

УДК [618.2-07/-084:004.9]:303.442.3(100+476)
<https://doi.org/10.65249/1027-7218-2026-9-4-15>

Прецизионная медицина и цифровые технологии в охране репродуктивного здоровья, материнства и детства: глобальные тренды и научные исследования в Республике Беларусь

С. А. Васильев, Е. А. Улезко, И. В. Курлович

Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», Минск, Беларусь

Цель исследования. На основании анализа современных мировых тенденций научных исследований в области акушерства и гинекологии, неонатологии, педиатрии и медицинской генетики обосновать перспективные направления отечественной науки в данной сфере медицины.

Материал и методы. Выполнен скрининг-обзор по методологии PRISMA-ScR. Поиск проведен в базах данных PubMed, Scopus и Web of Science за период с января 2019 г. по июль 2026 г. (дата последнего поиска – 31.07.2026). Поисковый запрос сочетал термины precision medicine, artificial intelligence, machine learning, preeclampsia, fetal growth restriction, assisted reproduction, endometrial receptivity, newborn screening, prenatal exome/genome sequencing с операторами AND и OR. Критерии включения: оригинальные исследования, систематические обзоры и метаанализы на английском или русском языке. Критерии исключения: описания отдельных клинических случаев, публикации без полного текста. Дополнительно проанализированы государственные и международные программные документы. Отбор источников проводили три исследователя независимо друг от друга; синтез данных – качественный (нарративный), с тематической группировкой.

Результаты. Определены ключевые векторы трансформации перинатальной медицины в мире: применение искусственного интеллекта для раннего выявления осложнений беременности (AUC = 0,85–0,95 в системах прогнозирования преэклампсии и задержки роста плода); расширение геномного скрининга новорожденных с охватом свыше 36 нозологий; внедрение секвенирования экзона и генома в пренатальную диагностику (дополнительный диагностический выход – 11,0–29,5 % по сравнению с хромосомным микроматричным анализом); персонализация вспомогательных репродуктивных технологий на основе многопараметрических омик-исследований. Достижения Республики Беларусь в 2025 г. (снижение младенческой смертности до 2,4 %, перинатальной смертности до 3,68 ‰, выживаемость новорожденных с экстремально низкой массой тела 84,0 %) соответствуют глобальным трендам.

Заключение. Реализация подпрограммы «Акушерство, гинекология, педиатрия и медицинская генетика» государственной научно-технической программы «Инновационные технологии в медицине» на 2026–2030 годы направлена на опережающее развитие трансляционных исследований и интеграцию технологий прецизионной медицины в клиническую практику.

Ключевые слова: прецизионная медицина, искусственный интеллект, перинатальная медицина, неонатальный скрининг, геномная диагностика, вспомогательные репродуктивные технологии, задержка роста плода, преэклампсия.

Objective. To analyse current global trends in scientific research in obstetrics and gynaecology, neonatology, paediatrics and medical genetics and to substantiate priority directions for national science in these fields of medicine.

Materials and methods. A scoping review was conducted following the PRISMA-ScR (Preferred Reporting Items For Systematic Reviews And Meta-Analyses Extension For Scoping Reviews) methodology. Searches were performed in PubMed, Scopus and Web of Science for the period January 2019 – July 2026 (last search date: 31 July 2026). The search query combined the terms “precision medicine”, “artificial intelligence”, “machine learning”, “preeclampsia”, “fetal growth restriction”, “assisted reproduction”, “endometrial receptivity”, “newborn screening”, and “prenatal exome/genome sequencing” using AND/OR operators. Inclusion criteria: original studies, systematic reviews and meta-analyses in English or Russian. Exclusion criteria: individual case reports and publications without full-text access. National and international policy documents were additionally analysed. Source selection was performed independently by three reviewers; data synthesis was qualitative (narrative) with thematic grouping.

Results. The key vectors of global perinatal medicine transformation were identified: application of artificial intelligence for early detection of pregnancy complications (AUC = 0.85–0.95 in pre-eclampsia and fetal growth restriction prediction systems); expansion of genomic neonatal screening to cover more than 36 conditions; implementation of exome and genome sequencing in prenatal diagnosis (incremental diagnostic yield 11.0–29.5 % compared with chromosomal microarray analysis); and personalisation of assisted reproductive technologies based on multiparametric omics studies. The achievements of the Republic of Belarus in 2025 (infant mortality 2.4 ‰, perinatal mortality 3.68 ‰, survival rate of extremely low birth weight newborns 84.0 %) are consistent with global trends.

Conclusion. The implementation of the subprogram “Obstetrics, Gynecology, Pediatrics and Medical Genetics” of the State Scientific and Technical Program “Innovative Technologies in Medicine” (2026–2030) is aimed at advancing translational research and integrating precision medicine technologies into clinical practice.

Key words: precision medicine, artificial intelligence, perinatal medicine, newborn screening, genomic diagnostics, assisted reproductive technologies, fetal growth restriction, preeclampsia.

HEALTHCARE. 2026; 9: 4–15

PRECISION MEDICINE AND DIGITAL TECHNOLOGIES IN REPRODUCTIVE, MATERNAL AND CHILD HEALTH: GLOBAL TRENDS AND SCIENTIFIC RESEARCH IN THE REPUBLIC OF BELARUS

S. Vasilyev, E. Ulezko, I. Kurlovich

Перинатальная медицина переживает эпоху кардинальных трансформаций. Конвергенция геномики, вычислительных технологий, клеточной биологии и трансляционной науки не только расширила диагностические и терапевтические горизонты, но и поставила перед мировым научным сообществом принципиально новые вопросы о природе репродуктивных нарушений, путях персонализации помощи матери и новорожденному и организации системных профилактических программ. В настоящее время прецизионная (персонализированная) медицина и цифровые технологии являются приоритетными направлениями развития мирового здравоохранения в сфере охраны репродуктивного здоровья на ближайшее десятилетие [1].

Вместе с тем, несмотря на несомненный прогресс, глобальные демографические вызовы остаются острыми. Снижение суммарного коэффициента рождаемости в большинстве развитых стран, рост распространенности бесплодия (до 15 % пар в популяции), устойчивое увеличение доли беременностей с осложнениями – все это определяет повестку современных исследований, в которой центральное место занимает не экстенсивный охват, а интенсивная точность: точная диагностика, точное лечение, точная медицинская профилактика [2].

Республика Беларусь исторически демонстрирует высокую эффективность отечественной перинатальной науки: снижение младенческой смертности до 2,4 на 1000 живорожденных (2025), вхождение в число лидеров мирового рейтинга комфортного материнства, создание уникальной системы перинатальной помощи с четырехуровневой сетью учреждений. Тем не менее демографическая ситуация диктует необходимость новых научных решений: суммарный коэффициент рождаемости по Республике Беларусь за 2017–2025 гг. уменьшился примерно на 33,1 %, соматические заболевания имеют 76 % беременных (2025), а показатели детской инвалидности не имеют тенденции к снижению [3].

