

ПАНОВА МАРИЯ ВЛАДИМИРОВНА

**НАУЧНОЕ ОБОСНОВАНИЕ МЕРОПРИЯТИЙ ПО СОВЕРШЕНСТВОВАНИЮ
РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА**

**3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения,
медико-социальная экспертиза**

АВТОРЕФЕРАТ
диссертации на соискание ученой степени
кандидата медицинских наук

Оренбург – 2025

Работа выполнена в федеральном государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Научный руководитель:

Билалов Фаниль Салимович – доктор медицинских наук, доцент, профессор кафедры общественного здоровья и организации здравоохранения федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Официальные оппоненты:

Коновалов Олег Евгеньевич - доктор медицинских наук, профессор, профессор кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены медицинского института федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации.

Зинченко Рена Абульфазовна – доктор медицинских наук, профессор, заведующая кафедрой организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации.

Ведущая организация:

Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Защита диссертации состоится «__» _____ 2025 г в ____ часов на заседании диссертационного совета 21.2.049.03 на базе федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Оренбургский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации по адресу: 460014, Российская Федерация, город Оренбург, улица Советская, здание №6.

С диссертацией можно ознакомиться в библиотеке (460000, Оренбург, проспект Парковый, д.7.) и на официальном сайте (<https://www.orgma.ru>) федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Оренбургский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Автореферат разослан «__» _____ 2025 г.

Ученый секретарь

Диссертационного совета,
доктор медицинских наук, профессор

Попова Лариса Юрьевна

ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОТЫ

Актуальность темы диссертационного исследования

Наиболее приоритетными задачами государства в последние годы является охрана здоровья граждан, снижение уровня заболеваемости, инвалидности, смертности, в том числе младенцев.

Неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ стал важной стратегией предупреждения и раннего выявления заболеваний, когда еще возможно лечение, так как позволяет выявить болезнь в досимптоматической стадии и предотвратить клиническую манифестацию.

С 31 декабря 2022 г. вступил в силу приказ Минздрава России №274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» и расширил скрининг среди новорожденных на всей территории Российской Федерации до 36 групп нозологий.

Расширенный неонатальный скрининг дает возможность минимизировать риск инвалидизации детей, а значит, исключает частичную или полную потерю трудоспособности, ведущую к большим затратам как со стороны семьи, так и со стороны государства.

Однако существует ряд проблем, требующих их решения. Отмечается недостаточная укомплектованность кадрами медико-генетических консультаций, есть необходимость повышения квалификации специалистов, задействованных в проведении скрининга, материально-технического оснащения центров, участвующих в расширенном неонатальном скрининге, совершенствование информационного обеспечения расширенного неонатального скрининга (Куцев С.И., 2020; Захарова Е.Ю., 2020; Назаренко Л.П., 2020; Мирзоева Н.Н., 2018). Остается недостаточно высоким уровень знаний врачей первичного звена о заболеваниях, включенных в расширенный неонатальный скрининг (Витковская И.П., 2017). Одной из задач организации расширенного неонатального скрининга является информирование родителей о наличии таких заболеваний, подготовка родителей из группы риска к рождению особенного ребенка, поэтому необходимо разработать и внедрить в практику доступные и понятные для родителей памятки об особенностях заболеваний, входящих в расширенный неонатальный скрининг (Волгина С.Я. с соавт., 2019; Зубкова В.С., 2023). Недостаточно решены вопросы лекарственного обеспечения некоторых нозологий, выявленных в результате расширенного неонатального скрининга, несмотря на то, что Благотворительный Фонд «Круг Добра», созданный по указу Президента для поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, берет на себя лекарственное обеспечение некоторых заболеваний. Однако обеспечение оставшихся заболеваний остаётся на балансе региональных

бюджетов, что может привести к задержкам начала терапии (Иванова И.Д., Сабари Х.И., 2018; Косякова Н.В., 2019; Хабриев Р.У. с соавт, 2019; Самощенко И.Ф. с соавт, 2022). Для совершенствования организации расширенного неонатального скрининга следует научно обосновать управленческие решения, начиная с этапов подготовки специалистов, необходима разработка унифицированных стандартных операционных процедур. Кроме того, отсутствуют региональные стандартизированные регистры для учета пациентов с выявленными заболеваниями и мониторинга оказания им медицинской помощи (Куцев С.И.; 2024, Воронин С.В., 2024).

Все вышесказанное подтверждает необходимость создания управленческих центров редких заболеваний в каждом регионе для улучшения качества оказания медицинской помощи пациентам, выявленным в результате расширенного неонатального скрининга (Печатникова Н.Л., 2016; Сапожников С.П., Власова И.В., 2017).

Степень разработанности темы исследования

Возникающие при проведении неонатального скрининга проблемы ценностного, морального и нравственного характера чаще освещаются в литературе узкими специалистами — генетиками, неонатологами, педиатрами (Матулевич С.А., 2009; Ипатова О.Е., 2009; Храмова Е.Б., 2007; Мурзабаева С.Ш., 2010; Быбченко Е.Г., 2012).

Актуальные вопросы организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями затрагиваются в ряде публикаций отечественных авторов (Капранов Н.И. с соавт, 2005; Батышева Т.Т. с соавт., 2015; Амелина М.А., 2016; Витковская И.П., 2017; Дедов И.И., 2018; Печатникова Н.Л., 2019; Васильева Т.П. и др., 2020).

Вместе с тем, имеются лишь единичные работы, посвященные вопросам анализа организации и совершенствования расширенного неонатального скрининга (Куцев С.И., 2024, Воронин С.В., 2024). За 2 года расширенного неонатального скрининга в России не выполнено ни одной обобщающей работы, посвященной глубокому и всестороннему анализу проведенных мероприятий. Встречаются отдельные работы, в основном диссертации, указывающие на особенности обследования новорожденных в отдельных регионах с приведением данных о частоте распределения скринируемой патологии. Такой подход имеет определенную актуальность, однако он чреват дискретными, не масштабируемыми результатами. В отдельных случаях приводится описательная статистика оснащенности и обеспеченности кадрами, а на уровне субъектов Российской Федерации изучается ситуация с оснащением оборудованием, организация исследований по отдельным типам оборудования (Мирзоева Н.Н., 2018; Григорьева К.Н., Бакумец В.С., 2021). Имеет место явная нехватка научных исследований, системно рассматривающих проблематику организации расширенного неонатального

скрининга на уровне административно-территориальной единицы или целого субъекта Российской Федерации и управления им. Все вышеизложенное и определило цель нашего исследования.

Цель исследования

Цель исследования: на основании комплексной оценки системы организации расширенного неонатального скрининга разработать мероприятия по его совершенствованию.

