

# Распространенность и причины ложноположительных результатов неонатального скрининга

А.И. Гераскин<sup>1,2</sup>, О. Е. Коновалов<sup>1</sup>, И.П. Витковская<sup>3,4</sup>, А.В. Шулаев<sup>5</sup>, О.Е. Потехин<sup>2</sup>, Т.Н. Кекеева<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», Россия, 117198, Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10, корп. 2

<sup>2</sup>ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Россия, 119049, Москва, 4-й Добрынинский переулок, дом 1/9

<sup>3</sup>ФГБУ «Центральный институт организации и информатизации здравоохранения» Минздрава России. Россия, 127254, Москва, ул. Добролюбова, 11

<sup>4</sup>ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России (Пироговский Университет), Россия, 117997, Москва, ул. Островитянова, 1 стр. 7

<sup>5</sup>ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Россия, 420012, Казань, ул. Бутлерова, 49

**Реферат. Введение.** В статье рассмотрены актуальные организационные вопросы программы неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга. **Цель исследования** – оценить распространенность ложноположительных результатов неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга среди новорожденных, отнесенных к группе риска по различным наследственным заболеваниям, а также выявить ключевые факторы, способствующие их появлению. **Материалы и методы.** Исследование включало анализ данных 116 584 новорожденных, прошедших скрининг в 2023 году. По итогам первичного скрининга в группу риска по наследственным заболеваниям были включены 5996 новорожденных (5,14% от общего числа обследованных), однако после ретеста количество детей в группе риска сократилось до 1062, а подтвержденный диагноз наследственного заболевания был у 107 детей. **Результаты и их обсуждение.** Согласно полученным результатам, распространенность ложноположительных случаев в группе риска составила 98,2%, что оказывает значительное влияние на нагрузку системы здравоохранения. При этом основные организационные проблемы включают в себя недооценку риска ложноположительных результатов у недоношенных детей и новорожденных с низкой массой тела, раннее взятие крови и ошибки при транспортировке биоматериалов. **Выводы.** Введение более строгих протоколов взятия и обработки образцов, а также улучшение информирования родителей о возможных исходах, могут снизить количество ложноположительных случаев и таким образом уменьшить стресс в семьях. Подчеркивается необходимость пересмотра организационных процессов в проведении неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга для повышения их эффективности, минимизации затрат и улучшения коммуникации между медицинскими организациями и семьями пациентов.

**Ключевые слова:** ложноположительные результаты, неонатальный скрининг, расширенный неонатальный скрининг, этические проблемы.

**Для цитирования:** Гераскин А.И., Коновалов О. Е., Витковская И.П., [и др.]. Распространенность и причины ложноположительных результатов неонатального скрининга // Вестник современной клинической медицины. – 2025. – Т. 18, вып. 1. – С.23–29. DOI: 10.20969/VSKM.2025.18(1).23-29.

## Prevalence and causes of false positive results in neonatal screening

Alexey I. Geraskin<sup>1,2</sup>, Oleg E. Konovalov<sup>1</sup>, Irina P. Vitkovskaya<sup>3,4</sup>, Alexey V. Shulaev<sup>5</sup>, Oleg E. Potekhin<sup>2</sup>, Tatiana N. Kekeeva<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba, 10 Miklukho-Maklaya str, Bldg. 2, 117198 Moscow, Russia

<sup>2</sup>Morozov Children's City Clinical Hospital of the Moscow City Health Department, 1/9 4th Dobryninskiy Pereulok str., 119049 Moscow, Russia

<sup>3</sup>Russian Research Institute of Health, 11 Dobrolyubova str., 127254 Moscow, Russia

<sup>4</sup>Pirogov Russian National Research Medical University, 1 Ostrovityanova str., 117997 Moscow, Russia

<sup>5</sup>Kazan State Medical University, 49 Butlerov str., 420012 Kazan, Russia

**Abstract. Introduction.** The article reviews the current organizational issues of the neonatal and extended neonatal screening program. **Aim.** The aim of the study was to assess the prevalence of false positive results of neonatal and extended neonatal screening program among newborns classified as at risk for various hereditary diseases, and to identify key factors contributing to their occurrence. **Materials and Methods.** The study included data analysis of 116,584 newborns screened in 2023. At the end of the initial screening, 5,996 infants (5.14% of the total number of those screened) were included in the risk group for hereditary diseases, but after retesting, the number of children in the risk group decreased to 1,062, while 107 children had a confirmed hereditary disease. **Results and Discussion.** According to the results, the prevalence of false positive cases in the at-risk group was 98.2%, which has a significant impact on the burden on the health care system. Major organizational problems include underestimation of the risk of false positives in premature and low birth weight infants, early blood collection, and biomaterial transport errors. **Conclusions.** Introducing stricter protocols for specimen collection and processing, as well as better informing parents

about possible outcomes, may reduce false positive cases and, therefore, stress in families. This study underscores the need for revising organizational processes in implementing the neonatal and extended neonatal screening program to increase its efficiency, minimize costs, and improve communication between health care providers and patients' families.

