

С.В. Воронин¹, В.В. Омеляновский^{2, 3}, П.А. Мухортова², А.А. Слабикова^{2, 3}¹ Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова, Москва, Российская Федерация² Центр экспертизы и контроля качества медицинской помощи, Москва, Российская Федерация³ Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Российская Федерация

Обзор международных программ неонатального скрининга

Автор, ответственный за переписку:

Мухортова Полина Алексеевна, главный специалист отдела методологического обеспечения проведения комплексной оценки технологий в здравоохранении Центра экспертизы и контроля качества медицинской помощи

Адрес: 109028, Москва, Покровский бульвар, д. 6/20, стр. 2, **тел. раб.:** +7 (495) 783-19-05, доб. 153, **тел. моб.:** +7 (915) 120-60-81, **e-mail:** muhortova@rosmedex.ru

Неонатальный скрининг (НС) является важным методом раннего обнаружения наследственных заболеваний, позволяющим снизить риск развития тяжелых осложнений и повысить качество жизни пациентов. В Российской Федерации с 2023 г. введен расширенный НС, охватывающий 36 заболеваний, включая наследственные болезни обмена, спинальную мышечную атрофию и первичные иммунодефициты. В данной работе представлен сравнительный анализ российской программы НС и программ НС в странах Евразийского экономического союза и 11 странах — членах Организации экономического сотрудничества и развития в отношении включенных в них заболеваний, выявлены ключевые тенденции диагностики наследственных заболеваний в мировой практике, а также направления для совершенствования программы.

Ключевые слова: неонатальный скрининг, наследственные заболевания, расширенный неонатальный скрининг, диагностика, общественное здравоохранение

Для цитирования: Воронин С.В., Омеляновский В.В., Мухортова П.А., Слабикова А.А. Обзор международных программ неонатального скрининга. *Педиатрическая фармакология*. 2025;22(4):395–405.

doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v22i4.2942>**ВВЕДЕНИЕ**

Неонатальный скрининг (НС) является ключевым инструментом для раннего выявления наследственных заболеваний, способствующим своевременному назначению патогенетической терапии и снижению уровня младенческой и детской смертности. Программы НС обеспечивают массовое (неселективное) обследование новорожденных посредством минимально инвазивного вмешательства: образцы крови для НС отбирают из пятки новорожденного в первые дни после рождения. Так, в Российской Федерации забор крови осуществляют через 3 ч после кормления, в возрасте 24–48 ч жизни у доношенного

и на 7-е сут (144–168 ч) жизни — у недоношенного новорожденного¹.

При многих тяжелых метаболических нарушениях правильно подобранное лечение или назначенное с первых дней жизни специализированное питание позволяют избежать развития тяжелых осложнений и улучшить прогноз заболевания. В Российской Федерации с 2006 г. проводился массовый НС на 5 нозологий (адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муко-

¹ Приказ Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

Sergey V. Voronin¹, Vitaly V. Omelyanovskiy^{2, 3}, Polina A. Mukhortova², Aleksandra A. Slabikova^{2, 3}¹ Research Centre for Medical Genetics, Moscow, Russian Federation² Center for Healthcare Quality Assessment and Control, Moscow, Russian Federation³ Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russian Federation

Overview of International Neonatal Screening Programs

Neonatal screening (NS) is significant method for early detection of hereditary diseases that reduces the risk of severe complications and improves patients' quality of life. Enhanced neonatal screening covering 36 diseases has been implemented in Russian Federation since 2023. It includes hereditary metabolic diseases, spinal muscular atrophy, and primary immunodeficiencies. This study presents comparative analysis of NS programs in Russian Federation and in countries of the Eurasian Economic Union and 11 member countries of the Organization for Economic Cooperation and Development. Key trends in the diagnosis of included hereditary diseases in world practice, as well as directions for further programs improvement are identified.

Keywords: neonatal screening, hereditary diseases, enhanced neonatal screening, diagnosis, public healthcare

For citation: Voronin Sergey V., Omelyanovskiy Vitaly V., Mukhortova Polina A., Slabikova Aleksandra A. Overview of International Neonatal Screening Programs. *Pediatric pharmacology*. 2025;22(4):395–405. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v22i4.2942>

висцидоз, фенилкетонурию)², при этом клиническая и экономическая эффективность данных мер была установлена до их внедрения на национальном уровне. Так, на примере Ханты-Мансийского автономного округа было установлено, что ранняя диагностика и своевременно начатая базисная терапия муковисцидоза способствуют более благоприятному течению заболевания [1], в 2006 г. была установлена клинико-экономическая эффективность скрининга на врожденный гипотиреоз в республике Башкортостан [2], в 2009 г. — эффективность программ НС на фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз в Краснодарском крае [3]. Кроме того, в 2020 г. была отмечена экономическая эффективность скрининга на метаболические нарушения посредством тандемной масс-спектрометрии [4].

С введением нового Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями с 2023 г. в нашей стране в дополнение к 5 заболеваниям (скрининг которых осуществляется за счет средств субъектов Российской Федерации³) за счет средств федерального бюджета проводится расширенный НС на наследственные болезни обмена (29 заболеваний), спинальную мышечную атрофию (СМА) и первичные иммунодефициты (рис. 1).

Помимо федеральной программы НС, отдельные субъекты Российской Федерации инициируют дополнительный скрининг на некоторые заболевания. Так, в Санкт-Петербурге с 1 мая 2025 г. в программу НС был дополнительно включен дефицит декарбоксилазы ароматических L-аминокислот [5].

Для сопоставления НС в России с зарубежными программами были осуществлены поиск и анализ информации о программах проводимого неонатального (массового) скрининга в странах Евразийского экономического союза (ЕАЭС) и 11 странах — членах Организации экономического сотрудничества и развития (Organisation for Economic Cooperation and Development; OECD): Австрия, Австралия, Великобритания, Германия, Италия, Нидерланды, Канада, Польша, Соединенные Штаты Америки (США), Франция, Япония.

