



ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ДОНЕЦКОЙ НАРОДНОЙ РЕСПУБЛИКИ  
«РЕСПУБЛИКАНСКАЯ НАУЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ БИБЛИОТЕКА»  
Информационно-библиографический отдел



**НЕОНАТАЛЬНЫЙ И РАСШИРЕННЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ:  
организация, лабораторная диагностика и клиническая практика**

*Библиографический обзор*

Неонатальный скрининг – система массового обследования новорожденных в первые дни жизни, направленная на раннее выявление врожденных и наследственных заболеваний до появления клинических проявлений. Ранняя диагностика позволяет своевременно начать лечение и снизить риск тяжелых осложнений.

К 2026 году программа расширенного неонатального скрининга в Российской Федерации охватывает около 99% новорожденных. По данным Министерства здравоохранения Российской Федерации, в 2025 году врожденные и наследственные заболевания подтверждены у 661 ребенка; за последние два года обследование прошли более 3,2 млн. новорожденных, а подтвержденные диагнозы установлены примерно у 1,8 тыс. детей.

Расширение перечня заболеваний, внедрение тандемной масс-спектрометрии и молекулярно-генетических методов, развитие отечественных тест-систем и цифровых платформ способствуют повышению диагностической точности и организационной эффективности скрининга.

В соответствии с письмом Министерства здравоохранения ДНР от 10.02.2026 № 11319/03-3-32 «О проведении НС и РНС» подготовлен библиографический обзор нормативно-методических документов и научных публикаций, отражающих современные организационные, лабораторные и клинические аспекты неонатального и расширенного неонатального скрининга.

Донецк, 2026

## **Нормативно-организационная и преаналитическая модель неонатального скрининга**

1. **Порядок** оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями : Приказ Министерства здравоохранения РФ от 21 апреля 2022 г. № 274н // ГАРАНТ. РУ : информационно-правовой портал. – URL : <https://base.garant.ru/404987183/53f89421bbdaf741eb2d1ecc4ddb4c33/>.

Приказ устанавливает процедуру проведения массового обследования младенцев с целью выявления врожденных и/или наследственных патологий на ранних стадиях для последующей своевременной терапии. Неонатальный скрининг охватывает диагностику ряда заболеваний, среди которых преобладают генетически обусловленные и врожденные нарушения метаболизма, а также дисфункции различных систем организма. Забор крови осуществляется: у доношенных младенцев – в первые 24-48 часов жизни, у недоношенных – через 144-168 часов после рождения. В случае отсутствия признаков заболеваний, младенец классифицируется как «условно здоровый» и не требует дополнительных диагностических мер. При наличии подозрений на патологию, педиатр поликлиники или руководитель педиатрического отделения информирует родителей и направляет их на дальнейшее углубленное обследование.

2. **О Регламенте** информационного взаимодействия между медицинскими организациями при проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга : Письмо Министерства здравоохранения РФ от 9 января 2023 г. № 15-4/10 // ГАРАНТ. РУ : информационно-правовой портал. – URL : [https://base.garant.ru/406538165/#block\\_1000](https://base.garant.ru/406538165/#block_1000).

Документ подготовлен Департаментом медицинской помощи детям, охране материнства и общественного здоровья Министерства здравоохранения Российской Федерации в рамках реализации федерального проекта «Обеспечение расширенного неонатального скрининга». Согласно установленному регламенту, при невозможности передачи протокола лабораторного исследования через медицинскую информационную систему, сведения о результатах неонатального скрининга должны быть внесены непосредственно в ВИМИС «АКиНЕО» не позднее 24 часов с момента получения результата. Направления с тремя пятнами крови, полученные из медицинской организации, выполнившей забор крови, направляются в медико-генетический центр. Специалисты медико-генетического центра ежедневно мониторят результаты тестирования по неонатальному и расширенному неонатальному скринингу в ВИМИС «АКиНЕО». При обнаружении положительных результатов или случаев, связанных с «дефектом бланка», медико-генетический центр инициирует процесс идентификации пациента и его дальнейшее сопровождение в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и/или наследственными заболеваниями.

3. **Здоровый** новорожденный, рожденный в условиях стационара : клинические рекомендации // Рубрикатор клинических рекомендаций : [сайт]. – URL : [https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/924\\_1](https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/924_1).

