

ОТЗЫВ

официального оппонента доктора медицинских наук, профессора, профессора кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены медицинского института федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации Коновалова Олега Евгеньевича 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.

Введение расширенного неонатального скрининга актуально в контексте государственных задач по укреплению общественного здоровья, снижению заболеваемости и предотвращению детской смертности. Расширение перечня обследований позволяет своевременно выявлять наследственные болезни у новорожденных на ранних стадиях, что создает условия для их превентивной коррекции.

Однако организация расширенного неонатального скрининга сталкивается с рядом сложностей, таких как нехватка квалифицированных специалистов, недостаточное техническое оснащение лабораторий, низкая осведомленность врачей общей практики о методах диагностики и лечения заболеваний, выявленных в результате скрининга, а также отсутствие единого фармакологического протокола и централизованной базы данных для учета заболевших.

Для решения этих проблем необходим комплексный подход, включающий разработку нормативно-правовых актов для совершенствования расширенного неонатального скрининга, включающую повышение профессиональной подготовки медицинских работников, создание

образовательных материалов для целевой аудитории и создание управленческих центров для контроля качества и доступности медицинской помощи детям с наследственными метаболическими нарушениями.

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

Проведено комплексное медико-социальное исследование, результаты которого позволили выявить распространенность орфанных заболеваний и анализ данных регистров выявил двукратный рост числа зарегистрированных редких заболеваний с 2019 по 2023 год. Важно отметить, что редкие заболевания чаще встречаются в сельской местности, а среди заболевших преобладают лица женского пола.

Медико-социальная характеристика пациентов, полученная в ходе исследования, позволила установить, что большинство заболевших — дети в возрасте до 10 лет, половина из которых страдает классическим вариантом фенилкетонурии и неуточненным типом муковисцидоза. При этом лишь треть пациентов регулярно наблюдаются у врачей по месту жительства.

Анализ социального портрета матерей пациентов показал, что большинство из них состоят в официальном браке, имеют среднее специальное образование, стабильную работу и ведут здоровый образ жизни. Однако около 90% из них сталкивались с медицинскими рисками во время беременности и родов.

Организационный анализ выявил серьезные затруднения в проведении расширенного неонатального скрининга: недостаток квалифицированных специалистов, ошибки врачей, допущенные при диагностике редких заболеваний, не компетентность персонала при сборе образцов и документировании результатов, а также отсутствие унифицированных методик для выполнения скрининга.

Создан новый специализированный центр, который будет заниматься вопросами совершенствования технологии расширенного неонатального скрининга, обеспечивая более эффективное выявление и поддержку пациентов с редкими патологиями.

3. Значимость для науки и практики результатов диссертации, возможные конкретные пути их использования заключается в получении новых данных о системе организации расширенного неонатального скрининга.

В процессе исследования были выявлены недостатки в организации данного вида скрининга. На основании полученных данных разработаны и внедрены меры для их устранения, что позволило сформировать эффективные организационно-управленческие решения. В результате были подготовлены методические рекомендации, учебное пособие и стандартные операционные процедуры (СОП) для проведения неонатального и расширенного неонатального скрининга. Кроме того, разработаны информационные материалы для родителей о заболеваниях, выявляемых при расширенном неонатальном скрининге. Также создана модель автоматизированного регистра для мониторинга редких орфанных заболеваний на базе государственной информационной системы здравоохранения Республики Башкортостан (ГИСЗ РБ).

Этот комплекс мероприятий послужил основой для формирования Центра орфанных заболеваний, который продемонстрировал свою высокую эффективность.

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 темы исследования, определены его цель и задачи. Выделена научная новизна работы и её практическая значимость. Описаны внедрение результатов и их апробация. Положения, которые представлены на защиту, логически обоснованы и базируются на результатах диссертационного исследования, соответствуя современным научным и методическим требованиям.

В первой главе (обзор литературы) анализируются этапы становления неонатального скрининга в России и за рубежом. Рассматриваются проблемы и перспективы расширения неонатального скрининга в нашей стране, а также этические вопросы, связанные с массовым и расширенным скринингом.

Вторая глава «Организация, материалы и методы исследования» подробно описывает базу и дизайн исследования. Определены предмет, объект и единицы наблюдения, указаны источники информации, объем исследования и методы обработки данных. Каждый этап исследования описан детально, составлены карты выкопировки и анкеты, приведен перечень учетно-отчетных документов и первичной медицинской документации.

В третьей главе «Анализ распространенности орфанных заболеваний в республике Башкортостан за период с 2019 по 2023 гг.» анализируются уровень, структура и динамика младенческой смертности и распространенности орфанных заболеваний, а также инвалидности и смертности от них по данным регионального сегмента федерального регистра в Республике Башкортостан за 2019-2023 гг. Дана подробная медико-социальная характеристика пациентов и матерей с орфанными заболеваниями. Изучена удовлетворенность доступностью и качеством медицинской помощи родителей, чьи дети обследованы в рамках неонатального и расширенного неонатального скринингов.

Анализируемый материал представлен в большом объеме с высокой степенью детализации и медико-статистическим анализом. Медико-социальная

характеристика пациентов и матерей с орфанными заболеваниями дана на основании анализа данных о 256 пациентах с орфанными заболеваниями и их матерей.

