

## ДОРОЖНАЯ КАРТА

по совершенствованию оказания комплексной помощи детям  
в Республике Казахстан на 2020–2022 годы

**Цель внедрения селективного скрининга** - ранняя диагностика (профилактика младенческой смертности и ранней детской инвалидности), лечение и профилактика НБО (медико-генетическое консультирование) в Республике Казахстан. (Наследственные болезни обмена - Классы МКБ-10. 011. Нарушения обмена веществ (E70-E90); введение в Приказ МЗРК № 704 от 9 сентября 2010 года «Об утверждении Правил организации скрининга» дополнения и правила организации селективного скрининга новорожденных (на данный момент есть сплошной скрининг только на одно НБО – фенилкетонурия).

**Основание для внедрения селективного скрининга:**

**П.7 ДК – внедрение селективного скрининга новорожденных на выявление наследственных болезней обмена (НБО)**



методом ТМС.

## **Справка (что такое НБО)**

По данным Всероссийского общества орфанных заболеваний, British Inherited Metabolic Diseases Group (BIMDG), Orphanet (2017): 80% орфанных НБО манифестирует в раннем детском возрасте дети с орфанными НБО занимают около 30% коечного фонда в детских стационарах, 40% ранней детской смертности в развитых странах обусловлено НБО. Массовый (т.е. сплошной, все новорожденные) и/или селективный (избирательный, по определенным признакам) ТМС скрининг на НБО внедрен во многих странах мира - более 65 (Австрия, Австралия, Германия, Италия, США, Япония, РФ и др.) и доказал свою высокую диагностическую значимость и экономическую эффективность. В РФ с января 2023 года внедрен массовый скрининг новорожденных на 30 НБО.

[WWW.ISNS-NEOSCREENING.ORG](http://WWW.ISNS-NEOSCREENING.ORG)). В селективном скрининге орфанных НБО нуждаются от 6 до 10% новорожденных (National Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2209/C 151/02). Off J Eur Union. 2009;151:7-10).

По данным пилотного проекта ЦММ (1000 детей) в 2019 году - совокупная частота НБО составила 16.0 – на 1000 детей. Из 16 детей с НБО - 7 (44%) к моменту постановки диагноза умерли.

Для НБО характерны отсутствие отличительных клинических признаков, маскировка под другие летальные исходы (сепсис, в/у пневмония, эпилепсия, нейроинфекция, перинатальная патология). Вклад НБО в количество инвалидизирующих заболеваний составляет до 40%. Лечение для каждого НБО этиопатогенетическое, специфичное - есть дорогостоящее лечение, но есть малозатратное – например, витаминные комплексы, ферменты и т. д. Есть редкие НБО, для которых еще неизвестно лечение. В РК до настоящего времени не выставлено официально ни одного диагноза НБО МКБ -10, E70-E90 (данные РЦЭЗ), кроме Мукополисахаридоза (МПС).

В РК всем выявленным 85 пациентам с Мукополисахаридозом диагноз поставлен по тяжелым клиническим проявлениям в возрасте старше 5 лет, когда дорогостоящее лечение является малоэффективным и направлено только на поддержание основных жизненных функций.

Известно, что в течение первого года дети с НБО нуждаются в интенсивном лечении, через год число посещений и обследований снижается. После 5–7 лет необходимость в специализированном лечебном питании практически отпадает, и пациенты находятся на низкобелковой или низкожировой диете.

Учитывая весомые экономические потери государства, связанные с расходами на симптоматическое лечение, медицинское обслуживание, продолжительность жизни и пожизненное содержание детей-инвалидов с НБО, ранняя

диагностика орфанных НБО является необходимым условием для снижения младенческой и детской смертности, заболеваемости и инвалидности.

**Единственный метод ранней досимптоматической диагностики орфанных НБО – тандемная масс-спектрометрия.**

На данный момент оборудование для диагностики НБО - единственный ТМС находится в г. Алматы в Центре молекулярной медицины (далее ЦММ). А В ОЛИМПЕ?

