



С О В Е Т
Ф Е Д Е Р А Ц И И

ФЕДЕРАЛЬНОГО СОБРАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Аналитическое управление
Аппарата Совета Федерации

Секретариат заместителя
Председателя Совета Федерации
Г.Н. Кареловой

АНАЛИТИЧЕСКИЙ ВЕСТНИК № 14 (757)

О ДЕЯТЕЛЬНОСТИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ КОНСУЛЬТАЦИЙ И ЦЕНТРОВ В СУБЪЕКТАХ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Материалы заседания Совета по региональному здравоохранению
при Совете Федерации Федерального Собрания Российской Федерации
(Совет Федерации, 25 сентября 2020 года)

Настоящий аналитический вестник подготовлен по материалам заседания Совета по региональному здравоохранению при Совете Федерации на тему «О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации».

Материалы вестника могут представлять интерес для сенаторов Российской Федерации, депутатов Государственной Думы, руководителей федеральных органов исполнительной власти, законодательных (представительных) и исполнительных органов государственной власти субъектов Российской Федерации, научного и экспертного сообщества.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Вступительное слово Г.Н. Кареловой , заместителя Председателя Совета Федерации, председателя Совета по региональному здравоохранению при Совете Федерации.....	5
Е.Г. Камкин , заместитель Министра здравоохранения Российской Федерации	9
С.И. Куцев , директор федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр», главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации	13
Е.Б. Николаева , руководитель государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Клинико- диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» Свердловской области.....	19
Л.П. Назаренко , заместитель директора федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»	24
И.Р. Миннихметов , директор государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Республиканский медико-генетический центр» Республики Башкортостан	29
А.Л. Коротеев , главный врач Санкт-Петербургского государственного казенного учреждения здравоохранения «Медико-генетический центр»	33
Е.Ю. Захарова , заведующая лабораторией наследственных болезней обмена федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»	35
Решение Совета по региональному здравоохранению при Совете Федерации Федерального Собрания Российской Федерации по итогам заседания на тему «О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации»	40

Приложение 1. Информационно-аналитический материал Аналитического управления Аппарата Совета Федерации на тему «О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации»	46
Приложение 2. Информационный материал Правового управления Аппарата Совета Федерации на тему «О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации»	54



**Вступительное слово Г.Н. Кареловой,
заместителя Председателя Совета Федерации,
председателя Совета по региональному здравоохранению
при Совете Федерации**

Уважаемые коллеги!

По поручению Валентины Ивановны Матвиенко мы сегодня рассматриваем вопрос о деятельности медико-генетической службы по обеспечению доступности и качества медицинской помощи и профилактике детской инвалидности.

Президент Российской Федерации Владимир Владимирович Путин в майском указе поставил задачу по снижению к 2024 году младенческой смертности до 4,5 случая на 1 тысячу родившихся детей.

По данным Росстата, в 2019 году младенческая смертность в России снизилась до 4,9 случая (с 5,1 в 2018 году). Среди причин младенческой смертности врожденные аномалии занимают второе место и являются основными заболеваниями в структуре инвалидности. Поэтому профилактика возникновения и распространения врожденных и наследственных заболеваний, ранняя диагностика, своевременно начатое лечение и реабилитация являются основным направлением деятельности медико-генетической службы и всей системы здравоохранения.

В 81 регионе страны организована деятельность медико-генетических консультаций и центров. Медицинскую помощь по профилю «медицинская генетика» оказывают 330 врачей-генетиков и 227 врачей – лабораторных генетиков.

В сфере профилактики инвалидности у детей и снижения детской летальности достигнуты определенные успехи, в том числе благодаря реализации программы массового скрининга новорожденных на пять наследственных заболеваний, а также пренатальной диагностике беременных.

В период с 2006 года в России обследованы более 20 миллионов детей, выявлены более 14 тысяч детей с наследственными и врожденными заболеваниями. За это время младенческая смертность снизилась на 12,5 %.

За последние 10 лет количество детей-инвалидов с врожденными аномалиями и наследственными заболеваниями среди впервые признанных сократилось на 30% (2010 год – 16 974, 2019 год – 11 971), среди повторно признанных – на 47% (2010 год – 58 067, 2019 год – 30 904).

В 2019 году охват новорожденных неонатальным скринингом составил более 95%.

Так, в Архангельской области на 12,4% снизился показатель инвалидности от врожденных аномалий. В Калининградской области на сегодняшний день не зафиксировано ни одного случая тяжелого осложнения в виде умственной отсталости (от фенилкетонурии).

Проведение дородовой диагностики нарушений развития ребенка осуществляется во всех субъектах Федерации. Ежегодно ее проходят около 1,2 миллиона беременных. Она позволяет выявлять примерно 15 тысяч случаев врожденных и наследственных заболеваний в год.

В 2019 году более 88% беременных женщин были охвачены комплексным обследованием (ультразвуковым обследованием и биохимическим скринингом). При этом в большинстве регионов нет возможности проведения углубленной диагностики наследственных заболеваний, выявленных в процессе массового скрининга. Центры, в которых имеются такие возможности, есть лишь в Москве, Санкт-Петербурге, Уфе, Томске и нескольких других крупных городах. Кроме того, данные исследования осуществляются в основном за счет средств граждан или вообще не проводятся.

Диагностические мероприятия возможны только при личном обращении пациента в федеральное учреждение. Это является серьезным препятствием для жителей удаленных субъектов.

Показателен пример Республики Хакасия. Очное консультирование здесь практически недоступно.

Коллеги! В обществе и научных кругах активно обсуждается вопрос о расширении скрининга новорожденных на редкие заболевания. Лечение, пусть даже самыми дорогими инновационными

препаратами, эффективно лишь в случае выявления заболевания на ранних этапах.

Есть технологии, которые позволяют в результате одного исследования выявить группу риска как минимум по 36 наследственным болезням, для которых разработано патогенетическое лечение.

Эксперты отмечают, что расширение неонатального скрининга позволит спасти в год более 2 тысяч детских жизней.

Напомню, что вопрос о поэтапном расширении скрининга новорожденных вошел в перечень поручений Президента Российской Федерации Правительству в рамках обсуждения Национальной стратегии действий в интересах детей еще в ноябре 2016 года.

Город Москва и Приморский край уже реализуют проекты по расширению массового скрининга. В частности, в Приморском крае работает система неонатального скрининга на 40 наследственных болезней. Следовательно, такая возможность существует.

Важно обеспечить расширение программы массового обследования новорожденных во всех регионах страны за счет средств федерального бюджета или бюджетов субъектов Федерации.

Остро стоит кадровый вопрос. Медико-генетические консультации в России в среднем укомплектованы врачами лишь на 40–60 процентов. Имеется также дефицит лабораторных генетиков, биоинформатиков.

Все зависит, конечно, от региона. Например, в Республике Башкортостан очень сильная школа генетиков. Сегодня нам руководитель центра подробнее расскажет о своей работе.

Для решения этой проблемы регионам нужно расширить перечень мер социальной поддержки медицинских работников и создать более привлекательные условия для молодых ученых, в том числе используя инфраструктурные механизмы.

Коллеги, как бы хорошо ни развивалась медицинская инфраструктура, сколько бы исследований ни проводилось, но если со стороны наших граждан не будет ответственного отношения к собственному здоровью, здоровью своих детей, должного результата мы не получим.

Статистика говорит сама за себя: до 70% обращений к врачам-генетикам совершается уже после рождения ребенка с врожденной патологией и хромосомными болезнями.

Усиление просветительской работы среди пациентов на уровне первичного звена – силами участковых терапевтов и педиатров,

акушеров-гинекологов и семейных врачей – важнейшая задача, которую нам вместе предстоит решить.

Уважаемые коллеги! Не буду останавливаться на других проблемах, о которых, я уверена, вы скажете.

Очевидно, что врожденные и наследственные заболевания вносят существенный вклад в структуру заболеваемости, младенческой смертности и детской инвалидности. Поэтому нам важно понять, какой должна быть медико-генетическая служба, что делается в регионах, какая помощь нужна на федеральном уровне, какие изменения необходимо внести в законодательство.

Сегодня мы ждем предложений от представителей Минздрава России, главного внештатного генетика и представителей регионов.

Коллеги, предлагаю высказывать свои соображения по поводу того, как нам максимально улучшить работу в этом направлении. Когда дело касается детей, будущего нашей страны, такая консолидация усилий необходима.



Е.Г. Камкин,
заместитель Министра
здравоохранения
Российской Федерации

Уважаемая Галина Николаевна, уважаемые коллеги!

Начало XXI века ознаменовалось стремительным прорывом в области генетики. Даже анализ кодирующей последовательности всех генов человека (более 25 тысяч) скоро станет рутинным тестом.

Спектр прикладных задач генетических исследований охватывает все области медицины: от преимплантационной диагностики до онкологии и борьбы с инфекционными заболеваниями, включая диагностику и разработку современных генно-инженерных вакцин. Принципиально изменились возможности пренатальной диагностики наследственных заболеваний. Доступность и полнота генетической информации позволяет качественно изменить методы профилактики и терапии большинства заболеваний, не только открывая ранее неизученные особенности патогенеза, но и создавая базис для персонального подхода к каждому пациенту. На современном этапе генетика позволяет диагностировать заболевания, природа которых ранее была неизвестной, профилактировать рождение в семьях детей с наследственной патологией, находить методы лечения заболеваний, ранее считавшихся неизлечимыми.

Именно поэтому Минздрав России считает чрезвычайно важным развитие генетической службы.

Деятельность медико-генетической службы регулируется Приказом Минздрава Российской Федерации от 15 ноября 2012 года № 917-н «Об утверждении порядка оказания помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». В настоящее время приказ дорабатывается в части штатного расписания, табеля оснащения, расширяется функционал службы.

В структуре медико-генетической консультации (центра) предусмотрено наличие консультативного отделения, цитогенетической лаборатории, лаборатории массового скрининга, лаборатории селективного скрининга, лаборатории молекулярно-генетической диагностики, отделения пренатальной диагностики.

Оплата медико-генетической помощи осуществляется из различных источников. Так, через систему ОМС оплачиваются медицинская помощь больным генетическими заболеваниями и генетические исследования в онкологии. Оплата той части пренатальной диагностики, которая не включает собственно генетические исследования, то есть первый этап скрининга – ультразвуковое и биохимическое исследование – также оплачивается ОМС. Оказание медицинской помощи и услуг медико-генетическими центрами (консультациями) осуществляется за счет средств региональных бюджетов.

Генетическая служба связана практически со всеми врачебными специальностями, но наиболее тесно – с акушерством, неонатологией и педиатрией.

Приказом Минздрава России от 1 ноября 2012 года № 572н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология» определен порядок оказания медицинской помощи беременным женщинам с врожденными пороками внутренних органов у плода. Благодаря четко налаженному взаимодействию генетиков и акушеров-гинекологов в стране выстроена четкая и эффективная система пренатальной диагностики.

По современному алгоритму пренатальной (дородовой) диагностики в 2019 году обследовано более 1 миллиона беременных женщин, что составило 88,6% от числа беременных, вставших на учет со сроком беременности до 14 недель.

Показатель младенческой смертности от врожденных аномалий развития за 2019 год снизился по сравнению с аналогичным периодом 2018 года на 9,6%. А по сравнению с 2007 годом, когда было начато внедрение нового алгоритма комплексной пренатальной диагностики, смертность от врожденных пороков снизилась в 2 раза!

Есть заболевания, которые невозможно выявить до рождения. Первые недели и месяцы жизни они протекают бессимптомно. И это тот период, в течение которого, если начать лечение, то тяжелые проявления не разовьются. В стране развита система так называемого неонатального скрининга, которая позволяет выявить заболевание на доклинической стадии и, обеспечив своевременное лечение, избежать тяжелой инвалидности. В нашей стране с 1989 года проводится

скрининг на фенилкетонурию, а с 1993 года – на врожденный гипотиреоз. С 2006 года скрининг проводится еще на три заболевания – муковисцидоз, галактоземию и адреногенитальный синдром. Ежегодно выявляются 1100–1200 детей с врожденными и наследственными заболеваниями. Ранняя выявляемость позволяет начать своевременное лечение и предотвратить смерть и тяжелую инвалидность.

В 2019 году численность врачей-генетиков составляла 330 человек, численность лабораторных генетиков – 227 человек. При этом обеспеченность врачами-генетиками колеблется в регионах от 0,01 до 0,07 на 100 тысяч населения, составляя в среднем 0,02. Большинство регионов сообщает о дефиците кадров.

В Российской Федерации подготовка специалистов здравоохранения осуществляется в соответствии с номенклатурой специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование. Действующая номенклатура содержит специальности «Генетика» и «Лабораторная генетика».

