



050023, Алматы қаласы, Бостандық ауданы,
Әл-Фараби даңғылы, 146
Тел.: +7 (727) 299-21-21
Факс: +7 (727) 299-21-21
E-mail: info@pediatria.kz
www.pediatria.kz

050023, город Алматы, Бостандықский район
проспект Аль-Фараби, 146
Тел.: +7 (727) 299-21-21
Факс: +7 (727) 299-21-21
E-mail: info@pediatria.kz
www.pediatria.kz

03-18 № 158
29.01.2021

Уполномоченному по правам ребенка в РК

Саин А.

Уважаемая Аружан Саин!

АО «Научный центр педиатрии и детской хирургии» на Ваш запрос исх. № 32/01.21-УПР от 20.01.21г. представляет информацию по запрашиваемым вопросам для анализа экспертами действующих нормативно-правовых актов в области охраны здоровья детей в рамках исполнения Дорожной карты по оказанию помощи детям с ограниченными возможностями (2021-2023гг).

Приложение: 7 листов

Председатель Правления

Р. Боранбаева

1. Кем и где проводится диагностика орфанных заболеваний в РК? Как осуществляется учет и лечение детей этой группы?

По данным электронного регистра диспансерного больного (РЦЭЗ) в РК на 01.01.2021 г. на учете состоит 13 063 ребенка с редкими (орфанными) заболеваниями. Учитывая большое многообразие нозологических форм редких заболеваний координировать одному центру все патологии невозможно.

В зависимости от профиля определены Центры, координирующие различные редкие заболевания, где проводится установка клинического диагноза, инициация лечения и рекомендуется динамическое наблюдение в декретированные сроки. Первичная диагностика, учет, дальнейшее динамическое наблюдение за больными с редкими заболеваниями по месту жительства осуществляется ВОП, педиатрами, профильными специалистами и региональными координаторами по редким (орфанным) заболеваниям.

Научный центр педиатрии и детской хирургии является координационным центром по редким лизосомальным заболеваниям (болезнь Гоше, мукополисахаридоз, болезни накопления), наследственные нарушения свертываемости крови (гемофилия, болезнь Виллебранда, коагулопатии) и муковисцидозу.

КФ УМС «Национальный научный центр материнства и детства» курирует все патологии нервно-мышечной системы, аутоиммунные заболевания соединительной ткани и несовершенный остеогенез. КФ УМС Республиканский диагностический центр диагностирует и осуществляет динамический мониторинг за больными с первичными иммунодефицитами.

Пациенты с буллезным эпидермолизом курируются Казахским научным центром дерматологии и инфекционных заболеваний.

В последние годы наблюдается положительная динамика по ранней диагностике наследственных заболеваний. Это достигнуто в основном за счет обучения и повышения осведомленности врачей разных специальностей в отношении редких наследственных заболеваний, выработки маршрутов оказания помощи детям с орфанными заболеваниями и работы республиканских центров координации. Однако до сих пор в республике не налажены молекулярно-генетические методы исследования по многим заболеваниям. В связи с недоступностью генетической верификации диагноза при многих редких заболеваниях, исследование проводится в зарубежных молекулярно-генетических лабораториях. Оплата в таких случаях за исследование осуществляется за счет общественных фондов, благотворительных организаций, фармацевтических компаний или собственных средств родителей больных детей. Несмотря на то, что в РК есть несколько лабораторий в городах Нур-Султан и Алматы, оснащенных секвенаторами, оборудованием для тандемной масс-спектрометрии, диагностика наследственных и генетических заболеваний не налажена. Причинами являются не обеспечение реагентами в связи с отсутствием их регистрации в стране, не освоенные методики, неподготовленность кадров.

Основные проблемы по молекулярно-генетической диагностике некоторых наследственных заболеваний в РК:

1. Отсутствуют лаборатории по диагностике уровня фермента (β -D-глюкоцереброзидазы, хитотриозидазы, Lyso GL-I) и также непосредственного молекулярно-генетического подтверждения диагноза лизосомальных наследственных болезней обмена веществ. На сегодняшний день все лабораторное подтверждение клинического диагноза болезни Гоше и мукополисахаридоза проводится в лабораториях Германии и Австрии за счет поддержки фармацевтической компании. В Центре Молекулярной Медицины (частная лаборатория в Алматы) проводится исследование только на альфа-1-идуронидазу для диагностики I типа мукополисахаридоза, стоимость одного исследования составляет 42 700 тенге, но в Государственном тарификаторе этого исследования нет, поэтому оплачиваться оно должно самими пациентами.

2. Определение мутаций гена при мукополисахаридозе 1 и 2 типа молекулярно-генетическим методом есть в Государственном тарификаторе, однако нет лабораторий, которые проводили бы эти исследования.

