

По пренатальному скринингу

21 сентября, я получила информацию от Главного генетика МЗ РУ Святовой Г.С., о том, что состоится Заседание по совершенствованию подходов и перспективам развития пренатальной диагностики в РК в 17 часов 21.09.2021. Повестка совещания прилагается. Сама Святова Г. С., которая является разработчиком и отвечает за перинатальный скрининг в РК, не была информирована.

Благодаря Вам, Аружан, мы получили ссылку и смогли участвовать в этом совещании. Организация совещания оставляла желать лучшего - организаторы не проверили связь, не было обратной связи с модератором. Спикеры из РФ обращались в пустоту, не могли наладить совместное пользование и т. д. В итоге не состоялось сообщение Калашниковой Е.А. Мы, сами воспользовались паузой, отсутствием модераторов и общались со спикерами из РФ.

Что мы узнали из презентации спикеров из РФ Жученко Л.А. и Андреевой Е.Н.:

В РФ в 2010 году вышло Постановление Правительства РФ по реализации НПП «Пренатальная дородовая диагностика нарушения развития ребенка». В 2020 году к пилотному проекту были присоединены 83 субъекта РФ. ИХ ВСЕГО 75. ЧТО-ТО НЕ ТО. БЫЛ ПИЛОТНЫЙ ПРОЕКТ ИЗ 3 ТЕРРИТОРИЙ – Московская, Ростовская и Томская области. В основе проекта - международный алгоритм скрининга FMF.

Ранний пренатальный скрининг (РПС) беременных (в 11-13.6 недель) по международному алгоритму (FMF) внедрен в Российской Федерации в рамках отдельного направления национального приоритетного проекта «Здоровье» в 2010-2014 г.г. и сегодня исполняется во всех 85 субъектах на 2-х уровневой основе. Массовое обследование беременных проводится в организованных по транспортной доступности для женщин региональных межрайонных/окружных кабинетах антенатальной охраны плода в государственных медицинских организациях в рамках государственных гарантий оказания бесплатной медицинской помощи. В случае выявления пороков развития плода или высокого риска хромосомных аномалий (граница риска 1/100) – беременные направляются на подтверждающую диагностику в отделения антенатальной охраны плода областных, краевых, республиканских медицинских учреждений государственного сектора здравоохранения (перинатальные центры субъектов).

Алгоритм РПС регламентирован приказом МЗРФ, стандартизован по срокам беременности (при копчико-теменном размере плода 45-84 мм), имеет условия и требования:

1. РПС состоит из комплекса мероприятий: УЗИ + Биохимический скрининг 2-х материнских сывороточных маркеров (РАРР-А и св. В-единица ХГЧ) + автоматизированный комплексный расчет риска ХА (с 2021 года рисков преэклампсии, задержки роста плода и преждевременных родов) по данным анамнеза, доказательно влияющим на расчет риска, результатам УЗИ и показателям МСМ в программном обеспечении «Астрайя», являющемся одновременно единой электронной базой субъекта с определением степени доступа для каждой категории специалистов скрининга, содержащей данные обо всех мероприятиях РПС и его результатах, включая катанезы (исходы беременностей и родов) у женщин, прошедших скрининг.
2. УЗИ выполняется врачами УЗД, прошедшими специальную подготовку и подтвердившими свою профессиональную компетенцию в качестве допуска к автоматизированному расчету риска ХА в программе «Астрайя» по проведенным ими измерениям.
3. Компетенция врачей УЗД подтверждается ежегодно посредством предоставления стандартных УЗ – сканов, по 3 снимка на каждый учитываемый при расчете риска эхо-маркер. Оценка снимков проводится экспертной группой российских врачей, членов профессиональной организации Ассоциация специалистов медицины плода (АСМП) «Национального общества пренатальной медицины». Результат экспертной оценки (ID специалиста) в случае успешной оценки автоматически отображается в ПО «Астрайя» и является основанием для расчета рисков по данному специалисту на следующий годовой период.
4. Годовая нагрузка на врача УЗД в кабинете массового скрининга составляет 2500 УЗИ в год, в отделении АОП – 1250 УЗИ беременных группы высокого риска.
5. БХС, используя только образцы жидкой сыворотки крови, как наиболее стабильную среду, выполняется в централизованных лабораториях при отделениях АОП (см. перинатальные центры), результаты автоматически загружаются в ПО «Астрайя».
6. Группа высокого риска ХА (референс=2% от обследуемой популяции) приглашается в ОАОП на подтверждение диагноза для оперативного дообследования в целях принятия обоснованного решения по дальнейшей акушерской тактике (инвазивная диагностика, кариотип плода, консилиум).
7. Аудит реализации мероприятий РПС с указанием проблем и формулированием рекомендаций по каждому субъекту выполняется ежегодно по оригинальным электронным данным из унифицированного для всех субъектов программного обеспечения скрининга, программы «Астрайя». Аудит проводит профильный Департамент Минздрава России совместно с Курсом пренатальной диагностики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗРФ и АСМП.

