

На правах рукописи

Гераскин Алексей Игоревич

**СОВЕРШЕНСТВОВАНИЕ ОРГАНИЗАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОГО И
ИНФОРМАЦИОННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ РАСШИРЕННОГО
НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА**

3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения,
медико-социальная экспертиза

АВТОРЕФЕРАТ

диссертации на соискание ученой степени
кандидата медицинских наук

Москва – 2026

Работа выполнена в Федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации.

Научный руководитель:

Коновалов Олег Евгеньевич - Заслуженный работник высшей школы РФ, доктор медицинских наук, профессор

Официальные оппоненты:

Берсенева Евгения Александровна - доктор медицинских наук, профессор, ФГБУ «Всероссийский научно-исследовательский и испытательный институт медицинской техники» Росздравнадзора, научный руководитель

Билалов Фаниль Салимович – доктор медицинских наук, доцент, ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр» (г. Уфа), главный врач

Моисеева Карина Евгеньевна – доктор медицинских наук, доцент, ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический университет» Минздрава России, профессор кафедры общественного здоровья и здравоохранения

Защита диссертации состоится «___» _____ 2026 г. в 14.00 часов на заседании диссертационного совета ПДС 0300.023 при Российском университете дружбы народов имени Патриса Лумумбы (117198, г. Москва, ул. Миклухо-Маклая, д. 6).

С диссертацией можно ознакомиться в библиотеке и на сайте РУДН (117198, г. Москва, ул. Миклухо-Маклая, д. 6).

Объявление о защите размещено на сайтах ВАК и РУДН: <https://vak.minobrnauki.gov.ru>, <https://www.rudn.ru/science/dissovet>

Автореферат разослан «___» _____ 2026 года.

Учёный секретарь диссертационного совета
ПДС 0300.023, д.фарм.н., профессор

А.В. Фомина

Общая характеристика работы

Актуальность темы исследования

Своевременное выявление наследственных заболеваний в настоящее время может обеспечить неонатальный скрининг. В развитых странах неонатальный скрининг считается одной из основных обязанностей государственной системы здравоохранения. Неонатальный скрининг является наиболее действенным методом диагностики и профилактики наследственных заболеваний, позволяя выявить патологию и определить генетический риск наследственного заболевания для родственников [Билалов Ф.С. и соавт., 2023; Куцев С.И. и соавт., 2023]. По результатам неонатального скрининга можно 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 [Румянцев А.Г., 2023].

В России неонатальный скрининг (НС) был введен в 1993 году и первоначально охватывал только фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз, что позволило снизить показатели инвалидности среди детей, у которых были своевременно выявлены эти заболевания [Фисенко А.П. и соавт., 2021]. Со временем программа расширилась на три заболевания: адреногенитальный синдром, муковисцидоз и галактоземию. В 2006 году проведение неонатального скрининга регламентировано приказом Минздравсоцразвития № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», что обеспечило основу для стандартизации и расширения скрининга, улучшило охват населения и повысило качество диагностики [Абрамов А.Ю., Витковская И.П., 2018].

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 НС, добавилось 31 заболевание, определяемое по программе расширенного неонатального скрининга (РНС). Это стало доступно благодаря внедрению молекулярно-генетических методов, таких как ПЦР для диагностики первичных иммунодефицитов и спинальной мышечной атрофии и тандемной масс-спектрометрии для выявления наследственных болезней обмена веществ [Васильева Т.П. и соавт., 2020].

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 часто связана с недостаточной информационной научно-медицинской поддержкой медицинских работников в области орфанных заболеваний [Горбунова В. Н., 2021; Коноплева Е.Л., 2024; Conway RM et al., 2024].

Следует отметить экономическую эффективность раннего выявления и лечения новорожденных, например, с первичными иммунодефицитными состояниями. Полученные данные подтверждают не только позитивные гуманитарные и медицинские последствия от снижения смертности, сохранения жизни пациентов и создания условий для повышения ее качества, но и экономическую выгоду, в т. ч. в краткосрочной перспективе [Корсунский И.А. и соавт., 2018; Lev A. et al., 2023; Solis L. et al., 2024].

Согласно имеющимся данным, существует группа родителей, которые могут отказаться как от первичного скрининга, так и от повторного тестирования, что ограничивает возможности своевременного лечения. Ложноположительные результаты могут привести к длительным переживаниям, когда родители продолжают беспокоиться о здоровье ребенка, даже если дальнейшие тесты показали, что заболевание отсутствует. Это вызывает долгосрочный стресс у семьи и требует от медицинских работников более внимательного подхода в коммуникации с такими родителями [Bush L.W., Levy H.L., 2024; Menni F. et al., 2024].

В настоящее время во всем мире происходит усовершенствование протоколов неонатального скрининга с целью сокращения сроков диагностики, упрощения процедуры обследования, уменьшения числа ложноположительных и ложноотрицательных результатов.

Степень научной разработанности проблемы

О необходимости проведения неонатального скрининга говорится в работе Д.А. Высоцкой и Ю.Ю. Разуваевой (2023). Распространенность и вопросы диагностики редких (орфанных) заболеваний среди детского населения Российской Федерации обсуждаются в публикации Т.П. Васильева и соавт. (2020). В работе И.П. Витковской (2018) анализируется региональный опыт раннего выявления врожденных и наследственных заболеваний. Раннее выявление российских пациентов с наследственными болезнями обмена, имеющими патогенетическую терапию, рассматривается в работе А.А. Русаковой и соавт. (2023).

Итоги и перспективы расширенного неонатального скрининга на наследственные заболевания в России анализируются в публикации С.В. Воронина и соавт. (2024). Актуальным вопросам массового скрининга на наследственные болезни посвящены исследования К.А. Алиева и соавт. (2022). Целесообразность неонатального скрининга первичных иммунодефицитных состояний рассматривается в публикации И.А. Корсунского и соавт. (2018). Орфанной патологии в практике детского эндокринолога посвящена работа Н.Ю. Власенко (2023). В исследовании М.В. Посадковой и соавт. (2024) развитие программ генетической диагностики пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями рассматривается как ключевой элемент пациент-ориентированной модели здравоохранения.

Ресурсы оказания медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями в различных странах анализируются в работе В.Ю. Воиновой и соавт. (2018). Процессу автоматизации неонатального скрининга посвящено исследование К.К. Кадиркулова (2023). Экспертная система для диагностики

наследственных болезней обмена, сопровождающихся нарушениями психического развития у детей, представлена в публикации Б.А. Кобринского и соавт. (2021).

