

## ОТЗЫВ

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

Неонатальный скрининг сегодня является наиболее действенным методом диагностики и профилактики наследственных заболеваний, позволяя определить генетический риск из развития и способствуя выявлению патологии на доклинических стадиях её развития, а следующая за ним патогенетическая терапия способна остановить развитие изменений в различных органах и системах больного ребенка до того, как они станут необратимыми. Не случайно в развитых странах неонатальный скрининг считается одной из основных обязанностей государственной системы здравоохранения.

Разнообразие признаков наследственных заболеваний, их манифестация в широком возрастном диапазоне, отсутствие специфических симптомов часто приводят к поздней постановке диагноза на уровне первичного звена здравоохранения и несвоевременному оказанию медицинской помощи. Поздняя диагностика зачастую связана с недостаточной информационной поддержкой медицинских работников в области орфанных заболеваний. В связи с существенным расширением в 2023 году программы массового скрининга новорождённых, особую актуальность приобретают задачи усовершенствования протоколов неонатального скрининга с целью сокращения сроков диагностики, упрощения процедуры обследования, уменьшения числа ложноположительных и ложноотрицательных результатов.

Цель диссертационного исследования А.И. Гераскина 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 сформулированы и в ходе выполнения диссертации последовательно успешно решены все пять органически связанных между собой задач исследования.

Научная новизна работы заключается в том, что диссертантом получена новая информация по оценке частоты врожденных и наследственных заболеваний, входящих в программу скрининга новорожденных; проанализировано кадровое, обеспечение для реализации программы расширенного неонатального скрининга наследственных и врожденных заболеваний; выявлены проблемные зоны при организации расширенного неонатального скрининга; исследовано информационное взаимодействие между медицинскими организациями при проведении расширенного неонатального скрининга; проанализированы информированность и мнение врачей различных специальностей о программе расширенного неонатального скрининга; предложен алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания; разработаны практические рекомендации по методическому и информационному обеспечению расширенного неонатального скрининга.

Автором разработаны заслуживающие внимания предложения по приоритетным направлениям совершенствования неонатального и расширенного неонатального скрининга, включая организационно-методическое и информационное обеспечение, получены свидетельства о государственной регистрации программы для ЭВМ и двух баз данных. Обоснован, разработан и внедрен алгоритм маршрутизации новорожденных при скрининге наследственных и врожденных заболеваний, что представляет несомненную ценность для практического здравоохранения.

Диссертация по своей структуре традиционна: состоит из введения и пяти глав (обзор литературы, материалы и методы исследования, трех глав с результатами собственных исследований), выводов, предложений, списка

литературы и приложений, изложена на 161 странице компьютерного набора. Работа хорошо иллюстрирована: содержит 15 рисунков и 24 таблицы. Список использованной литературы включает 221 источник, из которых 98 зарубежных авторов.

Во введении автором обоснована актуальность исследования, сформулированы его цель и задачи, представлены сведения о научной новизне, теоретической и практической значимости, определены основные положения, выносимые на защиту.

Обзор литературы посвящен критическому анализу современных публикаций по теме исследования, написан хорошим языком, читается с интересом и завершается заключением, в котором обосновывается необходимость совершенствования организационного и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга.

Во второй главе подробно описаны дизайн исследования, его предмет и объекты. Программа исследования была сформирована в соответствии с поставленной целью и комплексом подлежащих решению задач и включала в себя несколько последовательных этапов, на каждом из которых проводился сбор, статистическая обработка и анализ полученной информации. Исследование проводилось в 2022-2025 годах по материалам г. Москвы.

Информационная база исследования представлена отечественными и зарубежными источниками литературы; данными Росстата; данными о заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями детского населения г. Москвы, ЦФО и Российской Федерации за 2015-2022 годы (сборники ЦНИИОИЗ Минздрава РФ); данными аналитического обзора «Анализ медицинской помощи детям до года в круглосуточных стационарах города Москвы в 2020-2022 гг.»; результатами расширенного неонатального скрининга среди новорожденных г. Москвы за 2023 год; данными социологического опроса врачей.

Единицы наблюдения отобраны в соответствии с задачами исследования. Автором использован комплекс релевантных методов исследования:

библиографический, моделирования трендов, социологический (анкетирование), SWOT-анализа, математико-статистический.

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

Результаты собственного исследования представлены в третьей-пятой главах.

Диссертантом подробно проанализированы распространенность и структура официально регистрируемых врожденных аномалий [пороков развития], деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения г. Москвы в сравнении с ЦФО и РФ в целом. Установлено, что на протяжении всего периода наблюдения (2015-2022 гг.) показатели первичной заболеваемости данной патологией в г. Москве были стабильно ниже российского уровня, а в отдельные годы и окружного. Так, первичная заболеваемость врожденными аномалиями у детей в возрасте 0-14 лет в РФ составила 908,2 на 100 тыс. соответствующего населения, в г. Москве – 834,4 (по данным 2022 г.), при этом первые ранговые места занимали врожденные аномалии системы кровообращения и врожденные аномалии развития нервной системы.

По итогам первичного скрининга к группе риска по наследственным заболеваниям в г. Москве в 2023 г. были отнесены 5 996 родившихся, что составляло 5,14% от общего числа новорожденных детей. После повторного взятия крови и проведения ретеста, количество новорожденных в группе риска уменьшилось до 1062, а в итоге диагноз наследственного заболевания был подтвержден у 107 детей, что составляет 1,8% от общей группы риска.

