

ОТЗЫВ

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

Актуальность темы исследования. Неонатальный скрининг может выявить тяжелые заболевания на доклинических стадиях развития патологии, а следующая за ним патогенетическая терапия способна остановить развитие изменений в различных органах и системах больного ребенка до того, как они станут необратимыми. С учетом сказанного, особую актуальность приобретает проблема оптимизации организации и реализации расширенного неонатального скрининга.

Надо отметить, что диссертантом подробно представлена степень разработанности изучаемой проблемы. В результате была обоснована актуальность проведения настоящего исследования.

Цель исследования заключалась в научном обосновании и разработке мероприятий по совершенствованию организационно-методического и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга для повышения его качества.

В соответствии с поставленной целью были корректно сформулированы и успешно решены следующие логически связанные между собой задачи исследования по:

1. Сравнительному анализу распространенности и структуры врожденных аномалий, деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения г. Москвы, Центрального федерального округа и Российской Федерации в целом.

2. Изучению результатов неонатального и расширенного неонатального

скрининга в г. Москве.

3. Оценке информированности и мнения врачей о программе расширенного неонатального скрининга.

4. Разработке алгоритма маршрутизации при скрининге наследственных и врожденных заболеваний в условиях г. Москвы.

5. Научному обоснованию и разработке приоритетных направлений совершенствования расширенного неонатального скрининга.

Не вызывают сомнения достоверность и научная новизна работы. Достоверность полученных результатов исследования определяется репрезентативностью выборки, использованием адекватных методов, статистической обработкой полученных данных с использованием современных подходов.

Научная новизна исследования заключается в том, что диссертантом выявлены проблемные зоны при организации расширенного неонатального скрининга; предложен алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания и разработаны практические рекомендации по методическому и информационному обеспечению скрининга.

Научные положения диссертации соответствуют паспорту специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза, а именно пунктам 5, 13, 15.

Текст диссертационной работы изложен на 161 странице машинописного текста, состоит из введения, пяти глав, заключения, выводов, практических рекомендаций, списка литературы и приложений. Диссертация содержит 15 рисунков и 24 таблицы. Список используемой литературы включает 221 источник, из которых 98 зарубежных авторов.

Во введении дается обоснование актуальности темы, указаны цель и задачи, научная новизна, научно-практическая значимость исследования, изложены основные положения, выносимые на защиту.

Обзор литературы (глава 1) посвящен критическому анализу современных публикаций по теме исследования. Обзор литературы читается с интересом и завершается заключением, в котором обосновывается необходимость совершенствования организации проведения неонатального скрининга.

Во второй главе подробно описаны база, объект и предмет исследования.

Информационная база исследования представлена отечественными и зарубежными источниками литературы; данными Росстата; отчетными статистическими формами; анкетами социологического опроса клинических генетиков, врачей КЛД/лабораторных генетиков, врачей-педиатров, неонатологов, акушеров-гинекологов, детских неврологов и эндокринологов.

Единицы наблюдения отобраны в соответствии с задачами исследования. Был использован комплекс методов исследования: библиографический, моделирования трендов, прямого ранжирования, социологический (анкетирование), аналитический, SWOT-анализа, математико-статистический.

Для математической обработки данных использовали методы вариационной статистики, анализа динамических рядов. Современный математический инструментарий, использованный соискателем, позволил получить достоверные данные по изучаемым вопросам.

В ходе проведения исследования был собран, обработан и проанализирован значительный по объему первичный материал. Проведен социологический опрос 477 врачей-педиатров, неонатологов, генетиков, врачей КЛД/лабораторных генетиков, акушеров-гинекологов, а также детских неврологов и эндокринологов о программе расширенного неонатального скрининга. Большинство опрошенных специалистов было представлено врачами из Москвы — 170 или 35,6% респондентов. Оставшиеся респонденты представляли другие регионы России.

Достоверность полученных результатов, положений, выводов и рекомендаций обеспечены глубоким анализом научной литературы, достаточным объемом репрезентативных выборок и корректным

применением современных методов статистической обработки данных.

Результаты собственного исследования представлены в третьей-пятой главах.

Полученная диссертантом информация о динамике распространенности и структуре официально регистрируемых врожденных аномалий [пороков развития], деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения позволяет обоснованно планировать и анализировать эффективность мероприятий по их профилактике.

