

## О НАЦИОНАЛЬНЫХ ПРОГРАММАХ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА ФЕНИЛКЕТОНУРИЮ.

Абурахманова К.С., Халилова Г.А.

*Научно-исследовательский институт Акушерства и Гинекологии.*

*Отделение Неонатологии, Баку, Азербайджан*

Анализ данных литературы показал, что результаты первых программ неонатального скрининга способствовали внедрению и расширению новых программ в Соединенных Штатах и Европе, и, таким образом, к концу 80-х годов скрининг новорожденных для ФКУ стал универсальным в большинстве развитых стран. В настоящее время, с учетом соотношения затрат и выгод, связанных с внедрением, неонатальный скрининг для ФКУ получил широкое признание и охват во всем мире. Мы полагаем, что многоэтапные целевые критерии концентрации ФА в крови, политика, требующая проведения скрининга новорожденных, лучшая финансовая поддержка скрининга новорожденных, публичность скрининга новорожденных, национальные рекомендации по ФКУ могут быть перспективами, которые следует дополнительно изучить в Азербайджане и это может оказать некоторую поддержку для лучшего развития скрининга новорожденных ФКУ в нашей республике.

*Ключевые слова:* новорожденные, неонатальный скрининг, национальные программы, фенилкетонурия, фенилаланин.

Фенилкетонурия (ФКУ) – коррегируемая врожденная ошибка обмена веществ, вызывающая задержку умственного развития и нейроповеденческие аномалии.

Цель настоящей статьи: обзор современных данных литературы о национальных программах скрининга новорожденных, применяемых в различных странах. Поиск был выполнен по Ovid MEDLINE, Ovid Embase, Web of Science, PubMed, Scopus в период 2019 - 2022 гг. Для поиска использовали следующие термины: новорожденные, скрининг, национальная программа, фенилкетонурия, фенилаланин.

Заболеваемость ФКУ значительно варьирует в зависимости от этнической принадлежности и различных географических регионов по всему миру [1]. Отмечается высокая заболеваемость ФКУ в Европе и некоторых странах Ближнего Востока: Италии (1:4000), Ирландии (1:4545), Иране, Иордании (обе 1:5000) и Турции (1:6667). Страны Северной Европы, такие как Дания (1:13,434) и Финляндия (1:112 000) имеют самые низкие показатели ФКУ в Европе. На американском континенте ФКУ встречается у одного из каждых 15 000-47 000 живорождений. Самая низкая распространен-

ность ФКУ в мире была зарегистрирована в азиатских странах, таких как Таиланд (1:227 273), Япония (1:125 000) и Филиппины (1:116 006), за исключением Китая (1:15 924) [2]. Согласно исследованию, проведенному в Саудовской Аравии, распространенность ФКУ составила один случай на каждые 28 316 живорождений [3]. Подсчитано, что во всем мире этим заболеванием страдает один из каждых 23 930 младенцев [2]. Увеличение числа кровнородственных браков в Иране, Иордании, Турции и Саудовской Аравии объясняет высокую распространенность ФКУ [1,3,4]. Раннее выявление, предлагаемое скринингом новорожденных, может изменить жизнь и предотвратить длительную нетрудоспособность или даже смерть [5,6]. По оценкам, в Европейском Союзе более 40000 детей ежегодно проходят скрининг [7]. Скрининг новорожденных - это тестирование младенцев, как правило, в течение первых трех-пяти дней жизни на наличие врожденных нарушений обмена веществ. Целью скрининга новорожденных является выявление определенного количества наследственно передаваемых заболеваний. В большинстве случаев эти нарушения являются аутосом-

но-рецессивными. У родителей признаки обычно не проявляются. По этим причинам в семейном анамнезе не отмечаются заболевания, и расстройства бывают непредсказуемыми.

В настоящее время государственные программы неонатального скрининга требуют рассмотрения: 1) расширения рекомендуемой унифицированной панели скрининга (США); 2) потенциальных преимуществ и вреда скрининга на состояние новорожденных.