Следует отметить, что ввиду недостаточной детализации источников информации в ходе сопоставления было сделано несколько допущений:

- при анализе российской программы НС заболевания, включенные в базовую программу НС (обеспечиваемую субъектами Российской Федерации) и расширенный НС (обеспечиваемый за счет средств федерального бюджета), были объединены и включены в анализ как заболевания российской программы НС;
- под термином «метилмалоновая ацидемия» понималось наличие различных форм заболевания, в том числе дефицитов кобаламинов разных типов;
- под терминами «цитруллинемия», «гомоцистинурия» и «галактоземия» понималось наличие цитруллинемий I и II типов, гомоцистинурии, в том числе вызванной дефицитом метилентетрагидрофолатредуктазы, и галактоземий типов I и II соответственно;
- ввиду большого количества штатов с собственными региональными программами данные по США представлены на основании унифицированного рекомендованного перечня США;

² Приказ Минздравсоцразвития России от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания».

³ Постановление Правительства РФ от 27.12.2024 № 1940 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2025 год и на плановый период 2026 и 2027 годов».

АМИНОКИСЛОТОПАТИИ, ОРГАНОАЦИДОПАТИИ И НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА МОЧЕВИНЫ

- недостаточность других уточненных витаминов группы В (E53.8):
 - дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы)
 - недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина)
- другие виды гиперфенилаланинемии (E70.1):
 - дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина)
 - дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина)
- нарушения обмена тирозина (E70.2): тирозинемия
- болезнь с запахом кленового сиропа (E71.0)
- другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (E71.1):
 - пропионовая ацидемия
 - метилмалоновая ацидемия
 - дефицит метилмалонил-КоА-мутазы
 - недостаточность кобаламина А
 - недостаточность кобаламина В
 - дефицит метилмалонил-КоА-эпимеразы
 - недостаточность кобаламина С
 - недостаточность кобаламина D
 - изовалериановая ацидемия
 - 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность
 - бета-кетотиолазная недостаточность
- нарушения обмена серосодержащих аминокислот (E72.1): гомоцистинурия
- нарушения обмена лизина и гидроксизина (E72.3):
 - глутаровая ацидемия, тип I
 - глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин-чувствительная форма)
- нарушения обмена цикла мочевины (E72.2)
 - цитруллинемия, тип I
 - аргиназная недостаточность

НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ЖИРНЫХ КИСЛОТ (E71.3)

- первичная карнитиновая недостаточность
- среднецепочечная ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность
- дефицит длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы
- дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы
- недостаточность митохондриального трифункционального белка
- недостаточность карнитинпальмитилтрансферазы, тип I
- недостаточность карнитинпальмитилтрансферазы, тип II
- недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы

ДРУГИЕ НАРУШЕНИЯ

- детская спинальная мышечная атрофия, тип I (Вердинга – Гоффмана) и другие наследственные спинальные мышечные атрофии (G12.0, G12.1)
- первичные иммунодефициты (D80–D84)

Рис. 1. Заболевания, включенные в программу расширенного неонатального скрининга в Российской Федерации

Fig. 1. Diseases included in the enhanced neonatal screening program in Russian Federation

- в рамках обзора рассматривались заболевания, диагностируемые с помощью лабораторных исследований (не рассматривался скрининг на врожденные нарушения слуха, зрения, врожденную дисплазию тазобедренного сустава и врожденные пороки сердца);
- в обзор включались только целевые заболевания скрининга, заболевания, с которыми по результатам скрининга проводится дифференциальная диагностика или которые могут быть дополнительно обнаружены при скрининге на целевое заболевание, в анализе рассматривались как не включенные в программы НС.

Поиск информации о программах скрининга проводился в мае 2025 г.

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ВКЛЮЧЕННЫХ В ПРОГРАММЫ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В СТРАНАХ ЕВРАЗИЙСКОГО ЭКОНОМИЧЕСКОГО СОЮЗА

По результатам анализа программ НС в странах ЕАЭС можно сделать вывод о том, что перечень заболеваний, включенных в программы НС в рамках Союза, во многом схож с таковым в российской базовой программе НС (табл. 1). Так, во всех странах Союза внедрена программа скрининга на врожденный гипотиреоз и фенилкетонурию, при этом программа национального НС в Республике Беларусь дополнительно включает аденогенитальный синдром, галактоземию и муковисцидоз (то есть всю программу базового НС в Российской Федерации), а также первичные иммунодефициты в качестве пилотного проекта, а в Республике Армения — аденогенитальный синдром (также в качестве пилотного проекта).

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ СОДЕРЖАНИЯ ПРОГРАММЫ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В РОССИИ И ПРОГРАММ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В СТРАНАХ ОРГАНИЗАЦИИ ЭКОНОМИЧЕСКОГО СОТРУДНИЧЕСТВА И РАЗВИТИЯ

Для оценки зарубежного опыта применения НС заболевания, входящие в программы НС, были условно разделены на следующие основные группы:

- эндокринные нарушения;
- нарушения обмена аминокислот (аминокислотопатии) и нарушения обмена мочевины;
- нарушения обмена органических кислот (органацидопатии);
- нарушения окисления жирных кислот;
- другие заболевания (в том числе муковисцидоз, СМА и первичные иммунодефициты и др.).

Во всех странах, вошедших в сравнительный анализ, программы НС включают заболевания каждой из пяти групп.

Эндокринные нарушения

В российскую программу НС включены 2 основных заболевания: врожденный гипотиреоз и аденогенитальный синдром. Аналогичный состав заболеваний входит в программы НС во всех указанных странах, кроме Великобритании: в данной стране НС не включает аденогенитальный синдром. Следует отметить, что ни в одной из стран, вошедших в обзор, не выделены другие эндокринные нарушения, которые были бы включены в программы НС.

Аминокислотопатии и нарушения обмена мочевины

В программу НС в Российской Федерации включены 10 заболеваний (фенилкетонурия, дефицит биотинидазы, дефицит синтеза и реактивации биоптерина, тирозинемия I и II типа⁴, болезнь с запахом кленового сиропа мочи, гомоцистинурия, цитруллинемия, аргиназная недостаточность), что делает ее второй по числу включенных заболеваний данной категории программой НС: в Италии в программу НС включены 11 заболеваний (кроме того, 10 заболеваний включены в австрийскую программу скрининга).

