

УДК 614.2

DOI 10.24412/2312-2935-2026-2-902-918

ОЦЕНКА ТЕРРИТОРИАЛЬНЫХ РАЗЛИЧИЙ ОХВАТА НЕОНАТАЛЬНЫМ СКРИНИНГОМ И ВЫЯВЛЯЕМОСТИ МУКОВИСЦИДОЗА В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

К.Е. Моисеева, А.А. Заступова, А.С. Колотова, А.В. Алексеева, Н.В. Белохов, В.А. Лебедева, В.С. Скоробоготова

ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Россия, г. Санкт-Петербург

Введение. Раннее выявление муковисцидоза, требующего пожизненной терапии, определяет качество жизни детей, что обуславливает актуальность оценки территориальных различий охвата неонатальным скринингом и выявляемости заболевания.

Цель: оценить охват неонатальным скринингом на муковисцидоз и частоту выявляемости заболевания у новорожденных в Российской Федерации и федеральных округах за период 2020–2024 гг., а также провести детализированный региональный анализ в округах с наиболее высокими показателями выявляемости.

Материалы и методы. Проведен анализ данных Росстата за 2020–2024 гг. по охвату неонатальным скринингом на муковисцидоз (в %) и частоте выявляемости заболевания (на 100 тыс. новорожденных) в России и восьми федеральных округах, а также детализированный анализ субъектов с наиболее высокими показателями. Применялись методы описательной статистики ($M \pm SD$), оценка динамики показателей, расчет 95% доверительных интервалов и Z-тест для сравнения с общероссийским уровнем. Уровень значимости принят $p < 0,05$.

Результаты. В 2020–2024 гг. охват неонатальным скринингом на муковисцидоз в России сохранялся на стабильном уровне, составив в среднем $91,0 \pm 0,88\%$. Выявляемость заболевания за исследуемый период выросла с 1,7 случая на 100 тыс. родившихся живыми в 2020 г. до 3,6 случая на 100 тыс. в 2024 г. ($+111,8\%$). Наиболее высокий охват скринингом отмечен в Приволжском ($97,1 \pm 2,46\%$) и Уральском ($95,0 \pm 1,21\%$) федеральных округах, а максимальная выявляемость зарегистрирована в Южном ($4,3 \pm 2,66$) и Приволжском ($3,6 \pm 1,05$) округах. Детализированный анализ субъектов-лидеров показал, что высокие значения обеспечивались единичными регионами: в ЮФО — Ростовской областью ($10,30 \pm 11,07$ случая на 100 тыс.) и Краснодарским краем ($3,5 \pm 2,7$); в ПФО — Нижегородской областью ($12,28 \pm 5,12$), Республиками Мордовия ($8,02 \pm 11,12$), Татарстан ($7,72 \pm 3,91$) и Чувашия ($7,39 \pm 16,52$). В остальных субъектах выявляемость муковисцидоза отсутствовала либо носила единичный характер.

Заключение. Выявлены существенные межрегиональные различия в охвате неонатальным скринингом и выявляемости муковисцидоза, что свидетельствует о необходимости совершенствования качества лабораторной диагностики и устранения организационных дефектов в регионах.

Ключевые слова: наследственные заболевания, охват неонатальным скринингом, муковисцидоз, Российская Федерация, федеральные округа, выявляемость муковисцидоза, новорожденные

ASSESSMENT OF SECTORAL DIFFERENCES IN NEONATAL SCREENING COVERAGE AND CYSTIC FIBROSIS DETECTION IN THE RUSSIAN FEDERATION

*K.E. Moiseeva, A.A. Zastupova, A.S. Kolotova, A.V. Alekseeva, N.V. Belokhov, V.A. Lebedeva,
V.S. Skorobhotova*

*Saint Petersburg State Pediatric Medical University of the Ministry of Health of the Russian
Federation, Saint Petersburg, Russia*

Introduction. Early detection of cystic fibrosis, which requires lifelong therapy, determines the quality of life of children, which determines the relevance of assessing regional differences in neonatal screening coverage and disease detection.

Purpose: to assess the coverage of neonatal screening for cystic fibrosis and the incidence of the disease in newborns in the Russian Federation and federal districts for the period 2020–2024, and to conduct a detailed regional analysis in the districts with the highest detection rates.

Materials and methods. An analysis of Rosstat data for 2020–2024 on neonatal screening coverage for cystic fibrosis (in %) and the incidence of the disease (per 100,000 newborns) in Russia and eight federal districts was conducted, as well as a detailed analysis of the subjects with the highest rates. Descriptive statistics ($M \pm SD$), assessment of indicator dynamics, calculation of 95% confidence intervals, and the Z-test for comparison with the national average were used. The significance level was set at $p < 0.05$.

Results. In 2020–2024, neonatal screening coverage for cystic fibrosis in Russia remained stable, averaging $91.0 \pm 0.88\%$. The disease detection rate during the study period increased from 1.7 cases per 100,000 live births in 2020 to 3.6 cases per 100,000 in 2024 (+111.8%). The highest screening coverage was noted in the Volga ($97.1 \pm 2.46\%$) and Ural ($95.0 \pm 1.21\%$) federal districts, and the maximum detection rate was recorded in the Southern (4.3 ± 2.66) and Volga (3.6 ± 1.05) districts. A detailed analysis of the leading regions revealed that high rates were achieved by a few regions: in the Southern Federal District – Rostov Oblast (10.30 ± 11.07 cases per 100,000) and Krasnodar Krai (3.5 ± 2.7); in the Volga Federal District – Nizhny Novgorod Oblast (12.28 ± 5.12), the Republics of Mordovia (8.02 ± 11.12), Tatarstan (7.72 ± 3.91), and Chuvashia (7.39 ± 16.52). In the remaining regions, cystic fibrosis detection was either absent or isolated.

Conclusion. Significant interregional differences in neonatal screening coverage and cystic fibrosis detection were identified, indicating the need to improve the quality of laboratory diagnostics and address organizational deficiencies in the regions.

Key words: hereditary diseases, neonatal screening coverage, cystic fibrosis, Russian Federation, federal districts, cystic fibrosis detection rate, newborns

Введение. Одним из приоритетных направлений государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения» является охрана материнства и детства, включая раннее выявление наследственных и врожденных заболеваний новорожденного [1, 2]. Основным инструментом для решения этой задачи выступает неонатальный скрининг — массовое обследование новорожденных. В соответствии с Постановлением Правительства РФ от 26 декабря 2017 г. N 1640 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения», до 2023 г. программа обязательного скрининга в

России включала диагностику пяти заболеваний, среди которых особое место занимал муковисцидоз — тяжелое наследственное заболевание с полиорганными проявлениями, требующее пожизненной терапии [3, 4, 5]. Целевой показатель охвата программой скрининга был установлен на уровне не менее 95% новорожденных.