Скрининговый тест на ФКУ проводят, используя несколько капель крови из пятки новорожденного. В образце крови определяют количество фенилаланина (ФА). Скрининг выявляет новорожденных с высоким риском развития определенного расстройства, но не ставит окончательный диагноз. Впоследствии, в случаях, когда возникают клинические подозрения, необходим подтверждающий диагноз, который следует диагностическому алгоритму. Например, Р.Ф. Мамедова и М.Ш. Бабаев [8] провели скрининг ФКУ среди 1827 новорожденных и в 4 случаях на пеленке были присущие для ФКУ пятна зеленого цвета. С целью подтверждения диагноза полученные образцы венозной крови этих новорожденных исследованы методом тонкослойной хроматографии. Анализ показал значительно высокое содержание ФА. Пакет скрининга, особенно для раннего выявления, может помочь регулировать процесс течения ФКУ у большинства пациентов. Более того, своевременный скрининг новорожденных и пожизненная диета с ограничением ФА позволяют избежать тяжелых исходов нелеченой ФКУ. Сообщается, что скрининг на ФКУ и своевременная лечебная коррекция снижает частоту психических расстройств у пациентов с ФКУ с 95 до 1% [6,9].

Несмотря на рентабельность скрининга новорожденных, некоторые страны или не предлагают эту услугу, или могут предложить ее только части своего населения. Я.С. Гусейнли и соавт. [10] отмечают, что частота распространения ФКУ среди обследованных новорожденных родильного дома №1 и в Хачмазском районе Азербайджана составила 7:540 (1,3%). В исследова-

нии İ. Toktaş et al. [11] были оценены результаты скрининга 417 525 новорожденных, родившихся в Диярбакире (Турция) в течение 10 лет на наличие ФКУ. Частота ФКУ составила 1:78. Высокую частоту ФКУ авторы объясняют большим числом кровнородственных браков. Однако, несмотря на важность скрининга он еще применяется не во всех странах, в том числе и европейских странах, что приводит к позднему началу лечения.

Нужно отметить, что благодаря достижениям в области молекулярных диагностических технологий скрининг новорожденных на ФКУ переживает подъем за последние 50 лет. Во многих европейских странах неонатальный скрининг был введен за последние 50 лет как важная программа общественного здравоохранения. В зависимости от структуры здравоохранения, имеющихся средств, местной политики, вклада профессиональных групп, родительских групп и широкой общественности это введение привело к различным подходам к созданию, финансированию и управлению программами скрининга [12].

Международное общество неонатального скрининга (ISNS) стремится продвигать хорошо организованные и тщательно контролируемые программы неонатального скрининга, которые связаны с тщательно спланированным, подтверждающим тестированием, передовым лечением и всесторонней оценкой долгосрочных результатов. Однако в этой области между европейскими странами можно увидеть существенные различия. Страны различаются не только по количеству обследованных заболеваний, но и по предскрининговой информации и поддержке, предлагаемой родителям, времени сбора образцов, статусу аккредитации лабораторий, проводящих скрининг, а также управлению, регулированию и мониторингу путей скрининга новорожденных. Это разнообразие практики дает возможность сравнить подходы и определить те из них, которые работают хорошо, и на этой основе помочь обеспечить, чтобы передовая практика стала общепринятой практикой по всей Европе.

Скрининг новорожденных на ФКУ основан на знаменательном открытии Robert

Guthrie в конце 1950-х годов [13]. В качестве диагностического теста, позволяющего проводить скрининг повышенного уровня ФА в крови среди всего населения, скрининг широко внедряется в клиническую практику с начала 1960-х годов. К 1965 году он был представлен в 32 штатах США, а к концу 1970-х годов — во всей Европе. Скрининг новорожденных на ФКУ постепенно внедрялся не только в большинстве развитых стран мира, но и во многих развивающихся странах [6,9]. Оригинальный полуколичественный тест, известный как тест Guthrie, основан на анализе ингибирования бактерий, что делает массовый скрининг простым, дешевым и очень рентабельным. Постепенно (но не полностью) он был заменен более новыми методами, такими как хроматография, флуорометрия и тандемная масс-спектрометрия (МС/МС), что позволило расширить программы скрининга новорожденных. Несмотря на свои большие преимущества, практика скрининга новорожденных на ФКУ недостаточно развита в некоторых регионах мира. Некоторым странам не удастся провести скрининг всей популяции, обеспечить непрерывность своих программ скрининга новорожденных и адекватное последующее лечение заболевания. Но еще более тревожным является тот факт, что через 50 лет после широкого внедрения скрининга новорожденных на ФКУ – как простого, эффективного и экономичного метода – во многих странах он еще не внедрен. Кроме того, по этому вопросу существует мало опубликованных данных и мало инициатив соответствующих профессиональных форумов [1].

