

## ПОГЛЯД НА ПРОБЛЕМУ

DOI: 10.26693/jmbs05.06.292

УДК 575.1.088-053.31: 616](477)

Омельченко Е. М., Полька О. О., Карамзіна Л. А.

### НЕОНАТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ МОНОГЕННОЇ ПАТОЛОГІЇ В УКРАЇНІ

ДУ «Інститут громадського здоров'я ім. О. М. Марзєєва НАМН України»,  
Київ, Україна

elomelchenko@ukr.net

Збір даних епідагляду щодо вроджених вад і програм досліджень, що проводяться в усьому світі для вивчення і попередження вроджених вад, а також пом'якшення їх наслідків здійснює Міжнародний довідково-інформаційний центр з епідагляду та досліджень в області вроджених вад. В Україні збір даних поширеності вроджених вад розвитку здійснює національний профільний регулятор – Міністерство охорони здоров'я.

Існує спектр чинників ризику, що підвищують поширеність генетичних вроджених вад, які призводять до неонатальної та дитячої смертності, розумової відсталості і довічної інвалідності. Уникнути подібних ризиків допомагають скринінгові програми, серед яких – неонатальний генетичний скринінг. На сьогодні в Україні подібне обстеження зі стійким результатом виявлення ведеться тільки по 3 захворюванням: фенілкетонурія, гіпотиреоз, муковісцидоз.

Була проведена оцінка результатів скринінгу спадкової патології новонароджених в Україні за 10-річний період: з 2010 по 2019 роки. Інформаційною базою слугували дані офіційної медичної статистики. З 4308100 живонароджених неонатальним генетичним скринінгом було охоплено загалом 9199817 новонароджених. Наявність генетичної патології підтверджено у 1313 дітей.

Зменшення кількості народження дітей з вродженими вадами розвитку можливо в умовах дії державних програм, спрямованих на зниження факторів ризику, що викликають вроджені аномалії, а також проведення профілактичних заходів. Основна мета такої програми – прогнозування динаміки генетичного навантаження серед населення для розробки необхідних медико-соціальних заходів.

Поліпшення ситуації можливе через залучення високих технологій, що дозволяють розширити панель генетичного скринінгу для початку раннього лікування і зниження негативних результатів.

**Ключові слова:** вроджена патологія, неонатальний скринінг.

**Зв'язок роботи з науковими програмами, планами, темами.** Стаття є фрагментом НДР «Наукове обґрунтування застосування показників неінфекційної захворюваності для оцінки потенціалу здоров'я населення в системі громадського здоров'я», № державної реєстрації 0118U003702, шифр АМН.16.18.

**Вступ.** Міжнародна класифікація хвороб (МКХ-10) трактує вроджені аномалії як цілий ряд порушень розвитку: хромосомні аберації, спадкові порушення обміну, внутрішньоутробні інфекції з ураженням плода, внутрішньоутробна затримка розвитку, розумова відсталість, вроджені імунологічні порушення і вроджені пухлини, а також вроджені вади розвитку (ВВР), які являють собою стійкі структурні або морфологічні дефекти органу або його частини, що виникають внутрішньоутробно і порушують функцію цього органу.

За даними ВООЗ, щорічно 5-8% новонароджених з'являються на світ з різними вродженими чи спадковими дефектами. Майже 40% ранньої дитячої смертності частково або повністю обумовлено спадковою патологією. При цьому частка важких форм у структурі спадкових хвороб становить приблизно 2%. Зростає внесок спадкової патології до структури причин дитячої інвалідності і захворюваності серед дітей, що госпіталізовані до лікарень загального профілю [1].

Так, у публікації 2020 р. [2] щодо глобальної розповсюдженості фенілкетонурії (ФКУ) на основі систематичного огляду і мета-аналізу за період 1964-2007 рр. встановлено, що найвищу розповсюдженість ФКУ спостерігали у Туреччині (38,13), а найнижчу – у Таїланді (0,3) у програмах неонатального скринінгу. На думку авторів цього довготривалого дослідження подібна різниця рівнів поширеності захворювання можлива за рахунок від-

мінностей у кількості кровноспоріднених шлюбів у різних регіонах, порогових значеннях фенілаланіну і розмірах вибірки.

Історія скринінгу новонароджених на генетичні хвороби почалася у другій половині минулого століття, коли R. Guthrie [3] і R. MacCreedy [4] в штаті Массачусетс організували тестування дітей на ФКУ шляхом збору бланків з фільтрувального паперу із сухими плямами крові від кожного новонародженого.

