



РОО «Ассоциация Медицинских Генетиков»

РЕЗОЛЮЦИЯ

Республиканской научно-практической конференции «Современные технологии в диагностике и лечении наследственных заболеваний» 22-23 октября 2021 г.

АО «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии» (НЦАГиП) и РОО «Ассоциация медицинских генетиков» провели Республиканскую научно-практическую конференцию «Современные технологии в диагностике и лечении наследственных заболеваний» 22-23 октября 2021 года. Конференция прошла в очном и онлайн форматах.

Цель конференции – объединение и консолидация специалистов для мультидисциплинарного подхода к проведению пренатального, неонатального скрининга, диагностике и лечению наследственных орфанных заболеваний в Республике Казахстан.

На Республиканской научно-практической конференции обсуждены следующие вопросы:

- организация медико-генетической службы;
- мультидисциплинарный подход к проблемам ранней диагностики и эффективного лечения орфанных заболеваний;
- современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней;
- современные технологии пренатального скрининга;
- селективный скрининг орфанных наследственных болезней методом тандемной масс-спектрометрии;
- современные возможности диетотерапии фенилкетонурии;

В работе конференции приняли участие ведущие специалисты из всех регионов нашей страны и авторитетные специалисты из дальнего и ближнего зарубежья - Российской Федерации, Литвы, Финляндии, Узбекистана и Киргизии.

За период с 2007 года проскринировано 3,8 млн новорожденных, выявлено 177 детей с фенилкетонурией и 538 с врожденным гипотиреозом. Все дети своевременно получили лечение в рамках ГОБМП и не имеют инвалидизирующих последствий. Средняя частота врожденного гипотиреоза составила 1:7200, классической фенилкетонурии 1:22000 живорожденных.

Участники конференции обсудили широкий круг вопросов, касающихся генетических исследований в области редких заболеваний, совершенствования медико-генетического консультирования, профилактики, диагностики и лекарственного обеспечения пациентов.

В рамках выполнения Дорожной карты по совершенствованию оказания комплексной помощи детям с ограниченными возможностями в Республике Казахстан на 2021 - 2023 годы, утвержденной распоряжением Премьер-Министра Республики Казахстан от 17 августа 2020 года № 112 – внедрить проведение селективного скрининга наследственных болезней обмена (далее - НБО) методом тандемной масс-спектрометрии (далее ТМС) в Республике Казахстан в пилотном режиме, которая позволяет в одном сухом пятне крови диагностировать 75 метаболитов на 49 наследственных нарушений обмена.

В соответствии с изменениями Приказа Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 № 704 "Об утверждении Правил организации скрининга" от 25 августа 2021 года №КР ДСМ-91 было проведено обсуждение по основным вопросам:



РОО «Ассоциация Медицинских Генетиков»

- исключение уровней проведения пренатального и неонатального скрининга и заменены их на этапы. В связи с чем, генетический скрининг в РК из комплексной поуровневой системы оказания медико-генетической помощи населению РК, полностью соответствующей международным стандартам, превратился в разрозненные многочисленные, не связанные с друг другом медицинские организации, оказывающие отдельные медико-генетические услуги, без наличия соответствующих лицензий на данный вид медицинской деятельности и не отвечающим международным требованиям ПС и НС;

- исключение пунктов с конкретным указанием медицинских учреждений, предоставляющих отчет по индикаторам эффективности пренатального и неонатального скрининга.

Согласно новому Приказу МЗ РК медико-генетические консультации являются организациями второго этапа ПС и НС, следовательно, предоставляют отчет самим себе. Исключение п.38 о Республиканской медико-генетической консультации НЦАГиП привело к полному отсутствию информации и аналитического сводного отчета о проведении и результатах ПС в Республике Казахстан за 9 месяцев 2021 г. Министерством здравоохранения РК в связи с отсутствием в действующем Приказе требований о предоставлении отчетности, направляются письма в областные УЗО с запросами информации о ПС и НС по не утвержденным и не прописанным в Приказе отчетным формам.

В сфере медицинской помощи существует объективный кадровый дефицит специалистов по проведению ПС и НС, нехватка специалистов по ведению пациентов с орфанными болезнями. Существующее число врачей генетиков недостаточно, врачи перегружены и не всегда могут обеспечить быстрый прием и полное обследование пациентов с подозрением на хромосомные и наследственные заболевания.

Для повышения качества ПС, НС, антенатального ухода и своевременной медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями участники конференции **считают необходимым:**

- Рассмотреть вопрос о скорейшей разработке и утверждении Клинических протоколов, ранее не диагностируемых в РК редких наследственных болезней обмена с включением жизненно необходимых лекарственных препаратов для их эффективного лечения.

- С учетом мультидисциплинарности проблемы разработать маршрутизацию пациентов с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими орфанными заболеваниями, приводящие к летальному исходу или сокращению продолжительности жизни пациентов и их инвалидности.

- Предусмотреть увеличение числа подготовленных клинических специалистов – генетиков, врачей лабораторной диагностики, молекулярных генетиков, врачей «метаболистов» для оказания квалифицированной медико-генетической помощи пациентам с редкими заболеваниями.

- Для повышения эффективности генетического скрининга беременных и снижения детской смертности и инвалидности от хромосомных болезней, необходимо включить в систему пренатального скрининга, в тарифную систему ГОБМП, неинвазивное пренатальное тестирование беременным группы высокого риска по хромосомной патологии плода, имеющим «относительные» противопоказания для проведения инвазивной пренатальной процедуры – резус-изосенсибилизация, выраженная угроза прерывания беременности в программе ЭКО, множественные рубцы на матке, множественная миома, наличие острой формы инфекции (включая Covid19)



РОО «Ассоциация Медицинских Генетиков»

- Для повышения частоты выявления хромосомной патологии внутриутробного плода, которую невозможно диагностировать стандартным кариотипированием, FISH молекулярно-цитогенетическим анализом, необходимо внедрить хромосомный микроматричный анализ aCGH.
- утвердить (вернуть) поуровневую систему проведения ПС и НС, что предусмотрено ст.116 Кодекса РК «О здоровье народа и системе здравоохранения» о трехуровневой системе оказания медицинской помощи в РК». Это позволит утвердить (вернуть) конкретные поуровневые мероприятия в системе ПС и НС, включая строгую систему отчетности
- утвердить (вернуть) функции РМГК по организационно-методической, обучающей, консультативной помощи областным медико-генетическим консультациям областей, включая регулярную отчетность и аналитический обзор о результатах проводимого ПС и НС в РК.
- утвердить (вернуть) эффективно действующую поуровневую систему ежеквартальной отчетности и мониторинга ПС и НС, которая в настоящее время заменена на множество запросов в областные УЗО о предоставлении разрозненной отчетной официально не утвержденной информации о результатах ПС