

# Информированность врачей о программе расширенного неонатального скрининга

А.И. Гераскин<sup>1</sup>, О.Е. Коновалов<sup>1</sup>, З.И. Эсмурзиева<sup>2</sup>, А.В. Шулаев<sup>3</sup>, В.И. Пак<sup>1</sup>

<sup>1</sup> ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», Россия, 117198, Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10, корп. 2

<sup>2</sup> ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Россия, 119049, г. Москва, 4-й Добрынинский переулок, д. 1/9

<sup>3</sup> ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Россия, 420012, Казань, ул. Бултерова, 49

**Реферат. Введение.** Одним из действенных вариантов ранней диагностики наследственных заболеваний, поддающихся терапии, является проведение массового обследования новорожденных (неонатальный скрининг). При этом исследование информированности и мнения медицинских работников о программе неонатального скрининга важно для понимания существующих барьеров при её реализации. **Цель исследования:** проанализировать информированность врачей различных специальностей о программе расширенного неонатального скрининга. **Материалы и методы.** В статье анализируются результаты изучения информированности 477 врачей различных специальностей о программе расширенного неонатального скрининга. В ходе проведения исследования предусматривалось изучение знания программы расширенного неонатального скрининга и источников получения врачами знаний о нем, а также понимания важности скрининга как метода профилактики врожденных и наследственных заболеваний. Для выявления различий между ответами клинических генетиков и остальных врачей-специалистами по вопросам анкеты рассчитывался  $\chi^2$ . **Результаты и их обсуждение.** Установлено, что лишь 39,2% врачей-клиницистов точно знают перечень заболеваний, входящих в расширенный неонатальный скрининг. Это свидетельствует о путанице с имеющимися информационными материалами или недостаточной осведомленности опрошенных врачей-клиницистов о текущих изменениях в скрининге. Следует отметить, что абсолютно все клинические генетики осведомлены о расширении программы неонатального скрининга. Это вполне ожидаемо, учитывая их специализацию и роль в интерпретации результатов скрининга. Показано, что на частоту ложноположительных и ложноотрицательных результатов расширенного неонатального скрининга напрямую влияет преаналитический этап, включающий своевременный забор крови. Знание корректных сроков проведения расширенного неонатального скрининга у доношенных и недоношенных новорожденных тесно связано с информированностью о внесенных изменениях в его программу. Респонденты, правильно указавшие введенные изменения, чаще выбирали правильный ответ и реже допускали ошибки. Установлено, что 38,2% респондентов считают, что скрининг в целом не является методом профилактики, в то время как 61,8% отвергли это утверждение, подтверждая роль скрининга в профилактике врожденных заболеваний. Основным источником информации о расширенном неонатальном скрининге для врачей являются медицинские журнальные статьи, участие в научных конференциях и семинарах, а также интернет-ресурсы. Несмотря на низкую популярность методических пособий, как источника для обучения во время начального получения знаний, врачи активно используют их в практической работе на этапе принятия решений. **Выводы.** Раннее выявление наследственных и врожденных заболеваний способствует своевременному началу их лечения и коррекции, что помогает предотвратить или значительно уменьшить развитие тяжелых осложнений, а также улучшить качество жизни ребенка. **Ключевые слова:** расширенный неонатальный скрининг, программа, информированность врачей **Для цитирования:** Гераскин А.И., Коновалов О.Е., Эсмурзиева З.И., Шулаев А.В., Пак В.И. Информированность врачей о программе расширенного неонатального скрининга // Вестник современной клинической медицины. – 2025. – Т. 18, вып. 4. – С.113–119. DOI: 10.20969/VSKM.2025.18(4).113-119.

