

Анализ ответов Министерства здравоохранения по пунктам Дорожной карты по совершенствованию оказания комплексной помощи детям с ограниченными возможностями в Республике Казахстан на 2021–2023 годы

В Конвенции ООН о правах ребенка говорится о том, что «государства-участники» обязуются обеспечить ребенку такую защиту и заботу, которые необходимы для его благополучия. «Индекс детского благополучия», имеющий разные критерии во всех странах мира, включает в себя три постоянных – питание, здоровье, образование. Качество жизни (КЖ) ребенка является показателем эффективности медицинских вмешательств в области профилактики, лечения и реабилитации, эффективности медицинских технологий той или иной страны в предотвращении детской смертности от болезней и инвалидности.

Создание «ДК помощи детям с ограниченными возможностями» 2020-2023гг. по инициативе УПР в РК явилось результатом отсутствия в РК системного, комплексного, научного подхода к созданию такого понятия, как «качество жизни», являющегося параметром оценки состояния здоровья всей детской популяции. Отсутствие НПА, регулирующих межведомственное взаимодействие при оказании медицинской, социальной и образовательной помощи детям, подрывают доверие населения к системе образования, медицины и др. ведомств, создают напряжение в обществе. В Государственной программе развития здравоохранения Республики Казахстан на 2020 – 2025 годы достижение задачи 2. «Повышение качества медицинской помощи» измеряется рядом показателей прямых результатов совершенствования оказания медицинской помощи. В их числе - «Уровень первичного выхода на инвалидность» (рассчитывается на 10 тыс. населения). Уровень первичного выхода на инвалидность характеризует качество проводимых скринингов, профосмотров, лечения и реабилитации, проводимых среди населения. Также сюда можно включить вопросы по итогам показателей года по общей смертности, материнской и младенческой смертности, заболеваемости по социально-значимым заболеваниям. Многие из перечисленных показателей включены в показатели эффективности работы Министров и МИО.

Одним из инструментов первичного обследования групп клинически бессимптомных с целью выявления случаев заболевания в здравоохранении, является скрининг. Изучение реального положения дел по реализации Приказа МЗРК №704 от «Об организации правил проведения скрининга», показали игнорирование этого приказа, формальное отношение к сохранению здоровья детей. Преступным можно назвать неоказание своевременной помощи детям ретинопатиями, которые, при несвоевременном проведении оперативного вмешательства остаются незрячими. Формальное для галочки проведение аудиологического скрининга является причиной роста количества людей с тугоухостью/глухотой. Несвоевременное выявление НБО приводит к младенческой и детской смертности, тяжелой ранней инвалидности. Все это в итоге приводит к росту числа людей с инвалидностью, соответственно, возрастает и рост расходов (экономическое бремя) на выплату дорогостоящих лекарственных средств (в большинстве только для поддержания жизненных функций при необратимых состояниях), росту количества пособий по инвалидности, технических средств реабилитации и др. **расходы.**

На запрос УПР в МЗРК был получен ответ. Ниже прилагается рецензия экспертов при УПР на ответ из МЗ РК.

Текст из ответа МЗ РК	Замечания экспертов при УПР
<p>Министерство здравоохранения Республики Казахстан (далее – МЗ РК) на Ваше обращение Президенту Республики Казахстан, сообщает следующее.</p> <p>Также отмечаем, что при таких состояниях, как врожденные пороки развития, психические расстройства, церебральный паралич инвалидность не предотвратима.</p>	<p>Следовательно, необходимо предупреждать рождение детей с ВПР и наследственными заболеваниями.</p>
<p>Вместе с тем мероприятия МЗ РК направлены на раннее выявление, раннее начало лечения, своевременную коррекцию для повышения качества их жизни.</p>	<p>Это все не эффективно, только трата государственных денег</p>
<p>По данным ВОЗ до 3% детей рождаются с врожденными пороками развития, из них около 0,5% занимают хромосомные болезни</p>	<p>Почему не приводится статистика по частоте, структуре и динамике ВПР в нашей стране? почему нет мониторинга ВПР, как контроля эффективности пренатального скрининга? Это прописано в приказе №704 «Правила организации скрининга».</p>
<p>С целью совершенствования пренатального скрининга в 2021 году МЗ РК внесены изменения в Правила организации скрининга в РК, где УЗИ плода и биохимические исследования определены как обязательный компонент пренатального мониторинга для выявления маркеров хромосомной патологии и анатомических аномалий развития плода..</p>	<p>Это все было в приказе с 2007 г., и ничего нового здесь нет. Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704 «Об утверждении Правил организации скрининга» был пересмотрен и также были указаны мероприятия -УЗИ плода и биохимические исследования, определенные как обязательный компонент пренатального мониторинга для выявления маркеров хромосомной патологии и анатомических аномалий развития плода,</p>
<p>В течение 2022 года МЗ РК проведен анализ укомплектованности медицинских организаций врачами пренатальной УЗИ диагностики и медицинской генетики, определена потребность УЗИ аппаратами, экспертного класса и иммунохимическими анализаторами.</p>	<p>А где результат? Какова обеспеченность аппаратурой , кадрами, в цифрах. Не надо перечислять мероприятия, необходимо привести результаты выполнения этих мероприятий</p>
<p>В целях оказания медицинских услуг экспертного уровня для улучшения перинатальных исходов в регионах РК организованы «Центры охраны плода».</p>	<p>Мы не нашли подтверждения «Центров охраны плода» в системе Адилет. Т.е. необходимо проверить, действительно ли не утверждены в приказах МЗ РК. По сути эти центры</p>