Для замещения должности врача-генетика необходимо наличие высшего образования (специалитет) по специальностям «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медицинская биохимия» и подготовки в интернатуре (ординатуре) по специальности «Генетика».

Для врача – лабораторного генетика необходимо наличие высшего образования (специалитет) по специальностям «Лечебное дело», «Педиатрия», «Стоматология», «Медико-профилактическое дело», «Медицинская биохимия», «Медицинская биофизика», «Медицинская кибернетика» и подготовки в ординатуре по специальности «Лабораторная генетика» или дополнительного профессионального образования (профессиональная переподготовка) по специальности «Лабораторная генетика» при наличии подготовки в интернатуре (ординатуре) по специальности «Генетика» или «Клиническая лабораторная диагностика».

В подведомственных Минздраву России образовательных учреждениях ежегодно в среднем 50 врачей различных специальностей проходят подготовку по вопросам лабораторной генетики через профессиональную переподготовку. По программам ординатуры ежегодно в среднем выпускается по специальностям «Генетика» – 10 человек, «Лабораторная генетика» – 0–3 человека.

Число специалистов, подлежащих направлению на обучение, устанавливается на основании заявок органов управления здравоохранением субъектов Российской Федерации в соответствии с существующей потребностью.

Специалисты часто задают вопросы о полноте регистрации больных генетическими заболеваниями, необходимости их дифференцированного учета, ведении регистров. Эти проблемы будут решены в рамках цифровизации здравоохранения.

Федеральный проект «Создание единого цифрового контура в здравоохранении на основе единой государственной информационной системы здравоохранения (ЕГИСЗ)» направлен на создание механизмов информационного взаимодействия, в том числе юридически значимого электронного медицинского документооборота медицинских организаций на основе ЕГИСЗ, переход к электронному медицинскому документообороту в медицинских организациях, развитие систем мониторинга деятельности медицинских организаций, создание системы централизованного хранения, анализа и обработки медицинских данных, в том числе с применением технологий искусственного интеллекта.

Минздрав также поэтапно формирует вертикально-интегрированные медицинские информационные системы по различным профилям медицинской деятельности.

Сейчас создается вертикально-интегрированная медицинская информационная система Минздрава России по профилям «Акушерство и гинекология» и «Неонатология», что позволит отработать модель оптимальной маршрутизации пациентов и контроль за состоянием здоровья пациентов на всех этапах оказания медицинской помощи на основе обмена данными между медицинскими организациями и системой мониторинга качества медицинской помощи. Чрезвычайно важно, что будут обеспечены своевременное предупреждение отклонений от клинических рекомендаций в ходе лечения и организация возможности непрерывного наблюдения за каждым пациентом – отслеживание траектории лечения, включая своевременную маршрутизацию по этапам диагностики, лечения и реабилитации. В эту систему мы включаем и сведения о проведении генетических исследований, их результатах и маршруте пациентов.

Завершая выступление, еще раз подчеркну, что Минздрав России уделяет большое внимание состоянию генетической службы и будет способствовать ее дальнейшему развитию.



С.И. Куцев,
*директор федерального
 государственного бюджетного
 научного учреждения
 «Медико-генетический
 научный центр»,
 главный внештатный специалист
 по медицинской генетике
 Министерства здравоохранения
 Российской Федерации*

Состояние и перспективы развития медико-генетической службы Российской Федерации

Профилактика наследственной и врожденной патологии является основной целью деятельности учреждений и подразделений медико-генетической службы. Профилактические мероприятия осуществляются на всех этапах развития человека: созревания половых клеток и оплодотворения (периконцепционная профилактика), внутриутробного развития (пренатальный скрининг и диагностика), неонатального периода (неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена); в течение всей жизни человека (ранняя диагностика наследственных болезней, своевременное начало терапии и возможность профилактических мероприятий в семье).

Наследственные и врожденные заболевания являются серьезной проблемой системы здравоохранения – до 5% новорожденных имеют наследственные или врожденные заболевания, манифестирующие в различные периоды жизни. Подавляющее большинство этих заболеваний являются орфанными (редкими), и их частота не превышает 1 случая на 10 тысяч населения. Именно редкость этих заболеваний, большое количество нозологических форм (в наиболее авторитетной международной базе данных ORPHANET насчитывается 6172 орфанных заболевания, из которых 4438 (71,9%) – наследственные), клинический полиморфизм обуславливают сложность выявления и профилактики наследственных и врожденных заболеваний. Наследственные болезни представляют актуальную проблему для педиатрии, так как 69,9% из них манифестируют в детском возрасте и 40% ранней детской смертности обусловлено наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.

Медико-генетическая служба (далее – МГС) – специализированный вид медицинской помощи населению Российской Федерации. Основными направлениями деятельности МГС являются:

- медико-генетическое консультирование семей и больных с наследственной и врожденной патологией;

- диагностика наследственных болезней цитогенетическими, молекулярно-генетическими и генетико-биохимическими методами;

- массовый скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена;

- селективный скрининг семей и больных на наследственные болезни обмена;

- пренатальный скрининг беременных на распространенные хромосомные болезни и врожденные пороки развития;

- пренатальная диагностика распространенных наследственных и врожденных болезней;

- ведение территориального и федерального регистра семей и больных с наследственной и врожденной патологией и их диспансерное наблюдение;

- пропаганда медико-генетических знаний среди населения.

Инфраструктура медико-генетической службы представлена медико-генетическими консультациями (центрами), оказывающими первичную специализированную медико-санитарную помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и членам их семей. Медико-генетические консультации осуществляют свою деятельность в соответствии с приказами Минздрава России: от 30 декабря 1993 года № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации»; от 28 декабря 2000 года № 457 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»; от 23 марта 2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» (вместе с Положением об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания); от 15 ноября 2012 года № 917н «Об утверждении порядка оказания помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

В Российской Федерации создано и функционирует 76 медико-генетических консультаций (центров) в 67 субъектах Российской Федерации. Самостоятельные медико-генетические центры,

работающие по всем направлениям медико-генетической службы, созданы в Республике Башкортостан, Красноярском крае, Свердловской области, городе Санкт-Петербурге. На высоком методическом уровне работают региональные медико-генетические консультации, являющиеся подразделениями региональных лечебно-профилактических учреждений в Республике Татарстан, Краснодарском и Приморском краях, Курской, Оренбургской, Нижегородской, Московской областях.

К сожалению, в 18 субъектах Российской Федерации региональные медико-генетические консультации отсутствуют. В 14 из них (республики Алтай, Тыва, Забайкальский, Алтайский края, Амурская, Курганская, Тюменская, Челябинская, Ростовская, Псковская, Орловская, Костромская, Пензенская области) медико-генетические консультации (центры) отсутствуют в нарушение Приказа Минздрава России от 15 ноября 2012 года № 917н. При этом неонатальный скрининг проводится в обычных клиническо-диагностических лабораториях различных лечебно-профилактических учреждений, пренатальный скрининг – в отдельных лабораториях пренатальных центров. Консультативного приема врачей-генетиков нет, или он ведется в других учреждениях в рамках обычного амбулаторного приема в поликлиниках. В такой ситуации не приходится говорить о высоком качестве медико-генетической помощи. В четырех субъектах Российской Федерации МГК отсутствуют обоснованно – в связи с небольшим количеством рождений (население получает услуги МГК в расположенных рядом крупных регионах): Магаданская область, Еврейская автономная область, Чукотский автономный, Ямало-ненецкий автономные округа. Тем не менее данным регионам следует учесть опыт Магаданской области, сумевшей организовать медико-генетический кабинет в региональном ЛПУ.

Таким образом, организация медико-генетических консультаций (центров) и приведение их в соответствие с действующими нормативно-правовыми актами, регламентирующими деятельность медико-генетической службы, являются одной из основных задач региональных органов управления в сфере здравоохранения.

Медико-генетическое консультирование семьи (пациента) – центральный (базовый) вид деятельности, осуществляемой врачами-генетиками в 79 субъектах Российской Федерации. Консультирование включает интерпретацию клинических, инструментальных и лабораторных данных для диагностики наследственного и врожденного заболевания, определение типа наследования заболевания в данной

семье, расчет риска повторения заболевания в семье, определение наиболее эффективного способа профилактики заболевания в конкретной семье, психологическую помощь пациенту и членам его семьи в адаптации к диагнозу и риску, помощь семье в принятии осознанного решения относительно дальнейшего репродуктивного поведения, генетического тестирования и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания. Любой вид деятельности медико-генетической службы невозможен без консультирования семьи (пациента) врачом-генетиком.

Ежегодно в Российской Федерации осуществляется более 430 тысяч медико-генетических консультаций пациентов (семей) с подозрением на наследственные или врожденные заболевания. Консультирование осуществляют 340 врачей-генетиков. Согласно регламентирующим документам на 1 миллион населения (до 10 тысяч родов в год) рекомендуется 3 ставки врача-генетика. Таким образом, укомплектованность штата составляет 64%. Кроме того, распределение врачей-генетиков по регионам крайне неравномерно, в некоторых субъектах Российской Федерации работает всего один врач-генетик.

С целью раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий в 80 регионах России реализуется программа массового обследования новорожденных детей (неонатальный скрининг) на пять наследственных заболеваний (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз). Охват неонатальным скринингом составляет более 95%. В двух регионах (Приморский край и город Москва) осуществляется расширенный неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена с помощью метода tandemной масс-спектрометрии, как это принято в экономически развитых странах (страны ЕС, США). В случае расширения скрининга с 5 до 39 заболеваний с помощью метода tandemной масс-спектрометрии во всех регионах России можно ежегодно выявлять до 2 тысяч детей с наследственными заболеваниями обмена, для которых есть разработанные недорогие схемы лечения, основанные на диетотерапии. В противном случае данные заболевания приводят к летальному исходу или глубокой инвалидизации.

В результате скрининга формируется группа детей с высоким риском заболевания, и выявленные дети нуждаются в подтверждающей диагностике. Если потовая проба для подтверждения диагноза муковисцидоза доступна практически во всех регионах, то

подтверждающая ДНК-диагностика проводится для 26,3% пациентов при фенилкетонурии, 15% пациентов – при галактоземии, 27,6% пациентов – при адреногенитальном синдроме и 39,4% пациентов – при муковисцидозе.

Следует сказать, что основной проблемой для подтверждающих исследований и вообще ДНК-диагностики наследственных заболеваний является отсутствие зарегистрированных в Росздравнадзоре диагностических тест-систем. Считаем, что для ДНК-диагностики тест-системы, включая тест-системы с использованием полногеномных методов исследования, должны быть доступны. По последним данным, медико-генетические консультации (центры) в 40 субъектах Российской Федерации располагают молекулярно-генетическими лабораториями, и их количество должно быть увеличено.

В медико-генетических консультациях (центрах) осуществляются определение сывороточных маркеров, ультразвукографическое исследование плода экспертного уровня и расчет риска, составляющие пренатальный скрининг беременных женщин на частые хромосомные болезни и врожденные пороки развития плода. Скрининговые мероприятия осуществляются в первом триместре беременности и проводятся в 80 субъектах Российской Федерации. Например, в 2019 году на учет в женской консультации в срок до 14 недель встали 87,3% беременных женщин. Из них прошли обследование по пренатальной (дородовой диагностике) 78,3%. Число беременных, отнесенных к группе высокого риска по хромосомной патологии у плода, по данным пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития, на экспертном уровне в сроке 11–14 недель составило 2,2%. Из них 72,2% были направлены и прошли пренатальную диагностику. В 23,7% (3 тысячи) случаев были выявлены хромосомные аномалии (синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и другие).

В Российской Федерации функционирует 84 цитогенетические лаборатории, осуществляющие пренатальную (дородовую) и постнатальную диагностику хромосомных болезней. В 48 из них используют не только классические методы кариотипирования, но и методы молекулярной цитогенетики (FISH).

В 39 регионах медико-генетические консультации имеют в своем составе лаборатории селективного скрининга на наследственные болезни обмена, а пять из них оборудовано современными приборами высокоэффективной жидкостной хроматографии и тандемной масс-спектрометрии. Лаборатории специализируются на выявлении редких болезней обмена, не входящих в перечень скринируемых в неонатальном периоде.

В лабораториях медико-генетических консультаций (центров) в настоящее время работают 395 лабораторных генетиков, в соответствии с действующими нормативами дефицит кадров составляет 73,7%.

Исключительно тяжелой проблемой для медико-генетической службы Российской Федерации является практически полное отсутствие современной, подчеркиваю, современной автоматизации рабочего места врача-генетика.

Автоматизация работы медико-генетической консультации (центра) должна обеспечить врачу-генетику возможность вести электронную медицинскую генетическую карту и базу пациентов, составить родословную в процессе приема пациента, назначать и регистрировать результаты проведенных генетических исследований, организовать информационно-аналитическую поддержку принятия решений при дифференциальной диагностике наследственной патологии (более 4,5 тысячи синдромов), выбора лечения, обеспечить автоматический прогноз потомства, мониторинг врожденных пороков развития, автоматическое заполнение Федерального регистра орфанных заболеваний и других нозологических регистров.