З того часу почали здійснювати скринінгові тестування немовлят щодо виявлення хронічних спадкових захворювань. Цінність скринінгового тесту полягає у фіксації таких розладів, коли подальше втручання після досимптомного їх виявлення поліпшить результат.

Вживають різні тлумачення скринінгу. Наведено сформульоване у доповіді Національного скринінгового комітету 2000 р.: скринінг — це послуга у галузі охорони здоров'я, яка полягає в тому, що представникам конкретної популяції, які не обов'язково розуміють, що вони схильні до захворювання або вже страждають хворобою чи мають її ускладнення, пропонується діагностичний тест, в разі виявлення патології буде надана медична допомога [5].

У даний час масовий скринінг новонароджених проводиться у 52 країнах світу й зокрема, у США — на 45 нозологій, в Німеччині — на 14, у Великобританії — на 5, в Росії — на 5 (фенілкетонурія, вроджений гіпотиреоз — ВГ, адреногенітальний синдром — АГС, галактоземія — ГАЛ, муковісцидоз — МВ).

ФКУ, МВ, ГАЛ, АГС і ВГ відносяться до таких патологій, при яких своєчасно розпочате лікування здатне запобігти розвитку важких проявів захворювання й подальшої глибокої інвалідизації.

В Україні програми з комплексної профілактики генетичної патології потребують розвитку та вдосконалення. На виконання низки наказів МОЗ України [6-8] на даний час усім новонародженим у пологових будинках проводять неонатальний скринінг на наявність таких захворювань як ФКУ, гіпотиреоз (ГТ), МВ, АГС. Указом Президента України від 11.05.2019 [9] запроваджено додаткові соціальні гарантії для родин, які виховують дітей з тяжкими ВВР.

**Мета дослідження** — оцінити результати скринінгу моногенної патології серед новонароджених в Україні.

**Матеріал і методи дослідження:** матеріалом слугували дані державної офіційної статистики, застосовані методи — аналітичні.

**Результати дослідження та їх обговорення.** Ретроспективний аналіз проводили за даними ДЗ «Центр медичної статистики МОЗ України».

У документах Незалежної експертної групи Європейської комісії ЄС та інших міжнародних організацій використовується широке визначення поняття «генетичне тестування». Під цим поняттям необхідно розуміти «будь-який тест, що виявляє генетичні дані (генетичну інформацію)» [10, 11]. Генетична інформація (ГІ) — дані «про характеристики окремих осіб, отримані шляхом аналізу нуклеїнових кислот чи іншого наукового аналізу» [12], що є частиною спектра інформації про здоров'я.

До аналізу були залучені дані офіційної статистики (Ф492350 МОЗ України) за десятирічний період (2010-2019 рр.) програми скринінгу новонароджених на такі ВВР, як фенілкетонурія, гіпотиреоз, муковісцидоз. Статистичні спостереження щодо галактоземії (ГАЛ) і адреногенітального синдрому (АГС) за цей період були неповними, що стало критерієм виключення їх з аналізу.

За період 2010-2019 років в Україні народилось 4308100 дітей. Річні показники народжуваності варіювали від найменшого 308800 у 2019 р. до найбільшого 520700 осіб у 2012 р. (табл. 1).

**Таблиця 1** — Кількість живонароджених, яких охоплено неонатальним скринінгом з підтвердженою генетичною патологією в Україні за період 2010-2019 рр. (осіб)

Роки	Народилось живими	Охоплено неонатальним скринінгом			Підтверджено наявність генетичної патології
		ФКУ	ГТ	МВ	
2010	497700	439187	412454	0	135
2011	502600	461328	417002	0	139
2012	520700	459920	448483	333826	165
2013	503700	505091	527028	491211	188
2014*	465900	372470	321876	220563	129
2015*	411800	362242	269031	239865	117
2016*	397000	357647	356025	29215	115
2017*	364000	310876	299204	0	97
2018*	335900	292915	291783	112552	101
2019*	308800	296654	294606	276763	127
ВСЬОГО	4308100	3858330	3637492	1703995	1313

Джерела: <http://www.ukrstat.gov.ua>, дані наведені станом на 01 січня; ukrmedstat

