

# ПЕРИНАТАЛЬНАЯ МЕДИЦИНА И ПРОБЛЕМЫ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА

**К.И. Григорьев**, докт. мед. наук, проф., **Л.А. Харитонова**, докт. мед. наук, проф.,  
**В.Е. Радзинский**, докт. мед. наук, проф., член-корр. РАН,  
**О.В. Папышева**, канд. мед. наук, **Г.А. Котайш**

Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова,  
Российский университет дружбы народов, Городская клиническая больница №29 им. Н.Э. Баумана, Москва  
E-mail: k-i-grigoryev@yandex.ru

**Представлены современные проблемы перинатальной медицины с позиций возможностей проведения программы неонатального скрининга. Приводится алгоритм действий медсестры при взятии образцов крови для специальных исследований с целью выявления наследственных нарушений обмена веществ.**

*Ключевые слова:* новорожденные, скрининг наследственных заболеваний, переконцепционная профилактика, перинатальная медицина.

В нашей стране реализуются программы снижения частоты инвалидизирующих болезней на основе широкого использования методов пре- и перинатальных технологий. Создана региональная система трехуровневой перинатальной помощи, снизилась смертность детей, родившихся с экстремально низкой массой тела. Успехи в этой области (решение демографических задач, раннее выявление редких наследственных заболеваний, снижение инвалидности и смертности и т. д.) во многом зависят как от улучшения технической диагностической базы, так и от квалификации медицинского персонала. Роль медсестры в проведении периконцепционной профилактики и неонатального скрининга трудно переоценить.

**Периконцепционная профилактика** – это снижение риска зачатия больного ребенка, создание оптимальных условий для созревания зародышевых клеток, их оплодотворения и образования зиготы, ее имплантации и раннего развития плода. Во всех федеральных округах принято обязательное акушерско-гинекологическое обследование женщин и по показаниям – медико-генетическое консультирование.

Профилактическое лечение включает в себя назначение витаминов группы В и фолиевой кислоты за 3–4 мес до наступления планируемой беременности; коррекция митохондриальных заболеваний предусматривает назначение кортексина и т.д.

Современная дородовая диагностика заключается в скрининге беременных, обычно – раз в триместр. Под скринингом понимают обследование и тестирование, позволяющие выявить лиц, у которых шансы наличия определенной болезни или состояния выше, чем в общей популяции. Результаты скрининга не подтверждают и не опровергают диагноз. Скрининг – первый шаг в обследовании; при положительном результате требуется дообследование, чтобы окончательно поставить или снять диагноз. Выделяют 3 скрининга. 1-й (в 10–14 нед беременности); 2-й (в 15–20 нед, 20–24 нед); 3-й (в 32–36 нед). Методы скрининга беременных (и не только их) делятся на неинвазивные и инвазивные.

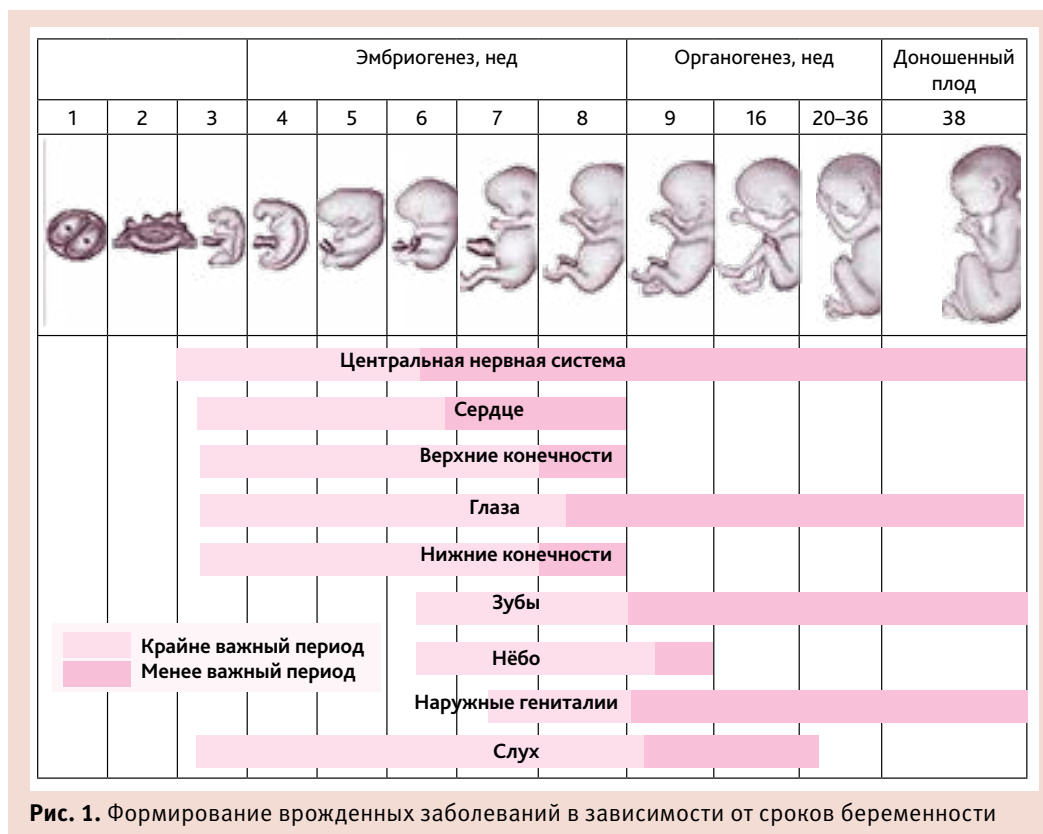
Ранние неинвазивные скрининговые исследования:

