

**Малачинська М.Й.**

Національний університет «Одеська політехніка»;

КНП ЛОР «Львівський обласний клінічний перинатальний центр»

## НЕОНАТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ ЯК СКЛАДНИК ДЕРЖАВНОЇ ПОЛІТИКИ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я: ПРИКЛАДИ МІЖНАРОДНОГО ДОСВІДУ ТА АДАПТАЦІЯ В УКРАЇНІ

*Актуалізовано тематику скринінгу новонароджених та обґрунтовано напрями удосконалення державної політики в цьому напрямі в Україні, базуючись на аналізі міжнародного досвіду. Проаналізовано скринінг новонароджених (неонатальний скринінг) як процес виявлення певних хвороб або станів у новонароджених дітей з метою ранньої діагностики і надання необхідного лікування. Досліджено історію розвитку неонатального скринінгу як складову державної політики у сфері охорони здоров'я, що налічує багато років і включає кілька важливих етапів. Визначено ключові принципи скринінгу новонароджених, які можуть бути основою будь-якої державної політики покращення здоров'я дітей. Проведено аналіз країн, які здійснюють значний прогрес у вдосконаленні програм скринінгу новонароджених, розширенні переліку захворювань, що підлягають скринінгу, і впровадженні передових технологій, щоб забезпечити якнайкращу медичну допомогу новонародженим. Досліджено питання впровадження неонатального скринінгу в Україні. Проаналізовано програми скринінгу новонароджених в Україні, що регулюється законодавчими актами та нормативними документами, встановленими урядом та відповідними органами охорони здоров'я. Ці законодавчі акти та нормативні документи забезпечують правову базу та визначають рамки функціонування програми скринінгу новонароджених в Україні. Доведено: ранній неонатальний скринінг є важливою ініціативою забезпечення здоров'я новонароджених дітей, що дозволяє виявляти та лікувати хвороби на ранніх стадіях і забезпечувати їм оптимальні умови для здорового розвитку і життя. Щоб досягнути визначених цілей сталого розвитку необхідно зробити оцінку щодо розширення програми скринінгу новонароджених. Доцільно створити інформаційну систему реєстру рідкісних захворювань в Україні, що надасть інформацію про рівень захворюваності для скринінгу, користь від лікування та його вплив на виживання, а отже, ієрархію від даних до інформації до політики; обговорити реалізацію пілотних інфраструктурних проектів для розширеної програми скринінгу як механізму оцінки соціально-економічних результатів; провести додаткові дослідження на цю тему, що стане підґрунтям для перегляду своєї політики в контексті цілісного підходу з принципом громадського здоров'я на скринінгу. Майбутнє програм скринінгу новонароджених, як приклад вторинної профілактики, є важливим питанням, яке завжди знаходитиме своє місце в науковому співтоваристві, щоб зберегти та посилити його акцент з точки зору громадського здоров'я.*

**Ключові слова:** скринінг новонароджених, управління системою охорони здоров'я, публічне управління, ефективність державних стратегій, державна політика охорони здоров'я, цілі сталого розвитку.

**Постановка проблеми.** Скринінг новонароджених (неонатальний скринінг) – це процес виявлення певних хвороб або станів у новонароджених дітей з метою ранньої діагностики і надання необхідного лікування. Зазвичай скринінг проводиться за допомогою лабораторних тестів або обстежень, які допомагають виявити певні генетичні, метаболічні або інші захворювання. Скринінг новонароджених проводиться у перші дні після народження або ще у пологовому будинку і не є остаточним діагнозом, а лише

вказівкою на можливі проблеми. Це є важливим елементом педіатричної медицини, оскільки дозволяє виявити захворювання на ранніх стадіях і розпочати лікування достатньо рано для запобігання серйозним ускладненням і покращення якості життя дітей.

Державна політика скринінгу новонароджених – це система законодавчих актів, регулюючих процедурі обсяг скринінгу для новонароджених дітей в державі або країні. Головною метою цієї політики є забезпечення здоров'я та добробуту новонародже-

них, вчасне виявлення генетичних, метаболічних, інфекційних та інших захворювань, що можуть мати серйозні наслідки для здоров'я дитини.