*Всемирная программа скрининга новорожденных.* Исторически сложилось так, что скрининг новорожденных был первоначально запущен в качестве пакета услуг общественного здравоохранения в США в начале 1960-х годов и распространился на разные страны мира с различными меню тестирования в каждой стране [14]. Как пренатальный скрининг (предродовой скрининг), так и скрининг новорожденных (послеродовой скрининг) призваны улучшить систему здравоохранения.

В США скрининг новорожденных является одной из наиболее ценных программ

общественного здравоохранения. С помощью неонатального скрининга ежегодно выявляется около 15000 новорожденных с заболеваниями, при которых скрининг, диагностика и эффективные методы лечения могут быть использованы на ранних этапах жизни, чтобы существенно повлиять на младенческую заболеваемость и смертность [15]. Во всех штатах есть специальные законы, которые либо прямо требуют неонатальный скрининг, либо разрешают предлагать его всем новорожденным, родившимся в их юрисдикции.

Фенилкетонурия — первое заболевание, обнаруженное современными программами скрининга новорожденных. Для разработки программ скрининга новорожденных пациентов с ФКУ в Соединенном Королевстве R. Guthrie разработал классический метод обнаружения высоких уровней ФА в крови вскоре после рождения ребенка с использованием анализа бактериального ингибирования [16]. R. Guthrie также создал простую аналитическую систему для сбора крови на фильтровальной бумаге, которую можно легко выполнить и распознать пятно в больших масштабах, и этот метод пользуется популярностью во всем мире. Позже тест Guthrie также позволил распознать больше метаболических нарушений, разработав антибактериальные тесты на другие метаболиты, например, лейцин [17]. В Соединенном Королевстве национальная программа скрининга претерпела радикальные изменения в 1969-70 гг. в результате рекомендаций правительства. К 1974 году во всех районах Соединенного Королевства проводился скрининг на ФКУ.

Несмотря на многочисленные исследования распространенности ФКУ, проведенные в разных странах с использованием программ скрининга, ни в одном исследовании не проводилось систематического сравнения распространенности ФКУ по регионам и странам или источникам неоднородности.

По мере появления новых технологий, включая геномное тестирование, необходимо проявлять осторожность и обеспечивать участие общественности в процессе планирования и реализации. Пандемия COVID, которая, по крайней мере, в неко-

торой степени, затронула большинство программ неонатального скрининга в Европе, ясно выявила необходимость лучшего планирования на случай непредвиденных обстоятельств и обмена передовым опытом между странами [18].

*Модели передовой практики и их распространение*

*Италия:* Юридический мандат для скрининга новорожденных; реорганизация инфраструктуры скрининга новорожденных; результаты тестирования второго уровня в тот же день. В Италии скрининг новорожденных считается важной услугой общественного здравоохранения и стал обязательным по закону в 1992 г., когда было проверено только три заболевания. С введением МС/МС в 2016 г. и по мере добавления новых редких заболеваний Италия начала охватывать примерно половину неонатального населения расширенным скринингом новорожденных. Для улучшения доступности, Италия структурно реорганизовала свою стратегию и сократила количество центров скрининга с 32 до 15, чтобы централизовать методы диагностики. В настоящее время национальная программа включает 40 заболеваний, охват составляет 100%, и программа финансируется правительством. Для предотвращения тревоги родителей из-за ложноположительных результатов, биохимическое тестирование второго уровня, по возможности, проводится в тот же день, что и первый положительный результат скрининга [19].

*Франция:* Скрининг новорожденных предписан законом; четкая иерархическая структура совещательных органов при Министерстве здравоохранения. Франция начала скрининг новорожденных в 1968 году. В настоящее время во Франции проводится скрининг на шесть заболеваний в рамках скрининга капель крови и клинически на предмет нарушения слуха. Скрининг новорожденных предписан и является обязательным, в результате чего охват новорожденных составляет >99,5%. Программа осуществляется в 17 региональных центрах скрининга новорожденных и контролируется национальным координационным центром. Французское техническое агентство здравоохранения рекомендовало рас-

ширить программу скрининга новорожденных, включив в нее семь новых врожденных ошибок метаболизма, и новое расширение планируется до конца 2022 года [20].