Оценке эффективности нового алгоритма неонатального скрининга на муковисцидоз в Московской области посвящено исследование Е.И. Кондратьевой и соавт. (2023). Влияние изменения сроков взятия крови у доношенных новорождённых детей на результаты неонатального скрининга анализируется в труде А.В. Ершовой (2024). В работе Н.Л. Печатниковой и соавт. (2020) дается оценка клинико-экономической эффективности программ неонатального скрининга на наследственные болезни обмена веществ. В исследованиях И.А. Тузанкиной и соавт. (2019), А. В. Нечкина и Е. В. Зайцевой (2020) рассматриваются конституционно-правовые аспекты прохождения скрининга на наследственные заболевания. Этическим контекстам оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями посвящена работа Е.Л. Коноплевой и соавт. (2024).

В связи с расширением спектра неонатального скрининга и постоянным повышением диагностических возможностей вопросы его совершенствования остаются весьма актуальными.

Цель и задачи исследования:

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

Соответственно сформулированной цели были поставлены следующие задачи по:

- сравнительному изучению по официальным данным распространенности и структуры врожденных аномалий [пороков развития], деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения г. Москвы, Центрального федерального округа и Российской Федерации в целом;
- анализу результатов неонатального и расширенного неонатального скрининга в г. Москве;
- оценке информированности и мнения врачей о программе расширенного неонатального скрининга;
- разработке алгоритма маршрутизации при скрининге наследственных и врожденных заболеваний в условиях г. Москвы;
- научному обоснованию и разработке приоритетных направлений совершенствования расширенного неонатального скрининга.

Научная новизна исследования

Новизна исследования состоит в том, что:

- дана оценка 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;
- дана оценка информированности и мнения 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.

Теоретическая и практическая значимость исследования

Полученная 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. 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.

В итоге разработаны научно-обоснованные предложения по приоритетным направлениям совершенствования неонатального и расширенного неонатального скрининга, включая организационно-методическое и информационное обеспечение. Предложен и внедрен алгоритм маршрутизации новорожденных при скрининге наследственных и врожденных заболеваний.

Содержащиеся в диссертации материалы нашли следующее практическое применение:

Предложения по совершенствованию расширенного неонатального скрининга используется в практической работе СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)» (акт внедрения от 25.10.2025 г.) и Медико-генетического центра НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ РАН (акт внедрения от 21.10.2025 г.) и Перинатального центра ГБУЗ «Городской клинической больницы С.С. Юдина Департамента здравоохранения Москвы» (акт внедрения от 05.02.2026 г.).

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» (акт внедрения от 20.11.2025 г.).

Подготовлены и изданы информационное письмо «Оценка распространенности ложноположительных результатов неонатального скрининга» (Москва, 2025) и методические рекомендации «Оптимизация маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания в рамках реализации неонатального скрининга»

(утверждены Ученым Советом ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» от 29.10.2025 г., протокол №7).

Получены свидетельства о госрегистрации программы для ЭВМ «Экспертно-информационная система учёта ложноположительных и подтверждённых результатов расширенного неонатального скрининга» (номер регистрации 2025683356 от 03.09.2025 г.); двух баз данных «База данных мониторинга выявленных случаев врождённых и наследственных заболеваний у новорождённых» (номер регистрации 2025623543 от 29.08.2025 г.) и «Централизованная база алгоритмов диагностики редких наследственных заболеваний» (номер регистрации 2025623624 от 04.09.2025 г.).

Материалы диссертации применяются в учебном процессе на кафедре общественного здоровья, здравоохранения и гигиены ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы» Минобрнауки РФ и на кафедре общественного здоровья, организации здравоохранения и социологии медицины частного учреждения ДПО «Тверской областной Дом науки и техники».

Методология и методы исследования

Методологической основой проведения исследования явился комплексный подход к его выполнению с использованием адекватных поставленной цели и задачам методов: библиографического, моделирования трендов, прямого ранжирования, социологического (анкетирование), сравнительного анализа, SWOT-анализа, математико-статистического.

Положения, выносимые на защиту:

1. Выявленные особенности динамики и тенденций заболеваемости детского населения официально регистрируемыми врожденными аномалиями [пороками развития], деформациями и хромосомными нарушениями как информационная база при выработке соответствующих управленческих решений по их профилактике.

2. Исследование информированности и мнения медицинских работников о программе расширенного неонатального скрининга важно для понимания существующих барьеров при её реализации.

3. Предложенный алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания обеспечивает непрерывность и системность наблюдения за ними с целью раннего выявления и своевременного вмешательства.

Степень достоверности и апробация результатов

Достоверность полученных результатов определяется научно-обоснованной программой исследования, репрезентативностью выборки, использованием адекватных методов исследования и статистической обработки.

Основные положения диссертации представлены, доложены и обсуждены на:

- II научно-практической конференции с международным участием «Орфанный практикум» (Москва, 2023);
- XV international scientific conference SCIENCE4HEALTH-2024 (Москва, 2024);

- III научно-практическая конференция с международным участием «Орфанный практикум» (Москва, 2024);
- Образовательном проекте «Клинические разборы под руководством профессора Д. Ю. Овсянникова» (Москва, 2024);
- Всероссийской конференции с международным участием «Современные проблемы формирования здоровья населения» (Тверь, 2025);
- IX национальном конгрессе с международным участием «Здоровые дети – будущее страны» (Санкт-Петербург, 2025);
- IV научно-практическая конференция с международным участием «Орфанный практикум» (Москва, 2025);
- Международной научно-практической конференции «Социально-гигиенический мониторинг здоровья населения» (Рязань, 2025);
- IV-й международный форум по диагностике и лечению наследственных орфанных болезней «Содружество без границ» (Москва, 2025);
- межкафедральной конференции медицинского института Российского университета дружбы народов имени Патриса Лумумбы (Москва, 2026).

Личный вклад автора

Все использованные в работе данные получены при непосредственном участии автора, который лично проводил сбор и обработку первичных материалов, а также анализ и обобщение полученных результатов. Проведен критический обзор научной литературы по теме исследования и разработана его программа. Диссертантом проведен анкетный опрос врачей различных специальностей по нерешенным проблемам расширенного неонатального скрининга и путям их устранения. В итоге научно обоснованы приоритетные направления совершенствования неонатального и расширенного неонатального скрининга, включая организационно-методическое и информационное обеспечение. основные направления совершенствования.