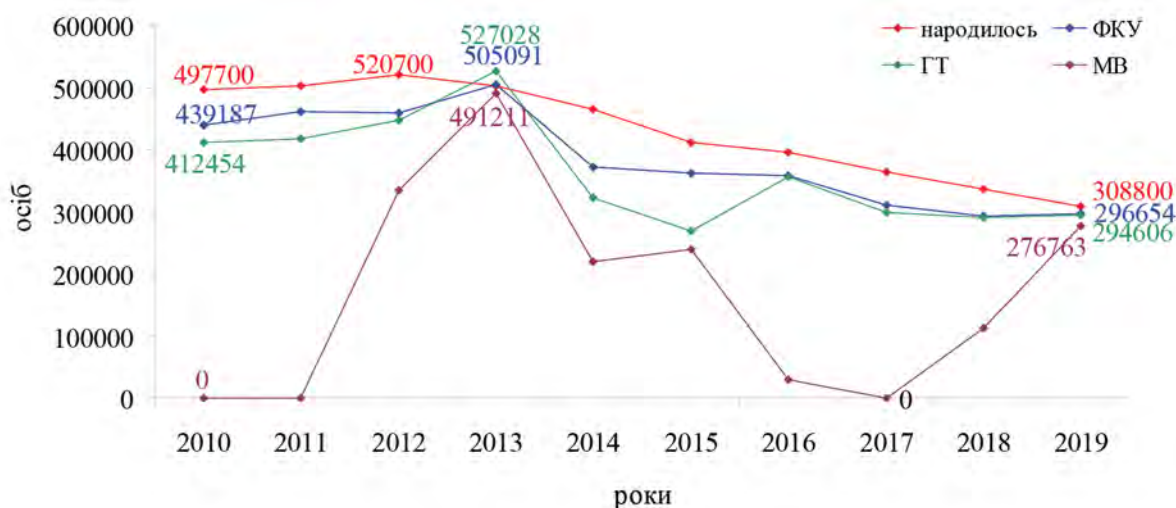
**Примітка:** \* без урахування тимчасово окупованої території Автономної Республіки Крим, м. Севастополя та частини тимчасово окупованих територій у Донецькій та Луганській областях

Неонатальним скринінгом на ФКУ, ГТ, МВ протягом вказаного періоду спостереження було охоплено загалом 9199817 новонароджених (від  $\approx 40\%$  на МВ до  $\approx 90\%$  на ФКУ). За цей період зареєстровано 1313 дітей з вродженими захворюваннями, що були відібрані для аналізу. По окремих роках показники щодо зареєстрованих патологій відрізнялись майже в два рази, 188 у 2013 році проти 97 у 2017 році.

Установлено, що перше місце по показниках поширеності займає ФКУ, наступні – ГТ та МВ. Результати дослідження новонароджених за період спостереження 2010-2019 рр. наведені у **табл. 1**, **рис. 1**.

Базовими даними для аналізу (**рис. 1**) був рівень народжуваності (червона крива). Рівні скринінгу відібраних для аналізу патологій характеризувались різними профілями конфігурацій. Подібним

за конфігурацією до рівня народжуваності була крива показників ФКУ (синього кольору). Результати тестування на ГТ відрізнялися від тестування на ФКУ до 2016 року, але в 2016-2019 рр. вони подібні. Процес тестування на МВ (крива вишневого кольору) розпочався лише у 2011 р., і вже у 2013 році за кількістю протестованих новонароджених практично зрівнявся із значеннями протестованих на ФКУ, ГТ. У 2014 році кількість протестованих новонароджених на МВ скоротилася приблизно на 50%, з подальшим падінням динаміки до нульової позначки у 2017 році. Далі відбулась активізація процесу тестування і в кінці періоду спостереження показник протестованих новонароджених у 2019 році наблизився до рівня протестованих на ФКУ і ГТ. Перевищення кількості тестувань на ГТ над кількістю народжених пояснюється фактом перепереверки тесту.



Джерело: дані ukrmedstat

**Рис. 1.** Динаміка охоплення неонатальним скринінгом новонароджених за період 2010-2019 рр.

Як вважають автори під керівництвом проф. О. Я. Гречаніної [13], в Україні сформувалася струнка система профілактики спадкових хвороб:

- медико-генетичне консультування;
- прекоцепційна профілактика;
- пренатальна діагностика;
- масовий скринінг новонароджених на спадкові хвороби, які піддаються дієтичній та лікарській корекції,
- диспансеризація хворих і членів їх сімей.

