

Материалы и методы. В течение 12 мес (с 01.03.2022 по 28.02.2023) проведено определение (ИРТ1) 73 521 новорождённого, проживающего в Московской области. ИРТ в сухих пятнах крови проводили методом лантанидного иммунофлуоресцентного анализа с разрешением по времени на тест-системах «AutoDelfia Neonatal IRT» («Wallac Oy»), потовый тест — методом определения проводимости пота с помощью системы для сбора и анализа пота «Нанодакт» («Вескор»). Параллельно из сухих пятен крови, полученных при заборе крови на ИРТ1, проводили генетическое исследование: для 300 образцов — поиск 38 частых мутаций в гене *CFTR* и секвенирование гена *CFTR* для 400 образцов.

Результаты. Под наблюдением находился 73 521 (охват 99,9%) новорождённый, из них с положительным ИРТ1 было 700 (0,95%) детей; выявлено 89 детей с различными вариантами в гене *CFTR*. Диагноз МВ был установлен 18 детям по алгоритму ИРТ1/ДНК, что на 20% больше, чем по алгоритму ИРТ1/ИРТ2/потовый тест, при котором МВ был установлен 15 детям. В результате применения алгоритма ИРТ1/ДНК удалось выявить пациента с ложноотрицательным результатом НС на уровне определения ИРТ2. Протокол скрининга на этапе определения ИРТ2 не был завершён у 159 (22,7%) детей из числа детей с положительными ИРТ1. Число ложноположительных результатов после ретеста составило 92,8% при использовании алгоритма ИРТ1/ИРТ2/потовый тест. С помощью нового алгоритма скрининга выявлен 71 носитель генетического варианта гена *CFTR*.

Заключение. Чувствительность протокола ИРТ1/ИРТ2 составила 93,7%, а протокола ИРТ1/ДНК — 100%. При проведении НС по алгоритму ИРТ/ДНК сроки установления диагноза были ниже, вовремя начата базисная, а затем и таргетная терапия, выявлены гетерозиготные носители гена *CFTR*. В целом алгоритм позволил повысить эффективность раннего выявления МВ на 20%.

* * *

* * *

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ В НОВОМ АЛГОРИТМЕ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА МУКОВИСЦИДОЗ. ОПЫТ ВНЕДРЕНИЯ НА ПРИМЕРЕ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ

Кондратьева Е.И.^{1,2}, Киян Т.А.^{1,2},
Калиненко С.Г.^{1,3}, Шадрина В.В.^{1,2},
Шерман В.Д.², Фатхуллина И.Р.^{1,2}, Воронин С.В.²

¹Научно-исследовательский клинический институт детства
Минздрава Московской области, Мытищи, Россия;

²Медико-генетический научный центр имени академика
Н.П. Бочкова, Москва, Россия;

³Московский областной научно-исследовательский
клинический институт имени М.Ф. Владимирского,
Москва, Россия

Ключевые слова: новорождённые дети; неонатальный
скрининг; муковисцидоз; новый алгоритм

Актуальность. В России неонатальный скрининг (НС) на муковисцидоз (МВ) проводится с 2006–2007 гг. У новорождённых детей в крови определяют наличие имунореактивного трипсиногена (ИРТ) по алгоритму: ИРТ1/ИРТ2/потовый тест. **Цель:** установить эффективность существующего алгоритма НС на МВ в сравнении с новым алгоритмом (ИРТ/ДНК).