

УДК 614.2

DOI 10.24412/2312-2935-2025-3-385-399

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ, ДЕФОРМАЦИЙ И ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ СРЕДИ ДЕТСКОГО НАСЕЛЕНИЯ Г. МОСКВЫ

О.Е. Коновалов, А.И. Гераскин, В.И. Пак

*ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов им. Патриса Лумумбы»
Минобрнауки России, г. Москва*

Введение. Наследственные заболевания вносят значительный вклад в структуру заболеваемости, инвалидности и смертности детского населения.

Цель исследования: проанализировать динамику заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями детского населения г. Москвы в сравнении с Центральным федеральным округом (ЦФО) и Российской Федерацией (РФ) в целом.

Материал и методы. В ходе выполнения работы использовались материалы статистических сборников «Основные показатели здоровья матери и ребенка, деятельность службы охраны детства и родовспоможения в Российской Федерации» за 2015-2022 гг. При математической обработке полученных данных использовались методы вариационной статистики. При анализе динамических рядов показателей определяли их основные тенденции путем моделирования трендов методом аппроксимации.

Результаты и их обсуждение. За период 2015-2022 г. показатели первичной заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей 0-14 лет в РФ, ЦФО и г. Москве снизились на 17,1%, 20,3% и 14,8% соответственно. На протяжении всего периода наблюдения показатели первичной заболеваемости указанной патологией в г. Москве были стабильно ниже российского уровня, а в отдельные годы и окружного. За тот же период показатели общей заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями детского населения в РФ, ЦФО и г. Москве повысились на 5,8%, 2,5% и 12,6% соответственно. Стагнация уровня общей заболеваемости была подтверждена при моделировании трендов. При этом практически не изменилась структура врожденных аномалий у детей. Первые три ранговых места занимали, как и при первичной заболеваемости, врожденные аномалии системы кровообращения, врожденные деформации бедра и врожденные аномалии развития нервной системы. За период 2015-2022 г. показатели первичной заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 15-17 лет в РФ и ЦФО снизились на 25,7%, 28,8%. Положительная динамика в уровне заболеваемости была подтверждена при моделировании трендов. В то же время в г. Москве отмечалась стагнация показателей. Уровень общей заболеваемости на сравниваемых территориях изменился незначительно.

Заключение. Выявленные особенности динамики и тенденций заболеваемости детского населения врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями важно учитывать при выработке соответствующих управленческих решений по их профилактике.

Ключевые слова: врожденные аномалии, деформации и хромосомные нарушения, детское население, заболеваемость, динамика

PREVALENCE OF CONGENITAL ANOMALIES, DEFORMATIONS AND CHROMOSOMAL DISORDERS AMONG THE CHILDREN'S POPULATION OF MOSCOW

O.E. Konovalov, A.I. Geraskin, V.I. Pak

Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education "Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba" of the Ministry of Education and Science of the Russian Federation, Moscow

Introduction. Hereditary diseases make a significant contribution to the structure of morbidity, disability and mortality of the child population.

The aim of the study: to analyze the dynamics of the incidence of congenital anomalies, deformations and chromosomal disorders in the child population of Moscow in comparison with the Central Federal District (CFD) and the Russian Federation (RF) as a whole.

Material and methods. The work was carried out using the materials of statistical collections "Main indicators of maternal and child health, activities of child protection and obstetric services in the Russian Federation" for 2015-2022. In the mathematical processing of the obtained data, the methods of variation statistics were used. When analyzing the dynamic series of indicators, their main trends were determined by modeling trends using the approximation method.

Results and discussion. Over the period 2015-2022, the primary incidence rates of congenital anomalies, deformations and chromosomal abnormalities in children aged 0-14 in the Russian Federation, the Central Federal District and Moscow decreased by 17.1%, 20.3% and 14.8%, respectively. Throughout the observation period, the primary incidence rates of this pathology in Moscow were consistently below the Russian level, and in some years, the district level. Over the same period, the overall incidence rates of congenital anomalies, deformations and chromosomal abnormalities in the child population in the Russian Federation, the Central Federal District and Moscow increased by 5.8%, 2.5% and 12.6%, respectively. Stagnation in the overall incidence rate was confirmed by modeling trends. At the same time, the structure of congenital anomalies in children remained virtually unchanged. The first three ranking places were occupied, as in the case of primary morbidity, by congenital anomalies of the circulatory system, congenital deformities of the hip and congenital anomalies of the nervous system. For the period 2015-2022, the rates of primary morbidity with congenital anomalies, deformations and chromosomal abnormalities in children aged 15-17 in the Russian Federation and the Central Federal District decreased by 25.7%, 28.8%. Positive dynamics in the incidence rate was confirmed when modeling trends. At the same time, stagnation of indicators was noted in Moscow. The level of overall morbidity in the compared territories changed insignificantly.

Conclusion. It is important to take into account the identified features of the dynamics and trends in the incidence of congenital anomalies, deformations and chromosomal abnormalities in the child population when developing appropriate management decisions for their prevention.

Keywords: congenital anomalies, deformations and chromosomal abnormalities, child population, morbidity, dynamics

Введение. Проблема сохранения и укрепления здоровья детского населения Российской Федерации является чрезвычайно важной и приоритетной среди задач государственной политики. Проведенные статистические исследования показывают рост медико-социальной

значимости наследственных заболеваний. Последние вносят серьёзный вклад в структуру заболеваемости, инвалидности и смертности в различные возрастные периоды [1; 2; 3; 4; 5].