Установлено, что с 2019 по 2023 год в Республике Башкортостан увеличилась распространенность редких (орфанных) заболеваний с 10,8 до 16,2 случая на 100 тыс. населения (на 50,0%). Среди лиц женского пола показатель был выше, чем среди лиц мужского пола (в 2023г. $13,1 \pm 2,1$ и $19,0 \pm 1,9$, $p < 0,05$), в городской местности ниже, чем в сельской местности ($14,1 \pm 1,8$ и $19,5 \pm 2,1$, $p < 0,05$). В течение пяти лет возросла выявляемость идиопатической тромбоцитопенической пурпуры, преждевременной половой зрелости центрального происхождения, классической фенилкетонурии, незавершенного остеогенеза. Все дети с данными заболеваниями являются инвалидами, в динамике произошло снижение количества детей, умерших от орфанных заболеваний.

Медико-социальная характеристика пациентов показала, что при постановке диагноза орфанного заболевания 34,4% пациентов были в возрасте до года, 21,5% – в возрасте 1-4 года, 16,4% – в возрасте 5-9 лет, 15,2% – в возрасте 10-14 лет и 7,0% – в возрасте 20 лет и старше.

Глава четвертая посвящена организации расширенного неонатального скрининга и медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в Республике Башкортостан. В этом разделе также представлены структура и ресурсы медико-генетической службы Республики Башкортостан.

Для определения уровня удовлетворённости организацией медико-организационных мероприятий проводился социологический опрос среди родителей. Опросом были охвачены 1500 родителей, включая тех, чьи дети страдают орфанными заболеваниями, в том числе выявленными в ходе процедур НС и РНС.

В главе подробно рассматриваются недостатки в системе оказания медицинской помощи, приводящие к увеличению сроков подтверждающей

диагностики. Для оценки уровня осведомленности медицинского сообщества о НС и РНС, оценки эффективности медико-организационных мероприятий РНС были проанкетированы медицинские работники, задействованные в проведении НС и РНС.

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

При изучении организации расширенного неонатального скрининга выявлено, что только 25,0% специалистов городских медицинских организаций и 10,3% сельских обучены и владеют методикой забора материала для проведения РНС, утвержденной медицинской организацией СОП имеют 7,7% опрошенных, среди медицинского персонала выявлен низкий уровень знаний о заболеваниях, входящих в НС и РНС (средний балл знаний 1,8 балла). Установлено отсутствие систематического диспансерного наблюдения за пациентами, выявленными в результате НС и РНС, низкая информированность населения о РНС, что приводит к отказам родителей от обследования в РНС и поздней диагностике заболеваний.

В пятой главе «Совершенствование организации расширенного неонатального скрининга, в Республике Башкортостан» автор представляет комплекс мероприятий, которые необходимо внедрить для совершенствования расширенного неонатального скрининга.

Приведены результаты онлайн-обучения 342 медицинских специалистов со средним специальным образованием. Анализ результатов показал значительное повышение уровня знаний среднего медицинского персонала: средний балл составил 4,2, что достоверно выше исходного уровня (1,8 балла, $p \leq 0,05$).

Разработаны и внедрены 9 стандартных операционных процедур (СОП) для проведения неонатального скрининга (НС) и расширенного неонатального

скрининга (РНС). После внедрения СОП и обучения специалистов, участвующих в РНС, сократились сроки постановки диагноза детям из группы риска.

На основе полученных данных разработаны мероприятия по устранению выявленных недостатков, послужившие основой для создания Центра орфанных заболеваний на базе Республиканского медико-генетического центра, с введением электронного регистра учета качества оказания медицинской помощи пациентам.

Заключение посвящено обсуждению результатов проведенного 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.

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 проведении неонатального и расширенного неонатального скрининга, а также в учебном процессе на кафедре общественного здоровья и организации здравоохранения ФГБОУ ВО Башкирский ГМУ 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.

Существенных замечаний, снижающих общую положительную оценку работы, нет. В тексте присутствуют отдельные стилистические и технические

неточности, не влияющие на научную и практическую значимость диссертационного исследования.

В плане дискуссии ответьте на следующие вопросы:

1. Как происходит лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями? На сколько успешно решает эти вопросы созданный Центр орфанных заболеваний?

2. Какова доля орфанных заболеваний среди умерших от врожденных аномалий детей в возрасте до 1 года?

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

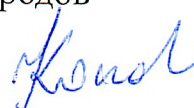
Таким образом, диссертационная работа Пановой Марии Владимировны на тему: «Научное обоснование мероприятий по совершенствованию расширенного неонатального скрининга», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология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

По актуальности, научной новизне, практической значимости и достоверности полученных результатов диссертационная работа 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 11.09.2021 г., № 1690 от 26.09.2022 г.), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор Панова Мария Владимировна 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 (3.2.3. Общественное здоровье, организация и социология здравоохранения, медико-социальная экспертиза), профессор, профессор кафедры общественного здоровья, здравоохранения и гигиены медицинского института ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы» Минобрнауки России

 О.Е. Коновалов

Подпись официального оппонента д.м.н.,
профессора Коновалова О.Е. заверяю:
Ученый секретарь Ученого совета РУДН,
профессор



К.П. Курылев

11.11.2020

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации (РУДН Минобрнауки России). Адрес: 117198, г. Москва, ул. Миклухо-Маклая, д. 6. Тел. +7 (499) 936-87-87. E-mail: rudn@rudn.ru.