

Организация медицинской помощи детям с неврологическими заболеваниями

Главный внештатный детский невролог МЗ РК, д.м.н., заведующая
кафедры неврологии НАО «МУА»

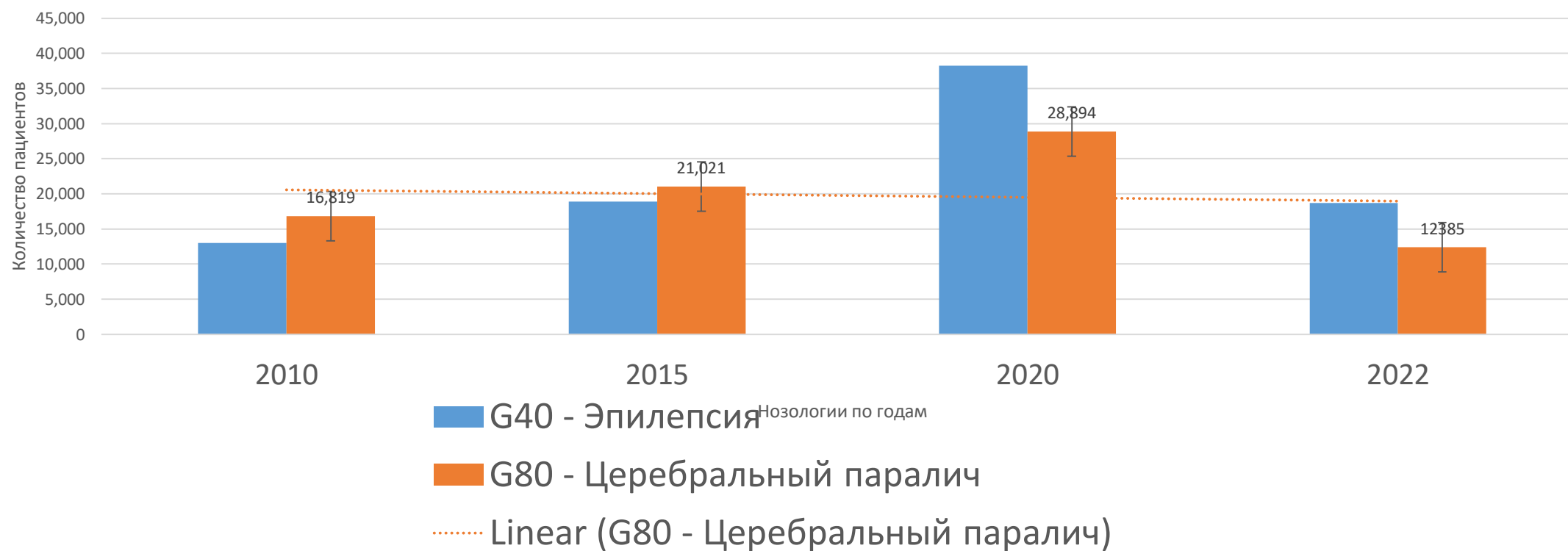
Информация по числу детей (от 0 до 17 лет включительно), состоящих на диспансерном учете с заболеваниями нервной системы по кодам МКБ-10 (все коды G) по данным информационной системы "Электронный регистр диспансерных больных"

№	Регионы	01.01.2022	01.01.2023
1	Акмолинская область	3984	2729 ↓
2	Актюбинская область	3359	1214 ↓
3	Алматинская область	10186 (1:74; 1,35%)	2816 ↓
4	Атырауская область	3083	2823 ↓
5	Восточно-Казахстанская область	4670	1824 ↓
6	Жамбылская область	7920	2267 ↓
7	Западно-Казахстанская область	2658	1457 ↓
8	Карагандинская область	6105	4145 ↓
9	Костанайская область	2371	2695 ↑
10	Кызылординская область	5885	914 ↓
11	Мангистауская область	3452	1341 ↓
12	Павлодарская область	3453	3296 ↓
13	Северо-Казахстанская область	1941	1557 ↓
14	Туркестанская область	12006 (1:76;1,3%)	7191 ↓
15	г.Шымкент	7085	7162 ↑
16	г.Алматы	11716 (1:45; 1,3%)	6344 ↓
17	г.Нур-Султан	3537	2299 ↓
Республика Казахстан		93411	52086 ↓



относительная стабилизация количества пациентов с ЦП и эпилепсией

Информация по заболеваемости детей с кодами МКБ-10 G40, G80 по данным годовой отчетной формы 12.