Автором проведены оценка сети медицинских организаций, проводящих мероприятия неонатального скрининга, динамики коечного фонда и обеспеченности врачами генетиками детского населения за весь анализируемый период в сравниваемых регионах.

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.

Предложенный алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания обеспечивает непрерывность и системность наблюдения с целью раннего выявления и своевременного вмешательства при врожденных и наследственных заболеваниях, что в итоге будет способствовать снижению риска развития осложнений и улучшению качества жизни детей.

Проведенный качественный и количественный SWOT-анализ РНС в Российской Федерации позволил выявить основные внутренние и внешние факторы, влияющие на его результативность, по данным которого были сформированы основные направления совершенствования скрининга, включающие оптимизацию организационно-методического обеспечения, работу с врачами-специалистами и родителями.

В заключении диссертации автором дается обобщающий материал по

результатам выполненной работы.

Сделанные А.И. Гераскиным практические рекомендации носят конкретный, адресный характер и могут быть успешно применены на других территориях. Содержащиеся в диссертации материалы нашли следующее практическое применение: предложения по совершенствованию расширенного неонатального скрининга используется в практической работе медико-генетического центра НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ РАН и ряда медицинских организаций Москвы и Санкт-Петербурга. Рекомендации по модернизации диагностических процессов неонатального скрининга и оптимизации маршрутизации новорожденных из группы риска по наследственным заболеваниям внедрены в практику работы ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения Москвы».

Подготовлены и изданы информационное письмо «Оценка распространенности ложноположительных результатов неонатального скрининга» и методические рекомендации «Оптимизация маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания в рамках реализации неонатального скрининга».

Получены свидетельства о государственной регистрации программы для ЭВМ ««Экспертно-информационная система учёта ложноположительных и подтверждённых результатов расширенного неонатального скрининга», а также свидетельства о государственной регистрации двух баз данных «База данных мониторинга выявленных случаев врождённых и наследственных заболеваний у новорождённых» и «Централизованная база алгоритмов диагностики редких наследственных заболеваний».

Материалы диссертации применяются в процессе обучения на до- и последипломном уровне.

По теме диссертации опубликовано 10 печатных работ, в том числе 2 статьи в журналах, индексируемых в международной базе данных научного цитирования Scopus и 3 статьи в журналах из Перечня ВАК/РУДН. Фрагменты

диссертации были представлены на ряде научных конференций, в том числе с международным участием, и получили положительную оценку.

Содержание автореферата четко соответствует основным положениям диссертации. Выводы валидны, логично вытекают из существа работы и соответствуют положениям, выносимым на защиту.

Принципиальных замечаний по работе нет. На наш взгляд, в отдельных моментах целесообразно было бы показать достоверность различий показателей. В работе встречаются отдельные неточности при оформлении списка использованной литературы, а также опечатки по тексту, не влияющие на общую положительную оценку диссертационного исследования А.И. Гераскина.

В плане дискуссии хотелось бы уточнить следующие моменты:

1) Назовите основные вероятные причины получения ложноположительных и ложноотрицательных результатов при расширенном неонатальном скрининге?

2) Выявлены ли какие-нибудь особенности в ответах врачей из столицы и других регионов по вопросам организации расширенного неонатального скрининга, которые требуют дополнительных мер по его совершенствованию?

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Диссертационное исследование 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 организации проведения неонатального скрининга, что имеет важное значение для общественного здоровья и здравоохранения.

Работа соответствует требованиям, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, согласно п. 2.2 раздела II Положения о присуждении ученых степеней в федеральном


государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», утвержденного Ученым советом РУДН протокол № УС-1 от 22.01.2024 г., а её автор, Гераскин Алексей Игоревич, заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза.

Доктор медицинских наук (3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза), доцент, главный врач ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр» (г. Уфа)



Билалов Фаниль Салимович

Подпись д.м.н., доцента Фаниля Салимовича Билалова заверяю
Начальник отдела кадров ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр

 О.В. Трескова

15 мая 2026 г.

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Республиканский медико-генетический центр, 450076, Российская Федерация, г. Уфа, ул. Гафури, д. 74.

Телефон: +7(347)293-72-64, e-mail: ufa.rmgc@yandex.ru, сайт организации: <https://rmgcufa.ru>