Задачи исследования

1. Изучить распространенность орфанных заболеваний по данным регионального сегмента федерального регистра и первичную заболеваемость по данным неонатального скрининга в Республике Башкортостан за 2019-2023 гг.
2. Оценить медико-социальные аспекты жизни пациентов с орфанными заболеваниями и их матерей.
3. Проанализировать организацию расширенного неонатального скрининга и медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.
4. Научно обосновать мероприятия по совершенствованию организации расширенного неонатального скрининга и оценить их результаты.

Научная новизна исследования

Впервые проведено комплексное медико-социальное исследование, в результате которого установлено, что ранняя диагностика орфанных заболеваний и своевременное внесение больных в регистр позволили совершенствовать их учет. Отмечено, что в динамике с 2019 по 2023 год в два раза возросла распространенность орфанных заболеваний. В сельской местности распространенность орфанных заболеваний выше, чем в городской местности, среди женщин выше, чем среди мужчин.

Впервые дана медико-социальная характеристика обследованных пациентов с орфанным заболеванием, которая позволила определить, что среди них пациентов женского пола больше, чем пациентов мужского пола, две трети в возрасте до 10 лет, большая часть с диагнозом классическая фенилкетонурия, кистозный фиброз неуточненный. Только третья часть пациентов охвачена динамическим наблюдением состояния здоровья по месту жительства.

Определено, что большинство матерей пациентов с орфанными заболеваниями состоят в зарегистрированном браке, имеют среднее профессиональное образование, живут в собственной квартире, в удовлетворительных жилищных условиях, работают, не злоупотребляют алкоголем, не курят, более 90,0% имели акушерские риски во время беременности и родов.

Установлено, что наблюдается дефицит кадров для выполнения расширенного неонатального скрининга (РНС), низкий уровень знаний медицинских работников о

заболеваниях, относящихся к РНС, дефекты при заборе материала и оформлении документов, отсутствие стандартных операционных процедур (СОП) для выполнения РНС.

Впервые научно обоснован и создан Центр орфанных заболеваний и определены его основные задачи по совершенствованию организации расширенного неонатального скрининга.

Теоретическая и практическая значимость работы

Теоретическая значимость исследования состоит в том, что полученные данные об организации РНС и их объективной значимости в массовом скрининге новорожденных на наследственные и врожденные заболевания способствуют разработке, принятию и внедрению организационно-управленческих решений, направленных на совершенствование оказания своевременной комплексной медицинской помощи детям группы высокого риска. По результатам работы изданы методические рекомендации для руководителей медицинских организаций, врачей-педиатров, врачей-неонатологов, врачей-генетиков и среднего медицинского персонала, принимающего участие в проведении расширенного неонатального скрининга. Разработано и внедрено учебное пособие «Алгоритмы оказания медицинской помощи, диспансерного наблюдения и лекарственного обеспечения детей с врожденными и наследственными заболеваниями в Республике Башкортостан».

Разработаны и утверждены СОП при проведении неонатального и расширенного неонатального скринингов.

Разработано и внедрено информационно-методическое письмо, предназначенное для медицинских работников, в должностные обязанности которых входит осуществление забора биоматериала для проведения расширенного неонатального скрининга. Разработаны и внедрены памятки для родителей о заболеваниях, которые выявляются при проведении РНС.

Создан Центр орфанных заболеваний, который внедрен в работу Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республиканского медико-генетического центра (далее – ГБУЗ РМГЦ).

Результаты исследований позволяют эффективно планировать деятельность межрегиональных центров, выполняющих расширенный неонатальный скрининг. Материалы исследования могут быть использованы при разработке порядка оказания медицинской помощи при отдельных нозологиях наследственных и врожденных заболеваний.

Методология и методы исследования

Методология исследования построена в соответствии с поставленной целью и задачами. В работе использованы статистический, социологический, аналитический методы и метод организационного эксперимента. Разработаны первичные карты выкопировки из медицинских документов и анкеты для пациентов, родителей и врачей. Статистическая обработка проведена на основе общепринятых статистических методов. Рассчитаны относительные и средние

величины. Для оценки достоверности использованы t-критерия Стьюдента, корреляционный анализ с использованием программ SPSS Statistics и Microsoft Excel. Статистически значимыми считали отличия при уровне вероятности безошибочного прогноза 95% ($p < 0,05$) и 99% ($p < 0,01$).

Положения, выносимые на защиту

1. Результаты анализа распространенности орфанных заболеваний по данным регистра и первичной заболеваемости детей по данным неонатального скрининга за 2019-2023 гг. свидетельствуют об увеличении выявляемости орфанных заболеваний, что способствует своевременному обеспечению детей лекарственными препаратами и снижению их смертности.

2. Медико-социальная характеристика пациентов с орфанными заболеваниями и их матерей позволяет определить социально-гигиенические, медицинские и биоэтические аспекты проведения расширенного неонатального скрининга.

3. Полученные данные об организации расширенного неонатального скрининга определяют необходимость дополнительной подготовки кадров, повышения компетенции врачей, средних медицинских работников и прочего персонала, совершенствования организации медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

4. Создание Центра орфанных заболеваний позволило улучшить взаимодействие между медицинскими организациями и главными внештатными специалистами Минздрава Республики Башкортостан, обеспечить маршрутизацию пациентов и повысить уровень квалификации кадров, оказывающих им медицинскую помощь.

Соответствие диссертации паспорту научной специальности

Диссертационное исследование соответствует паспорту научной специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза (медицинские науки), пп. 15, 16, 17.

Апробация результатов исследования

Апробация диссертации проведена на расширенном заседании кафедр общественного здоровья и организации здравоохранения и общественного здоровья и управления здравоохранением ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России (протокол № 12 от 03.03.2025 года).

Проведение работы одобрено локальным этическим комитетом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России (протокол от 19.10.2021 г.). Тема диссертации утверждена на заседании Ученого совета медико-профилактического факультета федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, протокол №3 от 25.10.2022г. и связана с планом НИР университета.

Публикации и участие в научных конференциях

По теме диссертации опубликовано 10 печатных работ, в том числе 3 статьи в изданиях, рекомендованных ВАК при Министерстве науки и высшего образования Российской Федерации, в т.ч. 1 статья - в журнале, включенном в международную базу данных SCOPUS, 6 публикаций – в иных изданиях.

Основные положения и результаты работы были представлены в виде научных докладов и доложены на международных научно-практических конференциях: Узбекистан (2023), Казахстан (2023), на российских научно-практических конференциях: г. Москва (2023, 2024), г. Санкт-Петербург (2025), г. Томск (2024), г. Уфа (2022, 2023, 2024, 2025), республиканских научно-практических конференциях: г. Уфа (2022, 2023, 2024, 2025).

