**Расширенный неонатальный скрининг**

**Почему в последние годы начали уделять особое внимание наследственным заболеваниям?**

В каждой клетке нашего организма хранится генетическая информация. Часть этой информации закодирована в генах. Следует отметить, что на сегодня их насчитывается более 20 000. Это уже звучит с большим размахом. Все гены представлены в двух копиях. Одна копия нам передается от матери, другая – от отца. У каждого из нас есть разные мутации в генах. Сейчас мутации принято называть вариантами. В основном они влияют на нашу индивидуальность, но есть варианты, которые могут стать фактором риска для развития заболевания или стать непосредственной причиной наследственного заболевания. Считается, что в среднем в трех - пяти генах, ассоциированных с генетическим заболеванием, присутствуют патогенные варианты. Они передаются нам из поколения в поколение без каких-либо клинических проявлений. При этом ни по глазам, ни по каким-то другим внешним параметрам этого не узнать. Чаще всего мы узнаем про наличие этих вариантов только после того, как в семье рождается ребенок с тяжелым наследственным заболеванием. В действительности это один из многих механизмов наследования вариантов генов, и они могут быть намного сложнее. Поэтому в последние десятки лет идет активное изучение этих механизмов и благодаря этому становится возможным применять полученные знания в практическом здравоохранении. Наглядным и наиболее эффективным примером такой интеграции науки в практическую медицину является внедрение скринингов, например, обследование беременных женщин и новорожденных детей, чтобы выявить группу риска, дообследовать ее и назначить своевременное лечение.

**Что из себя представляет скрининг новорожденных?**

Неонатальный скрининг нацелен на выявление новорожденных с наследственным заболеванием. Другими словами, найти ребенка, у которого есть патогенные варианты в одном из десятка тысяч генов, которые передались ему от здоровых родителей, чтобы начать лечение до начала клинических проявлений.

Внедрение и совершенствование неонатального скрининга (массовый скрининг новорожденных) является актуальной задачей системы здравоохранения во всех странах. Исторически он нацелен на выявление наследственных заболеваний обмена веществ и это связано с особенностями данной группы болезней. Во-первых, для диагностики данной группы заболеваний ведущая роль принадлежит быстрым биохимическим лабораторным методам. Во-вторых, первые симптомы наследственных заболеваний обмена веществ появляется не сразу после рождения, а спустя некоторое время. При этом симптомы и признаки, как правило, неспецифические. В-третьих, своевременная диагностика позволяет начать лечение на доклинической стадии, когда заболевание не проявилось, и это может помочь избежать тяжелых осложнений, нарушения развития, инвалидизации или даже гибели ребенка.

Начиная с 2006 года в Российской Федерации неонатальный скрининг проводился всем новорожденным на пять наследственных заболеваний: фенилкетонурию, муковисцидоз, галактоземию, андреногенитальный синдром и врожденный гипотиреоз. Но следует отметить, что за это время наука ушла далеко вперед. Появились современные методы диагностики, позволяющие выявить другие наследственные заболевания, в их числе спинальная мышечная атрофия (СМА). Поэтому начиная с 2023г. в Северо-Западном регионе неонатальный скрининг будет расширен до 36 генетических заболеваний.

В Санкт-Петербурге благодаря инициативе известного генетика и ученого Владислава Сергеевича Баранова с декабря 2021 года был запущен пилотный проект, в рамках которого мы начали диагностировать новорожденных на СМА. В результате этого проекта на сегодня выявлено 4 ребенка и начато лечение на ранних, доклинических стадиях. С 1 января 2023 года этот скрининг вводится во всей стране.

**Как будет организован расширенный неонатальный скрининг?**

В Санкт-Петербурге программа охватит новорожденных детей из десяти регионов Северо-Запада. Кровь из пяточки новорожденного будет браться в родильных домах и детских больницах в первые дни жизни ребенка, который будет направлен в Диагностический (медико-генетический) центр Санкт-Петербурга. Ориентировочно, в следующем году скринингом будет охвачено более 125 тысяч новорожденных.

**Если будет проводиться расширенный неонатальный скрининг, то это приведет к исчезновению генетических заболеваний?**

Расширение неонатального скрининга — шаг, безусловно, вперед. Но следует уточнить: его повсеместное введение не поможет свести к нулю количество новорожденных с генетическими заболеваниями. Потому что тест проводится уже после рождения ребенка. И главная задача данного обследования — максимально уменьшить тяжесть, а порой и предотвратить заболевание. Для снижения уровня генетических заболеваний требуется проведение масштабного скрининга на стадии планирования беременности. В 2019 году в Санкт-Петербурге стартовал проект «Сертификат молодоженов», в рамках которого проводилось бесплатное медико-генетическое консультирование молодоженам, проводился ряд генетических обследований и рассчитывался риск рождения ребенка с наследственным заболеванием в данной семье. В настоящее время проект приостановлен.

Серебрякова Елена Андреевна

медицинский генетик, заведующая консультативным отделом

Диагностического (медико-генетического) центра