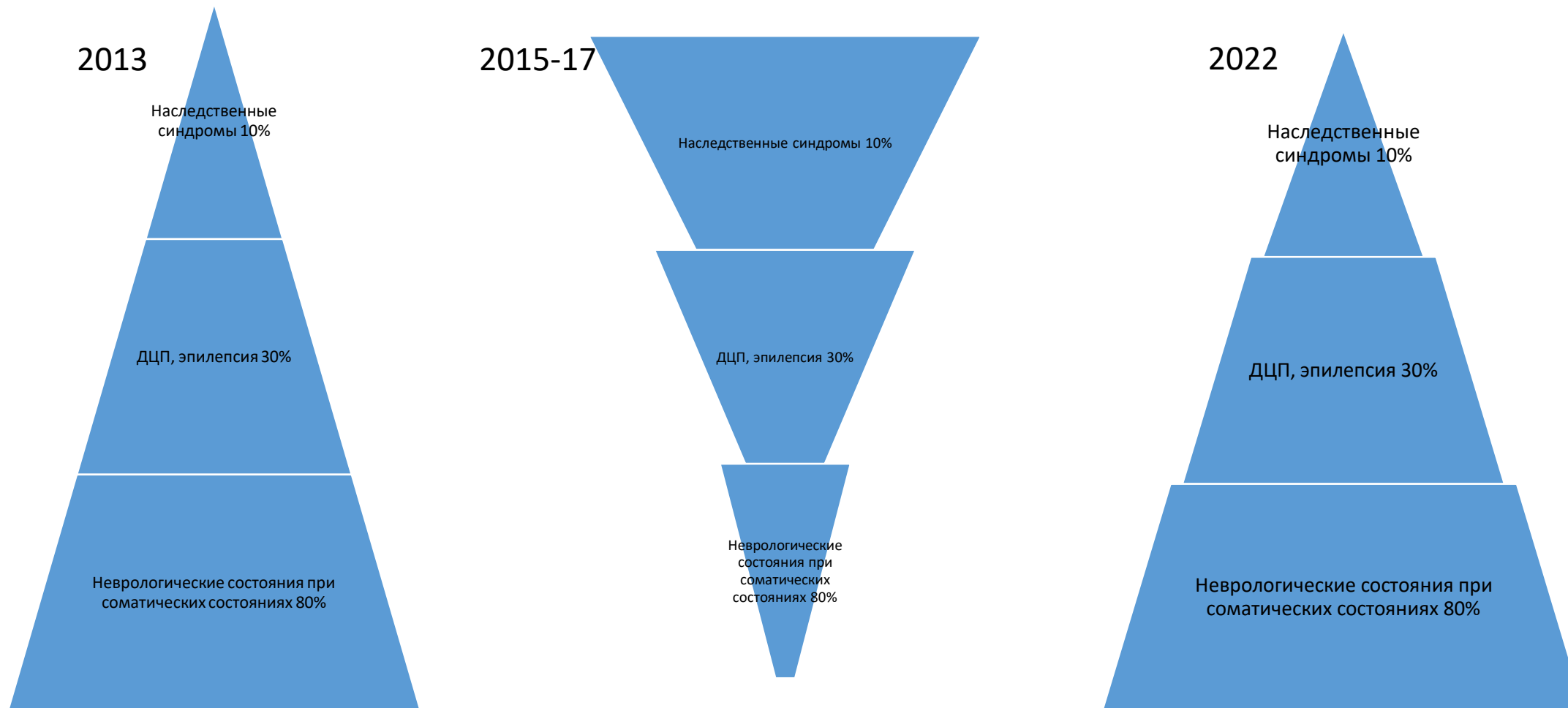
Медико-демографические показатели

- Самая высокая заболеваемость в возрастной группе от 1 до 14 лет.
- Заболеваемость **эпилепсией 2 : 1000 (36%)** детского населения;
- Церебральным параличом **6:10 000 (24%)**;
- Другие нарушения нервной системы **3:1000 (33%)!!!!**
- **Орфанные и инфекционные заболевания 7%**

Диагноз «Другие нарушения нервной системы» не отражает сути заболевания и поэтому такое большое количество пациентов, которые больны «чем то» вызывает очень много вопросов и отражает основную проблему в детской неврологии, когда любое заболевание начинают кодировать неврологическим шифром и не проводят четкую дифференциальную диагностику в результате какое конкретно заболевание имеют пациенты не известно.