Внедрение результатов исследования в практику

Результаты диссертационного исследования послужили основой разработки следующих нормативно-правовых актов:

- приказ министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 27 декабря 2022 года № 2200-А «О массовом обследовании новорожденных детей на врожденные и (или) наследственные заболевания (неонатальный скрининг и расширенный неонатальный скрининг) в Республике Башкортостан в 2023 году»;

- приказ министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 01 марта 2023 года № 356-А «Об утверждении алгоритма сообщения диагноза при подозрении или обнаружении у плода/ребенка инвалидизирующей патологии или риска ее развития»;

- приказ министерства здравоохранения Республики Башкортостан от 22 декабря 2023 года № 2438-А «Об утверждении алгоритмов оказания медицинской помощи, диспансерного наблюдения и лекарственного обеспечения детей с врожденными и наследственными заболеваниями».

Разработаны и внедрены:

Информационно-методическое письмо «Методика забора образцов сухого пятна крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные и/или врожденные заболевания». Уфа 2024.

Учебное пособие «Алгоритмы оказания медицинской помощи, диспансерного наблюдения и лекарственного обеспечения детей с врожденными и наследственными заболеваниями в Республике Башкортостан». Уфа 2025.

Патент: Программа для ЭВМ «Программа для статистического и корреляционного анализа лиц с диагнозом «муковисцидоз».

Результаты диссертационного исследования внедрены в деятельность медицинских организаций, участвующих в организации проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга; используются в педагогическом процессе на кафедре общественного

здоровья и организации здравоохранения ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России.

Личный вклад соискателя

Автор диссертации самостоятельно определил актуальность и сформулировал тему исследования, установил цель и задачи исследования, разработал дизайн и методологию исследования, определил перечень необходимых методов исследования. Автор самостоятельно провел сбор и последующий анализ первичных данных, систематизировал и обобщил результаты, разработал организационные технологии, сформировал заключение, выводы, рекомендации.

Объем и структура диссертации

Диссертация изложена на 197 страницах, состоит из введения, обзора литературы, главы о материалах и методах научного исследования, 3 глав собственных исследований, заключения, выводов, практических рекомендаций и списка литературы. Библиографический указатель включает 169 источников, из них отечественных авторов - 123, иностранных авторов - 46. Работа иллюстрирована 44 таблицами, 6 рисунками.

ОСНОВНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ДИССЕРТАЦИИ

Во введении обоснована актуальность темы исследования, определены степень её разработанности, цель и задачи исследования, научная новизна, теоретическая и практическая значимость, описаны методы исследования, изложены основные положения, выносимые на защиту.

В первой главе представлены данные отечественных и зарубежных авторов об этапах развития неонатального скрининга в Российской Федерации и за рубежом, освещены проблемы и перспективы расширенного неонатального скрининга, вопросы этических аспектов при проведении массового неонатального и расширенного неонатального скрининга и результаты организация медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями, мероприятия по ее совершенствованию. Освещены кадровые вопросы и задачи, которые остаются не решенными при организации РНС.

Во второй главе представлены материалы и методы исследования. Обозначены объект и предмет исследования, дана характеристика базы исследования, выборочного объема наблюдения и методов исследования и анализа диссертационного материала. Объектом исследования являются пациенты с орфанными заболеваниями, их родители и врачи. Единицей наблюдения является пациент, обследованный в рамках неонатального скрининга (НС) и РНС, и его мать.

Предметами исследования явились: уровень и структура младенческой смертности, заболеваемости и инвалидности пациентов, выявленных в результате НС и РНС в РБ; медико-социальная характеристика пациентов, выявленных в результате НС и РНС, и их матерей;

показатели оказания медицинской помощи пациентам, выявленным в результате НС и РНС; медико-организационные мероприятия по повышению эффективности РНС; оценка результатов медико-организационных мероприятий, направленных на улучшение здоровья пациентов, выявленных в результате НС и РНС.

Программа научного исследования предусматривала использование комплекса методов: статистический (выкопировка данных из учетной и отчетной медицинской документации), социологический (анкетирование), аналитический и метод экспертных оценок и организационного эксперимента.

В работе использованы отчетные документы Республиканского медико-генетического центра, карты выкопировки данных из ФСН: № 30 «Сведения о медицинской организации», № 32 «Сведения о медицинской помощи беременным, роженицам и родильницам»; форма № 025/у «Медицинская карта пациента, получающего медицинскую помощь в амбулаторных условиях», форма № 003/у «Медицинская карта стационарного больного»; форма 7-собес бюро МСЭ «Сведения о медико-социальной экспертизе»; ЦНИИОИЗ Минздрава России «Заболеваемость всего населения России» за 2019-2023 гг.; МИАЦ РБ «Здоровье населения и деятельность медицинских организаций Республики Башкортостан» за период 2019-2023 гг.; данные Башкортостанстат о численности населения.

Статистический метод обработки данных включал расчет относительных величин (интенсивные и экстенсивные показатели) и средних величин, ошибки их репрезентативности, критерия достоверности различия сравниваемых величин – t-критерия Стьюдента (t), анализ динамического ряда, корреляционный анализ по методу Пирсона. Исследование проведено в 6 этапов (Таблица 1).

Третья глава «Анализ распространенности орфанных заболеваний в Республике Башкортостан за период с 2019 по 2023 гг.». С 2019 по 2023 год родилось 35512 детей, из которых 114 умерли на первом году жизни, 3,9 на 1000 родившихся детей живыми. В структуре основных причин смертности ведущими являются отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде (48,6%), врожденные пороки развития (ВПР) и хромосомные нарушения (ХН) (13,0%), болезни органов дыхания (7,2%); некоторые инфекционные и паразитарные болезни (3,6%) и другие.

За анализируемый период отмечается тенденция к снижению доли умерших детей от ВПР и ХН в структуре умерших детей в возрасте до года с 15,2% до 13,0%, в абсолютных значениях – с 39 в 2019 году до 18 случаев в 2023 году (на 21 случай).

Динамика снижения смертности от ВПР и ХН обусловлена совершенствованием пренатальной диагностики, прерыванием бесперспективной беременности, оказанием медицинской помощи в перинатальном периоде.