В 2022 г. в Российской Федерации на долю болезней, входящих в класс «Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения» приходилось 1,6% от общей заболеваемости, однако в структуре общей детской инвалидности они составляли уже 16,5%. Смертность детского населения от данной причины значительно колебалась в зависимости от возраста. Так, если в структуре смертности подростков в возрасте 15-17 лет ее доля в 2022 году не превышала 2%, то в структуре младенческой достигала 20% [6; 7, 8].

Среди наследственных заболеваний значительный удельный вес занимают наследственные болезни обмена веществ. Для данной группы заболеваний характерно острое начало, во многих случаях с необратимыми повреждениями нервной системы, а также высокая летальность, особенно в первый год жизни. Зачастую они лежат в основе внезапной детской смерти [9-11].

Более 80% редких болезней имеют в основе генетические нарушения, которые, как правило, манифестируют в раннем возрасте, поэтому более половины всех пациентов – дети. Около 30% детей с такими болезнями не доживают до 5 лет, при этом 35% летальных исходов приходится на первый год жизни ребенка [11; 12, 13].

Цель исследования: проанализировать динамику заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями детского населения г. Москвы в сравнении с Центральным федеральным округом и Российской Федерацией в целом.

Материалы и методы. Настоящее исследование выполнялось по материалам г. Москвы. Проводился сравнительный анализ динамики показателей заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями детского населения за 2015-2022 гг. г. Москве, ЦФО и РФ в целом. При этом использовались материалы статистических сборников «Основные показатели здоровья матери и ребенка, деятельность службы охраны детства и родовспоможения в Российской Федерации» за указанные годы, подготовленных Департаментом анализа, прогноза и инновационного развития здравоохранения Минздрава России и ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Минздрава России.

При анализе динамических рядов показателей определяли их основные тенденции путем моделирования трендов методом аппроксимации. Чем ближе значение коэффициента аппроксимации (R^2) к единице, тем надежнее линия тренда аппроксимирует исследуемый

процесс. Тенденция считается достоверной при R^2 равной или превышающей 0,4.

При математической обработке полученных данных использовались методы вариационной статистики. Критический уровень значимости различий показателей брался равным 0,05. Для оценки достоверности различий применялся параметрический критерий Стьюдента. Обработку полученных результатов производили с помощью пакета статистических программ Statistica v.6.1. и программы Microsoft Office Excel 2010.

Результаты и их обсуждение. В 2022 г. в г. Москве среди детей в возрасте 0-14 лет было впервые зарегистрировано более 16,1 тыс. случаев врожденных аномалий [пороков развития], деформаций и хромосомных нарушений. За период 2015-2022 г. показатели первичной заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в указанном возрасте в РФ, ЦФО и г. Москве снизились на 17,1%, 20,3% и 14,8% соответственно. Положительная динамика в уровне заболеваемости была подтверждена при моделировании трендов. Так, коэффициенты аппроксимации (R^2) составили 0,7998, 0,8689 и 0,3339 (рис. 1). Вместе с этим, если в РФ и ЦФО R^2 имели высокие значения, то в г. Москве они были статистически не значимые.

Следует отметить, что на протяжении всего периода наблюдения показатели первичной заболеваемости указанной патологией в г. Москве были стабильно ниже российского уровня и в отдельные годы окружного. К 2022 г. такое соотношение сохранилось: первичная заболеваемость врожденными аномалиями у детей в возрасте 0-14 лет в РФ составила 908,2 на 100 тыс. соответствующего населения, в ЦФО – 714,1 и в г. Москве – 834,4 ($p < 0,05$).

За изучаемый период структура врожденных аномалий у детей данной возрастной группы практически не изменилась. Первые три ранговых места занимали врожденные аномалии системы кровообращения, врожденные деформации бедра и врожденные аномалии развития нервной системы. Вместе с этим увеличилась доля врожденных аномалий системы кровообращения с 37,8% в 2015 г. до 45,9% в 2022 г. ($p > 0,05$) и уменьшились доли врожденных деформаций бедра с 11,1% до 7,7% ($p > 0,05$) и врожденных аномалий развития нервной системы с 1,5% до 0,9% ($p > 0,05$) (табл. 1). Врожденный ихтиоз, нейрофиброматоз в наблюдаемые годы составляли не более 0,4%. Неопределенность пола и псевдогермафродитизм не регистрировались.

