

Неонатальный скрининг в Республике Казахстан: современное состояние и перспективы развития

д.м.н., профессор
Абильдинова Г.Ж.

Руководитель лаборатории
Персонализированной геномной диагностики
Главный внештатный генетик МЗ РК



Астана, 22 мая 2026 г

Актуальность

Раннее выявление наследственных и врожденных заболеваний

Снижение детской инвалидности и смертности

Своевременное начало терапии

Улучшение качества жизни детей

Экономическая эффективность для системы здравоохранения

Неонатальный скрининг в Республике Казахстан

В настоящее время проводится скрининг

Фенилкетонурия
Врожденный гипотиреоз

Основные этапы:

- Забор сухих пятен крови на 2-3 сутки жизни
- Лабораторное исследование
- Подтверждающая диагностика
- Диспансерное наблюдение

Нормативно-правые акты

1. Об утверждении Правил организации скрининга Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704. Зарегистрирован в МЮ Республики Казахстан 15 сентября 2010 года № 6490.
2. Об утверждении Перечня лекарственных средств и медицинских изделий для бесплатного и (или) льготного амбулаторного обеспечения отдельных категорий граждан Республики Казахстан с определенными заболеваниями (состояниями) Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 5 августа 2021 года № ҚР ДСМ - 75.
Зарегистрирован в МЮ Республики Казахстан 6 августа 2021 года № 23885.
Об утверждении Стандарта организации оказания медико-генетической помощи в Республике Казахстан
Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 14 сентября 2023 года № 149.
Зарегистрирован в МЮ Республики Казахстан 18 сентября 2023 года № 33421.
3. О некоторых мерах, по своевременной оценке риска рождения ребенка с врожденными пороками развития и хромосомной патологией №83 от 15.02.2024

Фенилкетонури

Наследственное нарушение обмена аминокислот
Дефицит фермента фенилаланингидроксилазы

Токсическое воздействие фенилаланина на центральную нервную систему

Лечение:

- Низкофенилаланиновая диета
- Специализированные смеси
- Постоянный лабораторный контроль

Результат лечения:

- Предотвращение инвалидизации
- Нормальное развитие ребенка

Без лечения развивается:

- Тяжелая умственная отсталость
- Задержка психомоторного развития
- Судорожный синдром



Врожденный гипотиреоз

Заболевание связанное с дефицитом гормонов щитовидной железы

Основные причины:

- Дистогенезия щитовидной железы
- Нарушение синтеза гормонов

Лечение:

- Заместительная терапия левотироксеном
- Раннее начало терапии и диспансерное наблюдение

Без лечения:

- Задержка психического развития
- Нарушение роста
- Тяжелые неврологические осложнения



Результаты проведения неонатального скрининга в РК за 2025 г

Устойчивое функционирование программы генетического скрининга является показателем профилактической направленности здравоохранения

В Республике Казахстан с целью снижение младенческой смертности и инвалидизации населения организованы 22 Клиники одного дня

На постоянной основе проводятся мастер классы
Межлабораторные сличительные испытания

Регионы	Живорожденные	Прошедшие неонатальный скрининг	Охват (%)	Скрининг на ФКУ	во выявленн ых больных с ФКУ	Прошедш ие на ВГ	Кол-во выявленн ых больных с ВГ
РК	319849	306622	97	306632	18	289373	98
Абай	7710	7663	99	7663	0	7663	4
Акмолинская	8494	8112	96	8112	0	8112	1
Актюбинская	15948	15817	99	15817	0	15817	2
Алматинская	19660	19497	99	19497	2	19497	0
Атырауская	13624	13577	99	13577	1	13577	5
ВКО	7382	7310	99	7310	0	7310	4
Жамбылская	20179	19453	96	19453	2	19394	7
Жетісу	9812	5506	56	5506	1	5506	3
ЗКО	9908	9850	99	9850	0	9850	1
Карагандинская	14017	13764	98	13764	0	13764	9
Костанайская	7940	4259	54	4269	0	4269	3
Кызылординская	16092	15614	97	15614	1	15614	7
Мангистау	17082	15954	97	15954	1	15954	7
Павлодарская	8082	7993	97	7993	0	7993	5
СКО	4160	4087	97	4087	0	4087	0
Туркестанская	44491	43176	96	43176	3	25976	6
Ұлытау	2892	2835	98	2835	0	2835	0
г. Алматы	39287	39250	99	39250	2	39250	12
г. Астана	26097	25913	99	25913	3	25913	7