### **Преимущества и недостатки заявляемой технологии**

#### **• Преимущества:**

- Заявляемая технология предлагается в качестве дополнения к действующей РК эффективной поуровневой системе неонатального генетического скрининга в рамках ГОБМП
- скрининг на НБО методом ТМС является единственным методом ранней диагностики и последующего лечения НБО, эффективность которого подтверждена во многих странах мира и рекомендуется для внедрения ведущими международными организациями ВОЗ, ISNS.
- Метод ТМС по сравнению с иммуноферментными, иммунофлуоресцентными методами имеет высокую селективность и специфичность, самую высокую чувствительность (99,9%), наименьшее число ложно-положительных и ложно-отрицательных результатов (менее 0,01%), короткое время выполнения анализа.
- Образцом исследования НБО является сухая капля крови на фильтровальной бумаге, используемой в системе неонатального скрининга, транспортировка не требует соблюдения температурных режимов и не имеет сроков годности. Возможность ретроспективного анализа образцов
- Международный опыт ТМС скрининга на НБО доказал, что помимо высокой социальной значимости, расходы государства на выхаживание и последующее содержание инвалидов неизмеримо больше затрат на проведение скрининга и профилактику НБО.

#### **• Недостатки отсутствуют**

#### **• Ограничения заявляемой технологии**

- дополнительные расходы на закуп реактивов для анализа.

## Целевая популяция (кого надо обследовать на НБО):

### 1. Новорожденные:

#### Показания для проведения селективного скрининга ТМС скрининга

- Наличие у ребенка хотя бы одного из перечисленных симптомов
- Дети из семей, в которых отмечались сходные случаи заболевания и имели место случаи смерти ребенка в раннем

Система	Симптомы	Симптомы
Нервная и нервно-мышечная системы	- ЗПМР неустановленной причины, особенно в случае с прогрессирующим течением -- внезапное ухудшение клинического состояния ребенка после периода нормального развития (сухих/жидких стульчиков) -- задержка речевого развития -- лицевые дисморфии и ВПР в сочетании с неврологической патологией - мышечная дистония и дискинезия, пилеризмезы, - ригидность, тремор - офтальмопатии	- спастический тетрапарез - нарушение координации - диффузная мышечная гипотония - судороги - угнетение сознания вплоть до комы - Ройе-подобный синдром - летаргия - на КТМРТ головного мозга - признаки энцефалопатии, отека мозга, вентрикулярная энцефаломегалия, церебральная атрофия - миколетический синдром
Печеночная система	- гепатомегалия или гепатоспленомегалия - желтуха - хроническая печеночная недостаточность, цирроз - отказ от пищи - иктеричный цвет	- гипотрофия - желтушность лица и мочы - нарушение стула - жировая инфильтрация печени
Дыхательная система	- расстройство дыхания: (бредитное, тахипноэ, апноэ, апноэ)	- респираторный дистресс-синдром
ССС	- кардиомиопатия	
Органы кроветворения	- тромбоцитопения или нейтропения, анемия - геморрагический синдром - анемия, полицитемия, повышение уровня ЭФК	- метаболический ацидоз (особенно лактат-ацидоз) - респираторный ацидоз - гипонатриемия или гипернатриемия
Выделительная система	- необычный запах мочи и тела (испарений), «мышечный», «вареной капусты», «запах потных ног» и др.) - необычный цвет мочи - миоглобинурия	- гипонатриемия - почечно-тубулярная дисфункция - интерстициальный нефрит - дисэлектролиты
Сенсорная система	- слепота	- ретинопатия
Костная система	- остеопороз - множественные переломы - тугоподвижность суставов	- деформации грудной клетки - разлитоподобные изменения
Кожные покровы	- гипопигментация	- нарушение роста волос, алопеция

### 2. Показания для ТМС детям и взрослым:

Манифестация с рождения или после периода нормального развития

Отказ от пищи, повышенная сонливость

Судороги

Мышечная гипотония, атетозы, атаксия, спастический тетрапарез

Изменение цвета волос и кожи, переломы, остеопороз

Синдром нарушенного кишечного всасывания

Специфический запах мочи (мышинный, потных ног, кленового сиропа, капустный и др.)  
Задержка физического и психомоторного развития  
Респираторный дистресс-синдром  
Нарушения координации, переломы, тугоподвижность суставов  
Кардиомиопатия. Летаргия, кома, гипотермия  
Гепатомегалия, тромбоцитопения, нейтропения, анемия, геморрагический синдром  
Кетонемия, гипераммониемия, повышение уровня креатинфосфокиназы (КФК)  
На КТР/МРТ – признаки энцефалопатии, отек мозга, кистозная энцефаломалиция, церебральная атрофия  
Ретинопатия  
Рейе- подобный синдром  
Случаи смерти детей в семье.  
Аутистический синдром  
\*- достаточно наличия одного из симптомов