Анализ структуры патологий, выявляемых при неонатальном скрининге у новорожденных, позволил установить, что чаще всего выявлялись врожденный гипотиреоз и классическая фенилкетонурия, в несколько раз реже

- адреногенитальное нарушение и муковисцидоз. При расширенном неонатальном скрининге у новорожденных чаще диагностировались различные наследственные спинальные мышечные атрофии, первичные иммунодефициты, детская спинальная мышечная атрофия и среднепочечная ацил-коа дегидрогеназная недостаточность.

В ходе социологического опроса врачей установлено, что все генетики хорошо осведомлены о программе неонатального и расширенного неонатального скрининга, в то время как среди остальных специалистов доля информированных врачей была ниже. Подавляющее большинство респондентов (96,2%) сообщили, что знают о расширении программы НС. Лишь 3,8% участников опроса заявили, что недостаточно осведомлены о её изменениях. Показателен тот факт, что только 39,2% опрошенных врачей-клиницистов точно знают перечень заболеваний, входящих в программу РНС.

Основными источниками информации о неонатальном скрининге для опрошенных врачей являются медицинские журналы и научные статьи, участие в научных конференциях и семинарах и курсы повышения квалификации.

В заключительной главе автором предложены комплекс научно-обоснованных мероприятий по совершенствованию системы организационно-методического и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга, разработанный алгоритм маршрутизации новорожденных, который обеспечивает системный подход к организации медицинского наблюдения за ними, позволяющий выявлять заболевания на ранней стадии и оказывать своевременную специализированную медицинскую помощь.

Проведенный SWOT-анализ РНС в Российской Федерации позволил выявить основные внутренние и внешние факторы, влияющие на его результативность, провести перекрестный анализ, по результатам которого были сформированы основные направления его совершенствования, реализация которых поможет повысить качество и эффективность неонатального скрининга и медицинской помощи новорожденным.

В заключении диссертации автором приводятся основные результаты выполненного исследования.

Научные положения, выводы и практические рекомендации, сформулированные автором, основываются на репрезентативном объеме статистического материала. Применение современных методов статистического анализа, выводы и практические рекомендации аргументированы и соответствуют поставленным задачам.

Содержащиеся в диссертации материалы нашли широкое практическое применение. Так, предложения по совершенствованию раннего неонатального скрининга используются в работе Санкт-Петербургского и Томского медико-генетических центров. Рекомендации по оптимизации маршрутизации новорожденных из группы риска по наследственным заболеваниям внедрены в практику работы ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения г. Москвы». Материалы диссертации используются в учебном процессе на профильных кафедрах вузов.

По теме диссертации опубликовано 10 печатных работ, в том числе 5 статей в журналах, входящих в перечень ВАК/РУДН/МБЦ, получены свидетельства о государственной регистрации двух баз данных и программы для ЭВМ. Фрагменты диссертации были представлены на ряде научных конференций, в том числе с международным участием, где получили положительную оценку.

В автореферате изложены основные положения, описание материалов и методов исследования, результаты и выводы диссертации представлены в сжатом виде, что позволяет получить общее представление о концепции и структуре диссертационной работы. Автореферат написан в традиционном стиле, выдержан научный стиль изложения, не вызывающий затруднений при чтении.

Научные положения диссертации соответствуют паспорту специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология

здравоохранения, медико-социальная экспертиза, пункты 5, 13, 15. Основные положения, выносимые автором на защиту, выводы и практические рекомендации научно обоснованы, убедительно аргументированы, соответствуют цели и задачам исследования, основаны на результатах проведенных исследований и дают полное представление о концепции работы.

При анализе диссертации принципиальных замечаний нет. В работе встречаются отдельные неточности при оформлении списка использованной литературы. На наш взгляд, следует дополнить список использованной литературы зарубежными источниками за последние два-три года. В ряде моментов было бы целесообразно показать достоверность различий отдельных показателей. Однако сделанные замечания не влияют на общую положительную оценку диссертационного исследования А.И. Гераскина.

В качестве дискуссии прошу ответить на следующие вопросы:

- 1). Что Вы можете сказать о клинико-экономической эффективности программ неонатального скрининга на наследственные болезни?
- 2). Поясните значение выбора референтных интервалов с позиции получения ложноположительных результатов?

### **Заключение**

Таким образом, 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 актуальной задачи по оптимизации расширенного 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 Гераскин Алексей Игоревич заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза.

Официальный оппонент:

Доктор медицинских наук  
(3.2.3. Общественное здоровье, организация  
и социология здравоохранения, медико-социальная  
экспертиза), профессор, научный руководитель  
ФГБУ «Всероссийский научно-исследовательский  
и испытательный институт медицинской техники»  
Росздравнадзора



*[Handwritten signature]* Берсенева Евгения Александровна

*14.05.2026*

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Всероссийский научно-исследовательский и испытательный институт медицинской техники» Росздравнадзора, 115478, РФ, Москва, Каширское шоссе, д.24, стр.16

Тел. +7(495) 645-38-32, e-mail: [info@vniimt.ru](mailto:info@vniimt.ru), сайт организации: [www.vniimt.ru](http://www.vniimt.ru)