## Physicians' awareness of the expanded neonatal screening program

Alexey I. Geraskin<sup>1</sup>, Oleg E. Konovalov<sup>1</sup>, Zareta I. Esmurzieva<sup>2</sup>, Alexey V. Shulaev<sup>3</sup>, Vitaly I. Pak<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba, 10 Miklukho-Maklaya str, Bldg. 2, 117198 Moscow, Russia

<sup>2</sup> Morozov Children's Municipal Clinical Hospital of the Moscow City Health Department (State-Financed Health Institution), 1/9, 4<sup>th</sup> Dobryninsky Lane, 119049 Moscow, Russia

<sup>3</sup> Kazan State Medical University, 49 Butlerov str., 420012 Kazan, Russia

**Abstract. Introduction.** One of the effective options for early diagnosis of treatable hereditary diseases is large-scale newborn screenings (neonatal screening). At the same time, studying the awareness and opinions of healthcare professionals about the neonatal screening program is important for understanding existing barriers to its implementation. **Aim.** To analyze to what extent physicians from diverse specialties are aware of the expanded neonatal screening program. **Materials and Methods.** This paper analyzes the results of studying the awareness of 477 physicians from diverse specialties of the expanded neonatal screening program. The study involved examining the awareness of the expanded neonatal screening program and the sources of knowledge about it among physicians, as well as understanding the importance of screening as a method for preventing congenital and hereditary diseases. To identify differences between the answers of clinical geneticists and other medical professionals to the questionnaire,  $\chi^2$  was calculated. **Results and Discussion.** It is found that only 39.2% of clinicians exactly know the list of diseases included

in the expanded neonatal screening. This indicates confusion with the existing information materials or insufficient awareness among the clinicians surveyed of the current changes in screening. It should be noted that absolutely all clinical geneticists are aware of the expansion of the neonatal screening program. This is quite expected, given their specialization and role in interpreting screening results. It is shown that the frequency of false positive and false negative results of the expanded neonatal screening is directly affected by the pre-analytical stage, which includes timely blood collection. Knowing the correct timing of expanded the neonatal screening in term and preterm newborns is closely related to the awareness of the changes made in the program. Respondents who correctly indicated the introduced changes were more likely to choose the correct answer and less likely to make mistakes. It is found that 38.2% of the respondents believe that screening in general is not a method for prevention, while 61.8% rejected this statement, confirming the importance of screening in the prevention of congenital diseases. The main source of information about the expanded neonatal screening for physicians are articles published in medical journals, participation in scientific conferences and seminars, and consulting Internet resources. Despite the low popularity of methodological manuals as a source for learning during the initial acquisition of knowledge, physicians actively use them in their practical work at the decision-making stage. **Conclusions.** Early detection of hereditary and congenital diseases contributes to the timely initiation of treatment and correction thereof, which helps prevent or significantly reduce the development of severe complications, as well as improve the child's quality of life.

**Keywords:** expanded neonatal screening, program, physician awareness

For citation: Geraskin, A.I.; Konovalov, O.E.; Esmurzueva, Z. I.; Shulaev, A.V.; Pak, V.I. Physicians' awareness of the expanded neonatal screening program. The Bulletin of Contemporary Clinical Medicine. 2025, 18 (4), 113-119. DOI: 10.20969/VSKM.2025.18(4).113-119.

**Введение.** Наследственные болезни генетической природы являются одним из классов болезней, вызывающих особенные трудности распознавания на долабораторном этапе [1, 2, 3, 4, 5]. Разнообразие признаков наследственных заболеваний, их манифестация в широком возрастном диапазоне, отсутствие специфических симптомов, прогрессирующий характер часто приводят к поздней постановке диагноза на уровне первичного звена здравоохранения и несвоевременному оказанию медицинской помощи. Большинство врачей не обладают специальными знаниями по диагностике и лечению таких пациентов, не имеют опыта работы с ними [6, 7, 8].

Поздняя диагностика часто связана с недостаточной информационной научно-медицинской поддержкой медработников в области орфанных заболеваний. Из-за дефицита знаний трудно осуществлять диспансеризацию и поддерживающую терапию таких больных [9, 10].

Одним из действенных вариантов ранней диагностики наследственных заболеваний, поддающихся терапии, является проведение массового обследования новорожденных (неонатальный скрининг). При этом исследование информированности и мнения медицинских работников о программе неонатального скрининга (НС) важно для понимания существующих барьеров при её реализации.

**Цель исследования.** Проанализировать информированность врачей различных специальностей о программе расширенного неонатального скрининга (РНС).