Нозологическая структура стационарной помощи



Амбулаторная неврологическая практика (97% проф.осмотры, 3% профильные пациенты)

Педиатрия

«определение показаний к
вакцинации»

«фебрильные судороги»

«синдромом вялого ребенка»

различные нарушения питания
(гипотрофии)

поведение (педагогическая
запущенность)

гипертермические состояния и другие
общие вопросы

Неврология

эпилептическая энцефалопатия

нервно-мышечные расстройства

патология белого вещества
(демиелинизирующие,
дегенеративные)

церебральный паралич

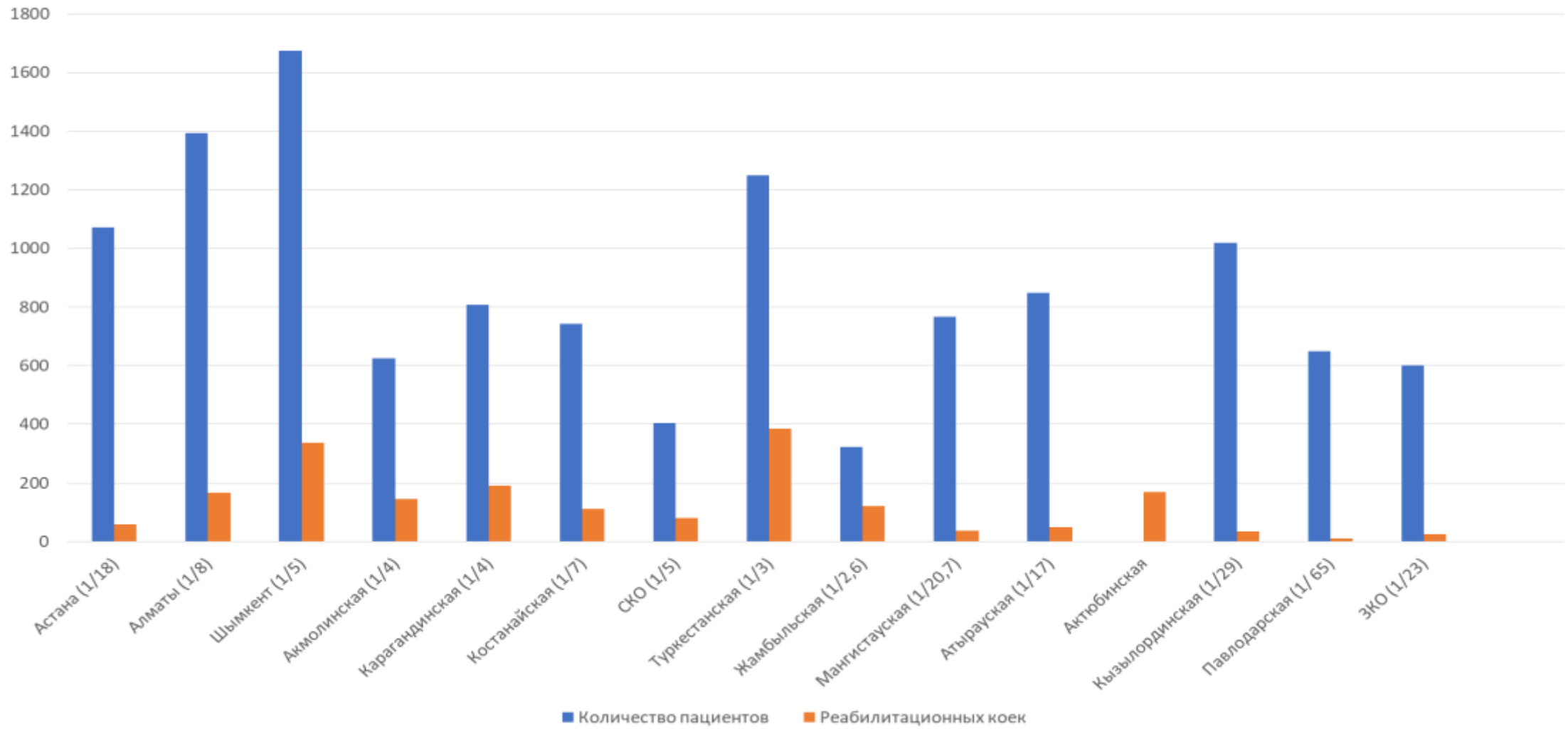
генетически обусловленные
состояния с неврологической
манифестацией