	<p>полностью дублируют работу действующих медико-генетических консультаций в регионах, не проводят никаких инновационных методов по лучшей внутриутробной диагностике генетических нарушений плода. Более того, создают дополнительную бюрократическую преграду, привели к неоправданной трате государственных средств на закуп дублирующего оборудования, выделения дополнительных штатов. Так как нет в ответе МЗ РК, необходимого анализа, надо выяснить, не привело ли это дублирование к ухудшению генетической ситуации и росту ВПР, и их вкладу в младенческую смертность и детскую инвалидность.</p>
<p>Совместно с фондом «Қазақстан Халқына» прорабатывается вопрос обучения специалистов (УЗИ и генетиков) на базе ведущих зарубежных клиник; проект по оснащению УЗИ аппаратами, иммунохимическими анализаторами для биохимического скрининга,</p>	<p>Закуп иммунохимических анализаторов является дополнительными государственными расходами на дублирование имеющейся аппаратуры во всех регионах, которая работает бесперебойно и соответствует всем требованиям воз. В 8 регионах РК функционируют автоматические генетические анализаторы Автодельфия, которые на сегодня являются признанными лидерами в проведении пренатального скрининга.</p>
<p>В среднем, ежегодно 1500 новорожденных с врожденными пороками получают оперативное лечение, доля малоинвазивной эндо-видеохирургии у новорожденных повысилась до 40%.</p>	<p>Желательно бы получить статистические данные по структуре прооперированных ВПР и сколько детей выжило, сколько из них избежало инвалидности? Справочно: скрининговые исследования направлены на выявление одного заболевания, а профилактические осмотры - на комплексное обследование. В этой связи совмещение двух приказов считаем не целесообразным, ввиду различия целей проведения</p>
<p>По данным Управлений здравоохранения по итогам 12 месяцев 2022 года охват неонатальным скринингом увеличился на 2,5% и составил 92,6% - 373 832 новорожденных (12 мес. 2021 года – 364 481 новорожденных, 81%). Фенилкетонурия выявлена у 29 новорожденных, врожденный гипотиреоз у 71 новорожденных</p>	<p>Вызывает сомнение эта статистика. Просим обосновать на каких результатах основана отчетность МЗ РК? Так как по данным РМГК и отчетным данным МЗ РК охват неонатальным скринингом в 2020 г. составил 92.1 %, в 2021 г. – 96,3%, в 2022 г. 6 месяцев – 96,5%.</p>