**Материал и методы.** Для проведения настоящего исследования был разработан структурированный опросник, включающий 27 вопросов. Формат анкеты предусматривал сочетание вопросов открытого и закрытого типа, а также возможность выбора одного или нескольких вариантов ответа.

Общая выборка составила 562 специалиста. Однако, после исключения респондентов, не связанных с процессами скрининга, а также не работающих с новорожденными детьми или детьми с врожденными заболеваниями, в статистический анализ было включено 477 врачей. Эти специалисты представ-

ляли различные врачебные специальности, такие как клиническая генетика, педиатрия, акушерство и гинекология. Среди опрошенных специалистов 170 респондентов (35,6%) работали в Москве, остальные в других регионах страны.

В ходе проведения исследования предусматривалось изучение знания программы РНС и источников получения врачами знаний о нем, а также понимания важности скрининга как метода профилактики врожденных и наследственных заболеваний.

Для выявления различий между ответами клинических генетиков и остальных врачей-специалистами по вопросам анкеты рассчитывался  $\chi^2$ .

Протокол исследования был одобрен на заседании локального этического комитета медицинского института Российского университета дружбы народов имени Патриса Лумумбы.

#### Результаты и их обсуждение.

Распределение по специальностям врачей, принявших участие в исследовании, позволяет оценить их вовлечённость в реализацию программы РНС. Кроме того, это помогает выявить специфику знаний, навыков и отношения к скринингу в зависимости от профиля респондентов. В опросе приняли участие специалисты различных профилей, что отражает многогранный подход к изучению реализации программы РНС. В *таблице 1* представлено распределение респондентов по врачебным специальностям.

Таблица 1

Распределение респондентов по врачебным специальностям (абс./%)

Table 1

Distribution of respondents by medical specialties (abs./%)

Врачебная специальность	Количество респондентов
Педиатры	295 (61,8%)
Неонатологи	73 (15,3%)
Клинические генетики	31 (6,5%)
Врачи КЛД/Лабораторные генетики	25 (5,2%)
Акушеры-гинекологи	18 (3,8%)
Детские неврологи	16 (3,4%)
Другие специалисты	19 (4,0%)

Педиатры составляют основную группу респондентов (61,8%), что обусловлено их центральной ролью в ведении младенцев после выписки из учреждений родовспоможения. Неонатологи (15,3%) активно вовлечены в реализацию скрининга, поскольку их профессиональная деятельность непосредственно связана с ведением новорожденных. Клинические генетики (на них пришлось 6,5% респондентов) работают непосредственно с детьми, у которых подозревается или уже определено наследственное заболевание, поэтому результаты скрининга крайне важны для этих специалистов.

На врачей клинической лабораторной диагностики и лабораторных генетиков пришлось 5,2% респондентов. Эти врачи непосредственно проводят диагностику наследственных заболеваний и работают в тесном контакте со всеми специалистами по интерпретации результатов скрининговых исследований, а также правилам взятия биоматериала на исследование.

В исследовании также приняли участие акушеры-гинекологи, что связано с их функцией информирования родителей на этапах беременности и родов. В опросе приняли также участие детские неврологи и эндокринологи, которые вовлечены в процессы диагностики и лечения врожденных заболеваний, выявленных при скрининге новорожденных.

Данное распределение респондентов демонстрирует, что основная нагрузка по реализации программы РНС ложится на педиатров и неонатологов. При этом участие узкопрофильных специалистов подчеркивает важность междисциплинарного подхода к скринингу. Эти данные следует учитывать при разработке целевых образовательных программ и совершенствования организационных процессов в реализации программы РНС.

подавляющее большинство респондентов (96,2%) сообщили, что знают о расширении программы НС. Лишь 3,8% участников опроса заявили, что недостаточно осведомлены о её изменениях. При

этом лишь 39,2% врачей-клиницистов точно знают перечень заболеваний, входящих в РНС.

