

Анализ ситуации в Кыргызской Республике по пренатальной диагностике врожденных пороков развития

Самигуллина А. Э.¹, Кибец Е. А.², МаксUTOва Э. М.³, Жихарева В. В.⁴

¹Самигуллина Альфия Эльдаровна / Samigullina Alfiia Eldarovna – доктор медицинских наук, старший научный сотрудник, депутат Жогорку Кенеша (Парламента) Кыргызской Республики;

²Кибец Елена Анатольевна / Kibez Elena Anatolievna - кандидат медицинских наук, доцент, кафедра акушерства, гинекологии и репродуктологии,

Кыргызский государственный медицинский институт подготовки и переподготовки кадров;

³МаксUTOва Эльмира Мелибаевна / Maksutova Ilmira Melibaevna – кандидат медицинских наук, заведующая отделением, отделение «Брак и семья»;

⁴Жихарева Влада Викторовна / Zhihareva Vlada Victorovna – научный сотрудник, заведующая отделением, отделение неврологии,

Национальный центр охраны материнства и детства Министерства Здравоохранения Кыргызской Республики, г. Бишкек, Кыргызская республика

Аннотация: в статье проведен анализ нормативно-правовых документов, клинических протоколов, а также дана экспертная оценка мероприятиям, проводимым в области оказания медико-консультативной помощи для профилактики и раннего выявления ВПР в стране.

Ключевые слова: врожденные пороки развития, пренатальный скрининг, профилактика, раннее выявление.

УДК 616-007-053.1 (575.2)

Актуальность

Высокая популяционная частота врожденных пороков развития (ВПР) у новорожденных (2-3%), спорадический характер их возникновения в подавляющем большинстве случаев (до 95%), значимый вклад пороков развития в структуру причин младенческой смертности, заболеваемости и детской инвалидности определяют их чрезвычайное медицинское и социальное значение для здравоохранения [1].

ВПР относят к группе экоассоциированных заболеваний, они являются индикаторами состояния окружающей среды. На долю пороков головного мозга приходится 45,8%. ВПР ЦНС (дефекты нервной трубки) у плода по частоте занимают одно из лидирующих мест, составляя от 10 до 30% от всех пороков [2].

Доказано, что значительный вклад в возникновение врожденных пороков развития у детей вносит исходное состояние здоровья родителей, неблагоприятное воздействие окружающей среды, инфекции, наследственная отягощенность.

Возможность предотвращения достаточно широкого спектра анатомических дефектов развития у плода и новорожденного, представляющих собой в большом числе случаев летальные и тяжелые формы ВПР, определили для отечественного практического здравоохранения необходимость разработки и внедрения системы превентивных мероприятий массового порядка.

В 2010 году Всемирная ассамблея здравоохранения приняла резолюцию, призывающую содействовать первичной профилактике и укреплению здоровья детей с пороками развития при помощи: развития и укрепления систем регистрации и эпиднадзора; накопления опыта и создания потенциала; укрепления научных исследований и научных работ в области этиологии, диагностики и профилактики; укрепления международного сотрудничества [3].

Для этих целей в Европе создан международный центр EUROCAT, объединяющий более 20 стран, который ведет учет всех случаев ВПР на территории стран-участников. Контроль врожденных патологий позволяет выявить регионы с повышенным уровнем пороков развития, обнаружить изменения их частоты [4].

Сегодня методы профилактики ВПР у плода и новорожденного имеют научное обоснование и позитивный практический опыт, разработаны и четко сформулированы профилактические стратегии, требующие комплексного подхода. Современный уровень здравоохранения многих стран позволяет с успехом выполнять мероприятия всех стратегических направлений, однако предпочтение должно быть отдано первичной профилактике ВПР, которая может проводиться в массовом порядке и контролироваться на популяционном уровне [5, 6].

Первичная профилактика предполагает обеспечение условий для благоприятного зачатия и физиологического внутриутробного развития ребенка. И если такие мероприятия, как охрана окружающей среды и здоровья граждан, контроль над вредными производствами, качеством лекарств, продуктов питания, бытовых средств, должны осуществляться государством, то мероприятия

медицинского порядка, направленные на охрану здоровья матери, плода и новорожденного, являются функциональной обязанностью служб практического здравоохранения [7].

Одной из эффективных мер профилактики ВПР может явиться национальный мониторинг, который обеспечит контроль частоты их возникновения, выявление причин и условий распространения, разработку и внедрение целенаправленных управленческих решений для снижения показателей младенческой смертности.

Целью данного исследования явилась экспертная оценка мероприятий, проводимых в КР, по профилактике и раннему выявлению ВПР у детей для научного обоснования исследовательских работ в данном направлении и разработки мероприятий прикладной значимости.

Материал и методы.

Исследование проводилось на базе Национального центра охраны материнства и детства Министерства Здравоохранения Кыргызской Республики в 2015 году. Техническая помощь оказана Министерством Здравоохранения Кыргызской Республики. Путем выкопировки из нормативно-правовых документов КР проведена экспертная оценка мероприятиям, направленным на профилактику и раннее выявление ВПР. В ходе работы применялись описательные, аналитические методы исследования, а также метод экспертной оценки.

Результаты и обсуждение.

Высокие показатели ВПР в республике и продолжающийся рост данной патологии требуют принятия неотложных мер Министерством здравоохранения и за последние годы работа в этом направлении была начата, при этом предприняты попытки стабилизации процесса на уровне страны. В соответствии с Планом действий Национальной Программы «Ден соолук», проводится подготовительная работа по созданию регистра учета дефектов нервной трубки и расщелины губы и твердого неба, в дальнейшем регистр планируется расширить на все ВПР.

Принят Закон КР от 11 марта 2009 года № 78 «Об обогащении муки хлебопекарной», в редакции Закона КР от 12.03.2015 г. № 54 внесены изменения и дополнения - в целях ликвидации дефицита фолиевой кислоты, нутриентной недостаточности.

Кроме этого был разработан и внедрен в 2013 году клинический протокол (КП) «Физиологическая беременность», где особая роль отводится приему фолиевой кислоты, ежедневно 400 мкг за 3 месяца до зачатия, с наступлением беременности и до 12-недельного срока. В случае наличия в анамнезе у женщины дефекта нервной трубки при предыдущих беременностях дозу приема фолиевой кислоты рекомендовано увеличить в 4 раза. При наличии хромосомной аномалии у предыдущего ребенка или беременным женщинам старше 35 лет, согласно КП, необходимо провести скрининг на синдром Дауна (после получения информированного согласия и при наличии возможности) на третичном уровне организации здравоохранения.

Биохимический скрининг проводимый в первом триместре в сроки 11-13+6 недель (определение свободной β -субъединицы хорионического гормона человека (св. β -ХГЧ), связанного с беременностью плазменного протеина А (PAPP-A-pregnancyassociatedplasmaaprotein A), расчет риска хромосомных аномалий у плода двойным биохимическим тестом) и во втором триместре в сроке 16-20 недель (определение Альфа-фетопротеина (АФП), свободного эстриола и повторный анализ на ХГЧ) в условиях Кыргызской Республики возможно только в частных лабораториях на платной основе на уровне г. Бишкек и областных центров.

Более того, биохимический скрининг первого триместра в республике внедрен с 2015 года только в одной частной лаборатории, а его стоимость составляет 3000 сомов, скрининг второго триместра проводится в нескольких частных лабораториях и его цена варьирует в пределах 1000-1200 сомов, что является дополнительным финансовым барьером для диагностики ВПР плода у женщины, тем самым снижая доступность к качественной медицинской помощи большей части населения КР.

Среди всех современных методов пренатальной диагностики ультразвуковое исследование (УЗИ) занимает первое место в связи с уникальным сочетанием качеств: высокой информативностью, безопасностью и возможностью массового использования, кроме этого большой плюс доступная цена. Согласно существующего клинического протокола по ведению нормальной беременности, первое УЗИ рекомендуется проводить до 12 недель беременности с целью *«определения точного срока беременности и профилактики необоснованной индукции родов при переношенности»*. При этом нет акцента на необходимость проведения скрининговой УЗИ диагностики в 10-14 недель беременности с целью формирования групп риска по хромосомной патологии плода и некоторым ВПР на основании оценки толщины воротникового пространства. Четкая связь между увеличением эхографического маркера и хромосомными aberrациями позволяет уже в ранние сроки беременности легко выделять из общего потока беременных пациенток, нуждающихся в пренатальном кариотипировании и тщательном динамическом контроле в течение всей беременности. При этом раннее выявление пороков развития плода позволяет своевременно прервать беременность, тем самым добиться уменьшения рождения

детей-инвалидов. Кроме этого, некоторые крупные ВПР также могут быть диагностированы в ранние сроки беременности.

В целях внедрения программы ранней диагностики и выявления ВПР в КГМИПипК на базе кафедры «Акушерства и гинекологии» в 2014 году проведен первый цикл по раннему пренатальному УЗИ-скринингу плода, на котором было обучено всего 6 врачей акушеров-гинекологов, владеющих методом функциональной УЗИ диагностики.

В данное время в республике существует большая проблема, связанная с профессиональными навыками и возможностями врачей функциональной диагностики, поскольку только ограниченное число врачей прошли специализацию и владеют данной методикой.

Эта проблема касается также диагностики ВПР при ультразвуковом исследовании во втором триместре беременности (18-20 недель беременности), рекомендованном согласно утвержденному клиническому протоколу «Физиологическая беременность». Именно низкие профессиональные навыки врачей УЗИ диагностики приводят к тому, что не во всех случаях диагностируются ВПР, что приводит к позднему выявлению и рождению детей с ВПР даже с пороками развития несовместимые с жизнью.

В настоящий момент для качественной и своевременной пренатальной диагностики кроме профессиональных навыков врачей работающих в кабинетах УЗИ, необходимо наличие УЗИ-аппаратов экспертного качества. К сожалению, в государственных учреждениях, оказывающих медицинскую помощь беременным, таких аппаратов в пределах республики нет.

Инвазивные методы исследования для выявления ВПР у плода, рекомендуемые при высоком риске данной патологии, такие как - биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез и плацентоцентез, в условиях Кыргызской Республики вообще не проводятся в виду крайней ограниченности ресурсов. При необходимости обследования и верификации диагноза ВПР у беременных женщин, с письменного согласия последних, направляются в соседние республики для проведения углубленного обследования и постановки диагноза.

Таким образом, проведенный экспертный анализ мероприятий направленных на снижение частоты врожденных пороков развития у детей Кыргызской Республики позволил сделать следующие выводы:

1. В стране есть политическая воля и понимание важности профилактики и раннего выявления ВПР у детей.
2. Нет акцента на раннее выявление ВПР в клиническом протоколе «Физиологическая беременность».
3. Доступность биохимического скрининга ограничена для беременных из-за высокой стоимости анализов и выполнения их только в частных лабораториях.
4. Отсутствие УЗИ аппаратов экспертного качества в государственных медицинских организациях и отсутствие профессиональных навыков врачей УЗИ-диагностики создает дополнительный барьер в доступности к качественному и своевременному раннему выявлению ВПР.
5. Инвазивные методы диагностики для выявления ВПР у плода в КР не проводятся.

1. Рекомендации:

Учитывая вышеуказанное следует, что научная оценка полученных результатов требует начала глубоких, широкомасштабных исследований в Кыргызской Республике, посвященных выявлению факторов риска, пусковых механизмов формирования врожденных пороков развития у детей и, опираясь на мировой опыт и собственные данные по профилактике и раннему выявлению данной патологии, необходимо внедрить эффективные меры, направленные на достоверное снижение частоты ВПР в масштабах страны, такие как:

1. На уровне местных сообществ:
 - СКЗ, КУЗ усилить работу по информированию населения по вопросам питания, факторам риска и профилактики ВПР ЦНС.
2. На уровне организаций здравоохранения:
 - Необходимо руководителям ОЗ ПМСП проводить мониторинг качества оказываемых медицинских услуг согласно существующего клинического протокола «Физиологическая беременность», для этого путем проведения внутреннего аудита оценивать индикаторы качества предоставления медицинских услуг, таких как: своевременное заблаговременное назначение фолиевой кислоты за 3 месяца до зачатия и до 12 недель беременности, направление на УЗИ диагностику ВПР беременных групп риска к квалифицированным врачам УЗИ диагностики.
 - Обучить врачей функциональной УЗИ диагностики критериям выявления ВПР и скринингу ВПР плода в первом триместре беременности.
3. На национальном уровне:
 - Необходимо разработать и внедрить клинический протокол для врачей ГСВ ЦСМ по прегравидарной подготовки женщин, ранней диагностике и ведению беременных женщин групп риска по ВПР ЦНС плода, своевременному выявлению ВПР и ведению новорожденных с ВПР ЦНС в случае пролонгирования беременности;

- создать рабочую группу для разработки стандартов пренатального скрининга;
- внедрить разрабатываемый регистр ВПР новорожденных в КР, для улучшения доступности, полного охвата учетом, возможности проведения глубокого анализа по ВПР в КР.

Литература

4. Жученко Л. А. Первичная массовая профилактика фолат-зависимых ВПР. М.: Автореф. дисс...д.м.н., 2009. 40 с.
5. Овсова О. В. Клинико-эпидемиологический анализ и оценка факторов риска формирования ВПР нервной системы у детей. Екатеринбург. Автореф. дисс...к.м.н., 2007. 20 с.
6. Пороки развития. Информационный бюллетень ВОЗ. № 370, январь 2014 г.
7. Врожденные пороки Доклад Секретариата Всемирной организации здравоохранения исполнительный комитет EB125/7 Сто двадцать пятая сессия 14 мая 2009 г. Пункт 5.4 предварительной повестки дня.
8. Дегтярев Ю. Г. Факторы риска возникновения ВПР. М.: Обзоры и лекции, 2014. С. 4.
9. Сопрунова И. В. Клинико-эпидемиологические и профилактические аспекты ВПР ЦНС на территории Астраханской области. Саратов. Автореф. дисс...к.м.н. 20 с.
10. Бачина А. В. Гигиеническая диагностика и региональная модель мониторинга ВПР. Кемерово. Автореф. дисс...к.м.н., 2015. 20 с.