

NEONATAL SCREENING IN UKRAINE: DEVELOPMENT, EFFECTIVENESS, PROSPECTS**Omelchenko E., Polka O., Karamzina L., Kartashova S.****НЕОНАТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ В УКРАЇНІ: РОЗВИТОК, ЕФЕКТИВНІСТЬ, ПЕРСПЕКТИВИ****¹ОМЕЛЬЧЕНКО Е.М.,
¹ПОЛЬКА О.О.,
¹КАРАМЗІНА Л.А.,
²КАРТАШОВА С.С.**¹ДУ «Інститут громадського здоров'я ім. О.М. Марзєєва НАМН України», Київ, Україна
²Київський державний торговельно-економічний університет, Київ, Україна

дея «просіювання» (скринінгу) народилась у США на початку ХХ століття і згодом впевнено увійшла у практику світової охорони здоров'я. Скринінг спадкових захворювань серед новонароджених розпочався у 1960-х роках. Нині ґрунтовно розроблено методологію масової діагностики спадкових захворювань на доклінічній стадії, визначено критерії захворювань, які підлягають неонатальному скринінгу, та адекватні методи їх діагностики [1].

Захворювання, що підлягають масовому скринінгу, мають відповідати таким критеріям:

□ без своєчасного профілактичного лікування захворювання суттєво знижує життєздатність, призводить до глибокої інвалідизації носія та ранньої летальності;

□ частота захворювання ви-

значається у межах 1:10000 та вище;

□ розроблено ефективні методи лікування (профілактики ускладнень);

□ створено біохімічні та молекулярно-генетичні методи для діагностики захворювання на доклінічній стадії;

□ діагностичні методи масового скринінгу мають бути економічно виправданими, технічно доступними та застосовуватися на доступному біологічному матеріалі.

Основною метою програм масового скринінгу новонароджених на спадкові захворювання є раннє виявлення захворювання на доклінічній (досимптоматичній) стадії, запобігання розвитку ускладнень, виявлення здорових носіїв дефектного гена та організації своєчасного адекватного лікування [2-4]. При цьому досягається значний економічний і

НЕОНАТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ В УКРАЇНІ: РОЗВИТОК, ЕФЕКТИВНІСТЬ, ПЕРСПЕКТИВИ**¹Омельченко Е.М., ¹Полька О.О.,
¹Карамзіна Л.А., ²Карташова С.С.**¹ДУ «Інститут громадського здоров'я ім. О.М. Марзєєва НАМН України», Київ, Україна²Київський державний торговельно-економічний університет, Київ, Україна

Мета роботи: оцінка результатів скринінгу спадкової патології серед новонароджених в Україні.

Матеріали і методи дослідження. Матеріалами слугували дані офіційної статистики МОЗ України, застосовано системний підхід та аналітичні методи: епідеміологічні, ймовірно-статистичні. До аналізу було залучено дані офіційної статистики скринінгу новонароджених на вроджені вади розвитку (ВВР) за 2010-2022 роки.

Результати. Генетичний скринінг є ефективним інструментом виявлення вроджених порушень обміну речовин. Зменшення частоти народження дітей з вродженою і спадковою патологією

можливе за умов дії державних програм, спрямованих на зниження впливу факторів ризику, що викликають вроджені аномалії, а також заходів профілактики їх появи.

В Україні масовий скринінг новонароджених почали проводити 1992 року лише на фенілкетонурію. Обстеження на вроджений гіпотиреоз були вибірконими (за показниками – наявність відповідного анамнезу) і стали масовими 2006 року. Від 2022 року провадяться обстеження на 21 рідкісне захворювання.

Висновки. За період від 2010 до 2022 року було протестовано 67,4% новонароджених на муковісцидоз, 86,3% – на вроджений гіпотиреоз, 90,7% – на фенілкетонурію. Повне охоплення скринінгом прогнозовано виявило би ще близько 335 дітей з вказаними діагнозами. Вагою умовою підвищення ефективності державних програм неонатального скринінгу є широке поінформування лікарів первинної ланки та майбутніх батьків про можливості профілактики орфанних захворювань.