- УЗИ – оцениваются ключевые параметры развития органов и частей тела плода;
- «двойной тест» – в 11–13 нед: определяют уровень в крови хорионического гонадотропина (ХГЧ) и плазменного протеина;
- «тройной тест» – в 20 нед; кроме ХГЧ, определяют в крови уровень  $\alpha$ -фетопротеина и свободного эстриола.

Инвазивные пренатальные исследования:

- биопсия хориона (наружная зародышевая оболочка) – проводится по показаниям в 10–14 нед беременности;
- амниоцентез (исследование околоплодных вод) – на 16–19 неделе;
- кордоцентез (исследование пуповины) – на 19–21 неделе; проводят под контролем УЗИ, обычно без обезболивания в дневном стационаре.

После пункции биоматериал направляют на цитогенетический и молекулярно-генетический анализы, проводят иммунологическое исследование (на краснуху, токсоплазмоз и др.). С помощью цитогенетических исследований определяют отклонения от нормы в хромосомном наборе: синдром Дауна – лишняя, 21-я, хромосома; синдром Клайнфелтера – лишняя X-хромосома; синдром



Тернера – отсутствие X-хромосомы у плода женского пола. Молекулярно-генетический анализ позволяет найти генные мутации – до 50 тяжелых генетических аномалий (фенилкетонурия, мышечная дистрофия Дюшенна и др.).

В III триместре скрининг проводится с 32-й по 36-ю недели. Он включает в себя УЗИ плода, кардиотокографию, при необходимости – доплерометрию и биохимический анализ крови. Смысл 3-го скрининга несколько иной, чем 1-го и 2-го. Помимо выявления наследственной и врожденной патологии (скорее подтверждения, поскольку это – задачи 1-го и 2-го скрининга), по результатам такого исследования иногда приходится прибегать к досрочному родоразрешению ввиду серьезной гипоксии малыша, что позволяет сохранить ребенку жизнь и здоровье.

Нередко термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» ошибочно употребляются как синонимы. Однако врожденными называют заболевания, которые уже имеются при рождении и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами периода беременности (рис. 1).

Точность скрининговых исследований, особенно УЗИ, находится обычно в пределах 95%. Поскольку существует возможность ошибки, надо понимать, что пристораживающих результатах могут родиться совершенно здоровые дети и, наоборот, при благоприятном прогнозе возможно появление на свет ребенка с патоло-

гией. Так, если на УЗИ в 11–13 нед беременности толщина шейной складки (воротникового пространства) составляет >2,5 мм, риск высок даже при нормальных показателях крови. Развеет подозрения биопсия хориона ребенка (10–12 нед). Расшифровка результатов биопсии позволяет исключить синдромы Дауна, Эдвардса и десятки других аномалий, сопровождающихся умственной отсталостью. В подавляющем большинстве случаев только дополнительное исследование помогает развеять тревогу родителей: в 93% случаев у женщин из группы риска при биопсии патологии не обнаруживается. Подчеркнем: после биопсии риск прерывания беременности не возрастает, оставаясь таким же, как у женщин без биопсии, т.е. около 1%.

