



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России)

119991, Москва
Ломоносовский проспект, д.2, стр.1
ИНН 7736182930
КПП 773601001

Телефон: 8 499 134-30-83
Факс: 8 499 134-04-88
e-mail: info@nczd.ru
www.nczd.ru

Исх. № _____

« _____ » _____ 2025 г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор федерального государственного
автономного учреждения «Национальный
медицинский исследовательский центр
здоровья детей» Министерства
здравоохранения Российской Федерации,
доктор медицинских наук, профессор



А.П. Фисенко

« 07 » ноября 2025г.

ОТЗЫВ ВЕДУЩЕЙ ОРГАНИЗАЦИИ

федерального государственного автономного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации о научно-практической ценности диссертации соискателя Пановой Марии Владимировны на тему: «Научное обоснование мероприятий по совершенствованию расширенного неонатального скрининга», представленной на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза.

Актуальность темы исследования

С конца 2022 года приказом Министерства здравоохранения РФ перечень обследований новорожденных увеличен до 36 заболеваний. Выявление этих заболеваний на доклинической стадии способствует снижению риска возникновения инвалидности у детей, уменьшая финансовую нагрузку на семью и государство. Тем не менее, реализация программы сталкивается с рядом трудностей: нехватка кадров в медико-генетических службах, большая потребность в повышении профессиональной компетенции специалистов, недостаток оборудования и ресурсов в центрах скрининга, несовершенство информационных технологий и низкий

уровень информированности участковых педиатров относительно специфики новых заболеваний.

Кроме того, важным аспектом является информирование будущих родителей о возможности рождения ребёнка с особыми заболеваниями, а также предоставление семьям доступной и понятной информации о болезнях, выявляемых посредством скрининга. Проблемой остается также отсутствие должного лекарственного обеспечения ряда заболеваний, выявляемых благодаря расширенному скринингу.

Для оптимизации процесса необходим научный подход к формированию управленческих решений, включая подготовку высококвалифицированных специалистов, разработку единых стандартов ведения пациентов и регистрационной документации. Таким образом, необходимым условием эффективного функционирования системы расширенного неонатального скрининга становится формирование специальных центров редких заболеваний в регионах, обеспечивающих качественную медицинскую помощь детям с тяжёлыми генетическими нарушениями.

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.

Научная новизна исследования, полученных результатов и выводов

Автор провела всестороннее медицинское и социальное исследование, которое показало, что ранняя постановка диагноза редких заболеваний и включение пациентов в специальный реестр способствуют улучшению учёта таких состояний. За период с 2019 по 2023 год количество зарегистрированных редких заболеваний удвоилось. Выявлена тенденция к большей распространённости таких нарушений в сельских районах и среди женщин по сравнению с мужчинами.

Дана медико-социальная характеристика пациентов с редкими заболеваниями, которая показала преобладание среди них лиц женского пола, значительную долю несовершеннолетних младше десяти лет и наличие наиболее часто встречающихся диагнозов классической фенилкетонурии и неуточненного кистозного фиброза. Установлено, что лишь треть пациентов находится под постоянным медицинским контролем по месту проживания.

Выявлены особенности медико-социальной характеристики семей пациентов с орфанными заболеваниями: большинство матерей находятся в официальном браке, обладают средним профессиональным образованием, проживают в собственных квартирах с приемлемыми условиями быта, трудоустроены, ведут здоровый образ жизни, однако почти каждая десятая имела осложнения во время беременности и родов.

Выявлены кадровые и организационные проблемы: нехватка подготовленного персонала для проведения расширенного неонатального скрининга, недостаточность знаний медицинских работников в области диагностики редких болезней, нарушение требований к процедуре сбора образцов биологического материала (сухих пятен крови), для проведения скрининга и оформлению соответствующей документации, а также отсутствие утвержденных регламентов для осуществления такого вида исследований.

Научно обосновано создание специализированного Центра орфанных заболеваний, определены ключевые цели центра, направленные на оптимизацию проведения расширенного неонатального скрининга и улучшение качества оказания медицинской помощи таким пациентам.