Соответствие диссертации паспорту научной специальности

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

Публикации

По материалам диссертационного исследования опубликовано 10 печатных работ, в том числе 2 статьи – в журналах, входящих в Международные базы цитирования (Scopus), 2 статьи – в журналах, входящих в Перечень ВАК и 1 статья – в журнале, входящем в Перечень РУДН. Получены свидетельства о государственной регистрации программы для ЭВМ и двух баз данных.

Объем и структура диссертации

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.

Содержание работы

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

В *первой главе* представлен обзор отечественных и зарубежных научных публикаций по теме исследования. В ходе выполнения исследования проводилась оценка степени разработанности изучаемой проблемы.

Во *второй главе* описан дизайн исследования. 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.

Предмет исследования: организационно-методическое и информационное обеспечение расширенного неонатального скрининга.

Объект исследования:

- клинические генетики, врачи КЛД/лабораторные генетики, врачи-педиатры, неонатологи, акушеры-гинекологи, детские неврологи и эндокринологи.

Единицы наблюдения:

- клинический генетик, врач КЛД/лабораторный генетик, врач-педиатр, неонатолог, акушер-гинеколог, детский невролог и эндокринолог.

Исследование проводилось в 2022-2025 годах по материалам г. Москвы, численность населения в котором на 01.01.2025 г. составляла численность населения в котором на 01.01.2025 г. составляла 13,1 млн. человек, в том числе детей – 2,86 млн. человек.

Информационная база исследования:

- отечественные и зарубежные источники литературы по теме исследования;
- данные, содержащиеся в базе Федеральной службы государственной статистики (Росстат);

- данные о заболеваемости врожденными аномалиями [пороками развития], деформациями и хромосомными нарушениями детского населения г. Москвы, ЦФО и Российской Федерации за 2015-2022 годы (сборники ЦНИИОиЗ Минздрава РФ);

- данные аналитический обзор «Анализ медицинской помощи детям до года в круглосуточных стационарах города Москвы в 2020-2022 гг.», подготовленный ГБУ "НИИ организации здравоохранения и медицинского менеджмента ДЗМ";

- данные о результатах расширенного неонатального скрининга среди новорожденных г. Москвы за 2023 год;

- данные социологического опроса врачей.

Программа исследования включала в себя несколько последовательных этапов.

Задача **первого этапа** заключалась в критическом анализе отечественной и зарубежной литературы по теме исследования. Изучен 221 литературный

источник, из них 98 зарубежных авторов.

На **втором этапе** проведено сравнительное изучение распространенности и структуры официально регистрируемых врожденных аномалий [пороков развития], деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения г. Москвы, Центрального федерального округа и Российской Федерации в целом.

Третий этап представлен анализом результатов неонатального и расширенного неонатального скрининга в г. Москве за 2023 год и определением распространенности ложноположительных результатов;

На **четвертом этапе** дана оценка информированности и мнения 477 врачей-педиатров, неонатологов, клинических генетиков, врачей КЛД/лабораторных генетиков, акушер-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.

Был разработан структурированный опросник, включающий 27 вопросов. Формат анкеты предусматривал сочетание вопросов открытого и закрытого типа, а также возможность выбора одного или нескольких вариантов ответа. Вопросы были сгруппированы по четырём основным блокам, в том числе уровень осведомлённости о программе РНС, а также проблемы и предложения по совершенствованию его программы.

На **пятом этапе** были разработаны и внедрены мероприятия по улучшению неонатального и расширенного неонатального скрининга, включая разработку алгоритма маршрутизации новорожденных в условиях г. Москвы.

Методы исследования: библиографический, моделирования трендов, прямого ранжирования, социологический (анкетирование), сравнительного анализа, SWOT-анализа, математико-статистический.

При анализе динамических рядов показателей определяли их основные тенденции путем моделирования трендов методом аппроксимации. Чем ближе значение коэффициента аппроксимации (R^2) к единице, тем надежнее линия тренда аппроксимирует исследуемый процесс. Тенденция считается достоверной при R^2 равной или превышающей 0,4.

В качестве дополнительного метода для более объективной оценки процесса неонатального скрининга был проведен количественный SWOT-анализ. Методом экспертных оценок с привлечением 10 врачей-консультантов, оказывающих медицинскую помощь новорожденным и проводящих мероприятия НС, было выполнено ранжирование факторов по их значимости с последующей оценкой доли (веса) фактора (W_i). Далее были составлены средние показатели оценки фактора (A_i) от 1 до 5 и проведен расчет параметрического индекса по формуле $P_i = W_i * A_i$. Итоговым результатом выполнения количественного анализа явилось определение сводного параметрического индекса ($P_s = \sum P_i$) каждой группы факторов, что позволило оценить потенциал и устойчивость РНС.

В **третьей главе** анализируются распространенность и структура официально регистрируемых врожденных аномалий [пороков развития],

деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения 0-14 г. Москвы в сравнении с ЦФО и РФ в целом.

В 2022 г. в г. Москве среди детей в возрасте 0-14 лет было впервые зарегистрировано более 16,1 тыс. случаев врожденных аномалий [пороков развития], деформаций и хромосомных нарушений. За период 2015-2022 г. показатели первичной заболеваемости врожденными аномалиями [пороками развития], деформациями и хромосомными нарушениями у детей в указанном возрасте в РФ, ЦФО и г. Москве снизились на 17,1%, 20,3% и 14,8% соответственно. Положительная динамика в уровне заболеваемости была подтверждена при моделировании трендов (рисунок 1).