Новизна настоящего обзора состоит в том, что впервые проведена систематизация мировых трендов прецизионной перинатальной медицины

применительно к условиям Республики Беларусь и конкретизированы векторы развития отечественных исследований на 2026–2030 гг., согласованные с приоритетными направлениями научной, научно-технической и инновационной деятельности, утвержденные Указом Президента Республики Беларусь № 135 «О приоритетных направлениях научной, научно-технической и инновационной деятельности на 2026–2030 годы»¹ (далее – Указ Президента № 135).

Цель исследования – на основании систематического анализа ведущих мировых научных направлений в акушерстве и гинекологии, неонатологии, педиатрии и медицинской генетике и отечественных приоритетных направлений научной, научно-технической и инновационной деятельности определить и обосновать перспективные направления отечественных научных исследований в области охраны репродуктивного здоровья и перинатальной медицины на 2026–2030 гг.

Материал и методы

Выполнен скопинг-обзор в соответствии с рекомендациями PRISMA-ScR (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses extension for Scoping Reviews). Выбор данного дизайна обусловлен целью исследования – картировать широкий и быстро развивающийся массив данных о технологиях прецизионной медицины и цифровых решениях в перинатологии и определить перспективные направления, а не оценить эффект конкретного вмешательства. Протокол обзора предварительно не регистрировался.

Формулирование вопроса исследования (формат PCC)

Вопрос обзора структурирован по схеме PCC (Population – Concept – Context):

Population (население): беременные женщины, плоды, новорожденные (в том числе с экстремально низкой и очень низкой массой тела), пациенты программ вспомогательных репродуктивных технологий.

Concept (концепция): технологии прецизионной (персонализированной) медицины и цифровые технологии: искусственный интеллект (ИИ)

¹О приоритетных направлениях научной, научно-технической и инновационной деятельности на 2026–2030 годы : Указ Президента Республики Беларусь от 1 апреля 2025 г. № 135 // Национальный правовой Интернет-портал Республики Беларусь. – URL: <https://pravo.by/document/?guid=12551&p0=P32500135> (дата обращения: 31.07.2026).

и машинное обучение, геномное и экзомное секвенирование, мультиомические платформы, преимплантационное генетическое тестирование, оценка рецептивности эндометрия, менеджмент крови пациента.

Context (контекст): охрана репродуктивного здоровья, материнства и детства; глобальные научные тренды 2019–2026 гг. в сопоставлении с приоритетами и достижениями Республики Беларусь.

Источники информации и стратегия поиска

Поиск проведен в трех библиографических базах данных: PubMed (MEDLINE), Scopus и Web of Science Core Collection – за период с 1 января 2019 г. по 31 июля 2026 г. Дата последнего поискового запроса – 31.07.2026. Дополнительно вручную проанализированы государственные и международные программные документы в области охраны репродуктивного здоровья, а также списки литературы включенных публикаций (метод «снежного кома»).

Поисковый запрос строился из тематических блоков, объединенных операторами OR внутри блока и AND между блоками. Полная поисковая строка для PubMed (7 тематических блоков, объединенных операторами AND/OR) доступна у авторов по запросу, для Scopus и Web of Science она адаптирована под синтаксис соответствующих баз.

Критерии отбора публикаций представлены в табл. 1.

Процесс отбора и синтеза данных

Отбор источников проводили три исследователя независимо друг от друга. Расхождения решались путем обсуждения до достижения консенсуса. На первом этапе просматривали заголовки и аннотации, на втором – полные тексты отобранных публикаций. Результаты отбора представлены в виде блок-схемы PRISMA (рисунок).

После объединения результатов трех баз данных удаление дубликатов осуществлено в менеджере библиографических ссылок Zotero.

Синтез данных выполнен качественным (нарративным) методом с тематической группировкой по ключевым направлениям.

Прецизионная диагностика и медицинская профилактика осложнений беременности

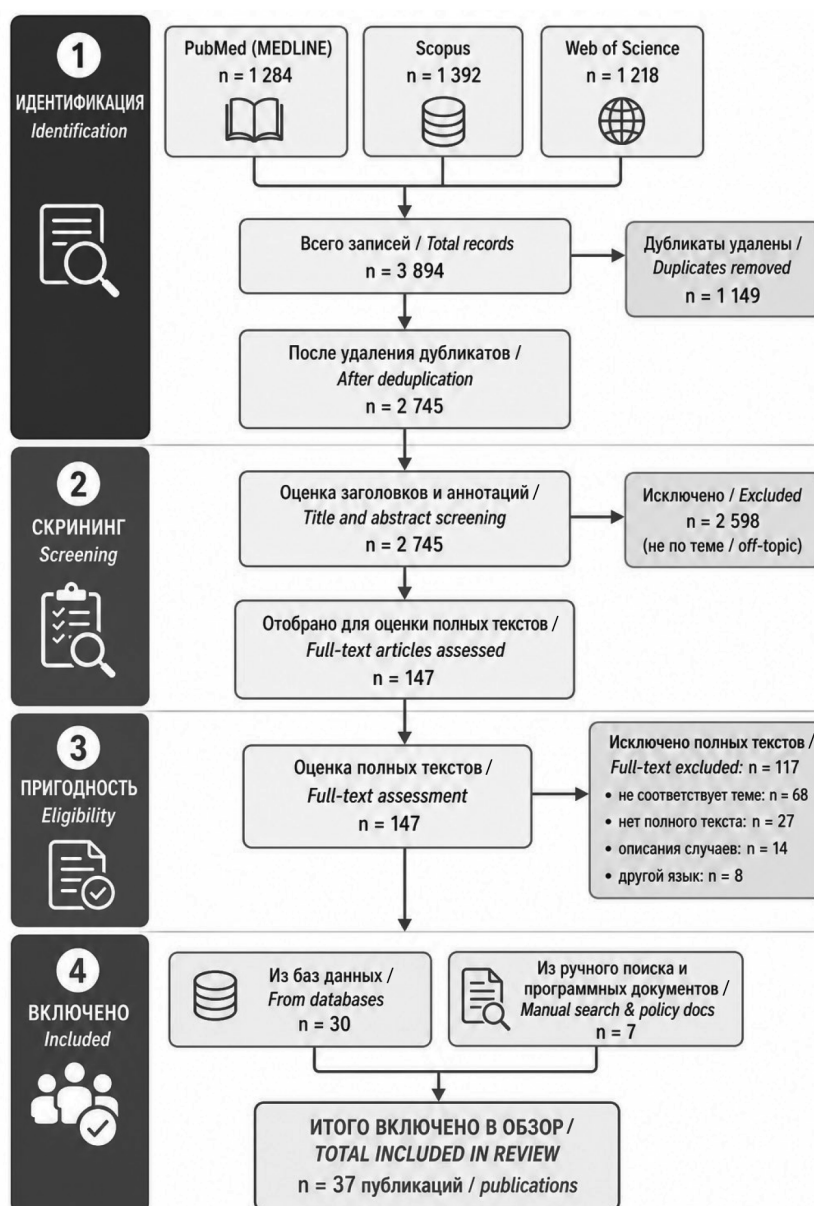
Искусственный интеллект в прогнозировании преэклампсии и задержки роста плода. Преэклампсия, задержка роста плода и акушерские кровотечения по-прежнему занимают лидирующие позиции в структуре материнской и перинатальной заболеваемости и смертности, определяя повестку клинических исследований во всем мире. Ключевым трендом последних лет стало применение алгоритмов машинного обучения и глубокого обучения для создания многопараметрических прогностических моделей, интегрирующих клинические данные, биомаркеры, доплерометрические параметры и геномную информацию.