**Во исполнение ДК п.7 Был издан Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 13 декабря 2021 года № 796 «Об утверждении инструкции о внедрении пилотного проекта по проведению неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии в Республике Казахстан» (с изменениями от 01.03.2021). Длительность пилота 6 месяцев – с февраля 2022года по август 2022г. (вместо одного года).**

**Эксперты сделали свои замечания по данному Приказу с момента его выхода:**

- 1.В данном Приказе была исключена медико-генетическая служба и вся система неонатального скрининга, что не отвечает базовым принципам неонатального скрининга. Тем не менее пилот был запущен.
2. В Пилот была включена частная лаборатория с отсутствием специалистов по скринингу и отсутствием медицинских генетиков, что привело к выдаче заключений ТМС без диагноза. Меж тем как скрининг подразумевает многоступенчатую цепь исследований и консультаций с участием мультидисциплинарной команды, а не простое выполнение лабораторного анализа.

По окончании пилота через 2 месяца и только по требованию УПР Аружан Саин было проведено совещание в режиме ZOOM с представителем МЗРК.

### Эксперты высказали свои замечания:

- предоставить отчет по проведенному пилоту в соответствии со статистическими расчетами (применимыми для неонатального скрининга) и в соответствии требованиями Приказа №796;
  - исходя из данных международных организаций неонатального скрининга, в НБО нуждаются от 6 € до 10% новорожденных, что составляет для РК – не менее **5000** исследований в пилотном проекте. Всего было проведено **200** исследований за весь пилот;
  - предполагалось, что в результате пилотного проекта будут отработаны технологии преаналитического, аналитического и постаналитического (подтверждающего) этапов скрининга, подготовлены рекомендации по проведению скрининга методом ТМС, проведено обучение сотрудников Центров скрининга областных МГК, разработаны и приняты клинические рекомендации по диагностике выявляемых НБО. Но на количестве 200 невозможно получить ни один из этих результатов;
    - предполагалось, что финальным результатом явится написание заключительного отчета с анализом полученных результатов (практического выхода и экономической эффективности) селективного неонатального скрининга НБО методом ТМС в РК - будут выявлены частота и структура НБО у новорожденных, разработаны казахстанские референсные значения метаболитов;
  - сама организация пилотного проекта не позволила провести анализ целесообразности и экономической эффективности селективного неонатального скрининга у новорождённых на НБО;
  - эксперты считают, что данные, предоставленные в отчете по пилотному проекту, не могут быть приняты во внимание, при решении вопроса о внедрении в селективный скрининг новорожденных ТМС на НБО, так как не отвечают базовым принципам неонатального скрининга;
- Заключение - скрининг ТМС на НБО В РК не состоялся. См. Таблица1(указаны наиболее явные ошибки).

В данной Таблице красным цветом экспертами выделены спорные данные отчета НЦПДХ (Научный центр педиатрии и детской хирургии) по результатам пилота и даны замечания экспертов

Таблица 1.