<p>По вопросу внедрения селективного скрининга на наследственные болезни обмена (далее – НБО) сообщаем следующее. В 2022 году проведен пилотный проект, в рамках которого обследованы 200 детей, из них выявлено 6 детей с НБО. МЗ РК направлено письмо (№ 10-1-10/11705-И от 30.11.2022 года) в Общественный фонд «Қазақстан халқына» для рассмотрения возможности проведения 6-ти детям молекулярно-генетической диагностики методом секвенирования на панель «Наследственные нарушения обмена веществ» для дальнейшего дообследования и установления окончательного диагноза.</p>	<p>Пилотный проект по сути был показателем внедрения на территории РК нового метода – ТМС, но никак не результатом селективного скрининга новорожденных на НБО. Проведение молекулярно-генетических исследований не является анализом первой линии для постановки диагноза НБО и назначения лечения. ТМС достаточно. Рецензия на отчет по пилоту МЗРК на селективный скрининг новорожденных методом ТМС прилагается. Приложение 1.</p>
<p>На сегодняшний день диагностика НБО методом тандемной масс-спектрометрии у детей в РК доступна и при наличии медицинских показаний беспрепятственно осуществляется в детской практике</p>	<p>Это не соответствует действительности. Диагностика НБО оплачивается в рамках ОСМС и поликлиники оплачивают это необходимое исследование очень редко. Необходимо включение в скрининг новорождённых - когда заболевание развилось, поздно выявляется, лечение бесполезно или малоэффективно.</p>
<p>В течение 2022 года в амбулаторных условиях, было обследовано более 1200 детей, на сумму до 50 млн тг.</p>	<p>Какие НБО были выявлены? В каких медицинских центрах были верифицированы диагнозы НБО? Распределение по возрасту - это были новорожденные или дети из ПМСП?</p>
<p>Метод тандемной масс-спектрометрии определяет концентрацию метаболитов, но не позволяет установить окончательный диагноз</p>	<p>Согласно мировой практике, ТМС – диагностический метод, которого достаточно, чтобы поставить диагноз и начать своевременное лечение. Непонятна логика МЗ - зачем тогда были сделаны ТМС, сразу бы отправляли на секвенирование, требуя дальнейшего дообследования с использованием расширенных генетических панелей. Данный вид диагностики на сегодняшний день в РК не доступен.</p>
<p>В мире известно более 100, из них на территории РК проводится диагностика и лечение по наиболее часто встречаемым (фенилкетонурия, мукополисахаридоз, сфинголипидозы)</p>	<p>ИЗВЕСТНО БОЛЕЕ 800 заболеваний обмена, из них на территории РК проводится диагностика и лечение по наиболее часто встречаемым (фенилкетонурия, мукополисахаридоз, сфинголипидозы -- НЕ ПРОВОДИТСЯ</p>
<p>Вместе с тем, с целью сбалансированного подхода к неонатальному скринингу ВОЗ разработала рекомендации,</p>	<p>Зачем писать прописные истины, НБО полностью соответствуют критериям Вильсона и поэтому рекомендованы</p>

<p>известные как критерии Вильсона-Юнгера (выявляемая патология должна представлять серьезную угрозу здоровью и качеству жизни, причины заболевания должны быть достоверно установлены, должна существовать ранняя диагностика в виде надежного и доступного лабораторного теста с установленной периодичностью, должен быть разработан протокол лечения, а для проведения лечения иметься в достаточном количестве подходящие учреждения, затраты на диагностику не должны сводить на нет экономические преимущества раннего обнаружения болезни).</p>	<p>ВОЗ для неонатального скрининга и проводятся в 70 странах мира.</p>
<p>По результатам пилотного МЗ РК принимаются меры по совершенствованию диагностики заболеваний обмена у детей. Начата работа над разработкой клинического протокола диагностики НБО</p>	<p>Где конкретно и по каким видам НБО разрабатываются КП? Какова профессиональная подготовка разработчиков КП? Первостепенная роль должна отводиться медицинским генетикам.</p>
<p>В рамках реализации Дорожной карты усовершенствована нормативно-правовая база, так приказом министра здравоохранения РК № ҚР ДСМ-91 от 25.08.2021 внесены изменения и дополнения в приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704 «Об утверждении Правил организации скрининга» (Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 28 августа 2021 года № 24136</p>	<p>Замечания по новой редакции Приказа -см. Приложение 2.</p>
	<p>Справочно: Лечение детей с диагнозом Церебральный паралич (далее - ЦП) осуществляется как на амбулаторном уровне, так и стационарном. Основными принципами лечения являются медикаментозная терапия при выраженной спастичности мышц (лекарственные средства из группы миорелаксантов) проведение ранней реабилитации. Из данный научной литературы известно, что , что 30-40% ЦП обусловлены генетическими заболеваниями. Следовательно, дети с ДЦП не имеют правильного диагноза, а главное, не получают этиопатогенетического лечения.</p>

Приложение 1.

Рецензия на предоставленный отчёт по пилотному проекту селективного скрининга новорождённых на НБО методом ТМС.

1. В Приказе МЗ РК № 796 от 13.12.2021 исключена медико-генетическая служба и вся система неонатального скрининга, что привело к тому, что пилот не состоялся. Вместо скрининга состоялось внедрение нового метода диагностики НБО – ТМС на территории РК.