**Keywords:** false positive results, neonatal screening, extended neonatal screening, ethical issues.

**For citation:** Geraskin, A.I.; Konovalov, O.E.; Vitkovskaya, I.P.; et al. Prevalence and causes of false positive results in neonatal screening. The Bulletin of Contemporary Clinical Medicine. 2025, 18 (1), 23-29.

**DOI:** 10.20969/VSKM.2025.18(1).23-29.

**Введение.** Государственные программы скрининга новорождённых помогают выявить редкие врождённые и наследственные заболевания на ранней стадии, чтобы вовремя начать лечение [1,2]. В России неонатальный скрининг (НС) был введен в 1993 году и первоначально охватывал только фенилкетонурию (ФКУ) и врожденный гипотиреоз (ВГ), что позволило снизить показатели инвалидности среди детей, у которых были своевременно выявлены эти заболевания [3,4]. Со временем программа расширялась, что позволило включить в нее такие заболевания, как адреногенитальный синдром (АГС), муковисцидоз (МКВ) и галактоземия (ГАЛ). Введение приказа Минздравсоцразвития № 185 в 2006 году обеспечило основу для стандартизации и расширения скрининга, что значительно улучшило охват населения и повысило качество диагностики [5].

С 2023 года в Российской Федерации (РФ) расширилась программа массового скрининга новорождённых, теперь доступно исследование на 36 нозологий. Группа из 5 заболеваний, выполняемых в рамках НС, пополнилась 31 заболеванием благодаря внедрению молекулярно-генетических методов, таких как ПЦР для диагностики первичных иммунодефицитов (ПИД) и спинальной мышечной атрофии (СМА) и тандемной масс-спектрометрии (МС/МС) для выявления наследственных болезней обмена веществ (НБО), определяемых по программе расширенного неонатального скрининга (РНС) [6].

Помимо положительных моментов, связанных с возможностью диагностировать заболевания до появления клинических симптомов, что способствует снижению детской смертности и инвалидизации, существуют также проблемы, связанные с увеличением частоты ложноположительных результатов НС и РНС [7].

В нашем исследовании, ложноположительным результатом считались случаи, когда первичный скрининг показывает аномалию, но дальнейшее обследование исключает заболевание. Проблема ложноположительных результатов приводит к тому, что после углублённой диагностики из группы риска исключается большое количество новорождённых. По разным данным число истинно положительных результатов может варьироваться от 1% до 6,0% [2,8].

Важно также отметить, что существует группа родителей, которые могут отказаться как от первичного скрининга, так и от повторного тестирования, что ограничивает возможности диагностики и своевременного лечения. Ложноположительные результаты могут привести к длительным переживаниям, когда родители продолжают беспокоиться о здоровье ребенка, даже если дальнейшие тесты показали,

что заболевание отсутствует. Это вызывает долгосрочный стресс у семьи, что требует от медицинских работников более внимательного подхода в коммуникации с родителями [9].

Еще одной важной проблемой является недостаточная информированность родителей о процессе скрининга и о том, что может привести к ложноположительным результатам [10]. В связи с этим важна качественная коммуникация с родителями, начиная с момента первого скрининга. Рекомендуется предоставлять полную и доступную информацию о скрининге, возможных результатах и их интерпретации, чтобы уменьшить стресс и предотвратить долгосрочные негативные последствия для семьи [2,9,11].

**Цель исследования.** Оценить распространенность ложноположительных результатов НС и РНС среди новорожденных, отнесенных к группе риска по различным наследственным заболеваниям, а также выявить ключевые факторы, способствующие их появлению.

#### **Материалы и методы.**

Исследование представляет собой ретроспективный анализ результатов НС и РНС, среди новорожденных Москвы за период с 1 января по 31 декабря 2023 года. Лабораторное исследование проводилось на базе ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница». Подтверждающая диагностика молекулярно-генетическими методами выполнялась в референс-центре ФГБНУ МГНЦ им. академика Бочкова.

В исследование были включены новорожденные, у которых результаты НС или РНС превышали пороговые значения («cut-off»). Эти дети были отнесены в группу риска с подозрением на наследственные заболевания, выполняемые по программе НС: ФКУ, ВГ, АГС, МКВ и ГАЛ. И группу заболеваний, выполняемых по программе РНС: СМА, ПИД и НБО.

Данные были получены из отчетных документов лаборатории клинико-диагностических и генетических исследований ГБУЗ «Морозовская ДГКБ» и Медико-генетического отделения (Московский центра неонатального скрининга). Для анализа частоты ложноположительных результатов были использованы методы описательной статистики, в том числе расчет процентного соотношения ложноположительных и подтвержденных случаев.