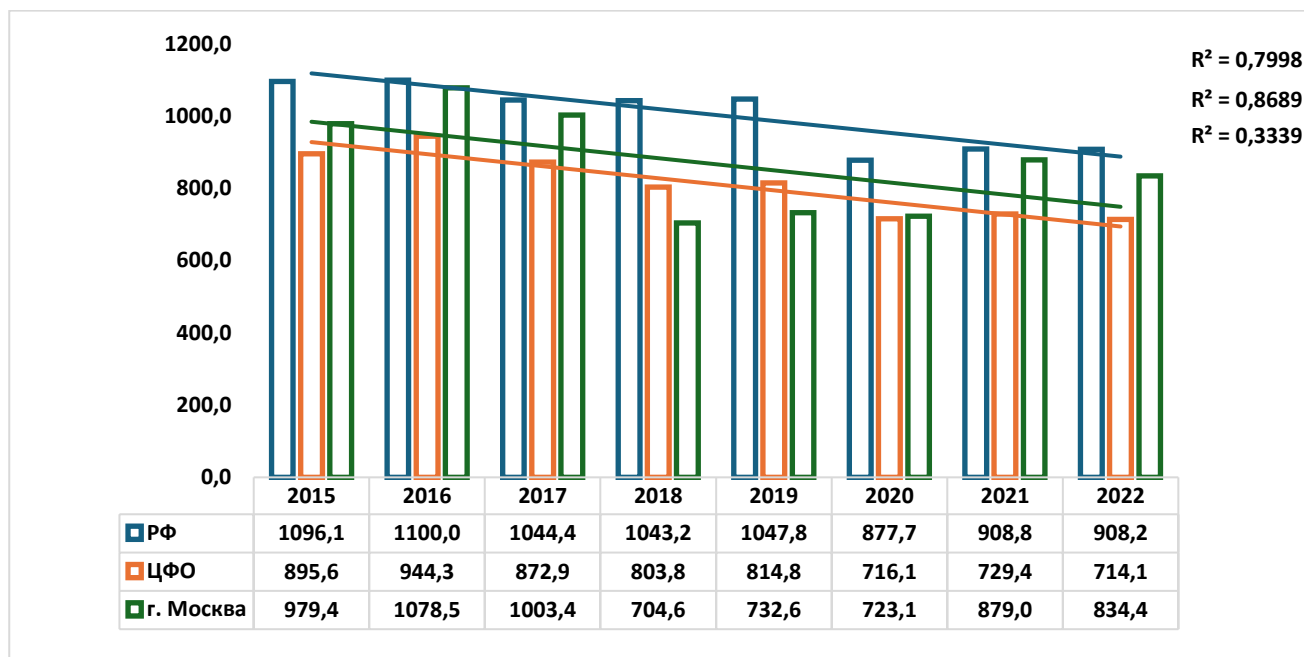


Рисунок 1. Динамика первичной заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 0-14 лет в РФ, ЦФО и Москве за 2015-2022 гг. (на 100 тыс. соответствующего населения)

Таблица 1

Структура первичной заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 0-14 лет в Москве в 2015 и 2022 гг. (в %)

Нозологические формы	Годы		p
	2015	2022	
Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	100,0	100,0	
Врожденные аномалии системы кровообращения	37,8	45,9	p>0,05
Врожденные аномалии развития нервной системы	1,5	0,9	P>0,05
Врожденные деформации бедра	11,1	7,7	p>0,05
Неопределенность пола и псевдогермафродитизм	0,0	0,0	P>0,05
Врожденный ихтиоз	0,1	0,2	p>0,05
Нейрофиброматоз	0,2	0,1	P>0,05
Синдром Дауна	0,5	0,3	p>0,05
Прочие	48,8	44,9	P>0,05

Примечание: p – статистическая значимость различий

Всего в 2022 г. в г. Москве среди детей в возрасте 0-14 лет было зарегистрировано более 76,6 тыс. случаев врожденных аномалий [пороки развития], деформаций и хромосомных нарушений. За период 2015-2022 г. показатели **общей заболеваемости** врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями в данной возрастной группе в РФ,

ЦФО и г. Москве мало изменились, повысились на 5,8%, 2,5% и 12,6% соответственно. Стагнация уровня общей заболеваемости была подтверждена при моделировании трендов, так, коэффициенты аппроксимации составили 0,0712, 0,0217 и 0,3675 (рис. 2).