2. В связи с вышеизложенным (см. Таблицу) просим предоставить отчет по проведенному пилоту в соответствии со статистическими расчетами неонатального скрининга и в соответствии с требованиями Приказа №796 (см. Приказ-Приложение2).

3. По данным международных организаций неонатального скрининга, в селективном скрининге орфанных НБО нуждаются от 6 до 10% новорожденных. т е не менее 5 тысяч в пилотном проекте. Всего по факту - 200.

4. Предполагалось, что в результате пилотного проекта будут отработаны технологии преаналитического, аналитического и постаналитического (подтверждающего) этапов скрининга, подготовлены рекомендации по проведению скрининга методом ТМС, проведено обучение сотрудников Центров скрининга областных МГК, разработаны и приняты клинические рекомендации по диагностике выявляемых НБО. На количестве 200 невозможно получить ни один из этих результатов.

5. Предполагалось, что финальным результатом явится написание заключительного отчета с анализом полученных результатов (практического выхода и экономической эффективности) селективного неонатального скрининга НБО методом ТМС в РК - будут выявлены частота и структура НБО у новорожденных в Казахстане, разработаны казахстанские референсные значения метаболитов. Организация пилотного проекта не позволила провести анализ целесообразности и экономической эффективности селективного неонатального скрининга у новорождённых на НБО.

6. Данные, предоставленные в отчете по пилотному проекту не могут быть приняты во внимание, при решении вопроса о внедрении в селективный скрининг новорожденных ТМС на НБО, так как не отвечают базовым принципам неонатального скрининга.

Скрининг ТМС на НБО не состоялся. См. Таблица1(указаны наиболее явные ошибки).

Таблица 1.

<p>Пилотный проект по неонатальному селективному скринингу на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии в РК проведен в период с 1 февраля 2022 года по 31 июля 2022 года. Разработан Приказ МЗ РК «Пилотный проект по проведению неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии в РК № 796 от 13.12.2021».</p> <p>Участвовало 14 областных ПЦ и 3 городских ПЦ</p>		
Документ рецензируемый	Текст в отчете МЗ РК	Замечания экспертов
Информация о реализации пилотного проекта по неонатальному селективному скринингу на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии	« Наибольший удельный вес обследованных младенцев по республике отмечается: в Актюбинской области (16,8%), в Восточно-Казахстанской области (13,6%) и в г. Шымкент (11,0%)...»	Согласно правилам проведения скрининга удельный вес не считается!! Это не профосмотр.
	Графа « из них отбраковано анализов (абс.ч.)..» См. Таблица 1 – исследовано 200 детей, результаты анализов – 191.	ТМС не была проведена в 9 случаях в связи с выбраковкой анализов. Согласно критериям скрининга было необходимо срочно сделать перезабор пятен крови. В отчете нет ни слова был ли проведен перезабор сухих пятен крови у этих 9 детей. Это также относится к нарушению правил скрининга.
	См. Таблица 1 – Графа «Удельный вес обследованных новорожденных к общему числу обследованных»	Таких расчетов нет!! Абсолютно безграмотно.
	См. Таблица 1 – графа «Показатель обследованных новорожденных (на 1000 рожденных живыми)»	Также недопустимые расчеты.
	«Показатель обследования новорожденных на 1 000 родившихся живыми составил по республике 0,96‰. При этом высокие показатели обследования новорожденных выше республиканского уровня отмечаются в 6 регионах страны:»	А где число родов? Надо считать этот показатель на число родов В КАЖДОМ ПЕРИНАТАЛЬНОМ ЦЕНТРЕ. Представленные данные не могут войти в отчет по скринингу так как показатели некорректные.