В то время как фенилкетонурия и болезнь с запахом кленового сиропа мочи входят в программы НС во всех странах, состав программ НС в отношении

⁴ Ввиду отсутствия в Порядке указаний о типе тирозинемии, на которую проводится тестирование в ходе НС, было сделано допущение о включении в российскую программу НС тирозинемии как I, так и II типа.

Таблица 1. Сравнительная характеристика заболеваний, включенных в программы неонатального скрининга в странах Евразийского экономического союза

Table 1. Comparative analysis of diseases included in neonatal screening programs in the Eurasian Economic Union countries

	Российская Федерация	Республика Армения	Республика Беларусь	Республика Казахстан	Республика Кыргызстан
Аденогенитальный синдром	фед.	регион. (Ереван)	фед.	—	—
Врожденный гипотиреоз	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.
Галактоземия	фед.	—	фед.	—	—
Фенилкетонурия	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.
Муковисцидоз	фед.	—	фед.	—	—
Первичные иммунодефициты	фед.	—	регион. (Минск)	—	—
Спинальная мышечная атрофия	фед.	—	—	—	—
Метаболические нарушения	фед.	—	—	—	—
Источники		[6]	[7, 8]	[9]	[10]

Примечание. Фед. — федеральный перечень заболеваний; регион. — региональный перечень заболеваний.

Note. Fed (Фед.) — federal list of diseases; Reg (регион.) — regional list of diseases.

остальных заболеваний существенно различается. Так, помимо Российской Федерации, дефициты синтеза и реактивации биоптерина включены в программу НС только в Италии, а аргиназная недостаточность — в Австрии и Италии.

В дополнение к заболеваниям, включенным в российскую программу НС, в данной категории выделяют:

- аргининсукциниловую ацидурию — включена в программу НС в Австрии, Австралии, Италии и Канаде (региональная программа), США и Японии;
- гиперметионинемия — включена в программу НС в Австрии и Польше;
- тирозинемия III типа — включена в программу НС только в Австралии.

Все остальные проанализированные страны (кроме России, Австрии и Италии) включают 8 и менее заболеваний данной группы в свои программы НС.

Органоацидопатии

В российскую программу НС включены 8 заболеваний: изовалериановая, метилмалоновая, пропионовая ацидемии (ацидурии), 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность (син. дефицит ГМГ-КоА-лиазы), недостаточность синтетазы голокарбоксилазы (син. множественный дефицит карбоксилазы), глутаровая ацидемия I типа, глутаровая ацидемия II типа (син. множественный дефицит ацил-КоА-дегидрогеназ) и бета-кетотиолазная недостаточность.

Изовалериановая ацидемия и глутаровая ацидемия I типа представлены в скрининговых программах всех стран.

Пропионовая и метилмалоновая ацидемии включены в программы НС в Австрии, Австралии, Италии, Нидерландах, Канаде (на региональном уровне), Польше, США и Японии (8/11 стран), 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность — во всех указанных странах, кроме Австрии (7/11 стран), недостаточность синтетазы голокарбоксилазы — во всех указанных странах, кроме Австрии и Канады (6/11 стран).

Помимо представленных в Российской Федерации заболеваний, в странах OECD проводится также тестирование на:

- дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы — в Нидерландах, Польше, США и Японии;
- дефицит 2-метилбутирил-КоА-дегидрогеназы — только в Италии.

Таким образом, Российская Федерация включает в программы НС 8 из 10 возможных заболеваний, в Италии включены 9 заболеваний данной группы (все заболевания, за исключением дефицита 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы), в Австралии, Польше и США включены также 8 заболеваний, в Нидерландах и Японии — по 7 заболеваний, в остальных странах — 5 и менее заболеваний.

Нарушения обмена жирных кислот

В российскую программу НС включены 8 заболеваний (первичная карнитиновая недостаточность (син. дефицит захвата карнитина, дефицит транспорта карнитина), среднецепочечная, длинноцепочечная и очень длинноцепочечная ацил-КоА-дегидрогеназные недостаточности, недостаточность митохондриального

трифункционального белка, недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы I и II типа, недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы), что охватывает почти полный перечень заболеваний данной группы, включенных в зарубежные программы НС (в Италии дополнительно включен дефицит средне/короткоцепочечной L-3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы).

Из вышеперечисленных заболеваний только среднецепочечная ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность представлена во всех странах, в отношении других заболеваний наблюдаются региональные особенности: 9 стран включили в программы НС длинноцепочечную и очень длинноцепочечную ацил-КоА-дегидрогеназную недостаточность, 8 стран проводят НС на первичную карнитиновую недостаточность (син. дефицит захвата карнитина, дефицит транспорта карнитина) и недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы I типа, 7 стран — на недостаточность митохондриального трифункционального белка и недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы II типа; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы включена в программу НС в 6 странах.

Таким образом, в НС в Российской Федерации из 9 возможных заболеваний включены 8, в Италии — все 9 указанных заболеваний, в Австрии, Австралии и Канаде — 8 заболеваний (перечень аналогичен российской программе НС), в Польше — 7 заболеваний, в остальных странах — 6 и менее заболеваний данной группы.

Другие заболевания

Несмотря на то, что данная группа по определению является гетерогенной, большинство стран выделяют в нее такие заболевания, как муковисцидоз, галактоземия, СМА и первичные иммунодефициты. Кроме того, в рамках региональной программы г. Санкт-Петербурга в Российской Федерации внедрен НС на дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот.

Муковисцидоз входит в программы скрининга во всех рассмотренных странах, кроме Японии, что может быть обусловлено эпидемиологическими особенностями данного заболевания и региональной спецификой.

СМА включена в программы НС в 9 зарубежных странах (и дополнительно рекомендована для включения во Франции), первичные иммунодефициты — в 8 странах (и также дополнительно рекомендованы для включения во Франции), галактоземия — также в 8 странах, дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот, помимо нашей страны, включен только в региональную программу итальянского НС.

