

Уполномоченному по правам ребёнка  
в Республике Казахстан  
Аружан Саин

**Уважаемая Аружан Саин!**

АО «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии» в ответ на письмо исх. №31/01.21-УПР от 20.01.2021 года сообщает следующее:

**По пункту 1.** В соответствии с приказом МЗ РК №669 от 31.08.2017г. «О внесении изменений в приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704 «Об утверждении Правил организации скрининга» аналитический отчет о проведении и результатах пренатального скрининга в Республике Казахстан составляется Республиканской медико-генетической консультацией ежеквартально.

**По пункту 2.** В настоящее время статистика по врожденным порокам развития (ВПР) в Республике Казахстан представлена в «Национальном Генетическом регистре» (НГР), который был введен в действие приказом Министерства здравоохранения РК №390 от 07.08.1997 года. НГР РК была написана в старой версии Windows 1997 года в системе управления базами данных Microsoft Access и не адаптируется к современным версиям, что не позволяет проводить автоматический подсчет результатов, делает невозможным сохранение медико-генетической информации на сегодняшний день. Все ВПР, в том числе врожденные пороки сердца (ВПС) вносятся в НГР при условии, что диагноз выставлен в роддоме до выписки на 3 сутки (раньше на 7 сутки), в связи с чем наблюдается гиподиагностика ВПС. Удельный вес ВПС в структуру ВПР представлен в Приложении 1.

**По пункту 3.** В 2017 году Республиканская медико-генетическая консультация АО «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии» (НЦАГиП) провела пилотный проект по неонатальному скринингу новорожденных на муковисцидоз (МВ) в Алматинской области и г. Алматы. Частота на МВ составила ориентировочно 1:12000 новорожденных, что является низкой частотой. В связи с отсутствием патогенетического лечения, редкой частотой встречаемости проведением массового скрининга принято нецелесообразным. Согласно международным алгоритмам скрининга одним из этапов является проведение анализа потовой пробы, который в РК не проводится. Проведение анализа потовой пробы

возможно только на базе НЦПидХ, там же находится республиканский центр лечения МВ, где занимаются верификацией диагноза.

**По пункту 4.**

Пренатальный биохимический скрининг был внедрен в 2007 году, за это время было проскринировано около 3 млн. беременных. Предупреждено рождение 22687 детей с летальными ВПР и хромосомными болезнями.

Эффективность пренатальной диагностики выросла с 5,5% в 2015 году до 14,7% в 2020 году. Эффективность пренатального скрининга повысилась за счет отмены неэффективного скрининга 2 триместра. Согласно Приказу №669 и международным стандартам с 2017 года в РК проводится только пренатальный биохимический скрининг 1 триместра.

Несмотря на наличие во всех регионах специалистов, обученных на базе АО «НЦАГиП», ИПД не проводится в 4 регионах РК без объективных причин, что делает невозможным уточнение генетического диагноза при внутриутробном исследовании плода.

В 2020 году отмечается увеличение частоты рождения детей с хромосомной патологией от 0,80 в 2019 г. до 0,98 на 1000 рождений, что связано с введенными карантинными мероприятиями весной и летом 2020 года (Приложение 2).