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

	<p>результатах ТМС в НЦПДХ». Всего 12.</p>	<p>относятся к НБО. В таблице не указан случай НБО пациента с выявленным Спектр Цельвельгера и X-адренолейкодистрофииг.Шымкент – этот ребенок умер. Но в общем списке см. Таб.6 -№192 этот случай есть. Вопрос- почему его убрали из списка направленных результатов НЦПиДКХтабл №4 ?</p>
	<p>См. текст по таблице 4.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. «.. и в 2 случаях (г. Нур-Султан) дети находились в тяжелом состоянии и скончались до получения результата ТМС НБО. 2. По итогам проведенных 9 консультаций диагноз НБО был заподозрен МДГ в 6 случаях. В 3-х случаях метаболические. отклонения, характерные для НБО не были подтверждены МДГ. 	<ol style="list-style-type: none"> 1.Заключения ТМС на НБО нет – и скончались они не от НБО. Для чего их включили в этот отчет? 2.Опять неграмотная формулировка - что значит «заподозрен», если уже есть заключение ТМС с точным указанием вида НБО. Консультация была проведена и должна проводиться конкретно по каждому указанному НБО.
	<p>См. Таблица 5. «Информация о количестве нозологических форм выявленных изменений по результатам ТМС в разрезе регионов РК»</p>	<p>Транзиторная тирозинемия(это не НБО)физиологическое состояние новорожденных особенно группа недоношенных детей, которое требует наблюдения и повторного анализа и обычно проходит самостоятельно без применения лекарственной терапии. В основе повышения тирозина лежит незрелость метаболических ферментов и не несет за собой дефект фермента на уровне гена Следовательно, НБО всего 4, и еще два</p>

	скрытых случая с летальным исходом итого – 6.
<p>См. стр. 7 Отчета. Таким образом, по итогам пилотного проекта показатели выявленных НБО в разрезе нозологий составили:</p> <ul style="list-style-type: none"> - транзиторная тирозинемия – 1,0 на 100 тысяч новорожденных, рожденных живыми; - глутароваяацидурия - 1,0 на 100 тысяч новорожденных, рожденных живыми; -недостаточность среднецепочечнойацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот – 0,5 на 100 тысяч новорожденных, рожденных живыми; - цитруллинемия I типа – 0,5 на 100 тысяч новорожденных, рожденных живыми. 	<p>Поскольку все эти расчеты брались без учета числа родов в каждом ПЦ за отчетный период – их можно считать бездоказательными. Транзиторная тирозинемия не относится к НБО опять вопрос профессиональной компетенции.</p>
<p>Стр. 8 – «Таким образом... п.3) отсутствует возможность дополнительного обследования детей методом газовой хроматографии крови и мочи. П.4) отсутствует возможность определения гликозаминогликанов в моче с целью контроля эффективности терапии ферментозаместительными препаратами; 7) при выявлении фенилкетонурии у детей – проведение нагрузочного теста ВН4 (тетрагидробиоиптерин) возможно только при спонсорской поддержке фармацевтической компании «БиоМарин».</p>	<p>По п.3) - в РК этот анализ доступен 4)Поскольку при проведении пилота лизосомные болезни не были выявлены вообще — этот пункт не имеет отношения к пилотному проекту, 7) Этот пункт вообще не имеет отношения к пилоту. Это есть функционирующий неонатальный скрининг на ФКУ и врожденный гипотиреоз согласно Приказа МЗРК №704. Это реклама фирмы??</p>

	<p>Стр.10 При лечении детей с НБО были выявлены следующие проблемные вопросы: 1)отсутствие опыта у педиатров, неонатологов, диетологов, детских неврологов и гастроэнтерологов по клинической диагностике и лечению наследственных болезней обмена веществ;</p>	<p>Вопрос – какие мероприятия были проведены НЦПДХ – для специалистов всех регионов, вовлеченных в пилотный проект.</p>
--	---	--

Приложение 2

Сравнительная таблица к проекту приказа МЗ РК Приказ Министерства здравоохранения Республики Казахстан от 13 декабря 2021 года № 796

Об утверждении инструкции о внедрении пилотного проекта по проведению неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии в Республике Казахстан

№	Структурный элемент	Редакция проекта МЗ РК	Предлагаемая редакция от экспертов при УПР	Обоснование редактируемых глав Пилота
1	Приложение 1. Глава 1. Общие положения Пункт 2.	2. Основные понятия, используемые в настоящей инструкции: 1) наследственные болезни обмена (далее – НБО) – это группа заболеваний, обусловленных мутациями в генах, кодирующих ферменты, нарушение активности которых приводит к тяжелым дефектам метаболизма;	наследственные болезни обмена (далее – НБО) – это группа наследственных моногенных заболеваний , обусловленных мутациями в генах, кодирующих ферменты, нарушение активности которых приводит к тяжелым дефектам метаболизма;	Добавить в определение, что НБО – это наследственные моногенные заболевания
2.	Приложение 1. Глава 1. Общие положения Пункт 2.	2. Основные понятия, используемые в настоящей инструкции: 2) тандемная масс-спектрометрия (далее – ТМС) – метод исследования и идентификации вещества, позволяющий определять концентрацию различных компонентов в нём при помощи тандемного масс спектрометра (масс-спектрометр, имеющий два масс-анализатора)	тандемная масс-спектрометрия (далее – ТМС) – аналитический метод получения качественной и количественной информации об анализируемых метаболитах, являющихся маркерами НБО.	Определение отражает роль ТМС в селективном скрининге на НБО
3.	Приложение 1. Глава 1. Общие положения	2. Основные понятия, используемые в настоящей инструкции: 3) мультидисциплинарная группа (МДГ) – группа различных специалистов, формируемая в зависимости от характера и	Мультидисциплинарная команда (далее МДК) - это группа многопрофильных медицинских специалистов, обладающих необходимыми	В международных руководствах применяется термин Мультидисциплинарная команда специалистов. Предлагаемый вариант

