

ОТЗЫВ

официального оппонента доктора медицинских наук, профессора, члена-корреспондента РАН, Заслуженного деятеля науки РФ, заведующей кафедрой организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации Зинченко Рены Абульфазовны по диссертации Пановой Марии Владимировны на тему: «Научное обоснование мероприятий по совершенствованию расширенного неонатального скрининга», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, по специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза

1. Актуальность выполненного исследования.

Актуальность исследования заключается в том, что своевременному выявлению и раннему началу лечения редких заболеваний уделяется большое внимание не только системы здравоохранения, но и на государственном уровне. С 31 декабря 2022 г. вступил в силу приказ Минздрава России №274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» и расширил скрининг среди новорожденных на всей территории Российской Федерации до 36 групп нозологий. Введение расширенного неонатального скрининга имеет огромное значение в свете приоритетных направлений развития отечественной медицины, направленных на укрепление общественного здоровья и снижение младенческой смертности.

Для реализации расширенного неонатального скрининга, как показывает практика и научные исследования, есть определенные нерешенные задачи. Отмечается недостаток квалифицированных кадров, низкая

укомплектованность медико-генетических центров врачами-генетиками, низкая оснащенность современным оборудованием лабораторий, отсутствие единых подходов к ведению пациентов с редкими болезнями и слабая вовлеченность населения в программу добровольного участия в скрининге, требуется повышение уровня знаний участковых педиатров относительно особенностей течения и методов терапии врожденных наследственных заболеваний.

Эти обстоятельства определяют необходимость разработки мероприятий по совершенствованию существующей системы расширенного неонатального скрининга, включающей совершенствование правовой основы, модернизацию материально-технической базы лечебно-профилактических учреждений, подготовку медицинских кадров, формирование унифицированной информационной системы учета пациентов с наследственными заболеваниями и разработку стандартных схем медикаментозного лечения.»

2. Новизна исследования и полученных результатов, степень обоснованности научных положений, выводов и рекомендаций, сформулированных в диссертации.

На основе анализа регистра больных с редкими заболеваниями были выявлены особенности распространенности орфанных заболеваний в Республике Башкортостан, которые свидетельствуют о превалировании среди пациентов женского пола, проживающих в сельской местности. превалирование детей младше десяти лет с классической формой фенилкетонурии и неопределённым видом муковисцидоза. Было установлено, что только одна треть больных находится под регулярным наблюдением врача по месту проживания.

Изучение социального портрета матерей пациентов показало, что большинство женщин находятся в зарегистрированном браке, имеют среднее

профессиональное образование, около 60,0% имеют постоянную работу. Почти каждая мать имела медицинские риски во время беременности и родов.

Выявлены значительные трудности в организации расширенного неонатального скрининга. Результаты анкетирования врачей и медсестер свидетельствуют о недостаточных знаниях об орфанных заболеваниях, а изучение материалов проведения расширенного неонатального скрининга – об ошибках при отборе образцов биоматериалов и фиксации результатов, сроках их доставки, изучение организационных вопросов показало отсутствие технологий и инструкций для исполнения процедуры.

Предложен комплекс мероприятий по совершенствованию расширенного неонатального скрининга.

3. Значимость для науки и практики результатов диссертации, возможные конкретные пути их использования заключается в получении новых данных о распространенности орфанных заболеваний по данным регистра и заболеваемости детей по данным раннего неонатального скрининга, роль орфанных заболеваний в формировании уровня и структуры младенческой смертности.

Автором разработаны и реализованы мероприятия по совершенствованию выполнения расширенного неонатального скрининга и управлению этим процессом путем создания центра орфанных заболеваний. Разработаны методические пособия, учебные материалы и стандарты операционных процедур (СОП) для осуществления расширенного неонатального скрининга. Изданы информационные материалы для родителей, создана автоматизированная система учёта и мониторинга редких орфанных заболеваний, интегрированная в государственную информационную систему здравоохранения Республики Башкортостан (ГИСЗ РБ). Эти мероприятия легли в основу функционирования Центра орфанных заболеваний, подтвердившего свою продуктивность и эффективность в работе.

4. Оценка содержания диссертации.

Диссертация построена по традиционному принципу и состоит из введения, обзора литературы, 3 глав собственных исследований, заключения, выводов, практических рекомендаций и библиографического указателя, включающего 123 отечественных и 46 зарубежных источников. Работа иллюстрирована 44 таблицами и 6 рисунками.

Анализ диссертации по главам.

Во введении обоснована актуальность и значимость темы исследования, четко сформулированы цели и задачи. Также обозначены научная новизна и практическая ценность работы. Подробно описаны внедрения результатов в практическое здравоохранение и их апробация. Основные положения, которые представлены на защиту, аргументированы и основаны на результатах диссертационного исследования, соответствуют требованиям.