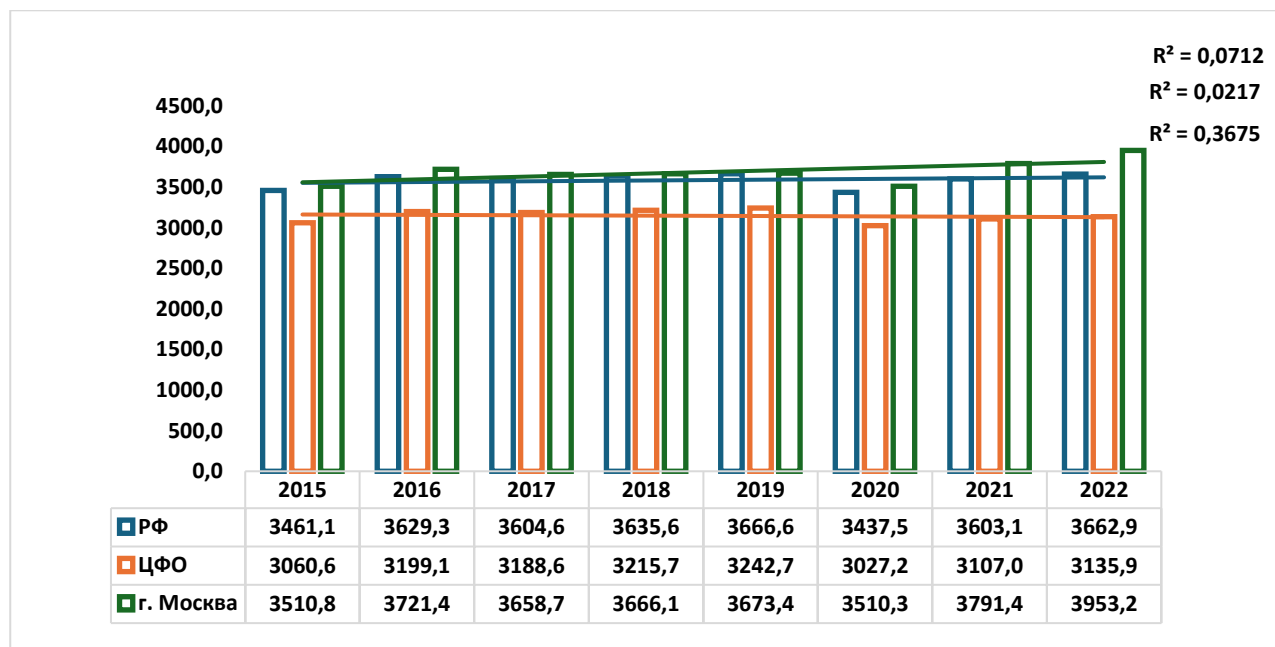


Рисунок 2. Динамика общей заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 0-14 лет в РФ, ЦФО и Москве за 2015-2022 гг. (на 100 тыс. соответствующего населения)

Установлено, что весь период наблюдения показатели общей заболеваемости данной патологией в г. Москве были стабильно выше российского и окружного уровня. К 2022 г. такое соотношение сохранилось: общая заболеваемость врожденными аномалиями у детей в возрасте 0-14 лет в РФ составила 3662,9 на 100 тыс. соответствующего населения, в ЦФО – 3135,9 и в г. Москве – 3953,2.

За период 2015-2022 гг. структура врожденных аномалий у детей данной возрастной группы практически не изменилась. Первые три ранговых места занимали, как и при первичной заболеваемости врожденные аномалии системы кровообращения, врожденные деформации бедра и врожденные аномалии развития нервной системы. Вместе с этим увеличилась доля врожденных аномалий системы кровообращения с 40,9% в 2015 г. до 50,0% в 2022 г. ($p < 0,05$) и синдрома Дауна с 1% до 1,9% ($p > 0,05$), уменьшились доли врожденных деформаций бедра с 10,6% до 6,2% ($p > 0,05$) и врожденных аномалий развития нервной системы с 3,2% до 2,3% ($p > 0,05$) (табл. 2). Врожденный ихтиоз, нейрофиброматоз в

наблюдаемые годы составляли не более 0,4%. Случаи неопределенности пола и псевдогермафродитизма не регистрировались.

Таблица 2

Структура общей заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 0-14 лет в Москве в 2015 и 2022 гг. (в %)

Нозологические формы	Годы		p
	2015	2022	
Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	100,0	100,0	
Врожденные аномалии системы кровообращения	40,9	50,0	P<0,05
Врожденные аномалии развития нервной системы	3,2	2,3	P>0,05
Врожденные деформации бедра	10,6	6,2	p>0,05
Неопределенность пола и псевдогермафродитизм	0,0	0,0	P>0,05
Врожденный ихтиоз	0,1	0,3	p>0,05
Нейрофиброматоз	0,3	0,4	P>0,05
Синдром Дауна	1,0	1,9	p>0,05
Прочие	43,9	38,9	P>0,05
Примечание: p – статистическая значимость различий			

В 2022 г. в г. Москве среди детей подросткового возраста 15-17 лет было впервые зарегистрировано более 346 случаев *врожденных аномалий [пороки развития], деформаций и хромосомных нарушений*. За период 2015-2022 г. показатели **первичной заболеваемости** врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в указанном возрасте в РФ, ЦФО снизились на 25,7%, 28,8% соответственно. Положительная динамика в уровне заболеваемости была подтверждена при моделировании трендов, так, коэффициенты аппроксимации составили 0,7338, 0,699. В тоже время в г. Москве, несмотря на то, что к 2022 г. по сравнению с 2014 г. показатель заболеваемости повысился на 27,4%, отмечалась стагнация процесса ($R^2=0,0013$) (рис. 3).

Следует отметить, что весь период наблюдения показатели первичной заболеваемости данной патологией в г. Москве были стабильно существенно ниже российского и окружного уровня. К 2022 г. такое соотношение сохранилось: первичная заболеваемость врожденными аномалиями у детей в возрасте 15-17 лет в РФ составила 240,6 на 100 тыс. соответствующего населения, в ЦФО – 177,6 и в г. Москве – 103,8 ($p<0,05$).

За изучаемый период структура врожденных аномалий у детей данной возрастной

группы практически не изменилась. Первые три ранговых места занимали врожденные аномалии системы кровообращения и врожденные аномалии развития нервной системы. Вместе с этим увеличилась доля врожденных аномалий системы кровообращения с 39,6% в 2015 г. до 52,6% в 2022 г. ($p>0,05$) и уменьшилась доля врожденных аномалий развития нервной системы с 4,3% до 0,6% ($p>0,05$) (табл. 3). Врожденный ихтиоз, нейрофиброматоз в периоде 2015-2022 гг. составляли не более 0,26% и к 2022 г. уже не регистрировались. Новые случаи неопределенности пола и псевдогермафродитизма, синдрома Дауна не отмечались в связи с их диагностикой в возрасте 0-14 лет.