#### **Аналіз останніх досліджень і публікацій.**

Питання скринінгу, як стратегії в організації охорони здоров'я, стали предметом наукового пошуку таких українських науковців як Глоба Є.В., Гнайтейко О.З., Гойда Н.Г., Горачук В.В., Зелінська Н.Б., Колесник П.О.В., Лехан В.М., Матюха Л.Ф., Медведовська Н.В., Микитенко Д.О., Осадчук З.В., Погадаєва Н.Л., Слабкий Г.О., Шевченко І.Ю. та інших. У працях згаданих науковців здебільшого розкрито медичні та економічні аспекти загального скринінгу в педіатрії. Не применшуючи наукового доробку цих вчених, аналіз доступних нам джерел дає підстави стверджувати: наукові праці українських вчених у сфері державного управління щодо дослідження розвитку та реалізації державних програм скринінгу новонароджених та ефективність таких державних ініціатив, інноваційні технології в державній політиці неонатального скринінгу розкриті недостатньо. Представлене дослідження здебільшого базується на працях міжнародних вчених і міжнародному досвіді, а тому є однією з перших спроб винести обговорення результатів дослідження на рівень державної політики.

**Мета дослідження** полягає в актуалізації тематики скринінгу новонароджених та обґрунтуванні напрямів удосконалення державної політики в цьому напрямі в Україні, базуючись на аналізі міжнародного досвіду.

**Виклад основного матеріалу дослідження.** Рідкісні захворювання – це група захворювань, більшість із яких є генетично обумовленими, хронічними, здебільшого небезпечними для життя, є причиною важкої захворюваності та починаються у більш молодому віці порівняно з іншими хронічними захворюваннями. У той час як щонайменше 3–4 нових рідкісних захворювання виявляються щорічно, у всьому світі ідентифіковано понад 6000 рідкісних захворювань [10]. Щоб включити захворювання до групи рідкісних захворювань, використовуються критерії частоти, що відповідають країнам і регіонам. У Європейському Союзі (ЄС) [9] і Туреччині [20] хвороби, які вражають менше ніж 1 з 2000 людей, описуються як «рідкісні захворювання».

Рідкісні захворювання визнані серйозною проблемою охорони здоров'я в усьому світі [11]. Дослідження, діагностика та лікування цих захворювань є надзвичайно складними та дорогими. На ранніх стадіях захворювання можуть не проявлятися деякі симптоми, їх неправильно розу-

міють або плутають з іншими захворюваннями. Через відсутність зручних варіантів лікування ці захворювання вважаються «сиротами здоров'я», оскільки роками ними нехтували.

Історія розвитку неонатального скринінгу налічує багато років і включає кілька важливих етапів. Ось деякі ключові події та моменти у розвитку неонатального скринінгу:

*Дослідження генетичних захворювань:* У 1950–1960-х роках проведені перші дослідження з виявлення різних генетичних захворювань у новонароджених, зокрема фенілкетонурія (ФКУ) – одна з перших хвороб, на яку було розроблено тест.

*Поява перших програм скринінгу:* У 1960–1970-х роках розпочався розвиток перших програм скринінгу, зокрема для виявлення ФКУ. Перші тести на ФКУ були запроваджені в США та інших країнах.

*Розширення переліку виявлюваних хвороб:* З часом перелік хвороб для скринінгу почав розширюватися.

*Впровадження масового скринінгу:* З 1980-х років масові програми скринінгу новонароджених стали широко впроваджуватися у багатьох країнах. Це дозволило виявляти більше хвороб та покращувати здоров'я новонароджених.

*Покращення технологій скринінгу:* З впровадженням нових технологій, таких як масове паралельне секвенування (NGS- next generation sequencing) та інші молекулярні методи, точність та обсяг скринінгу значно зросли.

*Глобальна співпраця:* З поширенням інформації і технологій розпочалася глобальна співпраця між країнами, обмін досвідом та знаннями став нормою, що сприяє уніфікації стандартів та підвищенню якості програм скринінгу.

*Розширення переліку хвороб:* На сучасному етапі розвитку скринінгу, перелік виявлюваних хвороб постійно розширюється, що дозволяє виявляти навіть більше рідкісних захворювань і забезпечувати більш ефективне лікування.