	Пункт 2.	степени жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма пациента, тяжести его клинического состояния.	знаниями и опытом ведения «редких» пациентов с НБО, способных давать квалифицированные рекомендации и проводить мониторинг их выполнения, чтобы обеспечить высокий уровень лечения и ухода за пациентами с НБО.	определения отражает функции МДК в диагностике и лечении НБО, которые относятся к редким орфанным заболеваниям.
4.	Глава 2. Порядок внедрения пилотного проекта Пункт 4.	4. Координатором реализации пилотного проекта (далее – Координатор) является АО «Научный центр педиатрии и детской хирургии».	4. Координатором реализации пилотного проекта (далее – Координатор) является АО «Научный центр педиатрии и детской хирургии», АО «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии»	За организацию, мониторинг эффективности неонатального скрининга в РК отвечает Республиканская медико-генетическая консультация (далее РМГК) НЦ АГиП. Селективный скрининг на НБО методом тандемной масс-спектрометрии является составной частью неонатального скрининга и проводится медико-генетической службой РК. Исключение РМГК сделает невозможным проведение селективного неонатального скрининга на НБО, так как сведет его просто к дополнительному методу обследования новорожденных.
5.	Глава 2. Порядок	6. Участники медицинских организаций пилотного проекта направляют Координатору	6. Участники медицинских организаций и	Исключение из отчетности медицинских лабораторий

	внедрения пилотного проекта Пункт 6	информацию о реализации пилотного проекта к 5 числу месяца, следующего за отчетным согласно приложению 2 к Инструкции.	медицинских лабораторий пилотного проекта направляют Координатору информацию о реализации пилотного проекта к 5 числу месяца, следующего за отчетным согласно приложению 2 к Инструкции.	сделает невозможным получение информации о проведенных анализах и выявленных случаев НБО.
6.	Глава 2. Порядок внедрения пилотного проекта Пункт 7.	7. Координатор направляет сводную информацию о реализации пилотного проекта в уполномоченный орган в области здравоохранения ежемесячно к 10 числу месяца, следующего за отчетным и итоговую информацию с рекомендациями по целесообразности включения неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии в программу неонатального скрининга новорожденного к 15 июня 2022 года.	7. Координатор направляет сводную информацию о реализации пилотного проекта в уполномоченный орган в области здравоохранения ежемесячно к 10 числу месяца, следующего за отчетным и итоговую информацию с рекомендациями по целесообразности включения неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии в программу неонатального скрининга новорожденного к 15 июля 2022 года.	итоговая информация не может быть направлена в уполномоченный орган до окончания срока проекта

7.	Глава 2. Порядок проведения пилотного проекта	Глава 2. Порядок внедрения пилотного проекта Глава 2. Порядок проведения неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии	Сделать правильную нумерацию Глав	Имеется две «Глава 2».
8.	Глава 2. Порядок проведения неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии и Пункт 9	9. Селективный скрининг на НБО проводится у новорожденных детей в возрасте от 0 до 28 дней, находящихся на стационарном лечении в медицинской организации, участвующей в пилотном проекте.	9. Селективный скрининг на НБО проводится у новорожденных детей в возрасте от 0 до 28 дней, находящихся на стационарном лечении в медицинской организации или ПМСП, участвующих в пилотном проекте.	Необходимо включить ПМСП, так как значительная часть новорожденных с НБО не будет нуждаться в стационарном лечении и, следовательно, будет лишена возможности пройти селективный скрининг на НБО и получить необходимое лечение.