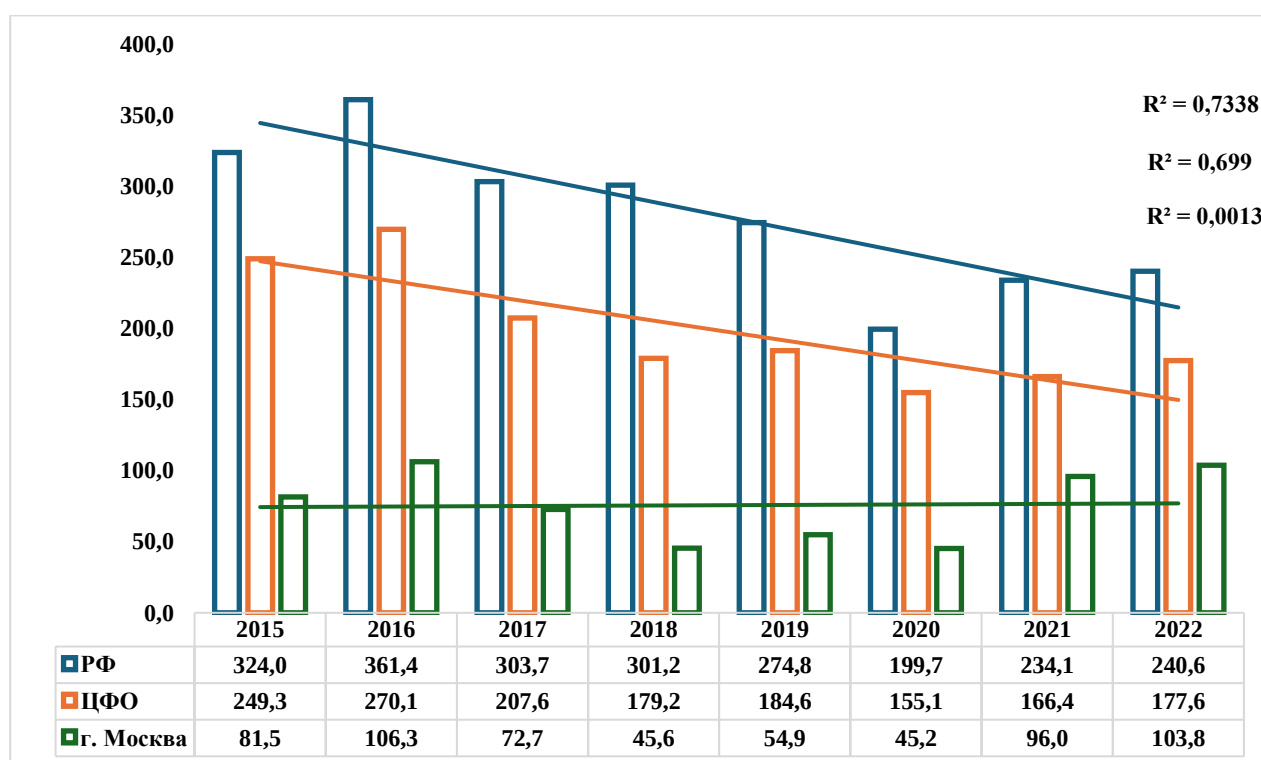


Рисунок 3. Динамика первичной заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 15-17 лет в РФ, ЦФО и Москве за 2015-2022 гг. (на 100 тыс. соответствующего населения)

В 2022 г. в г. Москве всего под наблюдением находилось 399 подростков в возрасте 15-17 лет с врожденными аномалиями [пороками развития], деформациями и хромосомными нарушениями. За период 2015-2022 г. показатели **общей заболеваемости** врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями в данной возрастной группе в РФ, ЦФО и Москве мало изменились, соответственно имело место снижение на 0,6%, 6,5% и повышение на 9,1%. Однако стагнация уровня общей заболеваемости была подтверждена при

моделировании трендов только г. Москве, так, коэффициенты аппроксимации составили в РФ - 0,4211, в ЦФО - 0,7346 и в Москве - 0,2649 (рис. 4).

Таблица 3

Структура первичной заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 15-17 лет в Москве в 2015 и 2022 гг. (в %)

Нозологические формы	Годы		p
	2015	2022	
Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	100,0	100,0	
Врожденные аномалии системы кровообращения	39,6	52,6	P<0,05
Врожденные аномалии развития нервной системы	4,3	0,6	P<0,05
Врожденные деформации бедра	1,7	0,0	p<0,05
Неопределенность пола и псевдогермафродитизм	0,0	0,0	P>0,05
Врожденный ихтиоз	2,6	0,0	P<0,05
Нейрофиброматоз	0,9	0,0	P<0,05
Синдром Дауна	0,0	0,0	p>0,05
Прочие	50,9	46,8	P>0,05
Примечание: p – статистическая значимость различий			