Самое главное – медико-генетическая служба в рамках единой информационной платформы должна быть непрерывно связана с акушерско-гинекологической службой и службой оказания медицинской помощи детям. Наследственные и врожденные заболевания затрагивают разные системы и органы, поэтому могут встречаться в практике врача любой специальности.

В заключение. Считаю, что наиболее значимыми задачами, стоящими перед медико-генетической службой, являются:

- подготовка кадров врачей-генетиков и врачей – лабораторных генетиков;

- приведение структуры медико-генетических консультаций (центров) в соответствие с действующими нормативными правовыми актами;

- информатизация процессов МГК – создание в Вертикально интегрированной медицинской информационной системе (ВИМИС) нового профиля «медицинская генетика» для региональных медико-генетических консультаций (центров);

- внедрение современных молекулярно-генетических исследований (полногеномное секвенирование);

- расширение программы неонатального скрининга на наследственные болезни обмена до 39 заболеваний.



Е.Б. Николаева,
руководитель государственного
бюджетного учреждения здравоохранения
«Клинико-диагностический центр
«Охрана здоровья матери и ребенка»
Свердловской области

Пренатальный скрининг и диагностика в профилактике врожденных и наследственных заболеваний

Население Свердловской области составляет более 4300 тысяч человек. Пренатальная диагностика встроена в трехуровневую систему оказания помощи в службе охраны здоровья матери и ребенка Свердловской области и представлена четырьмя учреждениями 3-го уровня, учреждениями 2-го уровня – 15 межмуниципальных кабинетов пренатальной диагностики (далее – МКПД), учреждениями 1-го уровня – 83 женских консультации.

Свердловская область на протяжении последних пяти лет непрерывно совершенствовала систему пренатальной диагностики. Необходимыми условиями качественного выполнения пренатальной диагностики являются:

- централизация технологических процессов в МКПД, перинатальных центрах;

- наличие подготовленных и сертифицированных специалистов (акушеров-гинекологов, врачей ультразвуковой диагностики, медицинских генетиков) и постоянное совершенствование их профессиональных навыков;

- наличие оборудования экспертного уровня (премиум-класса);

- наличие информационного обеспечения в каждом МКПД;

- стандартизация процессов (внедрение стандартных операционных процедур и карт);

- обязательное проведение аудита основных параметров технологического процесса.

Основные параметры пренатального скрининга в Свердловской области в 2019 году

1. Количество женщин, вставших на учет по беременности в женских консультациях, – 44 565.

2. Количество женщин, прошедших обследование по пренатальной диагностике, – 97,4%.

3. Количество женщин, не прошедших обследование по пренатальной диагностике в связи с поздней явкой – 10%.

4. Количество проведенных инвазивных процедур – 865 (2%).

5. Доля выявленной хромосомной патологии при инвазивном исследовании – 24%.

6. Количество беременностей, прерванных по результатам комплекса пренатальной диагностики, – 390:

в связи с хромосомной патологией – 140;

в связи с врожденным пороком развития (далее – ВПР), не совместимым с жизнью, – 250.

7. Число детей, умерших от ВПР (до 1 года), – 33.

Главными показателями, характеризующими высокий уровень организации пренатальной диагностики в Свердловской области, являются высокий охват пренатальным скринингом, небольшой показатель количества беременных, не прошедших обследование по пренатальной диагностике, и низкий процент проведенных инвазивных процедур.

В 2019 году одним из приоритетных направлений деятельности Клинико-диагностического центра «Охрана здоровья матери и ребенка» (далее – КДЦ ОЗМР) было участие в пилотном проекте по внедрению комплексной программы сплошного скрининга на преэклампсию на территории Свердловской области в рамках комплекса пренатальной диагностики.

Информационное обеспечение пренатальной диагностики

Информационное обеспечение пренатальной диагностики в Свердловской области осуществляется благодаря работе сетевого программного комплекса «Астрайя», позволяющего осуществлять расчет риска при проведении пренатального скрининга I триместра, а также внедрить технологию расчета риска развития преэклампсии при помощи автоматизированной информационной системы «Региональный акушерский мониторинг», являющейся инновационным инструментом управления всей службой родовспоможения. Эта система была запущена в области в 2014 году с целью повышения качества оказания медицинской помощи беременным и родильницам на основе стандартизированного подхода к ведению пациенток и технологии управления экстренными ситуациями при развитии угрожающих жизни состояний. Ее реализация уже давно

зарекомендовала себя как надежный инструмент снижения материнской и перинатальной смертности.

Управление качеством пренатальной диагностики

Для управления качеством медицинской помощи создан институт курации из врачей ультразвуковой диагностики КДЦ ОЗМР, которые осуществляют регулярный аудит ультразвуковых снимков, рейтинговую оценку качества работы МКПД.

Курация является формой обучения и аудита и реализуется при непосредственном регулярном контакте врачей-экспертов ультразвуковой диагностики КДЦ ОЗМР с врачами ультразвуковой диагностики курируемых МКПД.

В текущем году с целью повышения качества проведения ультразвуковых исследований плодов, проводимых в МКПД, проводится работа по организации на базе КДЦ ОЗМР референс-центра пренатальной диагностики.

В процессе внедрения в 2019 году бережливых технологий, помимо проведения ремонтов, изменения логистики, в целях стабилизации качества оказания медицинской помощи в нашем центре разработаны и внедрены стандартные операционные процессы (СОПы) по проведению ультразвукового исследования, забору крови, правилам измерения артериального давления для проведения скрининга на преэклампсию. К настоящему времени в девяти МКПД области также внедрены бережливые технологии.

Проведение еженедельных штабов по снижению младенческой смертности в министерстве здравоохранения Свердловской области позволяет решать задачи на межведомственном уровне.

Работа областного пренатального консилиума

Пренатальный консилиум является важной составляющей пренатальной диагностики. Цели проведения пренатального консилиума – информирование супружеских пар о характере выявленного врожденного порока развития плода, обсуждение прогноза для жизни и здоровья ребенка, возможных методов лечения, их результатов, а также определение тактики ведения беременности, маршрутизации и места родоразрешения с участием ведущих детских профильных специалистов (детского хирурга, кардиолога, невролога, ортопеда, челюстно-лицевого хирурга).

В еженедельном режиме на заседаниях пренатального консилиума осуществляется обсуждение тактики ведения беременных при выявлении ВПР и хромосомной патологии плода, а также тяжелой экстрагенитальной и акушерской патологии с участием семей.

Пренатальный консилиум находится в тесном взаимодействии с областным перинатальным центром, поскольку большая часть беременных с пренатально выявленными ВПР плода маршрутизируются для родоразрешения именно в эту клинику для выбора оптимального срока и метода родоразрешения, возможности постнатального обследования, верификации порока, а также консультации новорожденного детским генетиком КДЦ ОЗМР в рамках выездной работы.

Ежегодно количество случаев обсуждений на пренатальном консилиуме составляет около 1300, в структуре решений преобладает пролонгирование (76%), 24% составляет прерывание беременности.

В рамках пренатального консилиума проводится медико-генетическое консультирование семей в случае выявления патологического кариотипа у плода. С семьей обсуждаются характер выявленной хромосомной патологии у плода, прогноз и намечаются этапы дальнейшей преконцепционной подготовки вне беременности. Кроме того, проводится консультирование генетиками при выявлении у плода характерных врожденных пороков развития, ультразвуковых маркеров хромосомной аномалии с целью поиска моногенных синдромов.

На территории Свердловской области достигнут высокий уровень верификации пренатальных диагнозов, являющейся важным разделом работы как в случае прерывания беременности по медицинским показаниям (в 90% случаев диагноз верифицирован), так и при пролонгировании (70% верифицированных диагнозов).

Обязательное патолого-анатомическое исследование всех плодов с ВПР после прерывания беременности проводится при обязательном участии врача ультразвуковой диагностики КДЦ ОЗМР с последующим внесением данных в регистр наследственных заболеваний Свердловской области и программу мониторинга врожденных пороков развития, а также активным вызовом семей для медико-генетического консультирования и преконцепционной подготовки.

С целью постнатальной верификации ВПР новорожденный проходит комплексное обследование в областном перинатальном центре, при необходимости получает неотложную помощь, консультацию специалистов, в том числе генетика, после чего определяется маршрутизация (межмуниципальные детские центры, городские больницы, областная детская больница, специализированные центры), и при наличии показаний ребенок ставится на диспансерный учет в КДЦ ОЗМР.

В результате комплексного обследования, медико-генетического консультирования и генетических методов исследования приблизительно у 10% новорожденных диагноз оказывается более сложным, чем пренатальный.

Таким образом, очевидно, что значимой составляющей пренатальной диагностики является медико-генетическое консультирование и, соответственно, наличие подготовленных квалифицированных врачей-генетиков. Кроме того, потребность в постнатальной верификации диктует не только необходимость участия в ее проведении врачей-генетиков, но и использование дополнительных лабораторных методов исследования (молекулярно-генетических, цито-генетических и других).



Л.П. Назаренко,
заместитель директора
федерального государственного
бюджетного научного учреждения
«Томский национальный
исследовательский медицинский центр
Российской академии наук»

Роль медико-генетических центров в оказании помощи консультациям на территории Сибири

Медико-генетическая помощь населению включает в себя диагностику, лечение и профилактику специфической группы болезней – наследственной патологии (моногенной, хромосомной и мультифакториальной). Профилактика и диагностика наследственной патологии достигаются при осуществлении следующих основных подходов: медико-генетическое консультирование; пренатальная, преимплантационная диагностика; массовое скринирование новорожденных на наследственные болезни; диспансеризация, включающая проспективное консультирование семей высокого риска и активное выявление гетерозиготных носителей мутантных генов; контроль за мутагенными факторами окружающей среды.

Основным принципом медико-генетической помощи является обеспечение всех ее этапов – от наиболее раннего выявления детей с наследственной патологией до их лечения в специализированной клинике с последующим диспансерным наблюдением и медико-генетическим консультированием членов семей больных пациентов.

С 1993 года НИИ медицинской генетики был назначен Федеральным центром медико-генетической службы по Сибирскому и Дальневосточному федеральным округам. Регламентирующими документами определен многоуровневый порядок оказания специализированной помощи населению со своими задачами и возможностями – городской, региональный, федеральный.

Всего на территории Сибири и Дальнего Востока действует 21 медико-генетическое учреждение (один Федеральный центр медико-генетической службы Минздрава России (город Томск),

19 региональных (краевые и областные) и 2 городских. Они охватывают обслуживанием население, главным образом сосредоточенное в городах, в меньшей степени отдаленное от областных (краевых) центров; практически недоступна медико-генетическая помощь малым коренным народам Крайнего Севера. Огромная территория (4,36 млн кв. километров) и особенности расселения жителей восточных регионов страны создают большие трудности в организации медико-генетической помощи.

Ясно, что несмотря на увеличение числа медико-генетических учреждений за счет открытия городских консультаций, в целом их явно недостаточно. Определенную проблему представляет также обеспечение МГС специалистами.

Медико-генетический центр (генетическая клиника) как отдельное подразделение института медицинской генетики Томского научно-исследовательского медицинского центра (далее – НИМЦ РАН) была организована в 1994 году. В настоящее время Медико-генетический центр (генетическая клиника) института – это первое и единственное за Уралом специализированное лечебно-профилактическое учреждение, организующее медицинскую помощь пациентам с наследственными и врожденными заболеваниями с целью диагностики, лечения, реабилитации больных и профилактики наследственной патологии.

Работа Медико-генетического центра осуществляется в соответствии с поставленными задачами: консультирование сложных случаев патологии; подтверждающая цитогенетическая, биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика сложных и редких случаев наследственных болезней; апробация новых методов диагностики, лечения и реабилитации наследственных заболеваний; подготовка и повышение квалификации специалистов медико-генетических учреждений, в том числе путем организации стажировки на рабочем месте; осуществление контроля качества работы медико-генетических учреждений.

В структуру клиники входят: консультативно-диагностическое отделение, осуществляющее медико-генетическое консультирование и пренатальную диагностику хромосомной и моногенной патологии; клиничко-диагностическая лаборатория, занимающаяся проведением специальных биохимических исследований, включая пренатальный скрининг беременных и массовый и селективный скрининг новорожденных, цитогенетические, молекулярно-генетические и другие исследования с целью выявления и дифференциальной диагностики различных наследственных патологий.

Штат Медико-генетического центра включает в себя 104 ставки, в том числе 36 врачебных. Средний стаж работы врачебного персонала в клинике – более 10 лет. Среди сотрудников клиники – 2 доктора медицинских наук, 10 кандидатов наук, 2 заслуженных врача Российской Федерации, 1 заслуженный работник Российской Федерации, у 78% врачей высшая категория по специальности. Все врачи имеют действующие сертификаты, 16 из них имеют по несколько сертификатов.