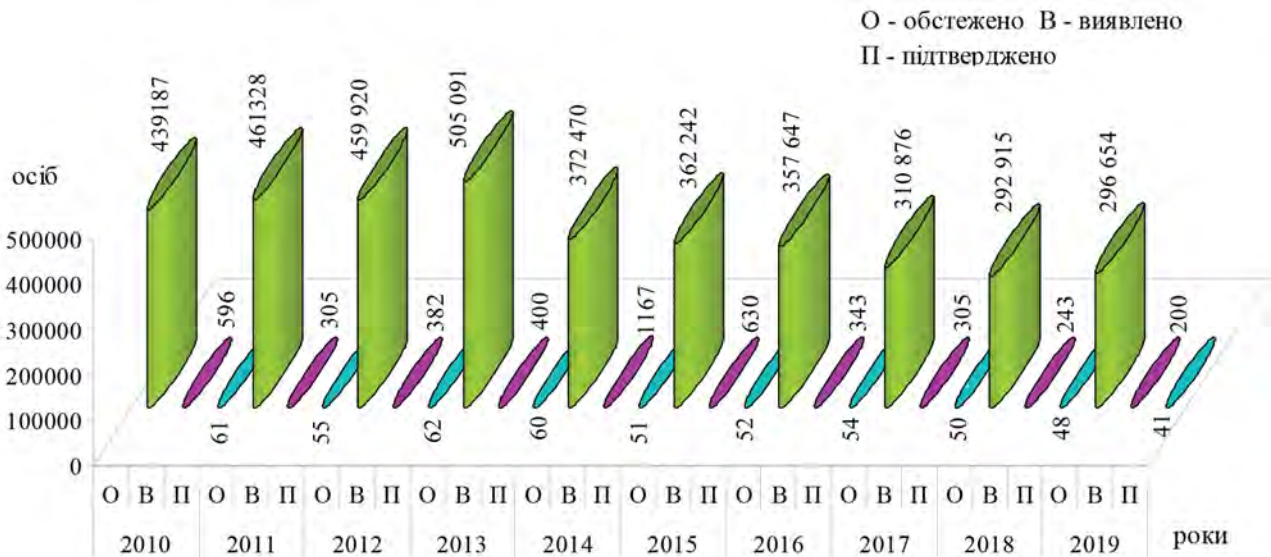
Упровадження цієї системи забезпечує зниження частоти народження дітей з ВВР і спадковими хворобами на 60-70%.

Офіційні дані медичної статистики свідчать, що упевненість у подібному твердженні може бути актуальним щодо виявлення ФКУ, ГТ та МВ з позицій валідності (**рис. 2, 3, 4**).

Тестування новонароджених на ФКУ протягом 2010-2019 рр. охопило 3858330 новонароджених

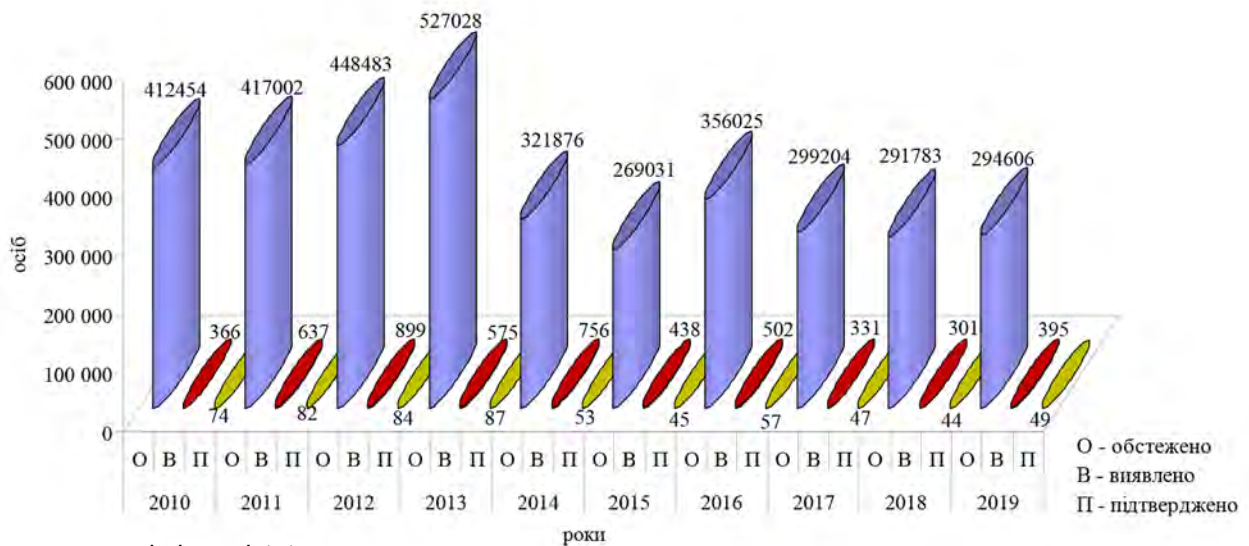
(**рис. 2**). Діагноз підтверджено у 534 дітей. Аналіз динаміки показав, що кількість обстежених малюків поступово знижувалась від первинного значення в 2010 р., і становила 65,54% його значення у 2019 р. Показник виявлень патології також мав спадну тенденцію, і становив 33,55% у 2019 р від первинного значення у 2010 р.

