

Калинина Е.А.

**СТРУКТУРА ВРОЖДЕННОГО ГИПОТИРЕОЗА В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ
ПО РЕЗУЛЬТАТАМ МАССОВОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА
ЗА ПЕРИОД 2017-2022 ГОДЫ**

Научный руководитель: д-р мед. наук, проф. Солнцева А.В.

Кафедра детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Массовый скрининг новорожденных на врожденный гипотиреоз (ВГ) доказал высокую эффективность как метод ранней диагностики, позволяющий своевременно начать гормонозаместительную терапию для предотвращения поражения центральной нервной системы и инвалидизации ребенка. В Беларуси популяционный неонатальный скрининг врожденного гипотиреоза проводится с 1991 года.

Цель: провести ретроспективный анализ состояния детей с врожденным гипотиреозом, выявленных посредством республиканского массового неонатального скрининга за период 2017-2022 годы.

Материалы и методы. Согласно действующего клинического протокола (Приказ Министерства здравоохранения РБ № 781 от 07.08.2009 г.) забор крови у доношенных новорожденных проводится на 3-5 сутки жизни, у недоношенных – на 7-10 сутки. Диагностика осуществляется путем определения уровня тиреотропного гормона (ТТГ) в сухих пятнах крови методом иммунофлюоресценции в клиничко-диагностической генетической лаборатории РНПЦ «Мать и дитя». Диагностический порог (cut-off) ТТГ – 15 мМЕ/л. Диагноз верифицируется на основании оценки уровней тиреоидных гормонов в сыворотке крови и результатов ультразвукового исследования (УЗИ) щитовидной железы (ЩЖ).

Результаты и обсуждение. За период 2017 – 2022 годы в Беларуси обследовано 513944 новорожденных. Охват неонатальным скринингом составил 99,67 %. Повторное исследование потребовалось 471 новорожденным. Подтверждено 98 случаев ВГ, из них - у 62,4 % девочек и 37,6 % мальчиков. Частота ВГ составила 1:5244 новорожденных. За исследуемый период минимальная частота зафиксирована в 2019 году (1:7979), максимальная - в 2018 году (1:4478).

Среди новорожденных с подтвержденным диагнозом ВГ преобладали доношенные – 82,8%, недоношенные со сроком гестации менее 37 недель составили 17,2%.

Морфологическая структура ВГ за исследуемый период по данным УЗИ ЩЖ: гипоплазия выявлена у 54,8 % новорожденных, аплазия - у 13 %, нормальный объем железы у 19,3 %, увеличение размеров ЩЖ отмечено у 12,9 % обследованных.

По результатам ЭхоКГ в периоде новорожденности у 41,4 % пациентов с ВГ установлены ВПС, представленные в основном септальными дефектами.

Средний возраст пациентов при старте гормонозаместительной терапии составил 23 дня.

Выводы: за 2017 - 2022 годы в Беларуси путем массового неонатального скрининга выявлено 98 новорожденных с ВГ. Охват скринингом высокий – 99,67 %. Гормонозаместительная терапия начата в первый месяц жизни, что способствует сохранению интеллектуального потенциала пациентов с ВГ.

Т.о. в республике Беларусь налажена и надежно функционирует система диагностики ВГ методом массового неонатального скрининга для максимально ранней и эффективной гормонозаместительной терапии с целью предотвращения инвалидизации данной категории пациентов.