Следствие данного подхода

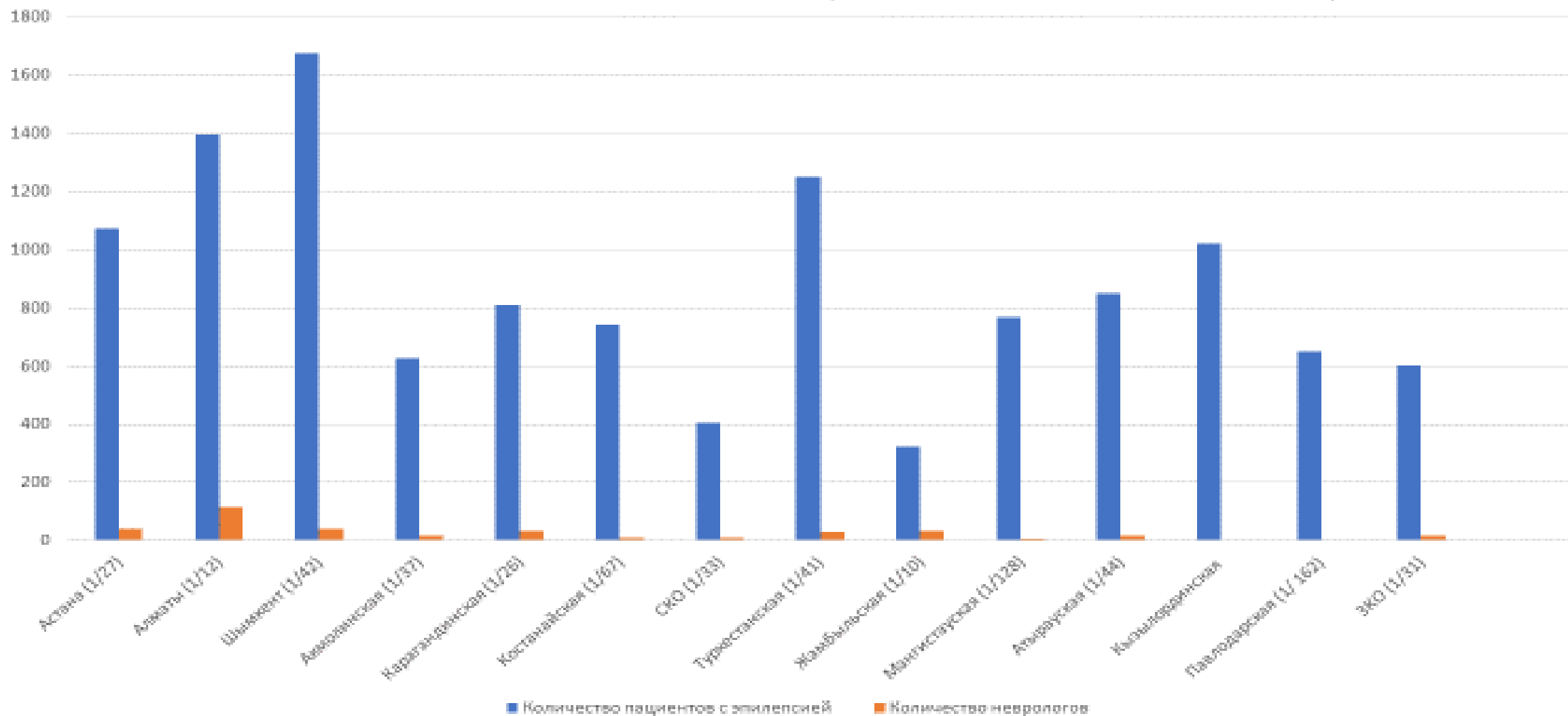
- **пациенты остаются не полноценно осмотренными**, в некоторых случаях из-за большого количества пациентов обще педиатрического профиля **квалификация специалистов неврологов падает** и появляются разные субспециальности, такие как эпилептологи, алгологи, нейрофизиологи и тд .
- **Эпилепсия это неврологическое заболевание (G 40)**и составляет самую большую группу пациентов и диспансерного наблюдения и по заболеваемости и **ЭТИМИ пациентами должны заниматься неврологи**, а не отправлять их к эпилептологам, так как эпилептологи это те же самые неврологи, только сидящие , как правило **в частных центрах, деятельность которых не всегда регламентируется государственными НПА и трудно контролируется**. И это за частую **создает много проблем, особенно в части обеспечения лекарственными средствами по перечню АЛО** (противосудорожными препаратами и др).
- Проведение не обоснованных обследований (МРТ, ЭЭГ мониторинг, НСГ и тд), высокоспециализированные обследования назначаются не неврологами (логопеды, психологи, специалисты интегрированной медицины, нутрициологи)
- Использование сомнительных методов лечения (хиджама, ТМС, ТУС, коррекция атланта, остеопатия и т.п)

