

УДК 614.2:575.176

Д.О. Микитенко

ОПТИМІЗАЦІЯ ОРГАНІЗАЦІЙНОЇ СТРУКТУРИ СИСТЕМИ СПОСТЕРЕЖЕННЯ ЗА ГЕНЕТИЧНОЮ ПАТОЛОГІЄЮ ЯК ЗАПОРУКА ЗБЕРЕЖЕННЯ РЕПРОДУКТИВНОГО ЗДОРОВ'Я НАСЕЛЕННЯ

Клініка репродуктивної медицини «Надія», м. Київ, Україна

Мета – охарактеризувати стан репродуктивного здоров'я, існуючої системи надання генетичної допомоги населенню; науково обґрунтувати заходи з профілактики спадкової передачі генетичних порушень і народження дітей з вродженою патологією.

Матеріали та методи. Дослідження проведено із використанням статистичних звітних форм МОЗ України в розрізі усіх областей.

Результати. В Україні спостерігаються одні з найнижчих коефіцієнтів фертильності серед країн Європи і найвищі показники смертності населення, що підтверджує розпал складної, багатокомпонентної демографічної кризи в нашій державі. Україна порівняно з країнами Європи характеризується вищими частотами народження дітей з вродженими вадами. Ці стани є мультифакторними. Тож, елімінація факторів ризику можлива за умови ефективного функціонування системи спостереження за генетичною патологією, заснованої на запропонованій авторами концепції.

Висновки. Упередження виникнення безплідності та вроджених вад розвитку потребує профілактичних заходів щодо зменшення рівня генетичного тягаря, що можливо досягти шляхом реалізації оптимізованої системи спостереження за генетичною патологією.

Ключові слова: генетичне здоров'я, генетичний тягар, моніторинг, безплідність, вроджені вади.

Вступ

На сьогодні в Україні склалася вкрай складна демографічна ситуація, яка є наслідком складного комплексу політичних, соціально-економічних та, не в останню чергу, медичних факторів. Погіршення загального рівня здоров'я населення, поширення мультифакторних і генетичних захворювань зумовлює приріст частоти безплідності [15]. З подальшим накопиченням генетичного тягаря питання репродуктивного здоров'я постає все більш гостро, оскільки для захворювань із генетичною компонентою характерне зниження фертильності та підвищений ризик народження дітей з вадами розвитку [5].

Прогрес багатьох галузей медицини останніми десятиріччями суттєво підвищує якість лікування та соціальної реабілітації хворих, зокрема, з генетично обумовленою патологією. Сучасні заходи медичної допомоги дають змогу жити й народжувати пацієнтам, які не мали б цього шансу без розвитку новітніх лікувально-діагностичних технологій. Однак для більшості осіб зі спадковими хворобами характерне зниження фертильності, що є природним фільтром від успадкування генетичної аномалії. Завдяки цьому значна частка генетичних аномалій виведена з-під впливу природного добору. Створюється порівняна перевага в реалізації сегрегаційного тягаря. Загалом, це призводить до зниження життєздатності окремих осіб, адаптаційних можливостей популяції в цілому та накопичення

відповідної патології, що обумовлює необхідність запровадження дієвої системи спостереження за генетично обумовленою патологією з метою протидії подальшому зростанню генетичного тягаря [3]. Однак існуюча система медико-генетичної допомоги населенню, яка вимушена функціонувати в умовах критично обмеженого ресурсного забезпечення, не реалізовує повною мірою проведення генетичного моніторингу.

Мета роботи – охарактеризувати стан репродуктивного здоров'я, існуючої системи надання генетичної допомоги населенню; науково обґрунтувати заходи з профілактики спадкової передачі генетичних порушень і народження дітей з вродженою патологією.

Матеріали та методи

Безплідність у шлюбі розглянута за рекомендаціями Всесвітньої організації охорони здоров'я (ВООЗ), яка вважає безплідними подружні пари, що за умови дітородного віку в разі регулярного статевого життя протягом одного року без застосування будь-яких протизаплідних засобів не мали вагітності [13].

Частота безплідності розрахована за даними МОЗ України (2002–2012 рр.) на 1000 відповідного населення репродуктивного віку, зокрема, захворюваність та поширеність серед чоловіків і жінок. Ризик розрахований у кожній області порівняно з Україною загалом (мінус дані по досліджуваній області). Динаміка частоти вад розвитку, деформацій, хромосомних порушень, а також

організаційна структура закладів медико-генетичної допомоги досліджена шляхом аналізу статистичної світності МОЗ України, зокрема Ф-49 «Звіт про надання медико-генетичної допомоги».

Результати дослідження та їх обговорення

За даними [9], на безплідність страждає 10–20% подружніх пар. Однак слід зауважити, що при частці 15% і більше в структурі шлюбів проблема безплідності набуває державного значення. Третина пов'язана з жіночими факторами безплідності, третина – з чоловічими, ще одна третина – з поєднанням чоловічих і жіночих факторів. На жаль, приблизно у п'ятій частині випадків ідентифікувати причини безплідності не вдається. Офіційно, наприклад, у 2009 р. в Україні зареєстровано (у т.ч. вперше в житті) 52972 випадки жіночої та чоловічої безплідності. Щодо загальної кількості населення станом на 2009 р. (46143700 осіб [17]) це становило усього 0,11%. Тобто має місце значна недодіагностика або неповний охват безплідних пар медичною допомогою.

Поширеність безплідності як жіночої, так і чоловічої, в Україні за останні 11 років зростає, особливо з 2006 р. За 2002–2012 рр. жіноча безплідність становила $400,1 \pm 0,59$ на 100 тис. жінок 15–44 роки. У цілому по країні на 2012 р. майже 45 тис. (44707) жінок мали безплідність. Поширеність чоловічої безплідності в Україні за 2002–2010 р. зростає більш ніж утричі (з $41,35 \pm 0,63$ до $131,19 \pm 1,15$ на 100 тис. чоловіків) із подальшим деяким зниженням у 2011–2012 рр. При цьому в Україні чи не найнижчий коефіцієнт фертильності серед країн Європи і найвищі величини показників смертності населення, що підтверджує розпал складної, багатокомпонентної демографічної кризи в нашій державі.

Ризик виникнення безплідності як мультифакторної патології підвищується при поєднанні:

- професійної шкідливості з тютюнокурінням (OR до 12,44; 5,02–36,90, $p=0,04$);
- екстрагенітальної патології з професійною шкідливістю жінки (до 5,64; 3,41–9,53, $p<0,01$), тютюнокурінням (до 7,37; 3,97–14,40, $p<0,01$), ендокринною патологією та тютюнокурінням (до 35,94; 5,39–1527,65, $p<0,01$);
- ендокринної патології з професійною шкідливістю жінки (до 9,08; 3,76–25,11, $p<0,01$), тютюнокурінням (до 15,67; 4,52–83,51, $p<0,01$), екстрагенітальною патологією та тютюнокурінням (до 35,94; 5,39–1527,65, $p<0,01$).

Україна порівняно з країнами Європи характеризується вищими частотами народження дітей з вродженими вадами розвитку (ВВР). Поширеність ВВР в Україні дорівнює 29,24–30,61 на 1000 новонароджених, основними з яких є ВВР та деформації кістково-м'язової системи (<36,54%), системи кровообігу (<23,06%), статевих органів (<15,58%) із найбільшим ризиком у Харківській (OR до 2,0 порівняно з Україною), Волинській та Рівненській областях (OR 1,5–1,65).

Враховуючи високу частоту безплідності й ВВР, а також мультифакторний їх характер, стає зрозумілою необхідність усунення факторів ризику з оточення людини для забезпечення достатнього рівня і якості здоров'я, у т.ч. репродуктивного.

Відомо, що сучасний перебіг генетичних процесів серед населення України характеризується несприятливими тенденціями [11, 12]. Передумовами до цього стала низка чинників загальнодержавного значення, яким не приділялася необхідна увага тривалий час, і таких, що не знайшли свого вирішення й досі, а також загальносвітові та загальноєвропейські тенденції, обумовлені індустріалізацією суспільства та макроекономічними тенденціями. Серед них можна виокремити:

- низьке соціально-економічне становище населення;
- погіршення екологічних умов, якості харчування та способу життя;
- відсутність реформування системи охорони здоров'я, зокрема, цілісної програми спостереження за генетично обумовленою патологією (в широкому розумінні);
- «стирання» кордонів, міграція населення та зростання кількості шлюбів, що характеризуються великим коефіцієнтом аутбридингу;
- технологічні поступу медичної галузі, що дають змогу зберегти життя хворим індивідам і забезпечити можливість народження ними генетично рідних дітей.

Кумуляційний ефект цих та інших факторів призводить до накопичення генетичних аномалій у популяції, порушення оптимуму внутрішньопопуляційної гетерозиготності, зниження життєздатності окремих осіб і адаптаційних можливостей популяції в цілому.

В умовах сучасного обмеження ресурсного забезпечення вкрай гостро постає питання не лише якості надання медичних послуг, але й економічної ефективності лікувально-профілактичних заходів та економічного обґрунтованого прийняття управлінських рішень. Правила ринкової економіки диктують необхідність скорочення соціальних витрат, обґрунтування економічної ефективності державних програм, що створюються, вдосконалення роботи вже існуючих. Тому важливим аспектом якісного надання населенню медико-генетичної допомоги є ефективне функціонування медико-генетичної служби.

Аналіз нормативно-правової бази свідчить, що на сьогодні не затверджені комплексні алгоритми масових обстежень вагітних для ефективного визначення групи високого ризику хромосомних патологій плода. А це спричиняє високу частоту невиявлених до народження випадків. Відсутність уніфікованих стандартів, нормативного регулювання окремих категоріальних понять і недотримання вимог проведення досліджень подекуди призводить до суттєвої різниці результатів просвітих досліджень між окремими лабораторіями, що викривляє розрахунок ризиків [6]. Сучасні реалії характеризуються невідповідністю нормативно-правової

бази вимогам сьогодення як у плані розвитку технологій діагностики, так і щодо сучасної негативної направленості генетичних процесів в українській популяції. У системі генетичного моніторингу відсутня ланка оцінки медичної та економічної оцінки лікувально-профілактичних заходів. Неповне охоплення та ускладнення доступності надання медико-генетичної допомоги через скорочення мережі генетичних закладів, неуккомплектованість шатних посад через відсутність кваліфікованих фахівців відповідного рівня, недостатня генетична настороженість лікарів суміжних спеціальностей та недостатньо ґрунтовний рівень генетичної освіти (вищої, післядипломної, самоосвіти), що було попередньо показано [8], унеможливує якісне забезпечення населення медико-генетичною допомогою, ефективне використання існуючих та впровадження нових діагностичних потужностей.

Один із негативних факторів також може критися в поступовому скороченні мережі медико-генетичних установ та кабінетів, що асоціюється зі зниженням охоплення населення та ускладнення доступності медичної допомоги. Зокрема, у 2013–2015 рр. мережа медико-генетичної допомоги скоротилася з 94 до 76 одиниць (з урахуванням також тимчасово окупованих територій). Так, скорочення міжобласних медико-генетичних центрів із 7 до 6 відбулося за рахунок виходу зі статистики АР Крим. Скорочення мережі обласних/міжобласних (з 26 до 23), а також районних/міжрайонних (з 61 до 47) відбулося за рахунок АР Крим, Дніпропетровської, Донецької, Запорізької, Київської, Луганської, Тернопільської, Харківської та Черкаської областей.

З аналізу штатних посад у структурі медико-генетичної допомоги встановлено таке:

– число посад у цілому скоротилося з 977,25 до 826,26, тобто на 151 посаду. Кількість зайнятих посад зменшилася на 171 посаду. При цьому кількість працівників скоротилася на 121 особу. Зазначене відбулося за рахунок АР Крим, Донецької, Луганської, Полтавської, Тернопільської та Харківської областей;

– кількість лікарів зменшилася з 411 до 331,75 посади, кількість зайнятих – на 83 посади, кількість працівників – на 49 за рахунок: завідувача лікаря-генетика – на 6,5 посади, лікаря-генетика – на 1 посаду, педіатра – на 4,75 посади, акушера-гінеколога – на 6 посад, ендокринолога – на 2 посади, дитячого невропатолога – на 0,25 посади, лікаря УЗД – на 19,75 посади, лікаря-лаборанта-генетика – на 14 посад. Кількість посад лікаря-статистика зросла на 0,25 ставки;

– середній медичний персонал скоротився на 53 посади за рахунок фельдшерів-лаборантів – 30, медсестер – 35, медичних реєстраторів – 4,25;

– молодший медичний персонал скоротився на 14,5 посади;

– число осіб із вищою немедичною освітою, які обіймають посади лікарів-лаборантів, скоротилося з 53 до 39 посад.

Для прикладу: загальна професійна статистика генетичної сфери США наводить дані, за якими у 2005–

2006 рр. загалом у США працювало 1100 медичних генетиків і 2440 генетичних консультантів [21, 22] (прим.: США мають дещо іншу організацію генетичної допомоги, в якій генетичними консультантами можуть бути особи з немедичною освітою), що становило разом 1,55 лікаря й медичного консультанта на 100 тис. населення США.

В Україні аналогічний показник становив за 2015 р. 331,75 ставки, що дорівнювало 0,79 лікарів усіх спеціальностей (не лише генетичних) при медико-генетичних центрах та кабінетах на 100 тис. населення. При цьому власне працівників налічувалося 214 осіб, або 0,51 на 100 тис. населення. Якщо сфокусувати увагу виключно на лікарях генетиках, то таких нараховувалося (разом із завідувачами) 119 посад, або 79 осіб, що склало відповідно 0,28 та 0,19 на 100 тис. населення. Це засвідчило вкрай недостатнє охоплення населення медико-генетичною допомогою та низьку її доступність.

Вищезазначене утруднює якісне та результативне реформування сфери охорони здоров'я в Україні, враховуючи, зокрема те, що Указ Президента України від 29.12.2009 р. № 1124/2009 про відновлення проведення генетичного моніторингу в Україні досі не реалізований.

Фокусування уваги саме на цій проблемі не випадкове. Адже значення репродуктивних втрат серед бажаних вагітностей для відтворення населення відоме [6]. До того ж близько 4–5% дітей народжуються з вродженими (включно зі спадковими) захворюваннями, які також виявляються протягом перших 5–10 років життя ще у 15% дітей [19]. За даними Головного управління медичної допомоги дітям та матерям МОЗ України, нині питома вага вродженої і спадкової патології в структурі інвалідності дітей становить близько 36%.

Вищевказане вимушує визнати проведення генетичного моніторингу вродженої патології серед новонароджених недостатнім, тим більше для фіксації сегрегаційного вантажу. Генетичний моніторинг слід продовжити, принаймні, до 21 року життя, як це було реалізовано у штаті Британська Колумбія (Канада) [7, 16].

Слід зауважити, що проведення спостереження за генетичними розладами, крім виявлення хворих, визначення частоти генетично зумовленої патології й вжиття заходів профілактики, має ще одне невід'ємне завдання: оцінка стану генофонду населення та спрямованості генетико-демографічних процесів. Це зумовлено тим, що прогрес у багатьох галузях медицини суттєво знижує тиск природного добору в людських популяціях. Відтак, його основними факторами є інфертильність і репродуктивні втрати [12].

Однак повноцінне виконання поставлених перед генетичним моніторингом (як епідеміологічною системою) завдань потребує визначення медичної та економічної ефективності його проведення. Якщо суто медичні аспекти організації моніторингу можна вважати на сьогодні вже досить розробленими (наприклад, [2]), то відсутність економічних критеріїв ефективності генетичного моніторингу утруднює визначення величини ефекту від реалізації програми на державному рівні. Адже наразі важко оцінити необхідний (та економічно обґрунтований) обсяг медичної допомоги, величину й

терміни залучення коштів та перелік заходів при створенні і функціонуванні системи моніторингу.

Отже, вкрай необхідною є розробка концептуальної моделі механізму реалізації спостереження за генетично обумовленими розладами в Україні з виділенням і характеристикою його економічної складової. Правильно організований процес дає змогу компенсувати витрати шляхом зменшення числа інвалідів із дитинства, що в загальнодержавному масштабі може дати державі 5–10-кратний економічний зиск [2].

З огляду вищенаведеного слід спробувати побудувати ієрархію елементів спостереження за генетично обумовленими розладами у вигляді концептуальної моделі, яку наведено на рисунку.

Як видно з рисунку, механізм реалізації спостереження за генетично обумовленими розладами має носити замкнутий характер. Наведена модель визначає установи, залучені до проведення моніторингу; компоненти системи забезпечення та організації роботи; встановлює етапи власне спостереження за генетично обумовленими розладами та компоненти аналітичної системи, відповідальної за збір, обробку інформації, оцінку ефективності та формування рекомендацій щодо коригування окремих компонент системи забезпечення та організації.

Найголовнішою умовою цілісного функціонування системи спостереження за генетично обумовленими розладами є чітко визначена ієрархія, налагоджена взаємодія та спадкоємність у діях.

Установи I рівня забезпечують законодавче поле, в якому функціонують процеси, пов'язані із системою спостереження за генетично обумовленими розладами.

Установи II рівня відповідають за ресурсне забезпечення. Зокрема, МОЗ – забезпечення підзаконними актами, які визначають умови проведення та забезпечення системи спостереження; сумісно з Міністерством економіки – формування бюджету та інструментальне забезпечення; організаційно-методичний бік є прерогативою науково-дослідних інститутів МОЗ та НАМН України; кадрове – установ післядипломної освіти лікарів.

Регіональна мережа лікувально-профілактичних закладів (III рівень) є кінцевою ланкою, що забезпечує безпосередню реалізацію медичного блоку системи спостереження за генетично обумовленою патологією і надання медичної допомоги.

Блок системи ефективності та зворотного зв'язку має бути інтегрований у структуру МОЗ України й кумулювати інформацію на основі узагальнених звітів регіональних підрозділів МОЗ, що формуються за звітами підпорядкованих лікувально-профілактичних закладів. Він є відповідальним за визначення медичної та економічної ефективності проведених заходів, повинен мати у штаті фахівців із медико-біологічної статистики та економіки охорони здоров'я. Отримані результати аналізу слугують підґрунтям для подальшої модифікації ланок ресурсного забезпечення процесу організації за генетично обумовленими розладами.

Перелік станів, які підлягають обліку та аналізу з метою оцінки стану генофонду населення, необхідно

розширити, віднісши до нього первинну безплідність, спонтанні аборти (особливо першого триместру гестації, коли питома вага летальних мутацій (переважно геномних та хромосомних) становить понад 50%), випадки перинатальної смерті, багатоплідні вагітності, народження дітей з ВВР, співвідношення дітей при народженні за статтю, оцінку їхньої маси та зросту [10, 14].

Відповідно до усталених норм методології скринінгового обстеження [2], на сьогодні вже чітко виокремлені критерії спадкових захворювань, які підлягають виявленню, методів, що можуть бути використані, та стадійність моніторингу, що може бути взята за основу. Тож, на них зупинятися окремо необхідності немає. Автор [2] також додатково наголошує на необхідності залучення до проведення спостереження за генетично обумовленими розладами виключно підготовлених спеціалістів і подальшого супроводу пацієнта.

Невід'ємною складовою процесу спостереження за генетично обумовленими розладами є система збору та обробки інформації. Необхідність опрацювання значних обсягів вхідної інформації, які постійно зростають, обумовлює перевантаження аналітичної ланки та апарату управління. Це, своєю чергою, призводить до зниження якості роботи на етапах планування, оперативного контролю та аналізу. Враховуючи те, що одним із найбільш ефективних шляхів зниження такої перевантаженості та підвищення ефективності використання трудових ресурсів є застосування інформаційно-прикладних систем обробки даних, вони мають бути обов'язковою частиною модернізації процесу спостереження за генетично обумовленими розладами. Безумовно, їхнє застосування має базуватись на розгалуженій регіональній комп'ютерній мережі, проблеми запровадження якої раніше розглядалися авторами [14].

Кінцевим етапом спостереження за генетично обумовленими розладами має бути оцінка медичної, соціальної та економічної його ефективності як головних критеріїв його результативності.

Слід зазначити, що, згідно з концепцією ВООЗ (1985 р.), для характеристики рівня надання медичної допомоги застосовуються три групи показників.

По-перше, ті, що відображають організацію медичної допомоги (показники структури).

По-друге, надання лікування (показники процесу – кількість відвідувань, обстежень, медико-генетичних консультацій тощо).

По-третє, індикатори, що відображають кінцеві результати наданої допомоги – позитивні зміни у величині показників, що характеризують стан здоров'я населення.

Важливим є ступінь задоволеності населення якістю наданої допомоги. Хоча населення будь-якої країни часто не задоволене якістю надання медичної допомоги, вважають, що оцінка показників у вищезгаданому алгоритмі характеризує відношення медичних працівників до пацієнта і дає змогу забезпечити хворому надання задовільної медичної допомоги. Водночас, застосування такої концепції сприяє підвищенню ефективності використання ресурсів [23].

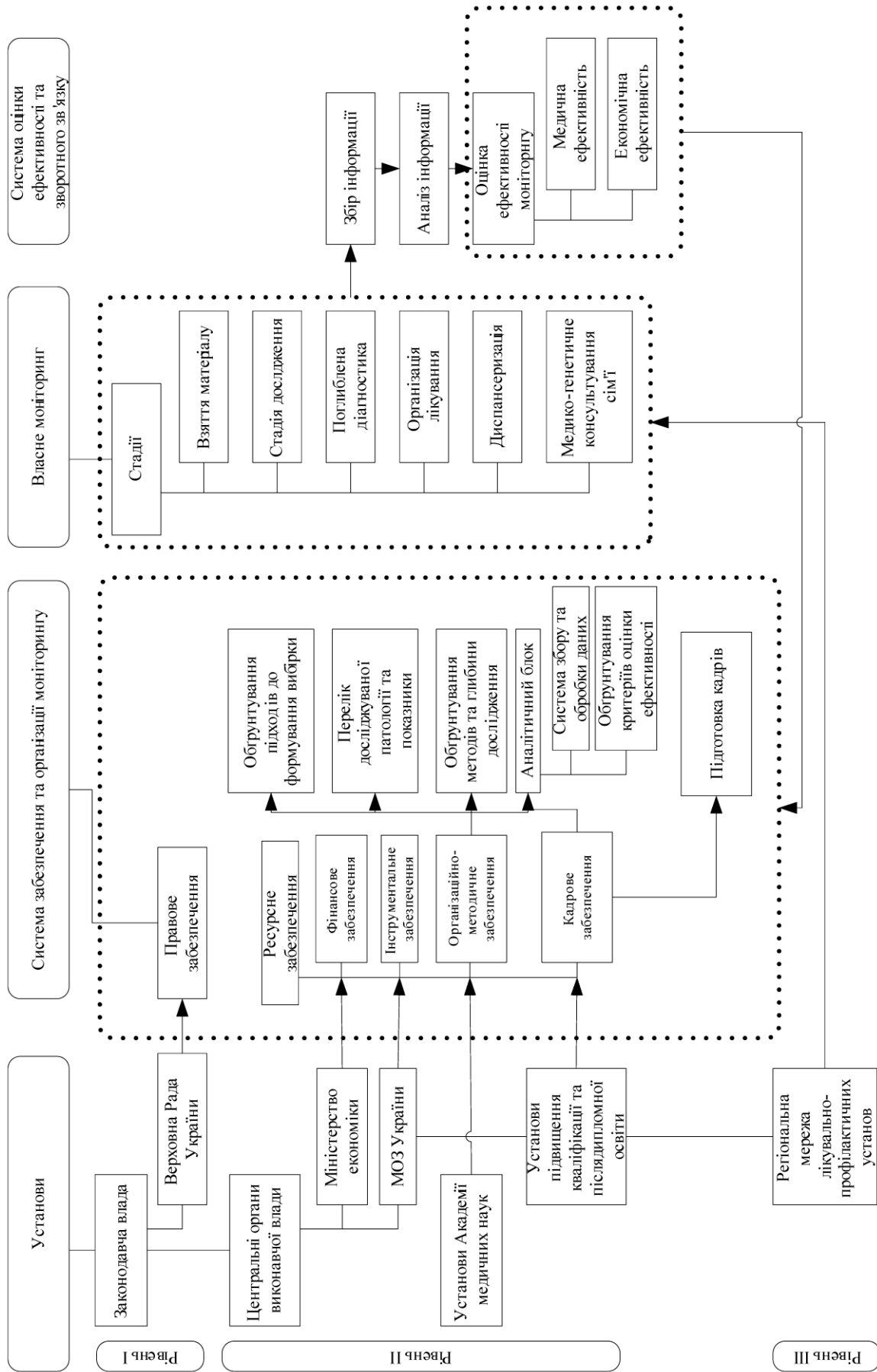


Рис. Концептуальна модель організації спостереження за генетично обумовленими розладами в Україні

Медична ефективність проведення спостереження за генетично обумовленими розладами полягає в зниженні рівня репродуктивних втрат і дитячої смертності, поліпшенні діагностики, зміні структури вродженої патології серед новонароджених на користь менш інвалідизуючих захворювань.

Соціальна ефективність може оцінюватися за зменшенням питомої ваги генетичних хвороб у причинах інвалідизації та загального рівня інвалідизації дітей. Збільшиться задоволеність населення якістю медичної допомоги.

Щодо питання економічної ефективності, то оцінка ґрунтується на тому, що завчасно проведена профілактика чи розпочате лікування допомагають досягти соціальної адаптації хворого, забезпечивши можливості до його трудової діяльності. А, отже, держава, порівняно з видатками на діагностику та лікування, отримає значущий економічний зиск (до 5–10 разів) від внеску особи у формування ВВП. Нерозробка цього питання утруднює оцінку необхідного обсягу державного фінансування. Крайня необхідність якісних зрушень у медичній галузі, що на сьогодні викристалізувалась вже надто чітко, вимагає запровадження економічної оцінки ефективності спостереження за генетично обумовленими розладами, яка б відповідала наведеним вимогам, з виокремленням її в окрему ланку аналізу вхідної інформації й розрахунку економічної ефективності. Цьому має передувати проведення наукових досліджень щодо формалізації методичних основ оцінки вартості людського життя, лікування та реабілітації ряду патологічних станів, економічного зиску держави від відновленої працездатності особи, а також встановленню чітких критеріїв визначення медичної та економічної ефективності.

На превеликий жаль, системне бачення реформування медичної галузі нашої держави відсутнє в політичних сил, представлених в органах законодавчої та виконавчої влади. А питання стосовно жорсткого державного та громадського контролю в галузі охорони здоров'я, чого вимагають умови ресурсних обмежень, взагалі не порушується, хоча заклики до необхідності реформування лунають. Попри реалізацію окремих пілотних проектів, результативність яких доцільно було б оцінити за кінцевим критерієм, зрушення в стані здоров'я населення в позитивний бік не відбулося.

При цьому вбачається певний резерв до стабілізації ситуації в галузі системи охорони здоров'я. Він полягає в:

а) оптимізації нормативно-правової бази, що обумовить зміну ідеології в бік необхідності використання системного підходу до зміцнення та збереження здоров'я;

б) впровадженні пропонованої ВООЗ концепції зміцнення здоров'я (health promotion) шляхом модифікації фізичної активності людей, характеру харчування, обмеження дії шкідливих зовнішніх факторів, що передбачає надання окремим індивідам і співтовариствам можливості контролю за чинниками, які формують здоров'я [24]. Але в нашій державі, на жаль, ця стратегія використовується лише в окремих

випадках [4, 18]. Однак її впровадження потребує одночасно проведення послідовних дій стосовно усунення чинників, які заважають цьому процесові;

в) поширенні заходів із розвитку профілактичної спрямованості медичних заходів;

г) створенні єдиного медико-інформаційного простору (інституціональною основою реалізації дієвої стратегії зміцнення здоров'я можуть стати центри громадського здоров'я під егідою МОЗ України), що також розширить можливості до запровадження реєстрів репродуктивних втрат, вродженої та спадкової патології, безплідних подружніх пар та обстежень донорів статевих клітин на носійство генетичної патології.

Зрушення у сфері охорони здоров'я обов'язково мають супроводжуватися якісними змінами в інших областях. А саме: підвищення рівня освіти, що є однією з основних умов збереження здоров'я населення, і медичної освіти зокрема. Слід звернути увагу на недостатньо ґрунтовний рівень освіти у сфері медичної генетики в лікарів інших спеціальностей, що було попередньо показано [8]. На сьогодні викладання медичної генетики в державних закладах, які надають медичну освіту, різняться і не забезпечує якісну освіту в цій галузі.

Підвищення рівня загальної освіченості та акцентуація на необхідності профілактичного спрямування заходів охорони здоров'я сприятимуть включенню категорії здоров'я у шкалу основних цінностей та дотриманню здорового способу життя, корекції харчового раціону, профілактики хронічного стресу [20]. Однак це потребує неухильного спостереження за ефективністю прийнятих заходів і наступного їх коригування відповідно до принципу зворотного зв'язку.

Адекватна відповідь на виклики часу буде одночасно профілактикою соматичних порушень. А на це здатне лише суспільство, що відповідає своєму часові та спирається на науку.

Висновки

Національні дані стосовно безплідності в нашій державі характеризуються статистично заниженими показниками (внаслідок неповного охоплення пацієнтів) і вищими, ніж середньоєвропейські, показниками народження дітей з ВВР. Вирішення проблеми упередження цих патологічних станів потребує профілактичних заходів щодо зменшення рівня генетичного тягаря, що можна досягти шляхом реалізації оптимізованої системи спостереження за генетичною патологією.

Перспективи подальших досліджень

Вирішення кола зазначених питань дасть змогу спрямувати усталені тенденції системи охорони здоров'я у профілактичний напрям, що сприятиме вчасній діагностиці та корекції аномалій розвитку, зниженню рівня смертності та інвалідності дітей, обумовлюючи збереження трудового потенціалу населення та зменшення соціального тягаря за рахунок зниження рівня захворюваності та інвалідності верств населення, які нині є економічно неактивними.

Література

1. *Бадюк В.М.* Результат комбінованого генетичного скринінгу вагітних як показання до інвазивної пренатальної діагностики : автореф. дис. ... к.мед.н. : 03.00.15 / В. М. Бадюк ; Наук. центр радіаційної медицини. – Київ, 2009. – 22 с.
2. *Бочков Н. П.* Клиническая генетика / Н. П. Бочков. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАРМедиа, 2006. – 480 с. [С. 37, 439–443]
3. *Вплив процесів добору на відтворення населення в Україні / О. І. Тимченко, О. В. Линчак, Т. М. Поканевич [та ін.] // Актуальні питання захисту довкілля та здоров'я населення України (результати наукових розробок 2014 р.). – Київ, 2015. – С. 69–110.*
4. *Впровадження стратегії сприяння здоров'ю населення в умовах сучасної України / О. І. Тимченко, В. В. Єлагін, О. В. Линчак, О. П. Вітовська // Гігієна населених місць : збірник наукових праць. – Київ, 2008. – Вип. 51. – С. 463–469.*
5. *Генетичний тягар в Українській популяції: репродуктивні втрати / Д. О. Микитенко, Л. Я. Пилип, О. В. Линчак [та ін.] // Актуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики. – 2012. – Вип. 24. – С. 472–487.*
6. *Генофонд і здоров'я: відтворення населення України / за ред. А. М. Сердюка, О. І. Тимченко. – Київ : МВЦ «Медінформ», 2006. – 272 с.*
7. *Генофонд і здоров'я: поширеність і чинники ризику виникнення щілини губи і/або піднебіння : монографія / О. І. Тимченко, Т. А. Приходько, О. В. Линчак, І. П. Кривич ; ДУ «Ін-т гігієни та мед. екології ім. О.М. Марзєєва НАМН України». – Київ : МВЦ «Медінформ», 2008. – 156 с.*
8. *Єлагін В. В.* Наукові основи вдосконалення медико-генетичної допомоги населенню України : дис... д.мед.н. : 14.02.03 / В. В. Єлагін ; Національний медичний ун-т імені О. О. Богомольця. – Київ, 2005. – 346 с.
9. *Інформаційно-статистичний довідник про допоміжні репродуктивні технології в Україні. – Київ : МОЗ України, 2011. – 23 с.*
10. *Кулешов Н. П.* Частота возникновения и судьба хромосомных аномалий у человека: автореф. дис. ... д.мед.н. : 03.00.15 / Н. П. Кулешов. – Москва, 1979. – 45 с.
11. *Линчак О. В.* Генофонд і здоров'я: спрямованість генетико-демографічних процесів в умовах депопуляції / О. В. Линчак, О. І. Тимченко. – Київ : МВЦ «Медінформ», 2011. – 265 с.
12. *Линчак О. В.* Спрямованість генетико-демографічних процесів в умовах депопуляції населення : автореф. дис. ... д.біол.н. : 03.00.15 / О. В. Линчак ; Інститут гігієни та медичної екології імені О.М. Марзєєва НАМН України. – Київ, 2010. – 41 с.
13. *Медико-соціальні аспекти планування сім'ї / Б. М. Венцьковський, Л. Б. Маркін, Ш. Б. Венцьковська, В. М. Куш. – Львів : Фенікс ЛТД, 1994. – 117 с.*
14. *Микитенко В. В.* Методичні підходи до моніторингу основних компонент соціальної безпеки держави / В. В. Микитенко, Д. О. Микитенко / за дог. ред. Л. І. Ільчука. – Київ : Видавництво «СалТіс», 2007. – 89 с.
15. *Негативні фактори виникнення безпліддя в шлюбі: результати епідеміологічного дослідження населення в деяких областях України / Д. О. Микитенко, О. В. Линчак, О. П. Коба [та ін.] // Актуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики. – 2014. – Вип. 27. – С. 156–173.*
16. *Отчеты и исследования. Раннее выявление физических и психических недостатков у детей. – Копенгаген : ЕРБ ВОЗ, 1984. – 70 с.*
17. *Статистична інформація [Електронний ресурс] / Державна служба статистики України. 2012. – Режим доступу : <http://ukrstat.gov.ua>. – Назва з екрана.*
18. *Стратегія зміцнення здоров'я в офтальмології / О. І. Тимченко, С. О. Риков, О. П. Вітовська, Г. І. Степанюк // Медичні перспективи. – 2008. – № 4. – С. 87–93.*
19. *Удовіка Н.* Пренатальна діагностика вродженої та спадкової патології у дітей (згідно з діючими наказами МОЗ України) / Н. Удовіка, В. Клавдієв // Журнал сімейного лікаря. – 2009. – № 2. – С. 13–18.
20. *Хронічний стрес як джерело генетичного ризику (огляд літератури та власних досліджень) / Т. М. Поканевич, О. В. Процюк, А. М. Приходько [та ін.] // Актуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики : зб. наук. праць. – Київ–Луганськ, 2008. – Вип. 15. – С. 136–141.*
21. *Cooksey J. A.* The medical genetics workforce: an analysis of clinical geneticist subgroups / J. A. Cooksey // Genet. Med. – 2006. – Vol. 8, № 10. – P. 603–614.
22. *Cooksey J. A.* The state of the medical geneticist workforce: findings of the 2003 survey of American Board of Medical Genetics certified geneticists / J. A. Cooksey // Genet. Med. – 2005. – Vol. 7, № 6. – P. 439–443.
23. *Donabedian A.* The Quality of Care. How Can it Be Assessed / A. Donabedian // JAMA. – 1988. – Vol. 260. – P. 1743–1748.
24. *Health promotion [Electronic recourse] / WHO. – Access mode : http://www.who.int/topics/health_promotion/en. – Title from the screen.*

Дата надходження рукопису до редакції: 17.01.2017 р.

Оптимизация организационной структуры системы наблюдения за генетической патологией как залог сохранения репродуктивного здоровья населения

Д.А. Микитенко

Клиника репродуктивной медицины «Надия»,
г. Киев, Украина

Цель – охарактеризовать состояние репродуктивного здоровья, современной системы предоставления генетической помощи населению и научно обосновать мероприятия по профилактике наследственной передачи генетических нарушений и рождения детей с врожденной патологией.

Материалы и методы. Исследование проведено с использованием статистических отчетных форм МОЗ в разрезе всех областей.

Результаты. Украина характеризуется одним из самых низких коэффициентов фертильности среди стран Европы и самыми высокими величинами показателей смертности населения, что подтверждает разгар сложного, многокомпонентного демографического кризиса в нашей стране. Украина в сравнении со странами Европы характеризуется более высокими частотами рождения детей с пороками развития. Эти состояния являются мультифакторными. Таким образом, элиминация факторов риска возможна при условии эффективного функционирования системы наблюдения за генетической патологией, основанной на предложенной авторами концепции.

Выводы. Упреждение возникновения бесплодия и врожденных аномалий развития требует профилактических шагов по уменьшению уровня генетического груза, что возможно достичь путем реализации оптимизированной системы наблюдения за генетической патологией.

Ключевые слова: генетическое здоровье, генетический груз, мониторинг, бесплодие, врожденные пороки.

Optimization of the organizational structure of monitoring system for genetic pathology as a key to preservation of reproductive health of the population

D.O. Mykytenko

Clinic of the reproductive medicine «Nadiya», Kyiv, Ukraine

Purpose – to characterize the current status of the reproductive health, system of genetic service to the population, and to scientifically substantiate measures for the prevention of the transmission of genetic disorders and birth of children with congenital disorders.

Materials and methods. The study was conducted using statistical reporting forms Ministry of Public Health in the context of administrative regions.

Results. Ukraine has got one of the lowest fertility coefficients between European countries and the one of the highest values of mortality rates. It confirms of the presence in our country of the complex, multicomponent demographic crisis. In comparison to European countries, Ukraine is characterized by the highest frequencies of congenital abnormalities. These pathological conditions are multifactorial. Thus, risk factors elimination could be reached by effective functioning of monitoring system for genetic pathology based on the proposed author's conception.

Conclusions. Prevention of the infertility and congenital abnormalities requires preventing steps to reduce the level of genetic load. It could be reached by realization of optimized monitoring system for genetic pathology.

Key words: genetic health, genetic load, monitoring, infertility, congenital abnormalities.

Відомості про автора

Микитенко Дмитро Олександрович – к.мед.н., доц., завідувач молекулярно-діагностичного підрозділу КДЛ Клініки репродуктивної медицини «Надія»; вул. Максима Кривоноса, 19а, м. Київ, 03037, Україна.