

Роль регионального координатора по редким заболеваниям в реализации Дорожной карты «Внедрение новых стандартов диагностики и лечения редких болезней у детей в РК»

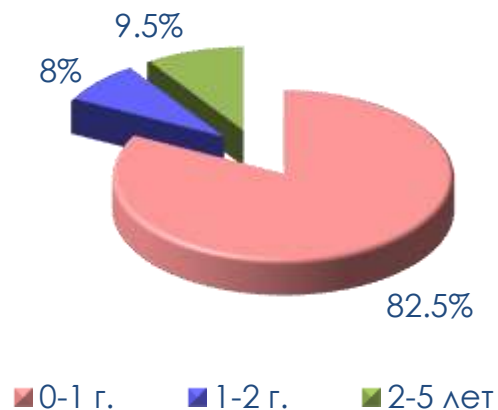
Научный центр педиатрии и детской хирургии МЗ РК
Алматы, 26.06.17 г.

Анализ текущей ситуации

Динамика снижения детской и младенческой смертности в РК



Возрастная структура ДС



- В 2016 г. снижение показателя МЛС на 11,5% по сравнению с 2015 г.
- Достигнут индикатор Госпрограммы развития здравоохранения РК «Денсаулық», при плане - 9,59% показатель МЛС составил 8,5%.

Структура младенческой смертности в РК (%)

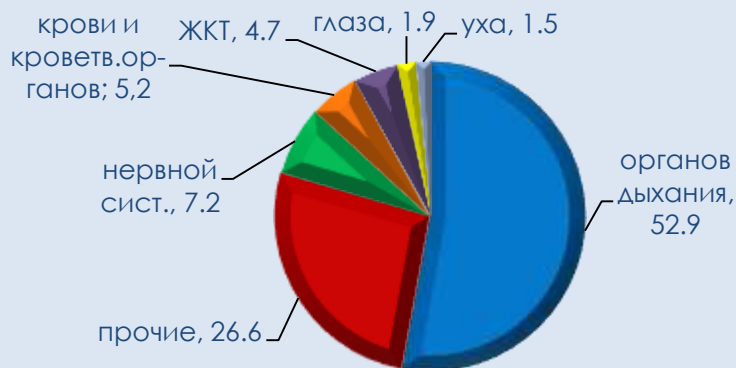


Структура МЛС

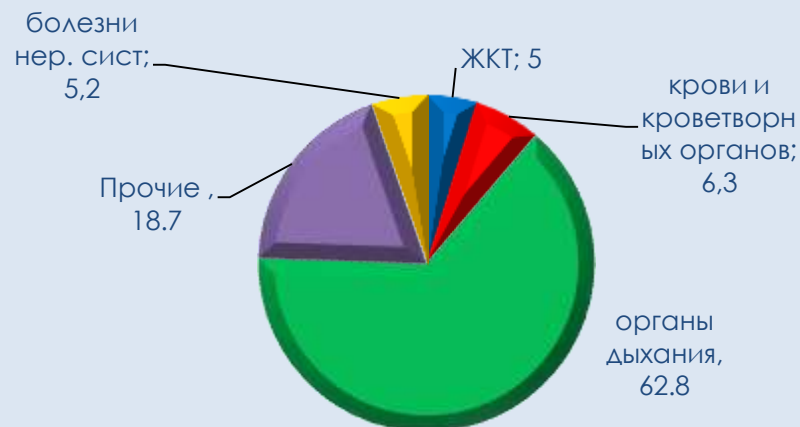


Снижение заболеваемости детей в РК за последние годы

Заболеваемость детей в возрасте до 1 года (%)



Заболеваемость детей до 5 лет (%)



➤ Снижение общей заболеваемости детей в 2010 г. – 101 481,8; в 2015 г. – 87 168,7 на 100 тыс.дет.нас.

Диагностика и лечение редких (орфанных) заболеваний у детей в РК

Улучшение диагностики редких (орфанных) заболеваний (абс)



- Обеспечение лекарственными средствами из средств РБ;
- Увеличение продолжительности жизни детей с лизосомальными болезнями и муковисцидозом;
- Начата реализация дорожной карты по редким заболеваниям.

