

НЕОНАТОЛОГИЯ

НОВОСТИ • МНЕНИЯ • ОБУЧЕНИЕ

журнал для непрерывного
медицинского образования врачей

Том 10, № 4 (38), 2022

Главный редактор
Дегтярев Дмитрий Николаевич

Научный редактор
Ленюшкина Анна Алексеевна

Журнал входит в Перечень российских рецензируемых научных журналов,
которые рекомендованы Министерством науки и высшего образования
Российской Федерации для публикации результатов диссертаций
на соискание ученой степени кандидата и доктора наук

Журнал индексируется в следующих информационно-справочных изданиях и библиографических
базах данных: Scopus, Реферативный журнал ВИНТИ, eLibrary.ru, Ulrich's Periodicals Directory, EBSCO



ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»

НЕОНАТОЛОГИЯ

НОВОСТИ • МНЕНИЯ • ОБУЧЕНИЕ

Тема номера

Расширенный неонатальный скрининг
на наследственные заболевания

Том 10, № 4 (38), 2022

Главный редактор

Дегтярев Дмитрий Николаевич – доктор медицинских наук, профессор, заместитель директора по научной работе ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, заведующий кафедрой неонатологии Клинического института детского здоровья им. Н.Ф. Филатова ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), председатель Этического комитета Российского общества неонатологов, Москва, Российская Федерация*

Заместитель главного редактора

Крючко Дарья Сергеевна – доктор медицинских наук, профессор, начальник управления трансляционной медицины и инновационных технологий ФМБА России, член Европейского общества исследований в области педиатрии (ESPR), Москва, Российская Федерация* (neonatologyjournal@gmail.com)

Научный редактор

Ленюшкина Анна Алексеевна – кандидат медицинских наук, заведующий отделением реанимации и интенсивной терапии № 2 Института неонатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, Москва, Российская Федерация*

Ответственный секретарь редакции

Пучкова Анна Александровна – кандидат медицинских наук, заведующий по клинической работе Научно-консультативного педиатрического отделения ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России, Москва, Российская Федерация*

Редакционная коллегия

Александрович Юрий Станиславович – доктор медицинских наук, профессор (Санкт-Петербург, Российская Федерация)

Афонин Александр Алексеевич – доктор медицинских наук, профессор (Ростов-на-Дону, Российская Федерация)

Бокерия Екатерина Леонидовна – доктор медицинских наук (Москва, Российская Федерация)*

Дегтярева Марина Васильевна – доктор медицинских наук, профессор (Москва, Российская Федерация)*

Дмитриев Андрей Владимирович – доктор медицинских наук (Рязань, Российская Федерация)

Зубков Виктор Васильевич – доктор медицинских наук (Москва, Российская Федерация)*

Иванов Вадим Анатольевич – Assistant Professor (Oklahoma, USA)

Ионов Олег Вадимович – кандидат медицинских наук (Москва, Российская Федерация)*

Карпова Анна Львовна – кандидат медицинских наук (Ярославль, Российская Федерация)*

Кешишян Елена Соломоновна – доктор медицинских наук, профессор (Москва, Российская Федерация)*

Малютина Людмила Вячеславовна – кандидат медицинских наук (Москва, Российская Федерация)*

Мостовой Алексей Валерьевич – кандидат медицинских наук (Ярославль, Российская Федерация)*

Нароган Марина Викторовна – доктор медицинских наук (Москва, Российская Федерация)*

Овсянников Дмитрий Юрьевич – доктор медицинских наук (Москва, Российская Федерация)

Панкратов Леонид Геннадьевич – кандидат медицинских наук (Санкт-Петербург, Российская Федерация)

Романенко Владислав Александрович – доктор медицинских наук (Челябинск, Российская Федерация)*

Русанов Сергей Юрьевич – кандидат медицинских наук (Екатеринбург, Российская Федерация)*

Рюмина Ирина Ивановна – доктор медицинских наук (Москва, Российская Федерация)

Сенькевич Ольга Александровна – доктор медицинских наук (Хабаровск, Российская Федерация)*