Большинство врачей-клиницистов (80,3%) ошибочно указали, что в РНС включено 36 заболеваний, что свидетельствует о путанице с имеющимися информационными материалами или недостаточной осведомлённости о текущих изменениях. Лишь 6,1% респондентов указали верное количество – 31 заболевание, что указывает на необходимость уточнения и актуализации знаний врачей о РНС. Указание 5 (6,9% ответов) и 12 (6,7% ответов) заболеваний, связано с устаревшей информацией и недостатком проводимых среди врачей образовательных мероприятий. Классическая «пятерка» исследований, представляющая собой диагностику фенилкетонурии (ФКУ), врожденного гипотиреоза (ВГ), муковисцидоза (МКВ), аденогенитального синдрома (АГС), галактоземии (ГАЛ), выполнялась массово на территории Российской Федерации (РФ) до расширения программы НС в 2023 году.

Сравнительный анализ ответов клинических генетиков и врачей-клиницистов на вопросы «Знаете ли Вы перечень заболеваний, на которые проводят РНС?» и «Сколько заболеваний входит в перечень скринируемых в программе РНС?» показал статистически достоверное преобладание правильных ответов среди первых. Для выявления различий между ответами клинических генетиков и остальных врачей-специалистов рассчитывался  $\chi^2$ .

Следующий блок вопросов касался времени взятия крови на РНС. Правильное выполнение данного этапа крайне важно с лабораторной точки зрения, поскольку он влияет на точность и достоверность результатов. Преаналитический этап, включающий своевременный забор крови, напрямую влияет на снижение ложноположительных и ложноотрицательных результатов. Данные об осведомлённости о сроках проведения скрининга представлены в *таблице 2*.

Таблица 2

**Осведомлённость медицинских работников о сроках проведения скрининга новорождённых в рамках программы расширенного неонатального скрининга (абс./%)**

Table 2

**Health professionals' awareness of the newborn screening timing within the expanded neonatal screening program (abs./%)**

Вопросы	Ответы	Абс.	%
После запуска программы РНС в 2023 были ли изменены сроки взятия крови на скрининг новорожденных детей?	Не знаю	73	15,3
	Да	247	51,8
	Нет	157	32,9
На какой день после рождения доношенного ребенка проводят взятие крови на РНС?	Сразу после родов	16	3,4
	1–2 день	242	50,7
	3–4 день	160	33,5
	5–6 день	56	11,7
На какой день после рождения недоношенного ребенка проводят взятие крови на РНС?	7 день	3	0,6
	Сразу после родов	14	2,9
	1–2 день	24	5,0
	3–4 день	29	6,1
	5–6 день	55	11,5
	7 день	355	74,4

Примечание: РНС – расширенный неонатальный скрининг  
Note: ENS – Expanded Neonatal Screening

Респондентам был задан вопрос: «После запуска программы РНС в 2023 были ли изменены сроки взятия крови на скрининг новорождённых детей?». Каждый второй врач-клиницист (51,8%) подтвердил наличие изменений, однако 32,9% респондентов ответили отрицательно, а 15,3% затруднились с ответом. Это также свидетельствует о наличии значительных информационных пробелов у определённых групп специалистов.

На вопрос о сроках взятия крови у доношенных новорождённых половина респондентов (50,7%) указали правильный ответ – на 1-2-й день. Тем не менее, 33,5% респондентов полагали, что забор крови проводится на 3-4-й день. Этот временной интервал был актуален до выхода приказа Минздрава РФ от 21.04.2022 г. №274н, в котором регламентируется забор крови на 24-48 часов после рождения. Смещение сроков взятия крови на такой небольшой временной период приводит к существенным изменениям в результатах исследования, одной из главных проблем является повышение частоты ложноположительных и ложноотрицательных результатов скрининга.

Для недоношенных детей правила взятия крови не изменились, на текущий момент регламентируется забор крови на 7-й день жизни. Большинство респондентов (74,4%) указали правильный ответ, что свидетельствует о их высокой информированности данной группы. Однако в 11,5% случаев были выбраны неверные сроки, то есть 5-6-й день.

Важность скрининга как метода профилактики врождённых и наследственных заболеваний остаётся ключевым моментом в понимании врачами роли различных программ скрининга. Для оценки представлений специалистов был проведён сравнительный анализ их взглядов на значимость неонатального, расширенного неонатального и пренатального скрининга как методов профилактики. Эти результаты позволили выявить закономерности в восприятии врачами комплексного подхода в применении скрининговых программ (таблица 3).

