

## **ОТЗЫВ**

*официального оппонента на диссертацию Гераскина Алексея Игоревича «Совершенствование организационно-методического и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга», представленную на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза.*

Реализуемые программы скрининга новорождённых помогают выявить редкие врождённые и наследственные заболевания на ранней стадии, чтобы вовремя начать лечение. С 2023 года в Российской Федерации НС в соответствии с приказом Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» расширилась программа массового скрининга новорождённых до 36 нозологий. К группе из 5 заболеваний, выполняемых в рамках неонатального скрининга, добавилось 31 заболевание, определяемое по программе расширенного неонатального скрининга.

В связи с этим, диссертация А.И. Гераскина, посвященная разработке и научному обоснованию предложений по совершенствованию организационно-методического и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга для повышения его качества, является актуальной и своевременной.

В соответствии с поставленной целью автором диссертационной работы были четко сформулированы и в ходе выполнения исследования успешно решены все поставленные задачи. В частности, диссертантом выполнен сравнительный анализ распространенности и структуры врожденных аномалий [пороков развития], деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения г. Москвы, Центрального федерального округа и Российской Федерации в целом; изучены результаты неонатального и

расширенного неонатального скрининга в г. Москве. Кроме того, дана оценка информированности и мнения врачей о программе расширенного неонатального скрининга; сформирован алгоритм маршрутизации при скрининге наследственных и врожденных заболеваний в условиях г. Москвы. В итоге научно обоснованы и разработаны приоритетные направления совершенствования расширенного неонатального скрининга.

Не вызывает сомнения научная новизна исследования, которая заключается в том, что определены проблемные зоны при реализации расширенного неонатального скрининга. Диссертант предложил алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания и разработаны практические рекомендации по информационно-методическому обеспечению скрининга.

Диссертация состоит из введения, обзора литературы, главы с описанием программы исследования, трех глав с описанием результатов собственного исследования, заключения, выводов и предложений, списка использованной литературы и приложений. Работа изложена на 161 странице машинописного текста, иллюстрирована 15 рисунками и 24 таблицами. Список используемой литературы включает 221 источник, из которых 98 – зарубежных авторов.

Для получения достоверных данных автором разработана адекватная программа исследования, использованы современные методы. Использовался комплекс методов исследования: библиографического, моделирования трендов, социологического, сравнительного анализа, SWOT-анализа, математико-статистического.

Научные положения и практические рекомендации, сформулированные автором, основаны на изучении достаточного объема материала. Проведена грамотная статистическая обработка первичных данных. Это позволило сделать обоснованные выводы, которые подводят итоги работы и отражают результаты выполненного исследования.

Программа исследования включала в себя несколько последовательных

этапов. На первом этапе проводилась оценка степени разработанности проблемы и обоснование программы исследования. При этом были изучены 123 отечественных и 98 зарубежных источников.

В ходе выполнения второго этапа исследования анализировалась динамика первичной и общей заболеваемости детей врожденными аномалиями [пораками развития], деформациями и хромосомными нарушениями. Проводился сравнительный анализ заболеваемости за 2015-2022 гг. в г. Москве, Центральном федеральном округе и Российской Федерации в целом. При анализе динамических рядов показателей определяли их основные тенденции путем моделирования трендов методом аппроксимации.

На третьем этапе изучена сеть медицинских организаций в РФ, ЦФО и г. Москве в 2015-2022 гг., оказывающих медицинскую помощь новорожденным и проводящих мероприятия неонатального скрининга.

На четвертом этапе выполнен ретроспективный анализ результатов неонатального и расширенного неонатального скрининга в г. Москве за период 2023 год.

При выполнении пятого этапа выполнен анкетный опрос 477 врачей-специалистов таких специальности, как педиатрия, генетика, неонатология, клиничко-лабораторная диагностика, клиническая генетика, акушерство и гинекология, детские неврологи и эндокринологи.

Задачей шестого этапа являлась разработка и внедрение в практику организационно-методических и информационных мероприятия по обеспечению расширенного неонатального скрининга. Был также разработан алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания.

С целью получения более полной информации об анализируемых объектах исследования диссертанткой был использован метод SWOT-анализа, который основывается на принципе стратегического соответствия внутренних возможностей системы (ее сильных и слабых сторон) и внешней среды

(находящей отражение в возможностях и угрозах). Метод SWOT-анализа включал в себя оценку сильных и слабых сторон организации и реализации расширенного неонатального скрининга, а также возможностей и угроз, влияющих на данный процесс.

Применение указанного метода дало возможность установить пересечения факторов сильных и слабых сторон, характерных для конкретного региона, а также внешних факторов угроз и возможностей, что в дальнейшем помогло выявить цепочки связей между ними. В свою очередь, это позволило обосновать медико-организационные подходы к совершенствованию неонатального скрининга в условиях расширения спектра неонатального скрининга и постоянным повышением диагностических возможностей.

Теоретическая и практическая значимость исследования А.И. Гераскина заключается в том, что полученная новая информация о динамике распространенности и структуре врожденных аномалий, деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения позволяет обоснованно планировать и анализировать эффективность мероприятий по их профилактике. Оценка врачами различных специальностей, которые связаны в своей работе с процессами скрининга, а работающими с новорожденными или детьми с врожденными заболеваниями, способствует выявлению проблемных зон при организации и реализации расширенного неонатального скрининга и разработке мер по их устранению.

Практические рекомендации носят адресный характер. Результаты диссертационное исследование получили необходимое внедрение в практику. В целях повышения информированности при принятии соответствующих организационно-управленческих решений используются разработанная и официально зарегистрированная программа для ЭВМ и две базы данных. Материалы исследования нашли применение в учебном процессе на кафедрах ряда вузов страны.

Предложенный алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания обеспечивает

непрерывность и системность наблюдения с целью раннего выявления и своевременного вмешательства, что в итоге будет способствовать снижению риска развития осложнений и улучшению качества жизни детей.

Результаты исследования опубликованы в 10 научных работах, включая две статьи в журналах Scopus и три статьи в изданиях ВАК/РУДН. Опубликованные работы отражают основное содержание выполненной диссертационной работы. В опубликованных работах и автореферате основные научные результаты, положения и выводы изложены полностью, отражают содержание диссертации.

Апробация результатов исследования. Материалы диссертации были доложены, представлены и обсуждены на республиканских с международным участием и межрегиональных научных конференциях.

Принципиальных замечаний по диссертации нет. В работе встречаются в отдельных случаях неудачные выражения и редакционные неточности. Однако, сделанное замечание не снижает общей положительной оценки диссертационного исследования А.И. Гераскина.

В плане дискуссии хотелось бы задать следующий вопрос: Какие пути, по Вашему мнению, являются наиболее рациональными для повышения информированности родителей о важности неонатального скрининга?

### **Заключение**

Диссертация Гераскина Алексея Игоревича на тему: «Совершенствование организационно-методического и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга» является законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится новое решение научной задачи по совершенствованию организационно-методических подходов к проведению расширенного неонатального скрининга, что имеет важное значение для общественного здоровья и здравоохранения.

По своей актуальности, методическому уровню, объему проведенных исследований, научной новизне, теоретической и научно-практической значимости оппонируемый научный труд А.И. Гераскина соответствует