Хаматханова Елизавета Мухтаевна – доктор медицинских наук (Москва, Российская Федерация)*

Чубарова Антонина Игоревна – доктор медицинских наук, профессор (Москва, Российская Федерация)

de Boode Willem-Pieter – MD, PhD (Nijmegen, Netherlands)

Saugstad Ola Didrik – Professor (Oslo, Norway)

Редакционный совет

Байбарина Елена Николаевна – доктор медицинских наук, профессор (Москва, Российская Федерация)

Долгушина Наталия Витальевна – доктор медицинских наук, профессор (Москва, Российская Федерация)

Чумакова Ольга Васильевна – доктор медицинских наук, профессор (Москва, Российская Федерация)

Шабалов Николай Павлович – доктор медицинских наук, профессор (Санкт-Петербург, Российская Федерация)

Яцык Галина Викторовна – доктор медицинских наук, профессор (Москва, Российская Федерация)

* Члены Совета Общероссийской общественной организации содействия развитию неонатологии «Российское общество неонатологов».

Свидетельство о регистрации средства массовой информации

ПИ № ФС 77-53313 от 22.03.2013.

Журнал выходит 1 раз в 3 месяца.

ISSN 2308-2402 (Print)

ISSN 2658-7424 (Online)

Никакая часть издания не может быть воспроизведена без согласия редакции.

При перепечатке публикаций с согласия редакции ссылка на журнал «Неонатология: новости, мнения, обучение» обязательна.

Мнение редакции может не совпадать с мнением авторов.

Ответственность за содержание рекламных материалов несут рекламодатели.

Журнал распространяется бесплатно по базе данных Общероссийской общественной организации содействия развитию неонатологии «Российское общество неонатологов». Для остальных подписчиков: подписной индекс 93502 (каталог «Пресса России»).

Правила для авторов на русском и английском языке размещены на сайте журнала: <http://neonatology-nmo.ru>

Учредитель и издатель

ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа»: 115035, г. Москва, ул. Садовническая, д. 11, стр. 12. Телефон: (495) 921-39-07, www.geotar.ru

© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», 2022.

Все права защищены.

Медицинский редактор Ефимова Ольга, myahar@geotar.ru

Переводчик Баскевич М.А.

Верстка Килимник А.И.

Корректор Макеева Е.И.

Выпускающий редактор Красникова Ольга, krasnikova@geotar.ru

Подписано в печать: 07.11.2022.

Дата выхода в свет: 21.11.2022.

Тираж 3000 экземпляров.

Формат 60 x 90 1/8.

Печать офсетная. 14 печ. л.

Отпечатано в ООО «Центр полиграфических услуг «Радуга»:

117105, г. Москва, Варшавское ш., 28А.

Заказ № 84.

Цена свободная.

NEONATOLOGY

news • opinions • training

Topic of the issue

Expanded newborn screening
for hereditary diseases

Volume 10, Issue 4 (38), 2022

Chief Editor

Degtyarev Dmitriy N. – MD, PhD, DSc, Professor, Deputy Director for Scientific Research at National Medical Research Center for Obstetrics, Gynecology and Perinatology named after Academician V.I. Kulakov of Ministry of Health of Russian Federation, Head of the Department of Neonatology, Clinical Institute of Child Health named after N.F. Filatov of the I.M. Sechenov First Moscow State Medical University of Healthcare of the Russian Federation (Sechenov University), Moscow, Russia*

Deputy Chief Editor

Kryuchko Daria S. – MD, PhD, DSc, Professor, Head of the Department of Translational Medicine and Innovative Technologies, Federal Medical-Biological Agency of the Russian Federation, Member of the European Society for Paediatric Research (ESPR), Moscow, Russia* (neonatologyjournal@gmail.com)

Science editor

Lenyushkina Anna A. – MD, PhD, Head of the Resuscitation and Intensive Care Unit No. 2 of Neonatology and Pediatrics, Institute of Neonatology and Pediatrics of the National Medical Research Center for Obstetrics, Gynecology and Perinatology named after Academician V.I. Kulakov of Ministry of Health of Russian Federation, Moscow, Russia*