**По пункту 5.** Медико-генетическая служба данным вопросом не занимается.

Председатель правления



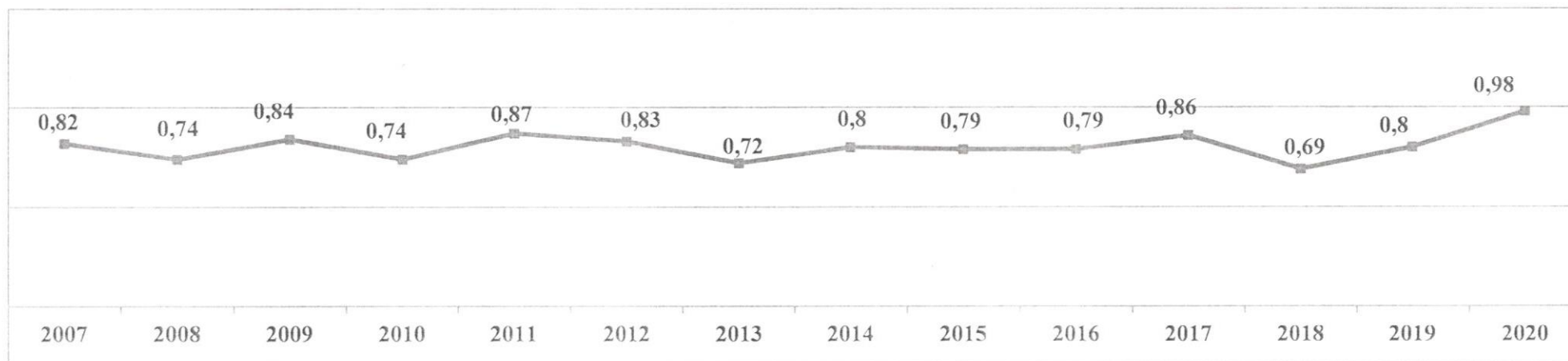
Мирзахметова Д.Д.

Исполнитель:  
Свтова Г.С.  
+7 727 300 4562

## Вклад ВПС в структуру ВВП в РК за 2014-2020 годы по данным НГР

Регионы РК	2014		2015		2016		2017		2018		2019		2020	
	п	Вклад в ВВП (%)	п	Вклад в ВВП (%)	п	Вклад в ВВП (%)	п	Вклад в ВВП (%)	п	Вклад в ВВП (%)	п	Вклад в ВВП (%)	п	Вклад в ВВП (%)
Акмолинская	126	30,4	92	34,5	143	49,3	202	61,6	136	57,6	190	71,7	298	77,4
Актюбинская	39	20,6	47	25,4	25	17,6	39	21,0	37	25,3	25	20,2	26	15,5
Алматинская	58	26,1	151	36,7	180	41,4	187	44,0	133	43,0	114	41,0	100	39,
Атырауская	34	32,1	-	-	126	43,6	178	58,0	196	57,6	233	65,6	132	46,8
ВКО	62	18,0	52	21,2	40	16,7	16	9,3	45	19,7	38	18,5	28	23,0
Жамбылская	89	25,4	74	25,7	59	21,5	66	22,4	54	21,4	38	22,0	47	24,6
ЗКО	92	44,4	93	41,7	51	37,2	79	56,0	63	51,2	59	50,9	73	53,7
Карагандинская	142	45,5	112	42,6	145	48,7	117	52,9	78	37,5	86	45,5	106	50,2
Костанайская	57	35,0	38	28,4	26	26,3	29	32,6	31	27,4	28	24,3	19	18,3
Кызылординская	18	17,8	22	16,7	23	20,9	16	12,6	12	11,4	15	15,3	40	30,5
Мангистауская	86	33,5	79	35,9	92	36,2	119	45,6	47	22,0	50	47,2	173	52,
Павлодарская	104	54,7	171	64,3	159	60,2	117	52,9	125	55,1	105	53,6	149	68,7
СКО	12	18,8	13	20,6	14	15,1	7	8,2	11	14,7	11	18,0	10	13,7
Туркестанская	192	27,4	198	29,3	408	50,4	197	38,9	87	28,2	40	23,5	36	22,1
Шымкент	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	33	24,3	24	19,4
Алматы	92	28,7	91	25,4	277	62,5	133	41,4	72	29,3	56	25,8	23	14,3
Нур-Султан	59	27,6	166	45,0	142	40,2	185	42,7	215	53,5	202	49,9	221	55,3
РК	1262	30,4	1399	34,1	1910	42,2	1587	41,0	1342	38,0	1323	41,2	1505	43,5

Динамика частоты детей с хромосомной патологией в РК на 1000 новорожденных за 2007-2020 гг (%)



	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
‰	0,82	0,74	0,84	0,74	0,87	0,83	0,72	0,80	0,79	0,79	0,86	0,69	0,80	0,98
n	264	236	296	272	335	302	251	306	319	319	336	279	317	382