С 1 января 2023 г. в рамках изменений, внесенных в программу «Развитие здравоохранения», был внедрен расширенный неонатальный скрининг, охватывающий 36 заболеваний. На сегодняшний день на финансирование этой программы выделяются очень значительные средства из федерального бюджета, которые направляются в регионы на полный цикл диагностики [6]. В рамках проведения скрининга проводятся первичные и повторные лабораторные исследования, подтверждающие молекулярно-генетическую диагностику в специализированных медико-генетических центрах, приобретение расходных материалов и транспортировка биологического материала [7, 8]. Результатом реализации проекта по охвату новорожденных неонатальным скринингом должен стать максимально полный охват новорожденных обследованием на наследственные заболевания, включая муковисцидоз. Это позволит не только своевременно выявлять эти тяжелые наследственные заболевания и максимально быстро начинать лечение, но и даст возможность значительно улучшить качество и продолжительность жизни больных детей [9, 10].

Цель исследования — оценить охват неонатальным скринингом на муковисцидоз и частоту выявляемости заболевания у новорожденных в Российской Федерации и федеральных округах за период 2020–2024 гг., а также провести детализированный региональный анализ в федеральных округах с наиболее высокими показателями выявляемости.

Материалы и методы. На основании данных, полученных из статистических материалов Росстата «Здравоохранение, дружественное к детям, и здоровый образ жизни» и «Естественное движение населения» [12, 13], проведена оценка основных показателей неонатального скрининга на муковисцидоз за период 2020–2024 гг.: охват скринингом детей (в %) и частота выявляемости заболевания у новорожденных (на 100 тыс. детского населения) в Российской Федерации и ее федеральных округах: Центральном (ЦФО), Северо-Западном (СЗФО), Южном (ЮФО), Северо-Кавказском (СКФО), Приволжском (ПФО), Уральском (УФО), Сибирском (СФО) и Дальневосточном (ДФО). Дополнительно выполнен детализированный анализ субъектов, входящих в состав федеральных округов с наиболее высокими пятилетними показателями выявляемости муковисцидоза.

Обработка и анализ данных проводились с использованием пакета прикладных программ MS Office-2019 (Word, Excel) и StatSoft-Statistica 10.0. В ходе исследования применялись следующие методы статистического анализа: 1) анализ динамики временных рядов с расчетом абсолютного (в процентных пунктах (п.п.)) и относительного (в %) прироста или снижения показателей; 2) оценка вариабельности с вычислением среднего арифметического значения (М) и стандартного отклонения (SD); 3) сравнительный анализ фактических значений показателей со среднероссийским уровнем с последующим ранжированием федеральных округов для определения территорий-лидеров по выявляемости муковисцидоза; 4) оценка достоверности различий на основе расчета 95% доверительных интервалов (ДИ). Для федеральных округов и регионов, где были нулевые значения, применялся точный метод Пуассона. Для сравнения каждого округа с общероссийским показателем использовался Z-тест. Уровень значимости принимался равным 0,05.

Результаты. Установлено, что в целом по стране в 2020–2024 гг. охват скринингом на выявление муковисцидоза сохранялся на стабильно высоком уровне. Среднероссийский показатель за исследуемый период составил $91,0 \pm 0,88\%$ (95% ДИ: 89,91–92,09). Оценка динамики охвата детей скринингом показала, что за пять лет наблюдался незначительный прирост показателя на 0,8 п.п. — с 90,4% в 2020 г. до 91,1% в 2024 г. (табл. 1). При анализе данных по федеральным округам выявлены существенные межрегиональные различия. Наибольший средний пятилетний уровень охвата наблюдался в ПФО, где показатель составил $97,1 \pm 2,46\%$ (95% ДИ: 94,05–100,15%), что превышает общероссийский уровень. Также выше среднероссийских значений демонстрировали УФО ($95,0 \pm 1,21\%$), СФО ($93,5 \pm 0,92\%$) и ЮФО ($93,3 \pm 3,27\%$). Наиболее низкий средний уровень охвата за весь период был в СКФО — $81,3 \pm 4,21\%$ (95% ДИ: 76,08–86,52%), что было значительно ниже общероссийского показателя.

Наиболее выраженная положительная динамика за исследуемый период отмечалась в ЮФО (+9,2 п.п.; с 90,5% до 98,8%) и СЗФО (+9,0 п.п.; с 89,9% до 98,0%). При этом к 2024 г. именно эти два округа достигли наиболее высоких значений среди всех территорий — 98,8% и 98,0% соответственно. Обратная тенденция прослеживалась в ЦФО, где произошло снижение показателя на -3,5 п.п. (с 88,4% до 85,3%), а также в СКФО (- 2,5 п.п.), СФО (- 2,2 п.п.) и УФО (- 0,1 п.п.). При этом в СКФО и ДФО наблюдалась выраженная нестабильность этого показателя. В СКФО колебания составили от 77,8% до 87,9%, а в ДФО — от 84,4% до 93,1%.

Таблица 1

Охват неонатальным скринингом на муковисцидоз детей в Российской Федерации и
 федеральных округах в 2020–2024 гг. (в %)

№	Территория	2020	2021	2022	2023	2024	Темп прироста/снижения (n.n.)	M±SD	95% ДИ
	Россия	90,4	90,3	92,5	90,9	91,1	+0,8	91,0±0,88	[89,91–92,09]
1	ПФО	96,2	95,1	101,4	96,2	96,8	+0,6	97,1±2,46	[94,05–100,15]
2	УФО	94,8	94,8	97,0	93,7	94,7	-0,1	95,0±1,21	[93,50–96,50]
3	СФО	95,1	93,1	93,0	93,1	93,0	-2,2	93,5±0,92	[92,36–94,64]
4	ЮФО	90,5	91,6	92,0	93,7	98,8	+9,2	93,3±3,27	[89,24–97,36]
5	СЗФО	89,9	89,8	92,6	91,6	98,0	+9,0	92,4±3,36	[88,23–96,57]
6	ДФО	84,4	88,6	93,1	90,0	91,0	+7,8	89,4±3,25	[85,37–93,43]
7	ЦФО	88,4	88,7	88,5	85,7	85,3	-3,5	87,3±1,67	[85,23–89,37]
8	СКФО	80,0	77,8	82,9	87,9	78,0	-2,5	81,3±4,21	[76,08–86,52]