9.	Глава 2. Порядок проведения неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии Пункт 12.	12. Решение о направлении образцов крови новорожденного ребенка на тандемную масс-спектрометрию принимается консилиумом специалистов медицинской организации, участвующей в пилотном проекте.	Данный пункт предлагаем убрать	Дополнительные комиссии, консилиумы приведут к задержке сроков обследования новорожденного с НБО, позднему лечению и летальному исходу. Решение, согласно пункту 11 принимает врач-неонатолог.
10.	Глава 2. Порядок проведения неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии Пункт 13.	13. Забор образцов крови для направления на тандемную масс-спектрометрию осуществляется средним медицинским работником медицинской организации, участвующей в пилотном проекте, при наличии информированного согласия законных представителей новорожденного ребенка.	13. Забор образцов крови для направления на тандемную масс-спектрометрию осуществляется средним медицинским работником медицинской организации, участвующей в пилотном проекте, согласно Правилам забора крови (Приложение ?) при наличии информированного согласия законных представителей новорожденного ребенка. Забор крови на тест-бланк согласно Правилам забора и доставки биоматериала	Не указаны правила забора сухих пятен крови. Необходимо добавить Приложение или дать ссылку на аналогичное Приложение к Приказу №704

			(сухого пятна)	
11.	<p>Глава 2. Порядок проведения неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии и Пункт 14.</p>	<p>14. На исследование в медицинскую лабораторию, участвующую в пилотном проекте направляются сухие пятна крови.</p>	<p>14. На исследование в течение 24 часов в медицинскую организацию, участвующую в пилотном проекте, направляются сухие пятна крови. После сушки образцы сухих пятен крови собрать и упаковать без соприкосновения сухих пятен крови в бумажный водонепроницаемый и устойчивый к надрыву конверт для последующей отправки для проведения исследования методом ТМС в течение 48 часов от момента забора крови.</p>	<p>Необходимо указать «медицинские организации», участвующие в Пилотном проекте. Необходимо указать точные сроки отправки образцов сухих пятен крови – 24 часа, что связано с экстренной необходимостью назначения своевременного лечения во избежание летальных исходов.</p>

12.	Глава 2. Порядок проведения неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии Пункт 14.	14. На исследование в медицинскую лабораторию, участвующую в пилотном проекте направляются сухие пятна крови.	Добавить пункт о том, как сухие пятна крови будут доставляться в медицинские организации для ТМС анализа. Предусмотреть способ оплаты и сроки доставки	Добавить пункт о сроках и способе доставки образцов сухих пятен крови на ТМС анализ
13.	Глава 2. Порядок проведения неонатального селективного скрининга на наследственные болезни обмена методом тандемной масс-спектрометрии Пункт 16.	16. Результаты анализов передаются в медицинскую организацию, направившую образцы крови.	1. Выдача результата в течение 72 часов после получения тест-бланка с сухим пятном на исследование путем отправки на электронную почту организации, оказывающую стационарную и/или амбулаторно-поликлиническую помощь ДАННОМУ РЕБЕНКУ.	Не указаны конкретные сроки исполнения анализа методом ТМС с момента поступления в лабораторию. Эти сроки были указаны в предыдущей редакции проекта

14.	Глава 2. Приложение 1 Перечень медицинских организаций, участвующих в Пилотном проекте. Таблица 1.	В Перечне медицинских организаций, участвующих в Пилотном проекте, не указаны городские и районные родильные дома	В Перечень медицинских организаций, участвующих в Пилотном проекте, включить все родовспомогательные учреждения Республики Казахстан	Большое количество детей, рожденных в городских и/или районных родильных домах не будет охвачено скринингом на НБО, что приведет к неэффективности скрининга и недоступности данного вида ВСМП сельскому населению
15.	Глава 2. Приложение 1 Перечень медицинских организаций, участвующих в Пилотном проекте Таблица 1.	В Перечне медицинских организаций, участвующих в Пилотном проекте, не указан родовспомогательные учреждения г. Нур-Султан	В Перечень медицинских организаций, участвующих в Пилотном проекте, включить все родовспомогательные учреждения г. Нур-Султан	В г. Нур-Султан находятся республиканские учреждения для лечения орфанных заболеваний, что подразумевает обязательное участие медицинских организаций г. Нур-Султан
16.	Глава 2. Приложение 1 Перечень медицинских организаций, участвующих в Пилотном проекте Таблица 2. Медицинские лаборатории	ЦММ – Центр молекулярной медицины не является медицинской лабораторией для проведения анализов. ЦММ является медицинской организацией с полным перечнем оказания медико-генетических услуг	Включить Центр молекулярной медицины в таблицу 1. Перечень медицинских организаций, участвующих в Пилотном проекте	Неонатальный селективный скрининг на НБО методом тандемной масс-спектрометрии не является анализом ТМС, а представляет собой комплексную поуровневую систему оказания медико-генетической помощи новорожденным с НБО для ранней диагностики и своевременного лечения.