Ключові слова скринінг, вроджена хвороба, профілактика.

© Омельченко Е.М., Полька О.О., Карамзіна Л.А., Карташова С.С. СТАТТЯ, 2024.

NEONATAL SCREENING IN UKRAINE:
DEVELOPMENT, EFFECTIVENESS,
PROSPECTS

¹Omelchenko E., ¹Polka O.,
¹Karamzina L., ²Kartashova S.

¹The State Institution «Marzieiev Institute
for Public Health of the National Academy
of Medical Sciences of Ukraine», Kyiv

²State University of Trade and Economics,
Kyiv, Ukraine

The aim of the work was to evaluate the results of screening for hereditary pathology among newborns in Ukraine.

Research materials and methods: data from the official statistics of the Ministry of Health of Ukraine served as materials, a systematic approach and analytical methods were used: epidemiological, probabilistic and statistical. Data from official statistics on newborn screening for VVR for the period 2010-2022 were included in the analysis.

Genetic screening is an effective tool for detecting congenital metabolic disorders. Reducing the frequency of births of children with congenital and hereditary pathol-

ogy is possible under the conditions of state programs aimed at reducing the impact of risk factors that cause congenital anomalies, as well as measures to prevent their occurrence. In Ukraine, mass screening of newborns began to be carried out in 1992 only at FKU. Examinations for VH were selective (indicated by the presence of a relevant anamnesis) and became mass since 2006. From 2022, examinations for 21 rare diseases will be conducted.

Conclusions. During the period 2010-2022, 67.4% of newborns were tested for cystic fibrosis, 86.3% for congenital hypothyroidism, and 90.7% for phenylketonuria. Full screening coverage is predicted to identify about 335 more children with the specified diagnoses. An important condition for increasing the efficiency of state programs of neonatal screening is the widespread informing of primary care doctors and future parents about the possibilities of prevention of orphan diseases.

Keywords : screening, congenital disease, prevention.

медико-соціальний ефект за рахунок своєчасної діагностики захворювання, що призводить до скорочення терміну перебування у закладі охорони здоров'я і витрат на неефективні діагностичні та лікувальні заходи. Численні дослідження, проведені у різних країнах, показали, що застосування скринінгових програм надає державі 5-10-кратну вигоду [5-6].

У разі несвоечасного виявлення фенілкетонурії (ФКУ), вродженого гіпотиреозу (ВГ), муковісцидозу (МВ) та адрено-генітального синдрому (АГС) пацієнти-інваліди, як правило, доживають до 20-25 років. Більшість нелікованих орфанних нозологій дозволяє дожити до 5 років.

Нині масовий скринінг новонароджених проводиться у 52 країнах світу, зокрема, у США – на 45 нозологій, у Німеччині – на 14, у Великобританії – на 5.

ФКУ, МВ, АГС і ВГ належать до таких патологій, за яких своєчасно розпочате лікування здатне запобігти розвитку тяжких проявів захворювання й подальшої глибокої інвалідизації.

В Україні масовий скринінг новонароджених почали проводити 1992 року лише на ФКУ. Обстеження на ВГ були вибірковими (за показаннями – наявність відповідного анамнезу) і стали масовими 2006 року. Від 2022 року проводяться обстеження на 21 рідкісне захворювання [7]. Відносна така можливість стала доступною в усіх пологових закладах країни, за винятком тимчасово окупованих територій.

До списку увійшло 21 захворювання:

1. Адреногенітальний синдром
2. Біотинідазна недостатність
3. Вроджений гіпотиреоз
4. Галактоземія I типу
5. Глютарова ацидурия I типу
6. Глютарова ацидурия II типу
7. Дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (MCAD)
8. Дефіцит довголанцюгової гідроксиацил-КоА-дегідрогенази (LCHAD)
9. Дефіцит дуже довголанцюгової ацил-КоА-дегідрогенази (VLCAD)
10. Дефіцит трифункціонального білка

11. Дефіцит HMG-ліази
12. Ізовалеріанова ацидурия
13. Лейциноз (хвороба «кленового сиропу»)
14. Метилмалонова ацидурия
15. Муковісцидоз
16. Первинний карнітиновий дефіцит
17. Пропіонова ацидурия
18. Спинальна м'язова атрофія
19. Тирозинемія I типу
20. Тяжкий комбінований імунodefіцит (SCID)
21. Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланіемії.