Ежегодно в Медико-генетическом центре НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ РАН проводится консультация для более 3,5 тысячи семей по вопросам прогноза генетического здоровья и уточнения диагноза, включая пренатальную диагностику болезней плода. На территории Сибири пренатальная диагностика моногенной патологии с помощью молекулярно-генетических методов проводится только в Медико-генетическом центре.

В отделении наследственных болезней (стационар на 50 коек) ежегодно получают специализированную диагностическую и лечебную помощь более 600 пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития. У большей части больных, госпитализированных с диагностической целью, диагноз был верифицирован, что в последующем позволило предложить семьям программу лечения и реабилитации.

Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ РАН до 55% всего объема специализированной помощи оказывает населению Томской области, не имеющей своей медико-генетической службы в системе областного здравоохранения. В то же время как наше учреждение до 45% всего объема специализированной помощи институт оказывает жителям Уральского, Сибирского и Дальневосточного округов: республик Хакасия, Тыва, Бурятия, Алтай, Саха (Якутия), Красноярского, Алтайского и Приморского краев, Кемеровской, Новосибирской, Омской, Тюменской, Свердловской, Челябинской, Иркутской, Амурской областей, Ханты-Мансийского и Ямало-Ненецкого автономных округов.

Тесное сотрудничество с научными лабораториями института позволяет внедрить в практику новые методы диагностики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития. Так, освоение нового молекулярно-цитогенетического анализа – флюоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) позволяет быстро получить ответ о хромосомных мутациях не только на метафазных хромосомах, но и на интерфазных ядрах и качественно улучшить как пре-, так и постнатальную диагностику хромосомных болезней.

Подобная методика внедрена в нескольких консультациях Сибирского, Уральского регионов (городах Иркутске, Омске, Республике Саха (Якутия)).

Известно, что качество медико-генетического консультирования семей, обратившихся за медицинской помощью, существенно зависит от качества работы цитогенетической службы. На базе Медико-генетического центра НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ РАН впервые организовано оказание специализированной медико-генетической помощи семьям, имеющим детей с умственной отсталостью, задержкой интеллектуального развития, расстройствами аутистического спектра. Применение современных технологий – aCGH, NGS – позволило идентифицировать новые гены и хромосомные регионы, ассоциированные с развитием интеллектуальных нарушений в детском возрасте. В центре выявляется до 12% хромосомных аномалий от количества семей, направленных на данное исследование.

Медико-генетический центр был инициатором проведения контроля качества цитогенетических исследований на территории Сибирского региона.

Для диагностики индивидуальной подверженности ряду широко распространенных заболеваний человека (артериальная гипертензия, атеросклероз, гипертрофия миокарда левого желудочка, ишемическая болезнь сердца, венозные тромбозы, бронхиальная астма, альфа-1 – антитрипсиновая недостаточность, осложненное течение беременности) в институте разработаны панели генетических маркеров, которые применяются не только в Томской области, но и в республиках Хакасия, Бурятия и других регионах.

Важная координирующая функция Медико-генетического центра – в организации неонатального скрининга: ежегодно анализируются полученные данные по скринингу, для выявленных больных муковисцидозом осуществляется подтверждающая диагностика; создана панель частых мутаций для обследования больных муковисцидозом с учетом особых мутаций в различных этнических группах, населяющих Сибирь. Оптимизация диагностики недифференциальных форм интеллектуальных нарушений и аутизма в детском возрасте с использованием геномных технологий позволяет не только уточнить диагноз больного, возможно, разработать персонализированное лечение, реабилитацию, но и определить рождение в семье здорового ребенка.

Мероприятия, проведенные в рамках согласованного плана работы, можно объединить в несколько направлений: развитие

и совершенствование служб медицинской генетики в Сибири, включая интеграцию медицинской генетики в работу первичных звеньев здравоохранения; проведение программы подготовки кадров и оказание справочно-информационных и консультативных услуг по медицинской генетике.

Медико-генетический центр (генетическая клиника) совместно с кафедрой медицинской генетики с курсом генетики (факультет повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов) при ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России занимается подготовкой и переподготовкой кадров. За три года подготовлено по различным программам профессиональной переподготовки и общего усовершенствования: врачей-генетиков – 65; врачей по специальности «лабораторная генетика» – 92. По программе тематического усовершенствования врачей различных специальностей: педиатров, акушеров-гинекологов, терапевтов – 284 специалиста. Специалистов акушеров-гинекологов по программе пренатальной диагностики – 41 человек. Прошли подготовку специалисты из следующих городов: Владивосток, Южно-Сахалинск, Якутск, Магадан, Хабаровск, Благовещенск, Чита, Улан-Удэ, Иркутск, Барнаул, Бийск, Горный Алтай, Абакан, Красноярск, Кемерово, Новокузнецк, Томск, Новосибирск, Сургут, Тюмень, Екатеринбург, Челябинск, Самара, Краснодар, Санкт-Петербург. Подготовлены специалисты, которые владеют молекулярно-цитогенетическими методами и успешно используют их для диагностики, включая пренатальную. Молекулярно-цитогенетические методы применяются в консультациях Сибирского региона (города Новосибирск, Сургут, Омск, Красноярск, Томск).

Опубликованы семь учебных пособий для врачей. Для студентов и врачей создана видеотека больных с наследственными заболеваниями. Для врачей-педиатров и акушеров-гинекологов организован курс лекций «Избранные вопросы медицинской генетики», который был прочитан в республиках Тыва, Хакасия, Саха (Якутия), Алтайском, Красноярском краях.

Актуальность проблемы заключается в том, что в настоящее время в России не уделяется должного внимания болезням-«сиротам»: нет единого регистра семей, имеющих детей с такой патологией, не разработаны медицинские стандарты обследования, лечения, реабилитации, диспансерного наблюдения и профилактики подобных состояний. Перспективным направлением являются разработка и внедрение современных технологий лечения редких заболеваний.



И.Р. Миннихметов,
*директор государственного
бюджетного учреждения здравоохранения
«Республиканский медико-генетический
центр» Республики Башкортостан*

Региональная модель организации медико-генетического центра: опыт создания республиканского медико-генетического центра в Башкортостане

Медико-генетическая служба Республики Башкортостан имеет богатую историю и тесно связана с историей развития медицинской генетики в Российской Федерации.

В 1971 году на базе Республиканской клинической больницы имени Г.Г. Куватова открылся первый консультативный кабинет по медицинской генетике. В 1985 году была создана межобластная медико-генетическая консультация. В 2003 году МГК вошла в состав вновь созданного перинатального центра. За все это время создавались специализированные службы по неонатальному скринингу, пренатальной биохимической диагностике, УЗИ-скринингу и другим исследованиям.

Для дальнейшего совершенствования специализированной медико-генетической помощи населению распоряжением Правительства Республики Башкортостан в 2017 году генетическая служба была преобразована в Республиканский медико-генетический центр (далее – ГБУЗ РМГЦ), который начал работать с 9 января 2018 года. ГБУЗ РМГЦ создан с целью совершенствования медико-генетической службы в Республике Башкортостан и внедрения в медицинскую практику высокотехнологичных молекулярно-генетических методов и подходов персонализированной медицины. Несмотря на все изменения, ГБУЗ РМГЦ удалось сохранить

преемственность поколений. Сейчас в учреждении работают сотрудники, которые стояли у истоков организации пренатального и неонатального скрининга в Республике Башкортостан.

С течением времени роль генетических исследований населения будет только возрастать. Все это актуализирует внедрение современных методов генетического анализа в широкую медицинскую практику и более углубленное обучение врачей основам медицинской генетики. Поэтому своей основной задачей медико-генетическая служба Республики Башкортостан видит не только внедрение современных методов в практику, но и в образовательную деятельность в области генетики для студентов и врачей, развитие научных исследований в области популяционной и молекулярной генетики, а также в популяризацию всего направления генетики в целом в обществе.

Структура Республиканского медико-генетического центра состоит из двух равнозначных отделений: поликлинического отделения и лабораторно-диагностической службы.

Медико-генетическая консультация является базовым структурным подразделением ГБУЗ РМГЦ, оказывающим специализированную медико-генетическую помощь пациентам с наследственными и врожденными патологиями. Врачи-генетики нашего центра в год принимают до 10 тысяч пациентов по профилю «генетика».

Отделение пренатальной диагностики играет важную роль, осуществляя комплексную дородовую диагностику с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития. В республике за 2019 год проведено комплексное экспертное обследование – УЗИ и биохимический скрининг (РАРР-А, ХГЧ) у 35 428 женщин, что составило 94,1% беременных женщин, вставших на учет.

Важное направление в деятельности центра – лечение бесплодия и невынашивания беременности. Для этих целей функционирует два отделения: отделение охраны семьи и репродукции и отделение вспомогательных репродуктивных технологий. В отделении охраны семьи и репродукции осуществляется прием пациентов врачами акушерами-гинекологами, кардиологом, терапевтом, неврологом, офтальмологом, урологом, эндокринологом. Внедрены и широко используются методы искусственной инсеминации спермой мужа, донора, проводятся все виды протоколов ЭКО. В ГБУЗ РМГЦ в 2019 году выполнено около 1 тысячи циклов ЭКО.

С 2019 года в Республиканском медико-генетическом центре начало работу консультативно-диагностическое отделение. Цель

работы отделения – реализация комплекса организационных и медицинских мероприятий по своевременному выявлению орфанных и наследственных заболеваний, факторов риска и профилактике многофакторных заболеваний с наследственной отягощенностью и семейной историей, снижение смертности трудоспособного населения в Республике Башкортостан.

На базе медико-генетической консультации и консультативно-диагностического отделения на функциональной основе в ГБУЗ РМГЦ создан центр орфанных заболеваний. Цель – комплексный, системный подход к диагностике и лечению орфанных заболеваний в Республике Башкортостан, ведение единого регистра редких (орфанных) заболеваний на базе медико-генетической консультации ГБУЗ РМГЦ.

Лабораторно-диагностическая служба состоит из следующих лабораторий: цитогенетическая лаборатория, лаборатория молекулярно-генетической диагностики, лаборатория массового и селективного скрининга, клинично-диагностическая лаборатория. Проводится неонатальный скрининг на 5 наследственных заболеваний всех новорожденных Республики Башкортостан и скрининг биохимических маркеров патологии плода у беременных республики по специально разработанному алгоритму маршрутизации. Также активно внедряются методы селективного скрининга на наследственные болезни обмена веществ, включая технологию тандемной масс-спектрометрии. Внедрены методики жидкостной цитологии для выявления рака шейки матки, иммунофенотипирование с использованием проточной цитофлуориметрии.

С 2018 года в ГБУЗ РМГЦ активно развиваются цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики. В числе используемых методов:

- ДНК-диагностика моногенных заболеваний, определение носительства мутаций;

- пренатальная генетическая диагностика;

- определение генетической предрасположенности к многофакторным заболеваниям;

- определение индивидуальной чувствительности к лекарственным препаратам;

- молекулярная диагностика онкологических заболеваний;

- ДНК-диагностика бесплодия и невынашивания беременности;

- HLA-типирование (NGS) потенциальных доноров костного мозга;

- преимплантационная генетическая диагностика.

Таким образом, в ГБУЗ РМГЦ реализуется комплексная медико-генетическая помощь населению Республики Башкортостан. Решение

проблем, связанных с бесплодием и невынашиванием беременности, осуществляется в единой связке с медико-генетической консультацией, узкими профильными специалистами, лабораторной службой и отделением вспомогательных репродуктивных технологий. Именно комплексная работа клинической, лабораторной, медико-генетической службы и отделения вспомогательных репродуктивных технологий позволяет достичь в кратчайшие сроки результат – наступление беременности и вынашивание здорового ребенка. Активная работа медико-генетической службы Республики Башкортостан позволила нам тесно взаимодействовать с основными медицинскими учреждениями Республики Башкортостан и реализовать важные социальные проекты. ГБУЗ РМГЦ является инициатором создания Башкирского регистра доноров костного мозга, Центра орфанных заболеваний, различных проектов по диагностике онкологических и орфанных заболеваний.

Перспективы медико-генетической службы связаны с реализацией следующих условий:

подготовка кадров в смежных дисциплинах – онкогенетика, кардиогенетика, офтальмогенетика, молекулярная генетика, биоинформатика и так далее;

тесное взаимодействие между клиническими и лабораторными специалистами для интерпретации данных и сопоставления с клиническими данными;

возможность использования в Российской Федерации приборов и реактивов без регистрационных удостоверений для проведения специализированных диагностических исследований (NGS, FISH-зонды, наборы для выделения НК и так далее);

внедрение новых технологий тестирования (NGS) и программ для массового обследования новорожденных (расширение неонатального скрининга), а также для выявления контингента детей, у которых предполагается наличие наследственной патологии;

персонализация терапии и мониторинга течения заболеваний на основе генетических технологий и IT-решений.

