



**РАСШИРЕННЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ  
ВРОЖДЁННЫХ НАРУШЕНИЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ:  
МЕЖДУНАРОДНЫЙ ОПЫТ И ПЕРСПЕКТИВЫ ДЛЯ УЗБЕКИСТАНА**

*Ахмедова Д.И., Хаджимухамедова Ш. Б.*

*Кафедра педиатрии, Ташкентский Государственный Медицинский*

*Университет, Ташкент, Узбекистан*

*E-mail: shakhina.khadjis@gmail.com*

**Аннотация:** Расширенный неонатальный скрининг (РНС) является одной из наиболее эффективных профилактических программ современной педиатрии, позволяющей выявлять врождённые метаболические и эндокринные заболевания на доклинической стадии. В то время как многие развитые страны уже включают в программы более 40–60 нозологий с использованием тандемной масс-спектрометрии (TMS) и молекулярно-генетических методов, в большинстве стран СНГ, включая Узбекистан, скрининг ограничен лишь двумя заболеваниями — врождённым гипотиреозом и фенилкетонурией. В работе представлен краткий обзор истории развития РНС, международной практики и анализ текущей ситуации в Республике Узбекистан. Международный опыт демонстрирует, что внедрение расширенного скрининга снижает уровень инвалидизации и смертности, а также уменьшает экономическое бремя для семей и системы здравоохранения. В Узбекистане ограниченность программ приводит к поздней диагностике и ограниченным возможностям терапии.

Основные барьеры включают недостаток лабораторной инфраструктуры, нехватку специалистов и отсутствие национального регистра наследственных заболеваний. Однако инициативы Министерства здравоохранения и потенциал международного сотрудничества создают условия для модернизации системы.

**Заключение**



Расширение неонатального скрининга в Узбекистане является приоритетной задачей здравоохранения. Внедрение TMS, создание электронных регистров, подготовка специалистов и сотрудничество с международными организациями (ISNS и др.) позволят интегрировать национальную систему в мировое пространство. Введение РНС — это не только медицинская необходимость, но и стратегическая социально-экономическая инвестиция в здоровье будущих поколений.

**Ключевые слова:** неонатальный скрининг, наследственные метаболические заболевания, тандемная масс-спектрометрия, педиатрия, Узбекистан, общественное здоровье