Пилотный проект по неонатальному селективному скринингу на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии в РК проведен в период с 1 февраля 2022 года по 31 июля 2022 года. Разработан Приказ МЗ РК «Пилотный проект по
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<p>проведению неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии в РК № 796 от 13.12.2021».</p> <p>Участвовало 14 областных ПЦ и 3 городских ПЦ</p>		
Документ рецензируемый	Текст в отчете МЗ РК	Замечания экспертов
Информация о реализации пилотного проекта по неонатальному селективному скринингу на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии	« <b>Наибольший удельный вес</b> обследованных младенцев по республике отмечается: в Актюбинской области (16,8%), в Восточно-Казахстанской области (13,6%) и в г. Шымкент (11,0%)...»	Согласно правилам проведения скрининга <b>удельный вес в неонатальном скрининге не считается!!</b> <b>Это не профосмотр.</b>
	Графа « из них отбраковано анализов (абс.ч.)...» СМ. Таблица 1 – исследовано 200 детей, результаты анализов – 191.	<b>ТМС не была проведена в 9 случаях в связи с выбраковкой анализов.</b> Согласно критериям скрининга было необходимо срочно сделать перезабор пятен крови. В отчете нет ни слова был ли проведен перезабор сухих пятен крови у этих 9 детей. Это также относится к нарушению правил скрининга.
	См. Таблица 1 – Графа «Удельный вес обследованных новорожденных к общему числу обследованных»	Таких расчетов В НЕОНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ НЕ СУЩЕСТВУЕТ нет!!
	См. Таблица 1 – графа «Показатель обследованных новорожденных (на 1000 рожденных живыми)»	Таких расчетов В НЕОНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ НЕ СУЩЕСТВУЕТ
	«Показатель обследования новорожденных на 1 000 родившихся живыми составил по республике 0,96%. При этом высокие показатели обследования новорожденных выше республиканского уровня отмечаются в 6 регионах страны: .....»	А где число родов? <b>ПОКАЗАТЕЛЬ РАСЧИТАН НЕПРАВИЛЬНО.</b> <b>Надо считать этот показатель на число родов В КАЖДОМ ПЕРИНАТАЛЬНОМ ЦЕНТРЕ.</b> Представленные данные не могут войти в отчет по скринингу так как показатели некорректные.
См. Таблица 2. «Нозологическая структура фоновых заболеваний у обследованных новорожденных».	1.Фоновые заболевания не имеют никакого отношения к селективному скринингу И	

	П.2 «ВПр...»	<p>НЕОНАТАЛЬНОМУ СКРИНИНГУ, В ЦЕЛОМ.. Отчет д.б. строго по критериям скрининга.</p> <p>2.Согласно Приказа МЗ РК №796 от 13.12.2021(см. Приложение 1), <b>ВПр не являются показаниями для проведения ТМС на НБО</b> – т. е. являются критериями исключения. Следовательно, 41 анализ был проведен без соответствующих на то показаний без учета Приказа №796.</p>
	См. Таблица 3. «Информация о количестве выявленных изменений в анализах крови новорожденных по результатам тандемной масс-спектрометрии в разрезе регионов РК», графы 3и4.	<p>Эта таблица ни о чем. <b>В неонатальном скрининге на НБО не указываются метаболические нарушения, это не диагноз!</b></p> <p>Скрининг проводится на НБО и анализируются только случаи НБО.</p> <p>Вопрос профессиональной компетенции участников – это функция медицинских генетиков.</p>
	<p>Стр.5 –текст 1.«В 15,0% случаях, то есть у 6 новорожденных <b>были выявлены изменения, характерные для НБО</b>. Показатель выявленных изменений составил 3,1 на 100 тысяч новорожденных, родившихся живыми.</p> <p>2.Всего в АО «Научный центр педиатрии и детской хирургии» (далее – НЦПДХ) было направлено 12 результатов ТМС новорожденных.</p>	<p>1.Что за термин «характерные для НБО»? НБО или есть или нет – тоже встает вопрос профессиональной компетентности.</p> <p>В какой организации конкретно были выявлены НБО?</p> <p>2. Почему «12 результатов направлено в НЦПДХ, если было выявлено 6?»</p> <p>3. Где данные о последующей судьбе этих детей? Где и кем наблюдаются?</p> <p>Обеспеченность соответствующими ферментами и др.</p>
	См. Таблица 4. «Информация о направленных результатах ТМС в НЦПДХ». Всего 12.	<p>Из 12 НБО представленных в таблице – <b>6 не относятся к НБО</b>.</p> <p>В таблице не указан случай НБО пациента с выявленным Спектр Цельвельгера и X-</p>