Статистическая оценка достоверности различий показателей охвата скринингом на выявление муковисцидоза в 2024 г. позволила установить, что большинство федеральных округов (6 из 8) имели охват, значимо отличающийся от российского уровня. В ЮФО, ПФО, СЗФО, УФО и СФО был значимо более высокий охват ($p < 0,05$), тогда как ЦФО и СКФО — значимо более низкий ($p < 0,05$). А ДФО был единственным округом, чей показатель охвата в 2024 г. (91,0%) статистически не отличается от российского уровня ($p > 0,05$). Выявлено, что в ЮФО, СЗФО, СКФО, ДФО, ПФО был довольно широкий 95% ДИ, что указывает на высокую вариабельность показателей внутри данных округов.

Анализ частоты выявляемости муковисцидоза при неонатальном скрининге в Российской Федерации за период 2020–2024 гг. выявил выраженную положительную динамику (табл. 2). Среднероссийский показатель за пять лет составил $2,3 \pm 1,21$ случая на 100 тыс. родившихся живыми (95% ДИ: 1,32–3,28). При этом отмечался значительный общий прирост в +111,8% — с 1,7 случая (22 абс.) в 2020 г. до 3,6 случая (39 абс.) в 2024 г. Установлено, что, как и в случае с охватом скринингом, между федеральными округами России наблюдалась существенная межрегиональная вариабельность. Наиболее высокие средние пятилетние показатели выявляемости муковисцидоза у новорожденных были зарегистрированы в ЮФО ($4,3 \pm 2,66$ на 100 тыс.) и ПФО ($3,6 \pm 1,05$ на 100 тыс.). Также выше общероссийских значений выявляемость муковисцидоза была в УФО и ДФО ($3,5 \pm 2,14$ и $2,0 \pm 1,55$ случая на 100 тыс. детей соответственно).

Таблица 2

Частота выявляемости муковисцидоза в Российской Федерации и федеральных округах в
 2020–2024 гг. (на 100 тыс. детей, родившихся живыми и абс.)

№		2020	2021	2022	2023	2024	Темп прироста/ снижения (%)	$M \pm SD$	95% ДИ
	Россия	1,7 (22)	1,4 (17)	1,71 (20)	3,0 (33)	3,6 (39)	+111,8	2,3±1,21	[1,32–3,28]
1.	ЮФО	0,7 (1)	2,8 (4)	4,68 (6)	5,5 (7)	7,7 (10)	+1000,0	4,3±2,66	[1,77–6,83]
2	ПФО	3,6 (9)	2,1 (5)	3,02 (7)	4,7 (10)	4,4 (9)	+22,2	3,6±1,05	[2,58–4,62]
3	УФО	0,8 (1)	2,6 (3)	3,55 (4)	3,6 (4)	6,7 (7)	+737,5	3,5±2,14	[1,47–5,53]
4	ДФО	4,0 (3)	0,0 (-)	1,35 (1)	1,5 (1)	3,0 (2)	-25,0	2,0±1,55	[0,46–3,54]
5	СФО	3,2 (5)	0,7 (1)	0,71 (1)	0,7 (1)	3,2 (4)	0,0	1,7±1,37	[0,35–3,05]
6	ЦФО	0,7 (2)	1,02 (3)	0,0 (-)	3,8 (10)	1,6 (4)	+128,6	1,4±1,45	[0,03–2,77]
7	СЗФО	0,9 (1)	1,0 (1)	0,0 (-)	0,0 (-)	3,2 (3)	+255,6	1,0±1,31	[0,32–2,14]
8	СКФО	0,0 (-)	0,0 (-)	0,96 (1)	0,0 (-)	0,0 (-)	0,0	0,2±0,43	[0,004–0,86]

Наиболее высокие темпы прироста выявляемости муковисцидоза у новорожденных прослеживались в ЮФО (+1000,0%) и УФО (+737,5%), что было связано с крайне низкими значениями в 2020 г. (0,7 и 0,8 случая на 100 тыс. детей соответственно) и их многократным ростом к 2024 г. В ЮФО показатель достиг 7,7 случая на 100 тыс. (10 абс.), что стало наивысшим значением среди всех федеральных округов в 2024 г. В ПФО, несмотря на менее выраженную динамику (+22,2%), на протяжении всего периода сохранялся стабильно высокий уровень выявляемости с наибольшим абсолютным числом выявленных случаев, который составлял 9–10 случаев ежегодно. Наименьшие средние показатели наблюдались в СКФО и СЗФО (0,2±0,43 и 1,0±1,31 случая на 100 тыс. детей соответственно).

Однако, если в ЮФО и ПФО выявляемость муковисцидоза была значимо выше, чем по России ($p < 0,05$), в ЦФО, СЗФО и СКФО - значимо ниже, чем по России ($p < 0,05$), то в УФО, ДФО и СФО – она не имела значимых отличий от показателя в целом по стране ($p > 0,05$). Широкие доверительные интервалы в ЮФО (95% ДИ: 1,77–6,83) и ПФО (95% ДИ: 2,58–4,62)

в сочетании с высокими значениями SD ($\pm 1,05$ и $\pm 2,66$ соответственно) указывают на значительную вариабельность показателей внутри данных округов, что обосновывает необходимость детализированного анализа для выявления регионов, обеспечивающих столь высокие значения на уровне округа.

Анализ охвата неонатальным скринингом на муковисцидоз детей в субъектах Российской Федерации, входящих в состав ЮФО, выявил выраженные различия показателей при общей положительной динамике в большинстве из них (рис. 1). Наиболее высокий уровень охвата в 2024 г. наблюдался в Респ. Адыгея (107,3%) и Респ. Калмыкия (105,0%). Также высокий охват был в Краснодарском крае (103,6%), в котором отмечался прирост показателя на +16,1 п.п. по сравнению с 2020 г. Значительное увеличение показателей прослеживалось в Ростовской области, где охват вырос на +7,2 п.п. — с 94,1% до 101,3%. В Астраханской обл. показатели были стабильно высокими с незначительным ростом до 100,1%. Обратная тенденция наблюдалась в Респ. Крым, где наблюдался самый низкий охват среди регионов ЮФО (68,1%) и прослеживалась отрицательная динамика снижения (-3,3 п.п.).