На початку XXI століття скринінг новонароджених став все більш розповсюдженим і важливим аспектом педіатричної медицини у багатьох країнах. Країни здійснюють значний прогрес у вдосконаленні програм скринінгу новонароджених, розширенні переліку виявлюваних захворювань і впровадженні передових технологій, щоб забезпечити якнайкращу медичну допомогу новонародженим.

Кількість захворювань/розладів, що були проаналізовані в різних країнах, дуже різняться і коливається від 5 до 51 (рис. 1). Кількість захворювань/станів, що підлягають скринінгу проаналізовано

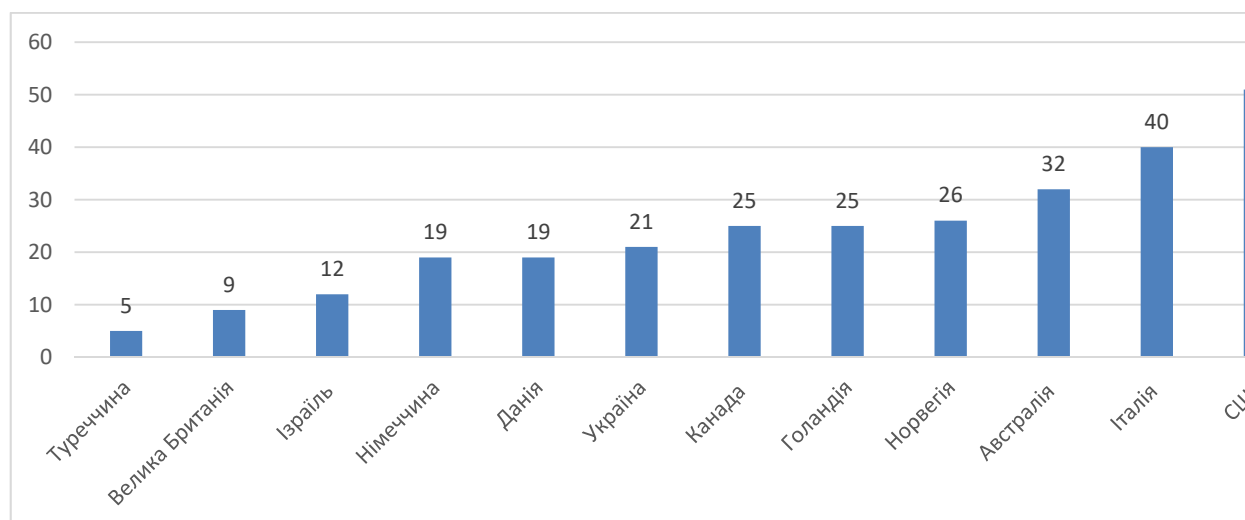


Рис. 1. Кількість патологічних станів (хвороб), що підлягають неонатальному скринінгу в різних країнах (сформовано автором)

в Австралії [17], в Онтаріо, Канада [15], Німеччині [6], Данії [12], Великій Британії [14], Ізраїлі [7], Україні [3], Італії [24], Голандії [13], Норвегії [23], Туреччині [10] та США [21].

Нижче наведено деякі приклади передового досвіду країн щодо скринінгу новонароджених.

**США.** В Сполучених Штатах широко розповсюджена програма скринінгу новонароджених, відома як «Скринінг новонароджених врятує життя» (Newborn Screening Saves Lives) [18]. Кожен штат має свій власний законодавчий акт щодо скринінгу новонароджених, встановлюючи обов'язковий перелік хвороб для скринінгу, але Рекомендована єдина панель скринінгу (Recommended Uniform Screening Panel – RUSP) надає вказівки на національному рівні. Також досліджуються та впроваджуються нові методи тестування, щоб виявляти додаткові захворювання. Тому США мають одну з найбільш обширних і добре встановлених програм неонатального скринінгу, що охоплює широкий спектр генетичних, метаболічних та ендокринних захворювань.

**Норвегія.** Норвегія має одну з найширших програм скринінгу новонароджених у світі. Їх програма включає тестування на більше ніж 25 генетичних і метаболічних хвороб, що дозволяє виявити проблеми на ранніх стадіях та розпочати лікування до появи серйозних ускладнень.

**Голандія.** В Голандії програма скринінгу новонароджених дуже успішна та ефективна. Країна також впроваджує передові технології, такі як масовий паралельний секвенування (NGS), для поширення обсягу скринінгу.