Протокол исследования был одобрен на заседании локального этического комитета медицинского института Российского университета дружбы народов имени Патриса Лумумбы.

#### **Результаты.**

Маршрут новорожденных детей после первичного НС и РНС предполагает несколько возможных сценариев в зависимости от результатов исследования. Все новорожденные проходят скрининг, за

исключением случаев отказа родителей или отсутствия скрининга по различным причинам. Дети из группы риска, определенной по результатам первичных тестов или другим факторам, проходят повторное взятие крови (ретест). Если результаты ретеста показывают изменения, требуется проведение подтверждающей диагностики для установления наличия или отсутствия патологии [6,12]. В случае подтверждения диагноза ребенок направляется на лечение или мониторинг состояния в зависимости от обнаруженной патологии. Если же заболевание не подтверждается, ребенок возвращается в категорию здоровых детей (рисунк 1).

В рамках программы НС и РНС в Москве за период с 1 января по 31 декабря 2023 года обследовали 116 584 новорожденных. По итогам первичного скрининга в группу риска по наследственным заболеваниям попали 5996 родившихся, что составляет 5,14% от общего числа новорожденных детей. После повторного взятия крови и проведения ретеста, количество новорожденных в группе риска уменьшилось до 1062, что позволило исключить 82,3% детей с первоначально выявленными изменениями. В итоге диагноз был подтвержден у 107 детей, что составляет 1,8% от общей группы риска (таблица 1).

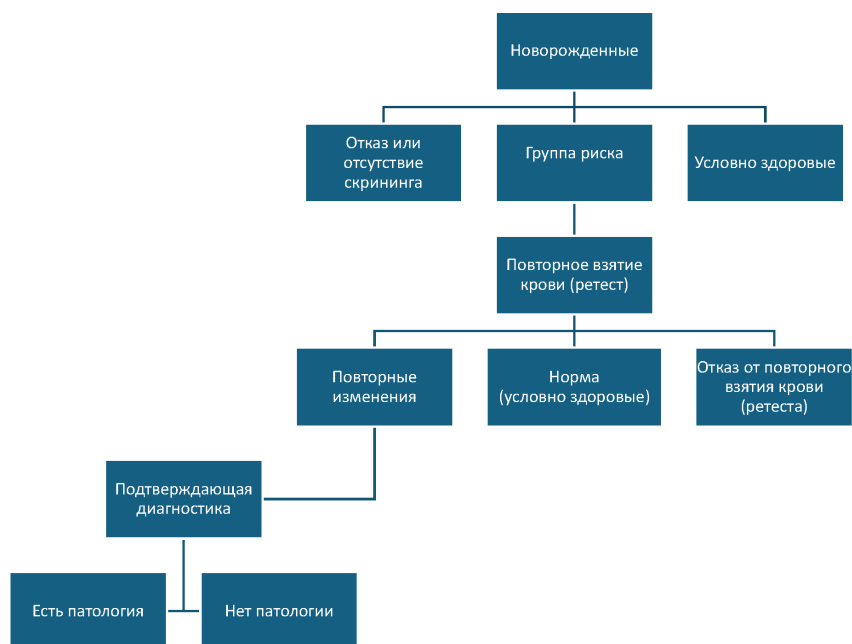


Рисунок 1. Схема процедуры выявления наследственных заболеваний посредством неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга.

Figure 1. Scheme of the procedure for detecting hereditary diseases by means of the neonatal and extended neonatal screening program.

Таблица 1

**Результаты неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга по выявлению наследственных заболеваний у новорожденных в Москве за 2023 год**

Table 1

**Results of neonatal and extended neonatal screening program on detection of hereditary diseases in newborns in Moscow for the year 2023**

Нозологии	Группа риска		Положительный ретест			Подтверждено			
	число чел.	%	число чел.	%	% от группы риска	число чел.	%	% от группы риска	% от ретеста
ФКУ	120	2,0%	39	3,7%	32,5%	12	11,2%	10,0%	30,8%
ВГ	1180	19,7%	104	9,8%	8,8%	45	42,1%	3,8%	43,3%
АГС	1794	29,9%	286	26,9%	15,9%	9	8,4%	0,5%	3,1%
МКВ	1564	26,1%	388	36,5%	24,8%	14	13,1%	0,9%	3,6%
ГАЛ	153	2,6%	26	2,4%	17,0%	4	3,7%	2,6%	15,4%
СМА	38	0,6%	Не проводилось	-	-	3	2,8%	7,9%	-
ПИД	457	7,6%	74	7,0%	16,2%	10	9,3%	2,2%	13,5%
НБО	690	11,5%	145	13,7%	21,0%	10	9,3%	1,4%	6,9%
<b>Всего</b>	<b>5996</b>	-	<b>1062</b>	-	<b>17,7%</b>	<b>107</b>	-	<b>1,8%</b>	<b>10,1%</b>

Наиболее многочисленной группой новорожденных, у которых было заподозрено наличие врожденной патологии, оказался АГС, также известный как врожденная дисфункция или гиперплазия коры надпочечников. В группе риска находилось 1794 ребенка (29,9% от всех в группе риска), и после проведения диагностического поиска диагноз был подтвержден у 9 новорожденных (8,4%), что составляет 0,5% от всей группы риска и 3,1% среди тех, кто прошел ретест с положительным результатом.

