

УДК 614.2:575.176.001.73

Д.О. Микитенко

Обґрунтування шляхів удосконалення медико-генетичної допомоги населенню на основі соціологічних опитувань

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

Мета – формалізація шляхів реформування медико-генетичної служби для підвищення якості надання генетичної допомоги населенню та стану його генофонду.

Матеріали: статистична звітність МОЗ України, нормативно-правова база, результати добровільного анонімного соціологічного опитування лікарів і пацієнтів.

Методи: загальнонаукові та соціологічні.

Результати. На основі критичного аналізу результатів анкетування визнано, що важливими удосконаленнями системи спостереження за генетичними розладами мають стати: розширення генетичної настороженості лікарів; відновлення державної програми генетичного моніторингу (до 21 року); запровадження загальнодержавних реєстрів репродуктивних втрат і генетично обумовленої патології; впровадження системи компенсації вартості заходів генетичної профілактики, стратегії зміцнення здоров'я ВООЗ та підвищення якості генетичної освіти лікарів.

Висновки. У середньостроковій перспективі зрушення в медицині мають відбуватись за рахунок перерозподілу та підвищення ефективності використання існуючих резервів; мають бути розроблені та впроваджені критерії медико-економічної ефективності лікувально-профілактичних заходів.

Ключові слова: система медико-генетичної допомоги, удосконалення, соціологічне опитування.

Вступ

Історія реформування охорони здоров'я в незалежній Україні розпочалася у 1992 р. із Закону України № 2460-XII «Про об'єднання громадян», що створив підґрунтя для організації лікарняних кас. Згодом закон втратив чинність (01.01.2013 р. на підставі Закону України № 4572-VI «Про громадські об'єднання»), а жодна з реформ у системі охорони здоров'я так і не була доведена до кінця. Цілком зрозуміло, що будь-які перебудови галузі будуть непродуктивними, якщо вони розробляються й виконуються аутсайдерами практичної ланки охорони здоров'я та не відповідають реальним потребам галузі.

Однак наріжне питання якісних системних перетворень у галузі охорони здоров'я не полишає актуальності, особливо в генетиці, оскільки негативний перебіг генетичних процесів серед населення України призводить до зростання генетично обумовлених репродуктивних втрат і вродженої патології; зміни показників маси та зросту народжених живими, значного зростання частоти мультифакторних захворювань [5].

Мета роботи – формалізація шляхів реформування медико-генетичної служби з метою підвищення якості надання генетичної допомоги населенню та стану його генофонду.

Матеріали та методи

У роботі використано такі методи наукового дослідження:

– системного підходу та аналізу – на усіх етапах роботи з метою вирішення поставлених завдань;

– бібліосемантичний – для вивчення та аналізу даних наукової літератури щодо досліджуваної проблеми;

– соціологічний – для опитування лікарів-генетиків та їх пацієнтів із метою оцінки реального стану системи медико-генетичної допомоги та їх бачення шляхів її удосконалення;

– медико-статистичний – для обробки та аналізу отриманої під час дослідження інформації.

Інформаційною базою проведення дослідження слугували: статистична звітність МОЗ України, зокрема Ф-49 «Звіт про надання медико-генетичної допомоги», нормативно-правова база, результати добровільного анонімного соціологічного опитування 59 лікарів-генетиків і 162 пацієнтів генетичних консультацій.

Результати дослідження та їх обговорення

Система охорони здоров'я наразі вимушена функціонувати в умовах критично обмеженого ресурсного забезпечення, що потребує переходу до прийняття управлінських рішень з урахуванням медичної й економічної ефективності медичних заходів, увага чому приділяється недостатньо. Вирішення цієї проблеми потребує аналізу сучасного стану системи спостереження за генетично обумовленими розладами та оцінці економічних факторів.

З метою об'єктивізації ефективності існуючої системи спостереження за генетично обумовленими репродуктивними розладами в Україні проведено її аналіз на основі результатів добровільного анонімного анкетування. Узагальнені результати наведено у табл. 1 та 2.