Editorial executive secretary

Puchkova Anna A. – MD, PhD, Head of Clinical Work of Pediatric Unit at the National Medical Research Center for Obstetrics, Gynecology and Perinatology named after Academician V.I. Kulakov of Ministry of Health of Russian Federation, Moscow, Russia*

Editorial Board

Alexandrovich Yuriy S. – MD, PhD, DSc, Professor, Saint Petersburg, Russia

Afonin Alexander A. – MD, PhD, DSc, Professor, Rostov-on-Don, Russia

Bokeria Ekaterina L. – MD, PhD, DSc, Moscow, Russia*

Degtyareva Marina V. – MD, PhD, DSc, Professor, Moscow, Russia*

Dmitriev Andrey V. – MD, PhD, DSc, Ryazan, Russia

Zubkov Viktor V. – MD, PhD, DSc, Moscow, Russia*

Ivanov Vadim A. – MD, USA

Ionov Oleg V. – MD, PhD, Moscow, Russia*

Karpova Anna L. – MD, PhD, Yaroslavl, Russia*

Keshishyan Elena S. – MD, PhD, DSc, Professor, Moscow, Russia*

Malyutina Lyudmila V. – MD, PhD, Moscow, Russia*

Mostovoy Alexey V. – MD, PhD, Yaroslavl, Russia*

Narogan Marina V. – MD, PhD, DSc, Moscow, Russia*

Ovsyannikov Dmitry Yu. – MD, PhD, DSc, Professor, Moscow, Russia

Pankratov Leonid G. – MD, PhD, Saint Petersburg, Russia

Romanenko Vladislav A. – MD, PhD, DSc, Professor, Chelyabinsk, Russia*

Rusanov Sergey Yu. – MD, PhD, Yekaterinburg, Russia*

Ryumina Irina I. – MD, PhD, DSc, Moscow, Russia

Senkevich Olga A. – MD, PhD, DSc, Professor, Khabarovsk, Russia*

Khamatkhanova Elisabeth M. – MD, PhD, DSc, Moscow, Russia*

Chubarova Antonina I. – MD, PhD, DSc, Professor, Moscow, Russia

De Boode Willem-Pieter – MD, PhD, Nijmegen, Netherlands

Saugstad Ola Didrik – Professor, Oslo, Norway

Editorial Council

Baibarina Elena N. – MD, PhD, DSc, Professor, Moscow, Russia

Dolgushina Nataliya V. – MD, PhD, Professor, Moscow, Russia

Shabalov Nicolay P. – MD, PhD, DSc, Professor, Saint Petersburg, Russia

Chumakova Olga V. – MD, PhD, DSc, Professor, Moscow, Russia

Yatsyk Galina V. – MD, PhD, DSc, Professor, Moscow, Russia

* Members of The Russian Society of Neonatologists Council.

The mass media registration certificate

PI N FS 77-53313 from 22.03.2013.

ISSN 2308-2402 (Print)

ISSN 2658-7424 (Online)

Journal is published 1 time per 3 month.

No part of the journal "Neonatology: News, Opinions, Training" can be reproduced without the written consent of the editorial office. Any reprint of publications with the consent of the editorial office is allowed provided the work is properly cited.

Editorial opinion may not coincide with opinion of authors.

Advertisers carry responsibility for the content of their advertisements.

The journal is distributed free of charge on such databases as Russian Society of Neonatologists. For the rest subscribers: subscription indexes in the "Press of Russia" Agency catalogue: 93502.

Rules for authors in Russian and in English are available on the website

<http://www.neonatology-nmo.ru>

Founder and publisher

GEOTAR-Media publishing group: 115035, Moscow, Sadovnicheskaya St., 11, bld. 12
Phone: (495) 921-39-07.

© GEOTAR-Media Publishing Group, 2022.

All right reserved.

Medical editor: Efimova Olga, myahar@geotar.ru

Translator: Baskevich Maksim A.

Layout: Kilimnik Arina I.

Proofreader: Makeeva Elena I.

Desk editor: Krasnikova Olga N., krasnikova@geotar.ru

Signed in print: 07.11.2022.

Publication date: 21.11.2022.