**Раннее выявление сахарного диабета.** Речь идет прежде всего о скрининге беременных на гестационный сахарный диабет. Универсальный скрининг традиционно проводится на 24–28-й неделе беременности и касается определения уровня глюкозы, гликированного гемоглобина, а также выполнения орального глюкозотолерантного теста (при содержании глюкозы в плазме венозной крови >7,8 м/моль). Скрининг должен быть осуществлен как можно скорее, если есть серьезные основания подозревать у беременной недиагностированный сахарный диабет типа 2 (ожирение, гестационный сахарный диабет в анамнезе, глюкозурия или наличие родственников с диабетом).

Диабет у беременных может быть прегестационным (диабет типа 1 или 2, диагностированный до наступления беременности) или гестационным (обнаруженным во время беременности; тип этого диабета во время беременности и до завершения послеродового периода не определяется). К гестационному диабету относится 88% случаев диабета у беременных, к сахарному диабету типа 2 – 8%, к сахарному диабету типа 1 – 4%.

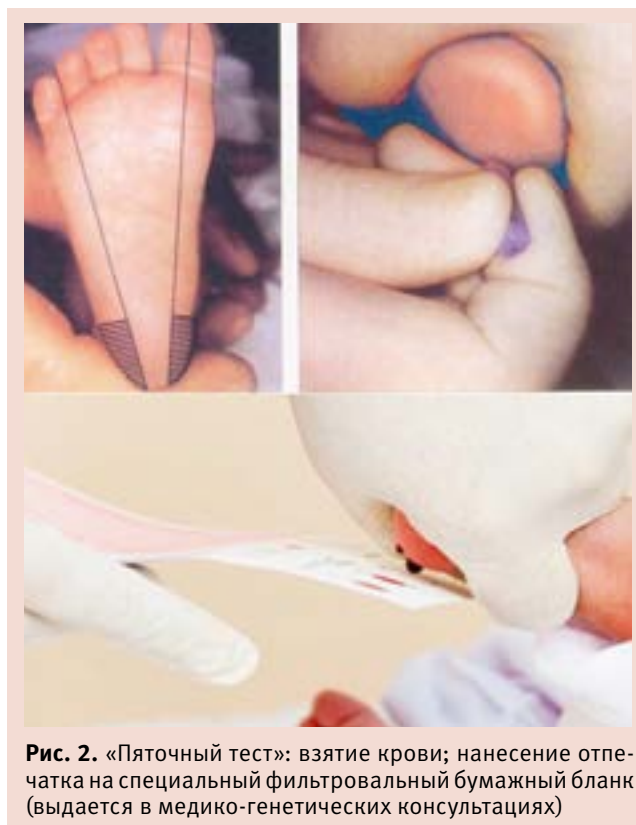
Своевременная диагностика сахарного диабета и назначение адекватного лечения позволяют снизить число осложнений у новорожденных. Тем не менее у детей от матерей с диабетом выше риск смерти и развития осложнений, чем у детей, рожденных женщинами без диабета. В число осложнений у новорожденных, чьи матери страдают диабетом, входят: пороки развития; недоношенность; перинатальная асфиксия; макросомия и связанные с ней риски родовых травм (повреждение плечевого сплетения и др.); респираторный дистресс-синдром; кардиомиопатия; метаболические осложнения, включая гипогликемию и гипокальциемию; гематологические осложнения, включая полицитемию, гипербилирубинемия и повышенную свертываемость крови, железодефицитную анемию.

**Скрининг новорожденных.** Согласно приказу Минздравсоцразвития России №185 от 22.03.06 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания», всем новорожденным проводят неонатальный скрининг (другое название: «пяточный тест»/«метод сухой капли») на 5 заболеваний: *адреногенитальный синдром, гипотиреоз врожденный, галактоземия, муковисцидоз, фенилкетонурия.*

Программа массового обследования новорожденных на наследственные заболевания включает в себя несколько последовательных этапов: 1) забор образцов капиллярной крови у всех новорожденных и доставка материала в диагностическую лабораторию; 2) лабораторная просеивающая диагностика; 3) повторная уточняющая диагностика всех случаев с положительными результатами просеивания; 4) лечение больных и их диспансеризация с контролем за ходом лечения; 5) медико-генетическое консультирование семьи.