Таблица 1 – Этапы комплексного медико-социального исследования

№	Предмет изучения	Единица и объем наблюдения	Источники получения информации	Методы обработки и анализа материала исследования
1.	Уровень, структура и динамика младенческой смертности в Республике Башкортостан за 2019-2023гг.	Ребенок	Официальные источники МИАЦ и Башкортостанстат	Статистический
2.	Распространенность орфанных заболеваний и заболеваемость ими в Республике Башкортостан за 2019-2023гг.	Пациент, n =600	Отчетные документы РМГЦ, Карты выкопировки данных из ФСН: № 30, № 32; Форма 7-собес бюро МСЭ «Сведения о МСЭ»; форма № 025/у и № 003/у	Статистический
3.	Медико-социальная характеристика пациентов с выявленной наследственной (врожденной) патологией и их матерей	Пациент (мать пациента). n=256	Анкеты, карты выкопировки медицинской документации (приложение № 1)	Статистический, социологический
4.	Анализ кадрового и материально-технического обеспечения ГБУЗ РМГЦ	Кадры РМГЦ, n=250, 350 ед. техники	ФСН: № 30, Анкета №2, программа МедИнфо	Статистический
5.	Экспертная оценка организации РНС. Подготовка врачей-специалистов и медицинских сестер к проведению РНС	Врачи-специалисты (n=480), медицинские сестры (n=268), родители пациентов (n=1500)	Информация по обследованию новорожденных в РБ, данные об объеме обследований на НС и РНС, дефекты при выполнении взятия материала, сведения из программы МедИнфо МИАЦ РБ. Чек-листы. Анкеты	Статистический, социологический
6.	Мероприятия по совершенствованию организации расширенного неонатального скрининга	НПА, информационная система ГИСЗ РБ	ГИСЗ РБ, база НПА «Консультант Плюс»	Статистический

Изучение динамики численности больных, состоящих на учёте в региональном регистре, показало, что по сравнению с 2019 годом в 2023 году количество больных возросло на 39,8%. В 2021г. удельный вес лиц старше 18 лет в региональном регистре составил $59,8 \pm 2,8\%$, лиц моложе 18 лет – $40,2 \pm 3,4\%$ ($p < 0,05$). При этом доля детей до 18 лет имела тенденцию к снижению. В структуре больных пациенты женского пола занимают $61,4 \pm 2,7\%$, мужского пола – $38,6 \pm 3,4\%$ ($p < 0,05$). Проживают в городской местности $54,3 \pm 3,0\%$, в сельской местности – $45,7 \pm 3,2\%$ пациентов, $p < 0,05$.

Установлено, что показатель заболеваемости в сельской местности выше, чем в городской местности (11,6 случая против 10,5 на 100 тыс. населения). Среди пациентов женского пола показатель распространенности орфанных заболеваний был выше (14,7 случая на 100 тыс. человек), чем среди пациентов мужского пола (10,5 случая на 100 тыс. человек). Значительный рост распространённости орфанных заболеваний можно объяснить эффективной диагностикой, системным подходом к организации медицинской помощи. За проанализированные пять лет возросло количество пациентов с идиопатической тромбоцитопенической пурпурой, преждевременной половой зрелостью центрального происхождения, классической фенилкетонурией, незавершённым остеогенезом.

В Республике Башкортостан с 2019 по 2023 год сократилось число детей с впервые выявленными врожденными и (или) наследственными заболеваниями с 34 до 28 детей. В структуре выявленных заболеваний первое место принадлежало врожденному гипотиреозу (38,2% в 2019 году и 28,6% в 2023 году), второе место – спинальной мышечной дистрофии (8,8% и 25,0% соответственно), третье место – фенилкетонурии (11,8% и 21,4%) (Таблица 2).

Таблица 2 – Структура впервые выявленных врожденных и (или) наследственных заболеваний в РБ в 2019-2023 годах, %

Врожденное и наследственное заболевание	Годы				
	2019	2020	2021	2022	2023
Врожденный гипотиреоз	38,2	41,5	36,7	51,4	28,6
Галактоземия	2,9	3,8	-	2,9	3,6
Фенилкетонурия	11,8	7,5	16,7	14,3	21,4
Адреногенитальный синдром	2,9	11,3	13,3	11,4	7,1
Муковисцидоз	8,8	3,8	0,0	2,9	0,0
Наследственные болезни обмена	23,7	7,5	10,0	5,7	14,3
Спинальная мышечная атрофия	8,8	18,9	16,7	11,4	25,0
Первичные иммунодефициты	2,9	5,7	6,6	-	-
Итого	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0

Уровень первичной заболеваемости редкими (орфанными) заболеваниями с 2019 по 2023 год в РБ увеличился с 10,0 до 12,7 случая на 100 тыс. населения (на 21,2%). Рост объясняется совершенствованием качества ранней диагностики орфанных заболеваний и внесением

больных в регистр, позволивший наладить их учет.

Анализ смертности пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями показал положительную динамику: с 2021 года отмечается отсутствие смертей среди пациентов, выявленных в результате НС, тогда как в 2019-2020 годах умерло 4 ребенка.

Инвалидность установлена у 74,2% пациентов, при этом у детей в возрасте до 1 года – у 100%. Наибольшая доля установленной инвалидности среди других групп определена среди пациентов в возрасте 10-14 лет – у 94,5%. Комиссия МСЭ не всегда присваивает статус инвалидности, учитывая тяжесть течения наследственного заболевания, в то же время есть ряд нозологий, при которых все пациенты являются инвалидами (ФКУ, муковисцидоз).

Медико-социальную характеристику пациентов с орфанными заболеваниями и их матерей провели на основе анкетирования и выкопировки медицинских документов 256 матерей. Среди матерей пациентов с орфанными заболеваниями была одна женщина в возрасте до 19 лет, в возрастной группе 20-29 лет – 6,3%, 30-39 лет – 34,8%, 40-49 лет – 39,4% и в возрасте старше 50 лет были 19,1% женщин. Распределение пациентов по возрасту показало, что наименьшее число пациентов было до года (1,2%), наибольшее число в возрасте 20 лет и старше (26,6%). Одинаковое число пациентов было в возрастных группах 5-9 лет и 10-14 лет. У 34,4% пациентов диагноз был установлен в возрасте до года, у 21,5% – в возрасте 1-4 года, у 16,4% – в возрасте 5-9 лет, у 15,2% – в возрасте 10-14 лет и у 7,0% – в возрасте 20 лет и старше.

В структуре обследованных пациентов большая часть (55,9%) была с диагнозом классическая фенилкетонурия, кистозный фиброз неуточненный (22,3%) кистозный фиброз с легочными проявлениями (9,8%). Галактоземия была у 7,3% пациентов, кистозный фиброз с кишечными проявлениями – у 3,1% и другие виды гиперфенилаланинемии – у 1,6% (Таблица 3).

Таблица 3 – Распределение пациентов с орфанными заболеваниями по заболеваниям, % к итогу

Диагноз	Пациенты мужского пола	Пациенты женского пола	Итого
Классическая фенилкетонурия	58,3	53,7	55,9
Другие виды гиперфенилаланинемии	1,7	1,5	1,6
Галактоземия	10,0	5,1	7,3
Кистозный фиброз с лёгочными проявлениями	5,8	13,2	9,8
Кистозный фиброз с кишечными проявлениями	2,5	3,7	3,1
Кистозный фиброз неуточненный	21,7	22,8	22,3
Всего	100,0	100,0	100,0

Изучение семейного положения матерей показало, что среди них 47,7% женщин состоят в зарегистрированном браке, 24,2% – не состоят в браке, 22,7% – разведены, 5,5% – это вдовы. Высшее образование имеют 31,4%, среднее профессиональное образование – 38,2%, среднее общее образование – 30,4%. Определено, что 72,9% живут в собственной квартире, 8,5% снимают жилье, 2,3% живут в общежитии и 16,3% живут с родителями. Матери оценивают свои жилищные условия следующим образом: 27,2% считают их хорошими, 51,8% – удовлетворительными, 13,6% находят их плохими, а 7,2% классифицируют как очень плохие. Необходимо отметить, что из опрошенных женщин 60,2% работают, при этом возрастные группы 30-39 и 40-49 составляют более 70% от всех работающих.