Мета роботи: оцінка результатів скринінгу спадкової патології серед новонароджених в Україні за 2010-2022 роки.

Матеріали і методи дослідження: дані офіційної статистики МОЗ України. Застосовано системний підхід та аналітичні методи: епідеміологічні, ймовірно-статистичні. До аналізу були залучені дані офіційної статистики скринінгу новонароджених на вроджені вади розвитку (ВВР) за 2010-2022 роки.

Результати та їх обговорення. У лабораторії генетичної епідеміології ДУ «ІГЗ

імені О.М. Марзєєва НАМН України» понад 20 років тому було проведено аналіз ефективності скринінгу новонароджених на фенілкетонурію – єдину на той час спадкову хворобу з загальнодержавним масовим скринінгом. Час-

тоту її виявлення серед новонароджених та відсоток охоплених скринінгом представлено на рисунках 1 та 2.

Показники охоплення новонароджених за окремими областями держави (західний регіон) та встановлену кіль-

кість остаточних діагнозів ФКУ наведено у таблиці 1. Згідно з даними медико-генетичної служби, за середнім хронологічним, протягом 2000-2002 років перші три рангові місця належали Львівській (87,7%), Хмельницькій (79,1%), Закарпатській (77,2%) областям, останнє місце – Рівненській області (64,5%).

При цьому якщо новонароджених з підтвердженим діагнозом ФКУ у Закарпатській області не виявлено, то у Рівненській області підтверджено діагноз у чотирьох немовлят, як і у Львівській.

Проаналізовано ефективність скринінгових державних програм щодо фенілкетонурії, гіпотиреозу та муковісцидозу від 2010 року.

Регресійний аналіз за 2010-2022 роки щодо охоплення новонароджених програмами скринінгу не виявив значущих тенденцій до зростання захворюваності переважно за рахунок критично низьких рівнів тестування в окремі роки [8-9]. Зокрема, лише 7,4% новонароджених було протестовано на муковісцидоз у 2016 р., а за 2017 рік достовірних даних немає. Протягом досліджуваного періоду значуще менший рівень охоплення скринінгом на фенілкетонурію (ФКУ) зафіксовано 2014 року, 2015 – на гіпотиреоз.

Проте, як свідчить проведена лінійна фільтрація (пунктирні ламані на рисунку 3), ситуація з охопленням скринінгом новонароджених в Україні значно покращилася, при цьому на рівні значущості

Рисунок 1
Частота фенілкетонурії в Україні, 1992-2001, ‰
(дані медико-генетичної служби)