Количество пациентов с ЦП/ Реабилитационных коек



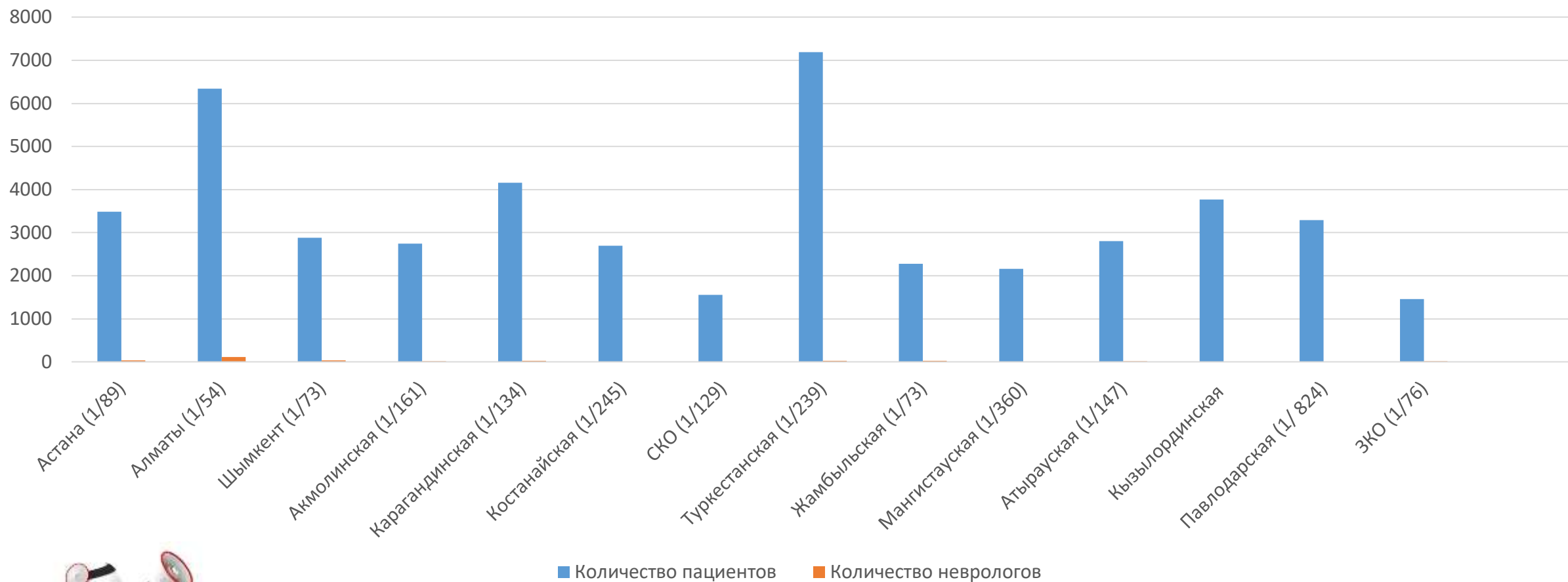
Если принять во внимание 33% пациентов с «Другими поражениями н.с.», то количество пациентов на койку увеличится в 2 раза и все равно не сможет быть обеспечено должным количеством пациентов

Количество пациентов с эпилепсией/ Количество неврологов



Медико-демографические показатели

Количество больных/ Количество неврологов



**Время наращивать качественный потенциал врача детского невролога!
ПОВЫШЕНИЕ КВАЛИФИКАЦИИ ИМЕЮЩИХСЯ КАДРОВ!!!
ПРАВИЛЬНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ КОМПЕТЕНЦИЙ!!**