Изучение образа жизни матерей показало, что 68,0% из них не курят, 6,1% курят до 5 сигарет в день, 8,6% курят до 10 сигарет в день, 9,7% – до 20 сигарет в день и 8,5% курят больше 20 сигарет в день. Некурящих больше в возрасте 50 лет и старше (78,2%), и меньше в возрастной группе 40-49 лет (55,7%). Злоупотребляют алкоголем 12,0% матерей.

На 100 обследованных матерей определили частоту патологического течения беременности и родов. Во время беременности наблюдались у врачей-специалистов регулярно лишь 26,6% женщин, из них у 3,5% была преэклампсия умеренной степени, у 17,2% – хроническая компенсированная плацентарная недостаточность, компенсированная гипоксия и первичная слабость родовой деятельности. Отеки, вызванные беременностью, и анемию I ст. имели 28,1% женщин, компенсированную гипоксию – 72,2%, первичную слабость родовой деятельности – 17,2%, осложненные роды – 30,1%, кесарево сечение – 40,2%. При этом осложнения беременности отмечаются практически во всех возрастных группах, за исключением возраста до 19 лет.

Дополнительно проведено анкетирование родителей, чьи дети обследованы в рамках НС и РНС. В опросе участвовали 1500 родителей, в т.ч. 311 (20,7%) родителей, детям которых был установлен диагноз при обследовании в рамках НС и РНС, 260 (17,3%) родителей, дети которых попали в группу риска по результатам проведения НС и РНС, и 929 (62%) родителей, дети которых по результатам проведенного НС и РНС оказались здоровы. Результаты показали, что более чем в 90,0% случаев родители знают о НС, о РНС знают 76,0% родителей, детям которых был установлен диагноз, и 66,7% родителей, дети которых находятся в группе риска.

Обращает на себя внимание, что 32,0% родителей детей, у которых в результате РНС был установлен диагноз, не заполняли информированное добровольное согласие на проведение РНС, вероятно, они могут об этом не помнить или не знали, что заполняли согласие. Почти половина родителей детей, у которых в результате РНС был установлен диагноз, и родителей детей, оказавшихся в группе риска, ответили, что их не информировали о методике проведения НС и РНС.

Удовлетворенность работой медицинского персонала родильного дома, участвующего в проведении НС и РНС, выразили 61,9% родителей детей, оказавшихся в группе риска, 80% родителей детей с установленным диагнозом, 56% родителей здоровых детей.

Глава 4 «Организация расширенного неонатального скрининга и медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в Республике Башкортостан». Установлено, что в РБ уровень укомплектованности врачами-генетиками МГК составляет 78%, врачами лабораторными генетиками – 100%, врачами клинической лабораторной диагностики – 100%. Врачи-диетологи и эндокринологи, а также такие специалисты, как медицинский статистик, лаборант, сестра-хозяйка, санитар отсутствуют в штате медико-генетической консультации РМГЦ, но эти специалисты есть в штате других отделений центра: в консультативно-диагностическом, информационно-аналитическом и лаборатории пренатального, неонатального и селективного скрининга.

Лаборатория оснащена современным и автоматическим лабораторным оборудованием, которое позволяет быстро и точно определить исследуемые аналиты в биологическом материале.

Изучение организации диспансерного наблюдения показало, что наибольшую долю находящихся под регулярным диспансерным наблюдением составили пациенты в возрасте 20 лет и старше (30,3%), наименьшую – в возрасте 10-14 лет (19,3%). Все дети с орфанными заболеваниями до года были полностью охвачены медицинским наблюдением. Среди регулярно наблюдавшихся пациентов 48,4% составили пациенты с диагнозом классическая фенилкетонурия. Это объясняется частой распространенностью ФКУ среди пациентов с орфанными заболеваниями.

Обеспечены лекарственными средствами 82,8% пациентов с орфанными заболеваниями, при этом пациенты в возрасте до 1 года – 100%. В других возрастных группах наибольший процент лекарственного обеспечения отмечался у пациентов в возрасте 20 лет и старше (88%). Лечение ряда орфанных заболеваний сильно зависит от комплексного лекарственного обеспечения (СМА, муковисцидоз), в то время как некоторые состояния могут быть компенсированными и корректироваться диетотерапией (ФКУ, галактоземия, некоторые виды НБО).

Помимо лекарственной терапии, пациентам требуются реабилитационные мероприятия. Реабилитация среди пациентов с установленным диагнозом проводится в 37,9% случаев. Наибольший процент реабилитации осуществляется среди пациентов возрастной группы 15-19 лет (43,2%).

Анализ организации расширенного неонатального скрининга показал низкий уровень компетенций специалистов среднего звена, участвующих во взятии биоматериала для

проведения РНС, которые приводят к ошибкам при заборе материала сухого пятна крови (СПК) и ошибкам при транспортировке образцов (нарушение температурного режима, удлинение времени доставки).

Проведено анкетирование 268 специалистов со средним медицинским образованием, участвующих во взятии биоматериала для проведения РНС. Среди опрошенных специалистов 52,6% работали в городских медицинских организациях и 47,4% в сельских медицинских организациях. Анализ ответов показал, что только 10,6% работающих в городских МО и 6,3% в сельских МО владеют информацией об орфанных заболеваниях. О наличии СОП для взятия сухого пятна крови на неонатальный скрининг знают 7,7% опрошенных в городских МО и 5,5% – в сельских МО. Обучены и владеют методикой забора материала для проведения РНС 35 (25%) сотрудников, работающих в городских МО, 13 (10,3%) сотрудников сельских МО.

Выявлена малая осведомленность о заболеваниях, которые входят в НС и РНС. Уровень знаний специалистов о редких наследственных заболеваниях, изученный нами в баллах, оказался очень низким и составил в среднем 1,8 балла.

Анализ тест-бланков, доставляемых в ГБУЗ РМГЦ для проведения НС и РНС за период 2023-2024 годов, показал, что 5,9% бланков были доставлены с дефектами оформления, из них 47% с неправильно оформленной сопроводительной документацией, у 5,3% были нарушены условия забора и транспортировки биоматериала. Данные бланки были возвращены на повторный забор материала и переоформление документации. В начале 2023 года доля дефектов составляла в пределах 11,9-14,6%.

Всего за период с 2023 по 2024 год в результате проведения НС и РНС диагноз подтвержден у 66 детей. Проанализированы сроки постановки диагноза от момента определения ребенка в группу риска до момента установления клинического диагноза. Приказом МЗ РФ от 21 апреля 2022 года №274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» регламентированы сроки проведения подтверждающей диагностики.

