

## НЕОБХОДИМОСТЬ КОРРЕКТИРОВАНИЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ПРИ ДИАГНОСТИКЕ ВРОЖДЁННЫХ ДЕФЕКТОВ ИММУНИТЕТА

**Бочкова А.С.**

**Научные руководители: канд. мед. наук,  
доцент Л.Е. Ларина, канд. мед. наук,  
доцент О.Е. Пащенко**

Российский национальный исследовательский  
медицинский университет имени Н.И. Пирогова  
Минздрава России, Москва, Россия

**Ключевые слова:** *дети; неонатальный скрининг;  
иммунитет; врождённые дефекты; диагностика*

**Актуальность.** Врождённые дефекты иммунитета (ВДИ) — опасные формы патологии, проявляющиеся рецидивирующими инфекциями, аутоиммунными и опухолевыми осложнениями, требующими незамедлительного лечения, поэтому их ранняя диагностика важна для увеличения продолжительности и улучшения качества жизни ребёнка. **Цель:** определить необходимость коррекции неонатального скрининга от момента забора пяточной крови младенца до интерпретации результатов при диагностике ВДИ.

**Результаты.** В настоящее время в соответствии с приказом Минздрава РФ № 274н от 21.04.2022 всем новорождённым (доношенным в первые 24–48 ч жизни, недоношенным в 144–168 ч жизни) проводится неонатальный скрининг. Правильность нанесения пяточной крови на тест-бланк может нарушаться медицинским персоналом. Среди самых распространённых ошибок: нанесение нескольких капель крови в один круг — приводит к увеличению концентрации TREC/KREC, что повышает вероятность ложноположительных результатов; неправильная транспортировка тест-бланков (нарушение их изолированности друг от друга) — приводит к загрязнению пятен крови. Трудности заключаются и в установленных сроках забора крови. Различают 3 степени недоношенности, которые характеризуются разным функциональным состоянием созревания иммунной системы. Поэтому результаты забора крови на 7-й день жизни новорождённых будут существенно отличаться, что также приведёт к увеличению числа ложноположительных результатов у экстремально недоношенных детей. В последние годы выявлены преимущества использования быстрого полногеномного секвенирования. Этот метод привлекателен для скрининга новорождённых, поскольку одновременно исследуются почти все генетические заболевания, а времени затрачивается не больше, чем при биохимическом анализе сухих пятен крови с помощью масс-спектрометрии. Показана необходимость его включения в тесты первого уровня. Выявление тяжёлых комбинированных иммунодефицитов также затруднено из-за отсутствия пороговых значений для KREC, для TREC эти показатели разработаны (150 копий /10<sup>3</sup> клеток), но они не являются универсальными, требуют введения и тестирования более высокого порогового значения. Существует необходимость применения более гибких критериев Newborn Genomic Sequencing.

**Заключение.** Диагностика ВДИ в неонатальном скрининге должна выполняться при условии высокой производительности и автоматизации. Секвенирование и масс-спектрометрия взаимодополняемы и могут применяться одновременно для получения лучших результатов.