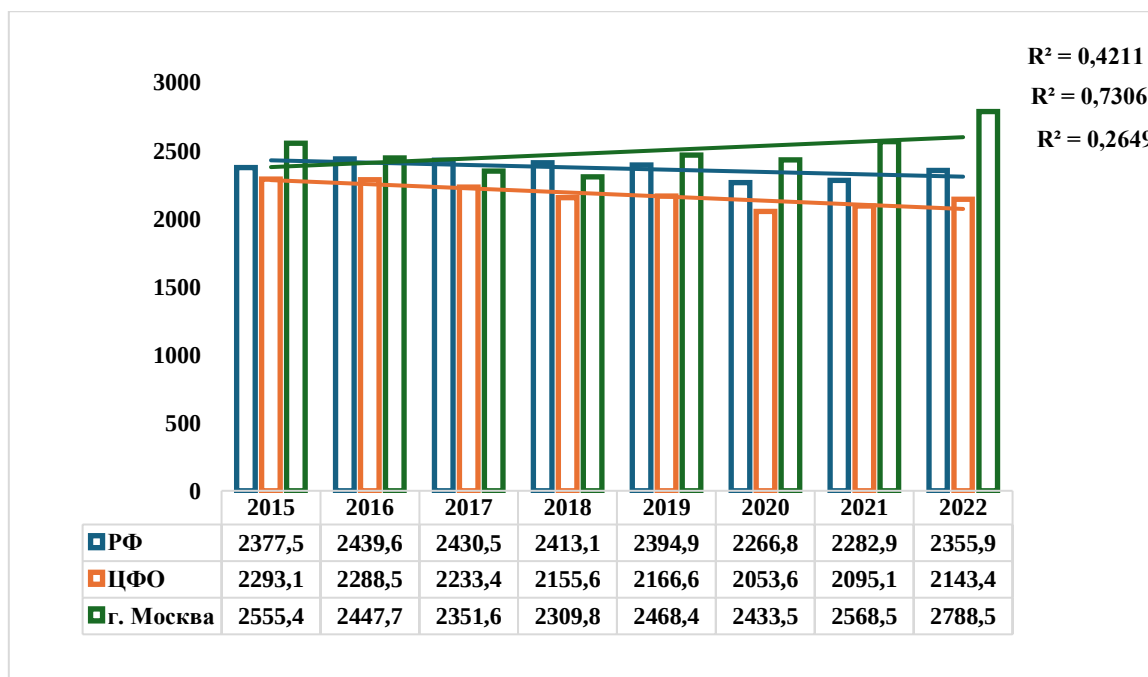


Рисунок 4. Динамика общей заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 15-17 лет в РФ, ЦФО и Москве в 2015-2022 гг. (на 100 тыс. соответствующего населения)

Установлено, что весь период наблюдения показатели общей заболеваемости данной патологией в Москве были в основном выше российского и окружного уровня. К 2022 г. такое соотношение сохранилось: общая заболеваемость врожденными аномалиями у подростков в возрасте 15-17 лет в РФ составила 2355,9 на 100 тыс. соответствующего населения, в ЦФО – 2143,4 и в Москве – 2788,5.

За период 2015-2022 гг. структура врожденных аномалий у детей данной возрастной группы практически не изменилась. Первые три ранговых места занимали врожденные аномалии системы кровообращения (в 2015 г. - 48,5%, в 2022 г. – 47,4%, $p>0,05$), врожденные аномалии развития нервной системы (в 2015 г. - 5,8%, в 2022 г. – 4,3%, $p>0,05$) и врожденные деформации бедра (в 2015 г. - 4,2%, в 2022 г. – 3,2%, $p>0,05$) (табл. 4). Врожденный ихтиоз, нейрофиброматоз и синдром Дауна в эти годы составляли не более 1,3%. Неопределенность пола и псевдогермафродитизм не регистрировались.

Таблица 4

Структура общей заболеваемости врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 15-17 лет в Москве в 2015 и 2022 гг. (в %)

Нозологические формы	Годы		p
	2015	2022	
Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	100,0	100,0	
Врожденные аномалии системы кровообращения	48,5	47,4	$p>0,05$
Врожденные аномалии развития нервной системы	5,8	4,3	$P>0,05$
Врожденные деформации бедра	4,2	3,2	$p>0,05$
Неопределенность пола и псевдогермафродитизм	0,0	0,0	$P>0,05$
Врожденный ихтиоз	0,4	0,9	$p>0,05$
Нейрофиброматоз	0,4	0,8	$P>0,05$
Синдром Дауна	0,1	1,3	$P<0,05$
Прочие	40,6	42,1	$P>0,05$
Примечание: p – статистическая значимость различий			

Закключение. Анализ статистических данных за период 2015-2022 гг. показал:

- снижение первичной и стагнация общей заболеваемости врожденными аномалиями [пороки развития], деформациями и хромосомными нарушениями у детей в возрасте 0-14 лет в г. Москве, при этом более низкий уровень первичной заболеваемости и более высокий общей заболеваемости по сравнению с РФ и ЦФО;

- стагнация первичной и общей заболеваемости врожденными аномалиями и хромосомными нарушениями у подростков в возрасте 15-17 лет в г. Москве и более низкий уровень первичной заболеваемости и более высокий общей заболеваемости, чем в РФ и ЦФО в последние годы;

- структура общей и первичной заболеваемости врожденными аномалиями детей в возрасте 0-14 и 15-17 лет в г. Москве изменилась мало: первые места занимали врожденные аномалии системы кровообращения, врожденные деформации бедра и врожденные аномалии развития нервной системы.

Выявленные особенности динамики заболеваемости детского населения врожденными аномалиями, деформациями и хромосомными нарушениями важно учитывать при выработке соответствующих управленческих решений по их профилактике.