В 27,0% случаях при проведении повторного забора биоматериала и направления образца крови в ГБУЗ РМГЦ для проведения подтверждающей диагностики, в 32 случаях (14,0%) – при проведении подтверждающей диагностики в лабораториях ГБУЗ РМГЦ и в 2,5% случаев при информировании законных представителей ребенка были нарушены сроки. Произошло удлинение сроков соответственно на более 48 часов, на более 10 дней и на более 14 дней.

Результаты анкетирования медицинских работников по вопросу осведомленности о правилах проведения НС и РНС до обучения показали, что 54,5% врачей осведомлены о

правилах, из них 41,0% были с высшей категорией, 24,4% – с первой категорией и 22,1% со второй категорией.

Основным этическим аспектом при проведении РНС является, каким образом было получено сообщение о подозрении на заболевание у ребенка. Оказалось, что родителям детей, оказавшихся в группе риска, о подозрении на заболевание сообщил в 9,5% случаев врач-генетик, в 38,1% случаев – участковый врач-педиатр, в 14,3% случаев – медицинская сестра. В тех случаях, когда диагноз был установлен, родителям информацию предоставили в 44,0% случаев врач-генетик, в 24,0% – участковый врач-педиатр, в 20,0% – медицинская сестра, в 12,0% – врач - неонатолог и врач - эндокринолог.

Особое значение при соблюдении этических вопросов общения родителей и медицинского персонала приобретает удовлетворенность родителей работой медицинского персонала учреждения, в котором родителям сообщили диагноз ребенка. Среди проявленных эмоций у родителей во время сообщения о подозрении на наличие заболевания ребенка большую часть заняли «принятие сообщения» (60% у родителей детей в группе риска и 76% – с установленным диагнозом). В форме отрицания эмоции проявились соответственно в 32% и в 2% случаев.

В главе 5 «Совершенствование организации расширенного неонатального скрининга в Республике Башкортостан» отмечено, что для совершенствования организации расширенного неонатального скрининга необходимо провести комплекс мероприятий: доукомплектование кадров, дооснащение диагностическим оборудованием, повышение квалификации как специалистов, задействованных в проведении РНС, так и врачей, наблюдающих пациентов после установления диагноза; своевременное создание актуальных НПА; снижение количества дефектов при направлении биоматериала для проведения РНС, повышение уровня осведомленности населения о РНС с целью снижения количества отказов пациентов от проведения РНС и создание Центра мониторинга пациентов, выявленных в результате РНС, с введением электронного регистра учета качества оказания медицинской помощи пациентам.

Для успешной организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями необходимо организовывать многоуровневую медицинскую помощь, осуществлять непрерывный мониторинг её оказания. Для этого разработаны основные Методологические принципы в организации Центра орфанных заболеваний (ЦОЗ), которые были внедрены и используются в ГБУЗ РМГЦ на сегодняшний день.

Основные задачи Центра:

1. организация и проведение динамического наблюдения за состоянием здоровья пациентов с редкими заболеваниями;
2. динамическая оценка эффективности их лечения;

3. осуществление диетической коррекции;
4. участие в диагностике заболеваний при амбулаторном обращении пациентов, а также консультирование пациентов при их стационарном лечении;
5. организация медико-психологической реабилитации;
6. маршрутизация пациентов;
7. участие в работе врачебной комиссии по редким болезням;
8. ведение регистра пациентов, страдающих орфанными заболеваниями;
9. взаимодействие с пациентами и благотворительными организациями;
10. повышение уровня знаний и настороженности медицинских работников в части редких заболеваний, своевременное их выявление и направление к профильным специалистам;
11. скрининг и профилактика орфанных болезней у детей.

На рисунке 1 представлена схема мероприятий по совершенствованию РНС.

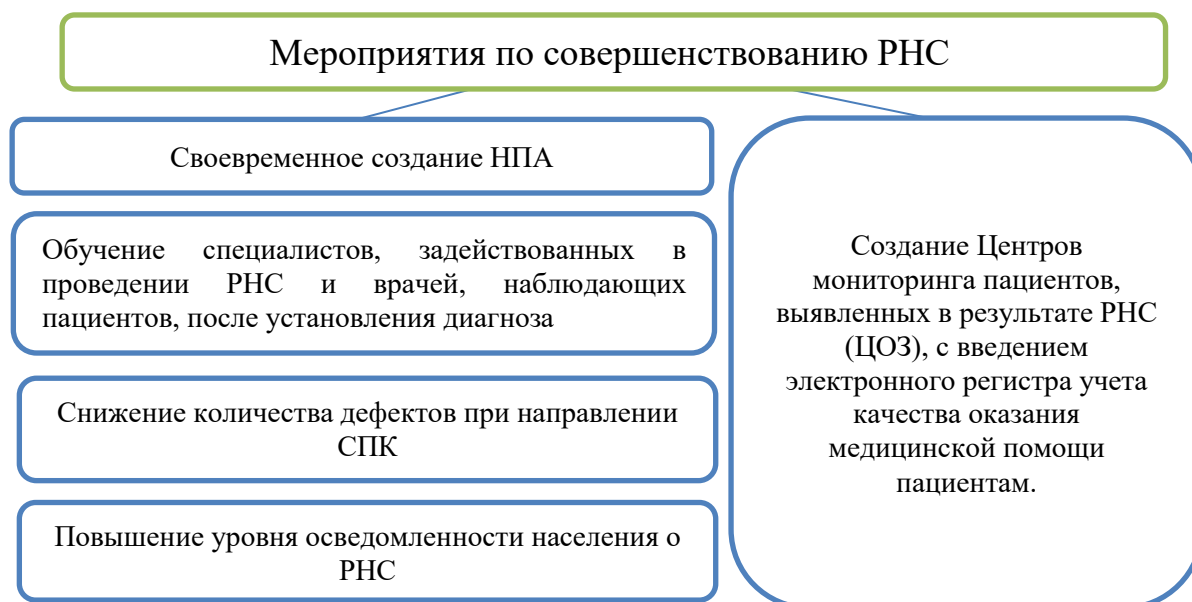


Рисунок 1 - Мероприятия по совершенствованию РНС.

В рамках осуществления деятельности Центра организовано онлайн-обучение 342 специалистов со средним медицинским образованием. По итогам обучения были организовано тестирование слушателей и предложены к решению ситуационные задачи. Результаты показали, что уровень знаний медицинских работников среднего звена значительно улучшился и средний балл составил – 4,2, что достоверно выше, чем в исходной оценке уровня знаний (1,8 балла) ($p \leq 0,05$).