**Австралія.** В Австралії існує національна програма скринінгу новонароджених, що покриває

різні штати і території. Також активно впроваджуються нові методи тестування для посилення ефективності програми. Постачальники медичних послуг пропонують немовлятам скринінг новонароджених у всіх штатах і територіях Австралії з 1960-х років. В Австралії щороку проходять скринінг близько 99% немовлят – понад 300 000 немовлят. Приблизно 1 з кожної 1000 немовлят, пройшли скринінг, має захворювання, яке в іншому випадку залишилося б непоміченим. Ці програми скринінгу дозволяють немовлятам із цими рідкісними захворюваннями отримати допомогу та підтримку раніше, ніж це було б в іншому випадку [5].

**Канада.** Канада має програми скринінгу новонароджених на рівні провінцій та територій. Кожна з них має свій власний перелік хвороб, який може варіюватися в різних регіонах країни. Канада також розвиває нові технології для посилення скринінгу.

**Японія.** Програма неонатального скринінгу в Японії відома своїм всебічним охопленням генетичних та метаболічних захворювань. Програма добре організована та діє протягом багатьох років. Японський масовий скринінг новонароджених (NBS – Newborn Mass Screening) був започаткований у 1977 році на діагностику чотирьох захворювань на національному рівні як національний проєкт. Згодом у 1979 році і у 1989 році було додано скринінг ще двох захворювань, і таким чином проводився скринінг на шість захворювань. З 2014 року перелік був значно розширений і зараз проводиться скринінг на 20 захворювань. Рівень прийнятності масового скринінгу в Японії становить 100%, і проводиться найвищий у світі скринінг, такий як система контролю якості та система перевірки [22].

*Німеччина.* Німеччина має високорозвинуту систему неонатального скринінгу, яка охоплює велику кількість захворювань. Координацію програми здійснює Німецька фондова організація для скринінгу новонароджених (German Newborn Screening Foundation).

Ці країни відзначаються своїм зобов'язанням забезпечити раннє виявлення хвороб та своєчасне втручання для новонароджених, що гарантує кращі результати для здоров'я та покращує якість життя. Важливо зазначити, що інші країни також можуть мати добре розвинуті системи неонатального скринінгу, а ефективність програми скринінгу може бути вплинута такими факторами, як доступність, ресурси та якість інфраструктури охорони здоров'я. Крім того, з розвитком медичних технологій та досліджень можуть відбуватися зміни у рейтингах країн з найкращою системою неонатального скринінгу.

Майже 50 років тому (1968 році) ВООЗ опублікувала Доповідь про скринінг [25], що мала назву: Принципи та практика скринінгу захворювань. З тих пір вона стала класикою громадської охорони здоров'я.

Основна складність, як зауважили автори доповіді, полягала в тому, що «теоретично скринінг є чудовим методом боротьби з хворобою ... [але] на практиці є перешкоди». У своїй знаковій публікації автори були в основному стурбовані думкою, що: «Центральна ідея раннього виявлення та лікування захворювань по суті проста. Проте шлях до його успішного досягнення (з одного боку, звернення до лікування тих, у кого раніше не було виявлено захворювання, а з іншого, уникнення шкоди тим особам, які не потребують лікування) далеко не простий, хоча інколи він може здаватися оманливо легким» [25]. З цієї причини автори спробували визначити критерії скринінгу, щоб керувати вибором станів, які будуть придатними для скринінгу, ґрунтуючись, серед інших факторів, на здатності виявити стан на ранній стадії та наявності прийнятного лікування:

1. Шуканий стан має бути важливою проблемою зі здоров'ям.
2. Для пацієнтів з розпізнаним захворюванням має бути прийняте лікування.
3. Повинні бути доступні засоби для діагностики та лікування.
4. Повинна бути помітна латентна або рання симптоматична стадія.
5. Має бути відповідний тест чи огляд.
6. Тест повинен бути прийнятним для населення.
7. Необхідно належним чином розуміти природну історію захворювання, включаючи розви-

ток від латентного до заявленого захворювання.

8. Має бути узгоджена політика щодо того, кого лікувати як пацієнтів.

9. Витрати на виявлення випадків (включаючи діагностику та лікування пацієнтів із встановленим діагнозом) мають бути економічно збалансованими щодо можливих витрат на медичну допомогу в цілому.