Другие страны также включают скрининг на следующие заболевания, НС на которые в России на данный момент не проводится:

- серповидноклеточная болезнь — включена в программы НС в Великобритании, Германии, Нидерландах, Канаде (региональная программа), Франции и в рекомендованный перечень в США, а также рекомендована для включения в Австралии;
- мукополисахаридоз I типа — включен в национальную программу в Нидерландах и в рекомендованный перечень в США, а также в региональные программы в Италии, Канаде и Японии, кроме того, включение рассматривается в Австралии;

- адренолейкодистрофия — включена в программу скрининга в Нидерландах, в рекомендованный перечень в США, в региональную программу в Японии и Италии и рекомендована для включения в Австралии и Канаде;
- дефицит гуанидиноацетатметилтрансферазы — включен в региональную программу скрининга в Австралии и Канаде, а также в рекомендованный перечень в США;
- бета-талассемия — включена в федеральную программу НС в Нидерландах, региональную программу НС в Канаде и в рекомендованный перечень в США;
- болезнь Помпе — включена в региональные программы скрининга в Италии и Японии и в рекомендованный перечень в США.

Прочие дополнительные к российской программе НС заболевания включены в НС в одной или двух странах.

Таким образом, всего 6 заболеваний представлены в перечнях каждой из стран: врожденный гипотиреоз, фенилкетонурия, болезнь с запахом кленового сиропа мочи, изовалериановая ацидемия, глутаровая ацидемия I типа и среднепочечная ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность.

По остальным заболеваниям в проанализированных странах выявлены существенные различия. В рекомендованный перечень в США включены 33 заболевания, в Италии в программу федерального НС включены 32 заболевания (в отношении еще 9 запущены региональные программы), в программу скрининга в Российской Федерации — 33 (включая дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот), в Австралии — 31, в Канаде — 30, в Австрии — 29, в Японии — 30,

в Нидерландах — 28, в Польше — 26, в Германии — 19, во Франции — 13 и в Великобритании — 9 (что является минимальным количеством) (рис. 2).

При сравнении состава программ НС в различных странах и программы расширенного НС в Российской Федерации можно сделать несколько выводов. Во-первых, все заболевания, включенные в российскую программу НС, полностью охватывает только Италия, в среднем страны не включают в национальные программы НС 11 заболеваний, включенных в российскую программу. При этом рассмотренные страны включают в федеральные программы от 1 (Великобритания, Франция, Германия) до 9 дополнительных заболеваний, не входящих в федеральный НС в нашей стране, при учете региональных программ — до 8 заболеваний, не включенных в программу НС в России (Япония). Более подробно сравнение заболеваний, включенных в федеральные и региональные программы каждой из стран, с заболеваниями, включенными в НС в Российской Федерации, приведено на рис. 3.

В ходе проведенного анализа были также выделены некоторые направления по возможному совершенствованию программы НС в Российской Федерации. Так, например, Австралия, Нидерланды и Франция постоянно проводят оценку целесообразности расширения программ НС с помощью применения методов оценки технологии здравоохранения (ОТЗ), таким образом обеспечивая наиболее актуальный состав программы НС на врожденные и/или наследственные заболевания. Применение ОТЗ в НС является важным инструментом для обоснования включения заболеваний, поскольку позволяет учитывать данные о клинико-экономических

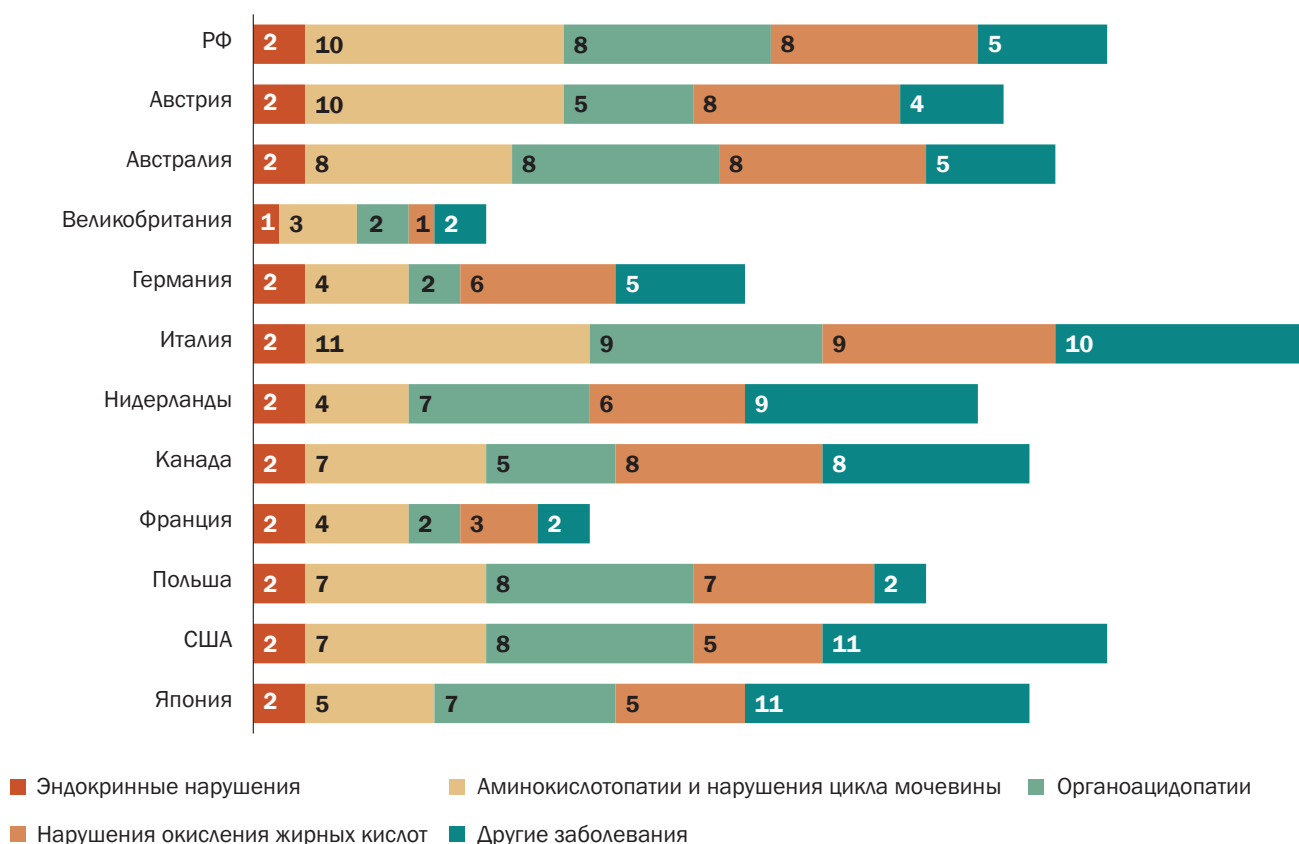


Рис. 2. Общее количество заболеваний в программе неонатального скрининга в рассмотренных странах
Fig. 2. Total number of diseases included in the neonatal screening programs in reviewed countries

