

Результаты расширенного неонатального скрининга в Астраханской области

Я.О. Старкова, Р.А. Демидова

Астраханский государственный медицинский университет, Астрахань, Российская Федерация

Актуальность. Неонатальный скрининг на 36 заболеваний в данный момент является важнейшим методом для раннего выявления детей с наследственными заболеваниями, их диспансерного наблюдения и лечения детей с врожденными и генетическими патологиями.

Цель исследования. Проанализировать динамику выявления наследственных заболеваний в рамках неонатального и расширенного неонатального скрининга на протяжении последних трех лет в Астраханской области.

Пациенты и методы. В 2023 г. в рамках реализации приказа Минздрава России от 21.04.2022 № 274н с целью обеспечения своевременного выявления, диспансерного наблюдения и лечения детей с врожденными и/или наследственными заболеваниями (36 болезней) обследованы 9089 новорожденных, в 2022 и 2021 гг. при проведении неонатального скрининга на 5 наследственных болезней через процедуру скринирования прошли соответственно 9208 и 10 331 новорожденный. В работе использовались статистический и аналитический методы исследования.

Результаты. По результатам неонатального скрининга в 2021 г. выявлены 5 детей, страдающих врожденным гипотиреозом, 2 ребенка, больных адреногенитальным синдромом, 2 человека — муковисцидозом и 1 — фенилкетонурией (всего 10 случаев наследственных заболеваний).

При продолжении скрининга в 2022 г. было диагностировано 5 случаев врожденного гипотиреоза. В 2023 г. в связи с введением в действие расширенного неонатального скрининга было проведено обследование новорожденных детей на 36 наследственных заболеваний. По итогам установлено 2 случая первичного иммунодефицита, 1 случай спинальной мышечной атрофии и 1 случай наследственной болезни обмена. Кроме того, выявлены 4 ребенка с врожденным гипотиреозом, по 1 ребенку с фенилкетонурией, адреногенитальным синдромом и муковисцидозом (всего 11 случаев). Все дети с выявленными наследственными заболеваниями после проведения уточняющей диагностики взяты под диспансерное наблюдение и получают лечение. Двое детей обеспечиваются лекарственными препаратами по линии фонда «Круг добра».

Заключение. С введением в 2023 г. расширенного неонатального скрининга возросло число своевременно диагностируемых врожденных и/или наследственных заболеваний и увеличился диагностический спектр выявляемой патологии. Таким образом, цели, заложенные в основу расширенного неонатального скрининга, достигнуты. Раннее выявление прежде не диагностированных в неонатальном периоде заболеваний позволило провести своевременную коррекцию, назначить терапию, что является важным условием полноценного развития ребенка.