		<p>адренолейкодистрофии г. Шымкент – этот ребенок умер. Но в общем списке см. Таб.6 -№192 этот случай есть. <b>Вопрос- почему его убрали из списка направленных результатов НЦПиДКХтабл №4 ? ПОЧЕМУ ПРЕДОСТАВЛЕНА НЕ КОРРЕКТНАЯ СТАТИСТИКА??</b></p>
	<p>См. текст по таблице 4. 1. «. и в 2 случаях (г. Нур-Султан) дети находились в тяжелом состоянии и скончались до получения результата ТМС НБО. 2. По итогам проведенных 9 консультаций <b>диагноз НБО был заподозрен МДГ</b> в 6 случаях. В 3-х случаях метаболические. отклонения, характерные для НБО не были подтверждены МДГ.</p>	<p>1.Заклучения ТМС на НБО нет – и скончались они не от НБО. Для чего их включили в этот отчет? 2.Опять неграмотная формулировка - что значит «заподозрен», если уже есть заключение ТМС с точным указанием вида НБО. Консультация была проведена и должна проводиться конкретно по каждому указанному НБО.</p>
	<p>См. Таблица 5. «Информация о количестве нозологических форм выявленных изменений по результатам ТМС в разрезе регионов РК»</p>	<p><b>Транзиторная</b> тирозинемия (<b>это не НБО</b>) физиологическое состояние новорожденных особенно группа недоношенных детей, которое требует наблюдения и повторного анализа и обычно проходит самостоятельно без применения лекарственной терапии. В основе повышения тирозина лежит незрелость метаболических ферментов и не несет за собой дефект фермента на уровне гена Следовательно, НБО всего 4, и еще два скрытых случая с летальным исходом итого – 6.</p>
	<p>См. стр. 7 Отчета. Таким образом, по итогам пилотного проекта <b>показатели</b></p>	<p>Поскольку все эти расчеты брались без учета числа родов в каждом ПЦ за отчетный период</p>

	<p><b>выявленных НБО в разрезе нозологий составили:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- транзиторная тирозинемия – 1,0 на 100 тысяч новорожденных, рожденных живыми;</li> <li>- глутароваяацидурия - 1,0 на 100 тысяч новорожденных, рожденных живыми;</li> <li>-недостаточность среднецепочечнойацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот – 0,5 на 100 тысяч новорожденных, рожденных живыми;</li> <li>- цитруллинемия I типа – 0,5 на 100 тысяч новорожденных, рожденных живыми.</li> </ul>	<p>– их можно считать бездоказательными.  <b>Транзиторная тирозинемия не относится к НБО опять вопрос профессиональной компетенции.</b></p>
	<p>Стр. 8 – «Таким образом...  п.3) отсутствует возможность дополнительного обследования детей методом газовой хроматографии крови и мочи.  П.4) отсутствует возможность определения гликозаминогликанов в моче с целью контроля эффективности терапии ферментозаместительными препаратами;  7) при выявлении фенилкетонурии у детей – проведение нагрузочного теста ВН4 (тетрагидробиптерин) возможно только при спонсорской поддержке фармацевтической компании «БиоМарин».</p>	<p>По п.3) - в РК этот анализ доступен  4)Поскольку при проведении пилота лизосомные болезни не были выявлены вообще — этот пункт не имеет отношения к пилотному проекту,  7) Этот пункт вообще не имеет отношения к пилоту. Это есть функционирующий неонатальный скрининг на ФКУ и врожденный гипотиреоз согласно Приказа МЗРК №704. Это реклама фирмы??  <b>Почему эта информация представлена в отчете?</b></p>
	<p>Стр.10 При лечении детей с НБО были выявлены следующие проблемные вопросы:  1)отсутствие опыта у педиатров, неонатологов, диетологов, детских неврологов и гастроэнтерологов по клинической диагностике и лечению наследственных болезней обмена веществ;</p>	<p><b>Вопрос</b> – какие мероприятия были проведены НЦПДХ – для специалистов всех регионов, вовлеченных в пилотный проект.</p>

Также экспертам от УПР для рецензии был предоставлен ответ на запрос депутатов Мажилиса в МЗРК в части проведения неонатального скрининга в РК.

В Таблице 2 экспертами также выделены красным цветом замечания и несоответствия:

Таблица 2.