В течение года после регистрации брака молодожены получают возможность пройти необходимое специализированное обследование в центрах мужского и женского здоровья СПб ГБУЗ «Центр планирования семьи и репродукции», а в СПб ГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)» целью обследования становится выявление в семье носительства на генетическом уровне наследственных и врожденных заболеваний, приводящих к инвалидизации и сокращению продолжительности жизни, а также предупреждению рождения больного потомства.

В 2020 году обследовано 380 семей (760 человек). Среди них выявлены лица, являющиеся носителями наиболее распространенных наследственных заболеваний, таких как муковисцидоз (ген CFTR) – 42 человека, фенилкетонурия (ген PAH) – 19 человек, а также хромосомных перестроек, приводящих к рождению детей с пороками развития и умственной отсталостью, – 1 человек. Все 62 семьи взяты на диспансерный учет.

Успешный результат реализации программы «Сертификат молодоженов» во многом обязан современной 4П модели медико-генетического консультирования: персонализация, предикция, превентивность и партисипативность. В случае выявления носительства одного заболевания у обоих супругов при планировании беременности предлагается дородовая диагностика (пренатальная диагностика, предимплантационная диагностика при искусственном оплодотворении). Многолетний опыт взаимодействия с ФГБНУ «Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д.О. Отта» позволяет расширить выявление носительства в семье тяжелых наследственных заболеваний (СМА – спинальная мышечная атрофия, миодистрофия Дюшенна, синдром ломкой X-хромосомы, врожденная дисфункция коры надпочечников и других).

Считаем целесообразным:

распространить опыт Санкт-Петербурга на другие субъекты Российской Федерации;

уточнить вопросы нормативного регулирования молекулярно-генетического обследования на носительство наиболее частых мутаций тяжелых наследственных и врожденных заболеваний;

расширить спектр преконцепционного обследования на гетерозиготное носительство наиболее частых мутаций тяжелых наследственных и врожденных заболеваний;

разработать и внедрить медицинскую информационную систему, интегрирующую междисциплинарные данные обследования пациентов и их семей.



Е.Ю. Захарова,
заведующая лабораторией
наследственных болезней обмена
федерального государственного
бюджетного научного учреждения
«Медико-генетический научный центр
имени академика Н.П. Бочкова»

Неонатальный скрининг – магистральное направление профилактики наследственных болезней обмена

Скрининг – одно из важнейших профилактических мероприятий в сфере здравоохранения. По одному из определений скрининг включает клинические и лабораторные обследования индивидуумов, у которых на момент обследования нет проблем со здоровьем, с целью выявления заболевания, предрасположенности к болезни или факторов риска, которые повышают риск развития заболевания. При этом во многих публикациях подчеркивается, что любые программы скрининга имеют определенные риски, и в ходе их реализации выявленным индивидам с повышенным риском заболевания с большей вероятностью должна быть оказана помощь, а не причинен вред дальнейшими тестами или лечением.

Неонатальный скрининг – комплекс мероприятий, которые затрагивают многие аспекты медико-генетической помощи населению: этические, экономические, медицинские и, конечно, организационные. Поэтому внесение дополнений в программы неонатального скрининга – сложная и многогранная задача. С одной стороны, очевидно, что развитие технологий тестирования, появление новых методов лечения позволяют увеличить число тестируемых болезней, что дает, несомненно, полезные результаты для выявленных при скрининге пациентов и их семей. С другой стороны, внедрение современных технологий массового тестирования нужно проводить с осторожностью, чтобы соблюсти баланс между пользой этих программ и их потенциальным риском как для отдельных индивидов, так и для общества.

Началом проведения скрининга в Российской Федерации на федеральном уровне в 1993 году стала программа «Дети России». Новый этап развития диагностических обследований новорожденных в нашей стране начался в 2006 году, когда в рамках приоритетного национального проекта «Здоровье» программа неонатального скрининга была расширена до пяти заболеваний (галактоземия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, фенилкетонурия и врожденный гипотиреоз). Осуществление программ скрининга в России регламентируется рядом документов:

Приказом Минздрава России от 15 ноября 2012 года № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология»;

Приказом Минздрава России от 15 ноября 2012 года № 917н «Об утверждении порядка оказания помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»;

Приказом Минздравсоцразвития России от 22 марта 2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания».

Финансирование для проведения неонатального скрининга проводится за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации.

Скрининг на наследственные болезни проводится с применением биохимических и молекулярно-генетических методов и наиболее часто он осуществляется в период новорожденности. Среди наследственных болезней, на которые проводится массовый скрининг, наиболее существенную долю составляют наследственные болезни обмена веществ (далее – НБО), так как многие из них сопряжены с тяжелыми клиническими нарушениями и для ряда из них разработаны эффективные методы лечения.

Также в последние годы в ряде стран запущен скрининг на иммунодефициты, некоторые лизосомные болезни накопления, спинальную мышечную атрофию. Проводятся пилотные проекты по скринингу на пероксисомную патологию, миопатию Дюшена, дефицит креатинина.

В последние десятилетия появились высокопроизводительные мультиплексные технологии, позволяющие в одном анализе определять маркеры множества заболеваний. Одна из них – tandemная масс-спектрометрия (далее – MS/MS), которая позволяет измерять концентрации метаболитов и активность ферментов.

Применение MS/MS в программах обследования новорожденных позволяет проводить скрининг более чем 40 форм НБО, относящихся

к трем группам (аминоацидопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального β -окисления). В среднем суммарная частота НБО, выявляемых MS/MS, составляет 1:2000 – 1:5000 новорожденных (включая фенилкетонурию), но в зависимости от генетических особенностей популяций она может различаться.

Сегодня в США 98% новорожденных тестируются методом MS/MS на 30 нарушений обмена веществ. Вне всяких сомнений, на расширение программ скрининга повлиял ряд факторов, среди которых следует назвать усилия общественности, политические меры и повышение интереса средств массовой информации к расширенному скринингу новорожденных, хотя основной движущей причиной следует считать публикацию экспертных оценок. Важную роль сыграл отчет экспертной группы Американской коллегии медицинской генетики (ACMG), который был составлен по поручению Бюро по охране здоровья матери и ребенка для описания процесса определения перечня заболеваний для включения в универсальный и единый список программы скрининга новорожденных. Экспертная группа выделила 29 заболеваний – список, называемый основной панелью. В первую группу включены: 3 формы гемоглобинопатий, 6 аминоацидурий, 5 нарушений окисления жирных кислот, 9 органических ацидурий и еще 6 различных состояний: врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия, адреногенитальный синдром, дефицит биотинидазы и врожденная тугоухость. 20 из этих состояний выявляются MS/MS-анализом аминокислот и ацилкарнитинов.

В странах ЕС число заболеваний, на которые проводится массовый скрининг, варьирует от 5 до 20. Разница в количестве заболеваний, включенных в программы скрининга в разных странах, связана с особенностями системы здравоохранения, имеющимися финансовыми ресурсами, активностью профессионального сообщества и общества в целом. При этом следует отметить, что при принятии программ скрининга требуется соблюсти баланс между количественными показателями (число заболеваний) и его качеством (эффективность скрининга), чтобы его польза перевешивала его возможные негативные последствия.

Оценка соотношения вред – польза от внедрения программ массового обследования населения должна иметь первостепенное значение при ее планировании. С одной стороны, преимущества скрининга очевидны: ранняя диагностика и лечение заболевания улучшают прогноз жизни и здоровья пациента. В выигрыше оказывается и система здравоохранения из-за экономии ресурсов при лечении заболеваний на ранней стадии патологического процесса.

С другой стороны, скрининг-тесты, несмотря на их высокую чувствительность и специфичность, не достигают абсолютной достоверности, поскольку не исключены технические и человеческие ошибки и существуют объективные ограничения применяемых методов тестирования. В связи с этим скрининг может нанести определенный вред. Прежде всего речь идет о ложноположительных результатах скрининга, а расширение панели массового скрининга неизбежно приводит к увеличению количества таких результатов. Так, проведенная в США оценка расширения программы массового скрининга на несколько десятков заболеваний свидетельствует о ложноположительных результатах более чем у 51 тысячи детей ежегодно, даже при высокой специфичности теста (99,9%).

По мнению большинства экспертов, информация является одним из центральных элементов современной медико-санитарной помощи вообще и скрининга в частности. Адекватная и своевременная информация является наиболее этичным подходом при внедрении программ массового обследования. Скринингу должна предшествовать информация о его целях, задачах и возможных альтернативах для семьи. При неблагоприятных результатах тестов необходимо проводить медико-генетическое консультирование. Информация должна быть представлена семьям в доступной и понятной форме и описывать весь скрининговый процесс, включая последующие тесты, некоторые из которых могут носить инвазивный характер или требовать госпитализации в стационар (повторный забор крови для проведения подтверждающей диагностики, проведение нагрузочных тестов в условиях стационара и так далее), а также некоторые аспекты последующей терапии, медико-генетические вопросы. По мнению экспертов, она должна предоставляться не для того, чтобы способствовать участию пациента в программе скрининга, а чтобы пояснить значение этого тестирования и дать полную картину возможных последствий в случае отказа от скрининга и в случае его проведения. В результате должно быть подписано отдельное информированное согласие семьи участвовать в тестировании, что принято в большинстве стран Европы и штатов США. Во многих странах в информированном согласии упоминается возможность длительного хранения пятен высушенной крови и их использования в дальнейшем для научных исследований.

Оценка, аудит и контроль качества должны быть составной частью любой программы скрининга. В странах ЕС лаборатории принимают участие в программе обеспечения качества ERNDIM (Европейская научно-исследовательская сеть по оценке и

совершенствованию скрининга, диагностики и лечения наследственных болезней обмена). Для установления соответствующих возрасту референсных интервалов (диапазоны нормы) и отрезных точек для MS/MS-анализа в странах ЕС действуют программы анализа данных, полученных из разных лабораторий. Программа обеспечения качества скрининга новорожденных в США действует уже более 35 лет (Screening Quality Assurance Program (NSQAP)). Ее цель – и минимизация числа ложноположительных результатов, сокращение сроков тестирования, и повышение качества лабораторного этапа массового скрининга. В разных странах подготовлен ряд экспертных документов по обеспечению контроля качества скрининговых программ, которые описывают все стадии тестирования – от забора образцов до лечения и последующего наблюдения за пациентами.

Заключение

В Российской Федерации массовый скрининг новорожденных отстает от мирового уровня. Это касается и числа включенных в скрининг нозологических форм, и организации самого процесса скрининга. Отсутствуют отечественные рекомендации по массовому скринингу новорожденных, системы подтверждающей диагностики и контроля качества скрининга. Тормозит развитие программ скрининга в стране перевод финансирования полностью на региональный уровень. По мнению большинства экспертов, необходимо выделять на данную программу, имеющую первостепенное значение для здравоохранения, средства из федерального бюджета. Следует отметить, что информированность населения о проводимых программах скрининга очень низкая. Актуальной представляется задача создания при Министерстве здравоохранения Российской Федерации экспертного совета по массовому скринингу новорожденных, основная задача которого – совершенствование и контроль над существующими программами скрининга.

Хотелось бы отметить, что в ближайшее время необходимо создать «дорожную карту» по развитию массового скрининга – важнейшего профилактического направления в здравоохранении нашей страны.

РЕШЕНИЕ
Совета по региональному здравоохранению
при Совете Федерации Федерального Собрания
Российской Федерации по итогам заседания на тему
«О деятельности медико-генетических консультаций и центров
в субъектах Российской Федерации»

25 сентября 2020 года

город Москва

Заслушав и обсудив выступления членов Совета по региональному здравоохранению при Совете Федерации Федерального Собрания Российской Федерации (далее – Совет) и других участников заседания на тему «О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации», Совет отмечает следующее.

Нормативными правовыми актами Министерства здравоохранения Российской Федерации регламентирована деятельность медико-генетических консультаций и центров в Российской Федерации (далее – МГК). Утверждены номенклатура медицинских организаций, рекомендуемые штатные нормативы и стандарт оснащения, правила организации их деятельности, порядок оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

По данным Министерства здравоохранения Российской Федерации за 2019 год, на территории Российской Федерации функционируют 555 консультативно-диагностических центров (47 самостоятельных и 508 обособленных структурных подразделений, входящих в состав медицинских организаций), 129 медико-генетических консультаций, входящих в состав медицинских организаций, 21 самостоятельный центр охраны здоровья семьи и репродукции, 63 центра планирования семьи и репродукции и 54 центра охраны репродуктивного здоровья подростков, входящих в состав медицинских организаций.