				Поэтому селективный неонатальный скрининг не может проводиться медицинской лабораторией
17.	Приложение 2. Информация о реализации пилотного проекта	Таблица Нозологическая структура выявленных НБО содержит столбец – Сопутствующий диагноз.	Включить информацию – Сопутствующий диагноз в направление на анализ методом ТМС. Приложение 5. Направление образца крови новорожденных на тандемную масс-спектрометрию	Сопутствующий диагноз не указан в направлении образца крови новорожденных на тандемную масс-спектрометрию (Приложение 5).
18.	Приложение 3. Перечень орфанных наследственных болезней обмена веществ, диагностируемых методом тандемной масс-спектрометрии. Пункт 33	33. Дефицит орнитинтранскарбамилазы Гиперонитинемия (складчатая атрофия сетчатки)	33. Дефицит орнитинтранскарбамилазы	В Перечень НБО, диагностируемых методом тандемной масс-спектрометрии самовольно включена дополнительная нозология, которую необходимо убрать
19.	Приложение 4. Критерии для формирования группы	- Множественные врожденные пороки развития (ВГР 2-х и более органов и систем), а также аномалии костно-суставной системы: контрактуры, множественные переломы, рахитоподобные изменения скелета,	Эти критерии исключить!	МВГР, ВГР не имеют отношения к НБО, имеют другую этиологию. Аномалии костно-суставной системы (например, при

	высокого риска по НБО	макрокrania, паховая, пупочная грыжи		мукополисахаридозе) формируются в гораздо позднем возрасте, а не с рождения и до 28 дней.
20.	Приложение 4. Критерии для формирования группы высокого риска по НБО	<p>Примечание:</p> <p>* - необходимо исключить родовую травму</p> <p>** - при наличии неврологической симптоматики у новорожденного в первую очередь следует принять во внимание анамнез (рождение ребенка в асфиксии), исключить гипоксически-ишемическую энцефалопатию, родовую травму, внутричерепные кровоизлияния</p> <p>*** - при наличии отягощенного акушерского анамнеза, факторов риска инфицирования в первую очередь необходимо исключить у ребенка вирусные гепатиты В,С, TORCH- инфекции (ЦМВИ, герпес, токсоплазмоз, листериоз, БГС, кандидоз, хламидиоз и др.). При признаках холестаза следует исключить ВПР желчевыводящих путей</p> <p>****- необходимо исключить TORCH-инфекции (ЦМВИ, герпес, токсоплазмоз, листериоз, БГС, кандидоз, хламидиоз и др.), в том числе парвовирусную инфекцию</p> <p>***** - в первую очередь необходимо исключить бактериальный сепсис новорожденного</p>	Все примечания исключить!	Все примечания необходимо исключить, так как их уточнение потребует дополнительное время для проведения инструментально-лабораторных исследований и лишит ребенка возможности получить своевременное лечение, которое спасет ему жизнь. Это и есть селективный скрининг, когда при наличии критериев на первом этапе уточняется или исключается диагноз НБО, а остальные обследования проводятся на втором этапе или параллельно, не задерживая отправление сухого пятна крови на ТМС анализ. За все годы в РК ни разу не поставили диагноз НБО новорожденным, но всем им были выставлены диагнозы «маски»– родовая травма, внутриутробная инфекция, сепсис и т.д.

21.	Проект Приказа	Нет никакой информации о медико-генетическом консультировании, проведении молекулярно-генетического анализа и т.д.	Включить в проект Приказа информацию о проведении медико-генетического консультирования, молекулярно-генетического анализа. Указать способ оплаты и медицинские организации, которые будут проводить молекулярно-генетическое обследование.	Селективный неонатальный скрининг является составной частью неонатального скрининга, который проводится медико-генетической службой РК. Молекулярно-генетический анализ для уточнения диагноза НБО проводится после медико-генетического консультирования и назначается медицинским генетиком. Разработать сроки и алгоритм направления на молекулярно-генетическое исследование.
-----	----------------	--	---	---