

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2025.07.129-131>

Результаты неонатального скрининга на врожденную дисфункцию коры надпочечников в Краснодарском крае

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

ГБУЗ Научно-исследовательский институт – Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В.Очаповского»
Министерства здравоохранения Краснодарского края
350086, г. Краснодар, Россия, ул.1 Мая, д.167

В Краснодарском крае неонатальный скрининг (НС) на врожденную дисфункцию коры надпочечников (ВДКН) проводится с 01.06.2006 г. В связи с переходом в 2023г. на ранний забор крови у новорожденных (первые 24-48 часов вместо 4-5 дней жизни) представляла интерес оценка результатов НС на ВДКН. За 24 года обследовано 1145400 новорожденных, выявлено 119 детей с ВДКН (1:9625). Уровень 17ОНР выше порогового определен у 1,4% новорожденных. В 2023г. количество детей, нуждавшихся в ретесте увеличилось до 2,1%. По данным НС в 2023-2024гг. пороговый уровень 17ОНР для новорожденных, обследованных в 24-48 часов жизни, повысился на 4 нмоль/л. Оценка результатов НС с данным пороговым уровнем в 2024 г. привела к снижению числа ретестов до 1,1%. У детей с ВДКН выявлены 3 частых мутаций гена CYP21A2: E3del (23,5%), I2spl (21,8%), I172N (16,8%). Изменение сроков обследования новорожденных при проведении НС требует контроля пороговых уровней 17ОНР для предотвращения необоснованных ретестов.

Ключевые слова: врожденная дисфункция коры надпочечников, ВДКН, неонатальный скрининг.

Для цитирования: Шумливая Е.О., Голихина Т.А., Матулевич С.А. Результаты неонатального скрининга на врожденную дисфункцию коры надпочечников в Краснодарском крае. *Медицинская генетика* 2025; 24(7): 129-131.

Автор для корреспонденции: Голихина Татьяна Александровна; **e-mail:** tgolikhina@mail.ru

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 15.07.2025

Принята: 30.07.2025

Results of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Krasnodar region

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

Scientific Research Institute – Ochapovsky Regional Clinical Hospital No. 1, Krasnodar of the Ministry of Health of the Krasnodar region
167,1st. May st., Krasnodar, 350086, Russian Federation

In Krasnodar region, neonatal screening (NS) for congenital adrenal hyperplasia (CAH) has been carried out since 01.06.06. In connection with the transition in 2023 to early blood sampling in newborns (the first 24-48 hours instead of 4-5 days of life), the assessment of the NS results for CAH was of interest. Over 24 years, 1,145,400 newborns were examined, 119 children with CAH were identified (1:9625). The 17OHP level above the threshold was determined in 1.4% of newborns. In 2023, the number of children who needed a retest increased to 2.1%. According to the NS data, in 2023-2024, the threshold level of 17OHP for newborns examined in 24-48 hours of life, increased by 4 nmol/l. The evaluation of the NS results with this threshold level in 2024 led to a decrease in the retest to 1.1%. In children with CAH, 3 common mutations of the CYP21A2 gene were detected: E3del (23.5%), I2spl (21.8%), I172N (16.8%). Changing the timing of newborn examination during NS requires monitoring the threshold levels of 17OHP to prevent unjustified retests.

Keywords: congenital adrenal hyperplasia, CAH, neonatal screening.

For citation: Shumlivaya E.O., Golikhina T.A., Matulevich S.A. Results of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Krasnodar region. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]*. 2025; 24(7): 129-131. (In Russ.)

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

Funding. The study was carried out without sponsorship.

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

Received: 15.07.2025

Accepted: 30.07.2025

Введение

Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) — группа аутосомно-рецессивных заболеваний, характеризующихся дефектом одного из ферментов или транспортных белков, принимающих участие в синтезе кортизола в коре надпочечников [1]. Наиболее частая форма ВДКН, встречающаяся более чем в 90% случаев, обусловлена дефицитом фермента 21-гидроксилазы и подразделяется на неклассическую и классические (вирильная и сольтер-рящая) формы.

Распространенность классических форм дефицита 21-гидроксилазы составляет от 1:14000 до 1:18000 живых новорожденных в мире. По данным неонатального скрининга (НС) распространенность заболевания в РФ 1:9638. Неклассическая форма ВДКН встречается чаще — от 1:500 до 1:1000 в общей популяции [1,2].

Несвоевременная диагностика сольтер-рящей формы ВДКН приводит к гибели ребенка от криза надпочечниковой недостаточности. Поздняя диагностика, несвоевременная и некорректная терапия при вирильных формах заболевания приводят к нарушениям роста, полового созревания и к ошибкам половой принадлежности у девочек с вирилизацией наружных гениталий [2].

НС на ВДКН проводится в России с 2006 г., забор крови проводился на 4–5 день жизни. С 01.01.2023 в РФ проводится расширенный НС, в рамках которого кровь у новорожденных берется в первые 24–48 часов жизни.

Цель: оценить эффективность НС на ВДКН в Краснодарском крае. Определить влияние ранних сроков обследования новорожденных на результаты скрининга на ВДКН.

