

УДК 351.9: 336.17

DOI <https://doi.org/10.32840/pdu.2020.3.31>

А. О. Лебедєв

аспірант

Класичного приватного університету

НАУКОВИЙ ПІДХІД ДО ФОРМУВАННЯ МОДЕЛІ ГЕНЕТИЧНОГО МОНІТОРИНГУ В УКРАЇНІ

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 тому числі визначенні спрямованості перебігу генетико-демографічних процесів. Автор відзначає, що важливість зазначеного аспекту зумовлена тим, що суттєвий прогрес у багатьох галузях медицини знизив тиск природного відбору в людських популяціях і його основними факторами стали інфертильність та репродуктивні втрати.

Зазначається, що науковий підхід до формування моделі генетичного моніторингу, суть якої полягає в здійсненні профілактичних заходів та охороні репродуктивного здоров'я, вчасній діагностиці та корекції аномалій розвитку людини з метою зниження рівня смертності та інвалідності дітей, що приведе до збереження трудового потенціалу населення та зменшення соціального тягаря на бюджет за рахунок зниження захворюваності та інвалідності.

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

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 про те, 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 і трудової адаптації.

Ключові слова: Генетичний моніторинг, національна безпека, генофонд населення, генетико-демографічні процеси, науковий підхід.

Постановка проблеми. Незадовільний стан здоров'я і скорочення кількості населення на сьогодні є перешкодою 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, відносно недофінансування системи охорони здоров'я лише зростає. 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 системи охорони здоров'я в Україні.

Мета статті. Запропонувати науковий підхід до формування системи генетичного моніторингу в системі охорони здоров'я.

Виклад основного матеріалу. Варто зазначити, що розробці проблематики, пов'язаної з формалізацією основ генетичного моніторингу, присвячено чимало наукових досліджень як українських, так і зарубіжних учених, зокрема В. Ф. Москаленко, З. О. Надюк, М. Є. Поліщук, Я. Ф. Радиш, І. В. Рожкова.

Відаючи належне авторам зазначених наукових робіт, треба сказати, що питання, які порушуються в цитованих працях, здебільшого стосуються суто медичних аспектів організації системи моніторингу (перелік патологій, діагностична **тактика** та вимоги до методів, які застосовуються, організація обліку та лікування).

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, то відсутність економічних критеріїв ефективності генетичного моніторингу утруднює визначення величини ефекту від реалізації програми на державному рівні. Тому вкрай необхідною є розробка концептуальної моделі механізму реалізації генетичного моніторингу в Україні з виділенням і характеристикою його економічної складової.

Дійсно, такий підхід є достатнім та цілком обґрунтованим для вирішення прикладних питань моніторингу. Але економічне обґрунтування вибору спектру досліджуваної патології, глибини діагностики, встановлення обсягу витрачених коштів на діагностику та наступне лікування, використаних ресурсів, а отже і визначення ефективності системи моніторингу загалом не проведено.

Механізм реалізації генетичного моніторингу повинен мати замкнений характер. Наведена модель визначає структуру системи забезпечення й організації роботи та установи, залучені до проведення моніторингу; встановлює етапи власне моніторингу; виділяє компоненти аналітичної системи, яка відповідає за збір, обробку

інформації, оцінку ефективності та формування рекомендацій щодо коригування окремих частин системи забезпечення та організації.

Отримана блок-схема «механізму» не лише формує уявлення про необхідні його структурно-функціональні складові та їх взаємодію, а й дає можливість побудувати модель реалізації дії за конкретних умов. Відповідно до існуючих норм правового простору, за реалізацію кожного компонента системи забезпечення та організації відповідає окрема державна установа. Однак найголовнішою умовою цілісного функціонування системи моніторингу є чітко визначена ієрархія, налагоджена взаємодія та наступність дій [3].

На сьогодні вже достатньо чітко сформовані основні підходи до методології масової діагностики, що необхідно враховувати при формуванні головних компонентів її забезпечення. Насамперед, необхідне визначення кола патології 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 доцільним 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 безпліддя, 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 уродженими вадами розвитку, співвідношення дітей при народженні за статтю, оцінку їх маси та зросту.

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 моніто-

рингу. Тож немає необхідності зупинятися окремо на розгляді цих питань. Невід'ємною складовою процесу моніторингу є система збору та обробки інформації. Необхідність опрацювання значних обсягів вхідної інформації, які постійно зростають, зумовлює перевантаження аналітичної та управлінської ланок. А це призводить до зниження якості роботи на етапах планування, оперативного контролю та аналізу. Враховуючи те, що одним із найбільш ефективних шляхів зниження такої перевантаженості та підвищення ефективності використання трудових ресурсів є застосування інформаційно-прикладних систем обробки даних, бо саме вони мають бути обов'язковою частиною модернізації процесу моніторингу. Безумовно, їх застосування повинне базуватись на розгалуженій регіональній комп'ютерній мережі, проблеми запровадження якої раніше розглядалися. Кінцевим етапом моніторингу має стати оцінка медико-соціальної та економічної ефективності як головних критеріїв його результативності [4].