У 2010-2019 рр. скринінгом на ГТ було охоплено 3637492 новонароджених, з підтвердженням діагнозом у 622 дітей. Розподіл показників протестованих на ГТ дітей по роках мав «зубчасту» конфігурацію. Кількість обстежених малюків протягом усього періоду спостереження поступово знижувалася до рівня 71,43% у 2019 р від первинного значення у 2010 р. Показник виявлень патології у 2019 р. перевищував первинне значення 2010 року майже на 8% за рахунок ретестувань. Кількість виявлення хворих становила у 2019 р. 66,21% відносно показника 2010 року (**рис. 3**).



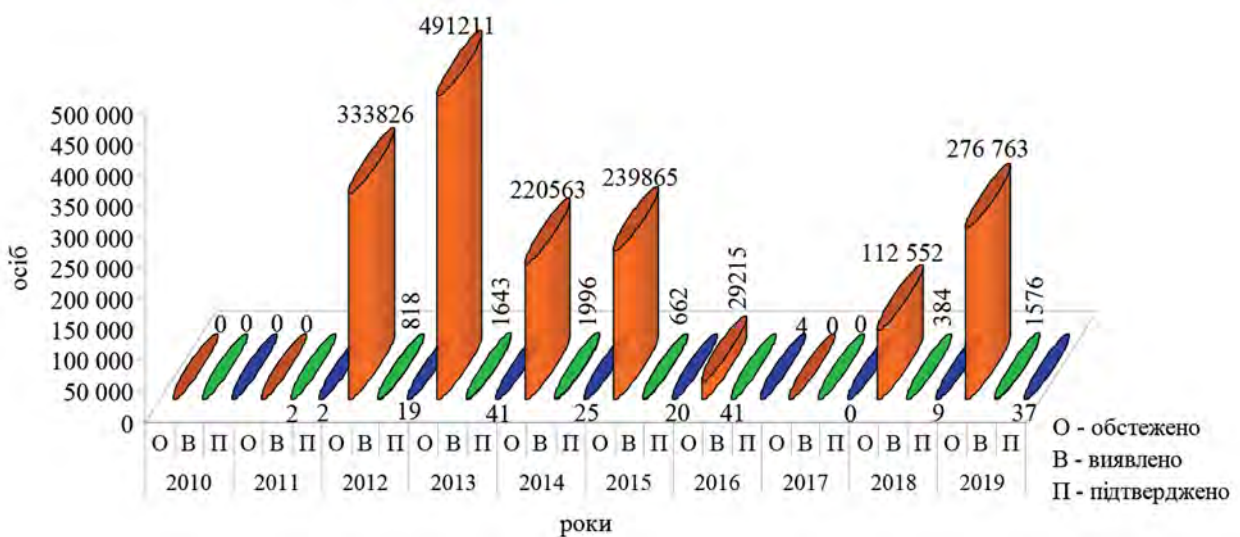
Джерело: дані ukrmedstat

Рис. 2. Показники скринінгу новонароджених на фенілкетонурію (Україна) в динаміці 2010-2019 років



Джерело: дані ukrmedstat

Рис. 3. Показники скринінгу новонароджених на гіпотиреоз (Україна) в динаміці 2010-2019 років



Джерело: дані ukrmedstat

Рис. 4. Показники скринінгу новонароджених на муковісцидоз (Україна) в динаміці 2010-2019 років

Процес тестування новонароджених на МВ носив уривчастий характер: показники 2010, 2011 і 2017 років були відсутні. Загалом скринінгом на МВ були охоплені 1703995 новонароджених, діагноз підтвердили у 153 дітей (рис. 4). Точна частота МВ в Україні не встановлена.