При этом 40,3% респондентов указали, что все виды скрининга – неонатальный, расширенный неонатальный и пренатальный – являются методами профилактики, что свидетельствует о наличии комплексного подхода к пониманию этой проблемы, однако 59,7% респондентов не согласились с этим утверждением. Установлено, что 38,2% респондентов считают, что скрининг в целом не является методом профилактики, в то время как 61,8% отвергли это утверждение, подтверждая роль скрининга в профилактике врожденных заболеваний. Источники получения знаний у врачей о РНС отражены в таблице 4.

Основным источником информации о РНС для врачей являются медицинские журнальные статьи, на что указали 65,2% респондентов. Участие в научных конференциях и семинарах отметили 60,8% респондентов, интернет-ресурсы стали значимым источником знаний для 53,0% респондентов. Курсы повышения квалификации оказались менее популярным источником, их выбрали 43,2% респондентов.

Методические пособия по РНС являются наименее популярным источником информации, их отметили только 26,6% респондентов, что может говорить о недостаточной распространённости или актуальности материалов. Разработка и распространение современных методических пособий, адаптированных для врачей разных специальностей поможет лучше понимать основные аспекты скрининговых программ.

Анализ предпочтительных источников при интерпретации результатов РНС показал, что 67,7% опрошенных врачей используют методические рекомендации и национальные руководства, подтверждая их значимость как ключевого инструмента в их работе (таблица 5). Научные публикации и исследования оказались менее популярным источником: только 25,8% респондентов указали, что пользуются ими. При этом 74,2% респондентов не используют этот подход, вероятно, из-за ограниченного доступа к со-

Таблица 3

**Мнение врачей о важности скрининга как метода профилактики врожденных и наследственных заболеваний (абс./%)**

Table 3

**Doctors' opinions on the importance of screening as a method of preventing congenital and hereditary diseases (abs./%)**

Варианты	Ответы	Абс.	%
Только неонатальный скрининг является методом профилактики врожденных и наследственных заболеваний	Да	10	2,1
	Нет	467	97,9
Только НС и РНС являются методами профилактики врожденных и наследственных заболеваний	Да	36	7,5
	Нет	441	92,5
Только пренатальный скрининг является методом профилактики врожденных и наследственных заболеваний	Да	21	4,4
	Нет	456	95,6
Все виды скрининга являются методом профилактики врожденных и наследственных заболеваний	Да	192	40,3
	Нет	285	59,7
Скрининг не является методом профилактики врожденных и наследственных заболеваний	Да	182	38,2
	Нет	295	61,8

Примечание: НС – неонатальный скрининг; РНС – расширенный неонатальный скрининг  
 Note: NS – Neonatal Screening; ENS – Expanded Neonatal Screening

Источники получения знаний у врачей о расширенном неонатальном скрининге (абс./%)

## Sources of the physicians' learning about expanded neonatal screening (abs./%)

Вопросы	Ответы	Абс.	%
Вы получаете знания о РНС из медицинских журналов и статей?	Да	311	65,2
	Нет	166	34,8
Вы получаете знания о РНС из общедоступных интернет-ресурсов?	Да	253	53,0
	Нет	224	47,0
Вы получаете знания о РНС из научных конференций и семинаров?	Да	290	60,8
	Нет	187	39,2
Вы получаете знания о РНС из курсов повышения квалификации?	Да	206	43,2
	Нет	271	56,8
Вы получаете знания о РНС из методических пособий по РНС?	Да	127	26,6
	Нет	350	73,4

Примечание: РНС – расширенный неонатальный скрининг

Note: ENS – Expanded Neonatal Screening

Предпочтительные источники при интерпретации врачами результатов расширенного неонатального скрининга (абс./%)

## Preferred sources in interpreting by physicians the expanded neonatal screening results (abs./%)

Вопросы	Ответы	Абс.	%
При интерпретации результатов РНС вы опираетесь на сведения из методических рекомендаций и национальных руководств?	Да	323	67,7
	Нет	154	32,3
При интерпретации результатов РНС вы опираетесь на сведения из научных публикаций и исследований	Да	123	25,8
	Нет	354	74,2
При интерпретации результатов РНС вы опираетесь на референтные интервалы в бланке лабораторного исследования	Да	205	43,0
	Нет	272	57,0
При интерпретации результатов РНС вы опираетесь на сведения из консультаций с коллегами и специалистами	Да	188	39,4
	Нет	289	60,6