Диагностический маркер иммунореактивного трипсина (ИРТ) также продемонстрировал низкий уровень специфичности для скрининговой диагностики муковисцидоза. Из 1564 новорожденных (26,1%), включенных в группу риска, 388 детей прошли дальнейший диагностический поиск после ретеста, проведенного на 21–28 день жизни. В результате патология была подтверждена у 14 детей (13,1%), что составляет 3,6% от числа тех, кто прошел дальнейшую диагностику, и 0,9% от группы риска.

Высокая частота подтверждения патологии была замечена у новорожденных с подозрением на ВГ. Из 1180 детей (19,7%), первоначально отнесенных к группе риска, положительные результаты ретеста были выявлены у 104 новорожденных (8,8% от группы риска). Впоследствии диагноз был подтвержден у 45 детей (42,1% среди всех подтвержденных патологий), что составляет 3,8% от группы риска и 43,27% от числа детей с положительным результатом ретеста.

Ситуация с ФКУ также демонстрирует высокую частоту подтверждения диагноза. Из 120 детей в группе риска (2,0%) 39 новорожденных были направлены на подтверждающую диагностику после ретеста (32,5%). Диагноз классической ФКУ подтвердился у 12 детей, что составляет 10% от группы риска и 30,8% среди прошедших ретест.

Диагностический поиск на СМА отличается отсутствием повторного взятия крови; вместо этого сразу проводилась подтверждающая диагностика молекулярно-генетическим методом. Заболевание подтвердилось у 3 из 38 новорожденных (7,9% от группы риска), что подчеркивает низкую частоту этого заболевания среди исследованных.

В группе новорожденных с риском галактоземии также была зафиксирована низкая частота выявления заболевания. Из 153 детей (2,6%), лишь у 26 (17%) были выявлены повторные изменения и проводилась подтверждающая диагностика. Диагноз был подтвержден у 4 детей, что составляет 15,4% после подтверждающей диагностики и 2,6% от всей группы риска.

При диагностике ПИД за годовой период в группе риска было 457 новорожденных (7,6%), имеющих уровни TREC/KREC менее 100 копий/10<sup>5</sup> при первом скрининге. После проведения ретеста у 74 детей (16,2%) аномальные результаты остались прежними. При подтверждающей диагностике врожденные дефекты иммунитета подтвердились у 10 новорожденных (13,5%), что составляет 2,2% от группы риска, соответственно.

В группу риска по НБО вошли патологии, определяемые по уровням аминокислот и ацилкарнитинов, за исключением аминокислоты фенилаланина, который рассматривался отдельно как маркер для ФКУ. Всего в группу риска НБО были включены 690 новорожденных (11,5%). После ретеста для подтверждающей диагностики направлено 145 детей (21%), и диагноз был подтвержден у 10 из них, что составляет 6,9% от числа прошедших ретест и 1,4% от всей группы риска.

Визуализировать данные можно на линейной диаграмме с соответствующей группировкой (рисунки 2).