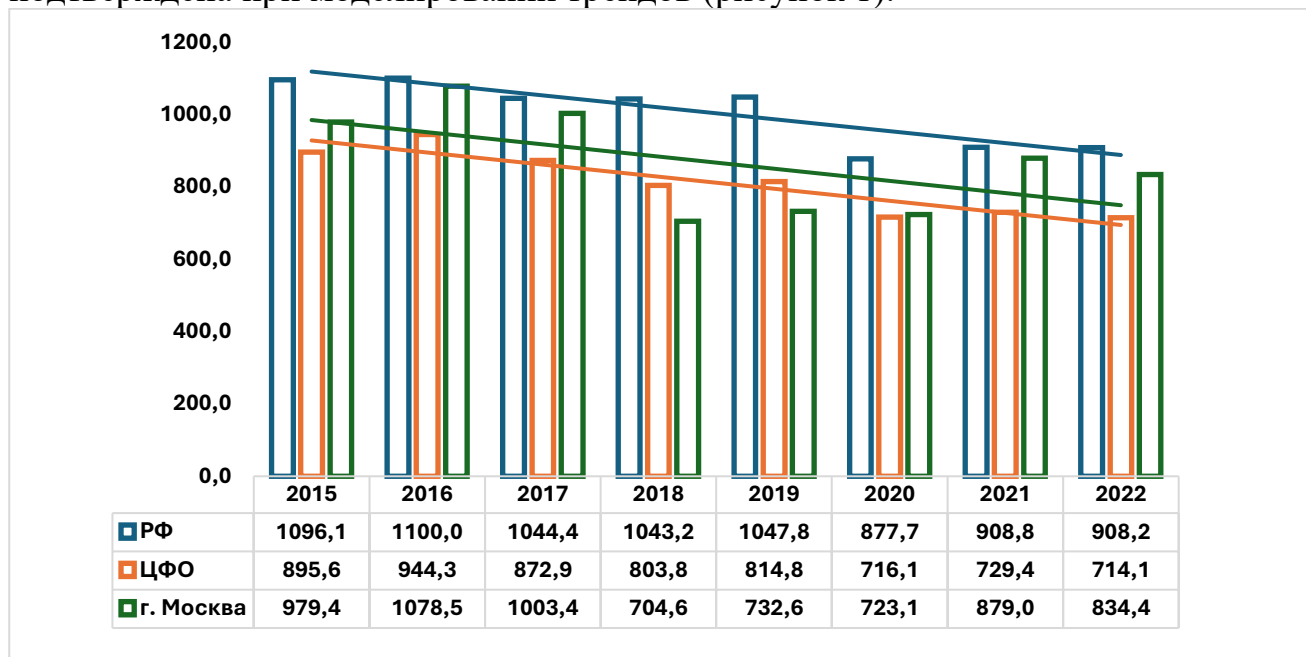


Рисунок 1.- Динамика первичной заболеваемости врожденными аномалиями [пороками развития], деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 0-14 лет в РФ, ЦФО и Москве за 2015-2022 гг. (на 100 тыс. населения соответствующего возраста).

Следует отметить, что на протяжении всего периода наблюдения показатели первичной заболеваемости указанной патологией в г. Москве были стабильно ниже российского уровня и в отдельные годы и окружного. К 2022 г. такое соотношение сохранилось: 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 ($p < 0,05$).

За изучаемый период структура врожденных аномалий у детей данной возрастной группы практически не изменилась. Первые ранговые места занимали врожденные аномалии системы кровообращения и врожденные аномалии развития нервной системы.

Установлено, что в течение всего периода наблюдения показатели общей заболеваемости изучаемыми болезнями детей в возрасте 0-14 лет в г. Москве были выше российского и окружного уровня. К 2022 г. такое соотношение сохранилось: общая заболеваемость врожденными аномалиями в РФ составила

3662,9 на 100 тыс. населения соответствующего возраста, в ЦФО – 3135,9 и в г. Москве – 3953,2.

В рамках программы НС и РНС в Москве за период с 1 января по 31 декабря 2023 года обследовали 116 584 новорожденных. По имеющимся данным, частота встречаемости среди новорожденных наследственных заболеваний, входящих в программу скрининга, составила 1:971. По итогам первичного скрининга к группе риска по наследственным заболеваниям 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.

При неонатальном скрининге у обследованных новорожденных 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.

К медицинским организациям, оказывающим медицинскую помощь новорожденным и проводящих мероприятия неонатального скрининга, относятся перинатальные центры, родильные дома, Центры охраны здоровья семьи и репродукции. Сеть таких медицинских организаций в РФ, ЦФО и г. Москве в 2015-2022 гг. представлена в таблице 1.

Таблица 1. – Сеть медицинских организаций, проводящих мероприятия неонатального скрининга, в РФ, ЦФО и г. Москве, 2015-2022 гг. (абс.)

Регионы	Годы							
	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Перинатальные центры								
РФ	60	67	69	66	60	6	60	59
ЦФО	12	14	14	14	13	1	13	13
г. Москва	1	1	1	1	1	-	1	1
Родильные дома								
РФ	129	120	115	112	106	100	91	88
ЦФО	23	23	22	21	22	22	21	20
г. Москва	-	-	-	-	-	-	-	-
Центры охраны здоровья семьи и репродукции								
РФ	15	14	12	11	11	11	10	10
ЦФО	4	3	3	3	4	4	3	2
г. Москва	1	-	-	-	1	1	1	-

Отмечается общая тенденция сокращения числа родильных домов, Центров охраны здоровья семьи и репродукции в связи с введением в эксплуатацию перинатальных центров, которые стали входить в структуру

последних.

Обеспеченность врачами генетиками детского населения за весь анализируемый период в сравниваемых регионах находилась практически на одном уровне и к 2022 г. являлись сопоставимыми - 0,02 в РФ и ЦФО и 0,03 в г. Москве на 10 тыс. детского населения. Аналогичная ситуация отмечалась в отношении обеспеченности лабораторными генетиками, в 2022 г. данный показатель во всех наблюдаемых территориях составил 0,02.

Четвертая глава посвящена оценке информированности врачей о программе расширенного неонатального скрининга.

Распределение по специальностям врачей, принявших участие в социологическом опросе, позволяет оценить их вовлечённость в реализацию программы РНС. Кроме того, это помогает выявить специфику знаний, навыков и отношения к скринингу в зависимости от профиля респондентов. В опросе приняли участие специалисты различных профилей, что отражает многогранный подход к изучению реализации программы РНС.

Основную группу респондентов (61,8%) составляли педиатры, что обусловлено их центральной ролью в ведении младенцев после выписки из медицинских организаций родовспоможения. Неонатологи (15,3%) активно вовлечены в реализацию скрининга, поскольку их профессиональная деятельность непосредственно связана с ведением новорожденных. Клинические генетики (на них пришлось 6,5% респондентов) работают непосредственно с детьми, у которых подозревается или уже определено наследственное заболевание, поэтому результаты скрининга крайне важны для этих специалистов.

На врачей клинической лабораторной диагностики и лабораторных генетиков пришлось 5,2% респондентов. Эти врачи непосредственно проводят диагностику наследственных заболеваний и работают в тесном контакте со всеми специалистами по интерпретации результатов скрининговых исследований.

В исследовании также приняли участие акушеры-гинекологи, что связано с их функцией информирования родителей на этапах беременности и родов. В опросе приняли также участие неврологи и детские эндокринологи, которые вовлечены в процессы диагностики и лечения врожденных заболеваний, выявленных при скрининге новорожденных. Участие узкопрофильных специалистов подчеркивает важность междисциплинарного подхода к скринингу. Эти данные следует учитывать при разработке целевых образовательных программ и совершенствования организационных процессов в реализации программы РНС.

Закономерно, что все генетики были 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.

Согласно результатам анкетирования, 80,3% респондентов ошибочно указали, что в РНС включено 36 заболеваний, что свидетельствует о путанице с

имеющимися информационными материалами или недостаточной осведомлённости о текущих изменениях. Указание 5 (6,9% ответов) и 12 (6,7% ответов) заболеваний, связано с устаревшей информацией и недостатком проводимых среди врачей образовательных мероприятий. Классическая «пятерка» исследований, представляющая собой диагностику ФКУ, ВГ, МКВ, АГС и ГАЛ, выполнялась массово на территории РФ до расширения программы НС в 2023 году.

Только 39,2% врачей-клиницистов точно знают перечень заболеваний, входящих в РНС. О наличии значительных информационных пробелов у определённых групп врачей-специалистов свидетельствуют неправильные ответы о сроках взятия крови у доношенных новорождённых. Лишь каждый второй респондент указал правильный ответ — на 1–2 день после рождения.

Важность скрининга как метода профилактики врождённых и наследственных заболеваний остаётся ключевым аспектом в понимании врачами роли различных программ скрининга. Для оценки представлений специалистов был проведён сравнительный анализ на выявление их взглядов на значимость неонатального, расширенного неонатального и пренатального скрининга как методов профилактики. 38,2% респондентов считают, что скрининг в целом не является методом профилактики, что указывает на существование значительной группы специалистов, не рассматривающих его как ключевой инструмент, в то время как 61,8% отвергли это утверждение, подтверждая роль скрининга в профилактике врождённых заболеваний. Отмечается, что скрининговые программы не предотвращают возникновения наследственных заболеваний, но позволяют выявить серьезные патологии на самых ранних этапах жизни ребенка. Раннее выявление таких заболеваний позволяет своевременно начать лечение или коррекцию, что помогает предотвратить или значительно уменьшить развитие тяжелых осложнений, улучшить качество жизни ребенка.

Основными источниками информации о неонатальном скрининге для опрошенных врачей являются медицинские журналы и научные статьи, что отметили 65,2 в расчете на 100 респондентов. Участие в научных конференциях и семинарах указали 60,8, интернет-ресурсы - 53,0, курсы повышения квалификации оказались менее популярным источником, их выбрали 43,2 на 100 опрошенных врачей (таблица 2).

Таблица 2. - Источники получения знаний о РНС у врачей (на 100 ответивших)

Источник получения знаний о РНС	На 100 ответивших
Медицинские журналы и статьи	65,2
Общедоступные интернет-ресурсы	53,0
Научных конференции и семинары	60,8
Курсы повышения квалификации	43,2
Методические пособия по РНС	26,6

Методические рекомендации и национальные руководства были названы основным источником знаний о неонатальном и расширенном неонатальном скрининге только в 26,6 случаев в расчете на 100 ответивших, что свидетельствует в целом о низком уровне их использования в качестве

образовательного материала. Однако, при интерпретации результатов РНС, те же методические рекомендации уже становятся основным инструментом для большинства специалистов — на них сослались уже 67,7 респондентов. Это может говорить о том, что данные материалы становятся более востребованными на этапе принятия решений, а не во время начального получения знаний.

Информированность родителей о важности неонатального и расширенного скрининга является важным фактором успешной реализации скрининговых программ для раннего выявления наследственных заболеваний. Согласно результатам опроса врачей, только 28,3% считают родителей достаточно информированными о задачах и проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга. Наиболее подходящим временем для информирования беременной женщины о важности проведения РНС, по мнению респондентов, является момент постановки на учёт в женскую консультацию — этот вариант выбрали 41,9% респондентов

Врачи-специалисты отметили наличие следующих проблем и дали свои предложения по совершенствованию программы расширенного неонатального скрининга.

Во-первых, значительная часть рекомендаций касалась кадрового и методического обеспечения программы. Опрошенные врачи подчёркивали необходимость регулярного обучения медицинского персонала, участвующего в скрининге. Респонденты отмечали также потребность в новых и обновлённых методических материалах — от подробных руководств для врачей разных специальностей до наглядных алгоритмов действий (памяток), доступных каждому участнику процесса.

Во-вторых, много предложений было направлено на совершенствование информационного взаимодействия и интеграции данных скрининга. Медицинские работники отмечали, что результаты РНС должны оперативно доводиться до всех заинтересованных специалистов. В совокупности предложения этой группы отражают стремление специалистов к более слаженной системе обмена данными, исключающей информационные разрывы между лабораториями, врачами и учреждениями.

В-третьих, респонденты обратили внимание на организационно-логистические аспекты проведения скрининга и необходимость их оптимизации. Ряд предложений был нацелен на ускорение получения результатов и повышение оперативности всех этапов. При этом отдельные специалисты высказались за децентрализацию подтверждающей диагностики — по их мнению, при подозрении на патологию было бы эффективнее проводить подтверждающие исследования не только в единственном федеральном референс-центре, но и в профильных центрах на региональном уровне.

В-четвёртых, многие специалисты акцентировали необходимость дальнейшего расширения и усиления программы РНС. В комментариях неоднократно звучали призывы увеличить перечень заболеваний, включённых в неонатальный скрининг. Предлагалось дополнить панель новыми нозологиями, прежде всего теми, для которых доступна эффективная терапия, тем самым расширять спектр заболеваний, поддающихся лечению. Одновременно

подчёркивалась важность ресурсного обеспечения такого расширения: респонденты упоминали о необходимости стабильного и достаточного финансирования проекта, а также о том, чтобы увеличить кадровый потенциал по мере роста масштабов скрининга.

Выражалась точка зрения, что программе требуется единая нормативная база на федеральном уровне: предлагалось утвердить общероссийские стандарты и инструкции по всем аспектам РНС, вплоть до принятия отдельного закона, регламентирующего проведение скрининга.

Глава 5 посвящена совершенствованию организационно-методического и информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга.

Разработанный с нашим участием алгоритм маршрутизации обеспечивает системный подход к организации медицинского наблюдения за новорожденными, позволяющий выявлять заболевания на ранней стадии и оказывать своевременную специализированную медицинскую помощь.

На примере г. Москвы рассмотрим подробную маршрутизацию новорожденных детей при массовом обследовании на врождённые и наследственные заболевания (рисунок 2), которая реализуется в рамках работы ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» (МДГКБ). Процесс включает несколько этапов и начинается с медицинских учреждений различного профиля: акушерских стационаров, детских стационаров и детских поликлиник, где происходит первичный забор биоматериала для проведения НС и РНС.

Первичный забор биоматериала осуществляется строго через 24–48 часов после рождения доношенного и на 7 сутки жизни у недоношенного ребенка. Маршрут новорожденных детей после первичного НС и РНС предполагает несколько возможных сценариев в зависимости от результатов исследования. Все новорожденные проходят неонатальный скрининг, за исключением случаев отказа родителей от проведения исследования или отсутствия скрининга по различным причинам.

На первом этапе проводится забор биоматериала, регистрация в медицинской информационной системе «ВИМИС АКИНЕО», заполнение тест-бланков для проведения первичного исследования НС и РНС. Биоматериал доставляется в медико-генетическую лабораторию МДГКБ, где выполняется первичная диагностика, повторные исследования и селективный скрининг на врожденные и наследственные заболевания. Если первичное исследование даёт отрицательный результат новорожденный считается условно здоровым, не требующим дополнительного наблюдения, данные сначала поступают в локальную лабораторную информационную систему (ЛИС), а затем выгружаются в ВИМИС АКИНЕО.

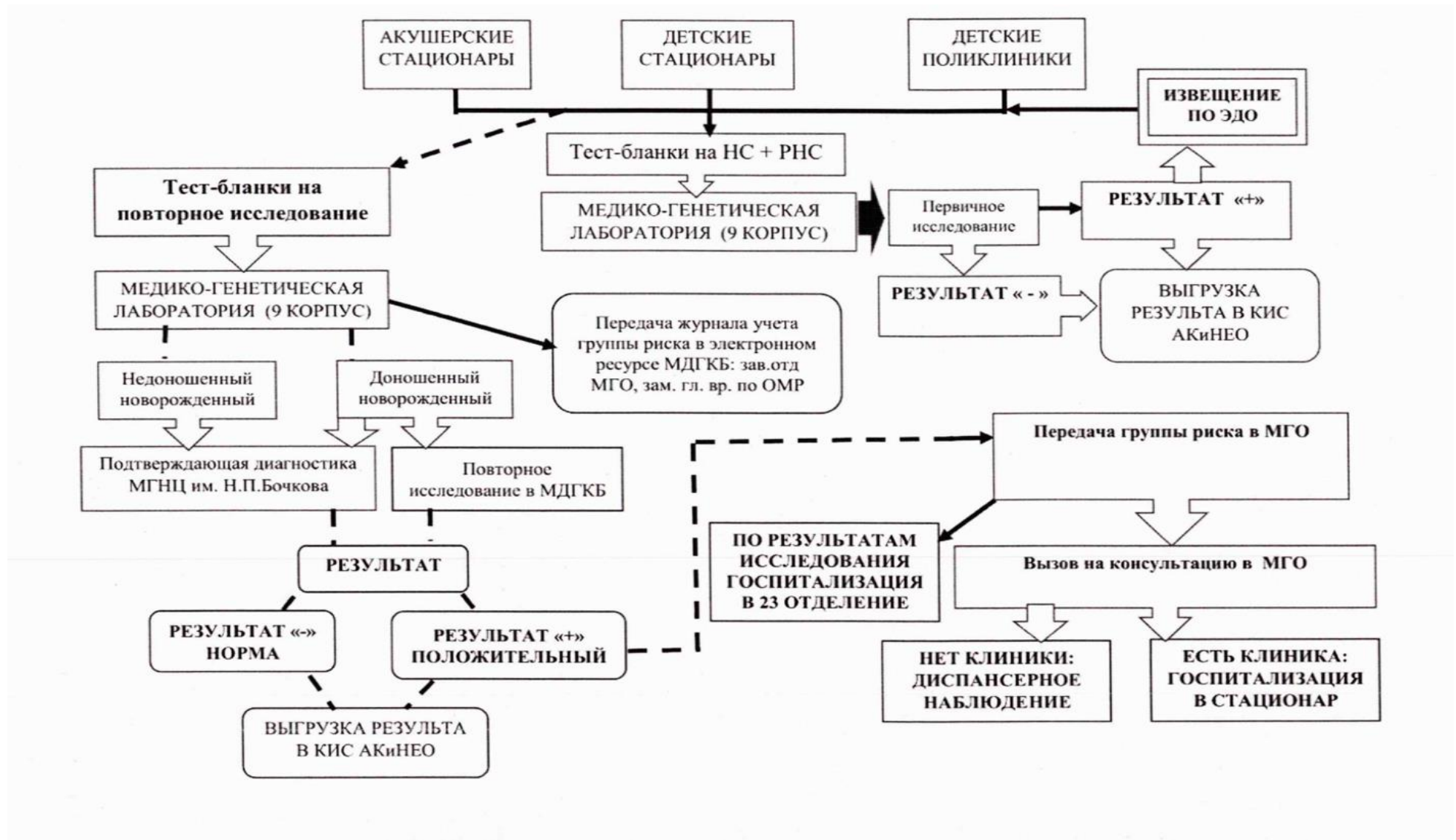


Рисунок 2. – Алгоритм маршрутизации новорожденных при обследовании на врожденные и наследственные заболевания в г. Москве

В случае, если результат первичного исследования является положительным или сомнительным проводится повторное исследование из этого же тест-бланка, в случае повторно-положительного результата, новорожденные попадают в группу риска. Группа риска формируется из новорожденных детей, у которых результаты первичного скрининга выходят за пределы референтных интервалов (отрезных точек).

Дети из группы риска, определенной по результатам первичных тестов или другим факторам, проходят повторное взятие крови (ретест). Для этого посредством телефонограммы проводится поиск и уведомление ответственных лиц медицинской организации, в которой в данное время находится или состоит на учете ребенок (акушерский или детский стационар, детская поликлиника). Информация по забросу на повторное взятие биоматериала дублируется посредством системы электронного документооборота «МОСЭДО» за подписью главного врача. Результаты с отклонениями от нормы также выгружаются в ВИМИС АКиНЕО.