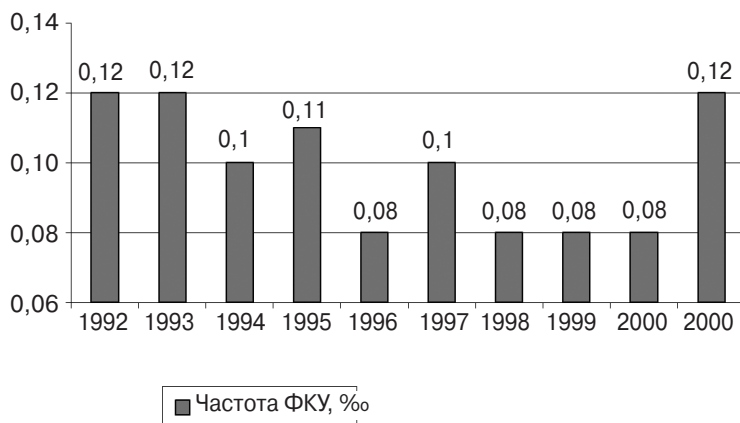
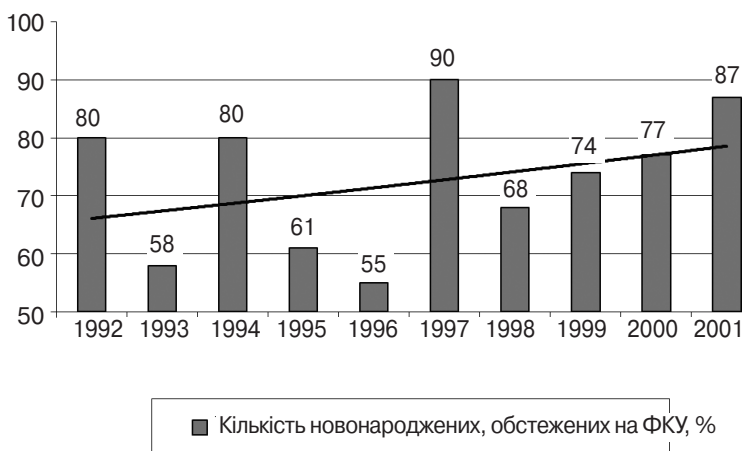


Рисунок 2
Охоплення скринінгом на фенілкетонурію новонароджених України, 1992-2001, %
(дані медико-генетичної служби)



Таблиця 1
Ефективність масового неонатального скринінгу на фенілкетонурію у західному регіоні України у 2000-2002 роках

Області західного регіону	% новонароджених, охоплених скринінгом			% дефектних бланк-тестів			Кількість випадків ФКУ		
	2000	2001	2002	2000	2001	2002	00	01	02
Львівська	78,8	92,4	87,1	2,4	1,7	0,5	2	1	1
Рівненська	65,8	68,9	54,5	1,4	1,2	2,4	1	1	2
Тернопільська	52,1	79,7	68,5	5,0	3,4	1,2	1	0	0
Волинська	69,5	85,0	46,0	7,2	6,9	10,4	2	1	2
Чернівецька	68,4	81,2	60,0	4,0	2,9	2,5	2	2	2
Івано-Франківська	54,3	81,8	63,7	8,9	2,6	1,6	3	0	0
Хмельницька	65,7	85,7	79,4	4,8	2,9	2,3	0	2	1
Закарпатська	57,1	88,0	75,8	1,9	0,8	0,7	0	0	0

$p < 0,1$, щорічні темпи зростання становили 1,15% (ФКУ) та 2,74% (ГТ).

Протягом періоду спостережень значущих тенденцій частки позитивних тестів серед обстежених та ймовірності подальшого підтвердження діагнозу не виявлено за досліджуваними нозологіями. Оцінку рівня індикаторних показників та їхню точність (стандартна похибка) за біноміальною, а для «рідкісних подій» – за пуассонівською статистичною моделлю [8-9] наведено у табл. 2.

Як свідчать отримані результати статистичного аналізу, проведеного за моделлю парної лінійної регресії, значуще зростання (на рівні $p < 0,03$) за період спостереження виявлено тільки для показника захворюваності на МВ серед новонароджених, охоплених скринінгом, при цьому середньорічні темпи приросту становили 0,88 на 100000 відповідного контингенту з 95% ДІ: 0,17-1,6.

За тотальним скринінговим обстеженням новонароджених на зазначені патології очікуване число випадків за увесь період спостереження подано у таблиці 3 у вигляді 95% ДІ.

Як свідчать результати проведених розрахунків, абсолютний ексцес-ризик (прогнозована кількість дітей з невчасно встановленим діагнозом) за увесь 13-річний період найімовірніше (мода розподілу Пуассона [8-9]) становить 335 осіб, серед яких з діагнозом фенілкетонурія «пропущено» (Δ) 66 дітей, з діагнозом гіпотиреоз – 122, з діагнозом муковісцидоз – 147.

Розширення неонатального скринінгу до 21 нозології вимагає активного і наполегливого інформування лікарів первинної ланки про можливості ефективної профілактики орфанних захворювань, що дозволить значно збільшити кількість немовлят, яким проведено повторне обстеження у разі позитивного результату скринінгу, і знято або остаточно підтверджено діагноз та розпочато ефективне лікування.