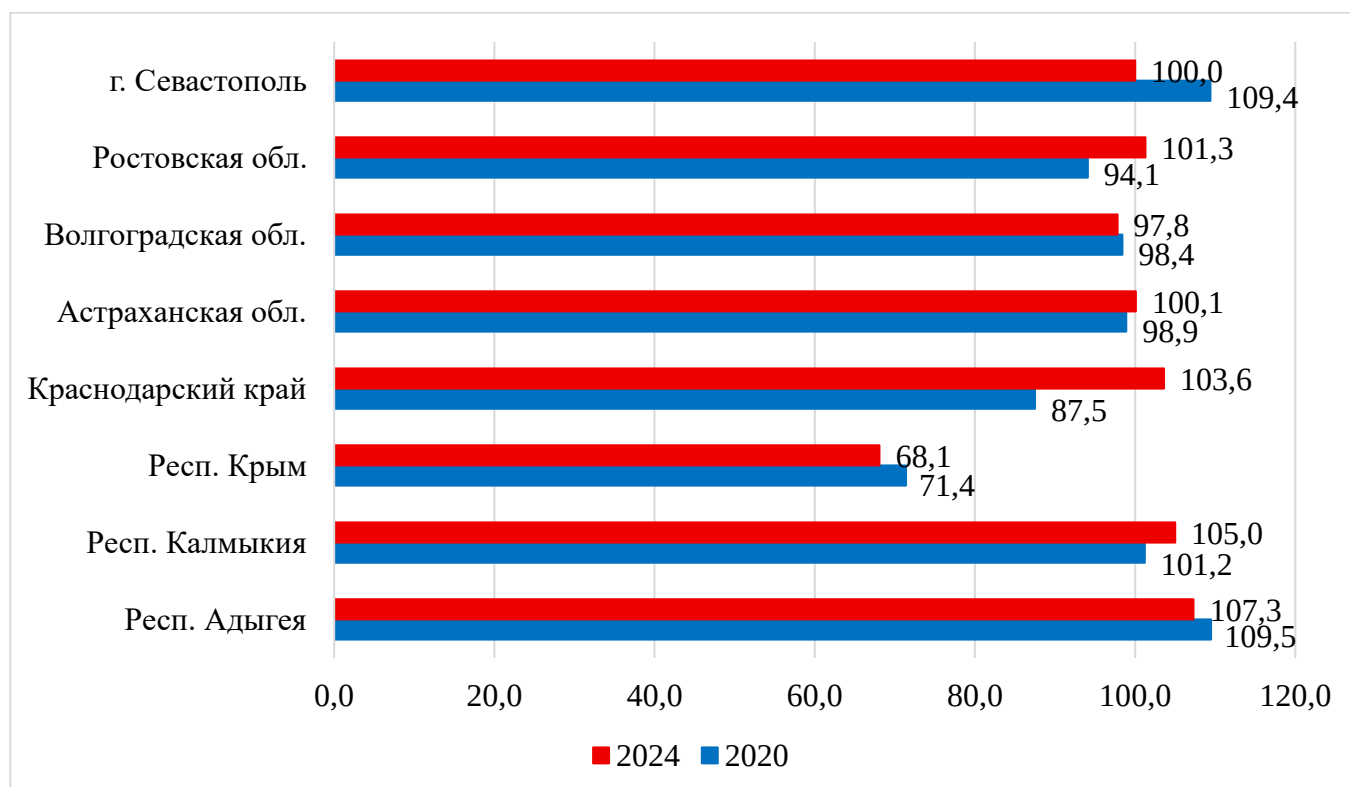


Рисунок 1. Охват неонатальным скринингом на муковисцидоз детей в субъектах Российской Федерации, входящих в состав ЮФО, в 2020 и 2024 гг. (в % от родившихся живыми)

Анализ охвата неонатальным скринингом на муковисцидоз в субъектах Российской Федерации, входящих в состав ПФО, показал разнонаправленную динамику при общем сохранении высокого уровня показателей (рис. 2). В 2024 г. в большинстве регионов охват приближался или превышал 100%. Наиболее высокие значения наблюдались в Самарской области (обл.) (106,7%), Республике Башкортостан (Респ.) (101,9%) и Респ. Марий Эл (100,0%). При этом в Самарской обл. и Башкортостане отмечался прирост показателя по сравнению с 2020 г. — на 3,9 и 4,7 п.п. соответственно. Кроме того, положительная динамика роста также отмечалась в Пензенской (+5,5 п.п.), Кировской (+2,1 п.п.) и Ульяновской (+3,2 п.п.) областях. Наиболее низкий уровень охвата в 2024 г. наблюдался в Оренбургской обл. (87,0%), который к уровню 2020 г. несколько снизился (-1,7 п.п.). Снижение охвата скринингом прослеживалось в Респ. Мордовия (с 100,9% до 97,6%; -3,3 п.п.), Удмуртской Респ. (с 98,3% до 94,1%; -4,2 п.п.) и Саратовской обл. (с 97,0% до 93,9%; -3,1 п.п.).