Схожі тенденції спостерігаються й у інших незалежних країнах – республіках колишнього Радянського Союзу [14-18].

Актуальним вважається навчання і профілактична робота серед потенційних батьків, проведення прекоцепційного генетичного консультування, повне охоплення пренатальним скринінгом вагітних і активна діяльність етичних комісій дозволять знизити частоту народжень дітей з ВВР. Генетичні дослідження на етапі планування вагітності є дієвим інструментом у виявленні людей, схильних до ризику розвитку порушень здоров'я та народження хворих дітей.

На думку групи дослідників з Wadsworth Center (Нью-Йорк, США) [19] та [20], розвиток науки про скринінг новонароджених, особливо з урахуванням нових технологій, надання нових видів інформації (генетичної та фізіологічної) щодо кожного нового стану, можливий тільки із залученням пілотних програм.

У той же час збільшення тривалості життя пацієнтів в останній період досягнуто завдяки ранній діагностиці захворювань взагалі і на ВВР зокрема, а також відпрацюванню тактики спостереження за таким контингентом пацієнтів.

Основне призначення генетичного тестування при широко поширених захворюваннях – оцінка ризику розвитку захворювання і визначення індивідуальних заходів для його запобігання серед осіб з високим ризиком. Можливість генетичного тестування надає змогу радикальних змін у підходах до діагностики, лікування й профілактики багатьох захворювань людини.

**Висновки.** За даними проведеного дослідження встановлено:

1. Серед 4308100 новонароджених у 2010-2019 рр неонатальним генетичним скринінгом було охоплено на ФКУ – 89,56%, на ГТ – 84,43%, на МВ – 39,55% малюків.
2. За період 2010-2019 рр. в Україні зареєстровано 1313 новонароджених з підтвердженою спадковою патологією обміну речовин. Найпоширенішими є ФКУ, ГТ і МВ.
3. Генетичний скринінг є ефективним інструментом виявлення вроджених порушень обміну речовин.
4. За умов дії державних програм профілактики генетичної патології, можливо прогнозувати зменшення народження дітей зі спадковими захворюваннями.

**Перспективи подальших досліджень** полягають у створенні державної програми масового обстеження на спадкові хвороби. Основна мета такої програми – прогнозування динаміки генетичного навантаження серед населення для розробки необхідних медико-соціальних заходів.

## References

1. WHO. Congenital anomalies [Electronic resource]. Available from: <https://www.who.int/ru/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies/en>
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. *Clin Exp Pediatr*. 2020; 63(2): 34-43. doi: 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: 92-98.
4. MaCcready RA, Hussey MG. Newborn phenylketonuria detection program in Massachusetts. *Am J Public Health Nations Health*. 1964; 54: 2075-81. doi: 10.2105/AJPH.54.12.2075
5. *Health Departments of the United Kingdom. Second Report of the National Screening Committee*. London: Department of Health; 2000. 26 p.
6. *Nakaz MOZ Ukrainy № 457 vid 13.11.2001*. Pro zakhody shchodo udoskonalennya medychnoyi dopomogy khvorym na fenilketonuriyu v Ukraini [On measures to improve medical care for patients with phenylketonuria in Ukraine]. [Ukrainian]. doi: 10.1097/00019616-200111000-00005
7. *Nakaz MOZ Ukrainy № 641/84 vid 31.12.2003*. Pro udoskonalennya medyko-genetychnoyi dopomogy v Ukraini [On the improvement of medical and genetic care in Ukraine]. [Ukrainian]
8. *Nakaz MOZ Ukrainy № 221 vid 23.03.2012*. Pro zatverdzhennya Tymchasovogo porядku provedennya skryningu novonarodzhenykh na adrenogenitalnyy syndrom, mukovistsydoz i otsinky yogo rezultativ [On approval of the Interim Procedure for screening newborns for adrenogenital syndrome, cystic fibrosis and evaluation of its results]. [Ukrainian]
9. *Ukaz Prezidenta Ukrainy №214/2019 vid 11.05.2019*. Pro dodatkovy zakhody shchodo derzhavnoyi pidtrymky sim'yi, okhorony materynstva, batkivstva ta dytynstva [On additional measures for state support of the family, maternity, fatherhood and childhood]. [Ukrainian]. Available from: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/214/2019#Text>