Також навчальні тренінги і профілактична робота серед потенційних батьків, проведення прекоцепційного генетичного консультування, повне охоплення пренатальним скринінгом вагітних жінок і активна діяльність етичних комісій дозволять знизити частоту народжень дітей з ВВР.

Розвиток методів скринінгу новонароджених, особливо з урахуванням нових технологій, надання нових видів інформації (генетичної та фізіологічної) щодо кожного нового стану завдяки ранній діагностиці захворювань має призвести до збільшення тривалості життя пацієнтів.

Економічні витрати на загальнодержавному рівні будуть компенсовані зниженням дитячої смертності та зменшенням кількості інвалідів з дитинства.

Висновки

1. Зменшення частоти народження дітей з вродженою і спадковою патологією можливе за умов дії державних програм, спрямованих на

зниження впливу факторів ризику, що викликають вроджені аномалії, а також заходів профілактикування їх появи.

2. Генетичний скринінг є ефективним інструментом виявлення вроджених порушень обміну речовин.

3. В Україні протягом 2010-2022 років було протестовано 67,4% новонароджених на муковісцидоз, 86,3% – на вроджений гіпотиреоз та 90,7% – на фенілкетонурію. Повне охоплення скринінгом прогнозовано виявило би ще близько 335 дітей з вказаними діагнозами.

4. Важливою умовою підвищення ефективності державних програм неонатального скринінгу є широке поінформування лікарів первинної ланки та майбутніх батьків про можливості профілактики орфанних захворювань.

REFERENCES

1. World Health Organization (WHO). Congenital anomalies. https://www.who.int/health-topics/congenital-anomalies#tab=tab_2.

Таблиця 2

Динаміка охоплення генетичним скринінгом новонароджених за 2010-2022 роки, Україна

Показник охоплення, %	Статистична оцінка	Стандартна похибка
% охоплених скринінгом немовлят		
Фенілкетонурія	90,70	1,34
Гіпотиреоз	86,32	2,72
Муковісцидоз	67,40	9,40
% первинно-позитивних проб		
Фенілкетонурія	0,11	0,02
Гіпотиреоз	0,15	0,01
Муковісцидоз	0,48	0,08
Ймовірність остаточного діагнозу за первинно-позитивними пробами		
Фенілкетонурія	$1,36 \times 10^{-4}$	$0,05 \times 10^{-4}$
Гіпотиреоз	$1,65 \times 10^{-4}$	$0,04 \times 10^{-4}$
Муковісцидоз	$1,19 \times 10^{-4}$	$0,13 \times 10^{-4}$

Таблиця 3

Очікувана кількість новонароджених з патологією в умовах проведення суцільного скринінгу за 2010-2022 роки, Україна

Нозологія	К-ть новонароджених з остаточним діагнозом,			
	встановленим під час вибіркового скринінгу, осіб	очікуваним під час суцільного скринінгу, осіб	Δ , осіб	95% ДІ
Фенілкетонурія	624	690	66	534-846
Гіпотиреоз	733	855	122	674-1036
Муковісцидоз	275	422	147	96-748

2. Shoraka HR, Haghdoost AA, Baneshi MR, Bagherinezhad Z, Zolala F. Global prevalence of classic phenylketonuria based on Neonatal Screening Program Data: systematic review and meta-analysis. *Clinical and Experimental Pediatrics*. 2020 Feb 15; 63(2):34-43. <https://doi.org/10.3345/kjp.2019.00465>

3. Guthrie R. Screening for «inborn errors of metabolism» in the newborn infant – a multiple test program. *Birth Defects Original Article Series IV*. 1962:92-8.

4. Ethical, legal and social aspects of genetic testing research, development and clinical applications. Luxembourg: European Commission; 2004. 96 p. KI-NA-21123-EN-C.