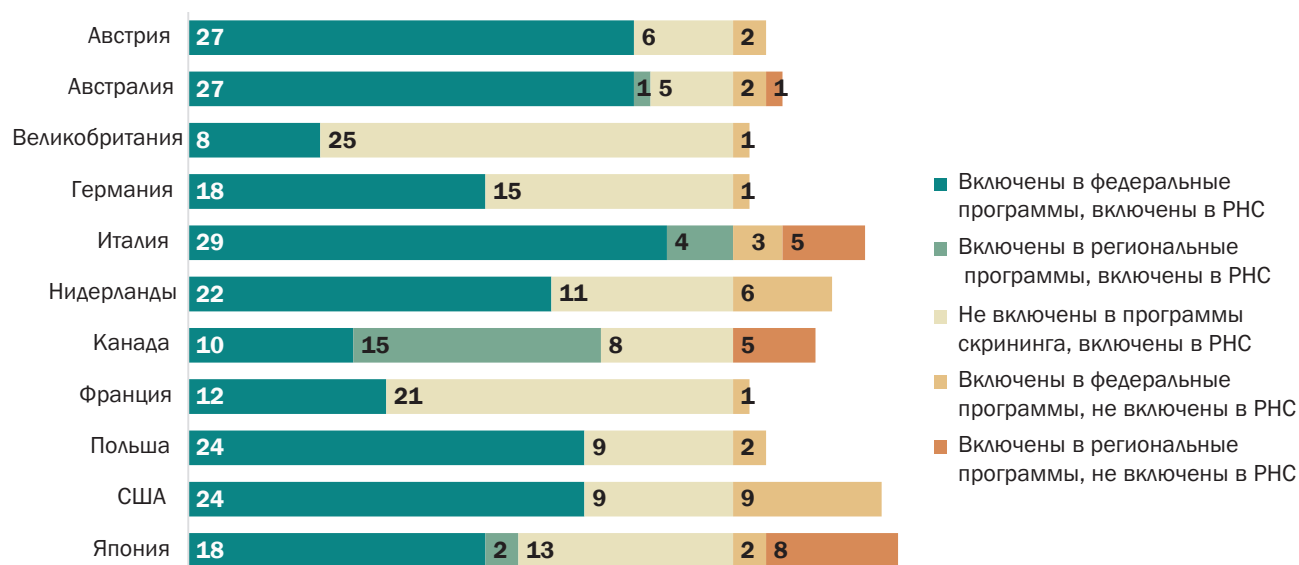


Рис. 3. Количество заболеваний в программах неонатального скрининга проанализированных стран в сравнении с программой неонатального скрининга в Российской Федерации

Fig. 3. Number of diseases included in the neonatal screening programs in the reviewed countries compared to the neonatal screening program in Russian Federation

Примечание. РНС — российская программа неонатального скрининга.

Note. RNS (PHC) — Russian neonatal screening program.

последствиях расширения программы. В то же время отсутствие применения ОТЗ для расширения программы НС может быть связано с высокой социальной значимостью данного вопроса и тяжестью клинических последствий при поздней диагностике заболеваний.

Кроме того, аналогично пилотным проектам и региональным программам до внедрения массового НС в Российской Федерации, в странах с большим числом обособленных территориальных единиц и высокой рождаемостью (например, в Канаде, Австралии) присутствует разделение программ НС на федеральную и региональные части, а в США состав программы НС полностью находится в ведении штата.

По результатам анализа состава программ НС в различных странах был выделен ряд заболеваний, которые включены в состав программ НС в трех и более странах, но отсутствуют в программе НС в Российской Федерации. К таким заболеваниям относятся:

- аргининсукциниловая ацидурия (включена в 6 странах);
- серповидноклеточная анемия (включена в 6 странах);
- мукополисахаридоз I типа (включен в 5 странах);
- дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы (включен в 4 странах);
- адренолейкодистрофия (включена в 4 странах);
- бета-талассемия (включена в 3 странах);
- дефицит гуанидиноацетатметилтрансферазы (включен в 3 странах);
- болезнь Помпе (включена в 3 странах).

Сводная информация о составе национальных программ всех стран представлена в табл. 2.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, программа НС в России значительно расширилась и в настоящее время включает 36 заболеваний, что делает ее одной из самых масштабных в мире. Анализ международного опыта позволяет выделить ключевые направления для дальнейшего развития: внедрение оценки медицинских технологий

с целью актуализации перечня тестируемых заболеваний, а также расширение пилотных региональных программ с учетом эпидемиологических особенностей и финансовых возможностей субъектов Российской Федерации. Для эффективного расширения программы необходим системный подход, предполагающий регулярную актуализацию тестируемых нозологий на основе клинко-экономических данных, модернизацию диагностических методов и повышение эффективности проведения скрининга.

ВКЛАД АВТОРОВ

Все авторы внесли равный вклад в написание статьи.

AUTHORS' CONTRIBUTION

All authors contributed equally in the manuscript writing.

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Отсутствует.

FINANCING SOURCE

Not specified.

РАСКРЫТИЕ ИНТЕРЕСОВ

Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

DISCLOSURE OF INTEREST

Not declared.