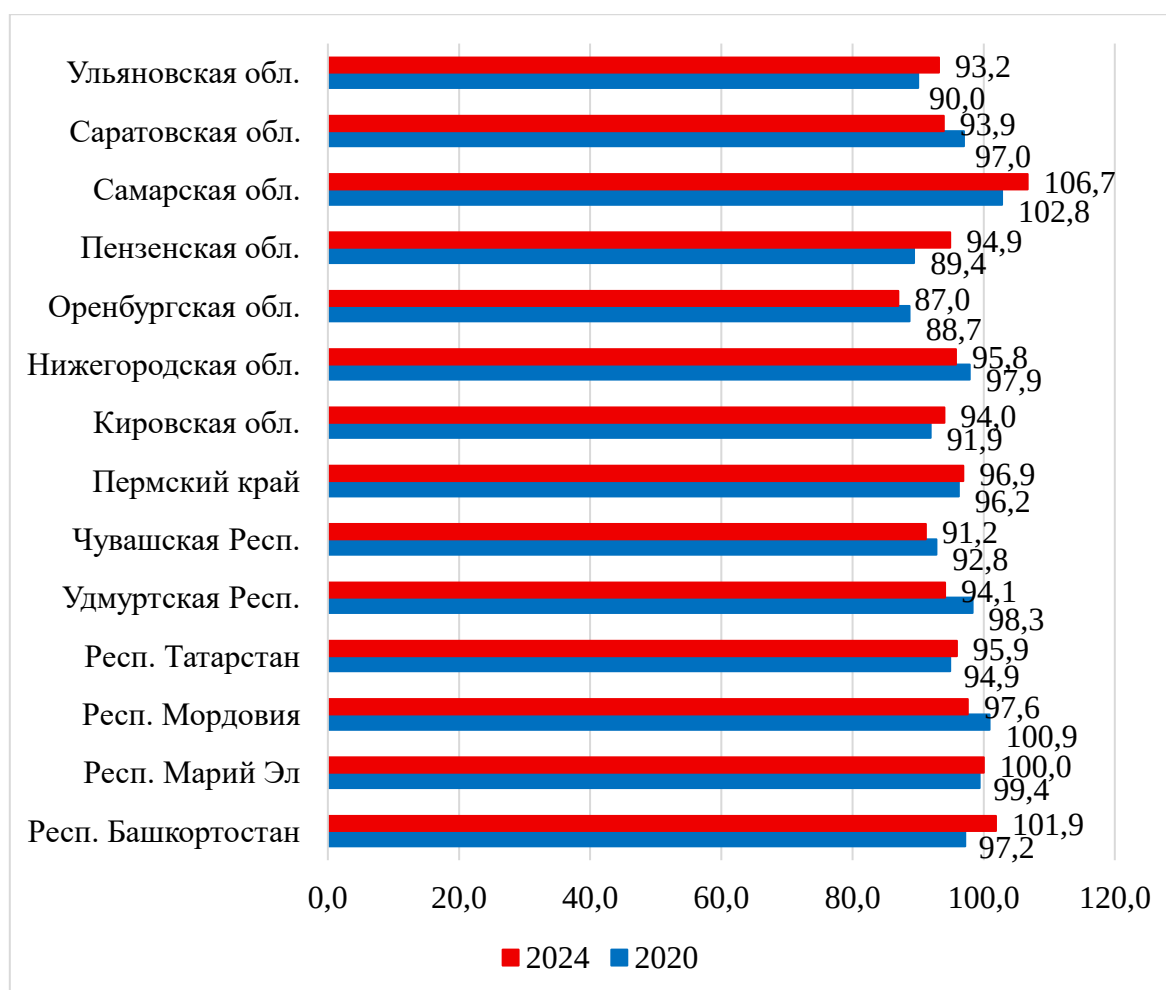


Рисунок 2. Охват неонатальным скринингом на муковисцидоз детей в субъектах Российской Федерации, входящих в состав ПФО, в 2020 и 2024 гг. (в % от родившихся живыми)

Установлено, что выявляемость муковисцидоза при неонатальном скрининге в субъектах, входящих в состав ЮФО, за период 2020–2024 гг. имела крайнюю неравномерность распределения показателей при фактическом отсутствии диагностированных случаев в большинстве регионов (табл. 3). В шести из восьми субъектов ЮФО (Республики Адыгея, Калмыкия, Крым, Астраханская и Волгоградская области, г. Севастополь) при стабильно высоком охвате скринингом за все пять лет не было зарегистрировано ни одного случая заболевания. Единственными регионами, где были диагностированы случаи муковисцидоза, являлись Ростовская обл. и Краснодарский край. При этом в Ростовской обл. с нулевых значений в 2020–2021 гг. показатель вырос до 25,6 случаев на 100 тыс. детей в 2024 г., что стало наибольшим значением среди всех регионов ЮФО, однако широкий доверительный интервал (95% ДИ: 0,00–21,77) указывает на нестабильность оценки. В Краснодарском крае, напротив, после пика в 2022 г. (8,2 случая на 100 тыс. детей) наблюдалось устойчивое снижение до 1,8 случая на 100 тыс. в 2024 г. (-5,3%).

Таблица 3

Выявляемость муковисцидоза при проведении неонатального скрининга в организациях родовспоможения ЮФО в 2020–2024 гг. (на 100 тыс. детей, родившихся живыми)

№	Территория	2020	2021	2022	2023	2024	Темп прироста/ снижения (%)	$M \pm SD$	95% ДИ
1	Ростовская обл.	0,0	0,0	6,3	19,6	25,6	0,0	10,30± 11,07	[0,00– 21,77]
2	Краснодарский край	1,9	3,8	8,2	2,0	1,8	-5,3	3,5± 2,7	[1,05– 5,95]
3	Респ. Адыгея	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]
4	Респ. Калмыкия	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]
5	Респ. Крым	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]
6	Астраханская обл.	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]
7	Волгоградская обл.	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]
8	г. Севастополь	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]

Таблица 4

Выявляемость муковисцидоза при проведении неонатального скрининга в организациях
 родовспоможения ПФО в 2020–2024 гг. (на 100 тыс. детей, родившихся живыми)

№	Территория	2020	2021	2022	2023	2024	Темп прироста/ снижения (%)	$M \pm$ SD	95% ДИ
1	Нижегородская обл.	7,6	8,0	11,2	19,8	14,8	94,7	12,28± 5,12	[7,51– 17,05]
2	Респ. Мордовия	17, 6	0,0	22,5	0,0	0,0	-100,0	8,02± 11,12	[0,00– 21,82]
3	Респ. Татарстан	11, 0	5,6	3,0	12,4	6,5	-40,9	7,72±3, 91	[4,13– 11,27]
4	Чувашская Респ.	0,0	0,0	0,0	0,0	36,9	0,0	7,39± 16,52	[0,00– 27,89]
5	Оренбургская обл.	0,0	0,0	7,0	6,7	0,0	0,0	2,74± 3,76	[0,00– 7,41]
6	Пензенская обл.	0,0	12,0	0,0	0,0	0,0	0,0	2,39± 5,36	[0,00– 9,07]
7	Самарская обл.	0,0	0,0	4,0	4,1	0,0	0,0	1,63± 2,23	[0,00– 4,39]
8	Респ. Башкортостан	5,2	0,0	0,0	0,0	0,0	-100,0	1,04± 2,32	[0,00– 3,92]
9	Пермский край	0,0	0,0	0,0	0,0	4,8	0,0	0,97± 2,16	[0,00– 0,00]
10	Респ. Марий Эл	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]
11	Удмуртская Респ.	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]
12	Кировская обл.	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]
13	Саратовская область	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]
14	Ульяновская обл.	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,00± 0,00	[0,00– 0,00]

Выявлено, что в ЮФО на фоне стабильно высокого охвата скринингом только в 9 из 14 субъектов за период 2020–2024 гг. были зарегистрированы случаи заболевания муковисцидозом, причем в 5 регионах (Республики Марий Эл, Удмуртия, Кировская, Саратовская и Ульяновская области) наблюдалась нулевая выявляемость на протяжении всего периода (табл. 4). Наиболее высокая выявляемость данного наследственного заболевания в среднем была в Нижегородской обл. (12,28±5,12 случая на 100 тыс. новорожденных), где наблюдалась устойчивая положительная динамика роста показателей (+94,7% к 2024 г.).