По данным метаанализа L. Liu и соавт., объединенная прогностическая способность моделей машинного обучения для преэклампсии составляет AUC = 0,91 (95 % ДИ (0,87–0,92)), однако ключевой проблемой остается значительное снижение объединенной чувствительности при внешней валидации – до 0,68 в части исследований (для чувствительности 95 % ДИ (0,25–0,94)), что свидетельствует о переобучении на локальных когортах и необходимости мультицентровых проспективных валидаций [4]. Радиомические признаки плаценты в сочетании с клиническими переменными демонстрируют AUC = 0,941 при внутренней и 0,861 при внешней валидации для прогнозирования задержки роста плода [5], а модели на основе ангиогенных маркеров (растворимой fms-по-

Таблица 1. Критерии включения и исключения исследований

Table 1. Inclusion and exclusion criteria for studies

Параметр	Критерии включения	Критерии исключения
Тип публикации	Оригинальные исследования, систематические обзоры, метаанализы, клинические рекомендации, материалы, опубликованные в рецензируемых изданиях	Описания отдельных клинических случаев, серии случаев, редакционные статьи, комментарии, тезисы конференций
Язык	Английский, русский	Другие языки
Период	01.01.2019 – 31.07.2026	Вне указанного периода
Доступность	Полнотекстовые статьи	Публикации без доступного полного текста
Соответствие теме	Исследования, посвященные применению прецизионных/цифровых технологий в перинатологии, акушерстве, неонатологии, репродуктивной медицине	Работы, не относящиеся к указанной тематике (например, только фундаментальные исследования без клинического контекста, исследования вне перинатальной сферы)



Блок-схема PRISMA-ScR включения публикаций в обзор

PRISMA-ScR flow chart for inclusion of publications in the review

добной тирозинкиназы-1 (sFlt-1) и плацентарного фактора роста (PlGF)) и гемодинамических параметров достигают точности 0,91 в когортах высокого риска [6].

Принципиально важно, что современные системы прогнозирования преэклампсии и задержки роста плода эволюционируют в направлении объяснимого ИИ: методы SHAP и LIME (инструменты из области объяснимого ИИ, которые показывают, как модели машинного обучения принимают решения и какой вклад вносят конкретные признаки

в итоговый прогноз) позволяют клиницисту видеть вклад каждого параметра в итоговый риск, а децентрализованное машинное обучение обеспечивает разработку устойчивых моделей без передачи персональных данных [7]. Интеграция результатов удаленного мониторинга беременных (домашние тонометры, носимые датчики частоты сердечных сокращений и насыщения крови кислородом) в алгоритмы машинного обучения открывает перспективу непрерывной стратификации риска в режиме реального времени [8].

В Республике Беларусь разработка и внедрение алгоритмов ИИ для прогнозирования неврологических исходов у новорожденных с очень низкой массой тела уже продемонстрировала точность 82,05 %, что соответствует уровню лучших зарубежных систем [9]. Перспективным направлением в настоящее время является создание национальных прогностических моделей для акушерских осложнений на основе интегрированных данных электронных медицинских записей, биобанков и дистанционного мониторинга. Сравнительная характеристика прогностических моделей приведена в табл. 2.

Менеджмент крови пациента и гемостаз в акушерстве. Акушерские кровотечения остаются главной причиной материнской смертности в мире, составляя 27 % всех летальных исходов у матерей [10]. Современная концепция «менеджмента крови пациента» принципиально меняет подход к данной проблеме: вместо реактивного восполнения кровопотери предлагается трехкомпонентная превентивная стратегия: коррекция анемии до операции, минимизация интраоперационной кровопотери и доказательно обоснованная трансфузионная терапия [11].

Особую актуальность концепция «менеджмента крови пациента» приобретает в контексте неуклонного роста частоты вставания плаценты – патологии, количество случаев которой в Беларуси за 7 лет увеличилось в 12,5 раза вследствие роста удельного веса оперативного родоразрешения. Частота кесарева сечения в Республике Беларусь в 2025 г. составила 36,1 % (в 2004 г. – 18,6 %), что создает нарастающую волну акушерской патологии, требующей технологичных хирургических решений [12]. Внедрение интраоперационной аппаратной реинфузии крови, аутоплазмодонорства и целенаправленной гемостатической терапии под контролем ротационной тромбоэластометрии – приоритетное направление как мировых, так и отечественных исследований [13].

Персонализация вспомогательных репродуктивных технологий

Геномика и транскриптомика в оптимизации экстракорпорального оплодотворения. Вспомогательные репродуктивные технологии

достигли технологической зрелости, при которой дальнейший рост клинической эффективности возможен за счет их персонализации. Успешность экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) в общей популяции традиционно составляет 25–30 % на перенос эмбриона, и даже при переносе хромосомно нормальных (эуплоидных) blastocysts около трети циклов завершаются неудачей [14]. Это свидетельствует о том, что «узкое место» смещается от хромосомного статуса эмбриона к состоянию эндометрия и молекулярным детерминантам имплантации.

Преимплантационное генетическое тестирование на анеуплоидии стало стандартом работы в ведущих репродуктивных центрах мира. Показано, что вероятность живорождения при переносе эуплоидных blastocysts (среди имплантировавшихся эмбрионов) на 5-е сут. значимо выше, чем на 6-е сут. (86 % против 73,2 %), что подчеркивает роль кинетики дробления в отборе эмбриона даже в условиях скрининга анеуплоидий [15]. Параллельно развивается неинвазивное преимплантационное генетическое тестирование – анализ ДНК из кондиционированной культуральной среды, позволяющий избежать травматичной биопсии трофобласта [16].

Оценка рецептивности эндометрия: от концепции к доказательной базе. Персонализированный генетический тест для определения рецептивных свойств эндометрия (ERA) и его модификации трансформировали концепцию «персонализированного переноса эмбриона» (pET) в клиническую реальность. По данным метаанализа Z. Liu и соавт., смещение «окна имплантации» выявляется у 34–38 % пациенток, а ретроспективный многоцентровой анализ M. Ruiz-Alonso et al. показал, что pET у пациентов с повторными неудачами имплантации достоверно повышает частоту клинической беременности (65,0 % против 37,1 %), живорождения (48,2 % против 26,1 %) по сравнению со стандартным протоколом ($p < 0,01$) [17; 18].