*Германия:* В Германии начали программу неонатального скрининга в 1969 году и с тех пор последовательно расширяли панель скрининга. С 2005 года программа неонатального скрининга координируется национальной директивой. В настоящее время панель заболеваний включает 19 заболеваний. Кроме того, проводятся региональные пилотные исследования дополнительных заболеваний для оценки осуществимости, качества диагностического процесса и потенциальной пользы для здоровья [21,22]. Общий обзор результатов исследования заключается в том, что скрининг новорожденных сочетается с соответствующими результатами лечения для оптимального нейрокогнитивного развития. Однако это не относится ко всем расстройствам в одинаковой степени, что подчеркивает необходимость оценки клинических исходов для каждого отдельного расстройства в отдельности.

*Швеция:* Национальный биобанк для хранения засохших пятен крови; национальный регистр врожденных нарушений метаболизма для проспективного ведения пациентов. В Швеции скрининг капель крови новорожденных начался в 1965 г., а с 1975 г. все сухие капли крови хранятся в биобанке, что помогает поддерживать контроль качества программы скрининга и обеспечивает основу для исследований. В настоящее время в программу скрининга включено 25 нарушений, для некоторых проводится тест второго уровня для улучшения положительной прогностической ценности [23].

*Юго-Восточная Европа.* В целом слабо развитые программы неонатального скрининга по сравнению с западными странами; нет программ неонатального скрининга в двух странах в 2020 г. Юго-Восточная Европа включает 14 различных стран, 7 из которых являются членами ЕС. В 2013 году программы неонатального скрининга в регионе в целом были недостаточно развиты по сравнению со странами Западной Европы. В то время ни одна из стран не

включила МС/МС в программу, за исключением Венгрии в 2007 году. Позже за ней последовали Хорватия в 2017 году и Словения в 2018 году. Тем не менее, вызывает серьезную озабоченность тот факт, что две страны региона в настоящее время не имеют доступной для их населения программы неонатального скрининга и что дети в этих странах лишены этого жизненно важного вмешательства. Обнадуживает тот факт, что в странах с существующими неонатальными скринингами неуклонно растет число обследованных заболеваний и доля включенных в них новорожденных. Основными препятствиями для расширения программы являются нехватка финансовых ресурсов, отсутствие организации и персонала [17,18]. Сложная и разнообразная ситуация в этом регионе иллюстрирует необходимость расширения сотрудничества внутри сообщества неонатального скрининга, чтобы помочь улучшить ситуацию в некоторых менее развитых странах Европы; это может включать схемы обмена опытом, передовой практикой и специалистами (например, возможности для обучения).

Массовый скрининг новорожденных на ФКУ в Японии был начат в 1977 г. Японское общество неонатального скрининга было создано в 1973 году и в настоящее время является подкомитетом Японского педиатрического общества. В состав членов входят клиницисты (педиатры, акушеры и гинекологи и т.д.), лаборанты, фундаментальные медицинские исследователи, исследователи в области общественного здравоохранения/эпидемиологии и административный персонал [24]. Важным моментом является изучение отдаленного прогноза заболеваний, обнаруживаемых при скрининге новорожденных.

В Китае общая заболеваемость ФКУ по состоянию на 2013 год составляла примерно 1/11144 [25]. С 1981 года правительство Китая осуществляет программу скрининга новорожденных, которая в основном сосредоточена на ФКУ. В период с 1985 по 2006 год, в общей сложности 13 666 750 новорожденных были протестированы на ФКУ, и 1170 случаев были подтверждены как пациенты с ФКУ, с частотой положительных результатов 1/11,680, а число

скринингов на ФКУ значительно увеличилось после 1999 года. Результаты исследования, проведенные в период 2013–2017 гг свидетельствуют о том, что заболеваемость ФКУ в Китае в период 2013–2017 гг. занимает промежуточное положение на глобальном уровне и существенно выше на севере, чем на юге страны [26]. Авторы отмечают улучшение в отношении выявления ФКУ по сравнению с положением в 2013 г. и связывают это с применением МС/МС.