10. Пошук захворювань має бути безперервним процесом, а не проектом «раз і назавжди».

Вивчаючи критерії скринінгу, висунуті Вілсоном і Юнгнером, у 2018 році було визначено та оновлено 12 принципів у 3 напрямках [8]:

Перший напрям визначає принципи захворювання/стану і складається з 3 частин:

- а) епідеміологія захворювання або стану,
- б) природна історія хвороби або стану,
- в) цільова популяція для скринінгу.

Другий напрям передбачає принципи тестування/втручання, і знову складається з 3 частин:

- а) характеристики ефективності скринінгового тесту,
- б) інтерпретація результатів скринінгового тесту,
- в) варіанти постскринінгового тесту.

Третій напрям визначає принципи програми/системи і складається з 6 частин:

- а) інфраструктура програми скринінгу,
- б) координація та інтеграція програми скринінгу,
- в) прийнятність та етика програми скринінгу,
- г) користь і шкода програми скринінгу,
- д) економічна оцінка програми скринінгу,
- е) управління якістю та ефективністю програми скринінгу

Крім того, у січні 2021 року EURORDIS визначено одинадцять ключових принципів скринінгу новонароджених [9], які можуть бути основою будь-якої державної політики. Ці принципи можна коротко пояснити наступним чином:

1. Скринінг повинен проводитися в першу чергу для виявлення захворювань/станів, на які можна впливати, наприклад лікуванням.
2. Неонатальний скринінг повинен бути вбудований у національну систему, щоб він був доступним.
3. Сім'ям хворих дітей, у яких діагностовано хворобу після скринінгу, має бути забезпечена психологічна підтримка.
4. Соціальна та економічна підтримка сумісними експертами, і всі зацікавлені сторони повинні бути залучені до програми скринінгу.
5. Щоб розширити програму скринінгу, вона повинна бути сприйнятливою до чіткої, прозорої, незалежної інформації, що ґрунтується на фактах, а також зміни та розробки політики.

6. Управління програмою скринінгу має бути чітким, комплексним, прозорим і підзвітним.

7. Витрати слід враховувати під час визначення захворювань, які слід включити або не включати в програму скринінгу, але це не повинно бути переконливим і має відповідати найновішим доказам.

8. Усі зацікавлені сторони повинні бути проінформовані та навчені щодо рідкісних захворювань і програму скринінгу.

9. Процес має бути стандартизований для Європи з точки зору якості та одноманітності.

10. Зразки скринінгу повинні зберігатися в національному біобанку для дослідницьких цілей, дотримуючись відповідних заходів безпеки.

11. Афілійовані центри Європейської мережі ERN (European Reference Networks) повинні бути інтегровані в медичну допомогу та повинні розглядатися як пріоритетні партнери у наданні рекомендацій щодо політики скринінгу.

Розвиток неонатального скринінгу триває, і за допомогою нових досліджень, технологій та співпраці між країнами, ці програми продовжують покращуватися і сприяють ранньому виявленню та лікуванню хвороб у новонароджених дітей, забезпечуючи їм кращу якість життя та здоров'я.

Впровадження неонатального скринінгу в Україні розпочалося з середини 80-х років з 2-х захворювань: фенілкетонурії та вродженого гіпотиреозу. В 2013 році до скринінгової програми було додано ще два захворювання – адреногенітальний синдром та муковісцидоз. Програма скринінгу новонароджених в Україні регулюється законодавчими актами та нормативними документами, встановленими урядом та відповідними органами охорони здоров'я. Ці законодавчі акти та нормативні документи забезпечують правову базу та визначають рамки функціонування програми скринінгу новонароджених в Україні. Основними документами, які регулюють цю програму є:

1. Закон України [1], що містить загальні положення стосовно організації та забезпечення якісної медичної допомоги населенню України. Програма скринінгу новонароджених є частиною системи охорони здоров'я та регулюється цим законом.

2. Накази Міністерства охорони здоров'я України, які регламентують процедури та вимоги до програми скринінгу новонароджених. До прикладу, щодо переліку хвороб для скринінгу, термінів проведення скринінгу, методів тестування та інші організаційні аспекти.

3. Клінічні протоколи: Медичні протоколи і директиви можуть бути розроблені спеціалізованими організаціями чи експертами з педіатрії

та генетики для забезпечення стандартизованого підходу до скринінгу новонароджених.