Примечание: РНС – расширенный неонатальный скрининг

Note: ENS – Expanded Neonatal Screening

временной литературе или недостаточного времени на её анализ. Референтные интервалы, представленные в бланках лабораторных исследований, используются 43,0% респондентов. Однако это самый простой и удобный способ оценить результаты. Консультации с коллегами и специалистами являются популярным методом интерпретации результатов для 39,4% респондентов.

Следует отметить, что методы диагностики, логистика и место проведения исследований по РНС очень отличаются от классической программы массового скрининга новорожденных детей. При этом важным индикатором уровня информированности специалистов является знание точного количества заболеваний, включённых в расширенную программу РНС. Согласно полученным данным, абсолютно все клинические генетики осведомлены о расширении программы неонатального скрининга. Это вполне ожидаемо, учитывая специализацию клинических генетиков и их роль в интерпретации результатов скрининга.

Установлено, что знание корректных сроков проведения РНС у новорождённых тесно связано с информированностью о внесённых изменениях в программу. Респонденты, правильно указавшие произошедшие изменения, чаще выбирали пра-

вильный ответ (на 1–2-й день жизни ребенка) и реже допускали ошибки. Однако среди респондентов, недостаточно осведомленных о нововведениях, доля неверных ответов остаётся высокой. Это может быть связано с недостатком образовательных мероприятий или ограниченным доступом к обновлённым методическим рекомендациям.

Понимание роли различных видов скрининга в профилактике врожденных и наследственных заболеваний остается важным аспектом медицинской практики. Результаты исследования показали, что лишь 2,1% респондентов согласились с утверждением, что только НС может быть методом профилактики. В свою очередь, это подчёркивает низкий уровень одобрения ограниченной точки зрения, в то время как абсолютное большинство (97,9%) отвергли это утверждение, демонстрируя понимание необходимости комплексного подхода. Немного больше, 7,5% респондентов, поддержали идею, что только НС и РНС обеспечивают профилактику, но 92,5% отвергли это утверждение, считая, что и другие виды скрининга также важны. Пренатальный скрининг как единственный метод профилактики получил поддержку у 4,4% респондентов, что также свидетельствует о низкой популярности этой позиции, тогда как подавляющее большинство (95,6%) отвергли её.

Анализ источников получения знаний о РНС и их использования при интерпретации полученных результатов выявил определенные закономерности в ответах респондентов. Так, методические рекомендации и национальные руководства были названы основным источником знаний о РНС только 26,6% респондентов, что свидетельствует о низком уровне их использования в качестве образовательного материала. Однако, при интерпретации результатов РНС, те же методические рекомендации уже становятся основным инструментом для большинства специалистов, их указали 67,7% респондентов. Этот контраст подчеркивает, что, несмотря на низкую популярность методических пособий как источника для обучения, врачи активно используют их в практической работе. Это свидетельствует о том, что данные материалы становятся более востребованными на этапе принятия решений, а не во время начального получения знаний.

#### Выводы.

Одним из действенных вариантов ранней диагностики наследственных и врожденных заболеваний, поддающихся терапии, является проведение массового обследования новорожденных (неонатальный скрининг). При этом исследование информированности и мнения медицинских работников о программе неонатального скрининга важно для понимания существующих барьеров при её реализации.

Следует отметить, что скрининг сам по себе не предотвращает возникновение заболевания, но он позволяет выявить серьезные наследственные и врожденные заболевания на самых ранних этапах жизни ребенка. В свою очередь, раннее выявление таких заболеваний способствует своевременному началу лечения и коррекции, что помогает предотвратить или значительно уменьшить развитие тяжелых осложнений, а также улучшить качество жизни ребенка.

**Прозрачность исследования.** Исследование не имело спонсорской поддержки. Авторы несут полную ответственность за предоставление окончательной версии рукописи в печать. От каждого участника было получено письменное информированное согласие на участие в исследовании.