3. Для контроля эффективности проводимой ферментозаместительной терапии у детей с мукополисахаридозом и болезнью Гоше необходимо обязательное мониторинговое количественное определение уровня гликозаминогликанов и хитотриозидазы. В настоящее время эти исследования не проводятся, что создает риск развития необратимых изменений у детей с развивающейся резистентностью к проводимой терапии. Есть оборудование для определения уровня гликозаминогликанов в АО «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии», однако на сегодня исследование не проводится.

4. Диагностика буллезного эпидермолиза и других генодерматозов в РК основывается в большинстве случаев только на клинических данных. Вместе с тем, в РК есть возможность подтверждения диагноза молекулярно-генетическим методом в Медицинском центре управления делами Президента Республики Казахстан, где уже налажена методика (стоимость одного исследования 175 000 тенге). Но данное исследование не включено в Государственный тарификатор, оплачивается силами общественного фонда и другими спонсорами.

5. Такое заболевание, как муковисцидоз может быть обусловлено более чем 2500 мутациями одного гена CFTR. Однако наиболее часто встречаются около 40 мутаций, которые по проведенным в 2018 году совместно с лабораторией Университетской клиники Мотол (Чехия) мультицентровым исследованиям, характерны также для нашего региона. Ранее генетической лабораторией Научного центра акушерства, гинекологии и перинатологии (г.Алматы) проводилась диагностика 33 мутаций гена, в 2019 году осуществлялась диагностика только 12 мутаций гена, в настоящее время в связи с отсутствием реагентов выявленные в 2020 году первичные случаи муковисцидоза генетически не подтверждены.

6. На сегодня согласно классификации Международного общества иммунодефицитов существует 406 различных видов врожденных дефектов иммунитета, обусловленных 430 различными генными нарушениями. Разнообразие видов первичных иммунодефицитов (ПИД), часто схожесть

клинических симптомов требуют в большинстве случаев проведение исследования целой панели различных мутаций, обуславливающих различные ПИД. На сегодня диагностика ПИД в большинстве случаев осуществляется на основании рутинных клинико-лабораторных тестов без генетической верификации. Так, из 65 случаев, диагностированных ПИД, получавших диагностику и лечение в НЦПДХ, только 18 детям диагноз подтвержден генетически. Все эти случаи ПИД диагностировались в лабораториях России, Кореи и других стран за счет спонсорской помощи. В РК молекулярно-генетическая диагностика первичных иммунодефицитов не осуществляется.

7. Также отсутствует генетическая диагностика таких заболеваний, как несовершенный остеогенез, группа нервно-мышечных заболеваний, болезнь Крона и др.

8. Для ранней диагностики наследственных болезней обмена необходимо внедрение селективного неонатального скрининга. На имеющемся в Центре Молекулярной Медицины (г. Алматы, частная лаборатория) аппарате тандемной масс-спектрометрии есть возможность диагностики одновременно 49 различных НБО в одном пятне крови.

Обеспечение лекарственными средствами патогенетической терапии осуществляется из средств Республиканского бюджета, регламентированное Приказом №666, однако на сегодняшний день не решен вопрос с лекарственными препаратами, ИМН, лечебным питанием и др. для некоторых групп редких заболеваний в связи с отсутствием предельных цен на препараты, регистрации.

Например, на сегодняшний день в РК зарегистрировано 93 пациента с разными формами буллезного эпидермолиза (БЭ), в том числе детей - 76, но обеспеченность перевязочными средствами составляет 68,7%. До 2019 года обеспечение осуществлялось за счет средств местного бюджета. Включение перевязочных средств в приказ №666 обуславливает закуп через республиканский бюджет, однако в виду отсутствия предельной цены закуп через республиканский бюджет был невозможен, так как на тот момент не было методики расчета предельной цены на медицинские изделия и регистрация данных перевязочных средств истекла в ноябре 2020г.

Для ухода за кожей применяются косметические средства (различные спреи, масла, очищающие средства, шампуни, пенки), которые не являются лекарственными средствами и не подлежат регистрации. Данные средства в 2019 году при пересмотре клинического протокола были исключены из-за недостаточности доказательной базы, также в 2020 году специализированным питанием «Малоежка» были обеспечены всего 43,7% больных БЭ.

В настоящее время в РК имеются проблемы в назначении патогенетического лечения детям с несовершенным остеогенезом в виду ограничения по возрасту бифосфанатов. Препараты этой группы во всем мире являются «золотым стандартом» и назначаются off-label (то есть, вне инструкции). Раннее назначение данных лекарственных средств позволит укрепить и повысить плотность костной ткани, сокращая более чем в 3 раза количество переломов костной ткани, купировать болевые кризы, снизить

инвалидизацию, раннюю смертность и значительно улучшить качество жизни пациентов.