Таблиця 1

Узагальнення результатів анонімного анкетування лікарів-генетиків (%)

Блок опитувальника	Розподіл за відповіддю			
	так	більше так, ніж ні	більше ні, ніж так	ні
Територіальна доступність для пацієнта	54,0	23,7	6,8	15,3
Попередня обізнаність пацієнтів	35,6	23,7	33,9	6,8
Достатність генетичної настороженості лікарів первинної ланки	11,9	32,2	42,4	13,6
Ефективність підготовки з генетики у медичних вузах	10,3	22,4	34,5	32,8
Ефективність післядипломної освіти	37,3	22,0	32,2	8,5
Володіння іноземною мовою	25,4	42,4	18,6	13,6
Доступність сучасної наукової літератури за фахом	48,3	25,9	24,1	1,7
Достатність оснащення медико-генетичного кабінету	18,6	32,2	18,6	30,5
Доступність сучасних генетичних досліджень через кабінет	28,8	42,4	16,9	11,9
Доступність сучасних генетичних досліджень у регіоні	29,3	37,7	22,4	8,6
Фінансова доступність сучасних генетичних досліджень пацієнтам	5,1	23,7	52,5	18,6
<i>Шляхи оптимізації системи медико-генетичної допомоги</i>				
Збільшення обсягів фінансування	19,8			
Оптимізації структури витрат виділених коштів	9,9			
Покращення генетичної освіти лікарів	13,1			
Оновлення матеріальної бази	13,9			
Збільшення кількості штатних посад	4,0			
Інтенсифікація профілактичної роботи з пацієнтами	5,2			
Оптимізація використання існуючої матеріальної бази	5,6			
Модернізація нормативної бази	7,9			
Запровадження принципів страхової медицини	10,3			
Укрупнення генетичних центрів	3,6			
Розширення мережі закладів генетичної допомоги	5,6			
Інше	1,2			

Таблиця 2

Узагальнення результатів анонімного анкетування пацієнтів генетичних консультацій (%)

Блок опитувальника	Розподіл за відповіддю					
Вік пацієнтів	до 29 років	30–39 років	40–49 років	50–59 років	60 років і старші	
	42,0	40,1	6,8	8,6	2,5	
Стать пацієнтів	жіноча			чоловіча		
	88,0			12,0		
Рівень освіти пацієнтів	початкова	неповна середня	середня	неповна вища	вища	
	0,0	3,1	31,9	17,5	47,5	
Соціальна група	студент	пенсіонер	працюючий	непрацюючий	інвалід	інша
	4,3	2,5	63,6	26,5	1,9	1,2
Скерування на консультування	скерування лікаря			самозвернення		
	88,0			12,0		
Територіальна доступність генетичної консультації	так	більше так, ніж ні	більше ні, ніж так		ні	
	70,0	12,5	9,4		8,1	

Продовження таблиці 2

Попередня поінформованість пацієнтів	66,7	14,5	12,6	6,3
Задоволеність повнотою консультації	78,5	15,8	5,7	0,0
Оснащеність медико-генетичного кабінету	61,0	23,4	13,0	2,6
Територіальна доступність генетичних досліджень	58,6	26,1	7,0	6,1
Фінансова доступність генетичних досліджень	39,1	32,7	17,3	10,9
Реалізація рівня очікувань від отриманої консультації	65,6	27,3	7,1	0,0
Загальне враження від відвідування генетичної консультації	<i>позитивне</i>	<i>нейтральне</i>	<i>негативне</i>	
	75,5	23,3	1,3	

Доступність генетичних центрів та їх кількість. В Україні відмічається поступове скорочення мережі медико-генетичних установ та кабінетів, що асоціюється зі зниженням охоплення населення та ускладненням доступності медичної допомоги. Зокрема, у 2013–2015 рр. мережа медико-генетичної допомоги скоротилася з 94 до 76 одиниць (19,4%) (з урахуванням також тимчасово окупованих територій). Так, скорочення міжобласних медико-генетичних центрів із 7 до 6 відбулось за рахунок виходу зі статистики АР Крим. Скорочення ж 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.

Попри таке скорочення, більшість лікарів і пацієнтів вважають, що існуючі генетичні консультації є територіально доступними для пацієнтів, хоча задля отримання кваліфікованої генетичної консультації подекуди пацієнти змушені їхати до іншого регіону.

На сьогодні широкому загалу відкриті різноманітні джерела отримання інформації, у т.ч. медичного характеру, тому значна частина пацієнтів звертається на медико-генетичну консультацію будучи вже частково обізнаними з особливостями їх клінічної картини. Однак цілком логічно, що пацієнти схильні суб'єктивно перебільшувати рівень обізнаності.

Сучасний стан у генетичній освіті характеризується низькою генетичною настороженістю лікарів суміжних спеціальностей, а недостатньо ґрунтовний рівень генетичної освіти (особливо вищої)

унеможливує якісне забезпечення населення медико-генетичною допомогою, ефективне використання існуючих та впровадження нових діагностичних потужностей, що раніше було показано [4]. Базуючись на результатах анкетування, можна припустити, що така ситуація склалася через украї недостатнє викладання генетики в медичних вузах. Значно вищий рівень генетичної освіти в післядипломному навчанні, однак він стосується вже виключно лікарів-генетиків. Генетика до програми освіти лікарів інших ланок або не входить, або читається коротким курсом, що не сприяє значному підвищенню їх генетичної настороженості.

Генетика є надзвичайно динамічною сферою. Відкриття нових генетичних закономірностей та подолання нових діагностичних рубежів набагато випереджає їх впровадження у клінічну практику. Саме тому володіння іноземною мовою є вкрай важливим з метою підтримання рівня знань на певному обґрунтованому рівні. При цьому більшість лікарів володіє іноземною мовою в достатньому для ознайомлення із сучасною науковою періодикою обсязі, яка є доступною для наших лікарів переважно в електронному вигляді.

Оснащення генетичного кабінету лікаря є одним з основних аспектів, що впливає на якість надання медичної допомоги. У розумінні пацієнтів кабінет мінімально має забезпечувати можливості фізикального огляду пацієнта та заповнення медичної документації. Тому пацієнти вважали його достатнім. Для лікаря-генетика за сучасних умов насамперед має бути забезпечене комп'ютеризоване робоче місце з доступом до міжнародних генетичних баз даних, для проведення

ультразвукового (УЗ) моніторингу, а також для проведення лабораторних загальноклінічних, гормональних і власне генетичних досліджень. Значній частині лікарів цього доступу об'єктивно бракує.

Утримання ж генетичної лабораторії при кожному генетичному кабінеті є економічно нерентабельним через надзвичайно високу ціну генетичних досліджень. Тому цілком логічно, що такі лабораторії утримуються централізовано в великих генетичних центрах і мережних лабораторіях. Позитивним є те, що в більшості регіонів сучасні генетичні обстеження є доступними через аутсорсинг у приватних мережних лабораторіях. Звісно, це не додає пошани державній системі організації системи охорони здоров'я, однак є характеристикою структуризації ринку генетичної діагностики, що вимушений розвиватися в рамках підвищення попиту на проведення таких досліджень.

Цікаво, що пацієнти у своїх відповідях є більш оптимістичними стосовно фінансової доступності сучасних високотехнологічних методів генетичних досліджень – загалом понад 70% пацієнтів вважають їх доступними. Зовсім протилежна картина відкривається при аналізі відповідей лікарів-генетиків, які вбачають таку доступність у близько 29% випадків. Вочевидь, така різниця може бути зумовлена тим, що пацієнти можуть підміняти поняття генетичних досліджень загальноклінічними, гормональними, а самі лікарі інколи не пояснюють різниці та можливостей повної генетичної діагностики, якщо сумніваються у платоспроможності пацієнтів. Так, наприклад, секвенування екзому (близько 20 тис. генів) коштує 1400–1900 євро, секвенування окремих генів, якщо не проводиться в Україні, – у середньому 800–1000 євро. Вартість проведення у високоспеціалізованих центрах інвазивної процедури (амніоцентез чи біопсія ворсин хоріону) з каріотипуванням – близько 4000 грн. Новітнім поступом на сьогодні стало впровадження в клінічну практику неінвазивних тестів із дослідження анеупloidії плода за вільноциркулюючою позаклітинною плодовою ДНК у крові вагітної [7]. У країнах Європи та США ці тести все частіше використовуються після традиційних просівних досліджень або замість них. У нашій державі їхнє впровадження пригальмоване економічними передумовами – вартість дослідження від 12 900 тис. грн. Зазначене абсолютно не співвідноситься з розмірами мінімальної заробітної плати з урахуванням надзвичайно високих рівнів інфляції.

Серед можливих шляхів оптимізації роботи медико-генетичної служби за сучасних економічних умов близько 20% відповідей стосувалося збільшення рівня фінансування. Зазначене є сумнівним шляхом, оскільки наразі медична галузь змушена функціонувати в умовах надзвичайних ресурсних обмежень. Тому поступи в подальшому розвитку з огляду на середньострокову перспективу мають відбуватися за рахунок перерозподілу та підвищення ефективності використання існуючих резервів.

З усіх відповідей 13,9% стосувалися оновлення матеріальної бази. При цьому оновлення за рахунок

державного та місцевого бюджетів є вкрай проблематичним, оскільки воно здебільшого витрачається на фонд заробітної плати та утримання лікарень. Додаткове джерело фінансування може бути доступне через систему загальнооб'язкового медичного страхування, на користь чого отримано 10,3% відповідей. У такому разі обсяги фінансування будуть пропорційними кількості пацієнтів та якості надання медичної допомоги. Об'єктивним є визнати, що це призведе до зникнення або перепрофілювання деяких центрів, однак дасть змогу розвиватися іншим – із більшим потоком пацієнтів і кваліфікованим персоналом.

Важливою передумовою покращення якості надання медико-генетичної допомоги є підвищення стандартів освіти (13,1%). Так, наприклад, Національний медичний університет імені О.О. Богомольця не має навіть кафедри генетики, яка читається курсом на базі кафедри клінічної імунології та алергології з секцією медичної генетики. Питання освіти автором розглянуто вище. Але слід додати, що підвищення рівня освіти (не лише лікарів, але й пересічних громадян) сприятиме усуненню керованих факторів ризику з оточення людини, чим підвищить рівень та якість здоров'я населення.

Оптимізація структури витрат виділених коштів є однією з найголовніших умов підвищення ефективності функціонування лікувально-профілактичних закладів. У системі охорони здоров'я недостатньо опрацьовані методологічні проблеми визначення пріоритетів (зокрема, щодо розвитку медико-генетичного консультування), належного обґрунтування витрат бюджетних коштів та економічної оцінки ефективності лікувально-профілактичних заходів, що набуває особливого значення в умовах обмежених ресурсів при розробці та впровадженні державних програм у галузі охорони здоров'я, зокрема, у сфері репродукції та генетики. Адже охорона здоров'я функціонує в межах системи цінностей ринкової економіки, яка орієнтована першочергово на пріоритет економічного розвитку.

Модернізація нормативної бази (7,9%). На сьогодні основні аспекти надання медико-генетичної допомоги населенню регламентуються наказом МОЗ України № 641/84 від 31.12.2003 р. «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні». Однак він потребує оновлення з урахуванням нових знань і технологій, що використовуються в генетичних дослідженнях. Так, наприклад, строки надходження зразків крові до лабораторії та строки досліджень у деяких випадках не дають змоги вчасно встановити діагноз фенілкетонурії та призначити лікування, як того вимагає наказ МОЗ України № 457 від 13.11.2001 р. «Про заходи щодо удосконалення медичної допомоги хворим на фенілкетонурію в Україні» [4]; Регламентовані строки забори крові за наказом МОЗ України № 641/84 від 31.12.2003 р. «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні» йдуть у розріз із фізіологічними рівнями коливання тироксину і тиреотропного гормону протягом перших днів життя, а частина рекомендованих обстежень другого та третього етапу обстеження новонароджених на виявлення порушень функцій

щитоподібної залози містить непоказові тести, зміни в котрих характерні для дорослих, а не дітей; рекомендації до лікування містять препарат «Тиреоїдин», що вже не випускався на момент виходу наказу № 641/84 «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні».

У наказі МОЗ України № 641/84 від 31.12.2003 р. «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні» наведений перелік показань, за якими пацієнти мають скеровуватись до лікаря-генетика. Цей перелік неповний і стосується питань дітонародження. Однак фактично існує ситуація, коли генетична настороженість у лікарів суміжних спеціальностей є недостатньою, що було доведено [4], а тому значна частка пацієнтів залишається поза увагою. Між тим, у всіх гілках лікувальної медицини є пацієнти, які потребують медико-генетичного консультування.

За даними [1], в Україні на сьогодні не створені комплексні алгоритми масових обстежень вагітних для ефективного визначення групи високого ризику хромосомних патологій плода, що спричинює високу частоту не виявлених до народження випадків. Не виписане нормативно навіть поняття «позитивного результату скринінгу», зокрема: з якої величини ризику результат вважати позитивним, що слугувало б відсічкою для скерування вагітної на інвазивну генетичну діагностику в рамках наказу МОЗ № 641/84 від 31.12.2003 р. «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні». Крім того, відсутність уніфікованих стандартів і недотримання вимог подекуди призводить до суттєвої різниці результатів просівних досліджень між окремими лабораторіями, що викривляє розрахунок ризиків. Викладене вище перегляду змісту наказу № 641/84 як застарілого.

За наказами МОЗ України № 641/84 від 31.12.2003 р. «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні», № 457 від 13.11.2001 р. «Про заходи щодо удосконалення медичної допомоги хворим на фенілкетонурію в Україні», № 221 від 23.03.2012 р. «Про затвердження Тимчасового порядку проведення скринінгу новонароджених на адреногенітальний синдром, муковісцидоз і оцінки його результатів» проводився неонатальний скринінг на такі моногенні захворювання, як фенілкетонурія та вроджений гіпотиреоз, муковісцидоз, адреногенітальний синдром. Однак слід наголосити, що скринінг виявляв переважну більшість випадків захворювання, однак не дав змоги встановлювати прихованих носіїв мутацій. Відтак, він не сприяв зниженню частки циркулюючої прихованої патології. Але, з 2015 р. у зв'язку із загостренням економічних проблем навіть існуюча недосконала програма скринінгу муковісцидозу та фенілкетонурію згорнута. Прогресивним поступом можна вважати генетичні дослідження серед мешканців Дніпропетровської області, що забезпечуються Криворізьким центром медичної генетики та пренатальної діагностики для новонароджених із вадами слуху: діагностика мутацій гена конексин-26.

Оптимізація використання існуючої матеріальної бази та розширення мережі закладів генетичної допомоги (що аналізувалось вище) отримали по 5,6% відповідей,

укрупнення центрів – 3,6%; серед усіх відповідей 4,0% були віддані за збільшення кількості штатних посад.

Аналізуючи штатні посади в структурі медико-генетичної допомоги, маємо таке:

- число посад у цілому скорочене з 977,25 до 826,26, тобто на 151 (15,5%) посаду. Кількість зайнятих посад зменшилася на 171 (19,1%) посаду. При цьому кількість працівників скоротилася на 121 (16,0%) особу. Зазначене спостерігалось за рахунок: АР Крим, Донецької, Луганської, Полтавської, Тернопільської та Харківської областей;

- кількість лікарів зменшилася з 411 до 331,75 (19,3%) посади, кількість зайнятих зменшилася на 83 (23,3%) посади, кількість працівників – на 49 (18,6%) за рахунок: завідувача лікаря-генетика – на 6,5 посади, лікаря-генетика – на 1 посаду, педіатра – на 4,75 посади, акушера-гінеколога – на 6, ендокринолога – на 2, дитячого невропатолога – на 0,25, лікаря УЗД – на 19,75, лікаря-лаборанта-генетика – на 14. Кількість посад лікаря-статистика зросла на 0,25 ставки;

- середній медичний персонал скорочений на 53 посади (14,7%) за рахунок фельдшерів-лаборантів – 30, медсестер – 35, медичних реєстраторів – 4,25;

- молодший медичний персонал скорочений на 14,5 посади (15,4%);

- число осіб із вищою немедичною освітою, які обіймають посади лікарів-лаборантів, скорочене з 53 до 39 (26,4%) посад.

Для порівняння: Державний департамент здоров'я (Вашингтон) оперує такими показниками: кількість медичних генетиків у штаті Алабама – 202 на 100 тис. населення [9]. Однак працівники генетичної сфери у США нерівномірно розподілені по штатах. Є штати, де медичні генетики відсутні взагалі в силу відсутності в них генетичних інституцій, є лише генетичні консультанти (прим.: США мають дещо іншу організацію генетичної допомоги, в якій генетичними консультантами можуть бути особи з немедичною освітою). Тож, загальна професійна статистика генетичної сфери наводить дані, за якими, у 2005–2006 рр. загалом у США працювало 1100 медичних генетиків та 2440 генетичних консультантів [10, 11], що становило разом 1,55 лікаря та медичного консультанта на 100 тис. населення США.

В Україні аналогічний показник становив за 2015 р. 331,75 ставки, що склало 0,79 лікарів усіх спеціальностей (не лише генетичних) при медико-генетичних центрах і 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 налічувалося (разом із завідувачами) 119 посад або 79 осіб, що становило відповідно 0,28 та 0,19 на 100 тис. населення. Це свідчить про вкрай недостатнє охоплення населення медико-генетичною допомогою та про низьку її доступність.

Оскільки одним із головних завдань медицини є профілактика захворювань, то, мабуть, найсуттєвіших результатів можна було б досягнути шляхом інтенсифікації профілактичної роботи з пацієнтами щодо упередження виникнення і передачі спадкових хвороб,

що отримало лише 5,2% відповідей. Інтенсифікація профілактичної роботи в генетиці може бути досягнута при повноцінній реалізації програм генетичного моніторингу. Наприклад, система генетичного моніторингу населення функціонувала за наказом МОЗ України № 78-Адм від 09.09.1998 р. «Про реалізацію окремих заходів програми генетичного моніторингу» в рамках Цільової комплексної програми генетичного моніторингу в Україні на 1999–2003 рр. у Київській, Івано-Франківській і Чернівецькій областях та м. Києві. Завдяки проведенню генетичного моніторингу та існуванню поряд із реєстрами випадків народження дітей з природженими вадами розвитку реєстру здорових доношених дітей була можливість встановити роль низки чинників у підвищенні ймовірності виникнення вродженої патології та репродуктивних втрат, виявити значення проживання в забруднених радіонуклідами населених пунктах Київської області [2].

Отримані в рамках Державної програми генетичного моніторингу результати дали змогу підтвердити думку про те, що в Україні необхідно створити службу спостереження за генетично обумовленими розладами, як цього вимагає законодавство (Закон «Основи законодавства України про охорону здоров'я», № 2801-ХІІ від 19.11.1992 р., ст. 29), особливо з урахуванням життя пацієнтів на радіоактивно забрудненій території.

При проведенні генетичного моніторингу також виявлено значення первинних профілактичних заходів у попередженні генетично обумовлених репродуктивних розладів [8].

Існує рішення Ради національної безпеки і оборони України від 29.12.2009 р. «Про стан соціально-демографічного розвитку, охорони здоров'я і ринку праці в Україні», одним із пунктів якого передбачено відновлення проведення генетичного моніторингу (Указ Президента України № 1124/2009 від 29.12.2009 р., який у подальшому втратив чинність 30.06.2014 р. на основі Указу Президента України № 504/2014 від 06.06.2014 р. «Про рішення Ради національної безпеки і оборони України від 28.04.2014 р. «Про скасування деяких рішень Ради національної безпеки і оборони України» та визнання такими, що втратили чинність, деяких указів Президента України»).

Але слід констатувати, що і в теперішній час питання відновлення програми не знайшло свого практичного втілення. На сьогодні ведуться окремі реєстри з моногенної патології. Однак цей процес не є системним взагалі.

Враховуючи те, що вартість профілактики вродженої патології у 23 рази дешевша за вартість її подальшого лікування [15], профілактичний напрям системи охорони здоров'я для держави в цілому є економічною необхідністю.

З наведеного зрозуміло, що лікарі практичної ланки переважно не володіють системним баченням проблеми розвитку медичної галузі в умовах ресурсних обмежень. А усталена система медико-генетичної

допомоги не позбавлена низки недоліків, серед яких найважливіше місце посідають:

- невідповідність її функціонування вимогам генетичного моніторингу та направленість на виявлення випадків захворювань, а не носіїв мутацій, що унеможливує зниження генетичного тягаря і призупинення процесів деградації генофонду;

- застарілість нормативно-правової бази як у плані розвитку технологій діагностики, так і щодо сучасної негативної направленості генетичних процесів в українській популяції;

- неповне охоплення та ускладнення доступності надання медико-генетичної допомоги через скорочення мережі генетичних закладів;

- неукомплектованість шатних посад через відсутність кваліфікованих фахівців відповідного рівня;

- відсутність системи економічної та медичної оцінок результативності лікувально-діагностичних заходів;

- низька генетична настороженість лікарів суміжних спеціальностей та недостатньо ґрунтовний рівень генетичної освіти (вищої, післядипломної, самоосвіти) унеможливує якісне забезпечення населення медико-генетичною допомогою, ефективне використання існуючих та впровадження нових діагностичних потужностей, що раніше було показано [4].

В умовах ринкової економіки прийняття управлінських рішень повинно значною частиною базуватися на економічній ефективності проведених заходів. Опрацьована система генетичного моніторингу не передбачала раніше оцінки ефективності та окупності використання коштів, навіть медична ефективність проведених заходів оцінювалася за непрямими показниками. З огляду на отримані дані стає зрозуміло нагальна необхідність виконання заходів із профілактики спадкової передачі генетичних порушень і народження дітей з генетичною / вродженою патологією, а профілактичний напрям системи охорони здоров'я є не лише декларованим високим ідеалом медицини, але й економічною необхідністю.

Зрозуміло, що ефективно функціонувати може лише цілісна замкнута система спостереження за генетичною патологією. Це означає доцільність проведення моніторингових заходів за якісно новим підходом, що включатиме реалізацію пропонованої концептуальної моделі організації [6] спостереження за генетично обумовленими розладами, що додатково включатимуть:

- покладення на мережу сімейних лікарів і лікарів жіночих консультацій первинної профілактики розладів репродукції, у т.ч. і генетично обумовлених на етапі планування вагітності, виявлення пацієнтів із генетичними аномаліями і спрямування їх до медичних генетиків.

- відновлення державної програми генетичного моніторингу відповідно до Указу Президента України № 1124/2009 від 29.12.2009 р. «Про рішення Ради національної безпеки і оборони України від 29.12.2009 р.

"Про стан соціально-демографічного розвитку, охорони здоров'я і ринку праці в Україні"» (що функціонувала відповідно до наказу МОЗ України 78-Адм від 09.09.1998 р. «Про реалізацію окремих заходів програми генетичного моніторингу» в рамках Цільової комплексної програми генетичного моніторингу в Україні на 1999–2003 рр. у Київській, Івано-Франківській і Чернівецькій областях та м. Києві) в рамках запропонованої концептуальної моделі з системою оцінки медичної та економічної ефективності заходів;

- охоплення моніторинговими заходами не лише вагітних та новонароджених, але й молодих людей до 18–21 року, що пропонувалося раніше [3] на основі даних щодо ефективності таких заходів [7];

- запровадження загальнодержавних реєстрів репродуктивних втрат, вродженої та спадкової патології, безплідних подружніх пар та обстежень донорів статевих клітин на носійство генетичної патології;

- системи компенсації вартості преімплантаційної генетичної діагностики ембріонів носіям генетичної патології, що довело свою ефективність [9, 12];

- впровадження профілактичної стратегії зміцнення здоров'я ВООЗ (health promotion), що передбачає модифікацію фізичної активності людей, характеру харчування, обмеження дії та профілактику впливу зовнішніх факторів розвитку мультифакторної патології [15]. Вона також передбачає надання окремим індивідам і співтовариствам можливості контролю за чинниками, які формують здоров'я, що в нашій державі використовується лише в окремих випадках;

- підвищення якості генетичної освіти лікарів, забезпечення доступу до наукових електронних баз та інформаційних ресурсів, доцільність чого обґрунтована попередньо [4].

Висновки

З розвитком якості та доступності медичної допомоги та антропогенного навантаження на середовище існування людини генофонд населення змінюється не на краще, а медико-генетичної допомоги потребують все більші контингенти населення. Цей факт потребує переосмислення ролі медичної генетики, визначення важливості роботи медико-генетичної служби у відтворенні поколінь і забезпеченні здоров'я населення, оскільки здатність жити та народжувати отримують люди, які без досягнень медицини не мали б такого шансу.

Перспективи подальших досліджень

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. Тому одним із напрямів подальших досліджень має стати обґрунтування та розробка медико-економічних критеріїв оцінки ефективності, а на їх принципах – запровадження нової моделі системи спостереження за генетично обумовленими розладами в Україні.

Література

1. Бадюк В. М. Результат комбінованого генетичного скринінгу вагітних як показання до інвазивної пренатальної діагностики : автореф. дис. ... к.мед.н. : спец. 03.00.15 – генетика / В. М. Бадюк ; Наук. центр радіаційної медицини. – Київ, 2009. – 22 с.
2. Генофонд і здоров'я населення: методологія оцінки ризику від мутагенів довкілля, напрямки профілактики генетично обумовленої патології / А. М. Сердюк, О. І. Тимченко, Н. Г. Гойда [та ін.]. – Київ : ДУ «Ін-т гігієни та мед. екології ім. О. М. Марзєєва НАМН України», 2003. – 189 с.
3. 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.
4. 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 ім. О. О. Богомольця. – Київ, 2005. – 346 с.
5. 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.
6. Микитенко Д. О. Оптимізація організаційної структури системи спостереження за генетичною патологією як запорука збереження репродуктивного здоров'я населення / Д. О. Микитенко // Україна. Здоров'я нації. – 2017. – № 1 (42). – С. 75–82.
7. Отчеты и исследования. Раннее выявление физических и психических недостатков у детей. – Копенгаген : ЕРБ ВОЗ, 1984. – 70 с.
8. Тимченко О. І. Актова доповідь. Здоров'я населення – нинішній пріоритет і запорука майбутнього України (за основними результатами досліджень лабораторії генетичної епідеміології ДУ ІГМЕ АМНУ) / О. І. Тимченко. – Київ : ДУ «Ін-т гігієни та мед. екології ім. О. М. Марзєєва НАМН України», 2009. – 36 с.
9. Alabama State Genetic Profile: Snapshot of Summer 2005 [Electronic resource] // Washington state department of Health. – Electronic data. – 2017. – Access mode : <http://depts.washington.edu/genpol/docs/StGenProfiles/Alabama.pdf>. – Title from screen.

10. 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.
11. 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.
12. Europe map reimbursement [Electronic resource] // ESHRE. – Electronic data. – 2012. – Access mode : <http://www.eshre.eu/ESHRE/English/Specialty-Groups/Data-collection-Consortia/Europe-map-reimbursement/page.aspx/739>. – Title from screen.
13. Noninvasive prenatal testing: limitations and unanswered questions / M. A. Lutgendorf, K. A. Stoll, D. M. Knutzen, L. M. Faglia // *Genetics in medicine.* – 2014. – Vol. 16. – P. 281–285.
14. Preimplantation Genetic Diagnosis in Europe / A. Corveleyn, E. Zika, M. Morris [et al.] // *European Communities.* – 2007. – Vol. 114. – 114 p.
15. Preimplantation Genetic Diagnosis. 2-nd edition / ed. by J. Harper. – Cambridge : University Press, 2009. – 294 p.
16. WHO. Health promotion [Electronic resource]. – Access mode : http://www.who.int/topics/health_promotion/en. – Title from screen.

Дата надходження рукопису до редакції: 21.03.2017 р.

Обоснование путей усовершенствования медико-генетической помощи населению на основании социологических опросов

Д.А. Микитенко

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

Цель – формализация путей реформирования медико-генетической службы для улучшения качества предоставления генетической помощи населению и состояния его генофонда.

Материалы: статистическая отчетность МЗ Украины, нормативно-правовая база, результаты анонимного социологического опроса врачей и пациентов.

Методы: общенаучные и социологический.

Результаты. На основании критического анализа результатов анкетирования показано, что важными путями усовершенствования системы наблюдения за генетической патологией должны стать: расширение генетической настороженности врачей; возобновление программы генетического мониторинга (до 21 года); внедрение общегосударственных регистров репродуктивных потерь и генетически обусловленной патологии, стратегии укрепления здоровья ВОЗ и повышения качества генетического образования врачей.

Выводы. В среднесрочной перспективе улучшения должны проводиться путем перераспределения и повышения эффективности использования существующих резервов; должны быть разработаны и внедрены критерии медико-экономической эффективности лечебно-профилактических мероприятий.

Ключевые слова: система медико-генетической помощи, усовершенствование, социологический опрос.

Foundation of the ways public medical-genetic health service improvement based on sociological surveys

D.O. Mykytenko

Clinic of reproductive medicine “Nadiya”, Kyiv, Ukraine

Purpose – formalization of ways of reforming of medico-genetic health service for improving of genetic service quality and gene pool status of Ukrainian population.

Materials: official statistics of Ministry of Health, regulatory base, results of an anonymous sociological surveys of doctors and patients.

Methods: general scientific and sociological methods.

Results. Based on a critical analysis of the results of the surveys, the possible ways of genetic monitoring system reforming were described: improvement of the genetic alertness of doctors, the resumption of the genetic monitoring program (up to 21 years), the introduction of national registers of reproductive losses and genetically determined pathology, the WHO health promotion strategy and improving the quality of genetic education of doctors.

Conclusions. It is concluded that in the medium term improvements should be made by redistributing and more efficient using of existing reserves. Medico-economic efficiency criteria of therapeutic and prophylactic measures should be developed and implemented into clinical practice.

Key words: public medico-genetic health service; improvement; sociological survey.

Відомості про автора

Микитенко Дмитро Олександрович – к.мед.н., доц., лікар-генетик, завідувач генетичної лабораторії Клініки репродуктивної медицини «Надія»; вул. Максима Кривоноса, 19а, м. Київ, 03037, Україна.