Критерии включения болезни в скрининговые неонатальные программы:

- болезнь четко очерчена клинически и биохимически;
- представляет значимую проблему с высокой степенью инвалидизации и смертности;
- частота – не менее 1:10 000–1:15 000 новорожденных;
- процедура скрининга должна быть приемлемой и корректной для общества при адекватной цене; коэффициент стоимость/эффективность – не более 1;



**Рис. 2.** «Пяточный тест»: взятие крови; нанесение отпечатка на специальный фильтровальный бумажный бланк (выдается в медико-генетических консультациях)

- ложноположительные результаты скрининга должны быть редкими, ложноотрицательные – исключены;
- лечение болезни апробировано и эффективно на доклиническом этапе;
- права семьи и ребенка, у которого обнаружено наследственное заболевание, должны быть защищены (полная информация для родителей о скрининг-программе, право на отказ от обследования, сохранение врачебной тайны).

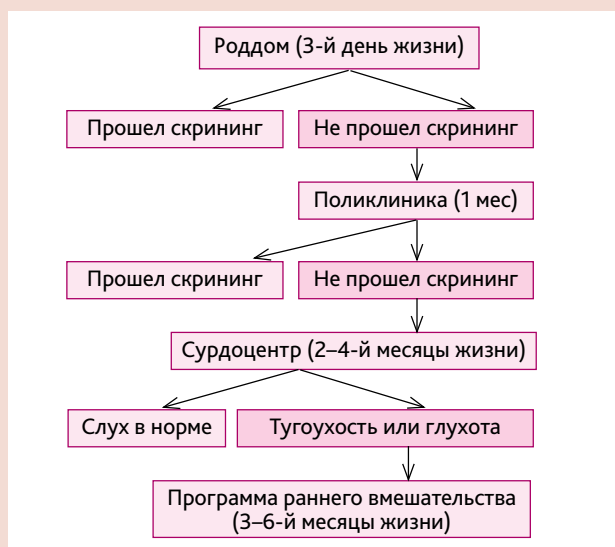
Для сравнения: в США в разных штатах проводится неонатальный скрининг на 10–40 нозологий. В группу с высокой эффективностью выявления (классификация Американской коллегии медицинских генетиков) включены 29 нозологий: 3 формы гемоглобинопатий, 6 – аминокислотурий, 5 нарушений окисления жирных кислот, 9 органических ацидурий плюс 6 состояний: адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, галактоземия, муковисцидоз, дефицит биотинидазы, врожденная тугоухость.

На смену тандемной масс-спектрометрии идет тандемная хромато-масс-спектрометрия.

**Порядок забора крови** – очень ответственный этап. Это – полностью сестринская часть неонатального скрининга. Забор крови проводит специально подготовленная медсестра. Ход проведения скрининга в учреждениях здравоохранения строго регламентирован (рис. 2). Образец крови берут из



**Рис. 3.** Аудиологический скрининг у новорожденных с помощью регистрации вызванной отоакустической эмиссии



**Рис. 4.** Схема скрининга слуха у новорожденных и детей раннего возраста

пятки новорожденного на 4-й день жизни у доношенного ребенка и на 7-й день – у недоношенного; образцы помещают на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки, которые выдаются медико-генетической консультацией в соответствии с ежегодным числом родов. Кровь берут утром натощак (через 2–3 ч после кормления).

Перед забором образца крови моют руки, надевают перчатки, моют пятку новорожденного, протирают ее стерильной салфеткой, смоченной 70° спиртом; далее промокают место прокола сухой стерильной салфеткой. Используют одноразовый скарификатор, делают укол; 1-я капля крови снимается стерильным тампоном. Мягкое надавливание на пятку способствует накоплению 2-й капли крови, к которой перпендикулярно прикладывают тест-бланк, пропитываемый кровью полностью и насквозь в соответствии с указанными на тест-бланке размерами. Тест-бланк высушивают

в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 ч без применения дополнительной тепловой обработки и избегая прямых солнечных лучей.