Разработаны и утверждены 9 СОП при проведении НС и РНС. После внедрения СОП и обучения специалистов, задействованных в проведении РНС, достоверно сократились сроки постановки диагноза детям ($p \leq 0,05$), отнесенным в группу риска в результате проведения РНС:

При повторном заборе биоматериала и отправке образцов крови в ГБУЗ РМГЦ для подтверждающей диагностики сроки сократились до менее 48 часов (100% проб). До обучения такие задержки фиксировались в 27% случаев.

При проведении подтверждающей диагностики в лабораториях ГБУЗ РМГЦ сроки сократились до менее 10 дней после забора образца крови (100% исследований). До обучения такие задержки наблюдались в 14% случаев.

Сроки информирования законных представителей ребёнка о консультации врача-генетика или ответственных специалистов по профилю заболевания сократились до менее 10 дней с момента получения результатов (100% случаев). До обучения такие задержки фиксировались в 2,5% случаев.

Установление точного клинического диагноза до проявления первых симптомов крайне важно для успешного лечения и предупреждения необратимых осложнений и летальных исходов у детей, сокращения инвалидизации и обеспечения хорошего качества жизни.

Целью проведения НС и РНС является не только диагностика заболевания, но и дальнейшее динамическое наблюдение за выявленными пациентами, их лекарственное обеспечение, реабилитация, адаптация к жизни в обществе.

Работа ЦОЗ реализуется в двух направлениях: 1) Референс-центр с задачами экспертно-методической работы 2) Консультативно-диагностическое отделение с задачами клинического ведения пациентов (Рисунок 2).

Работа Центра организована в тесном взаимодействии с медицинскими организациями субъекта и главными внештатными специалистами по вопросам диагностики, лечения, профилактики, реабилитации, маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями и ведения учетно-отчетной документации.



Рисунок 2 - Модель организации Центра орфанных заболеваний.

Особую роль играет организация психологической помощи семьям, в которых появляется «особый» ребенок. После появления такого ребенка необходимо включать семьи в специально разработанную для этого систему психологического мониторинга, чтобы у родителей был постоянный контакт со специалистом, возможность поговорить о собственных переживаниях и трудностях, облегчить свое эмоциональное состояние.

ВЫВОДЫ

1. С 2019 по 2023 год в Республике Башкортостан увеличилась распространенность редких (орфанных) заболеваний с 10,8 до 16,2 случая на 100 тыс. населения (на 50,0%), что объясняется совершенствованием ранней диагностики орфанных заболеваний и внесением больных в региональный сегмент федерального регистра. Среди лиц женского пола показатель был выше, чем среди лиц мужского пола (в 2023г. $13,1 \pm 2,1$ и $19,0 \pm 1,9$, $p < 0,05$), в городской местности ниже, чем в сельской местности ($14,1 \pm 1,8$ и $19,5 \pm 2,1$, $p < 0,05$). В течение пяти лет возросла выявляемость идиопатической тромбоцитопенической пурпуры, преждевременной половой зрелости центрального происхождения, классической фенилкетонурии, незавершенного остеогенеза. Все дети с данными заболеваниями являются инвалидами, в динамике произошло снижение количества детей, умерших от орфанных заболеваний.

2. Медико-социальная характеристика пациентов показала, что при постановке диагноза орфанного заболевания 34,4% пациентов были в возрасте до года, 21,5% – в возрасте 1-4 года, 16,4% – в возрасте 5-9 лет, 15,2% – в возрасте 10-14 лет и 7,0% – в возрасте 20 лет и старше. В

структуре обследованных пациентов 55,9% были с классической фенилкетонурией, 22,3% – кистозным фиброзом неуточненным, 9,8% – кистозным фиброзом с легочными проявлениями, 7,3% – галактоземией.

Медико-социальная характеристика матери пациента с орфанным заболеванием показала, что 47,7% состоит в зарегистрированном браке, 24,2% не состоит в браке, 22,7% – разведена, 5,5% – вдовья, 31,4% имеют высшее образование, 38,2% – среднее профессиональное и 30,4% - среднее общее образование, 72,9% живет в собственной квартире, у 51,8% жилищные условия удовлетворительные, 60,2% имеет постоянную работу, 12,0% злоупотребляет алкоголем, 32,0% курят, имела акушерские риски во время беременности и родов более 90,0% женщин.

3. При изучении организации расширенного неонатального скрининга выявлено, что в медико-генетической службе имеется дефицит врачей-генетиков, биологов, медицинских лабораторных техников, выявлен низкий уровень компетенций специалистов среднего звена, участвующих во взятии биоматериала для проведения РНС, только 25,0% специалистов городских МО и 10,3% сельских МО обучены и владеют методикой забора материала для проведения РНС, утвержденный медицинской организацией СОП имеют 7,7% опрошенных, среди медицинского персонала выявлен низкий уровень знаний о заболеваниях, входящих в НС и РНС (средний балл знаний 1,8); отмечаются дефекты при оформлении и транспортировке тест бланков для проведения РНС. Установлено отсутствие систематического диспансерного наблюдения за пациентами, выявленными в результате НС и РНС, низкая информированность населения о РНС, что приводит к отказам родителей от обследования в РНС и поздней диагностике заболеваний.

4. Для совершенствования организации расширенного неонатального скрининга разработана модель Центра орфанных заболеваний, в задачи которого входит организация комплекса мероприятий, в ходе которых были достигнуты результаты в виде повышения квалификации специалистов (средний балл 4,2, $p \leq 0,05$), задействованных в проведении РНС, врачей, наблюдающих пациентов после установления диагноза (средний балл 4,6, $p \leq 0,05$), снижения количества дефектов при направлении биоматериала для проведения РНС (в динамике до 2,6%, $p \leq 0,05$), снижения рисков отказа от прохождения скрининга на 1,5 % ($p \geq 0,05$), повышения уровня осведомленности населения о РНС и организации мониторинга оказания медицинской помощи пациентам, с введением электронного регистра учета качества оказания медицинской помощи.

ПРАКТИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Органам Исполнительной власти субъектов РФ организовать Центры орфанных заболеваний для пациентов, выявленных в результате РНС, с ведением электронного регистра учета качества оказания им медицинской помощи.

Главным врачам:

- При организации забора биоматериала для РНС использовать разработанные СОПы и информационно-методическое письмо «Методика забора образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные и/или врожденные заболевания»;
- При организации медицинской помощи пациентам, выявленным в результате РНС, ориентироваться на учебное пособие «Алгоритмы оказания медицинской помощи детям с врожденными и наследственными заболеваниями в Республике Башкортостан».
- Для снижения уровня тревожности родителей, дети которых попали в группу высокого риска по заболеваниям, включенным в РНС, необходимо использовать памятки для родителей с информацией о заболеваниях, которые заподозрили у ребенка.
- Организовать проведение семинаров, конференций по вопросам лечебно-диагностической помощи пациентам, выявленным в результате РНС.