Circulation of 3000 copies.

Format 60 x 90 $\frac{1}{8}$.

Offset printing. 14 sh.

LLC "Center for Printing Services "RADUGA"

Warsawskoe schosse, 28A. Technopark NAGATINO.

Order No 84.

Uncontrolled price.

СОДЕРЖАНИЕ

ОТ РЕДАКЦИИ

Дегтярев Д.Н.

Знаменательные даты современной отечественной неонатологии

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Лазарева В.В., Нароган М.В., Ведихина И.А., Иванец Т.Ю.,
Зубков В.В., Рюмина И.В., Дегтярев Д.Н.

Обеспеченность фолатами глубоконедоношенных детей в современных условиях выхаживания и вскармливания

Грошева Е.В., Зубков В.В., Городнова Е.А., Молькова Е.А.,
Волостных Д.А., Гребнева О.В., Джуккаева М.М., Зорина П.С.,
Казанцева И.А., Кузнецова Е.Е., Шумакова О.В.

Выбор энтерального питания для доношенных новорожденных в условиях отсроченного лактогенеза с позиций понимания функциональных особенностей желудочно-кишечного тракта в неонатальном периоде

Черневский Д.К., Розова Е.А., Новопольцева Е.Г.,
Мордвинов А.А.

Уровень осведомленности как основная причина этических проблем генетических исследований

АНАЛИТИЧЕСКИЕ ОБЗОРЫ

Воронин С.В., Куцев С.И.

Неонатальный скрининг на наследственные заболевания в России: вчера, сегодня, завтра

Шубина Е., Павлова Н.С., Донников А.Е., Померанцева Е.А.,
Трофимов Д.Ю.

Использование экзомного секвенирования для проведения неонатального скрининга: возможности и ограничения

Померанцева Е.А., Докшуккина А.А., Дегтярева А.В.,
Масленников Д.Н., Трофимов Д.Ю., Дегтярев Д.Н.

Критерии оценки фенотипа новорожденного для формирования группы повышенного риска генетических заболеваний

Рудакова А.А., Ионов О.В., Филиппова Е.А., Сугак А.Б.,
Киртбая А.Р., Балашова Е.Н., Зубков В.В.

Возможности и ограничения применения эхокардиографии врачом интенсивной терапии в отделении реанимации и интенсивной терапии новорожденных

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ

Овсянников Д.Ю., Цвєрава А.Г., Кршєминская И.В.,
Цыганков А.Е., Михеева А.А., Бережанский П.В.,
Мирошниченко В.П., Сигова Ю.А., Николишин А.Н.,
Горев В.В.

Пациенты с бронхолегочной дисплазией – группа риска тяжелого течения острого бронхолита респираторно-синциальной вирусной этиологии

Масленников Д.Н., Пупышева А.Ф., Ленюшкина А.А.,
Крылова Н.А., Большакова А.С., Саделов И.О., Гольцов А.Ю.,
Докшуккина А.А., Шубина Е., Дегтярева А.В., Трофимов Д.Ю.

Перинатальная форма гипофосфатазии: обзор литературы и клиническое наблюдение

CONTENTS

EDITORIAL

6 Degtyarev D.N.

Significant dates of modern domestic neonatology

ORIGINAL RESEARCHES

8 Lazareva V.V., Narogan M.V., Vedikhina I.A., Ivanets T.Yu.,
Zubkov V.V., Ryumina I.V., Degtyarev D.N.

Comparative characteristics of extremely low birth weight children receiving and not receiving folic acid

17 Grosheva E.V., Zubkov V.V., Gorodnova E.A., Molkova E.A.,
Volostrykh D.A., Grebneva O.V., Dzhukkayeva M.M., Zorina P.S.,
Kazantseva I.A., Kuznetsova E.E., Shumakova O.V.

