

УДК 614.2: 575.17

КОНЦЕПТУАЛЬНЕ ОБҐРУНТУВАННЯ МОДЕЛІ ОРГАНІЗАЦІЇ ГЕНЕТИЧНОГО МОНІТОРИНГУ В УКРАЇНІ

Микитенко Д.О.¹, Тимченко О.І.²

¹Клініка репродуктивної медицини «Надія»

²ДУ «Інститут гігієни та медичної екології ім. О.М. Марзєєва», м. Київ

На сьогодні становлення України як економічно сильної та незалежної держави пов'язане з подоланням низки перепон у вигляді глобалізаційних загроз, обмеження ресурсів, в т.ч. і людських, зростання внутрішнього та зовнішнього боргу держави, можливості політичної та соціальної кризи. За таких умов уявляються необхідними зміни в усіх сферах державної політики та практики, в т.ч. в медичній галузі.

Правила ринкової економіки диктують необхідність скорочення соціальних витрат, обґрунтування економічної ефективності державних програм, що створюються, вдосконалення роботи вже існуючих. В умовах обмежених ресурсів при створенні та впровадженні державних програм в галузі охорони здоров'я особливої ваги набуває проблема визначення пріоритетів, процес, який до того ж повинний бути прозорим [1].

Вважають, що визначення пріоритетів в сфері охорони здоров'я повинно бути багаторівневим. Макрорівень передбачає пріоритетність в забезпеченості ресурсами заходів щодо охорони здоров'я відносно інших дій у державі. На другому рівні виділення пріоритетів пов'язане з розподілом бюджетних коштів, що виділяються на охорону здоров'я по регіонах. Третій рівень визначення пріоритетів показує перевагу тих чи інших конкретних заходів [2].

Нині незадовільний стан здоров'я і скорочення чисельності населення постають на перешкоді майбутньому України, але цей факт ще недостатньо усвідомлюється владними структурами, що відображається в:

- недостатньому розумінні міжгалузевого характеру проблеми збереження здоров'я населення;
- поверхневій увазі до первинної профілактики захворювань;
- обмеженості ресурсів, що виділяються для розвитку системи охорони здоров'я;

– нецільовому та неефективному використанню вже виділених ресурсів.

Незважаючи на те, що останнім часом фінансування цієї сфери дещо збільшено (з державного і місцевих бюджетів та за рахунок залучення додаткових джерел), відносно недофінансування системи охорони здоров'я лише зростає [3]. При цьому науково-методичні аспекти економічного обґрунтування витрат бюджетних коштів та економічної оцінки ефективності лікувально-профілактичних заходів залишаються розробленими недостатньо.

Вищезазначене утруднює якісне та результативне реформування сфери охорони здоров'я в Україні.

В той же час в сфері репродуктивної медицини та відтворення населення владою було виявлено розуміння значення профілактичних заходів у попередженні генетично обумовлених репродуктивних розладів серед бажаних вагітностей (указ Президента України №1124/2009 від 29.12.2009, що вводить в дію рішення Ради національної безпеки і оборони України від 29 грудня 2009 року "Про стан соціально-демографічного розвитку, охорони здоров'я і ринку праці в Україні" – одним із пунктів документу передбачено відновлення проведення генетичного моніторингу в Україні).

Фокусування уваги саме на цій проблемі не є випадковим. Адже значення репродуктивних втрат серед бажаних вагітностей для відтворення населення відомо [4]. 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. [5]. За даними Головного управління медичної допомоги дітям та матерям МОЗ України, нині питома вага вродженої і спадкової патології в структурі інвалідності дітей складає близько 36%.