Неонатальный скрининг по ФКУ в странах Латинской Америке можно охарактеризовать как разнообразную, демонстрирующую практически непрерывный спектр возможностей. В некоторых странах скрининг начался 20 или более лет назад, в то время как в других деятельность скрининга новорожденных минимальна или практически отсутствует. Такая неоднородность четко проявляется в некоторых характеристиках, таких как год и модальность внедрения неонатального скрининга, действующее законодательство и достигнутый охват. Ранее всех план реализации организованных программ неонатального скрининга по ФКУ на национальном уровне был в Кубе в 1986 г., Коста-Рика в 1990 г. и Чили в 1992 г. Шесть других стран Латинской Америки внедрили национальные или региональные программы неонатального скрининга - Аргентина (1995, 1999 и 2000 региональные; 2006 национальный), Бразилия (2001), Уругвай (2007), Парагвай (2007), Панама (2008) и Эквадор (2011). Другие страны, такие как Мексика, Венесуэла, Перу и Гватемала, внедрили неонатальный скрининг с разной степенью успеха и охвата, в то время как такие страны, как Колумбия, Боливия, Никарагуа и Доминиканская Республика, предлагают скрининговое тестирование на ФКУ в частном секторе только по запросу и без официальной структуры программы. Наиболее критическая ситуация наблюдается в Сальвадоре, Гондурасе и на Гаити, где скрининг новорожденных на ФКУ практически не существует [27]. По оценкам исследования, из примерно 10,5 миллионов живорождений в год примерно 46% новорожденных в Латинской Америке имеют доступ к неонатальному скринингу по ФКУ. Заболеваемость ФКУ и персисти-

рующей гиперфенилаланинемией (ГФА) оценивается в 1:24 617 и 1:20 775 соответственно; данные получены по популяции из 37 023 392 новорожденных, прошедших скрининг в 11 странах Латинской Америки. Однако следует подчеркнуть, что детальный анализ по странам показал, что заболеваемость ФКУ и ГФА в странах, расположенных выше экваториальной линии,

была значительно ниже, чем в странах Южной Америки, что, вероятно, связано с этническим составом. Наконец, несмотря на значительный рост и эволюцию, наблюдаемые в регионе за последнее десятилетие, у неонатального скрининга для ФКУ в Латинской Америке все еще есть много проблем, которые необходимо решить и улучшить [27].