Врачам-генетикам, врачам клинической лабораторной диагностики и врачам лабораторным генетикам:

- регулярно повышать свою квалификацию с применением современных систем очно-заочного образования по вопросам ведения пациентов с орфанными заболеваниями;
- участвовать в организационных мероприятиях по повышению качества диагностических исследований на всех этапах оказания медицинской помощи;
- взаимодействовать со специалистами смежных клинических профилей для информирования о применении диагностических методов и повышения их диагностической чувствительности и специфичности;

Перспективами дальнейшего исследования являются:

- использование результатов внедрения организационных подходов к маршрутизации пациентов, выявленных в результате РНС,
- дальнейшее совершенствование проведения диспансерного наблюдения за пациентами,
- внедрение регионального регистра больных орфанными заболеваниями,
- изучение медицинской эффективности РНС,
- прогноз качества жизни пациентов, выявленных в результате РНС,
- расчет экономической эффективности внедрения РНС,

- разработка системы менеджмента качества при организации РНС как для первичного звена, так и при оказании специализированной медицинской помощи в условиях круглосуточных стационаров.

СПИСОК РАБОТ, ОПУБЛИКОВАННЫХ ПО ТЕМЕ ДИССЕРТАЦИИ

Публикации в рецензируемых научных изданиях, рекомендованных ВАК

1. Медико-статистическая характеристика больных с орфанными заболеваниями по данным регионального регистра в Республике Башкортостан за 2018-2021 гг. / А.М. Хакимова, Ф.С. Билалов, Д.Р. Еникеева, Н.Х. Шарафутдинова, О.Р. Мухамадеева, **М.В. Панова** // Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики – 2023. – № 1. – С. 123 – 138. DOI: 10.24412/2312-2935-2023-1-123-138.

2. Кадровые ресурсы медико-генетической службы отдельных субъектов Приволжского федерального округа / **М.В. Панова**, Ф.С. Билалов, Н.Х. Шарафутдинова, А.М. Хакимова // Социальные аспекты здоровья населения. – 2023. – Т. 69. – № 6. DOI: 10.21045/2071-5021-2023-69-6-12.

3. Неонатальный скрининг в Республике Башкортостан: прошлое, настоящее и будущее / **М.В. Панова**, Ф.С. Билалов, М.А. Шарафутдинов, Л.Р. Нургалиева, Е.А. Тимофеева, А.Ф. Байбулатова // Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики. – 2024. – №1. – С. 926-948. DOI: 10.24412/2312-2935-2024-1-926-948.

Публикации в рецензируемых научных изданиях SCOPUS

1. Этические аспекты расширенного скрининга новорожденных / **М.В. Панова**, Ф.С. Билалов, Н.Х. Шарафутдинова, Ш.Н. Галимов, О.Г. Афанасьева, Д.Р. Аминев // Вопросы практической педиатрии. – 2025. – Том 20. – №1. – С. 30–38. DOI: 10.20953/1817-7646-2025-1-30-38.

Основные работы, опубликованные в других изданиях

1. Организация работы центра орфанных заболеваний: структура, методы, нормативно-правовое обеспечение и результаты работы. Монография / **М.В. Панова**, Ф.С. Билалов, А.Р. Рахматуллин, Т.В. Саубанова, И.В. Кононова. – Санкт-Петербург, – 2024. – 511 с.

2. Вопросы ведения пациентов, выявленных в ходе неонатального и расширенного неонатального скрининга / **М.В. Панова**, А.М. Хакимова, Ф.С. Билалов, Л.Р. Нургалиева // Наука, образование и практика: 20 лет вместе: сборник материалов научно-практической конференции. – Санкт-Петербург, 2023. – С. 72-75.

3. Некоторые результаты неонатального скрининга в Республике Башкортостан. / **М.В. Панова**, Ф.С. Билалов, А.Ф. Байбулатова, А.С. Брагина // Наука, образование и практика: 20 лет вместе: сборник материалов научно-практической конференции. – Санкт-Петербург, 2023. – С. 55-58.

4. Фенилкетонурия в расширенном неонатальном скрининге в Республике Башкортостан. / Ф.С. Билалов, Л.Ю. Сарбаева, Е.А. Тимофеева, И.Х. Сагдинов, О.А. Пожиткова, Г.Н. Загитова, **М.В. Панова**. // Клиника, генетика, лаборатория - 2025. Материалы Ежегодной научно-практической конференции. – Санкт-Петербург, 2025. – С. 113-115.

5. Порядок лекарственного обеспечения детей с синдромом короткой кишки за счет средств Фонда «Круг Добра». / **М.В. Панова**, Ф.С. Билалов, Л.Р. Нургалиева. // Клиника, генетика, лаборатория - 2025. Материалы Ежегодной научно-практической конференции. – Санкт-Петербург, 2025. - С. 54-58.

6. Некоторые дефекты преаналитического этапа при проведении неонатального и расширенного неонатального скринингов в Республике Башкортостан. / **М.В. Панова**, О.И. Машков, Е.А. Тимофеева, Л.Ю. Сарбаева, Ф.С. Билалов. // Медицинская генетика. – 2025. –Т. 24. № 5. - С. 106-111.

Авторское свидетельство

Программа для статистического и корреляционного анализа лиц с муковисцидозом. / Билалов Ф.С., **Панова М.В.**, Тувалев И.И., Валеева Д.С., Мурзаев Р.Т. Свидетельство о регистрации программы для ЭВМ RU 2025664292, 03.06.2025. Заявка № 2025618628 от 11.04.2025.

СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ И УСЛОВНЫХ ОБОЗНАЧЕНИЙ

СОП	стандартная операционная процедура
НС	неонатальный скрининг
РНС	расширенный неонатальный скрининг
ФСН	Федеральная налоговая служба
МСЭ	Медико-социальная экспертиза
МедИнфо	федеральный Интернет-проект, объединяющий в единое профессиональное сообщество медицинские учреждения по всей России
МИАЦ РБ	Медицинский информационно-аналитический центр РБ.
ГИСЗ РБ	Государственная информационная система в сфере здравоохранения РБ
НПА	нормативный правовой акт
ВПР	врожденные пороки развития
ХН	хромосомные нарушения
МГК	медико-генетическая консультация
ФКУ	фенилкетонурия
СМА	спинальная мышечная атрофия
СПК	сухое пятно крови
ЦОЗ	Центр орфанных заболеваний
МО	Медицинская организация

Панова Мария Владимировна
**Научное обоснование мероприятий по совершенствованию расширенного
неонатального скрининга**

3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения,
медико-социальная экспертиза

Автореферат
Диссертации на соискание ученой степени
кандидата медицинских наук

Подписано к печати ____ .10.2025 г.
Отпечатано в типографии «Цифра» ____ .10.2025 г.
г. Оренбург, пр. Победы, д. 11
Формат 60X90/16. Усл. печ. л. 1,0.
Тираж 100 экз. Заказ № ____.