Індикатори, що відображають кінцеві результати наданої допомоги, – позитивні зміни у величині показників, які характеризують стан здоров'я населення. Важливим є ступінь задоволеності населення якістю наданої допомоги. Хоча мешканці будь-якої країни часто не задоволені якістю надання медичної допомоги, вважають, що оцінка показників у вищезгаданому алгоритмі характеризує ставлення медичних працівників до пацієнтів та дає можливість забезпечити хворому надання задовільної медичної допомоги. Разом з тим застосування такої концепції сприяє підвищенню ефективності використання ресурсів.

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 інвалідизованих захворювань. Соціальну ефективність можна оцінювати за зменшенням питомої ваги генетичних хвороб у причинах та загальному рівні інвалідизації дітей. Збільшиться задоволення населення якістю медичної допомоги [5].

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. Оцінка економічної ефективності ґрунтується на тому, що завчасно проведена профілактика чи розпочате лікування допомагають досягти соціальної адаптації хворого, забезпечивши можливості до його трудової діяльності. Отже, держава разом з видатками на діагностику та лікування отримує значний економічний зиск від внеску особи у формування ВВП. Зрозуміло, що адекватна організація процесу збору, аналізу інформації, встановлення критеріїв ефективності, вимагає, як уже зазначалося, створення окремої ланки у функціональній структурі медичної галузі, яка б мала у штаті фахівців із медико-біологічної статистики та економіки охорони здоров'я.

Стосовно витрат на діагностику необхідно зазначити, що основними складовими пренатальної діагностики є ультразвукове обстеження вагітних і біохімічний скринінг, які є порівняно недорогими. Однак ці заходи мають низку своїх обмежень, що часом не дають можливості діагностувати окремі вроджені вади розвитку. При цьому їх основне завдання – якомога повно окреслити групу жінок, які мають підвищений ризик народити дитину 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.

Висновок. Аналіз наукової літератури надає підстави для висновку про те, що при створенні системи моніторингу необхідно враховувати низку критеріїв, які вже достатньо викристалізувались. Треба звертати увагу на: наявність правового забезпечення діяльності; характер вибірки (масовий суцільний характер її створення або обстеження чітко встановлених груп ризику); перелік патологій, які планується враховувати; наявність доступних і достовірних методів діагностики; існування методів ефективною про-

філактики 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.

Варто наголосити на тому, що нині єдиним методом, який дає змогу діагностувати всі можливі мікроделеційні генетичні синдроми в межах всього геному, є порівняльна геномна гібридизація. Вона дає можливість запідозрити генетичний дефект, вчасно виявити його та врахувати його можливі наслідки при плануванні та подальшій вагітності. Однак, враховуючи високу вартість, цю технологію треба застосовувати як метод поглибленого дослідження, для чого мають бути чіткі показання: високий ризик вад розвитку за даними ультразвукового/біохімічного скринінгу, нормальний каріотип плода, наявність аномалій розвитку за даними ультразвукового обстеження чи фетоскопії.

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

Отже, відсутність науково-методологічної бази економічного обґрунтування витрат бюджетних коштів у системі охорони репродуктивного здоров'я, зокрема профілактики репродуктивних розладів, є одним із чинників, які заважають подальшій розробці цієї проблеми.

Список використаної літератури:

1. Генфонд 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.
2. Генфонд 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.
3. 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.
4. Линчак О. В. Генфонд і здоров'я: спрямованість генетико-демографічних процесів в умовах депопуляції / О. В. Линчак, О. І. Тимченко. – Київ : МВЦ «Медінформ», 2011. – 265 с.
5. 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

A. O. Lebediev Development of a model of genetic monitoring in Ukraine

The results of genetic monitoring are important for maintaining national security, because, in addition to identifying patients and determining the frequency of genetically determined pathology, such monitoring has another integral task, which is to assess the gene pool of the population, including determining the direction of genetic and demographic processes. The author notes that the importance of this aspect is due to the fact that significant progress in many fields of medicine has reduced the pressure of natural selection in human populations and its main factors have been infertility and reproductive losses.

It is noted that the scientific approach to the formation of a model of genetic monitoring, the essence of which is to implement preventive measures and reproductive health, timely diagnosis and correction of human developmental abnormalities to reduce mortality and disability of children, which will preserve labor potential and reduce social burden on the budget by reducing morbidity and disability.

The introduction of genetic monitoring requires the organization of a separate link in the structure of the health care system and resources to support it. However, properly

organized monitoring makes it possible to offset costs by reducing the number of children with disabilities from childhood, which can give the state an economic benefit nationwide.

Today, unfortunately, there are no uniform approaches to the economic justification of the effectiveness of monitoring in the state in any area. When analyzing the results of scientific achievements devoted to the study of the effectiveness of various economic activities, there are grounds for concluding that the economic efficiency of genetic monitoring should be calculated on the basis: the amount of funds allocated for monitoring; expenses for detection of one case of a disease with the subsequent recalculation on all considered; cost of treatment and rehabilitation; the cost of human life; the estimated profit of the state from the employment of a person as a result of successful treatment or prevention and ensuring its social and labor adaptation.

Key words: *Genetic monitoring, national security, gene pool of the population, genetic and demographic processes, scientific approach.*