



Популяционная частота муковисцидоза у детей Алтайского края по результатам неонатального скрининга за период 2007–2021 гг.

Сероклинов В.Н.¹, Колесникова О.И.¹, Мироненко И.И.¹, Горобченко В.М.¹, Никонов А.М.², Цыпченко О.В.², Таскина Н.И.², Боронина С.Н.³, Курдеко И.В.³, Купряшина И.С.³, Лазарева Е.В.³, Маштакова А.В.³

¹ ФГБОУ ВО «Алтайский государственный медицинский университет» Минздрава России, Барнаул, Российская Федерация

² КГБУЗ «Диагностический центр Алтайского края, межрегиональная медико-генетическая консультация», Барнаул, Российская Федерация

³ КГБУЗ «Алтайский краевой клинический центр охраны материнства и детства», Барнаул, Российская Федерация

Актуальность. Муковисцидоз — частое моногенное заболевание, обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора муковисцидоза, характеризующееся поражением экзокринных желез систем органов дыхания и пищеварения, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу. Изучение популяционной частоты муковисцидоза дает возможность планировать объем медицинской помощи больным муковисцидозом.

Цель исследования. Изучить популяционную частоту муковисцидоза в Алтайском крае по результатам неонатального скрининга.

Пациенты и методы. Определение иммунореактивного трипсина в сухих пятнах крови новорожденных. Определение проводимости пота на аппарате «Нанодакт» у новорожденных с неонатальной гипертрипсиногенемией.

Результаты. С января 2007 по ноябрь 2021 г. в Алтайском крае обследованы 392 079 новорожденных по скринингу на муковисцидоз. Процент охвата обследованных новорожденных по скринингу на муковисци-

доз среди всех родившихся за этот период составил 99,4%. Неонатальная гипертрипсиногенемия (положительный тест на 4–5-й день жизни и положительный ретест на 21–28-й день жизни на иммунореактивный трипсин в сухом пятне крови) выявлена у 342 новорожденных. Неонатальная гипертрипсиногенемия обнаружена у 0,09% обследованных по скринингу на муковисцидоз новорожденных.

Выявлен 51 больной муковисцидозом среди 342 новорожденных с неонатальной гипертрипсиногенемией, что составило 14,9% от числа новорожденных с неонатальной гипертрипсиногенемией. Частота муковисцидоза по данным неонатального скрининга за период 2007–2021 гг. составила 1 больной муковисцидозом на 7688 новорожденных (13,0 на 100 тыс. новорожденных).

Заключение. Популяционная частота муковисцидоза по данным неонатального скрининга за период 2007–2021 гг. составила 1 больной муковисцидозом на 7688 новорожденных (13,0 на 100 тыс. новорожденных).