Клинические рекомендации описывают критерии здорового новорожденного и рекомендации по его ведению. Определено, что неонатальный скрининг на врожденные и/или наследственные заболевания и расширенный неонатальный скрининг на врожденные и/или наследственные заболевания проводятся только после получения информированного добровольного согласия родителей или законных представителей пациента на медицинское вмешательство. Забор образцов крови осуществляют из пупка новорожденного через 3 часа после кормления, в возрасте 24-48 часов жизни у доношенного и на 7-е сутки жизни у недоношенного новорожденного. Забор образцов крови осуществляется на 2 фильтровальных бумажных тест-бланка, которые выдаются медико-генетической консультацией (центром). Исследование образцов крови проводится в медико-генетической консультации (центре) в срок до 10 дней после забора образца крови. Забор крови на неонатальный скрининг фиксируется врачом-неонатологом в истории развития новорожденного и выписном эпикризе.

4. **Методические** рекомендации по формированию направления на неонатальный скрининг в ВИМИС «АКиНЕО». – Москва, 2023. – URL : <https://vimis.ncagp.ru/>.

Представлено руководство по выписке направлений для проведения неонатального скрининга. Процедура может быть выполнена в электронной форме через ВИМИС «АКиНЕО» (Вариант I) или в бумажном виде (Вариант II) для субъектов: Донецкая Народная Республика, Луганская Народная Республика, Запорожская область, Херсонская область. Отмечается, что в случае отсутствия доступа к сети Интернет в момент формирования направления на неонатальный скрининг, допускается его оформление вручную на бумажном носителе с использованием установленного шаблона. Документация должна быть заполнена разборчиво, печатными буквами, в трех экземплярах, с возможностью использования копировальной техники. К оформленному направлению с помощью степлера должны быть прикреплены два тест-бланка, содержащих образцы крови (по 3 и 5 капель соответственно). Тест-бланки, не сопровождаемые заполненным бланком направления, считаются недействительными. После завершения оформления два экземпляра направления передаются в соответствующий региональный медико-генетический центр. Для ДНР таким центром является Республиканский специализированный центр медицинской генетики и пренатальной диагностики Министерства здравоохранения ДНР.

5. **Метод** получения сухого пятна крови на тест-бланк для проведения клинико-лабораторных исследований : методические рекомендации – URL : [https://amg-genetics.ru/pdf/2023/met\\_rekomendacii\\_pyatna\\_krovi\\_29\\_12\\_2022.pdf](https://amg-genetics.ru/pdf/2023/met_rekomendacii_pyatna_krovi_29_12_2022.pdf).

Методическое руководство регламентирует порядок забора биологического материала способом «сухое пятно крови» для проведения неонатального и селективного скрининга на наличие наследственных и врожденных патологий, а также для осуществления контроля за лечением пациентов. Применение техники «сухого пятна крови» на специальном тест-бланке входит в протокол неонатального скрининга, охватывающего всех новорожденных в первые дни жизни. Объем крови, необходимый для формирования одного пятна, составляет 80-100 мкл. Кровь следует наносить аккуратной каплей в центр указанного круга, избегая повторного нанесения в один и тот же круг. Процесс высушивания отобранных кровяных пятен проводится на воздухе в течение минимум 3 часов при комнатной температуре (18°C-25°C), на ровной, непитающей и открытой поверхности в горизонтальном положении. После полного высыхания тест-бланки помещаются в индивидуальную упаковку таким образом, чтобы пятна крови не соприкасались и не перекрывали друг друга. Затем бланки отправляют в лабораторию.

6. **Гераскин, А. И.** Алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрением на врожденные и наследственные заболевания / А. И. Гераскин, О. Е. Коновалов, З. И. Эсмурзиева // Менеджер здравоохранения. – 2025. – № 9. – С. 41-47.

Разработан алгоритм маршрутизации новорожденных с подозрениями на врожденные и/или наследственные патологии, основанный на положениях Приказа Министерства здравоохранения РФ от 21.04.2022 № 274н. Анализ результатов первичного скрининга показал, что 5,14% обследованных новорожденных были отнесены к группе риска по наследственным заболеваниям. При этом уровень ложноположительных результатов в данной группе составил 98,2%, что создает существенную нагрузку на систему здравоохранения. Ключевые организационные трудности включают недооценку вероятности ложноположительных результатов обследования недоношенных новорожденных и младенцев с низкой массой тела, а также случаи раннего забора крови и дефекты при транспортировке биологических материалов. Предложенный алгоритм предусматривает последовательный и комплексный мониторинг состояния новорожденных для ранней диагностики и своевременного начала терапевтических мероприятий при врожденных и наследственных заболеваниях.