Варто зауважити, що результати проведення генетичного моніторингу є важливими для збереження національної безпеки, оскільки, окрім виявлення хворих та визначення частоти генетично зумовленої патології, такий моніторинг має ще одне невід'ємне завдання, яке полягає в оцінці стану генофонду населення, в т.ч. визначенні спрямованості перебігу генетико-демографічних процесів. Важливість зазначеного аспекту зумовлена тим, що суттєвий прогрес в багатьох галузях медицини знизив тиск природного добору в людських популяціях і його основними факторами постали інфертильність та репродуктивні втрати [6].

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 [7-10], то відсутність економічних критеріїв ефективності генетичного моніторингу утруднює визначення величини ефекту від реалізації програми на державному рівні. В зв'язку з цим, вкрай необхідно є розробка концептуальної моделі механізму реалізації генетичного моніторингу в Україні з виділенням і характеристикою його економічної складової, чому і присвячене представлене дослідження.

Слід зазначити, що розробці проблематики, пов'язаною з формалізацією основ генетичного моніторингу, присвячено чимало наукових досліджень як вітчизняних, так і зарубіжних [4; 8-25].

Відаючи належне авторам зазначених наукових робіт, слід відзначити, що питання, які порушуються в цитованих працях, здебільшого стосуються суто медичних аспектів організації системи моніторингу (перелік патології; діагностична тактика та вимоги до методів, які застосовуються; організація обліку та лікування). Дійсно, такий підхід є достатнім та цілком обґрунтованим для вирішення прикладних питань моніторингу. Але економічне обґрунтування вибору спектру досліджуваної патології, глибини діагностики, встановлення обсягу затрачених коштів на діагностику та наступне лікування, використаних ресурсів, а, отже, і визначення

ефективності системи моніторингу в цілому не проведено.

Запровадження генетичного моніторингу вимагає організації окремої ланки в структурі системи охорони здоров'я та ресурсів на її підтримку. Проте, правильно організований моніторинг дозволяє компенсує витрати шляхом зменшення числа інвалідів з дитинства, що в загальнодержавному масштабі може дати державі економічний зиск.

Аналіз наукової літератури надає підстави для висновку про те, що при створенні системи моніторингу необхідно враховувати низку критеріїв, що вже достатньо викристалізувались. Слід звертати увагу на:

- наявність правового забезпечення діяльності;
- характер вибірки (масовий суцільний характер її створення або обстеження чітко встановлених груп ризику);
- перелік патології, яку планується враховувати (зустрічається відносно часто, значно знижує життє- та працездатність особи, призводить до інвалідності);
- наявність доступних і достовірних методів діагностики;
- існування методів ефективною профілактики чи лікування;
- забезпечення підготовки персоналу;
- організацію медичного супроводу хворого;
- забезпечення системи збору та аналізу інформації;
- оцінку ефективності системи моніторингу з механізмом зворотного зв'язку та корекції діяльності.

Однак з них, як правило, останні два якщо і розглядаються, то поверхнево.

Виходячи з наведеного вище, вважали за доцільне побудувати ієрархію елементів моніторингу у вигляді концептуальної моделі, яку наведено на рис. 1.

Як видно, механізм реалізації генетичного моніторингу має носити замкнутий характер. Наведена модель визначає структуру системи забезпечення та організації роботи та установи, залучені до проведення моніторингу; встановлює етапи власне моніторингу; виділяє компоненти аналітичної системи, яка відповідальна за збір, обробку інформації, оцінку ефективності та формування рекомендацій щодо коригування

окремих частин системи забезпечення та організації.

Отримана блок-схема «механізму» не лише формує уяву про необхідні його структурно-функціональні складові та їх взаємодію, а й дозволяє побудувати модель реалізації дії за конкретних умов. Відповідно до

існуючих норм правового простору, за реалізацію кожного компоненту системи забезпечення та організації відповідальна окрема державна установа. Однак найголовнішою умовою цілісного функціонування системи моніторингу є чітко визначена ієрархія, налагоджена взаємодія та наступність у діях.