ORCID

С.В. Воронин

<https://orcid.org/0000-0002-9918-9565>

В.В. Омеляновский

<https://orcid.org/0000-0003-1581-0703>

П.А. Мухортова

<https://orcid.org/0000-0001-7261-3461>

А.А. Слабикова

<https://orcid.org/0009-0001-7817-5180>

Таблица 2. Сравнительная характеристика программ неонатального скрининга в России, Австрии, Австралии, Великобритании, Германии, Италии, Нидерландах, Канаде, Франции, Польше, Соединенных Штатах Америки и Японии

Table 2. Comparative characteristics of neonatal screening programs in Russia, Austria, Australia, Great Britain, Germany, Italy, Netherlands, Canada, France, Poland, United States of America, and Japan

Заболевание	Российская Федерация	Австрия	Австралия	Велико-британия	Германия	Италия	Нидер-ланды	Канада	Франция	Польша	США	Япония
Эндокринные нарушения												
Врожденный гипотиреоз	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	+	фед.
Адреногенитальный синдром	фед.	фед.	фед.		фед.	регион.	фед.	регион.	фед.	фед.	+	фед.
Аминокислотопатии и нарушения цикла мочевины												
Фенилкетонурия (в т.ч. гиперфенилаланинемия)	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	+	фед.
Дефицит биотинидазы (син. дефицит биотинзависимой карбоксилазы)	фед.	фед.	реком.		фед.	фед.	фед.	регион.		фед.	+	
Дефицит синтеза биоптерина	фед.					фед.						
Дефицит реактивации биоптерина	фед.					фед.						
Тирозинемия I типа	фед.	фед.	регион.		фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	+	
Тирозинемия II типа	фед.	фед.	фед.			фед.						
Тирозинемия III типа			фед.									
Болезнь с запахом кленового сиропа мочи	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	регион.	фед.	фед.	+	фед.
Аргининсукциниловая ацидурия		фед.	фед.			фед.		регион.			+	фед.
Гиперметионинемия		фед.								фед.		
Гомоцистинурия (в т.ч. дефицит метилентетрагидрофолатредуктазы)	фед.	фед.	фед.	фед.		фед.		регион.	фед.	фед.	+	фед.
Цитруллинемия	фед.	фед.	фед.			фед.		регион.		фед.	+	фед.
Аргиназная недостаточность (аргининемия)	фед.	фед.				фед.						
Органоацидопатии												
Пропионовая ацидемия	фед.	фед.	фед.			фед.	фед.	регион.		фед.	+	фед.
Метилмалоновая ацидемия, в т.ч. малоновая ацидурия и дефициты кобаламинов	фед.	фед.	фед.			фед.	фед.	регион.		фед.	+	фед.
Изовалериановая ацидемия	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	регион.	фед.	фед.	+	фед.

Таблица 2. Продолжение
Table 2. Continuation

Заболевание	Российская Федерация	Австрия	Австралия	Велико-британия	Германия	Италия	Нидер-ланды	Канада	Франция	Польша	США	Япония
Дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы (син. 3-метилкротонилглицинурия)							фед.			фед.	+	фед.
3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность (син. дефицит ГМГ-КоА-лиазы)	фед.		фед.			фед.	фед.	регион.		фед.	+	фед.
Дефицит 2-метилбутирил-КоА-дегидрогеназы						фед.						
Бета-кетотилазная недостаточность	фед.		фед.			фед.					+	
Недостаточность синтетазы холокарбоксилазы (син. множественный дефицит карбоксилазы)	фед.		фед.			фед.	фед.			фед.	+	фед.
Глутаровая ацидемия, тип I	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	+	фед.
Глутаровая ацидемия, тип II (множественный дефицит ацил-КоА-дегидрогеназ)	фед.	фед.	фед.			фед.				фед.		
Нарушения окисления жирных кислот												
Первичная карнитиновая недостаточность (дефицит захвата карнитина, дефицит транспорта карнитина)	фед.	фед.	фед.			фед.	фед.	регион.	фед.	фед.	+	
Среднепечочная ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	+	фед.
Длинноцепочечная ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность	фед.	фед.	фед.		фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	+	
Очень длинноцепочечная ацил-КоА-дегидрогеназная недостаточность	фед.	фед.	фед.		фед.	фед.	фед.	фед.		фед.	+	фед.
Дефицит средне/короткоцепочечной L-3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы						фед.						
Недостаточность митохондриального трифункционального белка	фед.	фед.	фед.			фед.	фед.	фед.			+	фед.
Недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I	фед.	фед.	фед.		фед.	фед.	фед.	регион.		фед.		фед.
Недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип II	фед.	фед.	фед.		фед.	фед.		регион.		фед.		фед.

Таблица 2. Окончание
Table 2. Ending

Заболевание	Российская Федерация	Австрия	Австралия	Велико-британия	Германия	Италия	Нидерланды	Канада	Франция	Польша	США	Япония
Недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы	фед.	фед.	фед.		фед.	фед.		регион.		фед.		
Другие заболевания												
Муковисцидоз	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	фед.	+	
Спинальная мышечная атрофия	фед.	фед.	фед.		фед.	регион.	фед.	фед.	реком.	фед.	+	регион.
Первичные иммунодефициты	фед.	фед.	фед.		фед.	регион.	фед.	регион.	реком.		+	регион.
Галактоземия, в т.ч. дефицит галактокиназы	фед.	фед.	фед.		фед.	фед.	фед.	регион.			+	фед.
Адренолейкодистрофия			реком.			регион.	фед.	реком.			+	регион.
Серповидноклеточная анемия			реком.	фед.	фед.		фед.	регион.	фед.		+	
Альфа-талассемия							фед.					
Бета-талассемия							фед.	регион.			+	
Мукополисахаридоз I типа			рассм.			регион.	фед.	регион.			+	регион.
Мукополисахаридоз II типа			рассм.								+	регион.
Дефицит гуанидиноацетатметилтрансферазы			регион.					регион.			+	
Болезнь Помпе			рассм.			регион.					+	регион.
Болезнь Гоше						регион.						регион.
Болезнь Фабри						регион.						регион.
Болезнь Краббе												регион.
Дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот	регион.					регион.						
Болезнь Ниманна – Пика, тип A/B												регион.
Итого:	33	29	31	9	19	41	28	30	13	26	33	30
Ссылки		[11, 12]	[13]	[14]	[15, 16]	[17–21]	[22–24]	[25]	[26, 27]	[28]	[29]	[30–32]