7. **Информированность** врачей о программе расширенного неонатального скрининга / А. И. Гераскин, О. Е. Коновалов, З. И. Эсмурзиева [и др.] // Вестник современной клинической медицины. – 2025. – Т. 18, вып. 4. – С.113-119.

Проведено исследование уровня осведомленности медицинских специалистов разных направлений о расширенной программе неонатального скрининга. Выявлено, что только 39,2% практикующих врачей достоверно информированы о списке заболеваний, охватываемых данной программой. Этот факт указывает на наличие расхождений в информационных материалах или

недостаточную информированность опрошенных врачей о последних обновлениях скрининга. Подчеркивается, что все опрошенные клинические генетики обладают полным знанием о расширении программы неонатального скрининга. Установлена прямая зависимость точности результатов расширенного неонатального скрининга (как ложноположительных, так и ложноотрицательных) от качества преаналитического этапа, в частности, от своевременности забора биологического материала. Корректное знание сроков проведения расширенного неонатального скрининга для доношенных и недоношенных детей тесно связано с информированностью о внесенных изменениях в программу. Респонденты, верно отметившие внесенные коррективы, демонстрировали более высокую точность ответов и меньшее число ошибок.

### **Лабораторные технологии и эффективность неонатального скрининга**

8. **Распространенность** и причины ложноположительных результатов неонатального скрининга / А. И. Гераскин, О. Е. Коновалов, И. П. Витковская [и др.] // Вестник современной клинической медицины. – 2025. – Т. 18, вып. 1. – С. 23-29.

Проанализированы аспекты организации программ неонатального и расширенного неонатального скрининга. Оценена частота ложноположительных результатов у новорожденных из групп риска по наследственным патологиям. Среди причин ложноположительных заключений отмечают: недостаточное внимание к группе риска недоношенных и маловесных новорожденных, что обусловлено физиологическими особенностями их метаболизма, органной незрелостью и неполноценностью ферментных систем; слишком раннее взятие биоматериала (до 24 часов после рождения), когда метаболические процессы еще не установились; нарушения в процедурах сбора, хранения и транспортировки образцов крови. Искажение результатов может быть вызвано температурными воздействиями, контаминацией образцов или недостаточной абсорбцией крови на фильтровальную бумагу. Рекомендованы более строгие протоколы забора и обработки биоматериала, а также повышение информированности родителей о потенциальных результатах скрининга для минимизации числа ложноположительных исходов.

9. **Роль** неонатального скрининга на иммунодефицитные состояния в оценке состояния здоровья детей (обзор) / Г. Ш. Гафиятуллина, Г. Б. Евдокимова, О. З. Пузикова, О. В. Галущенко // Журнал медико-биологических исследований. – 2025. – Т. 13, № 3. – С. 350-362.

Рассмотрена роль неонатального скрининга на иммунодефицитные состояния в оценке состояния здоровья детей. Установлено, что многие авторы обнаруживали изменения показателей иммунологического неонатального скрининга у недоношенных детей, а также с различными инфекционными, соматическими, аутоиммунными и генетическими патологиями. Данные отклонения в иммунной системе могут являться фактором, осложняющим течение основного заболевания и снижающим эффективность его лечения, а также увеличивать риски формирования сопутствующей патологии. Таким образом, тестирование на первичные иммунодефициты методом количественной оценки TREC и KREC в сухих пятнах крови новорожденных позволяет не только формировать группы риска по развитию врожденных ошибок иммунитета, но и дать более углубленную оценку состояния здоровья.

10. **Референсные значения** аминокислот и ацилкарнитинов у доношенных и недоношенных новорожденных/ Н. Л. Печатникова, Г. В. Байдакова, О. Е. Потехин [и др.] // Медицинская генетика. – 2023. – Т. 22, № 1. – С. 12-21.

Установлены референсные диапазоны для аминокислот и ацилкарнитинов у новорожденных, дифференцированные по сроку гестации и массе тела при рождении. Исследователи провели количественный анализ 11 аминокислот, 31 ацилкарнитинового

производного и сукцинилацетона с использованием тандемной масс-спектрометрии у младенцев. Было выявлено, что уровни пролина, валина, а также лейцина/изолейцина/аллоизолейцина/гидроксипролина демонстрировали тенденцию к увеличению в первые 7 дней жизни, после чего стабилизировались на 7-14-й день. Аланин, орнитин и тирозин оказались повышены в первую неделю жизни, но затем их концентрации снижались с 7 по 14 день. Цитруллин и аргинин показывали неуклонный рост от рождения до 14-дневного возраста, в то время как глицин и фенилаланин последовательно снижались. Подчеркивается, что на установленные референсные значения могут оказывать влияние время забора биологического материала, особенности вскармливания, проводимое инфузионное лечение и иные факторы.