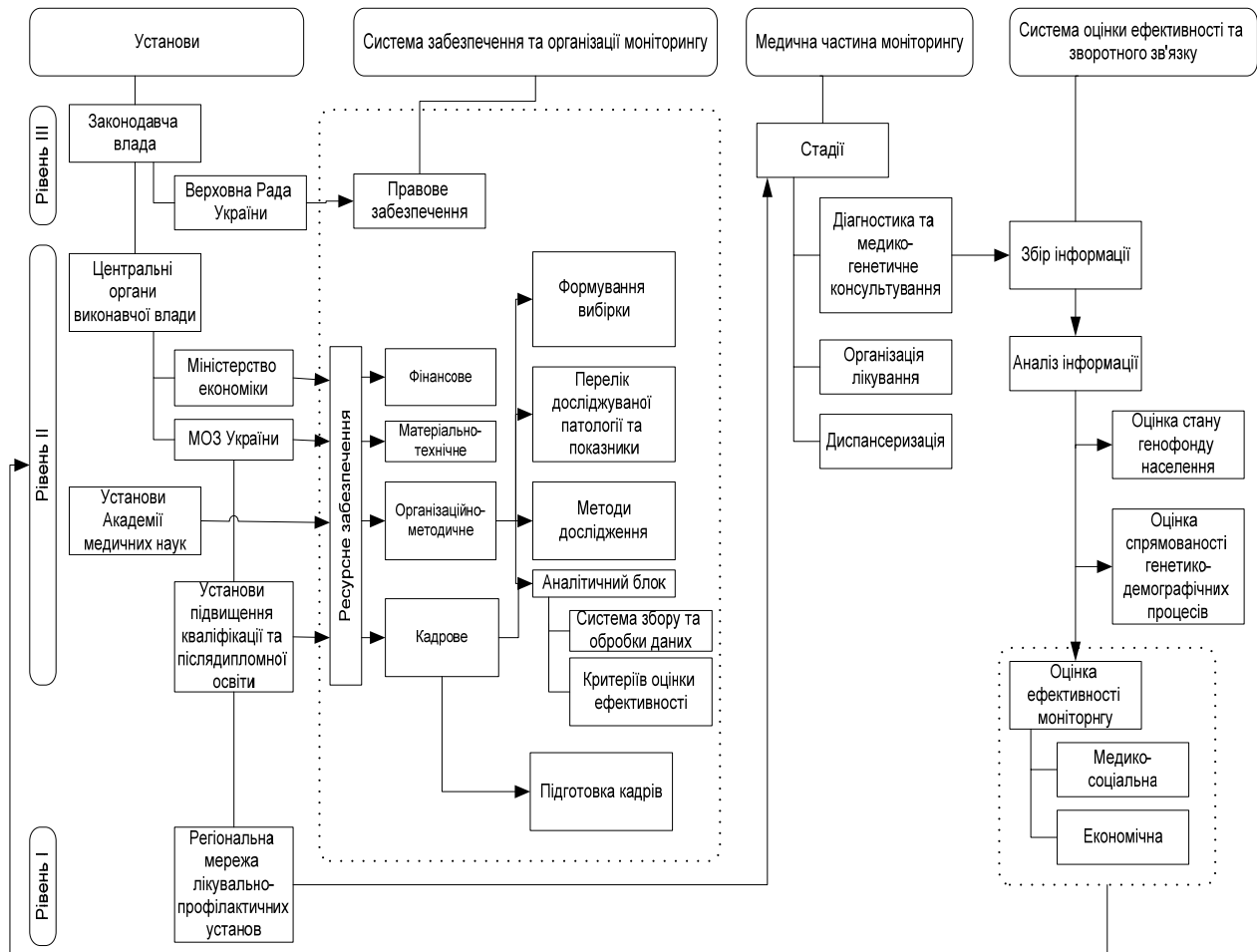


Рисунок 1. Концептуальна модель організації генетичного моніторингу в Україні.