10. Evropeyskaya Komysiya. Nezavysymaya ekspertnaya gruppa. *25 rekomendatsyy po etyke, yurydicheskyim y sotsyalnym posledstvyam genetycheskogo testyrovaniya* [25 recommendations on ethics, legal and social consequences of genetic testing]. Luxemburg: Office for Official Publications of European Communities; 2004. 26 s. [Russian]
11. European Commission. The Independent expert group. *Ethical, legal and social aspects of genetic testing: research, development and clinical application*. Luxemburg: Office for Official Publications of European Communities; 2004. 100 p.
12. UNESCO International Bioethics Committee. *International Declaration on Human Genetic Data*. Paris; 2003. 12 p.
13. Grechanina OYa, Grechanina YuB, Ozerova LS, Zdybska OP, Molodan LV, Bugayova OV, et al. *Medychna genetyka (samostiyna pidgotovka studentiv)* [Medical genetics (independent training of students)]. Navchalnyy posibnyk. Kharkiv: KhNMU; 2010. 190 s. [Ukrainian]
14. Paramonova NS, Petrovych SA, Karpovych EA, Markevych AT. Chastota vstrechaemosty vrozhdennykh porokov razvytyya ploda v Grodnenskoj oblasti y vozmozhnosty ykh korrektsyy [Frequency of congenital malformations of the fetus in the Grodno region and the possibility of their correction]. V: Paramonova NS, otv redaktor. *Sovremennoe sostoyaniye zdorovya detey: sb mat IV rehyon nauch-prakt konf s mezhdunar uchastyem; 2015 Apr 14-16*. Grodno: GrGMU; 2016. 2016: 196-198. [Russian]
15. Turdalyeva BS, Tashenova GT, Koshymbekov MK, Yemberdyev AM, Sharypov MK. Profylaktyka vrozhdennykh porokov razvytyya u detey v Respublyke Kazakhstan [Prevention of congenital malformations in children in the Republic of Kazakhstan]. *Vestnyk KazNMU*. 2018; 1: 411-413. [Russian]
16. Ershova-Pavlova AA, Karpenko GA, Rynkevych EP, Slavshchik AA, Khmel RD, Naumchik YV, et al. Systema monitorynga v otsenke narushenyy embryonalnogo razvytyya v populyatsyy Belarusy [Monitoring system in the assessment of embryonic development disorders in the population of Belarus]. *Sb trudov III Mezhdunarodnoy konferentsyy «Genetyka y byotekhnologyya XXI veka: problemy, dostyazhenyya, perspektyvy», posvyashchennaya 115-letyyu so dnya rozhdenniya akademyka AR Zhebraka, XI sezda Belorusskogo obshchestva genetykov y selektsionerov*. 2016. s. 65. [Russian]
17. Mokhyreva LA, Cherepkova EA, Emelyanova EV, Kyseleva MM. Skrynyng dyagnostyka kak effektivnoe sredstvo vyyavleniya porokov rannego razvytyya [Screening diagnosis as an effective means of detecting defects in early development]. In: *Rezultaty sovremennykh nauchnykh yssledovaniy y razrabotok*. Minsk: Vydavetstva «Navukovy svet»; 2017. s. 214-220. [Russian]
18. Tebyeva YS, Lagkueva FK, Logachev MF. Opyt myrovoy y otechestvennoy praktyky neonatalnogo skrynynga na nasledstvennye zabolevaniya [Experience of world and domestic practice of neonatal screening for hereditary diseases]. *Pedyatryya*. 2012; 91(1): 128-132. [Russian]
19. Pass K, Green NS, Lorey F, Comeau AM. Pilot programs in newborn screening. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*. 2006; 12 (4): 293-300. doi: 10.1002/mrdd.20122
20. Zakharova EYu, Izhevskaya VL, Baydakova GV, Ivanova TA, Chumakova OV, Kutsev SI. Massovyy skryning na nasledstvennye bolezni: klyuchevye voprosy [Newborn screening for inherited metabolic diseases: key issues]. *Medical Genetics*. 2017; 16(10): 3-13. [Russian]

УДК 575.1.088-053.31: 616](477)

## НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ МОНОГЕННОЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ В УКРАИНЕ

**Омельченко Э. М., Полька Е. А., Карамзина Л. А.**

**Резюме.** Сбор данных эпиднадзора в отношении врожденных пороков и программ исследований, проводимых во всем мире, для изучения и предупреждения врожденных пороков, а также смягчения их последствий осуществляет Международный справочно-информационный центр по эпиднадзору и исследованиям в области врожденных пороков. В Украине сбор данных по распространенности врожденных пороков развития осуществляет национальный профильный регулятор – Министерство здравоохранения.