Наказом МОЗ вже створені умови для проведення розширеного неонатального скринінгу в Україні, затверджено перелік захворювань, що входять до програми та порядок проведення розширеного неонатального скринінгу. Встановлено: установою, яка здійснює лабораторні дослідження за програмою неонатального скринінгу є Регіональний центр неонатального скринінгу, який може створюватися на базі закладів державної та/або комунальної власності та визначено критерії відбору установ, які виконують функції регіонального центру неонатального скринінгу [3]. На початку 2022 року наказом МОЗ було затверджено Перелік установ державної та/або комунальної форми власності, які виконують функції експертного та регіональних центрів неонатального скринінгу для створення нової системи неонатального масового скринінгу в Україні [4]. Цим наказом визначено п'ять установ державної та/або комунальної форми власності, які виконують функцію експертного та регіональних центрів неонатального скринінгу для створення нової системи неонатального скринінгу в Україні. Установою, яка виконує функцію експертного центру неонатального скринінгу визначено Національну дитячу спеціалізовану лікарню «ОХМАТДИТ» МОЗ України і охоплює усі регіони.

В Україні передбачено функціонування 4 установ, які виконують функцію регіонального центру неонатального скринінгу, зокрема:

1. *Центральний напрям* – Національна дитяча спеціалізована лікарня «ОХМАТДИТ», яка охоплює місто Київ та 4 області (Київську, Вінницьку, Житомирську та Рівненську).

2. *Східний напрям* – Комунальне некомерційне підприємство Харківської обласної ради «Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр – центр рідкісних (орфанних) захворювань», яке охоплює 7 областей (Харківську, Полтавську, Сумську, Луганську, Чернігівську, Запорізьку та Черкаську)

3. *Південний напрям* – Комунальне підприємство «Міжобласний центр медичної генетики і пренатальної діагностики імені П.М. Веропотвеляна» Дніпропетровської обласної ради», яке охоплює 6 областей (Херсонську, Миколаївську, Одеську, Донецьку, Дніпропетровську та Кіровоградську)

4. *Західний напрям* – Комунальне некомерційне підприємство Львівської обласної ради «Львівський обласний клінічний перинатальний центр», який охоплює 7 областей (Львівську,

Закарпатську, Івано-Франківську, Волинську, Хмельницьку, Чернівецьку та Тернопільську)

3 березня 2023 року наказом МОЗ [2] впроваджено розширений неонатальний скринінг в визначених установах за територіальним принципом. На березень 2023 запрацювало лише два центри у Львові та Києві, а запуск двох інших центрів був запланований у квітні 2023.

**Висновки** із цього дослідження і далі перспективи в цьому напрямку. Ранній неонатальний скринінг, який проводять з перших днів життя новонароджених, має безліч переваг, які сприяють поліпшенню діагностики та лікування дітей з різними генетичними, метаболічними та іншими станами, зокрема:

1. Ранній скринінг дозволяє виявляти генетичні та метаболічні хвороби ще до того, як з'являться симптоми чи здоров'я новонароджених дитини погіршиться. Це дозволяє розпочати лікування на ранніх стадіях, коли терапія має більші шанси бути ефективною, дозволяє батькам і медичним фахівцям розробити план лікування та підтримки для дитини та її сім'ї з самого початку.

2. Зниження ризику розвитку ускладнень: вчасний виявлення та лікування деяких генетичних та метаболічних хвороб може допомогти уникнути розвитку серйозних ускладнень, таких як розвиток інтелектуальних порушень або невиліковних органічних ушкоджень.

3. Покращення якості життя: раннє виявлення та лікування хвороб дозволяє покращити якість життя дітей і їхніх сімей. Вчасна інтервенція може запобігти чи знизити вплив хвороби на розвиток і функціонування дитини.

4. Економічна доцільність: вчасна діагностика та лікування хвороб у новонароджених може знизити витрати на подальше лікування і реабілітацію, які могли б виникнути у разі пізньої діагностики.

5. Зниження ризику передачі хвороби нащадкам: раннє виявлення генетичних хвороб у новонароджених дітей допомагає знизити ризик передачі хвороби нащадкам при наступних вагітностях.