Вместе с тем рандомизированное исследование J. Chae-Kim и соавт. не подтвердило преимуществ ERA в популяции с хорошим прогнозом, что ограничивает его применение именно группой

Таблица 2. Прогностические модели искусственного интеллекта в акушерстве

Table 2. Predictive models of artificial intelligence in obstetrics

Прогностическая модель/предиктор	Задача	AUC (внутр.)	AUC (внешн.)	Источник
ML-модели (метаанализ)	Преэклампсия	0,910	до 0,680	[4]
Радиомика плаценты + клиника	Задержка роста плода	0,941	0,861	[5]
sFlt-1/PIGF + гемодинамика	Преэклампсия	0,910	–	[6]

повторных неудач имплантации [19]. Перспективной является создание мультиомных моделей рецептивности, интегрирующих транскриптомику, внеклеточных везикул маточного секрета, протеомику, малые некодирующие РНК и ИИ-алгоритмы: первые исследования демонстрируют точность предсказания беременности до AUC = 0,83 [20]. Достигнутый в Республике Беларусь показатель успешности бесплатной попытки ЭКО 42,3 % уже превышает среднеевропейские значения и свидетельствует о высоком технологическом уровне отечественных программ вспомогательных репродуктивных технологий, требующих научного сопровождения в области геномики эмбрионального развития и молекулярной биологии эндометрия.

Выхаживание маловесных новорожденных: от технологий к предиктивной неонатологии

Глобальные достижения и нерешенные проблемы. Интенсивная неонатология остается одной из наиболее технологически емких областей медицины. Достижения последних десятилетий в выхаживании новорожденных с экстремально низкой массой тела (ЭНМТ) (менее 1000 г) и очень низкой массой тела (ОНМТ) (менее 1500 г) впечатляют: по данным С. Caporali и соавт., 67 % выживших новорожденных с ЭНМТ имели нормальное нейрокогнитивное развитие в 24-месячном скорректированном возрасте. В Республике Беларусь выживаемость новорожденных с ЭНМТ выросла с 78,7 % (2021) до 84,0 % (2025), что соответствует лучшим показателям европейских перинатальных центров [21].

Тем не менее проблема нейрокогнитивных нарушений у выживших глубоко недоношенных детей не теряет остроты. Бронхолегочная дисплазия, ретинопатия недоношенных, тяжелые внутрижелудочковые кровоизлияния и постгеморрагическая гидроцефалия по-прежнему определяют долгосрочный прогноз выживших. Нейровизуализационные исследования последних лет выявили, что повреждение белого вещества головного мозга, определяемое при магнитно-резонансной томографии (МРТ) при выписке, является ведущим биомаркером неблагоприятного нейрокогнитивного прогноза на 2–3-м годах жизни [22].

Искусственный интеллект в интенсивной терапии и реанимации новорожденных. Прогностическое моделирование в неонатологии переживает стремительное развитие под влиянием алгоритмов машинного обучения. Поэтапные лонгитудинальные модели на основе многослойного перцептрона (прогнозируют будущие изменения по этапам) демонстрируют AUC = 0,932 (в 24-часовом окне), AIC = 0,973

(2–7 сут.) и AUC = 0,950 (до выписки) для прогнозирования летальности в ОНМТ-когортах (n = 15 790 новорожденных) [23]. Модели на основе XGBoost и случайного леса (методы машинного обучения на основе деревьев решений) устойчиво превосходят традиционные шкалы SNAPPE-II при внешней валидации [24].

Принципиально новым направлением является пространственно-информированное МРТ-прогнозирование нейрокогнитивного развития у доношенных новорожденных после гипоксически-ишемического поражения: корреляция предсказанных и реальных баллов по шкале Bayley достигает 0,947 ($R^2 = 0,879$) в отдельных исследованиях [25]. Системный обзор E. Keles и U. Bagci констатирует: ИИ в неонатальной интенсивной терапии перешел из стадии концептуальных разработок к реальным клиническим инструментам прогнозирования летальности, бронхолегочной дисплазии и неврологических исходов, однако требует стандартизации входных данных и мультицентровой валидации [26].

Отечественные разработки в области ИИ-прогнозирования неврологических исходов у недоношенных органично вписываются в данный тренд. Накопленный клинический материал ГУ «Республиканский научно-практический центр "Мать и дитя"» создает уникальную возможность для разработки популяционно-специфичных прогностических алгоритмов [9].

Геномная революция в пренатальной и неонатальной диагностике

Эволюция пренатальной генетической диагностики. Пренатальная генетическая диагностика переживает подлинную революцию. Хромосомный микроматричный анализ (ХМА), широко применяемый как первая линия при структурных аномалиях плода, обеспечивает дополнительный диагностический выход 3,7–8,6 % в зависимости от количества аномалий [27]. Однако в случаях с отрицательными результатами кариотипирования и ХМА диагностическую ценность показывает секвенирование экзома (WES): масштабная когорта из 1618 плодов со структурными аномалиями (F. Fu и соавт.) показала дополнительный выход WES 14,2 %, а при множественных пороках развития этот показатель достигает 25–40 % [28].

Метаанализ N. Shreeve и соавт. установил, что секвенирование полного генома (WGS) обеспечивает инкрементальный выход (дополнительную диагностическую ценность) относительно ХМА/QF-PCR (количественная флуоресцентная полимеразная цепная реакция) 16 % пренатально и 26 % в общей популяции с врожденными аномалиями [29]. Проспективная когорта из 750 плодов

со структурными аномалиями (R. J. Warner и соавт.) зафиксировала патогенные или вероятно патогенные варианты при трио-WGS (генетический анализ ДНК плода и обоих его родителей) в 15,6 % случаев [30]. Анализ трио по сравнению с изолированным анализом плода повышает диагностический выход с 16,3 до 28,1 %, что формирует стандарт тестирования при тяжелых фенотипах [31].

Несмотря на очевидные перспективы, внедрение WES/WGS в рутинную пренатальную диагностику сопряжено с рядом методологических и этических вызовов. Варианты неопределенной значимости встречаются у значимой доли пациентов (до 18 % при WGS) и создают трудноразрешимую клиническую дилемму; случайные находки требуют заблаговременно разработанных протоколов информирования и консультирования [32; 33]. Продолжается дискуссия о применении WGS как единого теста вместо последовательного алгоритма «кариотипирование → XMA → WES», учитывая его технические преимущества (меньшее потребление ДНК и потенциально более короткие сроки анализа) [34; 35]. Сравнительные данные о диагностической ценности методов геномного анализа представлены в табл. 3.

Геномное расширение неонатального скрининга. Расширение неонатального скрининга с использованием NGS (методы секвенирования нового поколения)/WES является одним из наиболее динамично развивающихся направлений педиатрической генетики. Крупное проспективное исследование T. Chen и соавт. на когорте из 29 601 новорожденного показало, что геномное секвенирование как первый уровень скрининга выявляет 402 (1,4 %) подтвержденных диагноза с положительной прогностической ценностью 50,4 %; при этом патологические состояния у 59 пациентов ($\approx 1 : 500$) не были бы обнаружены традиционным биохимическим скринингом [34].

Европейская инициатива BabyDetect (F. Voetter и соавт.) апробировала геномный скрининг как первый уровень в родильных домах: из 71 вы-

явленного клинического случая 30 не были диагностированы классическим скринингом, а 44 случая дефицита глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (наиболее частой находки) требовали незамедлительных клинических действий [35]. Проект Screen4Care (C. Saier и соавт.) разработал критерии TREAT для отбора генов (245 генов для 165 поддающихся лечению заболеваний) с учетом эффективности терапии, тяжести и пенетрантности нозологий [36].

