

# Частота ложноположительных результатов расширенного неонатального скрининга в Челябинской области и основные характеристики новорожденных группы риска с ложноположительными результатами

ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава РФ г. Челябинск

Автор: Кожевников Артем Сергеевич, ординатор по специальности «Неонатология» 2 года обучения

Руководитель: Серебрякова Елена Николаевна, профессор кафедры Госпитальной педиатрии, д.м.н.

## АКТУАЛЬНОСТЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Развитие неонатального скрининга (НС) - это сложный и многоступенчатый процесс, который продолжается до настоящего времени. В мире массовое обследование новорожденных началось в 1963 году в штате Массачусетс (США), где исследовали кровь младенцев на фенилкетонурию. В 1985 году программа неонатального скрининга была запущена в СССР, начато массовое обследование новорожденных на гипотиреоз. С 2006 года в РФ проводится неонатальный скрининг на 5 заболеваний, с 2012 года в некоторых регионах РФ программа НС расширена до 16 заболеваний. С 1 января 2023 года в РФ, в том числе в Челябинской области стартовала программа расширенного неонатального скрининга (РНС) на 36 заболеваний. Расширение программ неонатального скрининга ведет к увеличению ложноположительных результатов (ЛПР). Рост ЛПР ведет к увеличению нагрузки на систему здравоохранения, повышает тревожность у родителей в результате стресса и переживания за здоровье и будущее ребенка. Выявление и устранение причин ЛПР расширенного НС позволит снизить частоту ЛПР НС, организовать оптимальную тактику ведения новорожденных группы риска по наследственным заболеваниям.

## ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

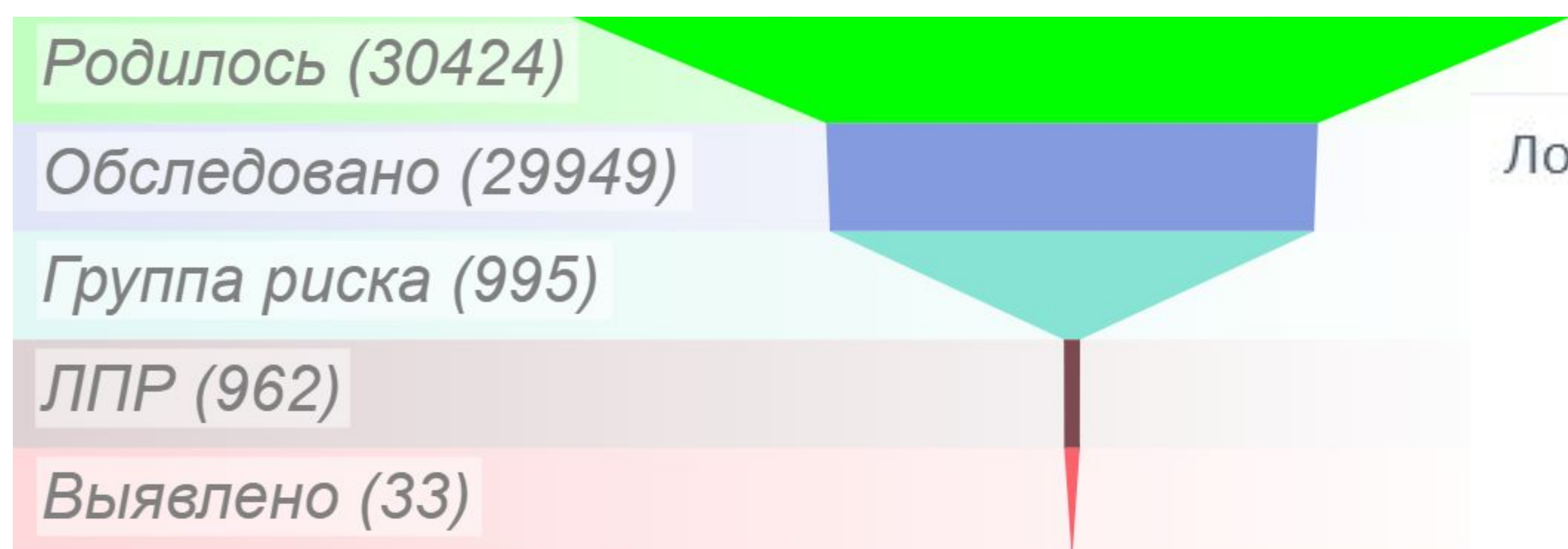
Оценить частоту ложноположительных результатов при проведении расширенного неонатального скрининга в Челябинской области и изучить основные характеристики новорожденных группы риска

## МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

В исследование включены новорожденные группы риска (имеющие ложноположительные результаты РНС), родившиеся в учреждениях родовспоможения г. Челябинска и Челябинской области с 01.01.2023 по 31.05.2023 гг. Статистический анализ проведен с использованием программы STATISTICA 8.0.

## РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

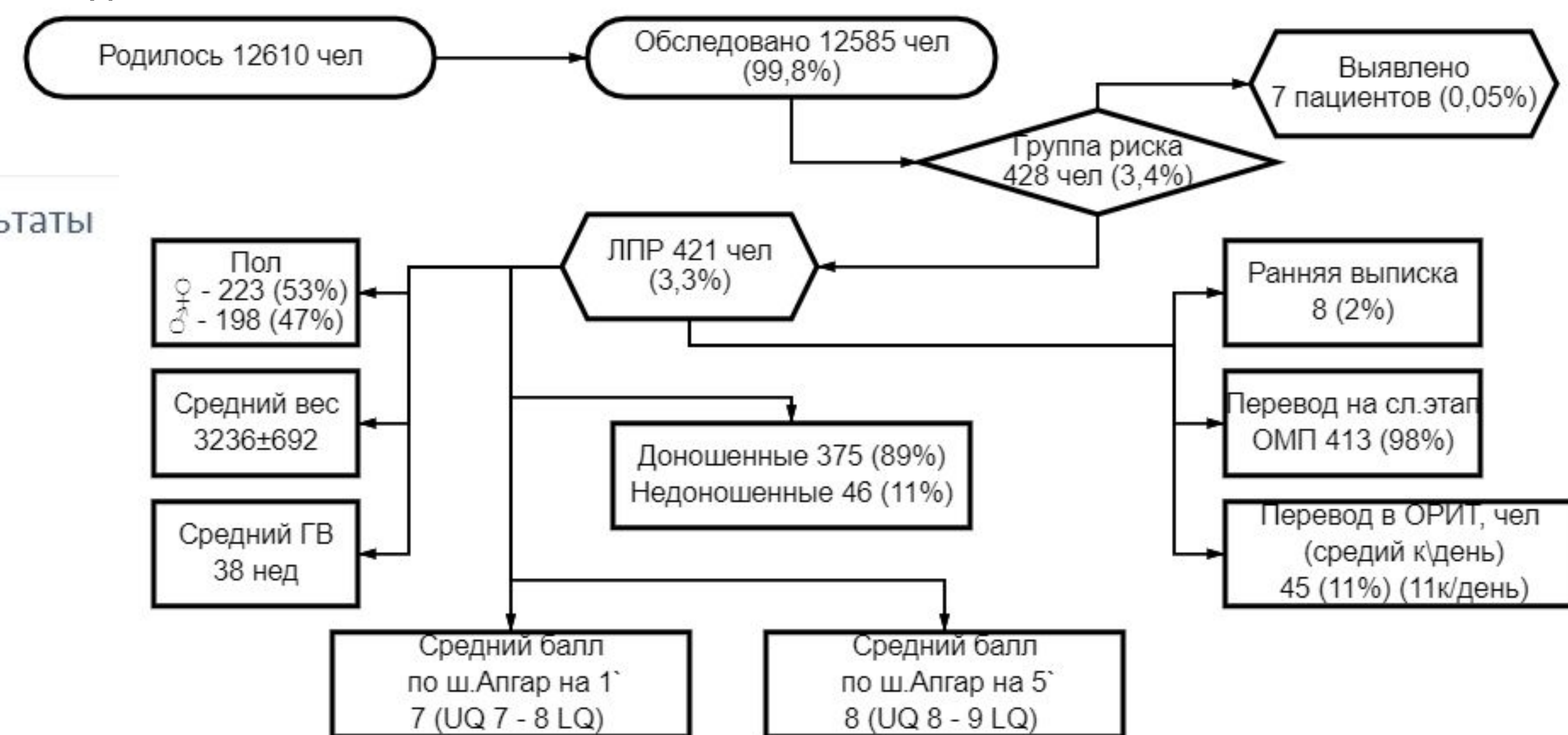
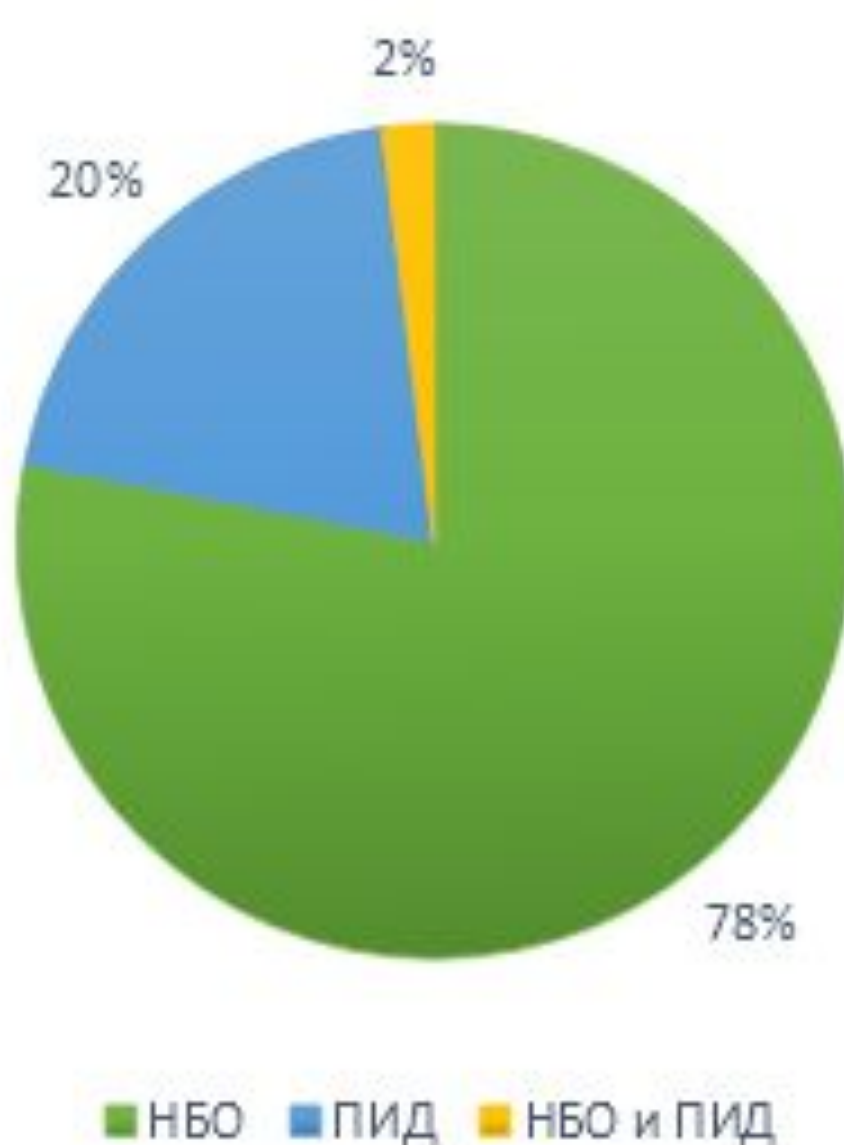
### Результаты работы программы расширенного неонатального скрининга за 2023 год в Челябинской области