Деятельность МГК организована в 81 субъекте Российской Федерации (отсутствуют в Республике Алтай, Псковской области, Ненецком и Чукотском автономных округах).

Медицинскую помощь по профилю «медицинская генетика» оказывают 330 врачей-генетиков (обеспеченность – 0,02 на 10 тысяч населения) и 227 врачей – лабораторных генетиков (обеспеченность – 0,02 на 10 тысяч населения).

В России с 2006 года в целях раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий реализуется программа массового обследования новорожденных детей (далее – неонатальный скрининг)

на пять наследственных заболеваний (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз). На уровне субъектов Российской Федерации перечень таких наследственных заболеваний может быть расширен.

По данным федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр», путем массового обследования новорожденных за весь период выявлено более 14 тысяч случаев вышеперечисленных заболеваний из 20 миллионов обследованных.

В 2019 году охват новорожденных неонатальным скринингом составил более 95%. Положительное влияние программы неонатального скрининга отражено в социально-экономических показателях субъектов Российской Федерации. Так, в Архангельской области на 12,4% снизился показатель инвалидности от врожденных аномалий (с 45,2 до 39,6 на 10 тысяч детей в возрасте от 0 до 17 лет). В Калининградской области на сегодняшний день не зафиксировано ни одного случая тяжелого осложнения в виде умственной отсталости от фенилкетонурии.

Министерством здравоохранения Российской Федерации сформирован Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. В этом регистре более 3,5 тысячи пациентов с фенилкетонурией.

Врожденные и наследственные заболевания серьезно влияют на структуру заболеваемости, младенческой смертности и детской инвалидности. От 3% до 4% рождающихся детей имеют те или иные врожденные или наследственные заболевания, проявляющиеся в различные периоды жизни.

По данным Федеральной службы государственной статистики, в структуре младенческой смертности врожденные аномалии занимают второе место и являются основными заболеваниями в структуре инвалидности по классам болезней у детей. Поэтому ранняя диагностика, своевременно начатое лечение и реабилитация, профилактика возникновения и распространения врожденных и наследственных заболеваний являются основным направлением деятельности медико-генетической службы системы здравоохранения Российской Федерации.

Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации (от 30 августа 2012 года № 107н) утвержден порядок использования вспомогательных технологий, противопоказаний и ограничений к их применению, которым рекомендовано проведение преимплантационной генетической диагностики при высоком риске рождения детей с наследственными заболеваниями. Финансовое

обеспечение пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка осуществляется за счет бюджетных ассигнований бюджетов субъектов Российской Федерации.

Проведение пренатального биохимического и ультразвукового скрининга беременных с целью пренатальной (дородовой) диагностики нарушений развития ребенка осуществляется во всех субъектах Российской Федерации.

В 2019 году более 88% беременных женщин были охвачены комплексным обследованием (ультразвуковое обследование и биохимический скрининг). По данным Министерства здравоохранения Российской Федерации, ежегодно 1,2 миллиона беременных женщин проходят пренатальную (дородовую) диагностику, которая позволяет выявлять около 15 тысяч случаев врожденных и наследственных заболеваний.

Однако, несмотря на проводимую работу, проблемы с доступностью и качеством медико-генетической помощи сохраняются.

Требуется доработки нормативно-правовая база, регламентирующая проведение преемплантационной и преимплантационной диагностики семейных пар, желающих иметь детей.

В рамках национального проекта «Демография» значительные средства обязательного медицинского страхования направлены на проведение вспомогательных репродуктивных технологий, которые недостаточно эффективны без применения предимплантационного генетического тестирования эмбрионов и не гарантируют рождение детей без наследственной и хромосомной патологии.

Массовое обследование новорожденных проводится на ограниченное число наследственных и врожденных заболеваний.

Президент Российской Федерации В.В. Путин в рамках обсуждения «Национальной стратегии действий в интересах детей» 15 ноября 2016 года дал поручение Правительству Российской Федерации о поэтапном расширении программы неонатального скрининга.

Так, Приморский край и город Москва уже реализуют проекты по расширению массового скрининга. В частности, в Приморском крае работает система неонатального скрининга на 40 наследственных болезней, а также проводится тестирование на единичные моногенные заболевания, включая онкологические.

Эксперты отмечают, что расширение неонатального скрининга позволит спасти в год более 2 тысяч детских жизней.

Необходимо совершенствовать законодательство в части регистрации медицинских изделий в Российской Федерации.

Существует запрет на применение в лабораториях реактивов, не имеющих удостоверение о регистрации в Российской Федерации.

Поэтому государственные лаборатории, обладающие всеми потенциальными возможностями для проведения исследований, не имеют возможности их проводить. Например, в МГК Оренбургской области накоплен опыт работы с ДНК, связанный с молекулярно-генетической диагностикой наследственных заболеваний, однако проводить данный вид исследований по широкому спектру нет возможности по причине отсутствия регистрационного удостоверения реактивов. Указанный запрет усложняет оказание медицинской помощи детям и семьям, приводит к удорожанию исследований и увеличению расходов бюджетных средств и (или) личных средств граждан, которые обращаются в частные центры, не имеющие требуемого лабораторного контроля качества.

Медико-генетические консультации не в полном объеме оказывают медико-генетическую помощь.

В Российской Федерации медико-генетическую помощь в полном объеме оказывают два федеральных центра: ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» (Москва) и Научно-исследовательский институт медицинской генетики ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» (Томск).

Недостаточное внимание уделяется мониторингу врожденных пороков развития (далее – ВПР) у новорожденных: в большинстве субъектов Федерации в медико-генетических консультациях не организованы кабинеты мониторинга ВПР.

Низкая укомплектованность кадрами.

По данным федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр», медико-генетические консультации в России в среднем укомплектованы врачами-генетиками на 40%. Также имеется дефицит лабораторных генетиков и биоинформатиков (64%).

Принимая во внимание предложения участников заседания, Совет решил:

1. Принять к сведению информацию о деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации.

2. Рекомендовать:

- 2.1. Правительству Российской Федерации:**

- поручить Министерству здравоохранения Российской Федерации и Федеральной службе по надзору в сфере здравоохранения ускорить разработку критериев регистрации медицинских изделий, используемых для секвенирования нового поколения и комплексного геномного профилирования;

- рассмотреть возможность включения в национальный проект «Здравоохранение» мероприятий по развитию и обеспечению

доступности современных молекулярно-генетических методов диагностики, таких как секвенирование нового поколения и комплексное геномное профилирование;

рассмотреть возможность передачи обязательств финансового обеспечения программ расширенного неонатального скрининга с регионального на федеральный уровень бюджетной системы в рамках бюджетного планирования при разработке программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2021 и последующие годы.

2.2. Министерству здравоохранения Российской Федерации:

актуализировать приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 года № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (с правилами организации деятельности МГК) с учетом взаимодействия МГК с медицинскими организациями акушерско-гинекологического и педиатрического профиля);

совместно с Фондом обязательного медицинского страхования разработать единые подходы по финансовому обеспечению медико-генетического консультирования с целью обеспечения равной доступности данного вида помощи для жителей всех субъектов Российской Федерации;

предусмотреть необходимое финансирование для осуществления мер по совершенствованию и расширению программ пренатальной генетической диагностики, а также включения в программу государственных гарантий преемплантационной генетической диагностики и преимплантационного генетического тестирования за счет средств обязательного медицинского страхования;

обеспечить возможность расширения программы массового обследования новорожденных на наследственные и врожденные заболевания с использованием тандемной масс-спектрометрии и молекулярно-генетических методов анализа ДНК на группу орфанных заболеваний, лечение которых компенсируется за счет средств федерального бюджета или бюджетов субъектов Российской Федерации;

разработать предложения к порядку формирования и периодичности пересмотра перечня заболеваний, включенных в программы массового скрининга новорожденных детей с оценкой их медицинской и экономической эффективности;

внести комплексное геномное профилирование в номенклатуру медицинских услуг, утвержденную приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13 октября 2017 года № 804н, в целях обеспечения в дальнейшем возмещения данного

исследования за счет средств системы обязательного медицинского страхования;

обеспечить проведение ежегодного анализа и публикацию отчетов о результатах массового скрининга в Российской Федерации и мерах по его улучшению;

создать в единой государственной информационной системе в сфере здравоохранения отдельную вертикально-интегрированную медицинскую информационную систему (ВИМИС) по медицинской генетике для деятельности медико-генетических центров и консультаций.

2.3. Органам государственной власти субъектов Российской Федерации:

обеспечить систематическое информационно-просветительское консультирование населения, в частности лиц, вступающих в брак, о необходимости прохождения раннего тестирования на наследственные болезни и важности начала их лечения на доклинической стадии;

привести структуру медико-генетических консультаций (центров) в соответствие с действующими нормативными правовыми актами;

увеличить нормативы затрат на оказание медицинской помощи по профилю «медицинская генетика» с учетом трудозатрат и стоимости обследования пациентов/семей при подозрении на наследственное и (или) врожденное заболевание и обеспечить финансирование медико-генетических консультаций (центров) в соответствии с планируемым объемом работ из бюджетов субъектов Российской Федерации;

повысить качество планирования общих объемов контрольных цифр приема с учетом потребности региона в медицинских кадрах по наиболее дефицитным медицинским специальностям, в том числе квоты приема на целевое обучение;

расширить перечень мер социальной поддержки медицинских работников, создавать более привлекательные условия для молодых ученых в регионах, используя в том числе инфраструктурные механизмы.

Председатель Совета,
заместитель Председателя
Совета Федерации
Федерального Собрания
Российской Федерации



Г.Н. Карелова

**Информационно-аналитический материал
Аналитического управления Аппарата Совета Федерации на тему
«О деятельности медико-генетических консультаций
и центров в субъектах Российской Федерации»**

Медицинская генетика является важным ресурсом для инновационного развития здравоохранения и перехода к персонализированной медицине, в основе которой лежит индивидуальный подход к профилактике заболеваний и лечению. Использование генетических технологий в медицине позволяет решать социально значимые проблемы, связанные прежде всего с ростом числа пациентов с генетически обусловленными заболеваниями¹, а также дает возможность воздействовать на патологические процессы при онкологических, аутоиммунных и иных заболеваниях. Генетические исследования помогают прокладывать путь к созданию тест-систем, вакцин и лекарств, в том числе от COVID-19.

В 2018 году Президентом Российской Федерации В.В. Путиным перед Правительством Российской Федерации поставлена задача **обеспечить** ускоренное развитие генетических технологий, в том числе разработку биологических препаратов, диагностических систем и иммунобиологических средств для сферы здравоохранения². **На ее решение направлен ряд стратегических документов.**

Разработка и внедрение современных молекулярно-генетических методов прогнозирования, диагностики и мониторинга течения заболеваний, методов персонализированной фармакотерапии – в числе приоритетных направлений **Стратегии развития здравоохранения в Российской Федерации на период до 2025 года**³.

Комплексный подход к решению задачи ускоренного развития генетических технологий в России предусматривают **Федеральная научно-техническая программа развития генетических технологий на 2019–2027 годы**⁴ (далее – Программа) и национальные проекты.

¹ Так, по данным ВОЗ, наследственные и врожденные патологии имеют 5% новорожденных, 40% ранней младенческой смертности и инвалидности с детства обусловлено именно этими заболеваниями. Около 30% коечного фонда детских стационаров в странах с развитым здравоохранением занято больными с наследственными и врожденными дефектами, причем более 2/3 таких детей имеют крайне низкий уровень способностей к обучению и выполнению трудовой деятельности. Спектр наследственных форм патологии постоянно расширяется.

² Указ Президента Российской Федерации от 28 ноября 2018 года № 680 «О развитии генетических технологий в Российской Федерации».

³ Утверждена Указом Президента Российской Федерации от 6 июня 2019 года № 254.

⁴ Утверждена постановлением Правительства Российской Федерации от 22 апреля 2019 года № 479.

По масштабу научного прорыва и значению для страны глава государства сравнил программу создания современных генных технологий с атомными и космическими проектами XX века⁵.

В рамках реализации Программы создаются центры геномных исследований мирового уровня⁶. Национальным проектом «Наука» до конца 2020 года предусмотрено создание трех центров в формате консорциумов ведущих в области генетических исследований организаций России. Основная задача таких центров – не просто создание научных заделов по основным направлениям программы развития генетических технологий, но и быстрая конвертация их в практические результаты: в технологии, конкурентную продукцию.

Проведением геномных исследований также занимаются 100 научных и образовательных организаций, расположенных в 27 регионах страны⁷.

Одной из основных задач персонализированной медицины является определение индивидуального риска развития неинфекционных заболеваний, к числу которых относятся наследственные заболевания.

Положения статьи 51 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»⁸ закрепляют за гражданином право **на получение по медицинским показаниям медико-генетических консультаций** без взимания платы в государственных медицинских организациях с целью предупреждения возможных наследственных и врожденных заболеваний у потомства.