ОСНОВНЫЕ

НАПРАВЛЕНИЯ

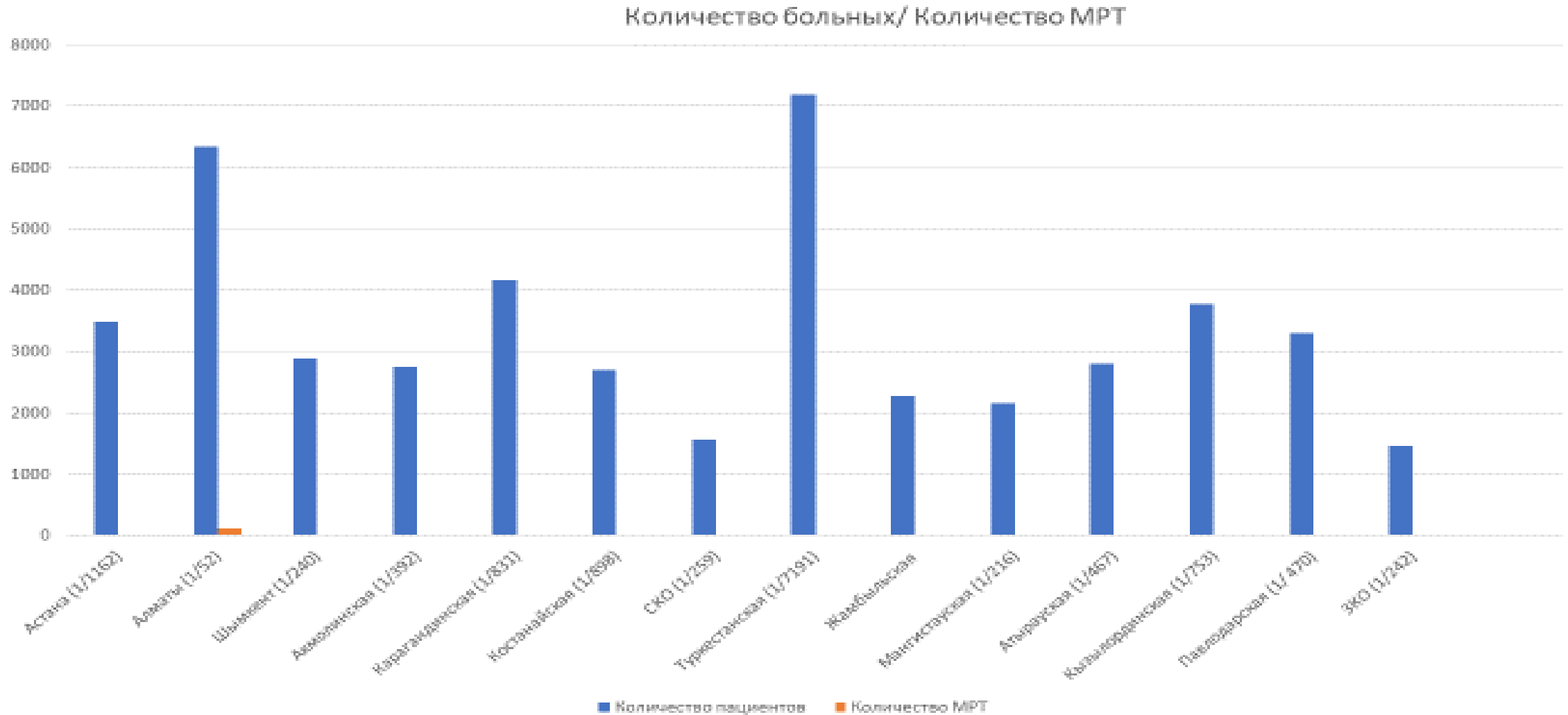
ОБУЧЕНИЯ

проведение семинаров, мастер-классов по **перинатальной неврологии, стандартизированной оценке функционального статуса**, диагностике, введению, мониторингу эффективности применения патогенетической терапии в регионах детей с эпилепсией и нервно-мышечными заболеваниями.

организация совместных международных консилиумов с привлечением коллег из ближнего и дальнего зарубежья (лечащий врач с региона, республиканский специалист, пациент) .

практические занятия по проведению спинно-мозговых пункций, применению шкал функциональной оценке неврологического статуса, проведения вентиляционной поддержки мешком Амбу.