**Декларация финансовых и других взаимоотношениях.** Все авторы принимали участие в разработке концепции, дизайна исследования и в написании рукописи. Окончательная версия рукописи была одобрена всеми авторами. Авторы не получали гонорар за исследование.

#### ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES:

1. Русакова А.А., Некрасова А.А., Жанин И.С., Савостьянов К.В. Раннее выявление российских пациентов с наследственными болезнями обмена, имеющими патогенетическую терапию // Российский педиатрический журнал. – 2023. – Т. 26, № S4. – С. 63-64.  
Rusakova AA, Nekrasova AA, Zhanin IS, Savost'yanov KV. Rannee vy'javlenie rossijskix pacientov s nasledstvenny'mi boleznnyami obmena, imeyushimi pato-
2. Dasí F. Alpha-1 antitrypsin deficiency. Med Clin (Barc). 2024; 162(7): 336-342.
3. Brn MV, Pakarinen O, Helenius I, et al. Why all newborn hip screening programs have same results-a mini review. Eur J Pediatr. 2024; 183(7): 2889-2892.  
DOI: 10.1007/s00431-024-05539-x
4. Shah N, Brlek P, Bulić L, et al. Genomic sequencing for newborn screening: current perspectives and challenges. Croat Med J. 2024; 65(3): 261-267.  
DOI: 10.3325/cmj.2024.65.261
5. Sun Y, Guan XW, Wang YY, et al. Newborn genetic screening for Fabry disease: Insights from a retrospective analysis in Nanjing, China. Clin Chim Acta. 2024; 557: 117889.  
DOI: 10.1016/j.cca.2024.117889
6. Горбунова В.Н. Наследственные болезни обмена. Лизосомные болезни накопления // Педиатр. – 2021. – Т.12. – №2. – С.73-83.  
Gorbunova VN. Nasledstvenny'e bolezni obmena; Lizosomny'e bolezni nakopleniya [Hereditary metabolic diseases; Lysosomal storage diseases]. Pediatr [Pediatrician]. 2021; 12(2): 73-83. (In Russ.).  
DOI: 10.17816/PED12273-83
7. Съемщикова Ю.П., Козлов Ю.А., Яковлев А.Б., [и др.]. Редкий случай синдрома Моркио (мукополисахаридоз IVA типа): трудности диагностического поиска и лечения // Педиатрическая фармакология. – 2022. – Т.19. – №1. – С.39-44.  
Semshhikova YuP, Kozlov YuA, Yakovlev AB, et al. Redkij sluchaj sindroma Morkio (mukopolisaxaridoz IVA tipa): trudnosti diagnosticheskogo poiska i lecheniya [A Rare Case of Morquio Syndrome (Mucopolysaccharidosis Type IVA): Difficulties in Diagnostic Search and Treatment]. Pediatricheskaya farmakologiya [Pediatric pharmacology]. 2022; 19(1): 39-44. (In Russ.).  
DOI: 10.15690/pf.v19i1.2352
8. Yüksel F, Uğur C, Yılmaz BK, et al. Evaluation of newborn hearing screening results of infants with phenylketonuria. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2024; 177: 111840.  
DOI: 10.1016/j.ijporl.2023.111840
9. Коноплева Е.Л., Соколова М.Г., Атрощенко А.М. Этический контекст оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями // Образование и наука: современный вектор развития: материалы III Национальной научно-практической конференции. – Керчь, 2024. – С. 227-240.  
Konopleva EL, Sokolova MG, Atroshhenko AM. E'ticheskij kontekst okazaniya medicinskoj pomoshhi pacientam s orfanny'mi zabolevaniyami [Ethical context of providing medical care to patients with orphan diseases]. Obrazovanie i nauka: sovremenny'j vektor razvitiya: materialy` III Nacional'noj nauchno-prakticheskoy konferencii [Education and Science: Modern Vector of Development: Proceedings of the III National Scientific and Practical Conference]. Kerch [Kerch']. 2024; 227-240. (In Russ.).
10. Conway RM, Perreault K, Schomer J, et al. Rurality Effect on Michigan Newborn Hearing Screening. Laryngoscope. 2024; 134(6): 2937-2940.  
DOI: 10.1002/lary.31242

## ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ:

**ГЕРАСКИН АЛЕКСЕЙ ИГОРЕВИЧ**, ORCID: 0000-0003-1589-4564, e-mail: alexey-geraskin@mail.ru;

аспирант кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены Медицинского института <sup>1</sup>ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», Россия, 117198, Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10, корп. 2; врач клинической лабораторной диагностики ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Россия, 119049, Москва, 4-й Добрынинский переулок, дом 1/9.