В первой главе, названной «Медико-социальные аспекты орфанных заболеваний», рассматриваются этапы развития неонатального скрининга в России и за рубежом. Анализируются проблемы и перспективы расширения неонатального скрининга в нашей стране, а также этические аспекты массового и расширенного скрининга. Освещается организация оказания медицинской помощи детям с редкими заболеваниями и меры по её улучшению. Обзор литературы охватывает как отечественные, так и зарубежные исследования, что свидетельствует о высоком уровне научной компетентности автора.

Вторая глава «Организация, материалы и методы исследования» детально описывает базу исследования, этапы исследования и их структуру. Определены объект, предмет и единицы наблюдения, указаны источники информации, объем выборки и методы обработки данных. Разработаны карты выкопировки и анкеты, приведена перечень учетно-отчетных документов и первичной медицинской документации.

Третья глава, «Анализ распространенности орфанных заболеваний в Республике Башкортостан за период с 2019 по 2023 гг.», включает пять разделов. Материалы хорошо иллюстрированы, анализированы, интерпретированы.

Медико-социальная характеристика пациентов и их матерей с орфанными заболеваниями основана на анализе данных 256 пациентов и их матерей. В исследовании учитываются половозрастные характеристики пациентов, возраст матерей на момент обследования и рождения ребенка, а также возраст пациентов на момент проведения исследования. Матери пациентов описываются по семейному положению, уровню образования, занятости, жилищным условиям, образу жизни и состоянию здоровья на момент беременности и родов, а также по другим параметрам.

Установлено, что в период с 2019 по 2023 год в Республике Башкортостан наблюдался рост распространенности редких (орфанных) заболеваний с 10,8 до 16,2 случая на 100 тысяч населения, что составляет 50,0%. Среди женщин показатель был выше, чем среди мужчин (в 2023 году: $13,1 \pm 2,1$ и $19,0 \pm 1,9$ соответственно, $p < 0,05$). В городской местности показатель был ниже, чем в сельской ($14,1 \pm 1,8$ и $19,5 \pm 2,1$ соответственно, $p < 0,05$). За пять лет увеличилась выявляемость таких заболеваний, как идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура, преждевременная половая зрелость центрального происхождения, классическая фенилкетонурия и незавершенный остеогенез. Все дети с этими заболеваниями являются инвалидами. В динамике наблюдается снижение количества детей, умерших от орфанных заболеваний.

Медико-социальная характеристика матерей пациентов с орфанными заболеваниями показала, что 47,7% состоят в зарегистрированном браке, 24,2% не состоят в браке, 22,7% разведены, 5,5% вдовы. 31,4% матерей имеют высшее образование, 38,2% – среднее профессиональное, 30,4% – среднее общее. 72,9% живут в собственной квартире, 51,8% имеют

удовлетворительные жилищные условия, 60,2% имеют постоянную работу. 12,0% матерей злоупотребляют алкоголем, 32,0% курят. Более 90,0% женщин имели акушерские риски во время беременности и родов.

В четвёртой главе подробно рассматривается организация расширенного неонатального скрининга и медицинской помощи пациентам в Республике Башкортостан. Особое внимание уделяется структуре и ресурсам медико-генетической службы региона.

В данной главе анализируется процесс оказания медицинской помощи пациентам, у которых выявлены орфанные заболевания в результате неонатального и расширенного неонатального скринингов. Также оценивается уровень компетентности медицинских работников в реализации региональной программы «Обеспечение расширенного неонатального скрининга в Республике Башкортостан». Особое внимание уделяется выявлению дефектов в организации медицинской помощи, которые приводят к увеличению сроков проведения подтверждающей диагностики. Кроме того, проводится оценка организации мониторинга новорожденных, выявленных в рамках неонатального и расширенного неонатального скринингов.

Для определения уровня удовлетворённости родителей медико-организационными мероприятиями было проведено анкетирование. В опросе приняли участие 1500 родителей, включая и тех, чьи дети страдают орфанными заболеваниями, выявленными в ходе процедур неонатального и расширенного неонатального скринингов.

В главе рассматриваются недостатки в системе оказания медицинской помощи, которые приводят к увеличению сроков подтверждающей диагностики. Особое внимание уделяется оценке уровня осведомлённости медицинских специалистов о расширенном неонатальном скрининге и эффективности мониторинга новорожденных.

Для оценки уровня осведомлённости медицинского персонала о неонатальном и расширенном неонатальном скринингах, а также

эффективности медико-организационных мероприятий, были проведены опросы среди медицинских работников, задействованных в проведении этих процедур.

В ходе анализа были выявлены проблемы, связанные со сбором и оформлением биоматериалов для проведения расширенного неонатального скрининга (сухих пятен крови), а также недостатки в организации медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями.

Установлено отсутствие систематического диспансерного наблюдения за пациентами, выявленными в результате неонатального и расширенного неонатального скринингов, а также низкая информированность населения о расширенном неонатальном скрининге. Это приводит к отказам родителей от обследования и поздней диагностике заболеваний.