На тест-бланке, не затрагивая пятен крови, записывают: наименование учреждения; сведения о матери ребенка; адрес ее выбытия; порядковый номер тест-бланка с образцом крови; дату родов; номер истории родов; дату взятия образца крови; состояние здоровья ребенка (здоров/болен); срок гестации (доношенный/недоношенный); массу тела ребенка на момент взятия крови; фамилию, имя, отчество лица, осуществившего забор крови. Тест-бланки упаковывают в чистые конверты и с соблюдением температурного режима (2–8°С) доставляют для проведения исследований в медико-генетическую консультацию не реже 1 раза в 3 дня. Ответ должен быть готов в срок до 10 дней после забора образца крови.

Аудиологический скрининг проводят у новорожденных в роддомах, но не ранее 4-го дня жизни, в отделениях патологии новорожденных – перед выпиской ребенка из стационара. Оптимальный метод – регистрация вызванной отоакустической эмиссии (ОАЭ); метод позволяет выявить даже небольшое снижение слуха независимо от того, является ли это кондуктивной или сенсоневральной тугоухостью (рис. 3). Процедура не вызывает у детей неприятных ощущений. Скрининг можно проводить во сне и во время сосания груди.

Возможны ложноположительные результаты ОАЭ. Причины: серные массы в наружном слуховом проходе; миксоидная ткань или экссудат в среднем ухе; поражение наружных волосковых клеток.

В связи с принятой в настоящее время ранней выпиской детей из роддома чаще скрининг проводят в детских поликлиниках по месту жительства, но в любом случае – на 1-м месяце жизни. По ряду причин дети такое обследование вовремя не проходят из-за отсутствия прибора для скрининга, отсутствия персонала, выпадения из программы скрининга слуха детей, находившихся в отделениях реанимации и интенсивной терапии и т.д. В связи с этим в РФ действует схема организации скрининга слуха у детей раннего возраста (рис. 4).

### Пять скрининговых программ наследственных заболеваний

**Адреногенитальный синдром** – врожденная дисфункция коры надпочечников/гиперплазия коры надпочечников. В основе синдрома лежит недостаточность ферментов на разных уровнях синтеза стероидных гормонов коры надпочечников (кортизона и альдостерона); при этом синтез половых гормонов не нарушен.



Низкий уровень кортизола в крови по принципу обратной связи стимулирует секрецию адренокортикотропного гормона (АКТГ). Высокий уровень АКТГ способствует гиперплазии коры надпочечников в той зоне, в которой не нарушен синтез гормонов, т.е. преимущественно продолжается выработка андрогенов плюс образуются промежуточные продукты синтеза кортизола.

**Неонатальный скрининг.** На 3–5-е сутки жизни определяют уровень 17-гидроксипрогестерона (17-ОНПГ) в пятне капиллярной крови. Результаты оцениваются так:

- < 30 нмоль/л – норма;
- 30–90 нмоль/л – сомнительный ответ;
- >90 нмоль/л – положительный результат;
- недоношенные до 32 нед: 17-ОНПГ на 7-е сутки жизни – >150 нмоль/л.

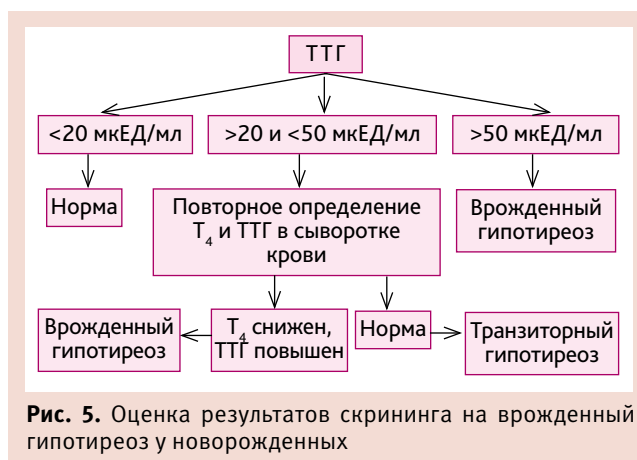
В случае сомнительного или положительного теста проводят ретест на 7–8-е сутки жизни, у недоношенных – на 10–11-е сутки.

**Второй этап обследования.** В случае положительного результата проводят дальнейшее обследование: определение активности ренина плазмы (у больных она повышена), кариотипирование, ДНК-диагностику.

