



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ЧЕЛЯБИНСКОЙ ОБЛАСТИ

РЕШЕНИЕ КОЛЛЕГИИ №3

г. Челябинск

от «24» апреля 2020 г.

№ 3

Об итогах работы медико-генетической службы Челябинской области в 2019 году и задачах на 2020 год

В настоящее время совершенствование медико-генетической службы является одним из приоритетных направлений развития здравоохранения.

Медико-генетическая помощь населению города Челябинска и Челябинской области оказывается в следующих медицинских организациях:

- медико-генетическая консультация ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница»;
- ГБУЗ «Областной перинатальный центр»;
- медико-генетическая консультация г. Челябинска;
- МАУЗ Центр вспомогательных репродуктивных технологий;
- в г. Магнитогорске медико-генетическая помощь оказывается на базе ГАУЗ «Городская больница № 2 г. Магнитогорск» и ГАУЗ «Центр охраны материнства и детства г. Магнитогорск».

Между этими учреждениями медико-генетической службы сложилось разделение потоков пациентов по территориальному и нозологическому принципам.

На территории Челябинской области свою деятельность осуществляют 10 врачей-генетиков, 7 врачей-цитогенетиков, 4 врача-биохимика медико-генетических лабораторий. Кроме того, в штатах МКГ трудятся врачи-неврологи, акушеры-гинекологи, врачи УЗД.

66,7 % врачей-генетиков медико-генетической службы Челябинской области имеют высшую категорию, два врача-генетика – кандидаты медицинских наук, два врача-цитогенетика – также кандидаты медицинских наук.

Укомплектованность медико-генетической службы врачами, средним медицинским персоналом, особенно лаборантами, остается невысокой, отсутствуют штатные должности группы мониторинга ВПР, нет диетолога, врача-эндокринолога.

В г. Челябинске на постоянной основе проходят ежеквартальные заседания регионального отделения общества медицинских генетиков, на которых рассматриваются актуальные вопросы медико-генетического консультирования. В том числе на одном из них (апрель 2019 г.) был проработан вопрос внедрения в повседневную практику профессионального стандарта врача-генетика, далее совместно с специалистами отделов кадров тех учреждений, на базе которых работают генетики, этот профстандарт был утвержден и внедрен в практику.

Врачи-генетики г. Челябинска и Челябинской области работают на базе многопрофильных медицинских учреждений, поэтому применяют в своей работе все существующие на данное время Федеральные клинические рекомендации по отдельным нозологическим формам.

Кроме того, постоянно ведется работа по соответствию стандартам оказания медицинской помощи, ознакомление и внедрение СОП в ежедневную практику.

Медико-генетическую помощь в 2019 году по Челябинской области получило 12 109 семей (количество увеличилось на 2,0 %), из них 7 393 – на первичном приеме (увеличилось на 7,3 %).

В МГК г. Челябинска в 2019 году было проконсультировано 3 165 семьи (26,1 % всех консультаций по области, несколько ниже уровня прошлого года), из них 1 928 семей первично (60,9 %).

В ГБУЗ «Областной перинатальный центр» в 2019 году всего проконсультировано 1 721 семей, из них первичных 1 492 (86,7 %).

В МАУЗ Центр вспомогательных репродуктивных технологий – всего проконсультировано 1 081 семья, из них 687 (63,6 %) первичных.

В г. Магнитогорске всего проконсультировано 1 121 семья, из них 763 (68,1 %) первичных.

В МГК ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница» всего проконсультировано 4 850 семей (40,1 % всех консультаций по области), первичных – 2 443 (50,4 %).

За 2019 год в целом по Челябинской области выявлено 635 наследственных и врожденных заболевания (на 10,2 % больше, чем в 2018 году), в МГК г. Челябинска – 225 заболеваний (35,4 % всех выявленных случаев), в МГК г. Магнитогорска – 43 (6,7 %), МГК ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница» – 323 (50,9 %). Все семьи с наследственными и врожденными заболеваниями взяты на пожизненный учет.

В настоящее время в Челябинской области ведется неонатальный скрининг на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, галактоземию, муковисцидоз, аденогенитальный синдром, охват новорожденных этим видом обследования составляет 100 % (на муковисцидоз – 99,59 %). Частота выявления вышеперечисленных заболеваний соответствует общероссийским цифрам (кроме врожденного гипотиреоза, в Челябинской области частота выше, чем в целом по России).

Всего в Челябинской области в 2019 году проведено 1116 цитогенетических исследований, выявлено 149 случаев хромосомной патологии, в целом выявляемость составила 13,4 %.

Приоритетный раздел работы медико-генетической службы – пренатальное консультирование.

Всего по Челябинской области в 2019 году получили консультацию врача-генетика 4 052 беременных женщин, им было проведено 525 инвазивных процедур. Выявлено 94 случая хромосомной патологии плода, выявляемость составила 17,9 %.

Усилиями сотрудников МГС Челябинской области ведется мониторинг врожденных пороков развития, врачи – генетики участвуют в работе областного перинатального консилиума, организована работа по выявлению, лечению и наблюдению пациентов с орфанными заболеваниями.

Таким образом, медико-генетическая помощь населению в регионе оказывается на высоком качественном уровне в необходимом объеме.

Несмотря на активную и продуктивную деятельность медико-генетической службы по профилактике врожденной и наследственной патологии остается нерешенным ряд проблем.

В частности, это решение ряда организационных моментов:

- в Челябинской области давно назрело создание единого медико-генетического центра, на единой базе. Это позволит наиболее рационально использовать как консультативный врачебный потенциал, так и возможности лабораторий. Кроме того, функционирование МГЦ как единого целого позволит улучшить качество в целом работы по всем направлениям медико-генетического консультирования, а также пренатальной диагностики.

- на базе ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница» необходимо создание отделения орфанных заболеваний нейрогенетики с целью более качественного наблюдения и лечения данных пациентов квалифицированной бригадой специалистов.

Необходимо дооснащение медико-генетической службы лабораторным оборудованием и программным обеспечением в соответствии с Порядком оказания данного вида помощи с целью проведения подтверждающей диагностики заболеваний, выявляемых при неонатальном скрининге, уточнения диагноза врожденной и наследственной патологии.

Крайне актуальным является увеличение площадей медико-генетической службы, привлечение новых специалистов для работы по данному направлению охраны здоровья населения.

В целях повышения эффективности организации работы Коллегия Министерства здравоохранения Челябинской области решает:

1. Принять к сведению информацию главного внештатного специалиста по медицинской генетике Министерства здравоохранения Челябинской области Буяновой Г.В..

2. Признать организацию медико-генетической помощи населению Челябинской области удовлетворительной.

3. Оптимизировать работу по медико-генетическому консультированию беременных женщин группы высокого риска г. Челябинска (приглашение на прием в более короткие сроки, четкое соблюдение показаний к пренатальному кариотипированию, сокращение сроков проведения инвазивной пренатальной диагностики, сбор катмнеза).

4. Исполняющему обязанности директора ГБУЗ «Челябинский областной медицинский информационно-аналитический центр» разместить данное решение Коллегии Министерства здравоохранения Челябинской области на официальном сайте Министерства здравоохранения Челябинской области в сети Интернет.

5. Контроль исполнения настоящего решения Коллегии Министерства здравоохранения Челябинской области возложить на первого заместителя Министра здравоохранения Челябинской области В.В. Сахарову.

Председатель Коллегии



Ю.А. Семенов

Секретарь Коллегии



Л.В. Кучина