Достоверность полученных результатов, выводов и практических рекомендаций и их внедрение

Достоверность результатов обусловлена использованием современных методик исследования, достаточным количеством наблюдений, разделением этих наблюдений на репрезентативные группы и обработкой полученных материалов современными статистическими методами.

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.

Основные положения и результаты работы были представлены в виде научных докладов и доложены на международных научно-практических 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 том числе 1 статья - в журнале, включенном в международную базу данных SCOPUS, 6 публикаций – в иных изданиях. Получен патент РФ на программу для ЭВМ «Программа для статистического и корреляционного анализа лиц с диагнозом «муковисцидоз».

Содержание автореферата и печатных работ соответствует материалам диссертации.

Значимость полученных результатов для дальнейшего развития отрасли

Ценность проведенного исследования заключается в получении значимых данных об организации расширенного неонатального скрининга и его роли в ранней диагностике наследственных и врожденных заболеваний у новорождённых. Полученные данные помогают формировать эффективные управленческие решения, способствующие повышению качества комплексного медицинского обслуживания детей, находящихся в группе повышенного риска.

По итогам исследования разработаны методические рекомендации для руководителей медицинских учреждений, врачей-педиатров, неонатологов, генетиков и среднего медицинского персонала, участвующего в проведении

расширенного неонатального скрининга. Разработано и издано учебное пособие «Алгоритмы оказания медицинской помощи, диспансерного наблюдения и лекарственного обеспечения детей с врожденными и наследственными заболеваниями».

Утверждены стандартные операционные процедуры (СОП) для проведения как обычного, так и расширенного неонатального скрининга. Изготовлены и введены в практику инструктивно-методические письма для медицинских работников, занятых сбором биологического материала для проведения расширенного скрининга. Подготовлены и распространены памятки для родителей о заболеваниях, диагностируемых в рамках скрининга.

Создан Центр орфанных заболеваний, функционирующий на базе республиканского медико-генетического центра.

Рекомендации по использованию результатов и выводов

Результаты проведённой научной работы полезны для планирования деятельности межрегиональных центров, занимающихся проведением расширенного неонатального скрининга, и могут использоваться при создании нормативных актов, регулирующих оказание медицинской помощи при конкретных видах наследственных и врожденных заболеваний.

Теоретические положения, сформулированные в диссертационном исследовании, целесообразно использовать в учебном процессе кафедр общественного здоровья и организации здравоохранения.

Заключение

Диссертационная работа Пановой Марии Владимировны «Научное обоснование мероприятий по совершенствованию расширенного неонатального скрининга», представленная на соискание учёной степени кандидата медицинских наук, является самостоятельным законченным научно-квалификационным исследованием по актуальной теме, результаты которой имеют существенное значение для современного здравоохранения. В исследовании Пановой М.В. решена важная современная научная задача – разработан комплекс мероприятий для совершенствования расширенного неонатального скрининга.

По актуальности, научной новизне, теоретической и практической значимости, достоверности полученных результатов и обоснованности выводов диссертационная работа Пановой М.В. соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении учёных степеней», утверждённого постановлением Правительства

РФ № 842 от 24.09.2013 г. (в действующей редакции), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор – Панова Мария Владимировна – заслуживает присуждения учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза.

Отзыв на диссертацию обсуждён на заседании Проблемной комиссии по специальности «Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза» федерального государственного автономного учреждения "Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей" Министерства здравоохранения Российской Федерации (протокол № 10 от «07» ноября 2025 г.).

Заместитель директора по научной работе
федерального государственного автономного учреждения
"Национальный медицинский исследовательский
центр здоровья детей" Министерства здравоохранения Российской Федерации,
доктор медицинских наук (14.02.03 – Общественное здоровье
и здравоохранение)

Антонова Елена Вадимовна

Подпись доктора медицинских наук
Антоновой Е.В. заверяю:

Ученый секретарь ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России,
доктор медицинских наук,
профессор РАН



Винярская Ирина Валериевна

119991, Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр.1,
телефон +7 (495) 967-15-66, электронная почта antonova@nczd.ru

« 07 » 11 2025 г.