#### ЛИТЕРАТУРА:

1. van Spronsen FJ, Blau N, Harding C, Burlina A, Longo N, Bosch AM. Phenylketonuria. *Nat Rev Dis Primers*. 2021; 7(1): 36. doi: 10.1038/s41572-021-00267-0
2. Hillert A, Anikster Y, Belanger-Quintana A, Alhashem AM, Alodaib A, Alahaideb L, et al. The genetic landscape and epidemiology of phenylketonuria. *Am J Hum Genet* 2020; 107: 234- 250. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.06.006
3. Mohamed S, Elsheikh W, Al-Aqeel AI, et al. Incidence of newborn screening disorders among 56632 infants in Central Saudi Arabia. A 6-year study. *Saudi Med J* 2020; 41: 703-708. <https://doi.org/10.15537/smj.2020.7.25147>
4. Turkish Statistical Institute (TÜİK). Data Portal for Statistics. Available at: <https://data.tuik.gov.tr/>
5. Scarpa M, Bonham JR, Dionisi-Vici C, Prevot J, Pergent M, Meyts I, et al. Newborn screening as a fully integrated system to stimulate equity in neonatal screening in Europe. *Lancet Reg. Heal. Eur.* 2022, 13, 100311. doi: 10.1016/j.lanepe.2022.100311
6. Al-Bari AA. Current Scenario and Future Direction of Newborn Screening and Management Program for Phenylketonuria in Bangladesh. *J. inborn errors metab. screen.* 2022;10 doi: 10.1590/2326-4594-JIEMS-2021-0024
7. Jones SA, Cheillan D, Chakrapani A, Church HJ, Heales S, Wu THY, et al. Application of a Novel Algorithm for Expanding Newborn Screening for Inherited Metabolic Disorders across Europe. *Int. J. Neonatal Screen.* 2022, 8(1), 20. doi: 10.3390/ijns8010020
8. Мамедова Р.Ф., Бабаев М.Ш. Неонатальный скрининг наследственных заболеваний. *Bakı Universitetinin Xəbərləri*. 2008; №3: 36-41.
9. Kreile M, Lubina O, Ozola-Zalite I, Lugovska R, Pronina N, Sterna O, et al. Phenylketonuria in the Latvian population: molecular basis, phenylalanine levels, and patient compliance. *Mol Genet Metab Rep.* 2020;25:100671. doi: 10.1016/j.ymgmr.2020.100671
10. Гусейнли Я.С., Аскерова Т.А., Гасанова Ш.И. Клинические и генетические формы, диагностика и лечение фенилкетонурии. *Azərbaycan Tibb jurnalı*, 2012, № 2, s. 167-170.
11. Toktaş İ, Sarıbaş S, Canpolat S, Erdem Ö, Özbek MN. Evaluation of patients diagnosed with phenylketonuria and biotinidase deficiency by the newborn screening program: a ten-year retrospective study. *The Turkish Journal of Pediatrics* 2022; 64: 985-992. doi: 10.24953/turkjped.2022.467
12. Loeber JG, Platis D, Zetterström R, Almashanu S, Boemer F, Bonham J, et al. Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. *Int. J. Neonatal Screen.* 2021, 7(1), 15. doi: 10.3390/ijns7010015
13. Guthrie R. Blood screening for phenylketonuria. *JAMA.* 1961;178:863. doi: 10.1001/jama.1961.03040470079019
14. Wieser B. Public accountability of newborn screening: collective knowing and deciding. *Soc Sci Med.* 2010;70(6):926-33. doi: 10.1016/j.socscimed.2009.12.001
15. Watson MS, Lloyd-Puryear MA, Rodney Howell R. The Progress and Future of US Newborn Screening. *Int. J. Neonatal Screen.* 2022; 8: 41-65. doi: 10.3390/ijns8030041

16. Gregory CO, Yu C, Singh RH. Blood phenylalanine monitoring for dietary compliance among patients with phenylketonuria: comparison of methods. *Genet Med* 2007;9(11):761-5. doi: 10.1097/GIM.0b013e318159a355
17. Grose U, Tansek MZ, Battelino T. Fifty years of phenylketonuria newborn screening - A great success for many, but what about the rest? *Mol Genet Metab* 2014;113(1-2):8-10. doi: 10.1016/j.ymgme.2014.07.019
18. Koracin V, Mlinaric M, Baric I, Brincat I, Djordjevic M, Torkar AD, et al. Current Status of Newborn Screening in Southeastern Europe. *Front. Pediatr.* 2021, 9, 648939. doi.org/10.3389/fped.2021.648939
19. Sikonja J, Grose U, Scarpa M, la Marca G, Cheillan D, Kölker S. et al. Towards Achieving Equity and Innovation in Newborn Screening across Europe. *Int. J. Neonatal Screen.* 2022, 8(2), 31. doi: 10.3390/ijns8020031
20. Haute Autorité de Santé: Évaluation a Priori de L'extension du Dépistage Néonatal à une ou Plusieurs Erreurs Innées du Métabolisme par la Technique de Spectrométrie de Masse en Tandem en Population Générale en France. Available online: [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/synthese\\_dnn\\_eim.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/synthese_dnn_eim.pdf)
21. Gramer G, Fang-Hoffmann J, Feyh P, Klinke G, Monostori P, Mütze U. et al. Newborn Screening for Vitamin B12 Deficiency in Germany—Strategies, Results, and Public Health Implications. *J. Pediatr.* 2020; 216:165–172. doi: 10.1016/j.jpeds.2019.07.052
22. Mütze U, Walter M, Keller M, Gramer G, Garbade SF, Gleich F. et al. Health Outcomes of Infants with Vitamin B12 Deficiency Identified by Newborn Screening and Early Treated. *J. Pediatr.* 2021; 235:42–48. doi: 10.1016/j.jpeds.2021.02.009
23. Sörensen L, Von Döbeln U, Åhlman H, Ohlsson A, Engvall M, Naess K et al. Expanded Screening of One Million Swedish Babies with R4S and CLIR for Post-Analytical Evaluation of Data. *Int. J. Neonatal Screen.* 2020; 6:42. doi.org/10.3390/ijns6020042
24. Tajima T. Newborn Screening in Japan-2021. *Int J Neonatal Screen.* 2022;8(1):3. doi: 10.3390/ijns8010003
25. Mei L, Song P, Kokudo N, Xu L, Tang W. Current situation and prospects of newborn screening and treatment for Phenylketonuria in China - compared with the current situation in the United States, UK and Japan. *Intractable Rare Dis Res.* 2013;2(4):106-14. doi: 10.5582/irdr. 2013. v2.4.106.
26. Xiang L, Tao J, Deng K, Li X, Li Q, Yuan X, et al. Phenylketonuria incidence in China between 2013 and 2017 based on data from the Chinese newborn screening information system: a descriptive study. *BMJ Open.* 2019;9(8):e031474. doi: 10.1136/bmjopen-2019-031474
27. Borrajo GJC. Newborn Screening for Phenylketonuria: Latin American Consensus Guidelines. *Journal of Inborn Errors of Metabolism & Screening* 2016; 4: 1–5. doi: 10.1177/ 2326409816682764