На теперішній час вже достатньо чітко сформовані основні підходи до методології масової діагностики, що необхідно врахувати при формуванні основних компонентів забезпечення.

Насамперед необхідне визначення кола патологій на доклінічному етапі, спектру показників, які планується застосувати, характеру вибірки, що в переважній більшості повинна бути суцільною. Проведення первинної профілактики для всіх груп населення передбачає також і ВООЗ. Якщо вважається за доцільне для проведення масового обстеження формування тільки певних груп населення, то в цьому випадку необхідне наукове

обґрунтування та чіткі критерії виокремлення таких контингентів.

До переліку станів, які підлягають обліку та аналізу з метою оцінки стану генофонду населення, необхідно віднести первинне непліддя, спонтанні аборти (особливо першого триместру гестації, коли питома вага летальних мутацій (переважно геномних та хромосомних) складає понад 50%), випадки перинатальної смерті, багатоплідні вагітності, народження дітей з вродженими вадами розвитку, співвідношення дітей при народженні за статтю, оцінку їх маси та зросту [4,6,7,10,14,25].

Відповідно до усталених норм методології скринінгового обстеження на сьогодні вже чітко виокремлені критерії, за якими відбирають спадкові захворювання, що підлягають виявленню та обов'язковій реєстрації; методи, що можуть бути використані; обґрунтована стадійність моніторингу. Тож, немає необхідності зупинятися окремо на розгляді цих питань. Автор [7] також додатково наголошує на необхідності залучення до проведення моніторингу виключно підготовлених спеціалістів та необхідності подальшого медичного супроводу пацієнта.

Невід'ємною складовою процесу моніторингу є система збору та обробки інформації. Необхідність опрацювання значних об'ємів вхідної інформації, які постійно зростають, обумовлює перевантаження аналітичної та управлінської ланок. Це, в свою чергу, призводить до зниження якості роботи на етапах планування, оперативного контролю та аналізу. Враховуючи те, що одним з 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 моніторингу. Безумовно, їх застосування має базуватись на розгалуженій регіональній комп'ютерній мережі, проблеми запровадження якої раніше розглядалися [25]. Кінцевим етапом моніторингу має бути оцінка медико-соціальної та економічної ефективності як головних критеріїв його результативності.

Слід зазначити, що згідно з концепцією, представленою ВООЗ у 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 консультувань тощо). Нарешті, індикатори, що відображають кінцеві результати наданої допомоги – позитивні зміни у величині показників, які характеризують стан здоров'я населення. Важливою є ступінь задоволеності населення якістю наданої допомоги. Хоча населення будь-якої країни часто не задоволено якістю надання

медичної допомоги, вважають, що оцінка показників у вищезгаданому алгоритмі характеризує відношення медичних працівників до пацієнта та дозволяє забезпечити хворому надання задовільної медичної допомоги. Разом з тим, застосування такої концепції сприяє підвищенню ефективності використання ресурсів [26].

Медична ефективність проведення генетичного моніторингу буде полягати у зниженні рівня репродуктивних втрат та дитячої смертності, вдосконаленні діагностики, зміні структури вродженої патології серед новонароджених на користь менш інвалідизуючих захворювань.

Соціальну ефективність можна оцінювати за зменшенням питомої ваги генетичних хвороб в причинах та загальному рівні інвалідизації дітей. Збільшиться задоволення населення якістю медичної допомоги.

Щодо питання економічної ефективності, то у світі доведено, що проводити скринінгові програми серед вагітних і новонароджених у 5-10 разів дешевше, ніж довічно утримувати інвалідів. Тільки зниження кількості самовільних викиднів на 300 випадків щорічно серед бажаних вагітностей по Київській області протягом 1999-2003 рр. (в середньому 12 тис. вагітностей на рік), отримане при виконанні Цільової програми генетичного моніторингу Інститутом гігієни і медичної екології АМН України і Управлінням організації охорони здоров'я Київської облдержадміністрації, дозволяє вважати, що при впровадженні профілактичних заходів в масштабах країни це могло би скласти більше 9 тис. новонароджених (ціна одного життя у США – від 4 млн \$ [27], у Російській Федерації близько 400 тис. \$ [28]), тобто щорічна оцінка складає 32 000 млн \$ за мірками США та 3 600 млн \$ за цінами Російської Федерації. В Україні обґрунтовані розрахунки вартості життя на даний час в доступній літературі не приведені.