Всего в РК 220 детей с ФКУ

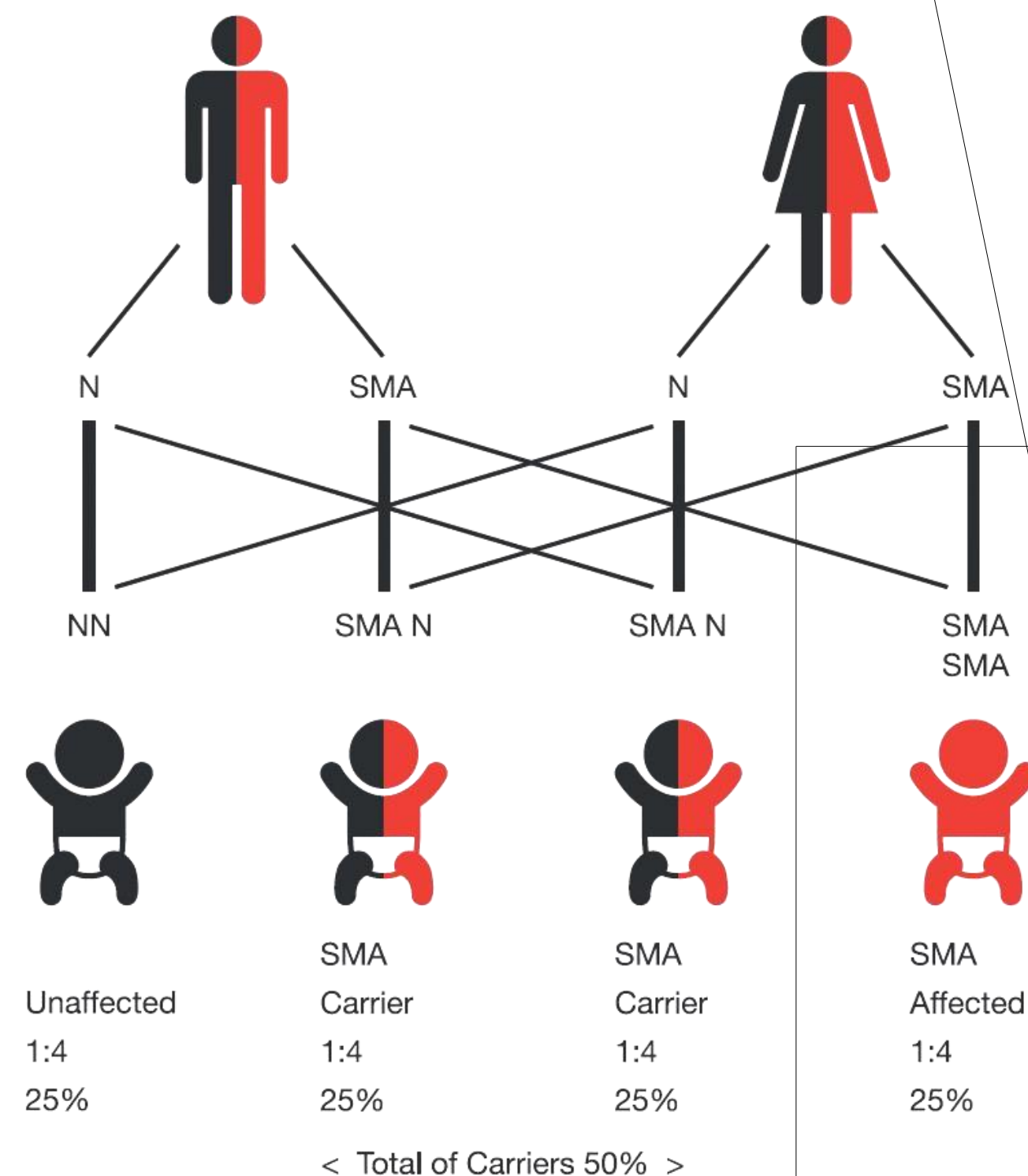
Расширение неонатального скрининга

Республика Казахстан планирует в 2027 году расширение неонатального скрининга

1. Пульсоксиметрия для новорожденных
Скрининг критических врожденных пороков сердца
Неинвазивный тест измеряющий уровень насыщения крови кислородом
- 2 Тест «красного рефлекса» - для определения врожденной патологии органов зрения (катаракта, ретинопатия)



В Казахстане одним из приоритетных направлений системы здравоохранения является развитие пренатальной диагностики. Особое внимание уделяется тяжелым генетическим патологиям, таким как **Спинальная мышечная атрофия**. Поскольку своевременная диагностика позволяет улучшить прогноз для семьи. В разработке внедрение пренатального скрининга на определение носительства гена **SMN1,2**.



Спасибо за внимание

Электронный адрес

labgen-astana@gmail.com

Телефонный номер

+7 (701) 722 0320