Внедрение интегрированной модели по повышению эффективности службы родовспоможения и детства в РК

Многоуровневый подход к оказанию медицинской помощи детям



Переход к приоритетности профилактики в комплексе мер по охране здоровья детей

- Высокотехнологичные медицинские услуги;
 - Мониторинг и оценка оказания медицинской помощи детям в регионах;
 - Анализ критических состояний новорожденных;
 - Оказание организационно – методической, консультативной и образовательной помощи регионам.
-
- Специализированная медицинская помощь по различным педиатрическим профилям;
 - Этапная медицинская реабилитация;
 - Создание катамнестических центров для детей с последствиями патологии перинатального периода.
-
- Модернизация патронажной службы здравоохранения;
 - Профилактика инфекционных заболеваний (вакцинация);
 - Развитие амбулаторно – поликлинической помощи;
 - Улучшение здоровья и развития детей с помощью раннего выявления признаков заболевания;
 - Повышение знаний семьи о здоровом образе жизни, своевременном обращении за медпомощью по уходу за новорожденными и воспитанию детей;
 - Совершенствование школьной медицины.

Маршрут пациента с редким (орфанным) заболеванием

Пациент с подозрением на редкое заболевание

ПМСП
ВОП, педиатр

Областной уровень
(ОДБ, ГДБ)
Региональный координатор
Узкопрофильные специалисты

Республиканский уровень
НИИ, НЦ, Университетские клиники
Центры по координации редких заболеваний
Республиканские координаторы

По достижении 18 лет

Центр
по координации редких
заболеваний
у взрослых
НИИКВБ

Первичная диагностика,
динамическое
наблюдение,
диспансеризация,
реабилитация

Окончательная
верификация диагноза,
первичная терапия,
контроль в декретиро-
ванные сроки и
коррекция терапии

Алгоритм ранней диагностики болезни Гоше у детей

ПМСП
ВОП,
педиатр

Ранние клинические признаки заболевания:

быстрая утомляемость, частые ОРВИ, инфекции, увеличение объема живота, боли в костях, бледность кожи и видимых слизистых оболочек

Изменения в лабораторных данных:

общий анализ крови: анемия I – II степени, тромбоцитопения, лейкопения, нейтропения, повышение СОЭ;
биохимический анализ крови: повышение активности печеночных трансаминаз, мочевины.

Областной уровень
(ОДБ, ГДБ)

Консультация детского гематолога
Региональный координатор, другие узкопрофильные специалисты

Оценить присутствие других признаков:

Прогрессирующее увеличение объема живота, не купируемые боли в костях, кровотечения различной локализации, возможные неврологические изменения (не у всех), отставание в физическом и умственном развитии, замедление роста и полового развития; страбизм и/или окуломоторная апраксия;

Лабораторные и инструментальные методы исследования:

УЗИ: гепатоспленомегалия (увеличение размеров селезенки в 5-10 раз);
в крови: повышенный ферритин;
На рентгене: деформация костей по типу колб Эрленмайера
Миелограмма: выявление клеток Гоше

Исключить лейкоз, апластическую анемию, тромбоцитопеническую пурпуру, солидные опухоли

Энзимодиагностика + генетическое исследование

Республиканский уровень (НЦПАХ)

Республиканский координатор по болезни Гоше

- Окончательная верификация диагноза болезни Гоше;
- Первичная ферментозаместительная терапия (только на республик. уровне – риск анафилаксии);
- Динамическое наблюдение в декретированные сроки;
- Коррекция дозы ферментозаместительной терапии.

Алгоритм ранней диагностики муковисцидоза у детей

ПМСП
ВОП, педиатр

Ранние клинические признаки муковисцидоза

- Стойкий навязчивый кашель с или без гнойной мокроты;
- Появление первых симптомов бронхообструктивного синдрома с первых месяцев жизни;
- Постепенное учащение и утяжеление эпизодов бронхообструкций;
- Диагностически неясная рецидивирующая или хроническая одышка.

Анамнестические данные:

- Отягощенный акушерский анамнез, мертворождение;
- Длительная неонатальная желтуха.

Появление дополнительных симптомов:

- Отставание в весе и росте;
- Хроническая диарея;
- Наличие обильного жирного стула со зловонным запахом;
- Соленый вкус кожи ребенка.

Лабораторные и инструментальные методы исследования

- Копрограмма — наличие нейтральных жиров;
- Рентгенограмма — пневмония затяжная.