Список литературы

1. Баранов А.А., Альбицкий В.Ю., Намазова-Баранова Л.С., Терлецкая Р.Н. Состояние здоровья детей современной России. М.: «ПедиатрЪ». 2020:116
2. Заусалина А.И., Лозовская В.Д. Распространенность наследственных заболеваний как актуальная проблема Крыма. Теоретические и практические аспекты современной медицины: Материалы Всероссийской научно-практической конференции. 2024:242-244
3. Ghatti G, Mennini FS, Marcellusi A, et al. Cost-Effectiveness Analysis of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in Italy. Clin Drug Investig. 2024;44(9):687-701. doi: 10.1007/s40261-024-01386-8
4. Lin Y, Lin C, Zheng Z, et al. Newborn screening for primary carnitine deficiency using a second-tier genetic test. J Pediatr Endocrinol Metab. 2024;37(2):163-169. doi: 10.1515/jpem-2023-0513
5. Sullivan J, Benítez A, Roth J, et al. Systematic literature review on the global epidemiology of Dravet syndrome and Lennox-Gastaut syndrome: Prevalence, incidence, diagnosis, and mortality. Epilepsia. 2024;65(5):1240-1263. doi: 10.1111/epi.17866
6. Котова Е.Г., Кобякова О.С., Стародубов В.И., и др. Общая заболеваемость детского населения России (0-14 лет) в 2022 году: статистические материалы. М.: ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России. 2023:148
7. Задоркина Т.Г., Шикина И.Б. Социально-гигиеническое исследование информированности детского населения Калининградской области по вопросам здорового

образа жизни в условиях реализации стратегии противодействия потреблению табака. В сборнике: Реформы Здравоохранения Российской Федерации. Современное состояние, перспективы развития. Сборник материалов конференции IV ежегодной конференции с международным участием, посвященной памяти д.м.н. профессора, акад. МАНЭБ, з.д.н. РФ Полякова И.В. Под редакцией И.М. Акулина, О.В. Мироненко. 2017. С. 24-26.

8. Сборник «Медико-демографические показатели Российской Федерации в 2022 году» 2023: Статистический справочник. Минздрав России. Москва. 2023:255

9. Литвицкий П.Ф., Мальцева Л.Д. Нарушения обмена белков, аминокислот и нуклеиновых кислот. Вопросы современной педиатрии. 2015;14(1):95-107. doi: 10.15690/vsp.v14i1.1267

10. Cao J, Pasquali M, Jones PM. Newborn Screening: Current Practice and Our Journey over the Last 60 Years. J Appl Lab Med. 2024;9(4):820-832. doi: 10.1093/jalm/jfae020

11. Голубев Н.А., Огрызко Е.В., Шелепова Е.А., Люцко В.В. Динамика заболеваемости сахарным диабетом среди детей в Российской Федерации за 2014-2018 гг. Менеджер здравоохранения. 2021; 4: 47-56.

12. Angelis A, Tordrup D, Kanavos P. Socio-economic burden of rare diseases: a systematic review of cost of illness evidence. Health Policy. 2014;119(7):964–979. doi: 10.1016/j.healthpol.2014.12.016

13. Reischl-Hajabadi AT, Schnabel E, Gleich F, et al. Outcomes after newborn screening for propionic and methylmalonic acidemia and homocystinurias. J Inherit Metab Dis. 2024;47(4):674-689. doi: 10.1002/jimd.12731

References

1. Baranov A.A. Al`biczkij V.Yu., Namazova-Baranova L.S., Terleczkaya R.N. Sostoyanie zdorov`ya detej sovremennoj Rossii [The state of health of children in modern Russia]. M.: «Pediatr`» [Moscow: "Pediatrician"]. 2020:116 (In Russian)

2. Zausalina A.I., Lozovskaya V.D. Rasprostranennost` nasledstvenny`x zabolevanij kak aktual`naya problema Kry`ma [Prevalence of hereditary diseases as a pressing problem in Crimea]. Teoreticheskie i prakticheskie aspekty` sovremennoj mediciny`: Materialy` Vserossijskoj nauchno-prakticheskoy konferencii [Theoretical and practical aspects of modern medicine: Proceedings of the All-Russian scientific and practical conference]. 2024:242-244 (In Russian)

3. Ghatti G, Mennini FS, Marcellusi A, et al. Cost-Effectiveness Analysis of Newborn

Screening for Spinal Muscular Atrophy in Italy. Clin Drug Investig. 2024;44(9):687-701. doi: 10.1007/s40261-024-01386-8

4. Lin Y, Lin C, Zheng Z, et al. Newborn screening for primary carnitine deficiency using a second-tier genetic test. J Pediatr Endocrinol Metab. 2024;37(2):163-169. doi: 10.1515/jpem-2023-0513

5. Sullivan J, Benítez A, Roth J, et al. Systematic literature review on the global epidemiology of Dravet syndrome and Lennox-Gastaut syndrome: Prevalence, incidence, diagnosis, and mortality. Epilepsia. 2024;65(5):1240-1263. doi: 10.1111/epi.17866

6. Kotova E.G., Kobyakova O.S., Starodubov V.I., i dr. Obshhaya zabolevaemost' detskogo naseleniya Rossii (0-14 let) v 2022 godu: statisticheskie materialy` [General morbidity of the child population of Russia (0-14 years) in 2022: statistical materials]. M.: FGBU «CzNIIOIZ» Minzdrava Rossii [Moscow: Federal State Budgetary Institution "TsNIIOIZ" of the Ministry of Health of Russia]. 2023:148 (In Russian)