Рецензия на ответ			
Документ	Текст из документа (Ответ на запрос депутатов)	Правки экспертов при УПР	Резюме экспертов
Ответ МЗ РК на запрос депутатов от 08.12.2022	Стр.1 второй абзац .... проводится скрининг новорожденных и <b>детей раннего возраста</b> направленный на раннее выявление наследственных болезней обмена веществ и включает обследование всех новорожденных на фенилкетонурию и <b>врожденный гипотериоз</b> . Так, охват неонатальным скринингом увеличился на 7,8% и составил 90,6%–271 702 новорожденных (9 мес. 2021 года - 281 477 новорожденных, 84,0%). Фенилкетонурия выявлена у 29 новорожденных,	1. <b>Врожденный гипотиреоз</b> не относится к наследственным болезням обмена (НБО). 2. Речь идет о скрининге новорожденных (в учреждениях родовспоможения), а не детей раннего возраста. 3. Ежегодно в РК с 2007 г. (с момента внедрения скрининга) выявляется от 10 до 13 новорожденных с ФКУ, за 9 месяцев МЗ РК предоставил <b>цифру 29!</b>	Согласно официальному отчету РМГК НЦАГИП охват неонатальным скринингом за 2021 г. составил 96,3%-предоставлена не истинная статистика - таким образом, отмечается снижение охвата неонатальным скринингом, а не рост! просим объяснить причины и принятые меры по повышению качества и объема скрининга новорожденных в 2022 г. Необходимо срочно расследовать причину такого увеличения количества новорожденных с ФКУ — это ошибка учета или реальная цифра??
	Текст: «В соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан № 796 от 13 декабря 2021 года «Об утверждении инструкции о внедрении пилотного проекта по проведению неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масспектрометрии в Республике Казахстан» реализован пилотный проект по селективному .....	1.Тариф существует с 2020 года до проведения пилота.	

	<p>был разработан и внедрен тариф В09.801.018 с оплатой по принципу «+факт». За 6 месяцев было обследовано 177 детей, из них нарушения обмена выявлены у 6 детей</p>		
	<p>Текст: «Выявление <b>наличия метаболических нарушений не позволяет определить клинический диагноз</b> и требует комплексного обследования и дифференциального диагноза. В настоящее время, <b>6 детей с выявленными нарушениями обмена ожидают проведения полноэкзомного секвенирования</b>»</p>	<p>2. 6 новорожденным с выявленными НБО <b>полноэкзомное секвенирование не показано!</b> это грубейшая ошибка.</p>	<p>1.Выявление наличия метаболических нарушений методом ТМС позволяет поставить диагноз НБО и является показанием для лечения и диетотерапии.</p> <p>2.При НБО в зависимости от выявленных метаболических нарушений показано либо секвенирование одного гена, либо секвенирование генов, мутации в которых приводят к данному НБО – ставится под сомнение профессиональная компетенция эксперта, написавшего рекомендации для полноэкзомного секвенирования.</p>
	<p>Текст «По результатам пилотного проекта, с целью дальнейшего совершенствования диагностики НБО у детей, Министерством будет реализовано следующее: .....3) <b>внедрение проведения полноэкзомного секвенирования детей в гарантированный объем бесплатной медицинской помощи</b> и/или пакет обязательного медицинского социального страхования.</p>		<p>Полноэкзомное секвенирование не является геномным анализом первой линии и не может быть включено в ГОБМП.</p>

Утвержденные и неоднократно редактируемые Приказы МЗ РК по организации пренатального скрининга (приказ №704 МЗ РК) разрушили эффективную систему организации генетического скрининга в РК и, в нарушение действующих Приказов МЗ РК, исключили Республиканскую медико-генетическую консультацию на базе АО «НЦАГиП», которая на протяжении 30 лет осуществляла мониторинг эффективности, методическую помощь и обучение специалистов скрининга, а также формирование аналитического статистического отчета о проведении и результатах генетического скрининга в РК.

Все это привело к полному отсутствию достоверной статистики по ВПР, хромосомным болезням, вкладе ВПР в детскую смертность и инвалидность, что сделало невозможным планировать эффективные медицинских мероприятий по профилактике их рождения и оказанию специализированной медицинской помощи этим пациентам.

**Это повторный запрос.**

## **ЗАПРОС ПО РОСТУ ВПР, ДЕТСКОЙ СМЕРТНОСТИ И ИНВАЛИДНОСТИ ОТ ГЕНЕТИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ В РК**

Утвержденные и неоднократно редактируемые Приказы МЗ РК по организации пренатального скрининга - Приказ МЗ РК №704 от 31.08.2017г. «Об утверждении Правил организации скрининга», в новой редакции от 25 августа 2021 года № ҚР ДСМ-91, в новой редакции от 15 ноября 2022 г., Приказ Министра здравоохранения РК от 21 июня 2022 года № ҚР ДСМ-54 «Об утверждении Стандарта организации проведения пренатального ультразвукового скрининга в Республике Казахстан» исключили систему генетического пренатального скрининга из медико-генетической службы и передали ее частным клиническим лабораториям, исключили требования к наличию лицензии «Медицинская генетика» и заменили на лицензию «Лабораторная диагностика». Поуровневую пренатальную ультразвуковую диагностику (стандарты ВОЗ, ФМФ) полностью разрушили и заменили на вновь искусственно созданные вне системы пренатального генетического Центры плода, оснащение и новые штаты которых привели к нецелевому расходу государственных средств.

