

050000, Алматы қаласы  
Наурызбай Батыр көшесі 65/69, 102 кеңсе  
тел: +7 (727) 267 66 46  
Email: info@bala-ombudsman.kz

050000, г.Алматы  
ул.Наурызбай Батыра 65/69, офис 102  
тел: +7 (727) 267 66 46  
Email: info@bala-ombudsman.kz

Исх.№ 487/08.21-УПП от 18.08.2021г.

**Руководителю  
Администрации Президента Республики Казахстан  
Е.Ж.КОШАНОВУ**

Тема: по отзыву Приказа МЗ №704 «Об утверждении правил организации скрининга»

Уважаемый Ерлан Жаканович!

Спасибо за всемерную поддержку в защите прав детей Казахстана!

Настоящим письмом, хочу довести до Вашего сведения еще одну проблему, связанную с нашей реформой по снижению инвалидизации детства, план которой изложен в Дорожной карте по совершенствованию оказания комплексной помощи детям с ограниченными возможностями в Республике Казахстан на 2021 – 2023 годы от 17 августа 2020 года № 2020 (далее Дорожная карта), и прошу содействия в достижении поставленных Касым-Жомартом Кемелевичем целей.

Как я ранее писала, в МЗ РК идет принятие изменений в Приказ №704 «Об утверждении Правил организации скрининга», где согласно Дорожной карте необходимо включить проведение постнатального селективного скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена (далее НБО).

Одним из пунктов ДК является **внедрение селективного скрининга новорожденных на выявление наследственных болезней обмена (НБО)** методом ТМС. Мировой наукой подтверждается, что 80% орфанных НБО манифестирует в раннем детском возрасте, дети с орфанными НБО занимают около 30% коечного фонда в детских стационарах, НБО характеризуются острым течением и ранним (до 3-5 лет) летальным исходом, 40% (!) ранней детской смертности в развитых странах обусловлено НБО, многие НБО скрываются за клиникой других расстройств и заболеваний.

Несмотря на редкую частоту встречаемости, НБО занимают одно из первых мест в структуре детской патологии и детской смертности. Во многих странах мира внедрен массовый/селективный скрининг на НБО (в РФ, например, на 26 НБО, в Италии на 33, в Эстонии на 18 и т.д.) В обязательном проведении данного скрининга нуждаются, в среднем, от 6 до 8% популяции в целом. Массовое обследование новорожденных в программе неонатального скрининга в РК на данный момент проводится только на 2 наследственных заболевания - фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз.

Отсутствие ранней диагностики и своевременного лечения этих заболеваний в РК, несмотря на наличие регламентирующих законодательных актов, способствует росту детской инвалидности (от ДЦП, аутизма, эпилепсии, психических заболеваний, тяжелых форм нарушений слуха и зрения и т.д) и детской смертности. Сложность диагностики НБО обусловлена отсутствием отличительных клинических признаков и неспецифичностью симптомов заболевания в раннем неонатальном периоде, вследствие чего НБО часто идут под масками других заболеваний, такие как эпилепсия, нейроинфекция, перинатальная патология, но разработаны и имеются четкие показания для проведения селективного скрининга новорожденных.

В мировой практической медицине одним из основных лабораторных методов диагностики на наличие НБО является метод тандемной масс-спектрометрии (ТМС), который позволяет за короткий промежуток времени (менее 2 минут) определять в одном высушенном пятне крови около 70 метаболитов. Данное оборудование, к счастью, в Казахстане имеется, и это один аппарат на страны Средней Азии в настоящий момент.

До включения в ДК пункта о селективном скриннинге на НБО в течение нескольких лет проведена огромная работа ведущими медицинскими специалистами РК, однако после смены руководства МЗ пришлось объяснять сначала. Поэтому, от моего имени и группы профессиональных экспертов неоднократно направлялись предложения, обоснования, расчёты по данному скриннингу на НБО. **Несмотря на это, пункт 7 Дорожной карты не выполнен, так как МЗ РК имеет необоснованную на наш взгляд позицию, приводя аргументы, которые идут вопреки политике Государства**, и главное – реализации и обеспечения прав детей на жизнь и здоровье, и говорят о том, что ведомство отстраняется от системных решений накопившихся проблем.