Кроме того, в 2023 г. этот регион показал максимальное значение показателя выявляемости муковисцидоза среди всех субъектов, входящих в ПФО (19,8 на 100 тыс.). Высокие показатели, которые отличались чередованием пиковых и нулевых значений, были в Респ. Мордовия (17,6 случая на 100 тыс. в 2020 г. и 22,5 случая в 2022 г. при нуле в остальные) и Чувашской Респ. (36,9 случая на 100 тыс. в 2024 г. при нуле в остальные). В Татарстане, несмотря на относительно высокий средний уровень ($7,72 \pm 3,91$ случая на 100 тыс.), отмечалось снижение выявляемости (-40,9%). В Башкортостане после единичного случая в 2020 г. выявляемость отсутствовала. В Оренбургской, Пензенской, Самарской областях и Пермском крае были единичные случаи выявляемости муковисцидоза у новорожденных.

Обсуждение. Проведенный анализ показал, что в Российской Федерации при среднем в 2020–2024 гг. охвате неонатальным скринингом на муковисцидоз $91,0 \pm 0,88\%$, характеризующемся низкой вариабельностью, выявлялись существенные территориальные различия в показателях федеральных округов. При этом в половине из них, среди которых СФО, ДФО, ЦФО и СКФО, к 2024 г. охват скринингом не доходил до 95%, установленных программой «Развитие здравоохранения» для охвата скринингом на наследственные заболевания. Только ПФО весь изучаемый период имел охват, который был выше целевых значений. Самый низкий охват скринингом отмечался в СКФО, где средний пятилетний показатель составил $81,3 \pm 4,21\%$, а в 2024 г. он составил только 78,0%. Столь существенные отличия от средних по стране значений указывают на сохраняющиеся организационные проблемы в системе диагностики в организациях родовспоможения отдельных регионов, включая дефицит диагностических мощностей [1, 4, 7].

Среди федеральных округов с высоким охватом высокая выявляемость заболевания прослеживалась в ЮФО и ПФО. При этом в этих округах наблюдалась не только высокая регистрация случаев муковисцидоза (в 1,9 и 1,6 раза чаще, чем в среднем по стране), но и были самые широкие доверительные интервалы (95% ДИ: 1,77–6,83 и 2,58–4,62 соответственно), что в сочетании с высокими значениями стандартного отклонения показателей указывает на их значительную вариабельность внутри округов. Однако при детализированном анализе территорий было установлено, что столь высокий уровень выявляемости обеспечивался крайне небольшим числом регионов: в ЮФО — за счет Ростовской обл. и Краснодарского края, в ПФО — преимущественно за счет Нижегородской области и эпизодических всплесков в Мордовии и Чувашии. Следует отметить, что при довольно высоком охвате скринингом случаи регистрации муковисцидоза либо полностью отсутствовали, либо носили единичный

характер на протяжении всего пятилетнего периода в 6 из 8 субъектов ЮФО и 11 из 14 субъектов ПФО. Выявленные различия показателей внутри округов с высокими средними значениями выявляемости могут указывать на существенные различия в качестве проведения этого вида диагностики [2, 8, 10]. Соответственно, можно предположить, что в ряде регионов имеет место недоучет случаев заболевания, связанный либо с недостаточной кратностью обследований, либо с нарушениями в работе лабораторной службы, либо с отсутствием должного взаимодействия между родовспомогательными учреждениями и медико-генетическими центрами.

Таким образом, полученные результаты обосновывают необходимость углубленного анализа причин различий в выявляемости в регионах, входящих в состав округов с высокими показателями регистрации муковисцидоза. Для этого требуется оценка не только количественных показателей охвата, но и качественных характеристик скрининга, включая соблюдение алгоритмов обследования, своевременность подтверждающей диагностики и полноту регистрации выявленных случаев.

Заключение. В 2020–2024 гг. охват неонатальным скринингом на муковисцидоз в России сохранялся на стабильном уровне ($91,0 \pm 0,88\%$), а его выявляемость за этот период значительно выросла ($+111,8\%$; с 1,7 до 3,6 случая на 100 тыс. родившихся живыми). Наиболее широкий охват скринингом отмечался в ПФО, УФО, СФО и ЮФО, при этом самая высокая выявляемость заболевания была зарегистрирована в ЮФО и ПФО. Проведенная оценка в субъектах, входящих в состав двух округов-лидеров по выявляемости данного наследственного заболевания, позволила установить, что высокие значения показателей регистрировались в регионах с высоким охватом скринингом, но обеспечивались единичными территориями. В ЮФО – это были Ростовская обл. и Краснодарский край, в ПФО – Нижегородская область, Респ. Мордовия, Татарстан и Чувашия. В остальных субъектах случаи выявляемости муковисцидоза отсутствовали или носили единичный характер. Таким образом, выявленные различия в показателях выявляемости этого наследственного заболевания внутри одного федерального округа, при повсеместно высоком охвате скринингом, указывают на необходимость повышения качества диагностики и требуют углубленного анализа причин недоучета.