В Республике Беларусь неонатальный скрининг охватывает 12 нозологий (2025), а плановое расширение до 36 к 2030 г. соответствует рекомендациям Всемирной организации здравоохранения и европейским стандартам. Принципиально, что расширение скрининга органично сочетается с внедрением молекулярно-генетических методов подтверждающей диагностики, поскольку ряд нозологий (спинальная мышечная атрофия, первичные иммунодефициты, наследственные болезни обмена веществ с поздним началом) требуют именно геномного подтверждения для назначения патогенетической терапии [33].

Критически важным аспектом является сочетание биохимического и геномного скрининга. Итальянский опыт (S. Fecarotta соавт.) показывает, что в 37,9 % случаев диагностических коллизий именно комбинированный подход (LC-MS/MS (метод жидкостной хроматографии и tandemной масс-спектрометрии) + NGS) был решающим для правильного диагноза [37]. Таким образом, геномный скрининг следует рассматривать не как замену, а как дополнение к биохимическому, что должно учитываться при планировании отечественных программ расширения скрининга.

Достижения и приоритеты научных исследований Республики Беларусь

Результаты государственных программ на 2021–2025 гг. Реализация подпрограммы «Разработать и внедрить новые высокоэффективные методы медицинской помощи, направленные на сохранение и укрепление здоровья женщин и детей, обеспечение устойчивого развития общества»

Таблица 3. Диагностическая ценность методов геномного анализа в пренатальной практике

Table 3. Diagnostic value of genomic analysis methods in prenatal practice

Метод	Увеличение диагностической ценности по сравнению с XMA	Популяция/дизайн	Источники
XMA	3,7–8,6 %	Структурные аномалии	[27]
WES	14,2 % (до 25–40 % при множественных пороках развития)	n = 1618	[28; 31]
WGS	16 % пренатально; 26 % в общей популяции с врожденными аномалиями	Метаанализ	[29]
Трио-WGS	15,6 %, патогенные или вероятно патогенные варианты	n = 750	[30]

(«Здоровье матери и ребенка») Государственной научно-технической программы «Научно-техническое обеспечение качества и доступности медицинских услуг» (2021–2025) создала научный задел, который органично вписывается в мировые тренды. Улучшение и стабилизация указанных выше демографических показателей могли быть достигнуты только на фундаменте систематических научных исследований.

В рамках подпрограммы за весь период ее выполнения (2021–2025) внедрялась научная продукция по 45 завершенным заданиям. Коэффициент эффективности по подпрограмме составил 15,9. Получено 300 актов о внедрении.

Особого внимания заслуживают уникальные технологические достижения: с 2009 по 2025 г. в стране выполнено свыше 1000 операций внутриутробной хирургии (фетоскопические вмешательства, внутриутробные трансфузии, коагуляция плацентарных анастомозов при фето-фетальном трансфузионном синдроме). Это помещает Беларусь в узкий круг государств, располагающих полным спектром инвазивных перинатальных технологий.

Перспективные направления на 2026–2030 гг.

В работе авторы руководствовались положениями Указа Президента № 135, в котором среди ключевых векторов определены цифровые технологии и ИИ (п. 1), биологические и медицинские технологии (п. 3), а также научное обеспечение безопасности человека и общества (п. 5). Представленный ниже перечень перспективных направлений не претендует на расширение утвержденных государственных приоритетов, а является их научно-методической конкретизацией применительно к акушерству, гинекологии, неонатологии, педиатрии и медицинской генетике. Таким образом, авторы лишь детализируют содержательный контур задач, которые уже определены на государственном уровне, и предлагают пути их трансляции в клиническую практику.

Государственная подпрограмма «Акушерство, гинекология, педиатрия и медицинская генетика» Государственной научно-технической программы «Инновационные технологии в медицине» (2026–2030) сформирована с учетом как мировых научных трендов, так и национальных потребностей. Ее концептуальным стержнем является принцип трансляционной медицины – максимально короткий путь от научного открытия к клинической практике. К ключевым направлениям относятся:

- разработка и валидация национальных алгоритмов прогнозирования преэклампсии, задержки роста плода и перинатальных осложнений на основе мультипараметрических моделей с биомар-

- керами, данными дистанционного мониторинга и геномными предикторами (п. 1 Указа Президента № 135 – цифровые технологии и ИИ; п. 3 Указа Президента № 135 – медицинские технологии);

- совершенствование технологий вспомогательных репродуктивных технологий с внедрением молекулярно-генетических методов оценки эмбрионального потенциала и рецептивности эндометрия, развитие преимплантационного генетического тестирования моногенных заболеваний (п. 3 Указа Президента № 135 – биологические и медицинские технологии);

- создание и клиническое внедрение систем прогнозирования неврологических исходов у новорожденных с экстремально низкой и очень низкой массой тела на основе алгоритмов машинного обучения с интеграцией нейровизуализационных данных (п. 1 Указа Президента № 135 – ИИ; п. 3 Указа Президента № 135 – медицинские технологии);

- расширение программы неонатального скрининга с разработкой алгоритмов молекулярно-генетической подтверждающей диагностики и внедрением принципов таргетной терапии орфанных заболеваний раннего детского возраста (п. 3 Указа Президента № 135 – медицинские биотехнологии и фармацевтика);

- развитие пренатальной диагностики с применением ХМА, панелей NGS и секвенирования экзосом/генома плода при неустановленном диагнозе после стандартных методов (п. 3 Указа Президента № 135 – биологические и медицинские технологии; п. 1 Указа Президента № 135 – цифровые технологии);

- совершенствование хирургических технологий в акушерстве и неонатологии: внутриутробная фетальная хирургия, нейрохирургические вмешательства у новорожденных, программы менеджмента крови пациента при акушерских кровотечениях и вращении плаценты (п. 3 Указа Президента № 135 – медицинские технологии; п. 5 Указа Президента № 135 – биологическая безопасность).

Реализация данных направлений в рамках единого программного инструмента при коэффициенте эффективности предшествующей подпрограммы 15,9 позволяет прогнозировать предотвращенный экономический ущерб для системы здравоохранения и общества, существенно превышающий объем вложений.

Заключение

Перинатальная медицина вступила в эпоху прецизионных технологий, определяющих качественно новый уровень диагностики и лечения.

Применение методов ИИ, мультиомических платформ и высокопроизводительного геномного секвенирования совершенствует все ключевые звенья перинатальной помощи: от предгравидарной подготовки и пренатальной диагностики до неонатальной интенсивной терапии и скрининга новорожденных.

Республика Беларусь обладает рядом конкурентных преимуществ для освоения данных направлений: централизованная система перинатальной помощи с отработанными механизмами распространения научных достижений, высоко-

квалифицированный научный и клинический потенциал, сформированные базы данных, а также доказанная экономическая эффективность программных исследований.