Методы

Проанализированы данные обследования на ВДКН новорожденных, родившихся с 1.06.06 г. по 31.12.24 г. Определяли 17-оксигидропрогестерон (17ОНР) в сухих пятнах крови иммунофлюоресцентным методом наборами DELFIA (Финляндия) и наборами «17 α -ОН-Прогестерон» Иммуноскрин (Россия). Результаты оценивали по методическим рекомендациям фирмы-производителя диагностических наборов в зависимости от веса и срока гестации новорожденного, с учетом рекомендации об определении собственных пороговых уровней для обследуемой популяции.

Определение порогового уровня (99 перцентиль) 17ОНР для новорожденных проводили 1 раз в 6 ме-

сяцев с помощью разработанного нами программного комплекса «Неоскрин», в котором аккумулированы данные обследования всех новорожденных [3].

Подтверждающая диагностика проводилась путем определения в крови уровня калия, натрия, кортизола, 17ОНР и ультразвукового исследования надпочечников.

Результаты

За период 2006–2024 гг. обследовано 1145400 (99,5%) новорожденных, уровень 17ОНР выше порогового определен у 15478 (1,4%). Выявлено 119 детей с ВДКН, частота заболевания составила 1:9625 (практически совпадает с частотой заболевания в РФ).

В 2022 г. пороговый уровень 17ОНР, установленный в нашей лаборатории для доношенных новорожденных, обследованных в возрасте 4–5 дней жизни, соответствовал значению, указанному фирмой-производителем наборов «17 α -ОН-Прогестерон» Иммуноскрин — 21 нмоль/л.

В 2023–2024 гг. сроки обследования новорожденных сократились до 24–48 часов жизни. В первой половине 2023 г. оценку повышенных результатов 17ОНР проводили с учетом порогового уровня 2022 г. до накопления статистических данных. Доля ретестов в 2023 г. составила 2,1% (в 2022 г. — 1,4%). По данным НС в 2023–2024 гг. пороговый уровень 17ОНР для доношенных новорожденных, обследованных в 24–48 часов жизни, составил 25 нмоль/л. Оценка результатов НС с данным пороговым уровнем в 2024 г. привела к снижению доли ретестов до 1,1%.

Из выявленных 119 детей с ВДКН: девочек 57(47,9%), мальчиков 62(52,1%). Сольтер-рящая форма диагностирована у 98 (82,4%), вирильная — у 7 (5,9%), неклассическая — у 14 (11,8%).

Всем детям с ВДКН проведено молекулярно-генетическое обследование на базе ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» МЗ РФ, выявлены 3 частые мутации гена *CYP21A2*: у 28 (23,5%) E3del, у 26 (21,8%) I2spl, у 20 (16,8%) I172N. В 37,9% случаев (45 детей) определены более редкие мутации.

Заключение

За 24 года проведения НС на ВДКН в Краснодарском крае обследовано 1145400 новорожденных, вы-

явлено 119 больных детей, частота заболевания в крае составила 1:9625. У 62% детей с ВДКН выявлены 3 частых мутации гена *CYP21A2*: E3del, I2spl, I172N. Отмечено повышение порогового уровня 17ОНР крови при обследовании новорожденных в первые 24-48 часов жизни на 4,0 нмоль/л по сравнению с детьми, обследованными на 4-5 день жизни. Изменение сроков обследования новорожденных при проведении НС требует контроля пороговых уровней 17ОНР для предотвращения необоснованных ретестов.

Литература

1. Мельниченко Г.А., Трошина Е.А., Молашенко Н.В. и др. Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов по диагностике и лечебно-профилактическим мероприятиям при врожденной дисфункции коры надпочечников у пациентов во взрослом возрасте. *Consilium Medicum*. 2016;18(4):8-19.
2. Карева М.А., Чугунов И.С. Федеральные клинические рекомендации - протоколы по ведению пациентов с врожденной дисфункцией коры надпочечников в детском возрасте. *Проблемы эндокринологии*. 2014;60(2):42-50.
3. Шумливая Е.О., Голихина Т.А., Матулевич С.А. и др. Использование компьютерной программы для оптимизации проведения неонатального скрининга. *Генетика человека и патология: Сб. науч. трудов*. Томск. 2004;7:286-290.
1. Melnichenko G.A., Troshina E.A., Molashenko N.V. et al. *Klinicheskiye rekomendatsii Rossiyskoy assotsiatsii endokrinologov po diagnostike i lechebno-profilakticheskim meropriyatiyam pri vrozhdennoy disfunktsii kory nadpochechnikov u patsiyentov vo vzoslom vozraste* [Russian Association of Endocrinologists clinical practice guidelines for diagnosis, treatment and preventive measures in congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency patients in adulthood]. *Consilium Medicum*. 2016; 18 (4): 8–19. (In Russ.)
2. Kareva M.A., Chugunov I.S. *Federal'nyye klinicheskiye rekomendatsii – protokoly po vedeniyu patsiyentov s vrozhdennoy disfunktsiyey kory nadpochechnikov v detskom vozraste* [Federal clinical practice guidelines on the management of the patients presenting with congenital adrenal hyperplasia]. *Problemy endokrinologii* [Problems of Endocrinology]. 2014;60(2):42-50. (In Russ.)
3. Shumlivaya E.O., Golihina T.A., Matulevich S.A. et al. *Ispol'zovaniye komp'yuternoy programmy dlya optimizatsii provedeniya neonatal'nogo skringinga* [Using a computer program to optimize neonatal screening]. *Genetika cheloveka i patologiya: Sb. nauch. Trudov* [Human genetics and pathology: Collection of research papers]. Tomsk. 2004;7:286-290. (In Russ.)