

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2025.04.50-52>

Первые результаты неонатального скрининга на врожденный гипотиреоз при переходе на ранний забор крови у новорожденных

Голихина Т.А., Шумливая Е.О., Матулевич С.А.

ГБУЗ «Научно-исследовательский институт-Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В.Очаповского»

Минздрава Краснодарского края

350086, г. Краснодар, Россия, ул.1 Мая, д.167

В Краснодарском крае неонатальный скрининг (НС) на врожденный гипотиреоз (ВГ) проводится с 1994 г., забор крови у детей проводился на 4-5 день жизни. С 01.01.23 забор крови у новорожденных проводится в первые 24-48 часов жизни. Представляла интерес оценка эффективности НС на ВГ в связи с переходом на ранний забор крови у новорожденных. 101445 детей, родившихся с 1.01.23 по 31.12.24, обследовано на ВГ: в возрасте первых двух дней жизни (группа 1) – 93431 (92,1%), в возрасте 3-14 дней жизни (группа 2) – 8014 (7,9%). Пороговый уровень ТТГ крови у детей группы 1 составил 10,2 мкМЕ/мл, группы 2 – 8,52 мкМЕ/мл. Средний уровень ТТГ крови в группе 1 – 3,23+3,4 мкМЕ/мл, в группе 2 – 2,15+5,4 мкМЕ/мл. Отмечено увеличение первичной гипертиротропинемии в 2023-2024гг.: 1,29% в группе 1 и 1,49% в группе 2. ВГ диагностирован у 45 новорожденных (1:2254 новорожденных). Анализ результатов НС на ВГ показал повышение порогового уровня ТТГ крови при обследовании детей в первые 24-48 часов жизни по сравнению с пороговым уровнем ТТГ при более позднем обследовании. Таким образом, изменение сроков обследования новорожденных при проведении НС требует внимательного изучения пороговых уровней ТТГ для предотвращения необоснованных ретестов.

Ключевые слова: врожденный гипотиреоз, ВГ, неонатальный скрининг.

Для цитирования: Голихина Т.А., Шумливая Е.О., Матулевич С.А. Первые результаты неонатального скрининга на врожденный гипотиреоз при переходе на ранний забор крови у новорожденных. *Медицинская генетика* 2025; 24(4): 50-52.

Автор для корреспонденции: Голихина Т.А.; e-mail: tgolikhina@mail.ru

Финансирование. Работа выполнена без спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 15.04.2025

Принята: 10.05.2025

First results of neonatal screening for congenital hypothyroidism during the transition to early blood sampling in newborns

Golikhina T.A., Shumlivaya E.O., Matulevich S.A.

Scientific Research Institute – Ochapovsky Regional Clinical Hospital No.1 Ministry of Health of Krasnodar region

167, 1 Maya st., Krasnodar 350086, Russian Federation

In Krasnodar region neonatal screening (NS) for congenital hypothyroidism (CH) has been carried out since 1994; blood sampling from children was carried out on days 4-5 of life. It was of interest to evaluate the effectiveness of NS on CH in connection with the transition to early blood sampling in newborns. 101,445 children born from 1/1/23 to 12/31/24 were examined for CH: at the age of the first 2 days of life (group 1) – 93,431 (92.1%), at the age of 3-14 days of life (group 2) – 8,014 (7.9%). The threshold blood TSH level for children in group 1 was 10.2 μ U/ml, in group 2 – 8.52 μ U/ml. The average blood TSH level in group 1 was 3.23+3.4 μ U/ml, in group 2 – 2.15+5.4 μ U/ml. An increase in primary hyperthyrotropinemia was noticed in 2023-2024: 1.29% in group 1 and 1.49% in group 2. CH was diagnosed in 45 newborns (1:2254 newborns). Analysis of the results of NS on VH showed an increase in the threshold blood TSH level when examining children in the first 24-48 hours of life compared to the threshold TSH level during a later examination. Thus, changing the timing of examination of newborns during NS requires careful consideration of TSH threshold levels to prevent unnecessary retests.

Keywords: congenital hypothyroidism, CH, neonatal screening.

For citation: Golikhina T.A., Shumlivaya E.O., Matulevich S.A. First results of neonatal screening for congenital hypothyroidism during the transition to early blood sampling in newborns. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]*. 2025; 24(4): 50-52. (In Russ.)

Corresponding author: Golikhina T.A.; e-mail: tgolikhina@mail.ru

Funding. The work had no sponsorship.

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

Received: 15.04.2025

Accepted: 10.05.2025

Введение

Врожденный гипотиреоз (ВГ) — одно из наиболее часто встречающихся врожденных заболеваний щитовидной железы у детей, в основе которого лежит полная или частичная недостаточность тиреоидных гормонов, приводящая к задержке развития всех органов и систем организма при отсутствии своевременно начатого лечения [1].

Частота ВГ по данным неонатального скрининга (НС) колеблется от 1:3000–4000 новорожденных в Европе и Северной Америке до 1:6000–7000 новорожденных в Японии [2]. В РФ частота ВГ составляет 1:3600 новорожденных [3].

Высокая частота ВГ и возможность эффективной реабилитации при ранней диагностике служат основанием для проведения массового скрининга новорожденных на данное заболевание [4]. Рекомендуется исследование уровня ТТГ у новорожденного не позднее 5 суток жизни (оптимальный срок — полные третьи сутки) в пятне цельной крови [5].

НС на ВГ в России начал внедряться с 1993 г., забор крови проводился на 4–5-й день жизни. С 01.01.2023 в РФ проводится расширенный неонатальный скрининг (РНС), в рамках которого кровь у новорожденных берется в первые 24–48 часов жизни.