Законодательно закреплена возможность бесплатного проведения медицинскими организациями государственной и муниципальной систем здравоохранения консультирования лиц, вступающих в брак, по медико-генетическим вопросам⁹.

С 2006 года в России проводится массовое обследование новорожденных (неонатальный скрининг) на пять наследственных и врожденных заболеваний¹⁰. За это время обследовано более

⁵ Из стенограммы совещания о развитии генетических технологий в Российской Федерации, состоявшегося 14 мая 2020 года.

⁶ Перечень организаций, на базе которых создаются центры геномных исследований мирового уровня, утвержден распоряжением Правительства Российской Федерации от 26 октября 2019 года № 2535-р.

⁷ Из выступления Заместителя Председателя Правительства Российской Федерации Т.А. Голиковой на совещании о развитии генетических технологий в Российской Федерации, состоявшемся 14 мая 2020 года.

⁸ Федеральный закон от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

⁹ Часть 1 статьи 15 Семейного кодекса Российской Федерации.

¹⁰ Приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22 марта 2006 года № 185 предусматривается проведение неонатального скрининга на следующие

20 миллионов детей, выявлено более 14 тысяч детей с наследственными и врожденными заболеваниями. Своевременное лечение позволило предотвратить тяжелые умственные и соматические нарушения¹¹.

Так, Министерство здравоохранения Краснодарского края отмечает, что за 15 лет (с 2005 по 2019 год) показатель младенческой смертности в регионе снизился в 2,3 раза. В Архангельской области реализация программ неонатального скрининга и пренатальной диагностики позволила на 12,4% снизить показатель инвалидности от врожденных аномалий. На территории Калининградской области в настоящее время не зафиксировано ни одного случая тяжелого осложнения в виде умственной отсталости от фенилкетонурии¹².

Еще одной разновидностью массовой генодиагностики является пренатальный (дородовой) скрининг¹³. По данным Минздрава России, ежегодно около 1,5 миллиона беременных проходят пренатальную диагностику, которая позволяет ежегодно выявлять около 15 тысяч случаев врожденных и наследственных заболеваний.

Практически в каждом регионе страны сегодня есть медико-генетическая консультация. В некоторых – отдельные лечебно-профилактические учреждения, генетические центры (Екатеринбург, Красноярск, Санкт-Петербург, Уфа). Работают также крупные медико-генетические консультации в составе областных больниц или перинатальных центров (Владивосток, Краснодар, Оренбург).

По состоянию на конец 2019 года в стране **функционировало 96 медико-генетических консультаций или центров в 83 субъектах Российской Федерации**¹⁴. Консультативные отделения и диагностические

разновидности наследственных заболеваний: адреногенитальный синдром, галактоземия, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурия.

¹¹ По информации Минздрава России от 25 мая 2020 года, представленной в Комитет Совета Федерации по социальной политике в ответ на обращение по вопросу рассмотрения рекомендаций «круглого стола» на тему «Новые возможности применения медико-генетических технологий в профилактике, диагностике и лечении заболеваний для достижения целей национальных проектов в социальной сфере. Развитие законодательства».

¹² Рекомендации по итогам заседания «круглого стола» на тему «Новые возможности применения медико-генетических технологий в профилактике, диагностике и лечении заболеваний для достижения целей национальных проектов в социальной сфере. Развитие законодательства», проводимого в Совете Федерации 10 марта 2020 года.

¹³ Генетическое консультирование беременных с риском поражения плода, проведение комплексного пренатального обследования и выработка тактики ведения беременности при подтверждении патологии у плода и рекомендаций семье организуется в соответствии с приказом Минздрава России от 28 декабря 2000 года № 457 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей».

¹⁴ Медико-генетические консультации отсутствуют в Еврейской автономной области и Чукотском автономном округе (по информации Минздрава России от 8 ноября 2019 года).

генетические лаборатории существуют в федеральных государственных учреждениях здравоохранения¹⁵.

При этом для абсолютного большинства регионов страны актуальна проблема доступности для врачей и пациентов подтверждающей диагностики наследственных заболеваний, выявленных в процессе массового скрининга¹⁶. Центры, в которых существуют возможности для выявления таких нарушений, есть лишь в Москве, Санкт-Петербурге, Томске, Уфе и нескольких других крупных городах. Кроме того, данные исследования осуществляются в основном за счет средств граждан или вообще не проводятся. Диагностические мероприятия возможны только при личном обращении пациента в федеральное учреждение. Это является серьезным препятствием для жителей удаленных субъектов Федерации. Например, по информации Министерства здравоохранения Республики Хакасия, очное консультирование является недоступным практически для каждой обратившейся семьи в связи с отдаленностью расположения.

Остро стоит кадровый вопрос. Медико-генетические консультации в России в среднем укомплектованы на 30–40%¹⁷. В настоящее время в стране всего около 1 тысячи врачей-генетиков. Имеется также дефицит лабораторных генетиков, биоинформатиков. Кроме того, наблюдается стойкая тенденция оттока квалифицированных кадров за рубеж¹⁸.

Президентом Российской Федерации поставлена задача создать современную систему подготовки кадров с учетом развития генетических технологий¹⁹.

По мнению экспертов, преодолению кадрового дефицита в отрасли будет также способствовать разработка программ

¹⁵ Так, самым крупным в Российской Федерации и в Европе является ФГБНУ «Медико-генетический центр имени академика Н.П. Бочкова», в консультативном отделении которого ежегодно на бюджетной основе проводится прием 11 тысяч пациентов с наследственными и/или врожденными заболеваниями.

¹⁶ Рекомендации по итогам заседания «круглого стола» на тему «Новые возможности применения медико-генетических технологий в профилактике, диагностике и лечении заболеваний для достижения целей национальных проектов в социальной сфере. Развитие законодательства», состоявшегося в Совете Федерации 10 марта 2020 года.

¹⁷ По информации С.И. Куцева, директора ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», главного внештатного генетика Минздрава России. Источник: Инфодосье «О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации», Москва, сентябрь 2020 года.

¹⁸ Из выступления генерального директора компании «Генотек» В.В. Ильинского в рамках «времени эксперта» на 455-м заседании Совета Федерации 27 марта 2019 года.

¹⁹ Соповещение о развитии генетических технологий в стране состоялось 14 мая 2020 года. Среди участников: Заместитель Председателя Правительства Российской Федерации Т.А. Голикова, глава ПАО «НК «Роснефть» И.И. Сечин, директор НИЦ «Курчатовский институт» А.Е. Благоев, Министр науки и высшего образования Российской Федерации В.Н. Фальков и другие.

дополнительного профессионального образования для врачей. Такие программы, в частности, разрабатываются в ФГБНУ «Медико-генетический центр имени академика Н.П. Бочкова» для ординаторов и аспирантов²⁰.

Важно также создавать более привлекательные условия для молодых ученых в регионах, в том числе используя инфраструктурные механизмы. Такой опыт накоплен, например, в Нижегородской области²¹. Социальная поддержка оказывается из средств областного бюджета в форме социальной выплаты на приобретение или строительство жилого помещения. Размер социальной выплаты составляет 1 млн рублей. Доля исследователей в возрасте до 39 лет в общей численности ученых составляет в регионе 48%²².

Эксперты отмечают, что дальнейшее развитие отечественной медицины невозможно без расширения и углубления молекулярно-генетических исследований и внедрения достижений генетики в практическое здравоохранение²³.

Одной из основных областей использования подходов персонализированной медицины, а также применения генетических технологий являются онкологические и орфанные заболевания.

В этом направлении уже многое делается. В частности, развивается геномная и иммунотерапия, когда создается вакцина для конкретного пациента на основе его опухоли и клеток иммунной системы. Появились методики, позволяющие не только проникать в опухолевую клетку при диагностике, но и одновременно разрушать ее. Созданы эффективные методы лечения ряда орфанных заболеваний. Однако применение инновационных дорогостоящих лекарственных препаратов эффективно лишь в случае своевременного выявления таких больных: на ранних этапах течения заболевания. **Редкие заболевания не входят в существующие программы неонатального скрининга.** Кроме того, отсутствие возможности постановки точного диагноза не позволяет вовремя провести генетическое консультирование семьи и предложить

²⁰ Источник: Медвестник. Информация «На базе МГНЦ создадут образовательный центр для подготовки генетиков по разным направлениям» от 17 января 2020 года.

²¹ Реализуется программа «Развитие жилищного строительства и государственная поддержка граждан по обеспечению жильем на территории Нижегородской области».

²² Источник: интернет-портал «Научно-образовательные центры мирового уровня» <www.noц.рф>.

²³ Рекомендации по итогам заседания «круглого стола» на тему «Новые возможности применения медико-генетических технологий в профилактике, диагностике и лечении заболеваний для достижения целей национальных проектов в социальной сфере. Развитие законодательства», проводимого в Совете Федерации 10 марта 2020 года.

альтернативные подходы к зачатию, чтобы предотвратить повторное рождение ребенка с генетическим заболеванием.

Широко обсуждается вопрос о проведении молекулярно-генетического скрининга для выявления спинальной мышечной атрофии (СМА) – наиболее частой генетически обусловленной причины ранней детской смертности. Ее расчетная частота в Российской Федерации составляет около 1 на 6 тысяч новорожденных. Предоставленные данные от 60 субъектов Российской Федерации, в которых проживает 75,6% населения страны, позволяют говорить о более 1 тысячи больных с подтвержденным диагнозом СМА (по состоянию на 1 февраля 2020 года).

Вопрос о поэтапном расширении скрининга новорожденных в Российской Федерации вошел в перечень поручений Президента Российской Федерации Правительству России в рамках обсуждения Национальной стратегии действий в интересах детей еще в ноябре 2016 года. Эксперты отмечают, что расширение неонатального скрининга позволит спасти в год более 2 тысяч детских жизней. Сегодня выявляется в среднем около 1 тысячи таких детей в год²⁴.

В настоящее время появилась возможность расширения неонатального скрининга на десятки различных заболеваний. Используя технологию тандемной масс-спектрометрии (ТМС), можно в результате одного исследования определить концентрацию десятков метаболитов в крови новорожденного и выявить группу риска как минимум по 36 наследственным болезням обмена веществ, для которых разработано патогенетическое лечение. Такой подход уже более 10 лет успешно применяется за рубежом и внедрен в программы неонатального скрининга, реализуемые в США, странах Европейского союза, Канаде, Австралии, Китае, Бразилии, Аргентине и других.

При этом в России использование данного метода затруднено, потому что соответствующие приборы и тест-системы не зарегистрированы как медицинские изделия. Наличие **запрета на применение в лабораториях реактивов, не имеющих удостоверение о регистрации в Российской Федерации**, приводит к ситуациям, когда государственные лаборатории в субъектах Федерации, обладающие всеми потенциальными возможностями для проведения исследований, не могут их проводить.

²⁴ По информации С.И. Куцева, директора Медико-генетического научного центра им. академика Н.П. Бочкова, главного внештатного генетика Минздрава России. Источник: Инфодосье «О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации», Москва, сентябрь 2020 года.

Что касается лекарственного обеспечения больных орфанными заболеваниями, то **в действующем законодательстве отсутствует механизм, позволяющий прозрачно, быстро и легитимно переводить нозологии из «длинного» перечня²⁵ в «короткий»²⁶.** В частности, СМА не включена в перечень заболеваний, при которых осуществляется централизованная закупка лекарственных препаратов Минздравом России. При этом стоимость лечения таких больных зарегистрированным на территории России лекарственным препаратом «Нусинерсен» (торговое наименование «Спинраза») в первый год составляет 42,9 млн рублей на одного больного. На второй и последующие годы для лечения одного больного необходимо 21,5 млн рублей.

Вопросам применения медико-генетических технологий в медицине было посвящено заседание «круглого стола», проведенное Комитетом Совета Федерации по социальной политике 10 марта 2020 года²⁷. Подготовлены рекомендации, в том числе в адрес Минздрава России. Уже есть первые результаты их реализации.

В частности, главному внештатному специалисту по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации С.И. Куцеву дано поручение разработать программу по расширению неонатального скрининга в стране с учетом имеющейся материально-технической базы медико-генетической службы, кадрового обеспечения и современных тенденций.

Минздравом России разработан законопроект²⁸, устанавливающий возможность применения незарегистрированных медицинских изделий для диагностики «in vitro».

Ведомством направлено письмо в Федеральный фонд обязательного медицинского страхования о рассмотрении возможности включения преимплантационной генетической

²⁵ Перечень редких (орфанных) заболеваний, который был размещен 17 октября 2019 года на сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации в сети «Интернет» и содержит 258 позиций.

²⁶ Перечень редких (орфанных) заболеваний, утвержденный в 2012 году Правительством Российской Федерации и включающий 17 позиций.

