

Расширенный неонатальный скрининг в Пензенской области за 2023–2024 годы

А.И. Марушкина, А.Р. Дулина

Пензенский государственный университет, Пенза, Российская Федерация

Актуальность. Исследование результатов скрининговых программ новорожденных поможет повысить эффективность данного метода и определить направления для дальнейшего совершенствования скрининговой программы у детей.

Цель исследования. Целью исследования является оценка эффективности программы расширенного неонатального скрининга новорожденных в Пензенской области.

Пациенты и методы. В лаборатории неонатального скрининга медико-генетической консультации Перинатального центра ГБУЗ «Пензенская областная клиническая больница им. Н.Н. Бурденко» обследованы 15 577 новорожденных за 2023–2024 гг. Исследовали образцы сухих пятен крови пациентов. Использовались методы tandemной масс-спектрометрии, полимеразной цепной реакции, иммунофлуоресцентный анализ. Для статистической обработки применялись показатель прогностической ценности и точный тест Фишера.

Результаты. В Пензенской области в 2023 г. были обследованы 8059 (97,73%) из 8246 новорожденных в ходе неонатального скрининга; выявлены 7 новорожденных с фенилкетонурией, 2 — с адреногенитальным синдромом и 1 ребенок — с врожденным гипотиреозом. В ходе расширенного неонатального скрининга были обследованы 8019 (97,25%) детей из 8246; из них 245 (3,06%) попали в группу риска. Из 245 подтвердился 1 случай с нарушением обмена веществ (нарушение β -окисления жирных кислот со средней цепью). В 2024 г. были обследованы

7518 (97,18%) из 7736 новорожденных в ходе неонатального и расширенного неонатального скрининга; выявлены 4 ребенка с врожденным гипотиреозом, 2 пациента — с адреногенитальным синдромом. В группу риска по расширенному неонатальному скринингу попал 101 (1,34%) ребенок, подтвердились 3 случая с нарушением обмена веществ: гиперфенилаланинемия, цитруллинемия (с летальным исходом), нарушение β -окисления жирных кислот с очень длинной цепью (с летальным исходом); у 1 ребенка выявлена спинальная мышечная атрофия (получил генную терапию). Для 2023 г. $p = 0,03$, положительная прогностическая ценность = 0,41%, отрицательная $\approx 100\%$. Для 2024 г. $p = 0,000007$, положительная прогностическая ценность = 3,96%, отрицательная $\approx 100\%$. При расчете точного теста Фишера для программы расширенного неонатального скрининга и 2023 г., и 2024 г. было выяснено, что существует статистически значимая связь между попаданием новорожденного в группу риска и наличием подтвержденного случая заболевания. Отрицательная прогностическая ценность в ходе исследования оказалась высокой в обоих годах, что свидетельствует о надежности отрицательных результатов. Низкая положительная прогностическая ценность в обоих годах свидетельствует о необходимости повышения специфичности тестов для отбора в группу риска.

Заключение. Программа расширенного неонатального скрининга является эффективной. При этом имеется необходимость дальнейшего совершенствования скрининговой системы у новорожденных детей.