

Неонатальный скрининг в Российской Федерации: итоги и перспективы

Захарова Е.Ю.

д.м.н., заведующая лабораторией наследственных болезней
обмена веществ

ФГБНУ МГНЦ

НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ —



это обследование всех новорожденных
в первые дни жизни для поиска тяжёлых заболеваний ещё до появления симптомов.



Цель скрининга —
успеть начать лечение раньше, чем болезнь приведет к инвалидности.



КАК РАЗВИВАЛСЯ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В РОССИИ И МИРЕ



38
заболеваний

сегодня можно выявить
в первые дни жизни
благодаря скринингу



*Каждый день прогресса –
это новые спасённые
детские жизни*



Расширенный неонатальный скрининг – это инвестиция в здоровье нации:
чем раньше выявлено заболевание, тем выше шанс на полноценную жизнь ребёнка.

КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ВЫЯВЛЯЕТ СКРИНИНГ?

Расширенный неонатальный скрининг выявляет 38 тяжёлых заболеваний, которые внешне не проявляются при рождении



Эти заболевания нельзя увидеть или распознать по внешним признакам. Скрининг – **единственный способ узнать о них вовремя.**



БОЛЕЗНИ, ПРИВОДЯЩИЕ К ПОРАЖЕНИЮ МОЗГА И ЗАДЕРЖКЕ РАЗВИТИЯ

Нарушения обмена веществ (аминокислот, органических кислот, цикла мочевины и др.). Без лечения могут вызывать тяжёлые нарушения развития, судороги, умственную отсталость.



Ранняя диагностика позволяет предотвратить необратимые повреждения мозга



БОЛЕЗНИ, ВЫЗЫВАЮЩИЕ ВНЕЗАПНУЮ СМЕРТЬ В МЛАДЕНЧЕСТВЕ

Нарушения окисления жирных кислот и другие заболевания, которые могут проявиться остро – при голодании, лихорадке, инфекции.



Своевременное лечение защищает ребёнка от жизнеугрожающих состояний



ИММУНОДЕФИЦИТЫ

Особые состояния иммунной системы, при которых ребёнок часто и тяжело болеет, а обычные инфекции могут быть опасны для жизни.



Выявление до появления тяжёлых инфекций помогает сохранить жизнь и здоровье ребёнка



БОЛЕЗНИ, ВЛИЯЮЩИЕ НА ДВИЖЕНИЕ И МЫШЕЧНУЮ СИЛУ

Например, спинальная мышечная атрофия и другие наследственные заболевания, приводящие к слабости мышц, потере двигательных навыков и инвалидности.



Ранняя терапия позволяет ребёнку развиваться, двигаться и жить полноценно



Скрининг не ставит диагноз, но даёт шанс выявить болезнь **ДО** появления симптомов и начать лечение **ВОВРЕМЯ**, чтобы спасти жизнь и будущее ребёнка.



РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА- ШАНС НА ЗДОРОВОЕ БУДУЩЕЕ



Первые дни и недели жизни – это «терапевтическое окно», когда лечение наиболее эффективно и может предотвратить необратимые последствия.



Раннее выявление спасает жизни и меняет судьбы.



Многие тяжёлые заболевания не проявляются в первые недели жизни, но уже начинают развиваться. Чем раньше мы выявим – тем больше сможем помочь.

Ранняя диагностика позволяет:



Предотвратить развитие тяжёлых осложнений и необратимого повреждения органов и тканей.

Первые дни жизни



Начать лечение до появления симптомов, когда оно наиболее эффективно.

Первые недели жизни



Обеспечить нормальное развитие ребёнка, его интеллект, физическое здоровье и качество жизни.

Первые месяцы жизни



Снизить нагрузку на семью и систему здравоохранения в будущем.

Будущее ребёнка



Поздняя диагностика может привести к:



необратимому повреждению мозга и других органов



инвалидности и снижению качества жизни



тяжёлому и длительному лечению



высоким затратам на лечение и реабилитацию



утрате драгоценного времени и упущенным возможностям



ВРЕМЯ В СКРИНИНГЕ – ЭТО НЕ ПРОСТО ЧАСЫ И ДНИ. ЭТО ШАНС НА ЗДОРОВОЕ БУДУЩЕЕ ДЛЯ РЕБЁНКА.