Материально-техническое оснащение на примере МРТ



Япония 1/20.000; США 1/25.000; Германия 1/30.000(www.statista.com Conor Stewart Apr,14, 2022)

выполняется национальная программа внедрения персонализированной и превентивной медицины в РК по задаче «Генетические эпилепсии среди детей казахской популяции», 2021-2023 гг

проводятся выездные мастер-классы и циклы повышения квалификации врачей по эпилепсии у детей (Шымкент, Караганда, Кустанай) нервно-мышечным заболеваниям (Кустанай, Караганда, Шымкент, Семей, Павлодар, Алматы, Атырау, Кокшетау, Астана)(www.neuro-site.kz)

проводятся ежегодные Республиканские конференции, международные семинары с международными организациями(ICNA, EPNS)

публикации казахстанских врачей-исследователей

Duchenne Muscular Dystrophy in Kazakhstan: A Journey from Diagnosis to the Treatment, the Biases and Achievements

Cite

Article type: Research Article

Authors: Jaxybayeva, Altyntash^{a,*} | Chunkayeva, Dana^b | Myrzaliyeva, Bakhytkul^b | Ayaganov, Dinmukhamed^c | Lepessova, Marzhan^b | Bulekbayeva, Sholpan^d | Idrissova, Zhannat^e | Mukhambetova, Gulnar^e | Bayanova, Mirgul^f | Malfatti, Edoardo^g | Urtizberea, Andoni^h

Affiliations: [a] NCJSC Astana Medical University, Astana, Kazakhstan | [b] Kazakh-Russian Medical University, Almaty, Kazakhstan | [c] West Kazakhstan Marat Ospanov Medical University, Aktobe, Kazakhstan | [d] National Children's Rehabilitation Center, Astana, Kazakhstan | [e] Asfendiyarov Kazakh National medical university, Almaty, Kazakhstan | [f] UMC, National Research Center for Maternal and Child Health, Astana, Kazakhstan | [g] Paris-Est Créteil Université, Créteil, France | [h] Institute of Myology, Paris, France

Correspondence: [*] Correspondence to: Altyntash Jaxybayeva, NCJSC Astana Medical University, 49a Beybitshilik Street, Astana Kazakhstan, +7 701 7179841; E-mail: altyntash@gmail.com.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy, multiple ligation binding probe amplification, next generation sequencing, DMD gene, genetic spectrum, deletion

DOI: 10.3233/JND-221559

Journal: Journal of Neuromuscular Diseases, vol. Pre-press, no. Pre-press, pp. 1-7, 2022

Published: 10 January 2023

BRIEF RESEARCH REPORT article

Front. Neurol., 10 June 2021

Sec: Pediatric Neurology

Volume 12 - 2021 | <https://doi.org/10.3389/fneur.2021.639317>

This article is part of the Research Topic

Advances in Early Onset Epilepsies

[View all 9 Articles](#)

Genomic Investigation of Infantile and Childhood Epileptic Encephalopathies in Kazakhstan: An Urgent Priority

Altyntash Jaxybayeva^{1,*}, Alissa Naurzybayeva², Assem Khamzina², Meruert Takhanova

¹, Assel Abilhadirova³, Anastasia Rybalko⁴ and Kymbat Jamanbekova⁵

¹ Department of Neurology, Astana Medical University, Nur-Sultan, Kazakhstan

² Department of Neurology of Early Age, National Research Center for Maternal and Child Health, Nur-Sultan, Kazakhstan

³ Department of Early Age Neurology, University Medical Center, National Research Center for Maternal and Child Health, Nur-Sultan, Kazakhstan

⁴ Corporate Fund University Medical Center, National Research Center for Maternal and Child Health, Nur-Sultan, Kazakhstan

⁵ Nazarbayev Intellectual School, Nur-Sultan, Kazakhstan

Objectives: Infantile and childhood epileptic encephalopathies are a group of severe epilepsies that begin within the first year of life and often portend increased morbidity.