6. Попередження пандемічних захворювань: у деяких випадках, раннє виявлення ізольованих хвороб у новонароджених допомагає сприяти попередженню пандемічних захворювань та збереженню здоров'я загалом.

Щоб досягнути визначених цілей сталого розвитку, справедливий доступ до послуг охорони здоров'я має забезпечуватися з урахуванням етичних принципів. Необхідно зробити оцінку щодо розширення програми скринінгу новонароджених. З цієї метою доцільно:

– створити інформаційну систему реєстру рідкісних захворювань в Україні, що надасть інформацію про рівень захворюваності для скринінгу, користь від лікування та його вплив на виживання, а отже, ієрархію від даних до інформації до політики;

– доцільно обговорити реалізацію інфраструктурних проектів для розширеної програми скринінгу як пілотних як механізм оцінки соціально-економічних результатів;

– потреба в додаткових дослідженнях на цю тему існує в Україні, що стане підґрунтям для перегляду своєї політики в контексті цілісного підходу з принципом громадського здоров'я на скринінгу.

Отже, ранній неонатальний скринінг є важливою ініціативою забезпечення здоров'я новонароджених дітей, що дозволяє виявляти та лікувати хвороби на ранніх стадіях і забезпечувати їм оптимальні умови для здорового розвитку і життя. Майбутнє програм скринінгу новонароджених, як приклад вторинної профілактики, є важливим питанням, яке завжди знаходитиме своє місце в науковому співтоваристві, щоб зберегти та посилити його акцент з точки зору громадського здоров'я.

#### Список літератури:

1. Основи законодавства України про охорону здоров'я: Закон України від 19 листопада 1992 року № 2801-XII. URL : <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/2801-12#Text>

2. Про впровадження розширеного неонатального скринінгу в Україні: Наказ МОЗ від 29.03.2023 № 588. URL : <https://zakon.rada.gov.ua/rada/show/v0588282-23#Text>

3. Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні: Наказ МОЗ України від 01.10.2021 № 2142. URL : <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1403-21#Text>

4. Про затвердження Переліку установ державної та/або комунальної форми власності, які виконують функції експертного та регіональних центрів неонатального скринінгу для створення нової системи неонатального масового скринінгу в Україні: Наказ МОЗ від 12.01.2022 № 52. URL : <https://zakon.rada.gov.ua/rada/show/v0052282-22#Text>

5. About newborn bloodspot screening: Australian Government. URL : <https://www.health.gov.au/our-work/newborn-bloodspot-screening/about>

6. Brockow I, Blankenstein O, Ceglarek U, et al. National Screening Report Germany. 2018. URL : [https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-e\\_2018.pdf](https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-e_2018.pdf)