Оцінка економічної ефективності 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 значний економічний зиск від внеску особи у формування ВВП.

Зрозуміло, що адекватна організація процесу збору, аналізу інформації, встановлення критеріїв ефективності, вимагає, як вже говорилося, організації окремої ланки у функціональній структурі медичної галузі, яка би мала у штаті фахівців з медико-біологічної статистики та економіки охорони здоров'я.

На сьогодні, на жаль, відсутні єдині підходи до економічного обґрунтування ефективності моніторингу в державі у будь-якій сфері. При аналізі результатів наукових здобутків, присвячених дослідженню ефективності різних видів економічної діяльності, з'являються підстави для висновку, що економічна ефективність генетичного моніторингу має розраховуватись, виходячи з таких величин:

- обсяг коштів, виділених на проведення моніторингу;
- видатки на виявлення одного випадку захворювання з подальшим перерахунком на всі, що враховуються;
- вартість лікування та реабілітації;
- вартість людського життя;
- розрахунковий прибуток держави від трудової діяльності особи внаслідок проведеного успішного лікування чи профілактики та забезпечення її соціальної та трудової адаптації.

Стосовно витрат на діагностику, то необхідно зазначити, що основними складовими пренатальної діагностики є ультразвукове обстеження вагітних і біохімічний скринінг, які є порівняно недорогими. Однак, ці заходи мають ряд своїх обмежень, що часом не дозволяють діагностувати ряд вроджених вад розвитку. При цьому, їх основне завдання – якомога повніше окреслити групу жінок, що мають підвищений ризик народження дитини з аномалією. Отримані на цьому етапі дані є основою для розрахунку

величини ризику та подальшого поглибленого обстеження вагітної з метою підтвердження/спростування наявності патології та вирішення питання щодо подальшого збереження вагітності.

Слід наголосити на тому, що нині єдиним методом, який дозволяє діагностувати усі можливі мікроделеційні генетичні синдроми в межах всього геному, є порівняльна геномна гібридизація. Вона надає можливість запідозрити генетичний дефект, вчасно виявити його та враховувати його можливі наслідки при плануванні та подальшій вагітності. Однак, враховуючи високу вартість, цю технологію варто застосовувати в якості методу поглибленого дослідження, для чого мають бути чіткі показання:

- високий ризик вад розвитку за даними ультразвукового/біохімічного скринінгу (понад 1:250);
- нормальний каріотип плода;
- наявність аномалій розвитку за даними ультразвукового обстеження чи фетоскопії (факультативно).

Питання загальної вартості лікування та реабілітації хворого в нашій державі, вартості людського життя та прибуток держави від трудової діяльності особи внаслідок проведеного успішного лікування чи профілактики на сьогодні лишаються розробленими недостатньо, що утруднює проведення економічного обґрунтування моніторингу. За відсутності таких розрахунків, важко реально оцінити необхідний обсяг бюджетних коштів, що мають бути виділені на організацію та проведення таких заходів.

Таким чином, відсутність науково-методологічної бази економічного обґрунтування витрат бюджетних коштів у сфері охорони репродуктивного здоров'я, зокрема, профілактики репродуктивних розладів, постає одним із чинників, які заважають розв'язати проблеми, що конче вимагає її негайного розроблення.