Согласно полученным данным, доля ложноположительных случаев составила 98,2%, что оказывает значительное влияние на нагрузку системы здравоохранения. Следует подчеркнуть необходимость строгого соблюдения протоколов преаналитического этапа. Основные организационные проблемы при этом включают в себя недооценку риска ложноположительных результатов у недоношенных детей и новорожденных с низкой массой тела, раннее взятие крови и ошибки при транспортировке биоматериалов. Введение более строгих протоколов взятия и обработки образцов, а также улучшение информирования родителей о возможных исходах могут снизить количество ложноположительных случаев и, таким образом, уменьшить стресс в семьях.

Важной проблемой является недостаточная информированность родителей о процессе скрининга и о том, что может привести к ложноположительным результатам. Поэтому рекомендуется предоставлять полную и доступную информацию о скрининге, возможных результатах и их интерпретации, чтобы уменьшить стресс и предотвратить долгосрочные негативные последствия для семьи.

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 их совершенствования, скорейшая реализация которых поможет повысить качество и эффективность неонатального скрининга и медицинской помощи новорожденным.

Анализ внутренней среды выявил, что сильные стороны (сводный параметрический индекс – 4,03) несколько преобладают над слабыми сторонами (сводный параметрический индекс – 3,78). При этом угрозы (сводный параметрический индекс – 3,87) равны возможностям (сводный параметрический индекс – 3,87). Преобладание сильных сторон над слабыми свидетельствует о стабильном положении ситуации, однако равенство угроз и возможностей требует разработки стратегий по уменьшению влияния угроз с

использованием имеющихся возможностей внешней среды и сильных сторон процесса.

Свод мероприятий по совершенствованию неонатального и расширенного неонатального скрининга представлен в таблице 3.

Таблица 3. Основные мероприятия по совершенствованию неонатального и расширенного неонатального скрининга

Направления	Мероприятия
Оптимизация организационно-методического обеспечения	Повышение обеспеченности врачами генетиками и лабораторными генетиками детского населения
	Укрепление материально-технической базы региональных лабораторий и подготовки профильных кадров
	Утверждение единых нормативов и регламентов проведения НС и РНС на федеральном уровне с фиксацией функций региональных координационных центров и должностных лиц, порядка межучрежденческого взаимодействия, требований к срокам и качеству выполнения каждого этапа
	Регулярное проведение внешнего аудита лабораторий и медико-генетических служб с использованием современных аналитических инструментов
Работа с врачами-специалистами	Повышение квалификации врачей генетиков и лабораторных генетиков на основе системы непрерывного образования (циклические семинары, вебинары, курсы повышения квалификации), обучения на местах методам подтверждающей диагностики
	Улучшение информационного обеспечения врачей актуальными материалами по программе скрининга новорожденных (единый пакет методических материалов для разных уровней системы здравоохранения) и своевременное их обновление
	Создание условий для обмена опытом и консилиумов по сложным случаям
	Развитие специализированных сообществ и онлайн-платформ для дистанционных консультаций
Работа с родителями детей	Информирование родителей, начиная с периода беременности, о целях, задачах и времени проведения скрининга новорожденных
	Разработка и распространение современных информационно-просветительских материалов о скрининге новорожденных для родителей
	Организация системы оповещения семей о результатах скрининга новорождённого

	Обеспечение оперативного сопровождения родителей при сомнительных или положительных результатах скрининга
	Создание горячей линии для родителей по вопросам неонатального скрининга
	Создание программ поддержки семей при подтверждении диагноза наследственного заболевания

В **заключении** в обобщенном виде представлены результаты проведенного диссертационного исследования.

ВЫВОДЫ

1) За 2015-2022 гг. в г. Москве отмечалось снижение первичной и стагнация общей заболеваемости официально регистрируемыми врожденными аномалиями [пороки развития], деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 0-14 лет в г. Москве. При этом в столице имел место более низкий уровень первичной и более высокий общей заболеваемости по сравнению с ЦФО и РФ в целом. Структура общей и первичной заболеваемости врожденными аномалиями детей в возрасте 0-14 лет в г. Москве почти не изменилась: первые места занимали врожденные аномалии системы кровообращения, врожденные аномалии развития нервной системы.

2) По имеющимся данным, частота встречаемости среди новорожденных наследственных заболеваний, входящих в программу скрининга, составила 1:971. При неонатальном скрининге у обследованных новорожденных 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, и среднепочечная ацил-коа дегидрогеназная недостаточность.

3) По итогам первичного скрининга в г. Москве за 2023 год, к группе риска по наследственным заболеваниям были отнесены 5 996 родившихся, что составляло 5,14% от их общего числа. В итоге, после повторного взятия крови и проведения ретеста, диагноз наследственного заболевания был подтвержден у 107 детей или 1,8% от общей группы риска. Иными словами, доля ложноположительных случаев составила 98,2%, что оказывает значительное влияние на нагрузку системы здравоохранения.

4) Большинство опрошенных врачей (96,2%) сообщили, что знают о расширении программы НС. Однако лишь 39,2% респондентов точно знают перечень заболеваний, входящих в РНС. О наличии значительных информационных пробелов у определенных групп врачей-специалистов свидетельствуют неправильные ответы о сроках взятия крови у доношенных новорождённых. Только половина респондентов (50,8%) указали правильный ответ — на 1–2 день после рождения. Положительным моментом является

понимание большинством врачей роли неонатального скрининга как метода профилактики.

5) Основными источниками информации о неонатальном скрининге в 65,2 случаях в расчете на 100 опрошенных врачей являются медицинские журналы и научные статьи, научные конференции и семинары – в 60,8, интернет-ресурсы – в 53,0, а также курсы повышения квалификации, которые выбрали 43,2 на 100 респондентов. Методические рекомендации и национальные руководства были названы основным источником знаний о неонатальном и раннем неонатальном скрининге только в 26,6 случаев на 100 ответивших. Однако, при интерпретации результатов РНС методические рекомендации становятся основным инструментом для большинства специалистов — на них сослались уже 67,7 на 100 респондентов.

6) Информированность родителей о важности неонатального скрининга является важным фактором успешной реализации скрининговых программ для раннего выявления наследственных заболеваний. Согласно результатам опроса врачей, только 28,3% считают родителей достаточно информированными о задачах и проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга. По мнению 41,9% врачей, лучше всего информировать беременную о скрининге при постановке на учёт в женскую консультацию.

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

8) Проведенный 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.