5. International declaration on human genetic data. Paris: UNESCO International Bioethics Committee; 2003. 12 p.

6. Pass K, Green NS, Lorey F, Sherwin J, Comeau AM. Pilot programs in newborn screening. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*. 2006; 12(4):293-300. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20122>

7. Rozshyrenyi neonatalnyi skryninin: za rik provedeno ponad 140 tys. obstezhen [Extended neonatal screening: more than 140,000 examinations were conducted during the year]. *Ukrainskyi Medychnyi Chasopys*. 18.10.2023. URL: <https://umj.com.ua/uk/novyna-247400-rozshyreniy-neonatalnij-skrining-za-rik-provedeno-ponad-140-tis-obstezhen>. Ukrainian

8. Levine D, Stephan D, Szabat K. Statistics for managers using Microsoft excel, global edition: statistics for managers using Microsoft excel. Pearson Education, Limited; 2021. 750 p.

9. Kaptein M, Heuvel EV. Statistics for Data Scientists: an introduction to probability, statistics, and data analysis. Springer; 2020. 321 p.

Надійшло до редакції
07.04.2024

УДК 613.98:374.7.004

<https://doi.org/10.32402/dovkil2024.02.014>

ACCESSIBILITY OF INFORMATION AND ELECTRONIC TECHNOLOGIES FOR OLDER AGE GROUPS OF THE POPULATION OF UKRAINE: DIGITAL LITERACY AND E-LEARNING

Prokopenko N.O.

ДОСТУПНІСТЬ ІНФОРМАЦІЙНИХ І ЕЛЕКТРОННИХ ТЕХНОЛОГІЙ ДЛЯ СТАРШИХ ВІКОВИХ ГРУП НАСЕЛЕННЯ УКРАЇНИ: ЦИФРОВА ГРАМОТНІСТЬ І E-LEARNING

3

ПРОКОПЕНКО Н.О.

ДУ «Інститут геронтології ім. Д.Ф. Чеботарьова НАМН України», Київ, Україна

ростом цифрової революції та впровадженням сучасних інформаційних та електронних технологій Інтернет і мобільний зв'язок стали неодмінною частиною сучасного суспільства. Цифрові інструменти надають громадянам доступ до величезної кількості інформації, дозволяють отримувати сучасні знання,

ДОСТУПНІСТЬ ІНФОРМАЦІЙНИХ І ЕЛЕКТРОННИХ ТЕХНОЛОГІЙ ДЛЯ СТАРШИХ ВІКОВИХ ГРУП НАСЕЛЕННЯ УКРАЇНИ: ЦИФРОВА ГРАМОТНІСТЬ І E-LEARNING

Прокопенко Н.О.

ДУ «Інститут геронтології ім. Д.Ф. Чеботарьова НАМН України», Київ, Україна

У статті на основі мета-аналізу офіційних статистичних даних з різних джерел та соціологічних досліджень обґрунтовуються проблеми доступності цифрових технологій для людей старших вікових груп: технічні, матеріальні, фізіологічні, когнітивні, психологічні. Аналіз даних показав, що приділяється недостатньо уваги вивченню використання інформаційних технологій людьми віком понад 60 років. Серед літніх людей майже кожен третій не володіє цифровими навичками, а кожен другий має рівень цифрової грамотності нижче базового. Розбіжності за рівнем цифрової грамотності спостерігаються не лише за віком, а й за регіонами. З віком зацікавленість в оволодінні цифровими навичками знижується. Це навчання не вважається для людей старших вікових груп актуальним (64,3%). Найбільш бажана форма навчання – з дітьми або онуками (36,4%). Механізм «входу» на платформу навчання цифровим навичкам для людей старших вікових груп має бути максимально простим, зрозумілим, захищеним. Авторка показує, що доступність цифрових технологій, навчання і розвиток цифрових навичок серед старших груп населення є важливим завданням для розвитку цифрової інклюзії та підтримки цієї вікової групи у цифровому світі.

Ключові слова: старші вікові групи, цифрові навички, цифрові технології, проблеми доступності, мотивація, форми навчання.

© Прокопенко Н.О. СТАТТЯ, 2024.