КАК ОРГАНИЗОВАН СКРИНИНГ?

1. ЗАБОР И ТРАНСПОРТИРОВКА ОБРАЗЦОВ (DBS)



Сухая капля крови (DBS)



Доношенные:
24–48 часов жизни



Недоношенные:
144–168 часов жизни



Логистика
в межрегиональный
центр



Отправка:
в течение 48 часов
после забора

2. ЛАБОРАТОРНЫЙ АНАЛИЗ И ПОДТВЕРЖДЕНИЕ (I УРОВЕНЬ)



В течение
72 часов



Скрининг первого уровня



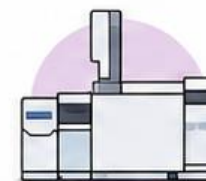
МС/МС анализ
(болезни обмена)



ОТ-ПЦР
(СМА
и иммунодефициты)

3. ПОДТВЕРЖДАЮЩАЯ ДИАГНОСТИКА (РЕФЕРЕНС-ЦЕНТР)

Подтверждающая диагностика



ГХ-МС
анализ мочи



Молекулярно-генетическое
исследование (NGS)



Точный диагноз –
правильное лечение –
здоровое будущее
ребёнка!



Чёткая организация на каждом этапе – гарантия того,
что ни один ребёнок не останется без помощи!



ИТОГИ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В РФ 2023-2025гг

Каждая цифра —
это ребёнок
и его будущее



>1,2
МИЛЛИОНОВ

новорожденных
ежегодно проходят
расширенный скрининг



>2 000
ДЕТЕЙ

с тяжёлыми наследственными
заболеваниями выявлены
за 3 года



>98%
ОХВАТ

новорожденных
по всей стране



~100%
РЕГИОНОВ

подключены к программе
расширенного
скрининга



СКРИНИНГ ОХВАТЫВАЕТ ПРАКТИЧЕСКИ ВСЕХ НОВОРОЖДЁННЫХ РОССИИ.
Мы выявляем заболевания вовремя — и даём детям шанс на здоровую жизнь.



РЕЗУЛЬТАТЫ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В РФ 2023-2025гг

Нозологии	2023	2024	2025
 Наследственные болезни обмена	1 : 3388	1 : 2800	1 : 2662
 Спинальная мышечная атрофия*	1 : 10789	1 : 6886	1 : 10550
 Первичные иммунодефициты	1 : 6872	1 : 10069	1 : 9775
 Итого в рамках РНС	1 : 1875	1 : 1662	1 : 1738



Расширенный неонатальный скрининг позволяет выявить заболевания на ранней стадии и своевременно начать лечение, **сохраняя здоровье и жизнь детей.**



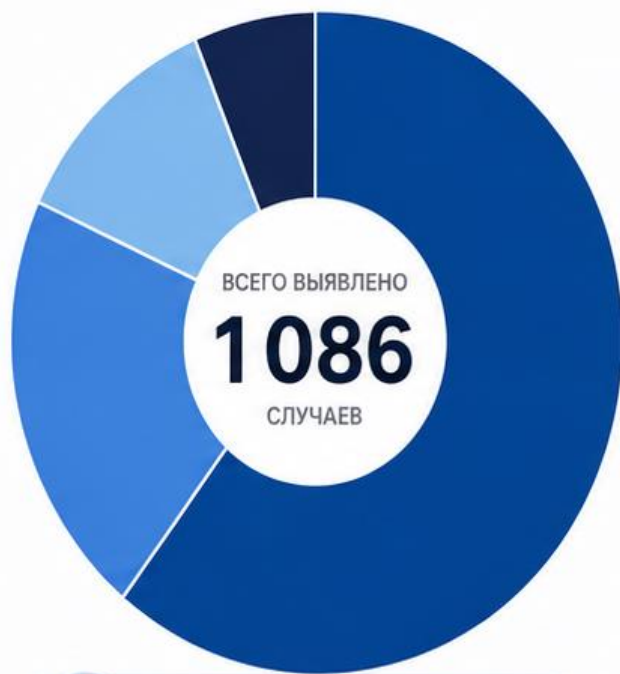
*СМА – спинальная мышечная атрофия

РЕЗУЛЬТАТЫ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА (НБО)