Висновки

Особливістю нинішньої організації системи охорони здоров'я є недостатня розробленість концептуально-методичних засад оцінки економічної ефективності лікувально-профілактичних заходів, що утруднює оцінку необхідного обсягу державного фінансування. Необхідність якісних зрушень у медичній галузі, яка на сьогодні викристалізувалась вже надто чітко, потребує запровадження економічної оцінки ефективності генетичного моніторингу, яка би відповідала наведеним у статті вимогам, з виокремленням її у 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 встановлення чітких критеріїв визначення медичної та економічної ефективності. Вирішення кола зазначених питань сприятиме спрямуванню усталених лікувальних тенденцій розвитку системи охорони репродуктивного здоров'я у профілактичний напрям, а від того, конкретно, допомагатиме вчасній діагностиці та корекції аномалій розвитку, зниженню рівня смертності та інвалідності дітей, обумовлюючи збереження трудового потенціалу населення та зменшення соціального тягаря за рахунок зниження захворюваності та інвалідності верств населення, які нині є економічно неактивними.

ЛІТЕРАТУРА

1. Сердюк А.М. Методологічні засади поліпшення медико-екологічної ситуації в Україні /А.М. Сердюк, О.І. Тимченко //Екологія і безпека життєдіяльності. –2002. – №4. – С. 3-9.
2. Klein R. Реформы системы здравоохранения в Европе. Анализ современных стратегий /R. Klein/цит. по Салтман Р.О., Фигейрас Дж. – М.: ГЭОТАР Медицина, 2000. – 428 с.
3. Лехан В. М. Стратегія розвитку системи охорони здоров'я: український вимір /В. М. Лехан, Г. О. Слабкий //Врачи, пациенты, общество. – 2010. - №4, Т. 309. – С.5-12.
4. Генофонд і здоров'я: відтворення населення України /Під ред. А.М.Сердюка, О.І. Тимченко. – К.: МВЦ “Медінформ”, 2006. – 272 с.
5. Удовіка Н. Пренатальна діагностика вродженої та спадкової патології у дітей (згідно з діючими наказами МОЗ України) /Н. Удовіка, В. Кладієв //Журнал сімейного лікаря. – 2009. – №2. – С. 13-18.
6. Линчак О.В. Спрямованість генетико-демографічних процесів в умовах депопуляції населення : автореф. дис... д-ра біол. наук: 03.00.15 /Институт гігієни та медичної екології ім. О.М. Марзєєва АНМ України /О.В. Линчак. - К., 2010. – 41 с.
7. Бочков Н.П. Клиническая генетика /Н.П. Бочков. – [3-е изд., переработанное и дополненное] – М.: Геотар-Мед, 2006. – 480 [С. 439-443] с.
8. Николаев Д.Л. Врожденные пороки развития в системе генетического мониторинга популяций человека: автореф. дис. ... к.б.н./Д.Л. Николаев. – Минск, 1986. – 20 с.
9. Ильина Е.Г. Регистр врожденной патологии человека: автореф. дис... д.м.н. /Е.Г. Ильина. – М., 1994. – 34 с.
10. Тимченко О.І. Концепція програми та служби Державного генетичного моніторингу в Україні /О.І. Тимченко, І.Р. Барияк, Р.М. Богатирьова //Педіатрія, акушерство та гінекологія. – 1997. – №4. – С. 5-7.
11. Лазюк Г.И. Эффективность профилактики врожденных пороков развития в Беларуси /Г.И. Лазюк //Цитология и генетика. – 2002. – №5. – С. 79-81.
12. Гузеев Г.Г. Генетический мониторинг врожденных пороков развития у новорожденных /Г.Г. Гузеев. – М., 2003. – 102 с.
13. Шевырева М.П. Изучение врожденных пороков развития как важный элемент системы социально-гигиенического мониторинга /М.П. Шевырева //Гигиена и санитария. – 2000. - №3. – С. 73-76.
14. Руководство по изучению генетических эффектов в популяциях. –Женева: ВООЗ, 1989. – 121 с.
15. 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. – К., 2003. – 191 с.
16. Єлагін В.В. Наукові основи вдосконалення медико-генетичної допомоги населенню України : дис... д-ра мед. наук: 14.02.03 /Національний медичний ун-т ім. О.О.Богомольця /В.В. Єлагін. - К., 2005.