²⁷ Заседание «круглого стола» на тему «Новые возможности применения медико-генетических технологий в профилактике, диагностике и лечении заболеваний для достижения целей национальных проектов в социальной сфере. Развитие законодательства», Совет Федерации, 10 марта 2020 года.

²⁸ Проект федерального закона «О внесении изменений в Федеральный закон «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» по вопросу применения незарегистрированных медицинских изделий для диагностики «in vitro». Источник: информация Минздрава России от 25 мая 2020 года, направленная в адрес первого заместителя председателя Комитета Совета Федерации по социальной политике В.В. Рязанского.

диагностики и неинвазивной пренатальной диагностики в программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи за счет средств обязательного медицинского страхования.

Разработан проект приказа²⁹, которым предусмотрено включение в перечень показаний для проведения программы экстракорпорального оплодотворения наследственных заболеваний, для предупреждения которых необходимо преимплантационное генетическое тестирование, независимо от статуса фертильности.

Прорабатываются механизмы обеспечения пациентов с диагнозом СМА лекарственным препаратом «Нусинерсен».

Специалисты отмечают, что в целях профилактики наследственных заболеваний, врожденной патологии требуется усиление просветительской работы с пациентами на уровне первичного звена здравоохранения силами участковых терапевтов и педиатров, акушеров-гинекологов и семейных врачей. Исследования показывают, что почти каждый третий пациент не владеет сегодня информацией о профилактике врожденной и наследственной патологии. До 70% обращений к врачам-генетикам совершаются уже после рождения ребенка с врожденной патологией и хромосомными болезнями³⁰.

²⁹ Проект приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению».

³⁰ С.С. Уфимцева. О медико-генетическом консультировании / С.С. Уфимцева, М.В. Сомова // Вестник Совета молодых ученых и специалистов Челябинской области. 2019. Т. 1. № 2. С. 52–55.

**Информационный материал
Правового управления Аппарата Совета Федерации на тему
«О деятельности медико-генетических консультаций и центров
в субъектах Российской Федерации»**

Статьей 41 Конституции Российской Федерации гарантировано право каждого на охрану здоровья и медицинскую помощь, оказываемую в государственных и муниципальных учреждениях здравоохранения гражданам бесплатно за счет средств соответствующего бюджета, страховых взносов, других поступлений.

Целями развития здравоохранения, определенными Стратегией развития здравоохранения в Российской Федерации на период до 2025 года (утв. Указом Президента Российской Федерации от 6 июня 2019 года № 254), являются увеличение численности населения, продолжительности жизни, продолжительности здоровой жизни, снижение уровня смертности и инвалидности населения, соблюдение прав граждан в сфере охраны здоровья и обеспечение связанных с этими правами государственных гарантий.

Одной из приоритетных задач государственной политики в сфере здравоохранения является охрана материнства и детства, а одной из стратегических задач службы охраны материнства и детства – снижение заболеваемости и смертности новорожденных.

Указом Президента Российской Федерации от 7 мая 2018 года № 204 «О национальных целях и стратегических задачах развития Российской Федерации на период до 2024 года» определена задача обеспечения в 2024 году снижения показателей младенческой смертности (до 4,5 случая на 1 тысячу родившихся детей).

Между тем в структуре общей заболеваемости и смертности детского населения существенную долю составляет врожденная патология. Так, в 2018 году в структуре заболеваний новорожденных врожденные аномалии составили 3,3% от числа родившихся живыми, от врожденных аномалий (пороков) развития, деформаций и хромосомных нарушений умерли в возрасте до 1 года 1842 ребенка³¹.

На предупреждение рождения в семье детей с врожденной и наследственной патологией направлено предусмотренное статьей 15 Семейного кодекса Российской Федерации медицинское обследование лиц, вступающих в брак, а также их консультирование по медико-

³¹ Здравоохранение в России. 2019. Статистический сборник // Федеральная служба государственной статистики. М., 2019 <<https://resursor.ru>>.

генетическим вопросам и вопросам планирования семьи, которые с их согласия проводятся медицинскими организациями государственной системы здравоохранения и муниципальной системы здравоохранения по месту их жительства.

Устанавливая права семьи в сфере охраны здоровья Федеральный закон от 21 ноября 2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» закрепляет право каждого гражданина по медицинским показаниям в том числе на медико-генетические и другие консультации и обследования в медицинских организациях государственной системы здравоохранения в целях предупреждения возможных наследственных и врожденных заболеваний у потомства (статья 51).

Таким образом, медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи направлено на предупреждение появления в семье детей, имеющих врожденную и наследственную патологию, выяснение генетической основы того или иного заболевания, что определяет необходимое лечение и возможную профилактику как конкретного пациента и его семьи, так и популяции в целом.

Деятельность медико-генетической службы России, создаваемой Минздравом России и территориальными органами здравоохранения в целях проведения мероприятий по выявлению, профилактике и лечению наследственных и врожденных заболеваний, по снижению обусловленных ими детской заболеваемости, смертности и инвалидизации, основывается на положениях приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 декабря 1993 года № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации» (далее – приказ № 316).

Согласно Положению о медико-генетической службе Минздрава России, утвержденному названным приказом, основным видом деятельности учреждений медико-генетической службы является профилактика врожденной и наследственной патологии путем организации и проведения ретро- и проспективного медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики, преемственной диагностики у новорожденных наследственных болезней, направление больных на лечение и диспансерное наблюдение семей с наследственной патологией.

Медико-генетическая служба включает районный, городской, региональный (областной, краевой, республиканский) и федеральный уровни, обеспечивая максимальное приближение к месту жительства

обслуживаемых контингентов населения оказание специализированной помощи.

В задачи районного (городского) уровня входит выявление семей, отягощенных наследственной и другой патологией, их учет и направление в региональное медико-генетическое учреждение, диспансерное наблюдение за лицами с выявленной патологией, распространение медико-генетических знаний среди врачей, среднего медперсонала и населения района.

Региональный уровень предусматривает создание в областном, краевом, республиканском центре или городах областного, краевого, республиканского подчинения медико-генетической консультации, организуемой как самостоятельное учреждение или в составе лечебно-профилактического учреждения и объединяющая на административной или функциональной основе всех специалистов-генетиков других учреждений.

В числе видов медико-генетической помощи, которые обеспечивает региональная медико-генетическая консультация:

медико-генетическое консультирование семей и больных с наследственной и врожденной патологией; пренатальный скрининг беременных на распространенные хромосомные болезни и врожденные пороки развития центральной нервной системы;

пренатальная диагностика распространенных наследственных и врожденных болезней на основе двухэтапного ультразвукового скрининга, а также пренатально-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней в возрастной группе риска (женщины в возрасте 39 лет и старше);

селективный скрининг семей и больных на наследственные болезни обмена;

организационное обеспечение массового скрининга новорожденных на фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз совместно с акушерской и педиатрической службами;

ведение территориального регистра семей и больных с наследственной и врожденной патологией и их диспансерное наблюдение.

Межрегиональный уровень предусматривает создание межрегиональной медико-генетической консультации на базе научно-исследовательского института или областной медико-генетической консультации с целью расширения видов медико-генетической помощи и эффективного использования диагностической базы, осуществления дополнительного массового скрининга новорожденных на фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз, проведения

подтверждающей диагностики в предположительно выявленных случаях патологии, консультирования и диагностики при сложных случаях патологии, обеспечения организации необходимого лечения выявленных случаев больных с фенилкетонурией и врожденным гипотиреозом.

Федеральный уровень предусматривает создание на базе ведущих научно-исследовательских институтов и клиник медико-генетических центров, в том числе специализированных, в задачу которых входит: консультирование сложных случаев патологии, подтверждающая цитогенетическая, биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика сложных и редких случаев наследственных болезней; разработка, апробация и внедрение новых методов диагностики, лечения и реабилитации, подготовка и повышение квалификации специалистов медико-генетических учреждений путем организации стажировки на рабочем месте, осуществление контроля качества работы медико-генетических учреждений, организация в специализированных отделениях лечения детей с выявленными наследственными болезнями обмена, ведение регионального регистра семей и больных с редкой наследственной патологией, разработка научно-практических программ по заказу Минздрава России или отдельных территорий.

Положением о медико-генетической службе Минздрава России определены структуры региональной и межрегиональной медико-генетических консультаций, регламентирована работа учреждений и специалистов медико-генетической службы, определен перечень основного оборудования и реактивов учреждений медико-генетической службы и другое.

Следует отметить необходимость актуализации указанного приказа Минздрава России в части приведения его в соответствие с современными реалиями.

В частности, в отличие от приказа № 316, предусматривающего массовый скрининг новорожденных только на фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз, в настоящее время неонатальный скрининг проводится по пяти наследственным заболеваниям: адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию (приказ Минздравсоцразвития России от 22 марта 2006 года № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»).

В соответствии с Программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2020 год и на плановый период 2021 и 2022 годов (утв. постановлением

Правительства Российской Федерации от 7 декабря 2019 года № 1610) пренатальная (дородовая) диагностика нарушений развития ребенка у беременных женщин, неонатальный скрининг на пять наследственных и врожденных заболеваний в части исследований и консультаций, проводимых медико-генетическими центрами (консультациями), а также медико-генетические исследования в соответствующих структурных подразделениях медицинских организаций осуществляются за счет бюджетных ассигнований бюджетов субъектов Российской Федерации.

При подозрении или выявлении у пациента врожденного и (или) наследственного заболевания, не требующего стационарного лечения, пациент (а при наличии медицинских показаний и члены его семьи) направляется на консультацию к врачу-генетику в медико-генетическую консультацию (центр) в соответствии с Порядком оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденным приказом Минздрава России от 15 ноября 2012 года № 917н (в ред. от 21 февраля 2020 года; далее – приказ № 917н).

Врач-генетик медико-генетической консультации (центра) проводит генетическое обследование больного (при необходимости и членов его семьи) и при выявлении наследственного и (или) врожденного заболевания у больного осуществляет его лечение в амбулаторных условиях.

Оказание специализированной, за исключением высокотехнологичной, медицинской помощи осуществляется в федеральных государственных медицинских организациях, находящихся в ведении Минздрава России, при необходимости установления окончательного диагноза в связи с нетипичностью течения заболевания, отсутствии эффекта от проводимой терапии и других определенных приказом № 917н случаях.

Приказом № 917н установлены также Правила организации деятельности медико-генетической консультации (центра), создаваемой для осуществления профилактической, консультативной, диагностической и лечебной помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе членам их семей, конкретизированы функции медико-генетической консультации (центра), требования к его оснащению и рекомендации по его структуре.

Беременным пациенткам при выявлении у женщины и (или) ее мужа (партнера) факторов риска рождения ребенка с хромосомной или генной патологией проведение медико-генетического исследования осуществляется в соответствии с приказами Минздрава России

от 1 ноября 2012 года № 572н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)» и от 28 декабря 2000 года № 457 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»), клиническими рекомендациями «Нормальная беременность» (утв. Минздравом России).

В части предложений в проект решения Совета по региональному здравоохранению при Совете Федерации Федерального Собрания Российской Федерации полагаем возможным рекомендовать Министерству здравоохранения Российской Федерации актуализировать приказ Минздрава России от 30 декабря 1993 года № 316 «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации».









Совет Федерации
Федерального Собрания Российской Федерации

Аналитическое управление Аппарата Совета Федерации

Секретариат заместителя Председателя Совета Федерации Г.Н. Кареловой

АНАЛИТИЧЕСКИЙ ВЕСТНИК
№ 14 (757)

О ДЕЯТЕЛЬНОСТИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ
КОНСУЛЬТАЦИЙ И ЦЕНТРОВ
В СУБЪЕКТАХ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Материалы заседания Совета по региональному здравоохранению
при Совете Федерации Федерального Собрания Российской Федерации
(*Совет Федерации, 25 сентября 2020 года*)

Под общей редакцией
начальника Аналитического управления
Аппарата Совета Федерации

А.Е. Петрова

Составители:
М.А. Щербаткина, Н.Ш. Асророва, И.В. Барбашин, О.Б. Аникеева, Е.А. Фалецкая,
Д.Р. Алимова

Оригинал-макет подготовлен
Издательским отделом Управления делами
Аппарата Совета Федерации

Электронная версия аналитического вестника размещена
в сети Интранет Совета Федерации в разделе «Информационные материалы»
и в сети Интернет (www.council.gov.ru) в разделе «Аналитические материалы»

Контактные телефоны:

При перепечатке и цитировании материалов ссылка на настоящее издание обязательна

Подписано в печать 21.10.2020. Усл. печ. л. 7,44. Формат 60x84 1/8.
Тираж 30 экз. Заказ № и-51.

Отпечатано в отделе подготовки и тиражирования документов
Управления информационных технологий и документооборота
Аппарата Совета Федерации Федерального Собрания Российской Федерации