Наследственные болезни обмена, диагностированные в рамках расширенной программы неонатального скрининга в РФ



НБО — редкие, но серьёзные заболевания. Ранняя диагностика позволяет начать лечение **до появления симптомов** и предотвратить необратимые последствия.



ВСЕГО ВЫЯВЛЕНО
1086
СЛУЧАЕВ



Аминоацидопатии

Фенилкетонурия / гиперфенилаланинемия 1:4600



Нарушения окисления жирных кислот

- Дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот 1:25 000
- Дефицит очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот 1:110 500
- Дефицит длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот 1:145 000



Органические ацидурии

- Глутаровая ацидемия 1 типа 1:95,000
- Изовалериановая ацидемия 1:145,000
- Метилмалоновая ацидурия 1:95,000



Данные 2023–2025гг



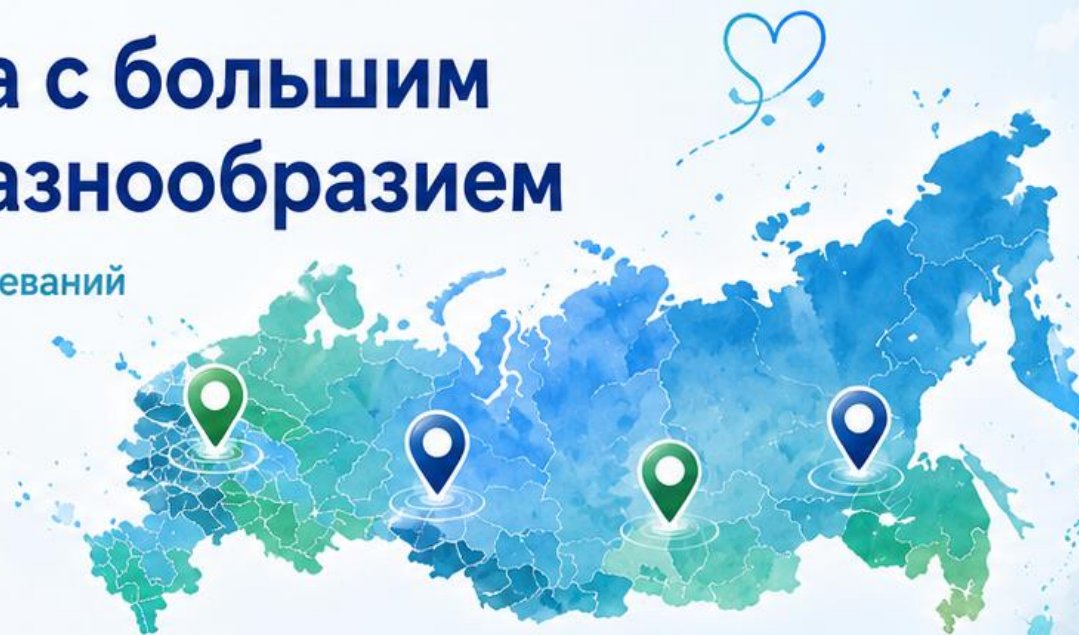
Расширенный неонатальный скрининг — это инвестиция в здоровье нации:
чем раньше выявлено заболевание, тем выше шанс на полноценную жизнь ребёнка.