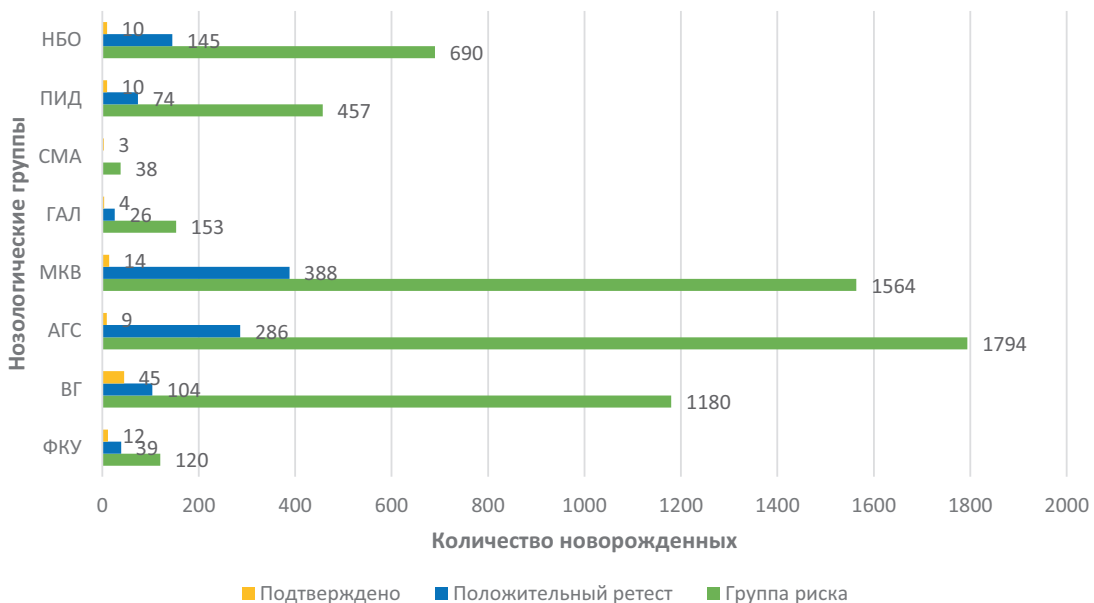


Рисунок 2. Распределение новорожденных по группам риска, положительным результатам ретеста и подтвержденным диагнозам в рамках неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга.  
Figure 2. Distribution of newborns by risk group, positive retest results, and confirmed diagnoses within the neonatal and extended neonatal screening program.



## Обсуждение.

Результаты исследования показали, за период 2023 года на повторную диагностику было вызвано 5996 новорожденных детей, при этом лишь у 107 из них был поставлен диагноз наследственного заболевания. Таким образом, распространенность ложноположительных случаев составила 98,2%. Это означает, что 98 из 100 новорожденных, попавших в группу риска, после дополнительных исследований были признаны здоровыми, что создает значительную нагрузку на систему здравоохранения. Такой высокий уровень ложноположительных результатов требует анализа причин и последствий этого явления для медицинской практики, а также его влияния на психоэмоциональное состояние родителей.

Кроме того, наши данные показывают, что ложноположительные результаты по таким нозологиям, как адреногенитальный синдром и муковисцидоз, остаются на высоком уровне и указывают на низкую специфичность скрининговых тестов для отдельных заболеваний. Из 1794 детей, отнесенных к группе риска по АГС, диагноз был подтвержден лишь у 9 новорожденных (0,5% от группы риска), а по муковисцидозу из 1564 новорожденных диагноз подтвердился у 14 (0,9% от группы риска). Это подчеркивает необходимость улучшения диагностических критериев и повышения специфичности тестов для этих заболеваний.

Ложноположительные результаты неонатального скрининга могут возникать по ряду причин, связанных с техническими, биологическими, организационными и другими факторами.

Большинство ложноположительных результатов НС и РНС приходится на недоношенных новорожденных, при множественных изменениях в первичных результатах в повторных исследованиях суммарно около 5% выявляются истинно больные дети [13]. У недоношенных детей и детей с низкой массой тела часто наблюдаются аномальные результаты из-за физиологических особенностей их обмена веществ, недоразвития органов и незрелостью ферментных систем, что сопровождается наличием аномальных уровней биохимических маркеров. Эти дети находятся в группе риска по ложноположительным результатам, особенно для таких заболеваний, как НБО и эндокринные нарушения. Например, у детей с экстремально низкой массой тела (менее 1000 г) ложноположительные результаты по метаболическим нарушениям и эндокринным заболеваниям, таким как врожденный гипотиреоз и врожденная гиперплазия надпочечников, наблюдаются в 77% в одном исследовании [14] и 62% в другом [15].

Для снижения частоты ложноположительных результатов в группах риска, таких как недоношенные и дети с низкой массой тела, внедряются специальные протоколы взятия крови, например, временное прекращение парентерального питания от трех часов перед взятием образцов [16,17]. Хотя такие результаты редко подтверждаются при повторных тестах, они требуют тщательной оценки, чтобы не пропустить истинно положительные случаи.

Согласно данным литературы, слишком раннее взятие крови является одним из важных факторов,

повышающих вероятность ложноположительных результатов. Если анализ крови берется слишком рано (до 24 часов после рождения), метаболические процессы в организме новорожденного могут еще не стабилизироваться, что приводит к аномальным уровням показателей, таких как аминокислоты, ацилкарнитины или гормоны. Это особенно характерно для скрининга на ВГ и НБО, где уровень метаболитов не установлен должным образом. При взятии образцов крови  $\geq 48$  часов после родов у младенцев, со сроком гестации  $\leq 32$  недель, было обнаружено относительное снижение ложноположительных результатов на 17-ОН прогестерон на 44%.

Для снижения риска ложноположительных результатов рекомендуется взятие крови в установленный временной промежуток, через 24–48 часов после рождения для доношенных детей, и на 7 сутки (144–168 часов) для недоношенных.