Выявлено 33 новорожденных с наследственными заболеваниями, из них:

- 1) 29 наследственных болезней обмена (87%) - 1:1032, из них:
  - a) 15 первичных гипотиреоза - 1:1997
  - b) 9 фенилкетонурий - 1:3238
  - c) 6 адреногенитального синдрома - 1:4992
  - d) 2 галактоземии - 1:14974
  - e) 1 муковисцидоз - 1:29949
  - f) 1 недостаточность 3-метилкротонил КоА карбоксилазы - 1:29949
  - g) 1 дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных с очень длинной углеродной цепью - 1:29949
- 2) 2 спинально мышечной атрофии (6%) - 1:14974
- 3) 2 первичных иммунодефицита (6%) - 1:14974

### Ложноположительные результаты



## ВЫВОДЫ

ЛПР РНС чаще встречаются при скрининге на наследственные болезни обмена (78% случаев), в 20 % случаев имеют место ЛПР РНС при скрининге на ПИД (рис 1). Вероятной причиной ЛПР РНС у новорожденных в большинстве случаев можно считать особенности течения ранней неонатальной адаптации к внеутробной жизни, напряженностью процессов метаболической адаптации и наличием транзиторных состояний неонатального периода, сопровождающихся изменениями в состоянии здоровья новорожденных, которые явились показаниями для поздней выписки из родильного дома и/или переводом в отделение новорожденных.