

Расширенный неонатальный скрининг новорожденных
Image



Расширенный неонатальный скрининг новорожденных

Минздрав России разработал обновленный порядок оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и врожденными заболеваниями [1]. Согласно ему, с 2023 года на всей территории страны заработал расширенный неонатальный скрининг на 36 заболеваний.

В этот перечень вошла спинальная мышечная атрофия (СМА) — редкое прогрессирующее наследственное моногенное заболевание, характеризующееся дегенерацией двигательных нейронов спинного мозга и мышечной слабостью.

Скрининг направлен на выявление жизнеугрожающей патологии на ранней стадии, до появления первых клинических симптомов. Такой подход позволяет назначать своевременное лечение и, по прогнозам экспертов, спасти до одной тысячи детей в год [1, 2].

Цели расширенного скрининга включают [1, 3]:

- Раннее доклиническое выявление заболеваний и их своевременное лечение с целью профилактики ранней смерти и инвалидизации детей.
- Улучшение прогноза и качества жизни новорожденных с наследственными и врожденными заболеваниями.
- Создание реестра семей — носителей патологии в генах, приводящих к развитию наследственных заболеваний.

С перечнем медицинских учреждений, которые осуществляют расширенный неонатальный скрининг, вы можете ознакомиться ниже.

Перечень федеральных государственных

медицинских организаций и государственных медицинских организаций субъектов РФ, осуществляющих расширенный неонатальный скрининг [4]

- ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» МЗ РФ, г. Москва;
- ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» МЗ РФ, г. Москва;
- ФГБОУ ВО «Ростовский государственный медицинский университет» МЗ РФ, г. Ростов-на-Дону;
- ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва;
- ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва;
- СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», г. Санкт-Петербург;
- ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», г. Томск;
- ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск;
- ГБУЗ «Научно-исследовательский институт — Краевая клиническая больница № 1 имени профессора С.В. Очаповского» МЗ КК, г. Краснодар;
- ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», г. Уфа; ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», г. Екатеринбург.

Если у вашего пациента по результатам неонатального скрининга подозревают СМА, для подтверждения диагноза может потребоваться повторная сдача крови (отправка для подтверждения диагноза осуществляется в Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»). В ряде случаев диагноз не подтверждается.

Максимально ранняя диагностика и своевременное лечение жизненно важны для пациентов со СМА:

- Более 90% больных со СМА 1 типа, не получавших лечения, погибли или будут нуждаться в постоянной вентиляции легких к двум годам [5].
- Быстрое выявление заболевания имеет решающее значение для замедления или остановки его развития, создавая условия для наилучшего ответа на терапию [6].

Список литературы

1. Приказ Минздрава РФ от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». URL: <http://publication.pravo.gov.ru/Document/View/0001202207130023?rangeSize=50> (актуально на апрель 2025).
2. Портал непрерывного медицинского и фармацевтического образования Минздрава России. В обновленный порядок медпомощи при наследственных заболеваниях включен расширенный скрининг. URL: <https://edu.rosminzdrav.ru/news/novosti/news/v-obnovlennyi-porjadok-medp...> (актуально на апрель 2025).
3. Постановление Правительства РФ от 29.11.2022 года № 2161. URL: <http://government.ru/news/47189> (актуально на апрель 2025).
4. Распоряжение Правительства РФ от 09.06.2022 года № 1510-р. URL: <http://publication.pravo.gov.ru/Document/View/0001202206100025> (актуально на апрель 2025).

5. Finkel R.S. et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology*. 2014;83(9):810–7.
6. Schorling D.C. et al. Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy: New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *J Neuromusc Dis*. 2020;7:1–13.

11410463/ONAABE/web/05.25/0

Source URL:

<https://www.pro.novartis.com/ru-ru/terapevticheskie-oblasti/nevrologiya/spinalnaya-mishechnaya-atrofiya/informatsiya-o-zabolevanii/rasshirennii>