8. Медицинские организации частной формы собственности в системе РПС в РФ не участвуют.

Скрининг в РФ – массовый, безвыборочный, систематический, 2-х уровневый со строгим соблюдением полного комплекса оказания медико-генетических услуг. Проводится в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в государственных учреждениях. Частные медицинские центры участвуют в пренатальном скрининге на таких же условиях, как и государственные – наличие лицензии, обученных и сертифицированных ФМФ УЗ специалистов, сертифицированных специалистов биохимического скрининга, проведение ежемесячного внешнего контроля качества проводимых анализов, полный комплекс медико-генетической помощи – инвазивная пренатальная диагностика, пренатальный биохимический и УЗ скрининг, Пренатальный консилиум, цитогенетическая служба, строгий мониторинг и отчетность.

Этого в РФ нет. Хотя при наличии высоко профессионального частного центра, соответствующего всем требованиям, Субъект вправе применить механизмы частно-государственного партнерства и включить частную медицинскую организацию в систему пренатального скрининга с оплатой ее услуг через государственные фонды.

Регламентирован Приказом МЗ РФ и контролируется Департаментом медицинской помощи детям и службы родовспоможения.

Также узаконена процедура ежегодного персонифицированного аудита и допуска врача УЗД к пренатальной диагностике. Определено, что скрининг — это прерогатива государственных медицинских учреждений. Опыт привлечения частных медицинских лабораторий, УЗ кабинетов, показал свою неэффективность.

В РК в 2007 году вышел Приказ МЗ РК № 704 «Правила организации скрининга», в котором был прописан алгоритм перинатального скрининга – пренатальный и неонатальный, в соответствии международному алгоритму FMF.

В РК с 2017 г. все эти международные стандарты были прописаны в Приказе №704 и строго выполнялись. В Приказе от 25 августа 2021 г. все требования и международные стандарты проведения пренатального скрининга были исключены. Исключили уровневую системы проведения биохимического и УЗ скрининга, убрали требования по наличию лицензии по специальностям «Медицинская генетика», «УЗ диагностика» и «Лабораторная диагностика», наличие обязательного сертификата специалиста, ежегодное обучение, проведение внешнего контроля качества, мониторинг и контроль за беременными группы риска, исключили ежеквартальную отчетность и мониторинг эффективности. Главная цель этих изменений – вычленив анализ материнских сывороточных маркеров из системы пренатального скрининга путем исключения всех требований (в нарушение законодательства РК) и отдать его проведение частным медицинским лабораториям, которые не имеют специалистов скрининга, не имеют сертифицированного ФМФ оборудования и реактивов, используют

метод, который не используется для пренатального скрининга и не разрешен ФМФ. Кроме того, МЗ РК самовольно исключило из Приказа №704 требования к обязательному наличию лицензии на медицинскую деятельность «Медицинская генетика», разрешив оказывать медико-генетические услуги по проведению генетического скрининга любой медицинской организации, включая частные медицинские лаборатории, тем самым, узаконив в РК безлицензионную медицинскую деятельность. Это – грубое нарушение Приказа МЗ РК Об утверждении Правил оказания государственной услуги "Выдача лицензии на медицинскую деятельность" от 1 июня 2020 года № ҚР ДСМ-59/2020.