В пятой главе «Оптимизация организации расширенного неонатального скрининга в Республике Башкортостан» предлагается комплекс мер для улучшения этой процедуры. Среди них — дополнительное обучение и привлечение медицинских кадров, оснащение лабораторий современным диагностическим оборудованием, повышение квалификации специалистов, занимающихся проведением скрининга, и врачей, которые наблюдают пациентов после постановки диагноза. Также предложено своевременно разрабатывать и обновлять нормативно-правовые акты, а также снижать количество ошибок при направлении биоматериала для скрининга, повышать уровень информированности населения о значении и порядке проведения расширенного неонатального скрининга, чтобы уменьшить количество отказов от его проведения.

Результаты онлайн-обучения 342 специалистов со средним медицинским образованием показали значительное улучшение их знаний. Средний балл после обучения составил 4,2, что значительно выше исходного уровня (1,8 балла, $p \leq 0,05$).

Для оптимизации неонатального скрининга были разработаны и внедрены 9 стандартных операционных процедур (СОП). После их внедрения и обучения специалистов сроки постановки диагноза детям из группы риска сократились. При повторном заборе биоматериала и отправке образцов в ГБУЗ РМГЦ для подтверждающей диагностики сроки уменьшились до менее чем 48 часов в 100% случаев, тогда как до обучения такие задержки фиксировались в 27%. Сроки информирования родителей о консультации врача-генетика или других специалистов сократились до менее чем 10 дней после получения результатов (100%). До обучения такие задержки наблюдались в 2,5% случаев.

На основе полученных данных были разработаны мероприятия для устранения выявленных недостатков. Эти меры стали основой для создания Центра орфанных заболеваний на базе Республиканского медико-генетического центра с введением электронного регистра учёта качества медицинской помощи пациентам.

В заключении подводятся итоги исследования.

Выводы диссертационной работы соответствуют поставленным задачам и вытекают из результатов исследования. Практические рекомендации носят конкретный характер и могут успешно применяться в практике врачей и организаторов здравоохранения.

Существенных замечаний, снижающих общую положительную оценку работы, не выявлено. В тексте присутствуют отдельные стилистические и технические неточности, не влияющие на научную и практическую значимость диссертационного исследования.

По теме диссертации опубликовано 10 работ, 3 статьи в журналах, рекомендованных ВАК Минобрнауки России, 1 статья - в журнале, включенном в международную базу данных SCOPUS, оформлен 1 патент.

Данные диссертации используются в практической работе медицинских организаций, участвующих в организации проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга, а также в учебном процессе на

кафедре общественного здоровья и организации здравоохранения ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России.

Полученные автором результаты можно использовать при планировании деятельности межрегиональных центров, выполняющих расширенный неонатальный скрининг. Материалы исследования могут быть использованы при разработке порядка оказания медицинской помощи при отдельных нозологиях наследственных и врожденных заболеваний.

Вопросы и замечания:

1. Центр орфанных заболеваний как управляющий центр организации расширенного неонатального скрининга разработан Вами впервые или они открыты и в других Медико-генетических центрах страны?

2. Вы даете медико-социальную характеристику только матерей. Это, наверное, правильно и более доступно. Работая с этими семьями, можете несколько охарактеризовать и отцов больных детей?

5. Соответствие содержания автореферата основным положениям и выводам диссертации

Содержание автореферата соответствует основным положениям и выводам, представленным в диссертации.

6. Заключение о соответствии диссертации требованиям настоящего Положения

Таким образом, диссертационная работа Пановой Марии Владимировны на тему: «Научное обоснование мероприятий по совершенствованию расширенного неонатального скрининга», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза, является завершенной научной квалификационной работой, в которой содержится решение важной задачи современного здравоохранения по ранней диагностике наследственных заболеваний у новорожденных.

По актуальности, научной новизне, практической значимости и достоверности полученных результатов диссертационная работа Пановой Марии Владимировны соответствует требованиям п. 9 «Положения о порядке присуждения учёных степеней», утверждённого постановлением Правительства РФ № 842 от 24.09.2013 г. (в редакциях постановления Правительства РФ № 335 от 21.04.2016, № 1168 от 01.10.2018 г., № 426 от 20.03.2021г., № 1539 от 11.09.2021г., № 1690 от 26.09.2022г.), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза.

Официальный оппонент

Доктор медицинских наук, профессор, член-корреспондент РАН, Заслуженный деятель науки РФ, заведующий кафедрой организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации

Зинченко Рена
Абульфазовна

115522, Москва, ул. Москворечье, дом 1

Телефон:

+7 (499) 612-86-07

+7 (499) 612-00-37

Сайт: med-gen.ru

1.5.7. Генетика — шифр специальности.

28.10.2025

Личную подпись Р.А. Зинченко заверяю