ПРЕДЛОЖЕНИЯ

Органам управления здравоохранением:

Для повышения эффективности реализации программы расширенного неонатального скрининга рекомендуется:

-развитие информационно-методического сопровождения программы (обучение медицинских кадров, подготовка актуальных инструкций и методических рекомендаций);

-улучшение обмена информацией между медицинскими организациями и интеграция данных скрининга в электронные системы здравоохранения;

-оптимизация логистики процесса и дальнейшее расширение охвата скринингом;

-нормативное подкрепление программы.

-усиление просвещения родителей и населения в целом.

Медицинским организациям:

- шире использовать на практике разработанный алгоритм маршрутизации при скрининге наследственных и врожденных заболеваний;
- внедрять единые стандарты и систему регулярного контроля качества взятия и обработки биоматериала с учетом факторов риска ложноположительных и ложноотрицательных результатов;
- обеспечить качественную коммуникацию с родителями, начиная с момента первого скрининга;
- информировать беременных о важности проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга;
- предоставлять родителям полную и доступную информацию о скрининге, возможных результатах и их интерпретации, чтобы уменьшить стресс и предотвратить долгосрочные негативные последствия для семьи.

ПЕРСПЕКТИВЫ ДАЛЬНЕЙШЕЙ РАЗРАБОТКИ ТЕМЫ

Результаты диссертационной работы могут быть использованы для проведения научных исследований по дальнейшему совершенствованию организации неонатального скрининга.

Список сокращений:

- ВИМИС АКИНЕО - медицинская информационная система
- ГБУЗ – государственное бюджетное учреждение здравоохранения
- ДЗМ – Департамент здравоохранения Москвы
- КЛД - клиническая лабораторная диагностика
- ЛИС - лабораторная информационная система
- МДГКБ – Морозовская детская городская клиническая больница
- «МОСЭДО» - система электронного документооборота
- НС – неонатальный скрининг
- ПЦР – полимеразная цепная реакция
- РНС – расширенный неонатальный скрининг
- РФ – Российская Федерация
- ЦФО – Центральный федеральный округ

Список публикаций по теме диссертации

Научные статьи, опубликованные в журналах, индексируемых в международных базах научного цитирования:

1. Гераскин А.И., Коновалов О.Е., Витковская И.П., Шулаев А.В., Потехин О.Е., Кекеева Т.Н. Распространенность и причины ложноположительных результатов неонатального скрининга // **Вестник современной клинической медицины.** – 2025. – Т. 18, вып. 1. – С. 23-29. (Scopus)

2. Гераскин А.И., Коновалов О. Е., Эсмурзиева З.И., Шулаев А.В., Пак В.И. Информированность врачей о программе расширенного неонатального скрининга // **Вестник современной клинической медицины.** — 2025. — Т. 18, вып. 4. — С. 113-119. (Scopus)

Научные статьи, опубликованные в журналах Перечня ВАК:

3. Коновалов О.Е., Гераскин А.И., Пак В.И. Распространенность врожденных аномалий, деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения г. Москвы // **Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики.** – 2025. - № 3. – С. 385-399.

4. Гераскин А.И., Коновалов О.Е., Эсмурзиева З.И. Алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания // **Менеджер здравоохранения.** – 2025. - № 9. – С. 41-47.

Научные статьи, опубликованные в журналах Перечня РУДН:

5. Гераскин А.И., Шубина Ю.Ф., Газиев И.Р., Потехин О.Е., Витковская И.П. Референтные интервалы уровня аминокислот и ацилкарнитинов у доношенных новорождённых. Влияние сроков взятия крови у новорождённых для расширенного неонатального скрининга // **Клиническая лабораторная диагностика.** – 2024. - Т. 69, № 1. - С. 41-51.

Патенты:

6. Гераскин А.И., Коновалов О.Е. Программа для ЭВМ «Экспертно-информационная система учёта ложноположительных и подтверждённых результатов расширенного неонатального скрининга» (номер свидетельства 2025683356 от 03.09.2025 г.).

7. Гераскин А.И., Коновалов О.Е. «База данных мониторинга выявленных случаев врождённых и наследственных заболеваний у новорождённых» (номер свидетельства 2025623543 от 29.08.2025 г.).

8. Гераскин А.И., Эсмурзиева З.И., Коновалов О.Е. «Централизованная база алгоритмов диагностики редких наследственных заболеваний» (номер свидетельства 2025623624 от 04.09.2025 г.).

Другие публикации:

9. Гераскин А.И., Коновалов О.Е. Оценка осведомленности родителей о программе неонатального скрининга // **Вестник Медицинского стоматологического института.** – 2025. - № 3. – С. 27-29.

10. Гераскин А.И., Эсмурзиева З.И., Коновалов О.Е. Мероприятия по совершенствованию неонатального и расширенного неонатального скрининга // **Материалы XXIX международной конференции «Социально-гигиенический мониторинг здоровья населения».** – Рязань, 2025. – Вып. 29. - С. 164-168.

Гераскин Алексей Игоревич (Россия)

**СОВЕРШЕНСТВОВАНИЕ ОРГАНИЗАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОГО И
ИНФОРМАЦИОННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО
СКРИНИНГА**

Проанализирована динамика уровня и структуры врожденных аномалий [пороков развития], деформаций и хромосомных нарушений среди детского населения г. Москвы в сравнении с данными по ЦФО и РФ в целом. Дана оценка информированности врачей различных специальностей о программе расширенного неонатального скрининга, а также их организационно-методической и информационной обеспеченности по вопросам скрининга. Разработан и внедрен алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания. Исследованы распространенность и причины ложноположительных результатов неонатального скрининга. Разработаны и внедрены предложения по совершенствованию неонатального и расширенного неонатального скрининга, которые включают оптимизацию организационно-методического обеспечения, работу с врачами-специалистами и родителями детей.

Geraskin Alexey Igorevich (Russia)

**IMPROVEMENT OF ORGANIZATIONAL, METHODOLOGICAL AND
INFORMATIONAL SUPPORT FOR EXTENDED NEONATAL SCREENING**

The dynamics of the level and structure of congenital anomalies [developmental defects], deformations and chromosomal abnormalities among the child population of Moscow were analyzed in comparison with data for the Central Federal District and the Russian Federation as a whole. An assessment was made of the awareness of physicians of various specialties regarding the expanded neonatal screening program, as well as their organizational, methodological, and informational support regarding screening. An algorithm for routing newborns with suspected congenital and hereditary diseases was developed and implemented. The prevalence and causes of false-positive neonatal screening results were studied. Proposals for improving neonatal and expanded neonatal screening were developed and implemented, including optimization of organizational and methodological support, collaboration with medical specialists, and parents.