7. Zadorkina T.G., Shikina I.B. Social'no-gigienicheskoe issledovanie informirovannosti detskogo naseleniya kaliningradskoj oblasti po voprosam zdorovogo obraza zhizni v usloviyah realizacii strategii protivodejstviya potrebleniyu tabaka. [Social and hygienic study of the awareness of the children of the Kaliningrad region on healthy lifestyle in the context of the implementation of a strategy to counter tobacco consumption]. In the collection: Reforms of Health Care of the Russian Federation. Current state, development prospects. Collection of materials of the conference of the IV annual conference with international participation, dedicated to the memory of the Doctor of Medical Sciences, Academician of MANEB, d. Russian Federation I.V. Polyakova Edited by I.M. Akulin, O.V. Mironenko. 2017. S. 24-26. (In Russian)

8. Sbornik «Mediko-demograficheskie pokazateli Rossijskoj Federacii v 2022 godu» 2023: Statisticheskij spravocnik [Collection "Medical and demographic indicators of the Russian Federation in 2022" 2023: Statistical reference]. Minzdrav Rossii. Moskva [Ministry of Health of Russia. Moscow]. 2023:255 (In Russian)

9. Litvickij P.F., Mal`ceva L.D. Narusheniya obmena bel kov, aminokislot i nukleinov`x kislot [Disorders of protein, amino acid and nucleic acid metabolism]. Voprosy` sovremennoj pediatrii [Issues of modern pediatrics]. 2015;14(1):95-107 (In Russian). doi: 10.15690/vsp.v14i1.1267

10. Cao J, Pasquali M, Jones PM. Newborn Screening: Current Practice and Our Journey over the Last 60 Years. J Appl Lab Med. 2024;9(4):820-832. doi: 10.1093/jalm/jfae020

11. Golubev N.A., Ogryzko E.V., Shelepova E.A., Lyutsko V.V. Dinamika zabolevaemosti

saharnym diabetom sredi detej v Rossijskoj Federacii za 2014-2018 gg. [Dynamics of the incidence of diabetes mellitus among children in the Russian Federation for 2014-2018]. Menedzher zdavoohraneniya. [Health manager]. 2021; 4: 47-56.

12. Angelis A, Tordrup D, Kanavos P. Socio-economic burden of rare diseases: a systematic review of cost of illness evidence. Health Policy. 2014;119(7):964–979. doi: 10.1016/j.healthpol.2014.12.016

13. Reischl-Hajjabadi AT, Schnabel E, Gleich F, et al. Outcomes after newborn screening for propionic and methylmalonic acidemia and homocystinurias. J Inherit Metab Dis. 2024;47(4):674-689. doi: 10.1002/jimd.12731

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Acknowledgments. The study did not have sponsorship.

Conflict of interests. The authors declare no conflict of interest.

Сведения об авторах

Коновалов Олег Евгеньевич - доктор медицинских наук, профессор кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены Медицинского института, ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов им. Патриса Лумумбы» Минобрнауки России. Россия, 117198, г. Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10, e-mail: konovalov_oe@mail.ru, ORCID: 0000-0003-1974-9882, SPIN: 5181-8547

Гераскин Алексей Игоревич - аспирант кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены Медицинского института, ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов им. Патриса Лумумбы» Минобрнауки России. Россия, 117198, г. Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10; врач клинической лабораторной диагностики ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Россия, 119049, г. Москва, 4-й Добрынинский переулок, дом 1/9, e-mail: alexey-geraskin@mail.ru, ORCID: 0000-0003-1589-4564, SPIN: 8727-3045

Пак Виталий Игоревич – кандидат медицинских наук, ассистент кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены Медицинского института, ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов им. Патриса Лумумбы» Минобрнауки России. Россия, 117198, г. Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10; e-mail: pakvan@bk.ru, ORCID: 0000-0002-6941-9745, SPIN: 8620-3242

About the authors

Konovalev Oleg Evgenievich - Doctor of Medical Sciences, Professor of the Department of Public Health, Healthcare and Hygiene of the Medical Institute of the Patrice Lumumba Peoples' Friendship University of Russia of the Ministry of Education and Science of the Russian Federation. Russia, 117198, Moscow, Miklukho-Maklaya St., 10, e-mail: konovalov_oe@mail.ru, ORCID: 0000-0003-

1974-9882, SPIN: 5181-8547

Geraskin Aleksey Igorevich - Postgraduate Student of the Department of Public Health, Healthcare and Hygiene of the Medical Institute of the Patrice Lumumba Peoples' Friendship University of Russia of the Ministry of Education and Science of the Russian Federation. Russia, 117198, Moscow, Miklukho-Maklaya St., 10; Clinical laboratory diagnostics physician, Morozovskaya Children's City Clinical Hospital of the Moscow City Health Department, Russia, 119049, Moscow, 4th Dobryninsky Pereulok, Building 1/9, e-mail: alexey-geraskin@mail.ru, ORCID: 0000-0003-1589-4564, SPIN: 8727-3045

Pak Vitaly Igorevich – Candidate of Medical Sciences, Assistant Professor, Department of Public Health, Healthcare and Hygiene, Medical Institute, Patrice Lumumba Peoples' Friendship University of Russia, Ministry of Education and Science of the Russian Federation. Russia, 117198, Moscow, Miklukho-Maklaya St., 10; e-mail: pakvan@bk.ru, ORCID: 0000-0002-6941-9745, SPIN: 8620-3242

Статья получена: 25.03.2025 г.
Принята к публикации: 25.09.2025 г.