2. В соответствии с Приказом №62 от 30.01.2012 г. МЗ РК «О некоторых вопросах кардиологической помощи, кардиохирургической и интервенционной кардиологической помощи населению Республики Казахстан» в вверенное вам учреждение в соответствии с Приложениями 1, 2, 3 этого приказа было определено как учреждение с уровнем оказания кардиохирургической помощи согласно шкале Аристотеля 3-4 (в том числе 1-2 уровень) на республиканский уровень. Курируемые регионы – Алматинская область, ЮКО, Юго-западная область. Какие мероприятия проводятся в связи с данными приложениями?

В указанных Приложениях Приказа №62 от 30.01.2012 г. представлена «Дорожная карта» по организации кардиохирургической помощи детскому населению в Республике Казахстан за исполнение и мониторинг которой ответственны НЦ кардиохирургии г. Нур-Султан, заведующий отделением детской кардиохирургии Горбунов Д.В. НЦПДХ не является координатором в целом по службе и оказывает кардиохирургическую помощь детям из юго-западного региона согласно 3-4 уровню шкалы Аристотеля.

В курируемых нами регионах мероприятия проводятся согласно пунктам Дорожной карты. Отделение кардиохирургии в НЦПДХ функционирует с февраля 2012 года. За весь период работы выполнено более 1000 операций на открытом сердце. Ежегодно в отделении оперируется около 600 детей с врожденными пороками сердца (ВПС) и врожденными пороками периферических сосудов (артериовенозные мальформации). Более 120-130 операций выполняется в условиях искусственного кровообращения (на открытом сердце), из них 30-40 операций проводятся детям первых 28 дней жизни. Более 40 % пациентов отделения – это дети первого года жизни.

Для детей с ВПС, требующих курса интенсивной терапии имеется кардиохирургическое реанимационное отделение, которое полностью укомплектовано самым современным оборудованием. Врачи-реаниматологи проходили повышение квалификации в ведущих клиниках Европы, в том числе и Украины. Основными направлениями работы отделения кардиохирургии АО «НЦПДХ» являются:

1. Кардиохирургия сложных ВПС у новорожденных и детей первого года жизни.
2. Многоэтапное лечение пороков сердца, включая различные методы гемодинамической коррекции.
3. Повторные, в том числе реконструктивные, вмешательства после ранее выполненных операций у детей всех возрастных категорий.
4. Рентгенохирургические методы лечения пороков сердца.
5. Рентгенхирургическое лечение врожденных артериовенозных мальформаций любой локализации.

Отделение оказывает помощь жителям города Алматы, Алматинской, Кызылординской, Жамбылской и Мангыстауской областей.

С момента открытия отделения неоднократно были проведены мастер-классы с участием специалистов из-за рубежа, таких стран как Украина, Италия, Польша, слушателями которых являлись не только врачи НЦПДХ, но и кардиологи, кардиохирурги из регионов. Ежегодно на постоянной основе проводятся телеконсультации по телемедицине детей с ВПС из регионов (в год 60-70 консультаций) и вылеты по линии санавиации в курируемые регионы (в год более 30). Проводятся выездные консультации в Алматинскую область для отбора пациентов (консультация, ЭХОКГ) на оперативное лечение.

Ежегодно подается отчет о проделанной деятельности в ННКЦ как координационному центру по кардиохирургической службе.

3. Как поставлена диагностика методом пульсоксиметрии в ПМСП и есть ли клинические протоколы (КП) для данного метода у врачей ПМСП?
Клинические протокола пишутся для диагностики и лечения определенных нозологий, в которые включаются различные методы диагностики, поэтому метод пульсоксиметрии был включен в некоторые протокола, в том числе в Клинический протокол МЗ РК от 30 сентября 2015 года №10 «Критические врожденные пороки сердца у новорожденных». Метод пульсоксиметрии рекомендуется проводить как скрининг абсолютно всем новорожденным, которыми могут руководствоваться не только кардиологи и кардиохирургии, но и специалисты других специальностей, такие как неонатологи, педиатры на уровне ПМСП. С помощью пульсоксиметрии возможно только заподозрить наличие ВПС, учитывая разницу преддуктальной и постдуктальной сатурации. Метод пульсоксиметрии является дополнительным методом диагностики при выявлении ВПС, так как снижение сатурации встречается не только при ВПС.

4. При выявлении детей с пороками развития С.С.С. в родильных домах методом пульсоксиметрии, куда поступают сведения?