Клинически выделяют несколько форм адреногенитального синдрома: вирильную, сольтеряющую, гипертоническую.

Наиболее частый вариант – вирильная форма (простая), когда нарушен только синтез кортикостероидов, что частично компенсируется гиперплазией надпочечников и приводит к латентной надпочечниковой недостаточности. При внутриутробной андрогенизации рождаются девочки с признаками ложного женского гермафродитизма, мальчики – с увеличенным половым членом. Если после рождения лечение не проводить, то в 2–4 года появляются признаки преждевременного полового созревания по мужскому типу. Дети отстают в росте. Сольтеряющая форма – более редкая; при ней нарушен синтез и глюкокортикоидов, и минералокортикоидов (альдостерона). Помимо андрогенизации, наблюдаются электролитные нарушения вследствие потери организмом натрия, хлоридов и гиперкалиемии. Клиническая картина напоминает пилоростеноз (псевдопилоростеноз): рвота фонтаном с рождения, как правило, не связанная с приемом пищи, жидкий стул. Редко встречается и гипертоническая форма, в основе которой – задержка натрия в организме с манифестацией процесса обычно после 3 лет.

**Лечение.** Пожизненный прием глюкокортикоидов, при потере солей – минералокортикоидов и хлорида натрия. Особого внимания требует адреналовый криз с потерей солей. В таких случаях показано неотложное внутривенное введение гидро-



**Рис. 5.** Оценка результатов скрининга на врожденный гипотиреоз у новорожденных

кортизола, растворов хлорида натрия и глюкозы. У девочек проводится оперативная коррекция наружных половых органов в соответствии с биологическим полом (пластика влагалища, клиторэктомия и др.).

В амбулаторной практике важно помнить, что такие дети в случае болезни нуждаются в повышении дозы глюкокортикоидов: при нетяжелых интеркуррентных заболеваниях или хирургическом вмешательстве – в 1,5–2 раза, при тяжелых заболеваниях – в 2–3 раза; при заболеваниях с рвотой и диареей показано внутримышечное введение глюкокортикоидов.

**Галактоземия** – наследственное заболевание, в основе которого лежит метаболический блок на пути преобразования галактозы в глюкозу. Заболевание проявляется в первые дни и недели жизни желтухой, увеличением печени, неврологической симптоматикой (судороги, нистагм, гипотония мышц), рвотой; в дальнейшем ребенок отстает в физическом и нервно-психическом развитии, возможна катаракта. Тяжесть заболевания значительно варьирует; иногда единственное проявление галактоземии – катаракта или непереносимость молока. В неонатальном периоде повышен риск возникновения сепсиса, вызванного *Escherichia coli*.

**Неонатальный скрининг и диагностика.** Определяют уровень галактозы. Тест положителен при уровне общей галактозы >1200 ммоль/л, сомнительный – при уровне от 420 до 1200 ммоль/л, отрицательный – при < 420 ммоль/л.

**Лечение.** При подтверждении диагноза ребенка переводят на искусственное питание. Диета предусматривает пожизненное исключение из рациона продуктов, содержащих галактозу и лактозу. Полностью исключают молоко (в том числе женское, коровье, козье, детские молочные смеси и др.) и любые молочные продукты. Строго контролируют употребление продуктов, в частности сюда могут входить хлеб, выпечка, сосиски, колбасы, карамель, сладости, маргарин и т.п. Запрещены низ-

колактозные молоко и смеси. Учитывают, что ряд продуктов растительного происхождения содержит олигосахариды – галактозиды (раффиноза, стахиоза), а животного происхождения – нуклеопро-теины, являющиеся потенциальными источни-ками галактозы: бобовые, соя (но не изолят соевого белка), шпинат, какао, шоколад, орехи, печень, почки, мозги и другие субпродукты, печеночный паштет, ливерная колбаса, яйца.

Лечебные смеси на основе изолята соевого белка (в них отсутствуют растительные галакто-зиды) для больных детей 1-го года жизни с галак-тоземией: Нутрилак Соя, Нутрилон Соя, Фрисосой, Хумана СЛ, Энфамил Соя. При наличии аллергии на соевый белок назначают смеси на основе гидро-лизатов казеина: Нутрамиген, Прегестимил, Фрисопеп АС. Возможно применение казеинпредо-минантных безлактозных молочных смесей, на-пример Энфамил Лактофри.