Список литературы

1. Воронин С.В., Захарова Е.Ю., Байдакова Г.В., Марахонов А.В., и др. Расширенный неонатальный скрининг на наследственные заболевания в России: первые итоги и перспективы. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. 2024; 103 (1): 16–29. DOI: 10.24110/0031-403X-2024-103-1-16-29
2. Панова М.В., Билалов Ф.С., Шарафутдинов М.А., Нургалиева Л.Р., Тимофеева Е.А., Байбулатова А.Ф. Неонатальный скрининг в Республике Башкортостан: прошлое, настоящее и будущее. Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики. 2024; 1: 926–948. DOI: 10.24412/2312-2935-2024-1-926-948
3. Кондратьева Е.И., Шерман В.Д., Иванова М.А., Сачек О.И., Люцко В.В. Муковисцидоз: проблемы в организации медицинской помощи пациентам и пути их решения. Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики. 2020; 4: 522–534. DOI: 10.24411/2312-2935-2020-00129
4. Шерман В.Д., Куцев С.И., Ижевская В.Л., Кондратьева Е.И. Оценка эффективности неонатального скрининга на муковисцидоз в Российской Федерации. Вопросы практической педиатрии. 2022; 17(3): 12–19. DOI: 10.37489/2588-0519-2020-5-38-49
5. Витковская И.П., Стерликов С.А., Оськов Ю.И., Люцко В.В. Пространственная неоднородность эпидемической ситуации орфанных заболеваний у детей в Российской Федерации. Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики. 2025; 3: 344–360. DOI: 10.24412/2312-2935-2025-3-344-360
6. Пугачева Т. В., Байбарина Е. Н., Прялухин И. А., Ахапкина Е. С., Дегтярев Д. Н. Оценка сроков проведения расширенного неонатального скрининга по этапам с помощью цифрового инструмента. ОРГЗДРАВ: новости, мнения, обучения. Вестник ВШОУЗ. 2025; 4 (42): 49-59. DOI: 10.33029/2411-8621-2025-11-4-49-59
7. Колбин А.С., Гомон Ю.М., Карпов О.И., Балыкина Ю.Е., Проскурин М.А. Муковисцидоз как социально-экономическая проблема. Качественная клиническая практика. 2020; 5: 38–49
8. Кондратьева Е.И., Киян Т.А., Калиненко С.Г., Шадрин В.В., Шерман В.Д., Фатхуллина И.Р., Воронин С.В. Молекулярно-генетическое тестирование в новом алгоритме неонатального скрининга на муковисцидоз. опыт внедрения на примере Московской области. Российский педиатрический журнал. 2025; 28 (4): 41. DOI: 10.46563/1560-9561-2025-28-S4

9. Ешимова С.К. Муковисцидоз у детей: результаты анкетирования родителей и социальные проблемы семьи. Вестник науки. 2025; 6 (87): 2191–2199.

10. Кондратьева Е.И., Шерман В.Д., Киян Т.А., Фатхуллина И.Р., Цуркин Г.В., Калиненко С.Г. Оценка эффективности нового алгоритма неонатального скрининга на муковисцидоз в Московской области. Архив педиатрии и детской хирургии. 2023; 1 (1): 120-130. DOI:10.31146/2949–4664-apps-1-1-120-130

References

1. Voronin S.V., Zaxarova E.Yu., Bajdakova G.V., Maraxonov A.V., i dr. Rasshirenny`j neonatal`ny`j skringing na nasledstvenny`e zabolevaniya v Rossii: pervy`e itogi i perspektivy`[Expanded neonatal screening for hereditary diseases in Russia: first results and prospects. Pediatrics]. Pediatriya. Zhurnal im. G.N. Speranskogo [Journal named after G.N. Speransky]. 2024; 103 (1): 16–29. DOI: 10.24110/0031-403X-2024–103-1-16-29 (in Russian)

2. Panova M.V., Bilalov F.S., Sharafutdinov M.A., Nurgalieva L.R., Timofeeva E.A., Bajbulatova A.F. Neonatal`ny`j skringing v Respublike Bashkortostan: proshloe, nastoyashhee i budushhee [Neonatal screening in the Republic of Bashkortostan: past, present and future]. Sovremenny`e problemy` zdravooxraneniya i medicinskoj statistiki [Modern problems of health care and medical statistics]. 2024; 1: 926–948. DOI: 10.24412/2312–2935-2024-1-926-948 (in Russian)

3. Kondrat`eva E.I., Sherman V.D., Ivanova M.A., Sachek O.I., Lyuczko V.V. Mukoviscidoz: problemy` v organizacii medicinskoj pomoshhi pacientam i puti ix resheniya [Cystic fibrosis: problems in organizing medical care for patients and ways to solve them]. Sovremenny`e problemy` zdravooxraneniya i medicinskoj statistiki [Modern problems of healthcare and medical statistics]. 2020; 4: 522–534. DOI: 10.24411/2312–2935-2020-00129 (in Russian)

4. Sherman V.D., Kucev S.I., Izhevskaya V.L., Kondrat`eva E.I. Ocenka e`ffektivnosti neonatal`nogo skringinga na mukoviscidoz v Rossijskoj Federacii [Evaluation of the effectiveness of neonatal screening for cystic fibrosis in the Russian Federation]. Voprosy` prakticheskoy pediatrii [Issues of practical pediatrics]. 2022; 17(3): 12–19. DOI: 10.37489/2588–0519-2020-5-38-49 (in Russian)

5. Vitkovskaya I.P., Sterlikov S.A., Os`kov Yu.I., Lyuczko V.V. Prostranstvennaya neodnorodnost` e`pidemicheskoy situacii orfanny`x zabolevanij u detej v Rossijskoj Federacii [Spatial heterogeneity of the epidemic situation of orphan diseases in children in the Russian Federation].

Sovremennyye problemye zdavooxraneniya i medicinskoj statistiki [Modern problems of health care and medical statistics]. 2025; 3: 344–360. DOI: 10.24412/2312–2935-2025-3-344-360 (in Russian)

6. Pugacheva T. V., Bajbarina E. N., Pryaluxin I. A., Axapkina E. S., Degtyarev D. N. Ocenka srokov provedeniya rasshirennogo neonatal'nogo skringa po e'tapam s pomoshh'yu cifrovogo instrumenta [Assessment of the timing of expanded neonatal screening by stages using a digital tool]. ORGZDRAV: novosti, mneniya, obucheniya. Vestnik VShOUZ [ORGZDRAV: news, opinions, training. Bulletin of the Higher School of Public Health]. 2025; 4 (42): 49-59. DOI: 10.33029/2411-8621-2025-11-4-49–59 (in Russian)

7. Kolbin A.S., Gomon Yu.M., Karpov O.I., Baly`kina Yu.E., Proskurin M.A. Mukoviscidoz kak social'no-e`konomicheskaya problema [Cystic fibrosis as a socio-economic problem]. Kachestvennaya klinicheskaya praktika [Qualitative clinical practice]. 2020; 5: 38–49 (in Russian)