При подозрении на ВПС у ребенка методом пульсоксиметрии в родильном доме необходимо обязательно провести ЭХОКГ и консультацию кардиохирурга. После подтверждения диагноза методом ЭХОКГ ребенок направляется в специализированное кардиохирургическое отделение или клинику. В тех регионах, где имеется детская кардиохирургическая служба коррекция порока проводится по месту жительства в соответствии с Дорожной картой. В регионах где нет таковой службы пациент может быть направлен в курирующий республиканский центр по регионализации (с учетом тяжести порока).

5. Кто в РК осуществляет координацию помощи для данной категории детей?

Согласно Приказу МЗ РК №742 от 2 октября 2017 года «О некоторых вопросах закрепления профильных служб за республиканскими организациями здравоохранения и ВУЗами», центром координации помощи детям с ВПС является НЦ кардиохирургии г. Нур-Султан.

6. Пожалуйста представьте данные по количеству детей с пороками развития С.С.С. за период 2012-2020 гг.

Данные о количестве детей с ВПС в РК по годам представлены в таблице

| Года | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 |
|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
|------|------|------|------|------|------|------|------|------|

7. Кто в РК осуществляет диагностику муковисцидоза и как проводится мониторинг анализа пота на аппарате «Нанодакт» на муковисцидоз на уровне ПМСП?

Первичная диагностика муковисцидоза осуществляется в регионах на базе ОДБ, ГДБ, для окончательной верификации и назначения патогенетической терапии дети направляются на республиканский уровень.

«Золотым стандартом» лабораторной диагностики по – прежнему считается определение хлоридов в потовой жидкости (международный стандарт), исследование панкреатической эластазы (при наличии клиники панкреатической недостаточности) и генетическое подтверждение.

Для упрощения лабораторной диагностики в настоящее время используются потовые анализаторы системы «Nanoduct», сокращающие время проведения теста.

Практически до 2020 года для подтверждения лабораторной диагностики муковисцидоза методом «Nanoduct» дети направлялись на госпитализацию в НЦПДХ. Учитывая увеличение количества детей, тяжелые клинические проявления заболевания и ранние осложнения, встал вопрос о лабораторном подтверждении данной нозологии в регионах. В связи с этим в «Дорожную карту по внедрению новых стандартов диагностики и лечения редких заболеваний у детей в Республике Казахстан на 2019-2020 годы», был включен пункт по приобретению портативного аппарата «Nanoduct» во все регионы Казахстана.

На сегодняшний день «Nanoduct» приобретен в г. Алматы, г. Нур-Султан, Алматинской, Карагандинской, СКО, ВКО, Туркестанской, Атырауской, Павлодарской, Актюбинской, Акмолинской, Костанайской, Мангистауской областях. До сих пор не решен вопрос обеспечения аппаратом в г. Шымкент, ЗКО, Кызылординской, Костанайской, Жамбылской областях. В Атырауской области, СКО имеется сам аппарат «Nanoduct», но отсутствуют реактивы, что не позволяет проводить диагностику заболевания.

Таким образом, согласно маршруту диагностики, дети с подозрением на муковисцидоз должны по месту жительства исследоваться на определение хлоридов пота (аппарат Nanoduct), при положительном результате далее направляются в НЦПДХ для окончательной верификации диагноза и проведения генетического исследования. В НЦПДХ осуществляется забор крови для определения специфических генетических мутаций, которая далее направляется в лабораторию Научного центра акушерства, гинекологии и перинатологии (г.Алматы). До 2019 года в этом центре диагностировалось 33 мутации гена, в 2019-2020 г.г. осуществлялась диагностика менее 12 мутаций гена, в настоящее время в связи с отсутствием реагентов, выявленные в 2020 году первичные случаи муковисцидоза остались генетически не подтвержденными.

| | | | | | | | | |
|-------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| количество | 15262 | 15902 | 17601 | 17982 | 21011 | 23119 | 24618 | 25806 |
|-------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|

8. Представить данные по количеству детей с муковисцидозу за период с 2012г.

По данным официальной медицинской статистики, с улучшением диагностики Муковисцидоза, отмечается увеличение регистрации новых случаев заболевания. Данные с 2011 г. по 2020 г. представлены в таблице. На 1 января 2021 г. в РК всего пациентов с подтвержденным диагнозом Муковисцидоз - 138, из них 126 детей и 12 взрослых.

По нашим ориентировочным прогностическим данным больных с Муковисцидозом в РК должно быть значительно больше (более 3000 больных).

| | | | | | | | | | | |
|-------------------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| год | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 |
| количество | 37 | 44 | 56 | 68 | 73 | 90 | 98 | 107 | 113 | 126 |