

**"Қазақстан Республикасы  
Денсаулық сақтау министрлігі"  
мемлекеттік мекемесі**

Қазақстан Республикасы 010000, Есіл  
ауданы, Мәңгілік Ел Даңғылы 8



**Государственное учреждение  
"Министерство здравоохранения  
Республики Казахстан"**

Республика Казахстан 010000, район  
Есиль, Проспект Мангилик Ел 8

27.07.2022 №ЗТ-2022-01943406

Общественный Фонд "Добровольное Общество  
"Милосердие"

На №ЗТ-2022-01943406 от 24 июня 2022 года

Уважаемая Аружан! Департамент охраны здоровья матери и ребенка Министерства здравоохранения Республики Казахстан, рассмотрев обращение касательно скрининга детей на муковисцидоз и реализации Дорожной карты по внедрению новых стандартов диагностики и лечения редких заболеваний у детей в Республике Казахстан на 2019-2020 года (далее – Дорожная карта), сообщает следующее. Касательно проведения скрининга на муковисцидоз В 2017-2018 года в рамках пилотного проекта в котором участвовали 2 родильных дома города Алматы и Алматинской области проведен скрининг новорожденных на муковисцидоз. Следует отметить, что методика проведения скрининга основана на исследовании уровня фермента поджелудочной железы – иммунореактивного трипсина (далее – ИРТ). Ввиду того, что повышение уровня фермента возможно при многих состояниях, для подтверждения диагноза требуются повторные исследования ИРТ и эта диагностика специфична только в период новорожденности (на 5-6 день жизни). Далее повышение уровня ИРТ будет обусловлено различными факторами, не связанными с каким-либо заболеванием. По результатам пилотного проекта из 12,5 тысяч новорожденных заболевание выявлено у 1 ребенка. В этой связи, вопрос экономической целесообразности проведения неонатального скрининга на муковисцидоз остается на сегодня открытым. Справочно: неонатальный скрининг показал свою эффективность в европейских странах, где наблюдается высокая распространенность мутаций гена CFTR и частота муковисцидоза составляет 1:2500 – 1:3000 новорожденных. Вместе с тем, «золотым стандартом», подтверждающим диагноз муковисцидоза, является определение хлоридов в потовой жидкости (международный стандарт). Во всем мире это исследование проводят уже при выявлении клинических признаков муковисцидоза, либо при повышении уровня ИРТ при повторных исследованиях у новорожденных детей. То есть, использование методики для широких скрининговых исследований не считается целесообразным. Согласно клиническому протоколу «Муковисцидоз», одобренного Объединенной комиссией по качеству медицинских услуг Министерства здравоохранения Республики Казахстан от «19» апреля 2019 года (Протокол №63) потовая проба входит в перечень основных лабораторных исследований и включена в приказ и.о. Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 октября 2020 года № ҚР ДСМ-170/2020 «Об утверждении тарифов на медицинские услуги, предоставляемые в рамках ГОБМП и в системе ОСМС». Касательно реализации Дорожной карты В рамках реализации Дорожной карты по внедрению новых стандартов диагностики и лечения редких заболеваний у детей в Республике Казахстан разработаны ряд методических рекомендаций, клинических протоколов



Жауапқа шағымдану немесе талап қою үшін QR кодты сканерлеңіз немесе төмендегі сілтеме бойынша өтіңіз:

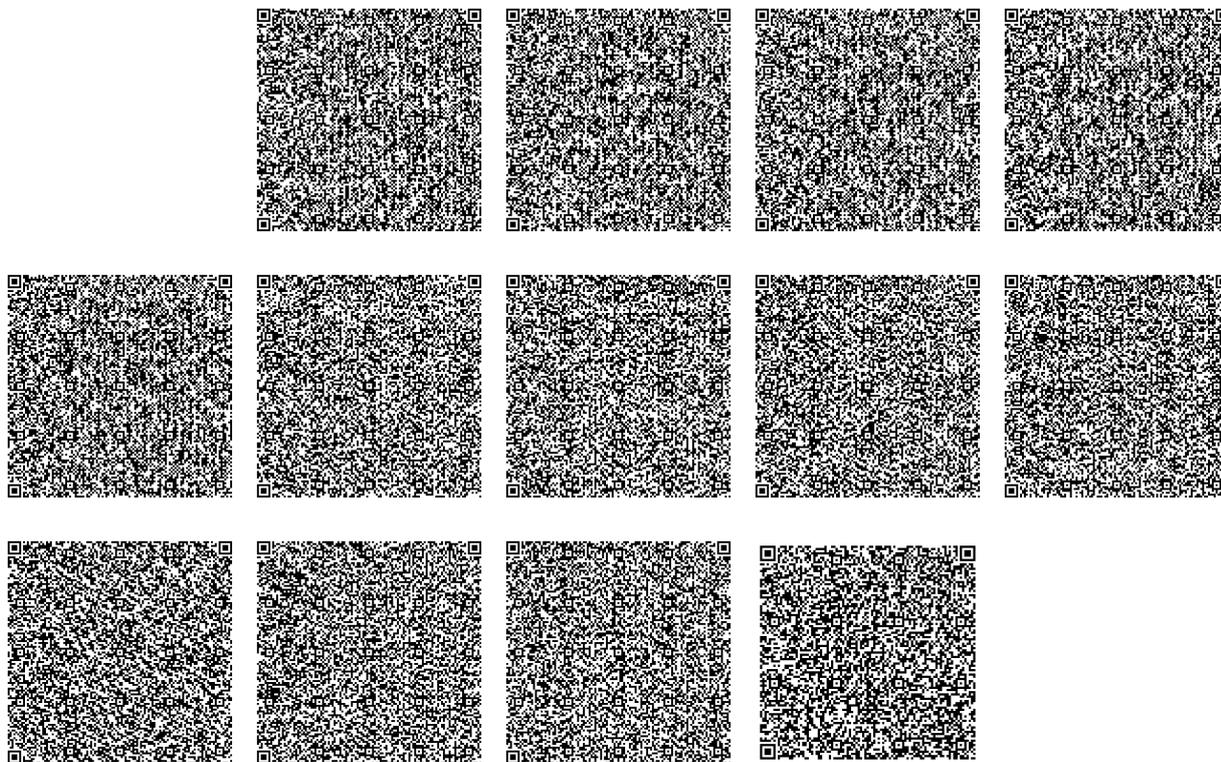
[https://i2.app.link/eotinish\\_blank](https://i2.app.link/eotinish_blank)

Чтобы обжаловать ответ или подать иск, отсканируйте QR-код или переходите по ссылке выше:

диагностики и лечения заболеваний, проведено обучение специалистов, совершенствована организация оказания медицинской помощи детям с редкими патологиями. Подробное исполнение Дорожной карты прилагается (информация по состоянию на 2020 год). Одновременно сообщаем, что координация за реализацией мероприятий Дорожной карты была закреплена за Научным центром педиатрии и детской хирургией, мониторинг осуществлялся Департаментом организации медицинской помощи Министерства здравоохранения Республики Казахстан. Приложение: 22 листа.

Директор департамента

**ЕМБЕРГЕНОВА МАГРИПА ХАМИТОВНА**



Исполнитель:

**ТУРГАНОВА МАЛИКА КУЛУШПАЕВНА**

тел.: 7172743507

Осы құжат «Электрондық құжат және электрондық цифрлық қолтаңба туралы» Қазақстан Республикасының 2003 жылғы 7 қаңтардағы N 370-II Заңы 7 бабының 1 тармағына сәйкес қағаз тасығыштағы құжатпен бірдей.

Данный документ согласно пункту 1 статьи 7 ЗПК от 7 января 2003 года N370-II «Об электронном документе и электронной цифровой подписи» равнозначен документу на бумажном носителе.



Жауапқа шағымдану немесе талап қою үшін QR кодты сканерлеңіз немесе төмендегі сілтеме бойынша өтіңіз:

[https://i2.app.link/eotinish\\_blank](https://i2.app.link/eotinish_blank)

Чтобы обжаловать ответ или подать иск, отсканируйте QR-код или переходите по ссылке выше: