-2022-10-4-34-39>. (InRussian)
4. Derjabina S. S. Neonatal'nyj skringing: jeticheskie voprosy rasshirenija spektra skriniruemyh zabolevanij. [Questions of modern pediatrics]. 2015; 14 (6): 714–723. doi: 10.15690/vsp.v14i6.1482) (InRussian)
5. Chernenkov Ju.V., Nechaev V.N.. Diagnostika, profilaktika i korrekcija vrozhdennyh porokov razvitija. [Saratov scientific and medical magazine]. 2009; 5 (3): 379–383. (InRussian)
6. Priputnevich T.V., Melkumjan A.R. Mass-spektrometrija — novoe slovo v klinicheskoj mikrobiologii. [Clinical laboratory diagnostics]. 2016; 61 (12): 842-848. DOI: <http://dx.doi.org/10.18821/0869-2084-2016-61-12-842-848>B.V. (InRussian)
7. B.V. Agafonov, L.A. Zhuchenko, S.G. Kalinenkova, S.V. Kotov, V.Ja. Neretin, O.P. Sidorova, N.A. Kuz'micheva, E.A. Selivanova, E.A. Shestopalova. Genetika v praktike semejnogo vracha. Izbrannye voprosy klinicheskoj mediciny v obshhej vrachebnoj praktike. [Almanac of clinical medicine]. 2004; 2: 179-187. (InRussian)

8. Frishko I.V., Zubkova A.I., Drannikov M.A.. Neonatal'nyj skringing. [New science generation]. 2019: 183-186/(InRussian)
9. Magzhanov R.V., Murzabaeva S.Sh., Mardanova A.K., Bajramgulov F.M.. Mediko-geneticheskaja sluzhba Respubliki Bashkortostan: proshloe, nastojashhee i budushhee. [Medical genetics]. 2011;10(6): 3-6. (InRussian)
10. Magzhanov R.V., Mardanova A.K., Murzabaeva S.Sh., Bajramgulov F.M.. Organizacija mediko-geneticheskoy pomoshhi naseleniju Respubliki Bashkortostan. [Medical bulletin of Bashkortostan].Ufa. 2011. (InRussian)
11. Klinicheskie rekomendacii «Bolezn' Fabri». 2019.
12. Klinicheskie rekomendacii «Narushenija obmena galaktozy (galaktozemija)». 2021.

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Acknowledgments. The study did not have sponsorship.

Conflict of interests. The authors declare no conflict of interest.

Сведения об авторах

Панова Мария Владимировна – аспирант кафедры общественного здоровья и организации здравоохранения с курсом ИДПО, ФГБОУ ВО «Башкирский Государственный Медицинский Университет» Министерство здравоохранения Российской Федерации, 450008, Россия, Уфа, ул. Ленина, 1, заведующий информационно-аналитическим отделением ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, 450076, Россия, Уфа, ул. Гафури, д. 74, e-mail: marijvladimirovna @inbox.ru, ORCID 0000-0002-8413-3235, SPIN: 7367-7099

Билалов Фаниль Салимович - д.м.н., доцент кафедры Общественного здоровья и организации здравоохранения с курсом ИДПО, ФГБОУ ВО «Башкирский Государственный Медицинский Университет» Министерство здравоохранения Российской Федерации, 480008, Россия, Уфа, ул. Ленина, 1, главный врач ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, 450076, Россия, Уфа, ул. Гафури, д. 74, e-mail: bilalov@bk.ru, ORCID 0000-0002-6644-17366448-5906; SPIN: 6448-5906

Шарафутдинов Марат Амирович – д.м.н., профессор кафедры общественного здоровья и организации здравоохранения с курсом ИДПО ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Адрес: 450008, г. Уфа, ул. Ленина, 1, e-mail: poly-gkb21@ufamail.ru, ORCID 0000-0001-6062-6062; AuthorID: 548730; Scopus 54994681000

Нурғалиева Лия Разифовна – заведующий медико-генетической консультацией ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, 450076, Россия, Уфа, ул. Гафури, д. 74, e-mail: rmgcufa@yandex.ru, ORCID 0000-0002-094-3851

Байбулатова Альфия Фатиховна – заведующий консультативно-диагностическим отделением ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, 450076, Россия, Уфа, ул. Гафури, д. 74, e-mail: baf87@inbox.ru, ORCID 0000-0002-2569-9191

Тимофеева Екатерина Александровна – заведующий лаборатории пренатального, неонатального и селективного скринингов ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, 450076, Россия, Уфа, ул. Гафури, д. 74, e-mail: rmgcufa@yandex.ru, ORCID 0009-0000-8171-7553

About the authors

Panova Maria Vladimirovna - postgraduate student of the Department of Public Health and Health Organization with the course of Institute of Additional Professional Education, Bashkir State Medical University Ministry of Public Health of the Russian Federation, 480008, Russia, Ufa, st. Lenina, 1, manager of information and analytical office of State budgetary healthcare institution Republican medico-genetic center, 450076, Russia, Ufa, Gafuri St., 74, e-mail: makapanova@mail.com, ORCID 0000-0002-8413-3235, SPIN: 7367-7099

Bilalov Fanil Salimovich - Doctor of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Public Health and Health Organization with the course of Institute of Additional Professional Education, Bashkir State Medical University Ministry of Health of the Russian Federation, 480008, Russia, Ufa, st. Lenina, 1, chief physician of GBUZ Republican medicogenetic center, 450076, Russia, Ufa, Gafuri St., 74, e-mail: bilalov@bk.ru, ORCID 0000-0002-6644-17366448-5906; SPIN: 6448-5906

Sharafutdinov Marat Amirovich – MD, professor of the Department of Public Health and Health Organization with the course of Institute of Additional Professional Education, Bashkir State Medical University Ministry of Health of the Russian Federation. Address: 450008, Ufa, Lenin St., 1, e-mail: poly-gkb21@ufamail.ru, ORCID 0000-0001-6062-6062; AuthorID: 548730; Scopus 54994681000

Nurgaliyeva Leah Razifovna - manager of medico-genetic consultation of State budgetary healthcare institution Republican medico-genetic center, 450076, Russia, Ufa, Gafuri St., 74, e-mail: rmgcufa@yandex.ru, ORCID 0000-0002-094-3851

Baybulatova Alfiya Fatikhovna - manager of consulting and diagnostic office of State budgetary healthcare institution Republican medico-genetic center, 450076, Russia, Ufa, Gafuri St., 74, e-mail: baf87@inbox.ru, ORCID 0000-0002-2569-9191

Timofeeva Ekaterina Aleksandrovna - manager of laboratory of prenatal, neonatal and selective screenings of State budgetary healthcare institution Republican medico-genetic center, 450076, Russia, Ufa, Gafuri St., 74, e-mail: rmgcufa@yandex.ru, ORCID 0009-0000-8171-7553

Статья получена: 07.12.2023 г.
Принята к публикации: 25.03.2024 г.