Примечание. Фед. — федеральный перечень заболеваний; регион. — региональный перечень заболеваний; «+» — заболевание включено в рекомендованный перечень в США; рассм. — включение заболевания рассматривается на данный момент; реком. — включение заболевания было рекомендовано.
Note. Fed (фед.) — federal list of diseases; Reg (регион.) — regional list of diseases; «+» — disease is included in the USA list; cons (рассм.) — disease inclusion is considered now; rec (реком.) — disease inclusion was recommended.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

- Донников М.Ю. Эффективность ранней диагностики муковисцидоза у детей на региональном уровне (на примере ХМАО — Югры): автореф. дис. ... канд. мед. наук. — Пермь; 2020. — 22 с. [Donnikov MYu. *Effektivnost' rannei diagnostiki mukovistsidoza u detei na regional'nom urovne (na primere KHAMAO — Yugry)*. [abstract of dissertation]. Perm'; 2020. 22 p. (In Russ).]
- Малиевский О.А., Мурзабаева С.Ш., Климентьева М.М. Экономические аспекты неонатального скрининга на гипотиреоз // *Проблемы эндокринологии*. — 2006. — Т. 52. — № 5. — С. 1–5. — doi: <https://doi.org/10.14341/probl20065251-5> [Maliyevsky OA, Murzabayeva SSH., Klimentyeva MM. Neonatal screening for hypothyroidism: economic aspects. *Problems of Endocrinology*. 2006;52(5):1–5. (In Russ).] doi: <https://doi.org/10.14341/probl20065251-5>
- Матулевич С.А. Массовый скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена как часть системы медико-генетической помощи населению: дис. ... докт. мед. наук. — М.; 2009. — 211 с. [Matulevich SA. *Massovyi skrininy novorozhdennykh na nasledstvennyye bolezni obmena kak chast' sistemy mediko-geneticheskoi pomoshchi naseleniiu*. [dissertation]. Moscow; 2009. 211 p. (In Russ).]
- Печатникова Н.Л., Захарова Е.Ю., Ижевская В.Л. Оценка клинико-экономической эффективности программ неонатального скрининга на наследственные болезни обмена веществ // *Медицинская генетика*. — 2020. — Т. 19. — № 10. — С. 4–9. — doi: <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2020.10.4-9> [Pechatnikova NL, Zakharova EYu, Izhevskaya VL. Evaluation of the clinical and economic effectiveness of newborn screening programs for inborn errors of metabolism. *Medical Genetics*. 2020;19(10):4–9. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2020.10.4-9>]
- Александр Беглов: В Петербурге впервые в России запустят неонатальный скрининг новорожденных по редкой наследственной болезни обмена веществ // *Администрация Санкт-Петербурга*: официальный сайт. [Aleksandr Beglov: V Peterburge vpervye v Rossii zapustiat neontal'nyi skrininy novorozhdennykh po redkoi nasledstvennoi bolezni obmena veshchestv. In: *Administration of St. Petersburg*: Official website. (In Russ).] Доступно по: <https://www.gov.spb.ru/press/governor/297739>. Ссылка активна на 25 мая 2025.
- Նորածնային անվտանգ սրինինգների ծրագիր. Մեծ: Պետական աջակցության ծրագրեր տեղեկատվական հարթակ: Պաշտոնական կայք. [Free newborn screening program. In: *The State Support Programs Information Platform*: Official website (In Arm).] Available online: <https://irazekum.am/event/view/213>. Accessed on May 3, 2025.
- Красовский И. Маленькие радости: в Минске запустили новый скрининг новорожденных // *Точка*: вебсайт. [Krasovskii I. Malen'kie radosti: v Minske zapustili novyi skrininy novorozhdennykh. In: *Tochka*: Website. (In Russ).] Доступно по: https://tochka.by/articles/life/malenkie-radosti_v_minske_zapustili_novyy_skrining_novorozhdennykh. Ссылка активна на 3 мая 2025.
- О важности неонатального скрининга // *1-я городская клиническая больница*: официальный сайт. [O vazhnosti neontal'nogo skrininy. In: *1st City Clinical Hospital*: Official website. (In Russ).] Доступно по: <https://1gkb.by/home/information/vrachi-informiruyut/informiruet-vrach-ginekolog/o-vazhnosti-neonatalnogo-skrininy>. Ссылка активна на 3 мая 2025.
- Неонатальный скрининг: зачем он нужен и как проводится, рассказали в Алматы // *Управление общественного здравоохранения города Алматы*: официальный сайт. [Neontal'nyi skrininy: zachem on nuzhen i kak provoditsia rasskazali v Almaty. In: *Department of Public Health of Almaty*: Official website. (In Russ).] Доступно по: <https://www.gov.kz/memleket/entities/almaty-densaulyk/press/news/details/951304>. Ссылка активна на 3 мая 2025.
- В Кыргызстане начали массовый скрининг детей на наследственные заболевания // *SPUTNIK Кыргызстан*: вебсайт. [V Kyrgyzstane nachali massovyi skrininy detei na nasledstvennyye zabolevaniia. In: *SPUTNIK Kyrgyzstan*: Website. (In Russ).] Доступно по: <https://ru.sputnik.kg/20231027/kyrgyzstan-deti-zabolevaniya-skrining-1079933975.html>. Ссылка активна на 3 мая 2025.
- Newborn screening. In: *Medical University of Vienna*: Official website. Available online: <https://kinder-jugendheilkunde.meduniwien.ac.at/en/about-us/newborn-screening>. Accessed on May 25, 2025.
- Österreichisches Neugeborenen-Screening. In: *Medical University of Vienna*: Official website. Available online: https://kinder-jugendheilkunde.meduniwien.ac.at/fileadmin/content/OE/Kinder_und_Jugendheilkunde/neugeborenencreening/NGS_Folder_2022-v17.pdf. Accessed on May 25, 2025.
- What is screened in the program. In: *Australian Government Department of Health and Aged Care*: Official website. Available online: <https://www.health.gov.au/our-work/newborn-bloodspot-screening/what-is-screened>. Accessed on May 25, 2025.
- Newborn screening. In: *NHS*: Official website. Available online: <https://www.nhs.uk/baby/newborn-screening>. Accessed on May 25, 2025.
- Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen. In: *AWMF*: Official website. Available online: https://register.awmf.org/assets/guidelines/024-012l_S2k_Neugeborenencreening_2022-02-abgelaufen.pdf. Accessed on May 25, 2025.
- Neugeborenen-Screening zur Erkennung von Stoffwechselerkrankungen. In: *Deutscher Bundestag*: Official website. Available online: <https://www.bundestag.de/resource/blob/1031516/52fe55e8a6663c9a3a628faa96080661/WD-8-075-24-pdf>. Accessed on May 25, 2025.
- ADA-SCID: in Abruzzo quasi 5.000 neonati già sottoposti a screening. In: *Osservatorio Screening*: Official website. Available online: <https://www.osservatorioscreening.it/ada-scid-deficit-di-aadc-e-sindrome-adrenogenitale-in-abruzzo-quasi-5-000-neonati-gia-sottoposti-a-screening>. Accessed on May 25, 2025.
- Screening neonatale malattie metaboliche lisosomiali. In: *Osservatorio Screening*: Official website. Available online: <https://www.osservatorioscreening.it/screening-neonatale-malattie-lisosomiali>. Accessed on May 25, 2025.
- Verso l'introduzione dello screening neonatale. In: *Osservatorio Screening*: Official website. Available online: <https://www.osservatorioscreening.it/verso-lintroduzione-dello-screening-neonatale-per-la-leucodistrofia-metacromatica-in-emilia-romagna>. Accessed on May 25, 2025.
- Pannello patologie screening metabolico allargato. In: *Osservatorio Screening*: Official website. Available online: <https://www.osservatorioscreening.it/pannello-malattie>. Accessed on May 25, 2025.
- Screening neonatale SMA. In: *Osservatorio Screening*: Official website. Available online: <https://www.osservatorioscreening.it/screening-neonatale-sma-gia-attivo-in-sette-regioni-italiane-in-via-di-introduzione-in-altre-quattro>. Accessed on May 25, 2025.
- Newborn blood spot screening in the Netherlands. Monitor 2023. In: *RIVM*: Official website. Available online: <https://www.pns.nl/sites/default/files/2025-02/HieiprikMon2023-EN.pdf>. Accessed on May 25, 2025.
- Clinical picture I Pre- and neonatal screenings. In: *RIVM*: Official website. Available online: <https://www.pns.nl/en/heel-prick/clinical-picture>. Accessed on May 25, 2025.
- Expansion of the heel prick. In: *RIVM*: Official website. Available online: <https://www.pns.nl/hieiprik/professionals/uitbreiding>. Accessed on May 25, 2025.
- Toward a Future Pan-Canadian Coordinated Approach for Newborn Screening. In: *Canadian Medical Association*: Official website. Available online: https://www.cda-amc.ca/sites/default/files/DRD/HC0079-NBS_Recommendations_Report.pdf. Accessed on May 25, 2025.
- Newborn screening for spinal muscular atrophy. In: *Haute Autorité de Santé*: Official website. Available online: https://www.has-sante.fr/jcms/p_3451353/en/newborn-screening-for-spinal-muscular-atrophy-advance-assessment-of-extension-of-screening-to-the-general-population-in-france. Accessed on May 25, 2025.