11. **Юдицкий, А. Д.** Особенности аминокислотного спектра крови у недоношенных детей, рожденных малыми и маловесными для гестационного возраста, по результатам расширенного неонатального скрининга / А. Д. Юдицкий, Т. В. Коваленко // *Мать и Дитя в Кузбассе.* – 2025. – № 2 (101). – С. 75-80.

Проанализированы особенности аминокислотного спектра у недоношенных младенцев, родившихся с низкими показателями массы тела относительно гестационного возраста, в рамках неонатального скрининга. Установлено, что у недоношенных детей выявлены статистически значимо более низкие уровни следующих аминокислот: аргинина (17,5 [6,1; 21,4] мкмоль/л), метионина (22,8 [16,6; 26,1] мкмоль/л,  $p = 0,011$ ), фенилаланина (49,9 [33,5; 52,5] мкмоль/л,  $p = 0,003$ ) и тирозина (45,5 [34,6; 62,5] мкмоль/л,  $p < 0,001$ ). Была обнаружена обратная корреляционная зависимость между показателем стандартного отклонения массы тела при рождении и концентрацией орнитина ( $r_s = -0,46$ ,  $p = 0,047$ ), аргинин-янтарной кислоты ( $r_s = -0,60$ ,  $p < 0,001$ ) и цитруллина ( $r_s = -0,42$ ,  $p = 0,05$ ). Исследование подчеркивает, что аминокислотный профиль глубоко недоношенных новорожденных напрямую связан с их физическим развитием на момент рождения. Концентрация орнитина, аргинин-янтарной кислоты и цитруллина у глубоко недоношенных детей, родившихся с задержкой роста, коррелирует со степенью дефицита массы тела при рождении.

12. **Определение** референсных интервалов эксцизионных колец TREC и KREC по итогам проведения скрининга новорожденных на врожденные ошибки иммунитета в 2023-2024 годах в системе здравоохранения Северо-Западного федерального округа Российской Федерации / А. Ю. Лобенская, А. К. Петриченко, Т. У. Евлоева [и др.] // *Российский иммунологический журнал,* – 2026. – Т. 29, № 1. – С. 153-170.

Установлена корреляция между концентрацией TREC, антропометрическими показателями новорожденных и продолжительностью гестации. Определено, что нижний порог квартильного диапазона TREC (2,5-й перцентиль) составляет 45 копий на  $10^5$  ядросодержащих клеток. Для новорожденных с массой тела от 1500 до 2500 минимальный уровень TREC составил 287 копий на  $10^5$  ядросодержащих клеток, тогда как в группе с массой тела 2500 и выше этот показатель достиг 316 копий на  $10^5$  ядросодержащих клеток. Выявлена статистически достоверная зависимость между уровнем TREC и прижизненной массой младенца. В подгруппе недоношенных детей с экстремально низкой массой тела (менее 1500) расчетные пороговые значения оказались ниже установленных. Таким образом, определенные пороговые значения для уровней TREC и KREC у новорожденных обеспечат эффективную персонализированную лабораторную диагностику для выявления иммунодефицитных состояний различной этиологии.

13. **Сравнение** тестов для проведения массового обследования новорожденных на наследственные заболевания методом тандемной масс-спектрометрии / С. В. Осипенко, С. В. Ковалев, И. А. Ведихина [и др.] // *Неонатология: новости, мнения, обучение,* – 2025. – Т. 13, № 2. – С. 17-25.

Проведен сравнительный анализ доступных на российском рынке диагностических наборов для неонатального скрининга, изучены аналитические и диагностические свойства отечественного продукта «Неоскрин™30». По результатам исследования подтверждена пригодность данного набора для внедрения в рутинную клиническую практику. Отмечено, что набор «NeoBase™2» (производитель – Финляндия) соответствует всем требованиям по перечню обязательных для контроля показателей и демонстрирует высокую эффективность в неонатальном скрининге. Российский набор «Неоскрин™30» включает весь необходимый комплект реагентов для анализа образцов крови новорожденных, полученных на фильтровальной бумаге, и предназначен для выявления 29 видов наследственных заболеваний. Его применение в клинической практике постепенно расширяется. Хотя «Неоскрин™30» охватывает меньшее число анализируемых показателей по сравнению с «NeoBase™2», его аналитические характеристики для общих определяемых параметров сопоставимы или превосходят показатели финского аналога. При тестировании продемонстрирована сравнительная эффективность обоих наборов в диагностике врожденных патологий и установленные пограничные значения для выявления заболеваний также оказались близкими.