Существует спектр факторов риска, повышающих распространенность генетических врожденных пороков, приводящих к неонатальной и детской смертности, умственной отсталости и пожизненной инвалидности. Избежать подобных рисков помогают скрининговые программы, среди которых – неонатальный генетический скрининг. На сегодня в Украине подобное обследование с устойчивым результатом выявления ведется только по 3 заболеваниям: фенилкетонурия, гипотиреоз, муковисцидоз.

Была проведена оценка результатов скрининга наследственной патологии новорождённых в Украине за 10-летний период: с 2010 по 2019 годы. Информационной базой служили данные официальной медицинской статистики. Из 4308100 живорождённых неонатальным генетическим скринингом были охвачены в общей сложности 9199817 новорожденных. Наличие генетической патологии подтверждено у 1313 детей.

Уменьшение количества рождения детей с врожденными пороками развития возможно в условиях действия государственных программ, направленных на снижение факторов риска, вызывающих врожденные аномалии, а также проведение профилактических мероприятий. Основная цель такой программы – прогнозирование динамики генетической нагрузки среди населения для разработки необходимых медико-социальных мероприятий.

Улучшение ситуации возможно через привлечение высоких технологий, позволяющих расширить панель генетического скрининга для начала раннего лечения и снижения негативных результатов.

**Ключевые слова:** врожденная патология, неонатальный скрининг.

UDC 575.1.088-053.31: 616](477)

### **Neonatal Screening for Monogenic Inborn Pathology in Ukraine**

**Omelchenko E. M., Polka O. O., Karamzina L. A.**

**Abstract.** The International Clearinghouse for Surveillance and Research on Congenital Defects is collecting data from surveillance of birth defects and research programs around the world to investigate, prevent and mitigate birth defects. In Ukraine, data collection on the prevalence of congenital malformations is carried out by the national profile regulator – the Ministry of Health.

There is a spectrum of risk factors that increase the prevalence of genetic birth defects leading to neonatal and infant mortality, mental retardation and lifelong disability. Screening programs, including neonatal genetic screening, help to avoid such risks. Such testing with a stable detection result is carried out only for 3 diseases: phenylketonuria, hypothyroidism, cystic fibrosis today in Ukraine.

*The purpose of the study* was to evaluate the results of screening for monogenic pathology among newborns in Ukraine.

*Material and methods.* The results of screening for hereditary pathology of newborns in Ukraine were evaluated over a 10-year period: from 2010 to 2019. The information base was the data of official medical statistics. Out of 4,308,100 live births, 9,199,817 newborns were covered by neonatal genetic screening. The presence of genetic pathology was identified and confirmed at 1313 children.

*Results and discussion.* According to a group of researchers from the Wadsworth Center (New York, USA), the development of the science of newborn screening, especially with new technologies, providing new types of information (genetic and physiological) for each new condition, is possible only with pilot programs.

During 2010-2019 in Ukraine neonatal genetic screening covered phenylketonuria in 89.56% of newborns, hypothyroidism in 84.43% of newborns, and cystic fibrosis in 39.55% of newborns.

It is necessary to create a state program of mass examination for hereditary diseases that can be treated. The main purpose of such a program is to predict the dynamics of genetic load among the population to develop the necessary medical and social measures.

A decrease in the number of births of children with congenital malformations is possible in the context of government programs aimed at reducing risk factors causing congenital anomalies, as well as taking preventive measures. The main goal of such a program is to predict the dynamics of the genetic load among the population in order to develop the necessary medical and social measures.

**Conclusion.** In Ukraine today there are no targeted programs for comprehensive prevention of congenital pathology. Improvement of the situation is possible through the involvement of high technologies, allowing to expand the panel of genetic screening to start early treatment and reduce negative results. Genetic screening has been shown to be an effective tool for detecting congenital metabolic disorders.

**Keywords:** congenital pathology, neonatal screening.

*The authors of this study confirm that the research and publication of the results were not associated with any conflicts regarding commercial or financial relations, relations with organizations and/or individuals who may have been related to the study, and interrelations of coauthors of the article.*

Стаття надійшла 24.09.2020 р.

Рекомендована до друку на засіданні редакційної колегії після рецензування