The choice of enteral nutrition for full-term newborns in conditions of delayed lactogenesis from the standpoint of understanding the functional features of the gastrointestinal tract in the neonatal period

28 Chernevsky D.K., Rozova E.A., Novopol'tseva E.G.,
Mordvinov A.A.

Level of awareness as the main cause of ethical problems in genetic studies

REVIEWS

34 Voronin S.V., Kutsev S.I.

Neonatal screening for hereditary diseases in Russia: yesterday, today, and tomorrow

40 Shubina Je., Pavlova N.S., Donnikov A.E., Pomerantseva E.A.,
Trofimov D.Yu.

Perspectives and limitations of whole exome based neonatal screening

47 Pomerantseva E.A., Dokshukina A.A., Degtyareva A.V.,
Maslennikov D.N., Trofimov D.Yu., Degtyarev D.N.

Criteria of phenotype assessment of newborn for the group formation with increased risk of genetic diseases

54 Rudakova A.A., Ionov O.V., Filippova E.A., Sugak A.B.,
Kirtbaya A.R., Balashova E.N., Zubkov V.V.

Possibilities and limitations of the use of echocardiography by an intensive care physician in neonatal intensive care

CLINICAL CASES

63 Ovsyannikov D.Yu., Tsverava A.G., Krsheminskaya I.V.,
Tsygankov A.E., Mikheeva A.A., Berezhanskiy P.V.,
Miroshnichenko V.P., Sigova Yu.A., Nikolishin A.N.,
Gorev V.V.

Patients with bronchopulmonary dysplasia are at risk of severe bronchiolitis caused by respiratory syncytial virus

75 Maslennikov D.N., Pupyshova A.F., Lenyushkina A.A.,
Krylova N.A., Bolshakova A.S., Sadelov I.O., Goltsov A.Yu.,
Dokshukina A.A., Shubina Je., Degtyareva A.V., Trofimov D.Yu.

The perinatal hypophosphatasia: A case report and review of the literature

КОЛОНКА ЮРИСТА

Мустафина-Бредихина Д.М.

Профилактика претензий и жалоб пациентов к медицинским организациям: практические советы юриста**КОЛОНКА ПЕРИНАТАЛЬНОГО ПСИХОЛОГА**

Суханова Е.И.

Паллиативный статус ребенка. Коммуникация с родителями, находящимися в стадии отрицания**МЕЖДУНАРОДНЫЙ ОПЫТ**

Моллой Э.Дж., Эль-Диб М., Джуул С.Э., Бендерс М., Гонсалес Ф., Бирер С., Ву И.В., Робертсон Н.Дж., Херли Т., Бранаган А., Коттен К.М., Тан С., Лаптук Э., Остин Т., Мохаммад Х., Роджерс Э., Лют К., Бонифачо С., Соул Д.С., Ганн А.Дж., Бонифачо С., Винтермарк П., Али Г., Чанг Т., Чау В., Гласс Г., Леммон М., Массаро А., Вустхофф К., деВебер Г., Пардо А., МакКаул М.К.

Нейропротекция у доношенных детей в отделении интенсивной терапии: настоящее и будущее**НОВОСТИ КОХРАНА****НОВОСТИ НЕОНАТОЛОГИИ****ИНФОРМАЦИЯ****«Первые лица»: новый формат престижной премии****LAWYER COLUMN**

Mustafina-Bredikhina D.M.

Prevention of claims and complaints of patients to medical organizations: practical advice from a lawyer**PERINATAL PSYCHOLOGIST COLUMN**

Sukhanova E.I.

Children with palliative status. Communication with parents who are in the stage of denial**INTERNATIONAL PRACTICE**

Molloy E.J., El-Dib M., Juul S.E., Benders M., Gonzalez F., Bearer C., Wu Y.W., Robertson N.J., Hurley T., Branagan A., Cotten C.M., Tan S., Laptook A., Austin T., Mohammad Kh., Rogers E., Luyt K., Bonifacio S., Soul J.S., Gunn A. J., Bonifacio S., Wintermark P., Aly H., Chang T., Chau V., Glass H., Lemmon M., Massaro A., Wusthoff C., deVeber G., Pardo A., McCaul M.C.

Neuroprotective therapies in the NICU in term infants: present and future**NEWS OF COCHRANE DATABASE****NEONATOLOGY NEWS****INFORMATION****"First Persons": a new format of the prestigious award**