Цель: оценить эффективность НС на ВГ в связи с переходом на ранний забор крови у новорожденных.

Методы

Проведен ретроспективный анализ результатов обследования на ВГ детей, родившихся в Краснодарском крае с 1.01.23 по 31.12.24. Забор капиллярной крови проводился в основном в первые 24–48 часов жизни у доношенных новорожденных и на 7-е сутки у недоношенных детей. Определение ТТГ проводили методом иммунофлюоресцентного анализа в сухих пятнах крови наборами DELFIA Neonatal hTSH (Финляндия). Определение порогового значения (99 перцентиль) ТТГ для новорожденных проводилось на основе репрезентативной совокупности проб с помощью разработанного нами программного комплекса «Неоскрин», в котором аккумулированы данные обследования на ВГ всех новорожденных Краснодарского края.

Результаты

В Краснодарском крае НС на ВГ проводится с 1994 г., забор крови у детей осуществлялся на 4–5-й день жизни. Охват скринингом в среднем составил 99,4%. Пороговый уровень ТТГ в 2006–2022 гг. был 9,0 мкМЕ/мл.

За период 1994–2022 гг. нами обследовано 1633789 новорожденных, у 464 диагностирован ВГ. Частота ВГ в Краснодарском крае флюктуировала по годам от 1:6636 в 2006 г. до 1:2607 в 2018 г. (в среднем 1:3521). Частота первичной гипертиротропинемии колебалась от 0,4% в 2003–2005 гг. до 2,2% в 1995–1996 гг. С 2016 по 2022 гг. число детей группы риска по ВГ не превышало 1%. В 2023–2024 гг. количество детей с первичной гипертиротропинемией увеличилось до 1,3% (в 2022 г. — 0,7%).

Известно, что максимальную концентрацию ТТГ в крови (60–80 мкМЕ/мл) у новорожденного отмечают через 15–30 минут после родов (из-за перерезки пуповины, снижения температуры окружающей среды) с последующим снижением на протяжении примерно 24–48 часов.

Представляла интерес оценка эффективности НС на ВГ в связи с переходом на ранний забор крови (1–2 дни жизни) у новорожденных с 2023 г.

В 2023–2024 гг. на ВГ обследовано 101445 новорожденных: в возрасте первых двух дней жизни (группа 1) — 93431 (92,1%), в возрасте 3–14 дней жизни (группа 2) — 8014 (7,9%). Пороговый уровень ТТГ крови у детей группы 1 составил 10,2 мкМЕ/мл, группы 2 — 8,52 мкМЕ/мл. Средний уровень ТТГ крови в группе 1 — 3,23+3,4 мкМЕ/мл, в группе 2 — 2,15+5,4 мкМЕ/мл. ВГ диагностирован у 45 детей. Частота ВГ по данным НС составила 1:2254 (1:2396 в группе 1, 1:1336 в группе 2). Было отмечено увеличение первичной гипертиротропинемии в 2023–2024 гг. (1,29% в группе 1 и 1,49% в группе 2).

Выводы

Анализ результатов НС на ВГ в 2023–2024 гг. показал увеличение детей с первичной гипертиротропинемией (1,3% по сравнению с 0,7% в 2022 г), повышение порогового уровня ТТГ крови при обследовании детей в возрасте первых двух дней до 10,2 мкМЕ/мл в сравнение с пороговым уровнем ТТГ 8,52 мкМЕ/мл у детей 3–14 дней жизни.

Изменение сроков обследования новорожденных при проведении НС требует внимательного изучения пороговых уровней ТТГ для предотвращения необоснованных ретестов.

Литература

1. Дедов И.И., Петеркова В.А. Справочник детского эндокринолога. М.: Литтерра, 2020. С. 91-103.
2. Вадина Т.А. Врожденный гипотиреоз: эпидемиология, структура и социальная адаптация. Дисс. на соискание ученой степени канд. наук. М., 2011. 26 с.
3. Дедов И.И., Безлепкина О.Б., Вадина Т.А. и др. Скрининг на врожденный гипотиреоз в Российской Федерации. *Проблемы эндокринологии*. 2018;(64):14-20.
4. Жуковский М.А., Николаев О.В., Пинский С.Б. Заболевания щитовидной железы у детей. М: Медицина, 1972. 264 с.
5. Trumpff C., Grosse S.D., Olivieri A. et al. Are lower TSH cutoffs in neonatal screening for congenital hypothyroidism warranted. *European Journal of Endocrinology*. 2017;177:1-12.

References

1. Dedov I.I., Peterkova V.A. Handbook of a pediatric endocrinologist. M.: Litterra Д 2020:91-103. (In Russ.)
2. Vadina T.A. Congenital hypothyroidism: epidemiology, structure and social adaptation: abstract diss. cand. sciences. M., 2011. 26 p. (In Russ.)
3. Dedov I.I., Bezlepina O.B., Vadina T.A., et al. Screening for congenital hypothyroidism in the Russian Federation. *Problems of Endocrinology*. 2018;64(1):14-20. (In Russ.) <https://doi.org/10.14341/probl8752>
4. Zhukovsky M.A., Nikolaev O.V., Pinsky S.B. Thyroid diseases in children. M: Medicine, 1972: 264 p. (In Russ.)
5. Trumpff C., Grosse S.D., Olivieri A. et al. Are lower TSH cutoffs in neonatal screening for congenital hypothyroidism warranted. *European Journal of Endocrinology*. 2017;177:1-12.