14. **Ранняя** диагностика врожденных эндокринопатий с внедрением расширенного неонатального скрининга / А. В. Ершова, М. Е. Туркунова, А. Ю. Лобенская [и др.] // Педиатр. – 2025. – Т. 16, № 2. – С. 29-39.

Представлен сравнительный анализ данных неонатального скрининга на врожденный гипотиреоз и врожденную дисфункцию коры надпочечников с учетом модифицированных условий обследования новорожденных. Выявлено, что перенос срока забора сухих пятен крови с 3-5 суток жизни на 1-2-е сутки вызывает существенный рост количества ложноположительных результатов. Подчеркнута недопустимость взятия проб в первые 24 часа жизни, поскольку это резко увеличивает риск ложноположительных исходов. Ранний забор крови требует корректировки референсных значений для 17-гидроксипрогестерона (с 20-30 нмоль/л до 15-25 нмоль/л) и тиреотропного гормона (с 10-20 мЕд/л до 8-15 мЕд/л), что повышает специфичность диагностики и минимизирует ложноположительные результаты на 30-50%.

15. **Калинина, Е. А.** Особенности диагностики врожденного гипотиреоза у недоношенных новорожденных: обзор литературы и собственные клинические наблюдения / Е. А. Калинина, А. В. Солнцева, Т. В. Колкова // Педиатрия Восточная Европа. – 2024 – Т.12, № 4. – С. 621-631.

Рассмотрены клинические примеры, иллюстрирующие случаи ложноотрицательных результатов скрининга новорожденных при первичном врожденном гипотиреозе, обусловленные временным отставанием в повышении уровня тиреотропного гормона. У каждого из обследованных младенцев имелись факторы предрасположенности к развитию врожденного гипотиреоза: один пациент был недоношенным, а другой – доношенным, но с низкой массой тела относительно гестационного возраста. Диагностика первичного врожденного гипотиреоза и инициирование терапии стали возможны исключительно благодаря повторному определению концентрации тиреотропного гормона в возрасте одного месяца.

16. **Оценка** эффективности неонатального скрининга на муковисцидоз в Российской Федерации / В. Д. Шерман, С. И. Куцев, В. Л. Ижевская, Е. И. Кондратьева // Вопросы практической педиатрии. – 2022. – Т. 17, № 3. – С. 12-19.

Оценена результативность внедрения программы неонатального скрининга на муковисцидоз на территории Российской Федерации. Представлены данные, полученные в ходе исследования, в рамках которого были собраны сведения по основным параметрам скрининга от ведущих специалистов в области медицинской генетики из различных регионов. Исследование выявило, что чувствительность метода скрининга достигла приблизительно 93%. Ложноотрицательный результат был зафиксирован у 8 младенцев (7,1%), двое из которых имели мекониевый илеус. Средний возраст, в котором младенцы осматривались специалистом по муковисцидозу, составил  $41 \pm 21$  день. У 73% пациентов диагноз был установлен в амбулаторных условиях, тогда как у 27% – в условиях стационара. В процессе организации скрининга и последующего наблюдения была выявлена существенная проблема, связанная с недостаточной

координацией между медико-генетическими центрами и специалистами, занимающимися ведением пациентов с муковисцидозом.

17. **Социально-экономическая эффективность** проведения неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию в Российской Федерации / И. А. Комаров, А. Р. Малахова, Т. П. Васильева [и др.] // Нервно-мышечные болезни. – 2023. – Т. 13, № 3. – С. 25-32.

Проведен анализ экономической целесообразности полномасштабного неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию (СМА) в Российской Федерации. Исследование включало опрос родителей пациентов и медицинских работников, а также изучение актуальных клинических протоколов и стандартов оказания медицинской помощи детям с СМА. До внедрения программы скрининга, ежегодное социально-экономическое бремя СМА для выявленных пациентов оценивалось в 3 994 289 548 рублей. Первоначальные инвестиции в организацию массового неонатального скрининга были рассчитаны на уровне примерно 679 224 000 рублей в год. Своевременная диагностика СМА посредством неонатального скрининга и последующее эффективное лечение способствовали сокращению расходов на специализированную и паллиативную медицинскую помощь, а также снижению прямых немедицинских и косвенных затрат. В сумме эти меры позволили уменьшить совокупное бремя СМА более чем на 7%.

Составитель:

Доценко Е. Г.

Ответственный за выпуск:

Ладвинская А. А.