Проблемы, пути решения, краткосрочный план работы на 2023 год

Проблемы	Пути решения	План на 2023 год
проведение МРТ детям	Обсуждение методики седации и вариантов иммобилизации во время исследования	Круглый стол совместно с радиологами и анестезиологами –реаниматологами (вебинар) Обучение по вопросам интерпретации МРТ и КТ сканов с привлечением радиологов (все неврологи в рамках вебинара)
лечение/назначение АЭП детям с эпилепсией	Обсуждение необходимости назначения АЭП из перечня орфанных препаратов через консилиум ЭКС, мониторинг эффективности назначения	Организация работы ЭКС с включением специалистов в области эпилепсии Обучение неврологов областей и городов «диагностике и ведению пациентов с эпилепсией» (выездные семинары в Тараз, Караганда, ВКО, Мангыстауская область, Жетысуская, Алматинская)
Проведение генетических обследований детям с неврологическими заболеваниями	Четкое определение показаний для назначения ХМА, WES, MLPA, ПЦР	Проведение мультидисциплинарного семинара с генетиками, неврологами Поддержка работы Горячей линии по диагностике в рамках маршрута движения пациентов в НМЗ
Проведение оценки функционального статуса детям с орфанными заболеваниями (НМЗ, эпилепсия)	Central Eurasian EPNS course по оценке неврологического статуса детей первого года жизни (teach the teachers) Обучение в регионах	Алматы 12-14 апреля 2023 Выезды в ВКО, Талдыкорган, Кызылорад, Атырау Работа ЭКС по НМЗ
Совершенствование нормативно-правовой базы и ознакомление неврологов	Обсуждение и вынесение Стандарта оказания помощи Отработка протоколов Предложение по совершенствованию диагностики аутоиммунных заболеваний нервной системы Паллиативный уход в неврологии	Ознакомление со Стандартом ЦП, СМА, менингит, энцефалит, аутоиммунный энцефалит Совместное обсуждение с лабораторными специалистами о внедрении панели на аутоиммунных заболевания Обсуждение с патоморфологами проекта по мышечной биопсии Участие в обсуждении Стандарта по паллиативной помощи Проведение мастер-классов по дыхательной и нутритивной поддержке

Проведение Республиканской конференции с международным участием 28-29 сентября 2023 года

- По результатам деятельности ЭКС было всего обсуждено 168 пациентов из них со спинальной мышечной атрофией 69 (что составляет 37% всех диспансерных по шифру G12).
- Из них 53 пациентам рекомендован нусинерсен, 2 пациента получили онасемноген абепарвовек (золгенсма), 10 рекомендован рисдиплам.
- Начато введение нусинерсена 26 пациентам из них 10 пациентов уже закончили инициальную фазу, отмечались случаи отказа от терапии в связи с техническими сложностями –металлоконструкции в позвоночнике), 1 пациент получил онасеноген абепарвовек (золгенсма) в рамках международной программы бесплатного доступа и 1 на платной основе в России.
- По Мышечной дистрофии Дюшена обсуждено 76 пациентов (что составило 17% из всех находящихся на диспансерном наблюдении) из них получают **Аталурен – 16** (3 пациентов потеряли амбулаторность на препарате, 2 назначен препарат в неамбулаторной стадии, 11 ожидают динамической оценки, также отмечались перебои получения препарата, **Этеплирсен-14** (6 в ранней неамбулаторной стадии, 8 амбулаторные).

-

Вызовы сегодняшнего дня:

- Как стать детским неврологом в Казахстане? (согласно ГОСО 30% уделяется на детскую неврологию в программе по подготовке резидентов, изменился подход к образованию педиатров в Казахстане -10 лет без педиатров)
- Врачей МНОГО, а специалистов НЕ МНОГО

Данные ВОЗ, 2013	соотношение врачей на 10.000 населения	соотношение медицинских сестер на 10.000 населения
УК	27,43	82,76
Казахстан	40,99	101,33

- Коммуникационные трудности
- Обесценивание и недоверие к отечественным специалистам со стороны общества

Достижения:

- Проводится стандартизация диагностических и лечебных подходов с учетом принципов доказательной медицины (подано на экспертизу 9 протоколов диагностики и лечения из них 4 по орфанным неврологическим заболеваниям таким как Рассеянный склероз, оптикомиелит Девика, СМА, ЦП, болезнь Фабри)
- Устранение полипрогмазии и демедикализация
- Создаются экспертные и мультидисциплинарные группы (например по НМЗ, реабилитации)
- Проводится лекарственная терапия, в том числе генная.
- Попытка интеграции между детскими и взрослыми неврологами

ПЛАНЫ

- Работа с синлабусами по детской неврологии на основе международных (совместно с EPNS)
- Профессиональный стандарт
- Рекомендации по удлинению программы резидентуры с 2 до 4 лет
- Стандартизация и спецификация подходов к диагностике и лечению
- Развитие доказательной медицины, «экологии медицинской помощи», а не только определение заболевания, внедрение оценки состояния с учетом МКФ (ПМПК, МСЭК)
- Развитие преемственности в ведении педиатрических и взрослых пациентов с неврологическими заболеваниями

ДЕТСКИЙ НЕВРОЛОГ ДОЛЖЕН ЗАНИМАТЬСЯ БОЛЕЗНЯМИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ (G), А НЕ ВСЕЙ ПЕДИАТРИЕЙ!

Спасибо за внимание!