7. Diseases tested in neonatal screening tests: Ministry of Health Israel. URL : [https://www.health.gov.il/Subjects/Genetics/newborn\\_neonatal\\_screening/Pages/disease\\_testing.aspx](https://www.health.gov.il/Subjects/Genetics/newborn_neonatal_screening/Pages/disease_testing.aspx)
8. Dobrow, Mark J., et al. Consolidated principles for screening based on a systematic review and consensus process. *Cmaj*, 2018, 190.14: E422-E429
9. EURORDIS position paper: key principles for newborn screening: EURORDIS. 2021. URL: <https://www.eurordis.org/newbornscreening>
10. Fidan, Çağlar, et al. Expanded newborn bloodspot screening: developed country examples and what can be done in Turkey. *Intractable & Rare Diseases Research*, 2022, 11.2: 63–69
11. LANCET, The. Making rare diseases a public-health and research priority. *The Lancet*, 2008, 371.9629: 1972.
12. Lund, Allan Meldgaard, et al. Use of molecular genetic analyses in Danish routine newborn screening. *International Journal of Neonatal Screening*, 2021, 7.3: 50.
13. Newborn Blood Spot Screening Fact Sheet: National Institute for Public Health and the Environment. URL : [https://www.pns.nl/sites/default/files/2021-02/Newbornbloodspotscreeningfactsheetdec2020\\_UK\\_0.pdf](https://www.pns.nl/sites/default/files/2021-02/Newbornbloodspotscreeningfactsheetdec2020_UK_0.pdf)
14. Newborn blood spot test: National Health Services. URL : <https://www.nhs.uk/conditions/baby/newborn-screening/blood-spot-test/>
15. Newborn Screening Ontario. Diseases Screened. URL : <https://www.newbornscreening.on.ca/en/about-screening/diseases-screened>
16. Newborn Screening Saves Lives Reauthorization Act of 2021: H.R.482. URL : <https://www.congress.gov/bill/117th-congress/house-bill/482>
17. Newborn Screening: RACGP. URL : <https://www.racgp.org.au/clinical-resources/clinical-guidelines/key-racgp-guidelines/view-all-racgp-guidelines/genomics/newborn-screening>
18. Newborn Screening: Saving life with a single bloodspot. URL : <https://www2.medizin.uni-greifswald.de/klinchem/index.php?id=430>
19. Regulation (EC) № 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on Orphan Medicinal Products: European Union. URL : <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=EN> (accessed November 10, 2021).
20. Satman İ, Güdük Ö, Yemenici M, Ertürk N. Nadir Hastalıklar Raporu. URL : [https://www.tuseb.gov.tr/tuhke/uploads/genel/files/haberler/nadir\\_hastaliklar\\_raporu.pdf](https://www.tuseb.gov.tr/tuhke/uploads/genel/files/haberler/nadir_hastaliklar_raporu.pdf)
21. Screened Disorders: Department of Health Wadsworth Center. URL : <https://www.wadsworth.org/programs/newborn/screening/screened-disorders>
22. Tajima, Toshihiro. Newborn Screening in Japan – 2021. *International Journal of Neonatal Screening*, 2022, 8.1: 3.
23. Tangeraas, Trine, et al. Performance of expanded newborn screening in Norway supported by post-analytical bioinformatics tools and rapid second-tier DNA analyses. *International journal of neonatal screening*, 2020, 6.3: 51.
24. Taruscio, D., et al. Expanded Neonatal Screening Programme in the Italian Regions and Autonomous Provinces. State of the Art up to June 30, 2019. *Rapporti ISTISAN*, 2020, 20:18.
25. Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease Geneva: WHO. 1968. URL : <http://www.who.int/bulletin/volumes/86/4/07-050112BP.pdf>

#### **Malachynska M.Y. NEONATAL SCREENING AS A COMPONENT OF STATE HEALTHCARE POLICY: EXAMPLES OF INTERNATIONAL EXPERIENCE AND ADAPTATION IN UKRAINE**

*The topic of newborn screening has been updated and the directions for improving the state policy in this direction in Ukraine have been substantiated, based on the analysis of international experience. Screening of newborns (neonatal screening) is analyzed as a process of detecting certain diseases or conditions in newborn children for the purpose of early diagnosis and providing the necessary treatment. The history of the development of neonatal screening as a component of state policy in the field of health care, which dates back many years and includes several important stages, is studied. The key principles of newborn screening are defined, which can be the basis of any state policy to improve children's health. It analyzes countries that are making significant progress in improving newborn screening programs, expanding the list of diseases to be screened for, and implementing advanced technologies to provide the best possible health care for newborns. The issue of the introduction of neonatal screening in Ukraine was investigated. Newborn screening programs in Ukraine, which are regulated by legislative acts and regulatory documents established by the government and relevant health authorities, have been analyzed. These legislative acts and regulatory documents provide the legal basis and define the framework for the functioning of the newborn screening program in Ukraine. It is proven: early neonatal screening is an important initiative to ensure the health of newborn children, which allows to detect and treat diseases in the early stages and provide them with optimal conditions for*

*healthy development and life. In order to achieve the defined goals of sustainable development, it is necessary to make an assessment regarding the expansion of the newborn screening program. It is advisable to create an information system of the registry of rare diseases in Ukraine, which will provide information about the incidence rate for screening, the benefit of treatment and its effect on survival, and therefore the hierarchy from data to information to policy; discuss the implementation of pilot infrastructure projects for an expanded screening program as a mechanism for assessing socio-economic outcomes; conduct additional research on this topic, which will serve as a basis for reviewing its policy in the context of a holistic approach with the principle of public health in screening. The future of newborn screening programs as an example of secondary prevention is an important question that will always find its place in the scientific community to maintain and strengthen its public health emphasis.*

**Key words:** *newborn screening, health care system management, public administration, effectiveness of state strategies, state health care policy, Sustainable Development Goals.*