Реформирование системы генетического скрининга Министерством здравоохранения РК создало беспримерный мировой инцидент, нарушило все действующие международные стандарты ВОЗ, международных организаций скрининга (FMF, ISPD, ISNS, ISPD, ACMG, ACOG), чем дискредитировало здравоохранение РК в глазах мирового сообщества и, как следствие, привело к беспримерному росту частоты рождения детей с синдромом Дауна, врожденными пороками развития (ВПР), росту детской инвалидности, росту вклада ВПР в детскую смертность и заболеваемость в 2022 г.

При этом, в РК с 2022 г. полностью отсутствует статистика по новорожденным и детям с синдромом Дауна, всеми видами ВПР, по детям с орфанными заболеваниями, умершими от ВПР, что приводит к отчетности заведомо ложными показателями (противоречащими друг другу) и невозможности планирования эффективных медицинских мероприятий по профилактике их рождения и оказанию специализированной медицинской помощи этим пациентам. До 2021 г. статистическая информация по РК и всем регионам - по индикаторам эффективности пренатального скрининга, анализ частоты и структуры генетических нарушений, анализ каждого пропущенного случая ВПР и хромосомных

болезней с принятием конкретных мер и т.д. анализировалась и предоставлялась Республиканской медико-генетической консультацией АО «НЦАГиП», которая с 2022 г. в нарушение действующих Приказов полностью игнорируется МЗ РК.

Фактически, существующая система здравоохранения в РК вместо ранней эффективной дородовой диагностики и предупреждения детской смертности и инвалидности от генетических нарушений, стимулирует рост числа инвалидов, увеличивая расходы по их содержанию и снижая численность трудоспособного населения Казахстана. Нашим государством с 2007 г. генетический скрининг беременных и новорожденных покрывается системой ГОБМП, поэтому разрушение генетического скрининга в РК и передача Министерством здравоохранения РК государственных средств на проведение скрининга беременных частным лабораториям методами, не прописанными в Приказах МЗ РК и не применяемыми во всем мире, должно быть объяснено руководством Министерства здравоохранения РК, так как результаты этих решений имеют губительные последствия для здоровья детей Казахстана и генофонда нации.

Для принятия мер по анализу причин пренатального пропуска ВПР и хромосомных болезней прошу предоставить информацию за 2022 год., согласно действующим Приказам МЗ РК по пренатальному скринингу.

1. по числу и охвату беременных комбинированным генетическим скринингом 1 триместра беременности, удельный вес беременных группы высокого риска (БГР) по хромосомной патологии плода с указанием проведенных мер и исходов беременности в этой группе.
  2. Число рождений детей с синдромом Дауна, матери которых прошли пренатальный скрининг с анализом причин пропуска
  3. Охват беременных пренатальным ультразвуковым скринингом 1 и 2 триместров беременности, частота и структура выявленных ВПР, частота и структура пропущенных ВПР с анализом причин пропуска
  4. эффективность инвазивной пренатальной диагностики (ИПД), число пропущенных случаев хромосомной патологии плода, прошедших ИПД
  5. показатель эффективности пренатального скрининга в выявлении летальных ВПР и хромосомной патологии, показатель эффективности пренатального биохимического скрининга.
  6. Вклад и структура ВПР в структуру причин перинатальной смертности в РК и регионах РК
- Отчетную информацию просим предоставить в соответствии с Приложениями к действующим Приказам МЗ РК по пренатальному скринингу и сравнительном аспекте с аналогичным отчетным периодом 2021 г.

Эксперт Святова Г.С. врач медицинский генетик, д.м.н., профессор. 7-701 111 0060 E mail gsvyatova1@mail.ru

Эксперт Садуакасова Корлан Зарлыковна, врач детский психиатр, д.м.н. моб. 7-701 462 2282; E mail kasy-haus@mail.ru

Замечания и мнение экспертов – это личное мнение, построенное на профессиональном опыте и практических знаниях в области медицинской генетики, молекулярной психиатрии.