По этому вопросу мы участвовали в ряде совещаний, в т.ч. с Атамекен, где доказывали, что скрининг не может быть поделен только на отдельные анализы, УЗИ и отдельно консультацию медицинского генетика- это должен быть один непрерывный процесс, который должен контролироваться --- Республиканской медико-генетической консультацией.

О приоритете нашей страны по времени начала пренатального скрининга в соответствии международным стандартам также говорили спикеры из РФ, когда мы в обсуждении рассказали о новом варианте приказа, они были удивлены – **как можно было ломать налаженный и эффективно работающий пренатальный скрининг (см. отчет РМГК).**

В РФ в 2011 году создан Курс пренатальной диагностики в качестве единой образовательной платформы для мультидисциплинарной подготовки специалистов страны. В РФ создана система, когда беременная женщина доставляется к медицинскому центру, где находятся все специалисты скрининга и весь пренатальный скрининг проводится в течение одного дня, так называемая Клиника одного дня. Клиника одного дня внедрена и эффективно работает в течение 9 лет в медицинском центре «Центр молекулярной медицины», опыт которого необходимо внедрить во всех регионах.

Эксперт Жученко Л.А. сказала, что в РФ весь пренатальный скрининг держится на «трех китах» – профессиональная компетенция врачей, проводящих скрининг; использование для биохимического скрининга только сертифицированного ФМФ и разрешенного оборудования и реактивов – это Криптор, Рош и Дельфия; и обязательный мониторинг эффективности пренатального скрининга с использованием специального программного обеспечения.

Речь идет о ПО системе Астрайя, которая на данный момент уже устарела, достаточно дорогая и в РК можно самим разработать эту систему.

В настоящее время в мире 2 действующие и актуальные Программы, ПО «Астрайя», зарегистрированная в РК, в их числе. Учитывая алгоритм расчета риска, инсталлированный в ПО «Астрайя» Фондом медицины плода, разработка других программ потребует не только опыта, времени и существенных финансовых затрат, но и разрешительной процедуры получения лицензии на использование в ней формул расчета перинатальных рисков от ФМФ (FMF).

Без ПО, как единой и контролируемой базы данных, начинать республиканский проект нецелесообразно, поскольку достоверно оценить качество мероприятий РПС не представится возможным, а доступ к расчету риска массово получают несертифицированные врачи без подтвержденной компетенции.

Она нужна для того, чтобы буквально одним нажатием кнопки получить всю информацию по скринингу и проводить мониторинг работы специалистов УЗИ. Стоимость ПО Астрайя для одного рабочего места (УЗ аппарат экспертного класса) составляет 2000 евро и ежегодная оплата за использование – 1500 евро. *Информация целиком зависит от поставщика и требует проверки.*

В РК на данный момент есть серьезные проблемы в учете ВПР – в МГК НЦАГиП и РЦЭЗ разные цифры. Это было наглядно продемонстрировано при презентации доктора УЗ диагностики Курмангали Ж.К., где были показаны совершенно, не соответствующие реальному положению дел, статистические показатели. Согласно данным специалистов службы пренатальной диагностики, Курмангали Ж.К. никогда не работала в УЗ службе пренатальной диагностики и не проводила УЗ скрининг беременных (только УЗ осмотр беременных пациенток), поэтому ее некомпетентность привела к предоставлению недостоверной информации, причем в разрезе всех регионов.

Ею не проведена предварительная консультация с зав. РМГК Главным специалистом МЗ РК по медицинской генетике Святовой Г. С., которая с 1998 г. имеет достоверную персонализированную информацию о всех случаях рождения детей с ВПР, их структуре и динамике во всех регионах РК.

