



## **ОЦЕНКА ПЕРВЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА МУКОВИСЦИДОЗ У ДЕТЕЙ**

**Шарипова М.К., Исамухамедова М.Т.**

Республиканский специализированный научно - практический медицинский центр здоровья матери и ребенка, Ташкент, Узбекистан

Муковисцидоз – моногенное заболевание с аутосомно – рецессивным типом наследования, проявляющееся системным поражением экзокринных желез. На сегодняшний день муковисцидоз остается значительной медико-генетической проблемой, поскольку проявляется в различных формах, что может приводить к ранней инвалидизации и сокращению продолжительности жизни пациентов. Неонатальный скрининг предоставляет возможность раннего выявления этого заболевания, что, в свою очередь, позволяет начать своевременную терапию и предотвратить развитие тяжелых клинических проявлений.

В рамках Государственной Программы «Скрининг матери и ребёнка» в центре осуществляется пилотный проект неонатального скрининга на муковисцидоз в г.Ташкенте и Ташкентской области.

**Цель исследования:** определение частоты муковисцидоза у новорожденных детей.

**Материалы и методы исследования:** С 2017 по 2023 годы в рамках пилотного проекта по неонатальному скринингу в Ташкенте и Ташкентской области обследовались 144.120 новорожденных. Забор крови у доношенных детей проводился на 3-й день жизни, а у недоношенных – на 7-й. Образцы крови доставлялись в Республиканский центр «Скрининг матери и ребенка» для оценки уровня иммунореактивного трипсина (IRT), который в норме составляет до 90 ng/ml. Исследование проводилось с использованием многофункционального анализатора «Делфия/Виктор» иммунофлюоресцентным методом.

**Результаты исследования:** У 1791 ребенка уровень иммунореактивного трипсина оказался повышенным, после чего проводился ретест в течение первого месяца жизни. В результате ретестирования была выявлена группа риска из 50 детей с повышенным значением IRT, которым для подтверждения диагноза муковисцидоза были проведены дополнительные исследования: потовый тест (норма до 60 ммоль/л), общий анализ кала на нейтральный жир



и панкреатическую эластазу-1 (норма выше 200 мкг). Все выявленные случаи были включены в диспансерную группу, где они получали комплексную медикаментозную терапию.

**Выводы.** На основании проведенного исследования предварительная частота муковисцидоза составила 1:2882 новорожденных.

Таким образом, неонатальный скрининг позволяет своевременно идентифицировать данное заболевание и назначить соответствующее лечение, что критически важно для улучшения исходов у детей с данным диагнозом.

### Литературы:

1. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Симонова О.И. и др. Современные представления о диагностике и лечении детей с муковисцидозом//Педиатрическая фармакология. - 2015. - Т. 12. № 5.- С. 589-604.
2. Донников Максим Юрьевич. Эффективность ранней диагностики муковисцидоза у детей на региональном уровне : на примере ХМАО-Югры : диссертация ... кандидата медицинских наук : 14.01.08 / Донников Максим Юрьевич: ФГБОУ ВО «Пермский государственный медицинский университет имени академика Е.А. Вагнера» Министерства здравоохранения Российской Федерации. - Сургут, 2020
3. Леднева Вера Сергеевна. Эффективность современных технологий ранней диагностики муковисцидоза, возможности оптимизации терапии и прогноза: диссертация ... доктора медицинских наук: 14.01.08 / Леднева Вера Сергеевна; Воронежская государственная медицинская академия им.Н.Н.Бурденко.- Воронеж, 2013
4. Самсонова Марина Сергеевна. Новые подходы к оценке качества жизни детей с муковисцидозом: диссертация ... кандидата Медицинских наук: 14.01.08 / Самсонова Марина Сергеевна; Научный центр здоровья детей Министерства здравоохранения Российской Федерации.- Москва, 2016
5. Шамсиев Ф. М. Динамика цитокинов у детей с муковисцидозом на фоне проводимой терапии : научное издание / Ф. М. Шамсиев, Н. Я. Файзуллаева, Д. А. Мусаходжаева // Журнал теоретической и клинической медицины. - Ташкент, 2013. -N5. - С. 111-113



6. Шамсиев Ф. М. Клинико-иммунологические особенности муковисцидоза у детей : научное издание / Ф. М. Шамсиев, Р. А. Мусажанова [и др.] // Достижения, проблемы и перспективы охраны здоровья детей и подростков: Материалы Республиканской науч.- практ. конференции (Тошкент, 25 марта 2010 г.). - Ташкент, 2010. - С. 146-149