Ошибки в методах сбора, хранения и транспортировки образцов крови являются важными факторами, которые могут привести к ложноположительным результатам НС. Воздействие высоких температур, загрязнение или контаминация образцов, недостаточная пропитка фильтровальной бумаги могут привести к искажению данных анализа.

Для снижения частоты подобных ошибок важно соблюдать четкие протоколы хранения и транспортировки, а также правильно обучать медицинский персонал, ответственный за сбор и обработку образцов [8,18].

Наше исследование подтверждает, что для повышения эффективности НС и РНС необходимо учитывать указанные факторы риска. Оптимизация протоколов забора крови и методов обработки образцов, а также повышение информированности медицинского персонала и родителей о возможных исходах скрининга, помогут уменьшить количество ложноположительных случаев и улучшить качество диагностики. Все эти факторы значительно увеличивают нагрузку на систему здравоохранения, и приводят к лишним экономическим затратам.

## Заключение.

Как показали результаты исследования высокий уровень ложноположительных результатов в НС и РНС требует пересмотра организационных и диагностических подходов. Возникают значительные организационные и этические вызовы для системы здравоохранения. Несмотря на очевидные преимущества раннего выявления редких наследственных заболеваний, необходимо учитывать влияние ложноположительных результатов на родителей и медицинский персонал.

Для эффективного управления данными случаями требуется пересмотр организационных подходов к проведению скрининга, особенно в отношении детей с низкой массой тела и недоношенных. Важно повышать специфичность диагностических тестов для заболеваний, улучшать качество взятия и транспортировки биоматериала, а также оптимизировать протоколы времени взятия образцов, что снизит вероятность ложноположительных результатов. Повышение информированности родителей о процессе повторных исследований и возможных исходах

может существенно уменьшить их стресс и повысить доверие к медицинскому персоналу.

Кроме того, рост ложноположительных результатов приводит к увеличению нагрузки на лабораторные и клинические службы, что требует дополнительных ресурсов и времени для проведения повторных тестов, и консультаций. Таким образом, повышение качества организационных процессов в рамках программы НС и РНС способствует улучшению его эффективности и минимизации негативного влияния на пациентов и их семьи.

**Прозрачность исследования.** Исследование не имело спонсорской поддержки. Авторы несут полную ответственность за предоставление окончательной версии рукописи в печать. От каждого участника было получено письменное информированное согласие на участие в исследовании.

**Декларация финансовых и других взаимоотношений.** Все авторы принимали участие в разработке концепции, дизайна исследования и в написании рукописи. Окончательная версия рукописи была одобрена всеми авторами. Авторы не получали гонорар за исследование.

#### ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. van den Heuvel LM, van der Pal SM, Verschoof-Puite RK, et al. Psychosocial Impact of a True-Positive, False-Positive, or Inconclusive Newborn Bloodspot Screening Result: A Questionnaire Study among Parents. *Int J Neonatal Screen.* 2024; 10(1): 18. DOI: 10.3390/IJNS10010018/S1
2. Menni F, Furlan F, Gasperini S, Chudleigh J, Holder P. Psychosocial Impact of False-Positive Newborn Screening Results: A Scoping Review. *Children.* 2024; 11(5):507. DOI:10.3390/CHILDREN11050507
3. Тебиева И.С., Лагуева Ф.К., Логачев М.Ф., [и др.]. Опыт мировой и отечественной практики неонатального скрининга на наследственные заболевания // Педиатрия. Журнал им. Г. Н. Сперанского. – 2012. – № 91 (1). – С. 128-132. [Tebieva IS, Lagueva FK, Logachev MF, et al. Opyt mirovoj i otechestvennoj praktiki neonatal'nogo skrininga na nasledstvennye zabolevaniya [Experience of world and domestic practice of neonatal screening for hereditary diseases]. *Pediatriya imeni GN Speranskogo* [Pediatrics named after GN Speransky]. 2012; 91 (1): 128-132. (In Russ.)].
4. Воронин С.В., Куцев С.И. Неонатальный скрининг на наследственные заболевания в России: вчера, сегодня, завтра // Неонатология: новости, мнения, обучение. – 2022. – Т. 10, вып. 4. – С. 34–39. [Voronin SV, Kucev SI. Neonatal'nyj skrining na nasledstvennye zabolevaniya v Rossii: vchera, segodnya, zavtra [Neonatal screening for hereditary diseases in Russia: yesterday, today, tomorrow]. *Neonatologiya: novosti, mneniya, obuchenie* [Neonatology: news, opinions, training]. 2022; 10 (4): 34–39. (In Russ.)]. DOI:10.33029/2308-2402-2022-10-4-34-39
5. Приказ Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 N 185 "О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания." [Приказ Минздравсоцразвития РФ от 22/03/2006 N 185 "O massovom obsledovanii novorozhdennyh detej na nasledstvennye zabolevaniya" [Order of the Ministry of Health and Social Development of the Russian Federation from 22/03/2006 N 185 "On mass examination of newborn children for hereditary diseases"]. 2006. (In Russ.)]. Режим доступа [URL]: [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_103237/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_103237/)
6. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». [Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21/04/2022 № 274н "Ob utverzhdenii Poryadka okazaniya medicinskoj pomoshchi pacientam s vrozhdennymi i (ili) nasledstvennymi zabolevaniami" [Order of the Health Department of the Russian Federation No 274n of April 21, 2022 "On Approval of the Procedure for Providing Medical Care to Patients with Congenital and (or) Hereditary Diseases"]. (In Russ.)]. Режим доступа [URL]: <http://publication.pravo.gov.ru/Document/View/0001202207130023>
7. Алиева К.А., Гусейнова Н.Т., Мамедова Р.Ф. Актуальные вопросы массового скрининга на наследственные болезни // *Universum: химия и биология: электронный научный журнал.* – 2022. – Т. 4, вып. 94. – С.40-44. [Alieva KA, Gusejnova NT, Mamedova RF. Aktual'nye voprosy massovogo skrininga na nasledstvennye bolezni [Topical issues of mass screening for hereditary diseases]. *Universum: himiya i biologiya* [Universum: chemistry and biology]. 2022; 4 (94): 40-44. (In Russ.)].
8. Kwon C, Farrell PM. The Magnitude and Challenge of False-Positive Newborn Screening Test Results. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2000; 154 (7): 714-718. DOI: 10.1001/ARCHPEDI.154.7.714
9. Waisbren SE. Expanded Newborn Screening: Information and Resources for the Family Physician. *Am Fam Physician.* 2008; 77 (7): 987–994.
10. Gurian EA, Kinnamon DD, Henry JJ, Waisbren SE. Expanded newborn screening for biochemical disorders: the effect of a false-positive result. *Pediatrics.* 2006; 117 (6): 1915-1921. DOI: 10.1542/PEDS.2005-2294
11. Bush LW, Levy HL. Past as Prologue: Predicting Potential Psychosocial–Ethical Burdens of Positive Newborn Screens as Conditions Propagate. *International Journal of Neonatal Screening.* 2024; 10(1): 12. DOI: 10.3390/IJNS10010012
12. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 30.12.2022 № 1260 "О внесении изменений в приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 12 марта 2015 г. № 183" [Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 30/12/2022 № 1260 "O vnesenii izmenenij v prikaz Departamenta zdravooxraneniya goroda Moskvy ot 12 marta 2015 goda № 183" [Order of the Department of Healthcare of the Moscow City dated 30/12/2022 No 1260 "On Amendments to the Order of the Department of Healthcare of the Moscow City dated March 12, 2015 No 183"]. 2022. (In Russ.)]. Режим доступа [URL]: <http://publication.pravo.gov.ru/Document/View/0001202207>
13. Zaffanello M, Maffei C, Zamboni G. Multiple positive results during a neonatal screening program: a retrospective analysis of incidence, clinical implications and outcomes. *J Perinat Med.* 2005; 33(3): 246-251. DOI:10.1515/JPM.2005.045
14. Asghar A, Shabanova V, Mercurio MR, et al. A high rate of false positive newborn screening results in the neonatal intensive care unit. *Journal of Child and Adolescent Health.* 2012; 3 (2): 7-11.
15. Slaughter JL, Meinzen-Derr J, Rose SR, et al. The Effects of Gestational Age and Birth Weight on False-Positive Newborn-Screening Rates. *Pediatrics.* 2010; 126(5): 910-916. DOI: 10.1542/PEDS.2010-0943
16. Kamleh M, Williamson JM, Casas K, Mohamed M. Reduction in Newborn Screening False Positive Results Following a New Collection Protocol: a Quality Improvement Project. *The Journal of Pediatric Pharmacology and Therapeutics.* 2021; 26(7): 723-727. DOI: 10.5863/1551-6776-26.7.723

17. Morris M, Fischer K, Leydiker K, et al. Reduction in newborn screening metabolic false-positive results following a new collection protocol. *Genet Med.* 2014;16(6):477-483. DOI: 10.1038/GIM.2013.171

18. Poggiali S, Ombrone D, Forni G, et al. Development of Strategies to Decrease False Positive Results in Newborn Screening. *International Journal of Neonatal Screening.* 2020; 6(4): 84. DOI: 10.3390/IJNS6040084

## ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ:

**ГЕРАСКИН АЛЕКСЕЙ ИГОРЕВИЧ**, ORCID: 0000-0003-1589-4564, e-mail: alexey-geraskin@mail.ru; аспирант кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены Медицинского института ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», Россия, 117198, Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10, корп. 2; врач клинической лабораторной диагностики ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Россия, 119049, Москва, 4-й Добрынинский переулок, дом 1/9.  
**КОНОВАЛОВ ОЛЕГ ЕВГЕНЬЕВИЧ**, ORCID: 0000-0003-1974-9882, SCOPUS Author ID: 7006781195; докт. мед. наук., e-mail: konovalov\_oe@mail.ru; профессор, профессор кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены медицинского института ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», Россия, 117198, Москва, ул. Миклухо-Маклая, 10, корп. 2.  
**ВИТКОВСКАЯ ИРИНА ПЕТРОВНА**, ORCID ID: 0000-0002-0740-1558; канд. мед. наук, e-mail: vip-dzm@mail.ru; ведущий научный сотрудник отдела научных основ организации здравоохранения ФГБУ «Центральный институт организации и информатизации здравоохранения» Минздрава России. Россия, 127254, Москва, ул. Добролюбова, 11; доцент кафедры Управления, экономики здравоохранения и медицинского страхования ФДПО ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России (Пироговский Университет), Россия, 117997, Москва, ул. Островитянова, 1 стр. 7.  
**ШУЛАЕВ АЛЕКСЕЙ ВЛАДИМИРОВИЧ**, ORCID ID: 0000-0002-2073-2538, SCOPUS Author ID: 57204471176, докт. мед. наук, профессор, e-mail: alexs\_shu@mail.ru; заведующий кафедрой общей гигиены ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России. Россия, 420012, Казань, ул. Бултерова, 49; тел. +7(987)213-67-12, (Автор, ответственный за переписку).  
**ПОТЕХИН ОЛЕГ ЕВГЕНЬЕВИЧ**, ORCID ID: 0000-0001-6399-3247; канд. мед. наук, e-mail: potehino@yandex.ru; врач клинической лабораторной диагностики ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Россия, 119049, Москва, 4-й Добрынинский переулок, дом 1/9.  
**КЕКЕЕВА ТАНЬЯНА НИКОЛАЕВНА**, ORCID ID: 0000-0002-4986-5748, e-mail: kekeeva.genetic@gmail.com; врач-генетик, заведующая медико-генетическим отделением ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», Россия, 119049, Москва, 4-й Добрынинский переулок, дом 1/9.

## ABOUT THE AUTHORS:

**ALEXEY I. GERASKIN**, ORCID: 0000-0003-1589-4564, e-mail: alexey-geraskin@mail.ru; Postgraduate Student at the Department of Public Health, Healthcare and Hygiene, Medical Institute, Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba, 10 Miklukho-Maklaya str, Bldg. 2, 117198 Moscow, Russia; Clinical Laboratory Diagnostics Physician, Morozov Children's City Clinical Hospital of the Moscow City Health Department, 1/9 4th Dobryninskiy Pereulok str., 119049 Moscow, Russia.  
**OLEG Y. KONOVALOV**, ORCID: 0000-0003-1974-9882, SCOPUS Author ID: 7006781195 Dr. sc. med., Professor, e-mail: konovalov\_oe@mail.ru; Professor at the Department of Public Health, Healthcare and Hygiene, Medical Institute, Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba, 10 Miklukho-Maklaya str, Bldg. 2, 117198 Moscow, Russia.  
**IRINA P. VITKOVSKAYA**, ORCID ID: 0000-0002-0740-1558 Cand. sc. med., e-mail: vip-dzm@mail.ru; Leading Researcher, Department of Scientific Bases of Health Care Organization, Russian Research Institute of Health, 11 Dobrolyubova str., 127254 Moscow, Russia; Associate Professor at the Department of Management, Healthcare Economics and Health Insurance, Pirogov Russian National Research Medical University, 1 Ostrovityanova str., 117997 Moscow, Russia.  
**ALEXEY V. SHULAEV**, ORCID ID: 0000-0002-2073-2538, SCOPUS AUTHOR ID: 57204471176, Dr. sc. med., Professor, e-mail: alexs\_shu@mail.ru; Head of the Department of General Hygiene, Kazan State Medical University, 49 Butlerov str., 420012 Kazan, Russia, tel. +7(987)213-67-12 (Corresponding Author).  
**OLEG Y. POTEKHIN**, ORCID ID: 0000-0001-6399-3247; Cand. sc. med., e-mail: potehino@yandex.ru; Clinical Laboratory Diagnostics Physician, Morozov Children's City Clinical Hospital of the Moscow City Health Department, 1/9 4th Dobryninskiy Pereulok str., 119049 Moscow, Russia.  
**TANYANA N. KEKEYEVA**, ORCID ID: 0000-0002-4986-5748, e-mail: kekeeva.genetic@gmail.com; Geneticist, Head of the Medical and Genetics Department, Morozov Children's City Clinical Hospital of the Moscow City Health Department, 1/9 4th Dobryninskiy Pereulok str., 119049 Moscow, Russia.