Блюда прикорма – овощное пюре и каши – не должны содержать молока. Используют безмо-лочные каши промышленного производства на ос-нове кукурузной, рисовой или гречневой муки. Для разведения каш применяют ту смесь, которую получает ребенок. Дают детские мясные консервы промышленного производства без молока: кролик, цыпленок, говядина, индейка и др.

При выборе продуктов прикорма ориентиру-ются на содержание галактозы (маркировка на эти-кетке): безопасны продукты с содержанием галак-тозы до 5 мг на 100 г продукта. При количестве га-лактозы от 5 до 20 мг на 100 г продукт применя-ется под контролем содержания общей галактозы в сыворотке крови.

Противопоказаны лекарственные средства, со-держащие лактозу как вспомогательный компо-нент, гомеопатические препараты и спиртовые ле-карственные формы.

**Гипотиреоз врожденный** – врожденный де-фект выработки щитовидной железой тиреоидных гормонов –  $T_3$ ,  $T_4$ , приводящий к снижению об-менных процессов и серьезным соматическим по-следствиям. Это йодсодержащие гормоны, необхо-димые для правильного роста и умственного раз-вития ребенка. При отсутствии своевременной те-рапии врожденный гипотиреоз представляет собой одно из наиболее тяжелых в прогностиче-ском плане заболеваний эндокринной системы, вызывающих у ребенка необратимые нарушения психомоторного и физического развития.

**Неонатальный скрининг** связан с определением уровня тиреотропного гормона (ТТГ). ТТГ  $>50$  мЕд/л позволяет заподозрить гипотиреоз; при уровне ТТГ  $>100$  мЕд/л – высока вероятность гипотиреоза. При уровне ТТГ  $>20$  мЕд/л в детскую поликлинику по месту жительства ребенка посылают соответст-

вующее сообщение (рис. 5). В детской поликлинике проводят контрольные исследования сыворотки крови на гормоны (ТТГ и  $T_4$ ) через 1 нед и 1 мес. При уровне ТТГ в сыворотке крови 10–20 мЕд/л, а  $T_4$  –  $<120$  нмоль/л показано немедленное назна-чение заместительной терапии препаратами ти-реоидных гормонов. При уровне ТТГ  $>20$  мЕд/л (20–50 мЕд/л) одновременно с нормальными уров-нями общего (или свободного)  $T_4$  ребенок подлежит дальнейшему наблюдению без лечения.

**Лечение.** Заместительная терапия практически всегда эффективна и должна назначаться как можно раньше – не позже 1-го месяца жизни, лучше – со 2-й недели после рождения, что гаран-тирует полное отсутствие клинических прояв-лений заболевания.

Начальная доза L-тироксина (левотироксина) составляет 12,5–25–50 мкг/сут. Средние дозы L-тироксина: у доношенных детей первых 3 мес жизни – 15–50 мкг/кг/сут (10–15 мкг/кг/сут), у недо-ношенных – 8–10 мкг/кг/сут. Препарат дают до еды 1 раз в сутки. Подбор и коррекцию дозы тироксина контролирует эндокринолог. Заместительная те-рапия назначается пожизненно!

Уровень тироксина нормализуется, как пра-вило, через 2 нед после начала терапии, ТТГ – через 3 нед. При транзитном гипотиреозе новорож-денных заместительная терапия назначается ко-ротким курсом на 3–4 нед.

Левотироксин натрий выпускают в таблетках разной дозировки – от 25 до 150 мкг. Чтобы не пугать родителей, дозу всегда оценивают в мкг, а не в частях таблетки.

**Фенилкетонурия (ФКУ)** – тяжелое наследст-венное заболевание, в основе которого лежит нару-шение аминокислотного обмена. Из-за накопления токсичных производных фенилаланина проис-ходит поражение нервной системы, дети отстают в физическом и нервно-психическом развитии. ФКУ объединяет несколько генетически гетеро-генных форм нарушения обмена фенилаланина, сходных по клиническим признакам: ФКУ I–III типов. Весьма типичен фенотип больного; это – бе-локурые пациенты со светлой кожей и голубыми глазами, часто отмечаются экзема, повышенная потливость со специфическим (мышинным) запахом пота и мочи. Без лечения развивается глубокая психическая инвалидность; поэтому принци-пально важно диагностировать болезнь на доклини-ческой стадии, не позднее 2-го месяца жизни, когда проявляются первые признаки болезни!