Ключевым условием успеха является интеграция фундаментальных молекулярно-генетических исследований с прикладными клиническими разработками в рамках принципа трансляционной медицины. Только такой подход позволит обеспечить научно обоснованное улучшение демографических показателей и укрепление репродуктивного потенциала страны.

Литература

- 1 Gbagbo, F. Y. Artificial intelligence and sexual reproductive health and rights: a technological leap towards achieving sustainable development goal target 3.7 / F. Y. Gbagbo, E. K. Ameyaw, S. Yaya // *Reproductive Health*. – 2024. – Vol. 21, № 1. – doi: 10.1186/s12978-024-01924-9.
2. Infertility workup for the women's health specialist: ACOG Committee Opinion, Number 781 // *Obstetrics & Gynecology*. – 2019. – Vol. 133, № 6. – doi: 10.1097/AOG.0000000000003271.
3. Национальный статистический комитет Республики Беларусь. Портал данных : [сайт]. – Мн., 2026. – URL: <https://dataportal.belstat.gov.by> (дата обращения: 17.08.2026).
4. Machine learning prediction models for preeclampsia : systematic review and meta-analysis / L. Liu, Q. Zhu, Y. Zong [et al.] // *Journal of Medical Internet Research*. – 2026. – Vol. 28. – doi: 10.2196/78714.
5. A machine learning model based on placental magnetic resonance imaging and clinical factors to predict fetal growth restriction / J. Wang, Z. Chen, H. Zhang [et al.] // *BMC Pregnancy and Childbirth*. – 2025. – Vol. 25. – doi: 10.1186/s12884-025-07450-1.
6. Plasma soluble fms-like tyrosine kinase 1 to placental growth factor ratio of 11.5 multiples of median predicts preeclampsia with severe features within 2 weeks of testing / J. Espinoza, V. F. Calsavara, S. Kilpatrick [et al.] // *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. – 2024. – Vol. 231, № 3. – doi: 10.1016/j.ajog.2024.05.050.
7. Hackeloer, M. New advances in prediction and surveillance of preeclampsia: role of machine learning approaches and remote monitoring / M. Hackeloer, L. Schmidt, S. Verlohren // *Archives of Gynecology and Obstetrics*. – 2022. – Vol. 308, № 6. – P. 1663–1677.
8. Ozcan, M. Preeclampsia prediction via machine learning : a systematic literature review / M. Ozcan, S. Peker // *Health Systems*. – 2025. – Vol. 14, № 3. – P. 208–222.
9. Крамко, Д. А. Аспекты применения искусственного интеллекта в науке и медицине (обзор литературы) / Д. А. Крамко, О. В. Артамонова, М. Г. Девялтовская // *Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности* : сб. науч. тр. / Респ. науч.-практ. центр «Мать и дитя» ; редкол.: С. А. Васильев, Е. А. Улезко. – Мн., 2024. – Вып. 17. – С. 282–286.
10. Yunas, M. Causes of and risk factors for postpartum haemorrhage : a systematic review and meta-analysis / M. Yunas, M. Islam, K. Sindhu [et al.] // *The Lancet*. – 2025. – Vol. 405. – doi:10.1016/S0140-6736(25)00448-9.
11. Patient blood management in obstetrics: prevention and treatment of postpartum haemorrhage. A NATA consensus statement / M. Munoz, J. Stensballe, A.-S. Ducloy-Bouthors [et al.] // *Blood Transfusion*. – 2019. – Vol. 17, № 2. – P. 112–136.
12. Гошкевич, Е. А. Актуальность проблем диагностики и выбора тактики родоразрешения у женщин с приращением плаценты (обзор литературы) / Е. А. Гошкевич, О. А. Пересада, Т. П. Ващилина // *Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности* : сб. науч. тр. / Респ. науч.-практ. центр «Мать и дитя» ; редкол.: С. А. Васильев, Е. А. Улезко. – Мн., 2024. – Вып. 17. – С. 66–74.
13. Patient blood management in pregnancy / A. Kaserer, C. Castellucci, D. Henckert [et al.] // *Transfusion medicine and hemotherapy*. – 2023. – Vol. 50, № 3. – P. 245–255.
14. When the embryo meets the endometrium: identifying the features required for successful embryo implantation / V. Lacconi, M. Massimiani, I. Carriero [et al.] // *International Journal of Molecular Sciences*. – 2024. – Vol. 25, № 5. – doi: 10.3390/ijms25052834.
15. Increased incidence of live births in implanted single-embryo transfer cycles of vitrified-warmed blastocysts expanded on day 5 versus day 6 following preimplantation genetic testing for aneuploidy / C.-H. Chen, C.-I. L. Lee, C.-C. Huang [et al.] // *Scientific Reports*. – 2023. – Vol. 13. – doi: 10.1038/s41598-023-40052-5.
16. Small non-coding RNAs as new biomarkers to evaluate the quality of the embryo in the IVF process / S. Toporcerova, I. Spakova, K. Soltys [et al.] // *Biomolecules*. – 2022. – Vol. 12, № 11. – doi: 10.3390/biom12111687.
17. Clinical outcomes following endometrial receptivity assessment-guided personalized euploid embryo transfer in patients with previous implantation failures / M. Ruiz-Alonso, C. Gomez, T. Stankewicz [et al.] // *Scientific Reports*. – 2025. – Vol. 15, № 1. – doi: 10.1038/s41598-025-01056-5.
18. The clinical efficacy of personalized embryo transfer guided by the endometrial receptivity array/analysis on IVF/ICSI outcomes: a systematic review and meta-analysis / Z. Liu, X. Liu, M. Wang [et al.] // *Frontiers in Physiology*. – 2022. – T. 13. – doi: 10.3389/fphys.2022.841437.