**КОНОВАЛОВ ОЛЕГ ЕВГЕНЬЕВИЧ**, ORCID: 0000-0003-1974-9882, SCOPUS Author ID: 7006781195, докт. мед. наук., e-mail: konovalov\_oe@mail.ru;

профессор, профессор кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены медицинского института ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», Россия, 117198, Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10, корп. 2.

**ЭСМУРЗИЕВА ЗАРЕТА ИСРОПИЛОВНА**, ORCID ID: 0009-0004-4806-4545, канд. мед. наук, e-mail: leyla-luiza@yandex.ru; заместитель главного врача по организационно-методической работе ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Россия, 119049, г. Москва, 4-й Добрынинский переулок, д. 1/9.

**ШУЛАЕВ АЛЕКСЕЙ ВЛАДИМИРОВИЧ**, ORCID ID: 0000-0002-2073-2538, SCOPUS Author ID: 57204471176, докт. мед. наук, профессор, e-mail: alexs\_shu@mail.ru;

заведующий кафедрой общей гигиены ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России. Россия, 420012, Казань, ул. Бултерова, 49; тел. +7(987)213-67-12,

(Автор, ответственный за переписку).

**ПАК ВИТАЛИЙ ИГОРЕВИЧ**, ORCID ID: 0000-0002-6941-9745; SCOPUS Author ID: 57225949796, канд. мед. наук,

e-mail: pakvan@bk.ru;

ассистент кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены Медицинского института ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», Россия, 117198, Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10, корп. 2.

## ABOUT THE AUTHORS:

**ALEXEY I. GERASKIN**, ORCID ID: 0000-0003-1589-4564, e-mail: alexey-geraskin@mail.ru;

Postgraduate Student at the Department of Public Health, Healthcare and Hygiene, Medical Institute, Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba, 10 Miklukho-Maklaya str, Bldg. 2, 117198 Moscow, Russia; Clinical Laboratory Diagnostics Physician, Morozov Children's City Clinical Hospital at Moscow City Health Department, 1/9 4<sup>th</sup> Dobryninsky Lane, 119049 Moscow, Russia.

**OLEG Y. KONOVALOV**, ORCID ID: 0000-0003-1974-9882, SCOPUS Author ID: 7006781195, Dr. sc. med., Professor, e-mail: konovalov\_oe@mail.ru;

Professor at the Department of Public Health, Healthcare and Hygiene, Medical Institute, Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba, 10 Miklukho-Maklaya str, Bldg. 2, 117198 Moscow, Russia.

**ZARETA I. ESMURZIEVA**, ORCID ID: 0009-0004-4806-4545, Cand. sc. med., e-mail: leyla-luiza@yandex.ru;

Morozov Children's Municipal Clinical Hospital of the Moscow City Health Department, 1/9 4<sup>th</sup> Dobryninsky Lane, 119049 Moscow, Russia.

**ALEXEY V. SHULAEV**, ORCID ID: 0000-0002-2073-2538, SCOPUS Author ID: 57204471176, Dr. sc. med., Professor, e-mail: alexs\_shu@mail.ru;

Head of the Department of General Hygiene, Kazan State Medical University, 49 Butlerov str., 420012 Kazan, Russia, tel. +7(987)213-67-12, (Corresponding Author).

**VITALY I. PAK**, ORCID ID: 0000-0002-6941-9745; SCOPUS Author ID: 57225949796, Cand. sc. med.,

e-mail: pakvan@bk.ru;

Assistant Professor at the Department of Public Health, Healthcare and Hygiene, Medical Institute, Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba, 10 Miklukho-Maklaya str, Bldg. 2, 117198 Moscow, Russia.