НОЖЖ – нарушения β -окисления жирных кислот; НЦМ – нарушения цикла мочевины

Россия – страна с большим генетическим разнообразием

Поэтому частота отдельных заболеваний различается в разных регионах



В каждом регионе – свой генетический «портрет» населения



Скрининг позволяет увидеть эти особенности и вовремя выявить болезнь



Это помогает спасать именно тех детей, у которых риск особенно высокий



региональные особенности



позволяет точнее выстраивать профилактику



помогает врачам быть более настроенными



даёт шанс каждому ребёнку независимо от места рождения

Примеры региональных различий (частота в регионе vs в РФ)

Северная Осетия
MCADD

1 : 1 010

в РФ 1 : 25 000



Чеченская Республика
Тирозинемия I

1 : 14 700

в РФ 1 : 190 000



Кабардино-Балкарская
Республика
ФКУ/ГФА

1 : 1 700

в РФ 1 : 4 600



Республика Дагестан
ИВА

1 : 22 000

в РФ 1 : 155 000



*Скрининг помогает
каждому ребёнку –
в любом регионе
нашей страны!*



Когда мы знаем особенности региона – мы можем действовать точнее, эффективнее и спасать больше детей.



УНИКАЛЬНОСТЬ РОССИЙСКОЙ МОДЕЛИ

Фонд «Круг добра» – уникальное решение, аналогов которому нет в мире



фонд помощи
детям с тяжёлыми и
редкими заболеваниями

ФОНД ОБЕСПЕЧИВАЕТ ДЕТЯМ
самое эффективное лечение



лекарственные
препараты
зарегистрированные
и не зарегистрированные
в России



медицинские
изделия



технические
средства
реабилитации



инновационные виды
медицинской
помощи

Помощь получают дети
из всех регионов России
независимо от места проживания
и доходов семьи



Фонд «Круг добра» стал двигателем расширения скрининга в России

Благодаря Фонду тысячи детей с тяжёлыми и редкими заболеваниями выявляются вовремя и получают шанс на здоровую жизнь.

ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ ФОНДА – ЭТО СОЦИАЛЬНАЯ СПРАВЕДЛИВОСТЬ



Справедливость
при получении помощи:
все дети получают лечение вне зависимости
от региона проживания и доходов родителей



«Народный бюджет»:

повышение налога для граждан
с высокими доходами обеспечивает справедливое
участие более успешных людей в решении
важных социальных задач

*Создание Фонда вывело Россию на лидирующие позиции в мире
по обеспечению помощью детей с тяжёлыми и редкими заболеваниями*



Чёткая организация на каждом этапе – гарантия того,
что ни один ребёнок не останется без помощи!



ГЛАВНЫЙ РЕЗУЛЬТАТ –

тысячи детей получили шанс
на здоровую жизнь, развитие
и счастливое будущее!



ГЛАВНАЯ ПРОБЛЕМА – ИНФОРМИРОВАНИЕ СЕМЕЙ

Скрининг спасает жизни только тогда, когда семья понимает его значение

С чем сталкиваются родители?

-  Не знают, зачем проводится скрининг
-  Не понимают значимость ранней диагностики
-  Не доверяют
-  Ищут информацию в интернете
-  Сталкиваются с недостоверными источниками



Информированная семья – уверенная семья



Что необходимо семьям?

-  Понятные материалы доступные и простые для понимания
-  Единая коммуникация чёткие и согласованные сообщения от специалистов
-  Сопровождение семьи на всех этапах — от скрининга до результата
-  Объяснение ложноположительных результатов понятно о рисках и их причинах
-  Поддержка и ответы на вопросы в удобном формате



“

Скрининг — это не только лаборатория.
Это ещё и доверие семьи к системе здравоохранения.

”

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!



*Будущее начинается
с первых дней жизни*



Расширенный неонатальный скрининг — это инвестиция в здоровье нации, в будущее каждого ребёнка и нашей страны.

ПЕРСПЕКТИВЫ РАСШИРЕНИЯ СКРИНИНГА



МИОПАТИЯ ДЮШЕННА

Раннее выявление — шанс замедлить прогрессирование и сохранить качество жизни.



ЛИЗОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ

Своевременная диагностика — это лечение, которое спасает жизнь и предотвращает тяжёлые последствия.



Каждый добавленный в скрининг диагноз — это спасённые жизни и полноценное будущее наших детей.