19. Evaluating the endometrial receptivity assay: a nested diagnostic accuracy study within the Synchrony randomized clinical trial / J. Chae-Kim, N. Doyle, S. Jahandideh [et al.] // *Fertility and Sterility*. – 2022. – Vol. 120, № 6. – P. 1255–1256.
20. Endometrial receptivity profiled through transcriptomic analysis of uterine fluid extracellular vesicles using systems biology and bayesian modeling for pregnancy prediction / D. Marzanati, F. Ranucci, L. Pagliardini [et al.] // *Scientific Reports*. – 2025. – Vol. 15, № 1. – doi:10.1038/s41598-025-19633-z.
21. Neurodevelopmental outcome of Italian preterm ELBW infants: an eleven years single center cohort / C. Caporali, S. Longo, G. Tritto [et al.] // *Italian Journal of Pediatrics*. – 2022. – Vol. 48, № 1. – doi: 10.1186/s13052-022-01303-9.
22. Baker, S. Machine learning for understanding and predicting neurodevelopmental outcomes in premature infants : a systematic review / S. Baker, Y. Kandasamy // *Pediatric Research*. – 2023. – Vol. 93, № 2. – P. 293–299.
23. Learning-based longitudinal prediction models for mortality risk in very-low-birth-weight infants : a nationwide cohort study / J. Y. Na, D. Jung, J. H. Cha [et al.] // *Neonatology*. – 2023. – Vol. 120, № 5. – P. 652–660.
24. Li, A. Improving prediction of survival for extremely premature infants born at 23 to 29 weeks gestational age in the neonatal intensive care unit: development and evaluation of machine learning models / A. Li, S. Mullin, P. L. Elkin // *JMIR Medical Informatics*. – 2024. – Vol. 12. – doi: 10.2196/42271.
25. Neuropognostration via spatially-informed machine learning following hypoxic-ischemic injury / J. D. Lewis, A. A. Miran, M. Stoolper [et al.] // *medRxiv*. – 2025. – doi: 10.1101/2025.01.08.25320190.
26. Keles, E. The past, current, and future of neonatal intensive care units with artificial intelligence : a systematic review / E. Keles, U. Bagci // *npj Digital Medicine*. – 2023. – Vol. 6, № 1. – doi.org/10.1038/s41746-023-00941-5.
27. Molecular Approaches in fetal malformations, dynamic anomalies and soft markers: diagnostic rates and challenges – systematic review of the literature and meta-analysis / G. Mastromoro, D. Guadagnolo, N. Khaleghi Hashemian [et al.] // *Diagnostics*. – 2022. – Vol. 12, № 3. – doi: 10.3390/diagnostics12030575.
28. Application of exome sequencing for prenatal diagnosis of fetal structural anomalies: clinical experience and lessons learned from a cohort of 1618 fetuses / F. Fu, R. Li, Q. Yu [et al.] // *Genome Medicine*. – 2022. – Vol. 14, № 1. – doi: 10.1186/s13073-022-01130-x.
29. Incremental yield of whole-genome sequencing over chromosomal microarray analysis and exome sequencing for congenital anomalies in prenatal period and infancy : systematic review and meta-analysis / N. Shreeve, C. Sproule, K. W. Choy [et al.] // *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. – 2024. – Vol. 63, № 1. – P. 15–23.
30. Multicenter, prospective cohort of genome sequencing in 750 fetal structural anomalies / R. J. Wapner, J. L. Giordano, J. De Voest [et al.] // *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. – 2024. – Vol. 230, № 1. – doi: 10.1016/j.ajog.2023.11.015.
31. Prenatal whole-exome sequencing for fetal structural anomalies : a retrospective analysis of 145 Chinese cases / Y. Qin, Y. Yao, N. Liu [et al.] // *BMC Medical Genomics*. – 2023. – Vol. 16, № 1. – doi: 10.1186/s12920-023-01697-3.
32. Makhamreh, M. M. Advancements in prenatal genetic screening and testing: emerging technologies and evolving applications / M. M. Makhamreh, M. L. Chong, I. B. Van Den Veyver // *Diagnostics*. – 2025. – Vol. 15, № 20. – doi: 10.3390/diagnostics15202579.
33. Exome/genome-wide testing in newborn screening: a proportionate path forward / V. Rahimzadeh, J. M. Friedman, G. De Wert, B. M. Knoppers // *Frontiers in Genetics*. – 2022. – T. 13. – doi: 10.3389/fgene.2022.865400.
34. Genomic sequencing as a first-tier screening test and outcomes of newborn screening / T. Chen, C. Fan, Y. Huang [et al.] // *JAMA Network Open*. – 2023. – Vol. 6, № 9. – doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.31162.
35. Population-based, first-tier genomic newborn screening in the maternity ward / F. Boemer, K. Hovhannesian, F. Piazon [et al.] // *Nature Medicine*. – 2025. – Vol. 31, № 4. – P. 1339–1350.
36. TREAT: systematic and inclusive selection process of genes for genomic newborn screening as part of the Screen4Care project / C. Saier, S. Sansen, J. Berghout [et al.] // *Orphanet Journal of Rare Diseases*. – 2025. – Vol. 20, № 1. – doi: 10.1186/s13023-025-03692-6.
37. Combined biochemical profiling and DNA sequencing in the expanded newborn screening for inherited metabolic diseases: the experience in an Italian reference center / S. Fecarotta, L. Vaccaro, A. Verde [et al.] // *Orphanet Journal of Rare Diseases*. – 2025. – Vol. 20, № 1. – doi: 10.1186/s13023-025-03546-1.

References

1. Gbagbo F.Y., Ameyaw E.K., Yaya S. Artificial intelligence and sexual reproductive health and rights: a technological leap towards achieving sustainable development goal target 3.7. *Reprod Health*. 2024; 21(1). doi: 10.1186/s12978-024-01924-9.
2. Infertility workup for the women's health specialist: ACOG Committee Opinion, Number 781. *Obstet Gynecol*. 2019; 133(6). doi: 10.1097/AOG.0000000000003271.
3. National Statistical Committee of the Republic of Belarus. Data Portal [Internet]. Minsk: Belstat; 2026. Available at: <https://dataportal.belstat.gov.by> (accessed: 17.08.2026).
4. Liu L., Zhu Q., Zong Y., et al. Machine learning prediction models for preeclampsia. *J Med Internet Res*. 2026; 28. doi: 10.2196/78714.
5. Wang J., Chen Z., Zhang H., et al. A machine learning model based on placental magnetic resonance imaging and clinical factors to predict fetal growth restriction. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2025; 25. doi: 10.1186/s12884-025-07450-1.
6. Espinoza J., Calsavara V.F., Kilpatrick S., et al. Plasma soluble fms-like tyrosine kinase 1 to placental growth factor ratio of 11.5 multiples of median predicts preeclampsia with severe features within 2 weeks of testing. *Am J Obstet Gynecol*. 2024; 231(3). doi: 10.1016/j.ajog.2024.05.050.
7. Hackeloer M., Schmidt L., Verloren S. New advances in prediction and surveillance of preeclampsia: role of machine learning approaches and remote monitoring. *Arch Gynecol Obstet*. 2022; 308(6): 1663–1677.
8. Ozcan M., Peker S. Preeclampsia prediction via machine learning. *Health Syst*. 2025; 14(3): 208–222.