Эксперт Жученко Л.А. категорически выступила против участия частных медицинских лабораторий в пренатальном скрининге, запретить использование не сертифицированных методов биохимического скрининга, вернуть назад уровневую систему скрининга, внедрить обязательную сертификацию врачей УЗ диагностики (*В РФ на 21.09.2021 г. 40043 врача имели сертификат ФМФ, в настоящее время в РФ функционирует около 800 КАОП, где работает более 1700 сертифицированных врачей УЗД в РК – только 16!*).

На вопрос МХ (регалии) об использовании сухих пятен крови в системе пренатального скрининга, что в РФ – их эффективность не была подтверждена.

Отвечаем: в РК в течение 7 лет их использование позволило снизить группу беременных высокого риска, которым показана обязательная небезопасная инвазивная пренатальная диагностика, с 15% на сыворотках крови до 3 % на сухих пятнах крови. Это спасло жизнь большому числу здоровых детей в РК, матери которых не смогли бы сохранить беременности после неоправданной инвазивной процедуры.

Сухие пятна крови не нуждаются в особых условиях транспортировки, сохраняют стабильность маркеров при высокой температуре выше 30

градусов не менее 1 месяца, кроме того, это единственный биологический материал абсолютно безопасный в условиях пандемии коронавируса (вирус гибнет в пятнах крови в течение 3 часов высушивания на воздухе). О преимуществах сухих пятен крови говорит тот факт, что в настоящее время, в США 85% биохимического скрининга 1 триместра проводится на сухих пятнах крови.

Сухие пятна не являются высоко конкурентными по стабильности жидкому образцу сыворотки крови.

Таким образом, международные эксперты по пренатальному скринингу подтвердили наличие в РК системы пренатального скрининга, полностью отвечающую всем международным стандартам, которая была разрушена новым Приказом МЗ РК от 25 августа 2021 г. *По представленным выше данным в РК система пренатального скрининга не соответствовала международному стандарту ФМФ в полном объеме. В случае принятия решения о реорганизации пренатальной диагностики по международному стандарту FMF необходимо стандартизировать алгоритм и мероприятия по вышеуказанному перечню с учетом всех требований и условий Фонда Медицины плода.*

Для повышения его эффективности рекомендовано внедрить обязательную сертификацию УЗ специалистов, внедрить обязательную уровневую систему скрининга, автоматизировать систему мониторинга его эффективности, который ежеквартально проводится РМГК практически вручную.

Неоправданность отмены Приказа №704 официально признали руководители Министерства здравоохранения, директор ДОПМ Ембергенова М.Х. озвучила, что МЗ РК будет готовить Дорожную карту по сделанным замечаниям экспертов и возврату международных стандартов, которые они исключили из редакции Нового Приказа Но для чего ДК? Есть приказ, который работал. Просто верните его, усовершенствуйте.

В связи с вышеизложенным, с неоднократными официальными обращениями врачей медико-генетической службы, Республиканской Ассоциации медицинских генетиков РК, акушеров-гинекологов, а также официальным заключением независимых международных экспертов из РФ, просим отозвать Приказ МЗ РК от 25 августа 2021 г. и аннулировать его, как нарушающий законодательство РК, разрушающий всю систему генетического скрининга беременных и имеющим негативное социальное воздействие на рост детской смертности и инвалидности от генетических нарушений.

Прошу Вас обратиться к Жученко Людмиле Александровне, д.м.н., Руководителю курса пренатальной диагностики Российской Медицинской Академии непрерывного профессионального образования МЗРФ, Председателю Ассоциации специалистов медицины плода «Национального общества пренатальной медицины»

с просьбой провести анализ двух Приказов №704 «О правилах организации скрининга» дать свое компетентное мнение о качестве этих

документов и соответствии их понятию «скрининг». Конт. Электронная
почта mrgrcm@mail.ru

Садуакасова К.З. д.м.н.

Член экспертной группы по реализации ДК 2020-2023 при УПР РК