27. Health Technology Assessment of the addition of SCID screening. In: *Haute Autorité de Santé*: Official website. Available online: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2022-04/summary_preliminary_assessment_of_universal_newborn_screening_for_severe_combined_immunodeficiency_by_trecs_quantification_i.pdf. Accessed on February 3, 2025.

28. Diseases and defects detected in screening tests. In: *Polish Institute of Mother and Child*: Official website. Available online: <https://przesiew.imid.med.pl/choroby.html>. Accessed on May 25, 2025.

29. Recommended Uniform Screening Panel. In: *HRSA*: Official website. Available online: <https://newbornscreening.hrsa.gov/about-newborn-screening/recommended-uniform-screening-panel>.

Accessed on May 25, 2025.

30. Newborn Screening and Its Target Diseases. In: *Japanese Society for Neonatal Screening*: Official website. Available online: <https://www.jsms.gr.jp/contents04-02.html>. Accessed on May 25, 2025.

31. Explanation of Newborn Screening. In: *Ministry of Health, Labour and Welfare (Japan)*: Official website. Available online: https://www.mhlw.go.jp/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/iryuu/kokusai/setsumeisiryu/dl/en49.pdf. Accessed on May 25, 2025.

32. Status of Expanded Screening by Prefecture. In: *Japanese Society for Neonatal Screening*: Official website. Available online: [https://www.jsms.gr.jp/download/3.Exp_Screening_list_241003\(revised250226\).pdf](https://www.jsms.gr.jp/download/3.Exp_Screening_list_241003(revised250226).pdf). Accessed on May 25, 2025.

Статья поступила: 15.06.2025, принята к печати: 16.08.2025

The article was submitted 15.06.2025, accepted for publication 16.08.2025

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ / ABOUT THE AUTHORS

Мухортова Полина Алексеевна [Polina A. Mukhortova]; адрес: 109028, г. Москва, Покровский бульвар, д. 6/20, стр. 2 [**address:** 6/20, Pokrovsky Boulevard, building 2, Moscow, 109028, Russian Federation], **телефон:** +7 (495) 783-19-05, доб. 153; **e-mail:** muhortova@rosmedex.ru

Воронин Сергей Владимирович, к.м.н. [Sergey V. Voronin, MD, PhD]; e-mail: voroninsvvlad@mail.ru; **eLibrary SPIN:** 6819-9611

Омельяновский Виталий Владимирович, д.м.н., профессор [Vitaly V. Omelyanovskiy, MD, PhD, Professor]; e-mail: office@rosmedex.ru; **eLibrary SPIN:** 1776-4270

Слабикова Александра Алексеевна [Aleksandra A. Slabikova]; e-mail: slabikova@rosmedex.ru