**Неонатальный скрининг** заключается в оценке уровня фенилаланина в крови. Нормальный уровень составляет 62–120 ммоль/л; уровень фенилаланина  $>120$  мкмоль/л характеризуют как гиперфенилаланинемию, при которой требуются

дополнительные анализы. При уровне фенилаланина от 900 до 1200 мкмоль/л состояние классифицируют как ФКУ, при уровне >1200 мкмоль/л – как классическую форму ФКУ.

*Лечение.* При подтверждении диагноза назначают специальную диету с ограничением фенилаланина, что при ранней диагностике гарантирует нормальное развитие ребенка. Варианты: белковые гидролизаты на основе гидролизата казеина с малым количеством фенилаланина: «Афенилак 13», «Афенилак 15» («Нутритек», Россия), «XP Аналог LCP», «PKU Animax Infant», «PKU Lophlex LQ» («Нутриция», Голландия), «Фенил Фри 1» («Мид Джонсон», США), «МДмил ФКУ 0» (HERO, Испания).

В процессе лечения осуществляется контроль за концентрацией фенилаланина в крови. У больных ФКУ он должен находиться в средних пределах (180–240 мкмоль/л). Если уровень фенилаланина снижается до 120 мкмоль/л и ниже или превышает 480 мкмоль/л, необходима коррекция белка в рационе ребенка. Строгое ограничение белков животного происхождения требуется на протяжении первых 2–3 лет жизни.

### Рекомендуемая литература

Байбарина Е.Н., Дегтярев Д.Н. Перинатальная медицина: от теории к практике. Рос. вестник перинатол. и педиатр. 2013; 58 (5): 4–7.

Волгина С.Я., Фаткуллина Р.Г., Глинская Е.С. Галактоземия у детей – редкое заболевание в практике педиатра. Рос. вестник перинатол. и педиатр. 2015; 60 (5): 216–9.

Дедов И.И., Краснопольский В.И., Сухих Г.Т. Российский национальный консенсус «Гестационный сахарный диа-

бет: диагностика, лечение, послеродовое наблюдение». Сахарный диабет. 2012; 4: 4–10.

Капранов Н.И. Современная диагностика, терапия и социальная адаптация больных муковисцидозом в РФ. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. 2014; 93 (4): 6–10.

Лагкуева Ф.К., Логачов М.Ф., Тебиева И.С., Гетоева З.К. Врожденный гипотиреоз: этиология, патогенез, клиника, диагностика, неонатальный скрининг, эффективность неонатального скрининга в РСО-Алания. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. 2011; 90 (4): 146–50.

Новиков П.В., Ходунова А.А. Первые итоги расширенного неонатального скрининга на наследственные болезни обмена веществ в РФ. Рос. вестник перинатол. и педиатр. 2012; 57 (5): 5–12.

Сарычева С.Я., Зелинская Д.И. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые методом неонатального скрининга. Медицинская сестра. 2011; 8: 6–10.

Тебиева И.С. Лагкуева Ф.К., Логачов М.Ф., Гетоева З.К., Овсянников Г.И. Массовое обследование новорожденных на наследственные заболевания: мировой и отечественный опыт, проблемы и перспективы. Медицинская генетика. 2011; 9: 20–30.

### PERINATAL MEDICINE AND PROBLEMS OF NEWBORN SCREENING

Prof. K.I. Grigoryev, MD; Prof. L.A. Kharitonova, MD; Prof. V.E. Radzinsky, MD; O.V. Papyshva, Cand. Med. Sci.; G.A. Kotaish

N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow; Peoples' Friendship University of Russia, Moscow; N.E. Bauman City Clinical Hospital Twenty-Nine, Moscow

**The paper presents the current problems of perinatal medicine from the standpoint of the possibilities of a newborn screening program. It gives a nurse's action algorithm when taking blood samples for special studies to identify inherited metabolic disorders.**

*Key words:* newborn infants, screening for hereditary diseases, periconceptual prevention, perinatal medicine.