

МОЗ УКРАЇНИ  
УКРАЇНСЬКИЙ ЦЕНТР НАУКОВОЇ МЕДИЧНОЇ ІНФОРМАЦІЇ  
ТА ПАТЕНТНО ЛІЦЕНЗІЙНОЇ РОБОТИ  
(УКРМЕДПАТЕНТІНФОРМ)

## ІНФОРМАЦІЙНИЙ ЛИСТ

*про наукову (науково-технічну) продукцію, отриману за результатами наукової, науково-технічної та науково-організаційної діяльності підприємств, установ, організацій Міністерства охорони здоров'я України, Міністерства освіти і науки України, Національної академії медичних наук України призначену для практичного застосування у сфері охорони здоров'я*

м. Київ

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ  
Український центр наукової медичної інформації  
та патентно-ліцензійної роботи  
(Укрмедпатентінформ)

## ІНФОРМАЦІЙНИЙ ЛИСТ

ПРО НОВОВВЕДЕННЯ В СФЕРІ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я

№ 69 - 2018

Випуск 3 з проблеми  
«Гігієна навколишнього середовища»  
Підстава: рішення ЕПК «Гігієна  
навколишнього середовища»  
Протокол № 1 від 20.02.2018 р.

НАПРЯМ ВПРОВАДЖЕННЯ:  
ГІГІЄНА НАВКОЛИШНЬОГО  
СЕРЕДОВИЩА

### СВОЄЧАСНЕ ВСТАНОВЛЕННЯ ДІАГНОЗІВ НА ФЕНІЛКЕТОНУРІЮ І ГІПОТИРЕОЗ У НОВОНАРОДЖЕНИХ ЯК СПОСІБ ЗАПОБІГАННЯ ІНВАЛІДИЗАЦІЇ

УСТАНОВИ-РОЗРОБНИКИ:

ДЕРЖАВНА УСТАНОВА «ІНСТИТУТ  
ГРОМАДСЬКОГО ЗДОРОВ'Я  
ім. О.М. МАРЗЄЄВА НАМН УКРАЇНИ»

УКРМЕДПАТЕНТИНФОРМ  
МОЗ УКРАЇНИ

А В Т О Р И:

к. мед. н. ОМЕЛЬЧЕНКО Е.М.,  
к. мед. н. ПОЛЬКА О.О.,  
к. біол. н. КАЧКО Г.О.,  
к. біол. н. ПЕДАН Л.Р.

м. Київ

**Суть впровадження:** призначено для своєчасного встановлення діагнозів на фенілкетонурію і гіпотиреоз у новонароджених як спосіб запобігання інвалідизації.

Пропонується для впровадження в профільних лікувально-профілактичних закладах практичної охорони здоров'я (обласних, міських, районних).

Серед новонароджених України спостерігається певний діапазон коливань поширеності генетичної патології, які можна пов'язати з різними причинами, зокрема: доступність медико-генетичної допомоги, якість та повнота діагностики, точність обліку патології, вплив заходів первинної і вторинної профілактики.

Найбільший внесок у показники захворюваності новонароджених з вродженою патологією в Україні, яка є основною причиною пожиттєвої інвалідизації дітей, становили вроджені вади розвитку (ВВР) системи кровообігу й вади розвитку та деформації кістково-м'язової системи. В 2013-2015 рр. це склало 5,46 та 5,34 % відповідно. Найрідше були виявленими у новонароджених ВВР органів дихання (0,19 %).

Структура вродженої патології в госпітальному реєстрі пацієнтів з вперше встановленим поза періодом новонародженості діагнозом в 2010-2015 рр. у Київській області вказує на переважання ВВР з групи «Інші ВВР Q 80-89» (30,85±1,50 %). На другому місці – ВВР кістково-м'язової системи, Q 65-79, – (26,97±1,44 %), на третьому – хромосомні аномалії, Q 90-99, – (14,48±1,14%).

Своєчасна діагностика та верифікація спадкової та вродженої патології достовірно знижує показники дитячої інвалідності, що має позитивний економічний та соціальний ефект.

У результаті проведеного дослідження було виявлено, що в

деяких регіонах України вроджена патологія (зокрема фенілкетонурія та гіпотиреоз) вперше виявляється далеко поза періодом новонародженості, що призводить в подальшому до позитивної інвалідності дітей.

Середній вік встановлення діагнозу в пацієнтів за класами захворювань свідчить про неефективність системи скринінгу фенілкетонурії (ФКУ) та гіпотиреозу. Так, вперше діагноз ФКУ встановлювався в 28 років (середнє значення –  $10,58 \pm 1,71$ ), гіпотиреозу – в 34 (в середньому –  $12,84 \pm 3,27$ ). Найпізніше виставляються синдромальні діагнози (в  $14,69 \pm 0,58$ ), діагнози ВВР ока, вуха, обличчя ( $11,54 \pm 2,02$ ), ВВР системи кровообігу ( $10,79 \pm 1,11$ ) та як не дивно щілини губи та піднебіння ( $10,67 \pm 2,96$ ).

Оскільки початок лікування ФКУ після 3-х місячного віку дитини різко підвищує ризик виникнення ускладнень з боку центральної нервової системи, рекомендовано до впровадження в практику лікарів первинної ланки та середнього медичного персоналу контроль за термінами отримання результатів скринінгу новонароджених на ФКУ та гіпотиреоз, зокрема налагодження порядку обліку результатів масового скринінгу у дітей 3-х місячного віку, які перебувають на обліку на дільниці.

Доцільним вважаємо також підвищення кваліфікації відповідного персоналу з цих питань та проведення роз'яснювально-просвітницької роботи серед батьків новонароджених.

За додатковою інформацією з даної проблеми слід звертатися до авторів листа: Омельченко Е.М., Полька О.О., Качко Г.О., Педан Л.Р., тел. (044)-559-14-66, вул. Попудренка, 50, м. Київ, 02094.

---

Відповідальний за випуск: Л. Закрутько, Л. Білан  
Підписано до друку 18.05.2018. Друк арж 0,13. Обл-вил арж 0,08. Тир. 112 прим.  
Замовлення № 69 Фотоофсетна лаб. Укрмедпатентінформ МОЗ України,  
04655, Київ, проспект Степана Бандери, 19 (4 поверх).

---