17. Галаган В.О. Медико-генетичне консультування в системі генетичного моніторингу населення: автореф. дис. на здобуття наук. ступеня д. мед. н. : спец. 03.00.15 «генетика» /В.О. Галаган. – К., 2004 – 42 с.
18. Genetic screening. Programs, Principles and Research. – NAS of USA, 1975, Washingtonю – 394 p.
19. Tarkki J. The debate over prenatal screening in Finlandю - Policy Options /J. Tarrki. – 1996. – Vol.'March'. – P.34-36.
20. Risch N. The future of genetic Studies of Complex Human Diseases /N. Risch, K. Merikangas //Science. – 1996. – Vol. 273. – 1516 p.
21. Harper P.S. Practical Genetic Counselling. 6th ed. /P. S. Harper– London: Hodder Arnold, 2004– 220 p.
22. Read A. New clinical genetics /A. Read, D. Donnai. – Bloxham: Oxfordshire Scion Publishing Ltd, 2007. – 300 p.
23. Ограниченный генетический мониторинг в Киеве в связи с аварией на ЧАЭС /Т.И. Бужиевская, Т.Л. Чайковская, Г.Г. Демидова, Г.Н. Коблянская //Цитология и генетика. – 1993. – Т.27, №4. – С. 19-29.
24. Кулешов Н.П. Частота возникновения и судьба хромосомных аномалий у человека: автореф. дис. на соиск. научн. степени д. мед. наук: спец. 03.00.15 «генетика, акушерство и гинекология» /Н.П. Кулешов. – М., 1979. – 45 с.
25. Микитенко В.В. Методичні підходи до моніторингу основних компонент соціальної безпеки держави /В.В. Микитенко, Д.О. Микитенко /Під заг. ред. Л.І. Ільчука. – К.: Видавництво „СалТіс”, 2007. – 89 с.
26. Donabedian A. The Quality of Care. How Can it Be Assessed /A. Donabedian //JAMA. – 1988. – V. 260. – P. 1743-1748.
27. Алехина Г.А. Классификация основных концепций оценки человеческой жизни /Г.А. Алехина //Известия Томского политехнического университета: экономика. -2007. - Т. 311, №6. – С. 119-123.
28. Трунов И.Л. Эквивалент стоимости человеческой жизни /И.Л. Трунов, Л.К. Айвар, Г.Х. Харисов //Представительная власть. – 2006. – №3 (69) – С. 24-29.

КОНЦЕПТУАЛЬНОЕ ОБОСНОВАНИЕ МОДЕЛИ ОРГАНИЗАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МОНИТОРИНГА В УКРАИНЕ

Микитенко Д.А, Тимченко О.И.

Рассмотрена современная модель генетического мониторинга в Украине. Подчеркнута необходимость оценки его эффективности. Предложено дальнейшее направление реформирования. Обоснована необходимость выделения системы сбора и анализа информации для оценки медико-социальной и экономической эффективности мониторинга. Предложена концептуальная модель организации модели генетического мониторинга в Украине.

CONCEPTUAL SUBSTANTIATION OF A MODEL OF ORGANIZATION OF THE GENETIC MONITORING IN UKRAINE

D.O. Mykytenko, O.I. Tymchenko

Analysis of a modern model of the genetic monitoring in Ukraine was realized. It was emphasized the necessity of the estimation of its efficiency. A further direction of reforming was proposed. It was substantiated the necessity of organization of a system of collection and analysis of the information for the medical-social and economic efficiency estimation of the monitoring. It was proposed the conceptual model of organization of the genetic monitoring in Ukraine.