8. Kondrat`eva E.I., Kiyani T.A., Kalinenkova S.G., Shadrina V.V., Sherman V.D., Fatxullina I.R., Voronin S.V. Molekulyarno-geneticheskoe testirovanie v novom algoritme neonatal'nogo skringa na mukoviscidoz. opyt vnedreniya na primere Moskovskoy oblasti [Molecular genetic testing in the new algorithm of neonatal screening for cystic fibrosis. implementation experience on the example of the Moscow region]. Rossijskij pediatricheskij zhurnal [Russian Pediatric Journal]. 2025; 28 (4): 41. DOI: 10.46563/1560–9561-2025-28-S4 (in Russian)

9. Eshimova S.K. Mukoviscidoz u detej: rezul'taty` anketirovaniya roditelej i social'ny'e problemye sem'i [Cystic fibrosis in children: Results of a parent survey and family social problems]. Vestnik nauki [Science Bulletin]. 2025; 6 (87): 2191–2199. (in Russian)

10. Kondrat`eva E.I., Sherman V.D., Kiyani T.A., Fatxullina I.R., Czurkin G.V., Kalinenkova S.G. Ocenka e`ffektivnosti novogo algoritma neonatal'nogo skringa na mukoviscidoz v Moskovskoy oblasti [Evaluation of the effectiveness of a new algorithm for neonatal screening for cystic fibrosis in the Moscow region]. Arxiv pediatrii i detskoj xirurgii [Archives of Pediatrics and Children's Surgery]. 2023; 1 (1): 120-130. DOI:10.31146/2949–4664-apps-1-1-120-130 (in Russian)

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Acknowledgments. The study did not have sponsorship.

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

Информация об авторах

Моисеева Карина Евгеньевна – доктор медицинских наук, доцент, профессор кафедры общественного здоровья и здравоохранения, ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский

государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 194100 г. Санкт-Петербург, ул. Литовская д.2, e-mail: karina-moiseeva@yandex.ru, ORCID 0000-0002-3476-5971; SPIN: 9105-6669

Заступова Анна Алексеевна – кандидат медицинских наук, ассистент кафедры общественного здоровья и здравоохранения, ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 194100 г. Санкт-Петербург, ул. Литовская д.2, e-mail: prozorova-anya@mail.ru, ORCID 0000-0002-0232-0388; SPIN: 1145-5015

Колотова Анна Сергеевна – ассистент кафедры общественного здоровья и здравоохранения, ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет», 194100, г. Санкт-Петербург, ул. Литовская д.2, e-mail: osa88@mail.ru, ORCID 0009-0008-1647-3087; SPIN: 9135-1125

Алексеева Анна Владимировна – кандидат медицинских наук, доцент кафедры общественного здоровья и здравоохранения, ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 194100 г. Санкт-Петербург, ул. Литовская д.2, e-mail: A.V.Alekseeva@mail.ru, ORCID 0000-0001-9377-0773; SPIN: 3566-8696

Белохов Николай Вячеславович – ассистент кафедры современных методов диагностики и радио-лучевой терапии им. профессора С.А. Рейнберга, ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 194100 г. Санкт-Петербург, ул. Литовская д.2, e-mail: n.vyacheslavovich@internet.ru, ORCID 0009-0003-9065-8657; SPIN: 1500-4344

Лебедева Вероника Александровна – старший лаборант кафедры общественного здоровья и здравоохранения, ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 194100 г. Санкт-Петербург, ул. Литовская д.2, e-mail: berenicalebedeva@gmail.com, ORCID 0009-0008-0162-070X; SPIN: 8378-7781

Скоробогатова Вероника Сергеевна – лаборант кафедры общественного здоровья и здравоохранения, ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 194100 г. Санкт-Петербург, ул. Литовская д.2, e-mail: skorobogatovaveranika@yandex.ru, ORCID 0009-0009-8490-9353; SPIN: 8378-8970

Information about the authors

Moiseeva Karina Evgenievna - MD, PhD, Associate Professor, Professor, Department of Public Health and Healthcare, Saint Petersburg State Pediatric Medical University of the Russian Ministry of Health, 2 Litovskaya St., Saint Petersburg, 194100, email: karina-moiseeva@yandex.ru, ORCID 0000-0002-3476-5971; SPIN: 9105-6669

Zastupova Anna Alekseevna – MD, PhD, Assistant Professor, Department of Public Health and Healthcare, Saint Petersburg State Pediatric Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Litovskaya St. 2, St. Petersburg, 194100, e-mail: prozorova-anya@mail.ru, ORCID 0000-0002-0232-0388; SPIN: 1145-5015

Kolotova Anna Sergeevna – Assistant Professor, Department of Public Health and Healthcare, Saint Petersburg State Pediatric Medical University, 2 Litovskaya St., Saint Petersburg, 194100, Russia, e-mail: osa88@mail.ru, ORCID 0009-0008-1647-3087; SPIN: 9135–1125

Alekseeva Anna Vladimirovna – MD, PhD, Associate Professor, Department of Public Health and Healthcare, Saint Petersburg State Pediatric Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, 2 Litovskaya St., 194100 Saint Petersburg, e-mail: A.B.Alekseeva@mail.ru, ORCID 0000-0001-9377-0773; SPIN: 3566-8696

Belokhov Nikolay Vyacheslavovich – Assistant, Department of Modern Diagnostic Methods and Radiotherapy named after Professor S.A. Reinberg, Saint Petersburg State Pediatric Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, 2 Litovskaya St., St. Petersburg, 194100, e-mail: n.vyacheslavovich@internet.ru, ORCID 0009-0003-9065-8657; SPIN: 1500-4344

Lebedeva Veronika Aleksandrovna – Senior Laboratory Assistant, Department of Public Health and Healthcare, Saint Petersburg State Pediatric Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, 2 Litovskaya St., St. Petersburg, 194100, 2 Litovskaya St., e-mail: berenicalebedeva@gmail.com, ORCID 0009-0008-0162-070X; SPIN: 8378-7781

Skorobogatova Veronika Sergeevna - Laboratory Assistant, Department of Public Health and Healthcare, Saint Petersburg State Pediatric Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, 2 Litovskaya St., Saint Petersburg, 194100, e-mail: skorobogatovaveranika@yandex.ru, ORCID 0009-0009-8490-9353; SPIN: 8378-8970

Статья получена: 18.12.2025 г.
Принята к публикации: 25.06.2026 г.