9. Kramko D.A., Artamonava V.V., Devyaltovskaya M.G. Questions of the usage of artificial intelligence in modern science and medicine (literature review). *Sovremennye perinatal'nye medicinskie tekhnologii v reshenii problem demograficheskoy bezopasnosti*. Minsk. 2024; 17: 282–286. (in Russian)
10. Yunas M., Islam M., Sindhu K., et al. Causes of and risk factors for postpartum haemorrhage. *Lancet*. 2025; 405. doi:10.1016/S0140-6736(25)00448-9.
11. Munoz M., Stensballe J., Ducloy-Bouthors A.S., et al. Patient blood management in obstetrics: prevention and treatment of postpartum haemorrhage. A NATA consensus statement. *Blood Transfus*. 2019; 17(2): 112–136.
12. Goshkevich E.A., Peresada O.A., Vashchilina T.P. The relevance of diagnostic problems and the choice of delivery tactics for women with placenta increment (literature review). *Sovremennye perinatal'nye medicinskie tekhnologii v reshenii problem demograficheskoy bezopasnosti*. Minsk. 2024; 17: 66–74. (in Russian)
13. Kaserer A., Castellucci C., Henckert D., et al. Patient blood management in pregnancy. *Transfus Med Hemother*. 2023; 50(3): 245–255.
14. Lacconi V., Massimiani M., Carriero I., et al. When the embryo meets the endometrium: identifying the features required for successful embryo implantation. *Int J Mol Sci*. 2024; 25(5). doi: 10.3390/ijms25052834.
15. Chen C.-H., Lee C.-I., Huang C.-C., et al. Increased incidence of live births in implanted single-embryo transfer cycles of vitrified-warmed blastocysts expanded on day 5 versus day 6 following preimplantation genetic testing for aneuploidy. *Sci Rep*. 2023; 13. doi: 10.1038/s41598-023-40052-5.
16. Toporcerova S., Spakova I., Soltys K., et al. Small non-coding RNAs as new biomarkers to evaluate the quality of the embryo in the IVF process. *Biomolecules*. 2022; 12(11). doi: 10.3390/biom12111687.
17. Ruiz-Alonso M., Gomez C., Stankewicz T., et al. Clinical outcomes following endometrial receptivity assessment-guided personalized euploid embryo transfer in patients with previous implantation failures. *Sci Rep*. 2025; 15(1). doi: 10.1038/s41598-025-01056-5.
18. Liu Z., Liu X., Wang M., et al. The clinical efficacy of personalized embryo transfer guided by the endometrial receptivity array/analysis on IVF/ICSI outcome. *Front Physiol*. 2022; 13. doi: 10.3389/fphys.2022.841437.
19. Chae-Kim J., Doyle N., Jahandideh S., et al. Evaluating the endometrial receptivity assay. *Fertility Sterility*. 2022; 120(6): 1255–1256.
20. Marzanati D., Ranucci F., Pagliardini L., et al. Endometrial receptivity profiled through transcriptomic analysis of uterine fluid extracellular vesicles using systems biology and bayesian modeling for pregnancy prediction. *Sci Rep*. 2025; 15(1). doi:10.1038/s41598-025-19633-z.
21. Caporali C., Longo S., Tritto G., et al. Neurodevelopmental outcome of Italian preterm ELBW infants: an eleven years single center cohort. *Ital J Pediatr*. 2022; 48(1): doi: 10.1186/s13052-022-01303-9.
22. Baker S., Kandasamy Y. Machine learning for understanding and predicting neurodevelopmental outcomes in premature infants. *Pediatr Res*. 2023; 93(2): 293–299.
23. Na J.Y., Jung D., Cha J.H., et al. Learning-based longitudinal prediction models for mortality risk in very-low-birth-weight infants. *Neonatology*. 2023; 120(5): 652–660.
24. Li A., Mullin S., Elkin P.L. Improving prediction of survival for extremely premature infants born at 23 to 29 weeks gestational age in the neonatal intensive care unit. *JMIR Med Inform*. 2024; 12. doi: 10.2196/42271.
25. Lewis J.D., Miran A.A., Stoolper M., et al. Neuroprognostication via spatially-informed machine learning following hypoxic-ischemic injury. *medRxiv* 2025. doi: 10.1101/2025.01.08.25320190.
26. Keles E., Bagci U. The past, current, and future of neonatal intensive care units with artificial intelligence. *npj Digit Med*. 2023; 6(1). doi.org/10.1038/s41746-023-00941-5.
27. Mastromoro G., Guadagnolo D., Khaleghi Hashemian N., et al. Molecular approaches in fetal malformations, dynamic anomalies and soft markers: diagnostic rates and challenges. *Diagnostics*. 2022; 12(3). doi: 10.3390/diagnostics12030575.
28. Fu F., Li R., Yu Q., et al. Application of exome sequencing for prenatal diagnosis of fetal structural anomalies: clinical experience and lessons learned from a cohort of 1618 fetuses. *Genome Med*. 2022; 14(1). doi: 10.1186/s13073-022-01130-x.
29. Shreeve N., Sproule C., Choy K.W., et al. Incremental yield of whole-genome sequencing over chromosomal microarray analysis and exome sequencing for congenital anomalies in prenatal period and infancy. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2024; 63(1): 15–23.
30. Wapner R.J., Giordano J.L., De Voest J., et al. Multicenter, prospective cohort of genome sequencing in 750 fetal structural anomalies. *Am J Obstet Gynecol*. 2024; 230(1). doi: 10.1016/j.ajog.2023.11.015.
31. Qin Y., Yao Y., Liu N., et al. Prenatal whole-exome sequencing for fetal structural anomalies. *BMC Med Genomics*. 2023; 16(1). doi: 10.1186/s12920-023-01697-3
32. Makhamreh M.M., Chong M.L., Van Den Veyver I.B. Advancements in prenatal genetic screening and testing: emerging technologies and evolving applications. *Diagnostics*. 2025; 15(20). doi: 10.3390/diagnostics15202579.
33. Rahimzadeh V., Friedman J.M., De Wert G., Knoppers B.M. Exome/genome-wide testing in newborn screening. *Front Genet*. 2022; 13. doi: 10.3389/fgene.2022.865400.
34. Chen T., Fan C., Huang Y., et al. Genomic sequencing as a first-tier screening test and outcomes of newborn screening. *JAMA Netw Open*. 2023; 6(9). doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.31162.
35. Boemer F., Hovhannesian K., Piazzon F., et al. Population-based, first-tier genomic newborn screening in the maternity ward. *Nat Med*. 2025; 31(4): 1339–1350.
36. Saier C., Sansen S., Berghout J., et al. TREAT. *Orphanet J Rare Dis*. 2025; 20(1). doi: 10.1186/s13023-025-03692-6.
37. Fecarotta S., Vaccaro L., Verde A., et al. Combined biochemical profiling and DNA sequencing in the expanded newborn screening for inherited metabolic diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 2025; 20(1). doi: 10.1186/s13023-025-03546-1.

Контактная информация:

Курлович Иван Васильевич – к. м. н., доцент, заместитель директора по научной работе
Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»
Ул. Орловская, 66, 220053, г. Минск
Сл. тел. +375 17 300-29-71
ORCID: 0009-0009-7384-8460

Участие авторов:

Общее руководство: С. А. В.
Концепция и дизайн исследования: С. А. В., И. В. К., Е. А. У.
Сбор информации и обработка материала: С. А. В., Е. А. У., И. В. К.
Написание текста: С. А. В., И. В. К.
Редактирование: С. А. В., И. В. К., Е. А. У.
Васильев Сергей Алексеевич. ORCID: 0009-0007-4250-787X
Улезко Елена Альбертовна. ORCID: 0009-0001-5751-4294
Конфликт интересов отсутствует

Поступила 27.08.2026
Принята к печати 15.09.2026

**Уважаемые читатели
и руководители учреждений здравоохранения!**

*Продолжается подписка на журнал
«Здравоохранение. Healthcare»*

*Информируем вас, что оформить подписку можно в отделениях почтовой связи,
а также при помощи платежно-справочных терминалов, через систему «Интернет-
подписка» (подробности на сайте РУП «Белпочта» www.belpost.by).*

Подписные индексы:
*для организаций — 749122
для индивидуальных подписчиков — 74912*

Спасибо, что остаетесь с нами!