## XÜLASƏ

### Fenilketonuriya üçün neonatal skriningin milli proqramları haqqında

**Abdurahmanova K.S., Xəlilova G.A.**

*Elmi-Tədqiqat Mamalıq və Ginekologiya İnstitutu. Neonatologiya şöbəsi.*

**Açar sözləri:** *yenidoğulmuşlar, neonatal skrining, milli proqramlar, fenilketonuriya, fenilalanin.*

Ədəbiyyat təhlili göstərdi ki, neonatal skriningin ilk proqramların nəticələri Amerika Birləşmiş Ştatlarında və Avropada yeni proqramların tətbiqinə və genişlənməsinə səbəb oldular və beləliklə 80-ci illərin sonuna yeni doğulanların skriningi ФKY üçün inkişaf etmiş ölkələrin əksəriyyəti üçün universal oldu. Hal-hazırda tətbiqlə bağlı xərclərin və gəlirlərin nisbətini nəzərə alaraq, ФKY üçün neonatal skrining bütün dünyada geniş rəğbət və əhatə qazandı. Yeni doğulanların skriningin ictimaiyyətliliyi ABŞ-da, Böyük Britaniyada və Yaponiyada müsbət təsir göstərdi. Biz hesab edirik

ki, qanda  $\Phi A$  toplanmasının çoxmərhələli məqsədli amilləri, yeni doğulanların skriningin keçirilməsini tələb edən siyasət, yeni doğulanların skrininginə ən yaxşı maliyyə dəstəyi, yeni doğulanların skriningin ictimaiyyətliliyi,  $\Phi KY$  üzrə milli tövsiyələr, Azərbaycanda öyrənilməli, perspektivli ola bilərlər və bu bizim respublikamızda  $\Phi KY$ -n yeni doğulanların skriningi daha yaxşı inkişafı üçün bir qədər dəstək ola bilər.

## SUMMARY

### About national neonatal screening programs for phenylketonuria

**Abdurahmanova K.S., Khalilova G.A.**

*Scientific Research Institute of Obstetrics and Gynaecology.*

**Key words:** *newborns, neonatal screening, national programs, phenylketonuria, phenylalanine.*

The article presents current data on national programs for screening newborns for phenylketonuria in various countries. It is noted that the results of the first neonatal screening programs contributed to the introduction and expansion of new programs in the United States and Europe. The publicity of newborn screening has had a positive impact in the US, UK and Japan. The authors believe that multi-stage target criteria for blood phenylalanine concentrations, policies requiring newborn screening, better financial support for newborn screening, publicity for newborn screening, national guidelines on phenylketonuria may be prospects that should be further explored in Azerbaijan.

**Abduraxmanova Kəmalə Sahib qızı**

*E-mail: abdurahmanov.n.n@gmail.com*

*Redaksiyaya daxil olub:23.02.2023*

*Çapa tövsiyə olunub:02.03.2023*