

ЭФФЕКТИВНОСТЬ ПРОГРАММ МЕТАБОЛИЧЕСКОГО СКРИНИНГА У НОВОРОЖДЁННЫХ

Хабипова Ферида Уснатдиновна

Педиатр приёмного отделения Республиканского детского многопрофильного
медицинского центра

<https://doi.org/10.5281/zenodo.18654854>

Аннотация. В статье рассматривается эффективность программ неонатального метаболического скрининга как одного из ключевых инструментов профилактической медицины. Анализируются клинические, эпидемиологические и социально-экономические аспекты раннего выявления врождённых нарушений обмена веществ. Кроме того, обсуждаются критерии оценки эффективности скрининга, включая чувствительность, специфичность, охват популяции и влияние на показатели заболеваемости и инвалидизации. На основании обобщения международного опыта и современных научных данных делается вывод о высокой медико-социальной значимости метаболического скрининга новорождённых.

Ключевые слова: неонатальный скрининг, врождённые метаболические нарушения, фенилкетонурия, гипотиреоз, ранняя диагностика, профилактика инвалидности, общественное здравоохранение.

В последние десятилетия, благодаря развитию биохимических и молекулярно-генетических технологий, существенно расширились возможности ранней диагностики наследственных заболеваний. В частности, неонатальный метаболический скрининг стал важнейшим направлением профилактической педиатрии. С одной стороны, врождённые нарушения обмена веществ встречаются сравнительно редко; с другой стороны, при отсутствии своевременной диагностики они приводят к тяжёлым, а иногда и необратимым последствиям — умственной отсталости, поражению внутренних органов, инвалидности и даже летальному исходу.

Следовательно, основная цель метаболического скрининга заключается в раннем выявлении заболеваний до появления клинических симптомов, что, в свою очередь, позволяет своевременно начать лечение и предупредить развитие осложнений. Таким образом, эффективность подобных программ напрямую связана с показателями выживаемости, качества жизни и социальной адаптации детей.

Исторически отправной точкой массового скрининга считается внедрение теста Гатри для выявления фенилкетонурии в 1960-х годах. Именно фенилкетонурия стала первой моделью заболевания, при котором ранняя диагностика позволила полностью предотвратить тяжёлое поражение центральной нервной системы посредством диетотерапии. Впоследствии перечень заболеваний значительно расширился [2, 1-6].

В настоящее время в большинстве стран обязательными для скрининга являются следующие заболевания: фенилкетонурия, врождённый гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия и ряд органических ацидемий. Более того, с внедрением технологии tandemной масс-спектрометрии появилась возможность одновременного анализа десятков метаболитов из одной капли крови, что значительно повысило диагностическую ценность скрининга.

Эффективность программ метаболического скрининга оценивается по нескольким ключевым параметрам. Во-первых, учитываются чувствительность и специфичность

тестов. Высокая чувствительность позволяет минимизировать количество ложноотрицательных результатов, тогда как высокая специфичность снижает число ложноположительных случаев и, соответственно, психологическую нагрузку на семьи [3, 338-343].

Во-вторых, важным показателем является охват новорождённых. Чем выше процент охвата, тем более эффективной считается программа с точки зрения общественного здравоохранения. Кроме того, анализируется временной интервал между взятием образца крови и постановкой диагноза, поскольку задержка диагностики может свести на нет преимущества раннего выявления.

Наконец, оцениваются долгосрочные клинические исходы: уровень инвалидизации, интеллектуального развития и социальной интеграции детей, у которых заболевание было выявлено на доклинической стадии.

Согласно данным международных исследований, внедрение неонатального скрининга привело к значительному снижению частоты тяжёлых неврологических осложнений при фенилкетонуре и врождённом гипотиреозе. Более того, у детей, получивших своевременное лечение, показатели когнитивного развития приближаются к возрастной норме [4, 390-396].

Кроме того, экономический анализ демонстрирует, что расходы на проведение скрининга существенно ниже затрат на пожизненное лечение и социальную поддержку пациентов с тяжёлыми формами заболеваний. Таким образом, программы скрининга обладают не только клинической, но и экономической эффективностью.

Однако, несмотря на очевидные преимущества, остаются и определённые проблемы. В частности, в некоторых регионах наблюдаются недостаточный охват населения, дефицит лабораторных мощностей и несвоевременное информирование родителей. Следовательно, для повышения эффективности требуется совершенствование организационной структуры и логистики программ.

С одной стороны, расширение панели скрининга позволяет выявлять всё больше редких заболеваний. С другой стороны, чрезмерное расширение может привести к увеличению числа ложноположительных результатов и неоправданному медицинскому вмешательству. Поэтому крайне важно соблюдать баланс между диагностическими возможностями и клинической целесообразностью.

Кроме того, важную роль играет информированность родителей. Этический аспект скрининга предполагает обязательное консультирование семьи и разъяснение значимости результатов. Иначе говоря, эффективность программы определяется не только техническими параметрами, но и качеством коммуникации между медицинскими работниками и родителями.

Заключение. Таким образом, программы метаболического скрининга новорождённых демонстрируют высокую медицинскую и социальную эффективность. Во-первых, они позволяют выявлять тяжёлые наследственные заболевания на доклинической стадии. Во-вторых, своевременное начало лечения значительно снижает риск инвалидизации и улучшает качество жизни пациентов. Наконец, с экономической точки зрения скрининг является оправданной инвестицией в здоровье нации.

Adabiyotlar, References, Литературы:

1. Пупыкина, В. В. ЭФФЕКТИВНОСТЬ ПРОГРАММ ПЕРВИЧНОГО ВЫЯВЛЕНИЯ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНEMИИ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ.
2. Botkin, J. R., & Rothwell, E. (2016). Whole genome sequencing and newborn screening. Current genetic medicine reports, 4(1), 1-6.
3. Guthrie, R., & Susi, A. (1963). A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. Pediatrics, 32(3), 338-343.
4. Pollitt, R. J. (2006). International perspectives on newborn screening. Journal of inherited metabolic disease, 29(2), 390-396.
5. Wilcken, B., Wiley, V., Hammond, J., & Carpenter, K. (2003). Screening newborns for inborn errors of metabolism by tandem mass spectrometry. New England Journal of Medicine, 348(23), 2304-2312.