1. Несмотря на то, что в 2019-2020 годах был проведен Пилот скриннинга на НБО, обсуждаются вопросы проведения повторного «пилотного проекта» селективного скриннинга новорожденных на НБО, причины дублирования которого (уже проведен в РК в 2019-2020 г.) не приводятся.  
И если даже принимать этот аргумент, МЗ РК с августа 2020 года могли уже несколько раз провести несколько пилотов, понимая, что скриннинг на НБО должен войти в 704 приказ.
2. Озвучиваются аргументы, что «если мы сейчас начнем выявлять, то придется детей лечить», но ведь это главная цель системы здравоохранения (!), при этом, чем ранее выявлен диагноз, тем дешевле в итоге обойдется обеспечение гражданина для государства. Большая часть НБО имеет методы адекватного лечения, путем ферменто-замещающей терапии, регуляции питания ребенка/взрослого, и лечение недорогими препаратами. Своевременная помощь приведет к тому, что ребенок будет вести полноценную жизнь, не будет инвалидизирован. На его лечение будут в итоге затрачиваться меньше средства государственного бюджета, и при этом он не станет получателем пособий по инвалидности и всех остальных гос.услуг! Это экономически выгодно стране, к тому же, этот гражданин будет жить и работать, принося пользу, не говоря уже об общечеловеческом гуманном отношении и заботе о жизни граждан со стороны государства. Да, по нескольким видам НБО проводится дорогостоящая заместительная ферменто-терапия, (например для мукополисахаридозов, болезни Фабри, Гоше, Помпе и т.д.), которая согласно законодательству РК должна предоставляться этим пациентам за счет Республиканского бюджета. Однако и с этим обеспечением у нас есть проблемы, о чем я уже три раза докладывала Президенту, и его поручения по обеспечению детей с орфанными заболеваниями до сих пор не выполнены.
3. Еще одна причина, озвучиваемая МЗ РК, это отсутствие специалистов, которые нужны, если мы будем выявлять детей с НБО. То есть, по этой логике, дети могут страдать из-за болезней, с диагнозами которые им не устанавливают, и терять шанс на получение своевременной помощи, умирать в младенческом возрасте, либо медленно угасать на руках у родителей.  
В конце концов, исходя из понятия порядочности и честности, даже если мы пока не можем обеспечить все диагнозы специалистами и лечением, родители имеют право знать о болезни, ведь многие будут покупать лекарства сами, консультироваться и получать назначения за рубежом, в чем, в частности помогает, например, наш фонд.  
Это очень жестокий аргумент, при том, что в Дорожной карте заложены мероприятия по мерам обеспечения системы здравоохранения необходимыми

специалистами, и несмотря на явный дефицит специалистов не только в данной категории НБО, но и многих других специальностей, со стороны МЗ РК пока не предпринято шагов по решению этих кадровых проблем, хотя Проектный Офис по ДК неоднократно поднимал этот пункт.

Также, мы не пришли к единому мнению по пренатальному скриннингу (я ранее Вам писала), и психофизическому скриннингу (готовлю информацию дополнительно для Ваших сотрудников).

Хочу отметить, что на основе представленной информации Министерствами за 1 полугодие т.г. о реализации мероприятий Дорожной карты по совершенствованию оказания комплексной помощи детям с ограниченными возможностями в Республике Казахстан на 2021-2023 годы (далее – ДК) Проектным офисом проведен анализ – за 1 полугодие текущего года **не проработаны** в полном объеме **10** мероприятий со сроком исполнения 1 и 2 кварталы: пункты 7, 8, 10, 14, 18, 19, 28 (МЗ), 17, 41 (МОН), 16 (МТСЗН) из 17 мероприятий. Мониторинг по ним пролонгирован.

Сроки исполнения ДК ЦГО, МИО срываются, зачастую остается формализованный подход к решению отдельных вопросов, которые тянутся из месяца в месяц. Нет четкого разъяснения позиции министерств в рамках одного и того же мероприятия, что приводит к затягиванию процесса принятия решений (в части ТСП, оказания сурдологической помощи, внесении изменений в законодательство и д.р.). Также практически не проводится диалог и недостаточны коммуникации с НПО, экспертным сообществом.

Уважаемый Ерлан Жаканович! В связи с вышеизложенным, прошу отозвать Приказ №704 МЗ РК (находится на утверждении) для внедрения селективного скрининга новорожденных на НБО методом ТМС (на 49 НБО) в РК, и отработки пунктов по неонатальному и психо-физическому скриннингу.

С уважением



Аружан Саин

Уполномоченный по правам ребенка в Республике Казахстан