Областной, городской
уровень (ОДБ, ГДБ)

ПОДОЗРЕНИЕ НА МУКОВИСЦИДОЗ

КОНСУЛЬТАЦИЯ ПУЛЬМОНОЛОГА,
ГАТРОЭНТЕРОЛОГА
РЕГИОНАЛЬНЫЙ КООРДИНАТОР

Потовая проба
положительная

Республиканский уровень
(Алматы, НЦПДХ, НЦАГиП; Астана, ННЦМД)

- Верификации диагноза (определение эластазы, анализ на ген муковисцидоза);
- Обоснование патогенетического лечения;
- Терапия осложненных форм муковисцидоза.

Функциональные обязанности регионального координатора по редким (орфанным) заболеваниям у детей

1. Общие положения

- 1.1. Региональный координатор по редким (орфанным) заболеваниям (далее – координатор) у детей назначается на должность и освобождается от нее приказом руководителя областного управления здравоохранения;
- 1.2. Координатор подчиняется **непосредственно заместителю руководителя областного управления здравоохранения, курирующего вопросы по детству;**
- 1.3. Координатором может быть лицо, отвечающее следующим требованиям: высшее медицинское образование, сертификат специалиста педиатра, высшая или первая квалификационная категория, общий стаж работы по специальности **не менее 3 лет.**
- 1.4. На время отсутствия координатора его права и обязанности переходят к другому специалисту, согласно внутреннего приказа медицинской организации.
- 1.5. Координатор руководствуется в своей деятельности законодательными актами РК; Постановлениями, решениями, приказами и инструкциями вышестоящих органов здравоохранения по выполняемому разделу работы; приказами и распоряжениями Руководителя областного управления здравоохранения, МЗ РК, рекомендациями республиканских координаторов; настоящей должностной инструкцией.

2. Права координатора по редким (орфанным) заболеваниям

Координатор имеет право:

- 2.1. осуществлять контроль и учет обеспеченности пациентов лекарственными средствами, изделиями медицинского назначения, специализированными продуктами лечебного питания в соответствие с действующими приказами МЗ РК;
- 2.2. осуществлять контроль за своевременной реализацией лекарственных средств, ИМН и др. закупленных за счет средств РБ.
- 2.3. осуществлять контроль за своевременным проведением медико-социальной экспертизы у детей с некоторыми видами редких заболеваний;
- 2.4. осуществлять контроль за выполнением клинических протоколов диагностики и лечения детей с редкими (орфанными) заболеваниями в регионе;
- 2.5. вносить предложения, рекомендации заместителю руководителя управления здравоохранения области по вопросам улучшения организации медицинской помощи пациентам с редкими.
- 2.6. принимать решения в пределах своей компетенции.

3. Обязанности регионального координатора по редким (орфанным) заболеваниям

Координатор обязан:

- 3.1. осуществлять учет и регистрацию пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями в регионе (в том числе впервые выявленных в отчетном году);
- 3.2. обеспечивать выполнение маршрута пациента с редким (орфанным) заболеванием от уровня ПМСП до Республиканского уровня;
- 3.3. осуществлять контроль за условиями для проведения патогенетического лечения на базе имеющихся МО;
- 3.4. обеспечивать междисциплинарный подход для коррекции и профилактики осложнений у детей с редкими заболеваниями;
- 3.5. ежегодно по плану представлять заявку необходимых лекарственных средств обеспечивающихся из средств РБ для детей с редкими (орфанными) заболеваниями в Управление здравоохранения области, курируемые республиканские организации и МЗ РК;
- 3.6. проводить информационно-разъяснительную работу с родителями пациентов с редкими заболеваниями по вопросам диагностики, лечения и профилактики осложнений;
- 3.7. организовывать школы для родителей детей с редкими заболеваниями по вопросам особенностей ухода.
- 3.8. осуществлять контроль в регионе за работой катамнестического кабинета для детей с редкими заболеваниями и проводит мониторинг за динамическим наблюдением пациентов в декретированные сроки;
- 3.9. представлять в курируемые республиканские организации отчет о работе по результатам мониторинга - 1 раз в 6 месяцев, не позднее 10 числа отчетного месяца в соответствии с утвержденной формой;

4. Ответственность регионального координатора по редким (орфанным) заболеваниям

Координатор по редким (орфанным) заболеваниям несет ответственность:

- 4.1. За невыполнение и/или несвоевременное, выполнение своих должностных обязанностей.