

РАЗВИТИЕ ТЕХНОЛОГИЙ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ И КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ ПО ВЫЯВЛЕНИЮ ВРОЖДЕННЫХ ОШИБОК ИММУНИТЕТА: ПРОБЛЕМЫ И ПУТИ ИХ РЕШЕНИЯ

© 2019 г. И. А. Тузанкина^{1*}, Л. И. Воронина², Е. В. Зайцева²

*E-mail: ituzan@yandex.ru

¹Институт иммунологии и физиологии УрО РАН, Екатеринбург, Россия;

²Уральский федеральный университет им. первого Президента России Б. Н. Ельцина, Екатеринбург, Россия

Поступила: 05.03.2019. Принята: 19.03.2019

Авторы дают теоретическое обоснование понятий «технология генетических исследований» и «технология консультирования на основе диагностики тяжелого комбинированного иммунодефицита». Рассматривают этот вид технологий как совокупность таких элементов как этические нормы, алгоритм диагностических действий и консультирования.

Ключевые слова: технологии, генетические исследования, консультирование, врожденные ошибки иммунитета, протокол, этические нормы

DOI: 10.31857/S102872210006481-4

Адрес: 620049, Екатеринбург, ул. Первомайская, 106, Институт иммунологии и физиологии УрО РАН, Тузанкина Ирина Александровна. Тел.: 89122616717 (моб.).

E-mail: ituzan@yandex.ru

Авторы:

Тузанкина И. А., д.м.н., профессор, Заслуженный деятель здравоохранения РФ, главный научный сотрудник лаборатории иммунопатофизиологии Института иммунологии и физиологии УрО РАН, Екатеринбург, Россия;

Воронина Л. И., кандидат социологических наук, доцент, Уральский федеральный университет им. первого Президента России Б. Н. Ельцина, Екатеринбург, Россия;

Зайцева Е. В., к.соц.н., доцент, Уральский федеральный университет им. первого Президента России Б. Н. Ельцина, Екатеринбург, Россия.

Актуальность темы исследования, результаты которого представлены в статье, обусловлена наличием следующих теоретических и практических проблем. Это неразработанность в теории управления здравоохранением понятий «технология генетических исследований» и «технология консультирования на основе диагностики тяжелого комбинированного иммунодефицита», технологий последующего терапевтического лечения при его подтверждении. Также актуальность темы определяется отсутствием теоретического обоснования этого вида технологий, как подсистемы управления здравоохранением и совокупности элементов, входящих

непосредственно в структуру технологии. Необходимость в разработке новых технологий и их последующего внедрения в практику здравоохранения, несомненно, вызваны требованиями к повышению качества медицинской помощи на основе профессиональной компетентности врачей и развития специализаций, в том числе по иммунологии.

ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ МЕТОДЫ

В исследовании авторы используют такие методы как изучение теоретической литературы, сравнительный анализ, применяют междисциплинарный подход, интегрирующий результаты изучения теорий публичного управления, управления здравоохранением, клинической иммунологии и аллергологии, а также результаты эмпирических исследований. Анализ научных исследований позволяет сделать вывод о том, что лишь немногие российские авторы изучают и представляют теоретическое обоснование технологий, необходимых для диагностики и лечения пациентов. Практически отсутствуют работы, в которых таковые технологии рассматриваются как совокупность элементов. В основном в научных трудах анализируются отдельные элементы или факторы, влияющие на степень ре-

зультатов лечения при оказании медицинской помощи. Чаще всего к понятиям, связанным с технологиями, обращаются авторы, изучающие конкретные вопросы управления системой здравоохранения. Например, М. В. Печерских исследует процесс оказания медицинской помощи детям со злокачественными новообразованиями [1]. А. С. Позднякова рассматривает конкретные информативные диагностические методы, применяемые при лечении больных [2]. Анализируются способы и отдельные реанимационные приемы, при этом рассматриваемые не как элементы системы, а в качестве частных факторов, влияющих на результативность лечения пациента, например, В. А. Аксенова, Д. Т. Леви и Н. И. Клевно делают выводы о значимости конкретных алгоритмов, анализируемых как последовательность действий в дифференциальной диагностике БЦЖ-осложнений с включением современных информативных методов диагностики *in vivo* и *ex vivo* [3]. Наиболее разработаны технологии молекулярно-генетических исследований в теории и практике экспертно-криминалистической деятельности. В методических указаниях по реализации приказа Министерства здравоохранения России от 19.01.1999 г. указаны конкретные элементы, входящие в структуру технологии проведения судебно-медицинской экспертизы идентификации личности и установления родства [4]. Авторы статьи предлагают рассматривать технологию как подсистему управления здравоохранения и совокупность конкретных элементов: локальные акты; действия медицинских работников – участников диагностических исследований на основе норм (правовых и этических). Далее, это критерии для оценки полученных результатов и последующего принятия решений; способы, приемы и методы, применяемые при осуществлении конкретных технологий; это медицинское оборудование, тесты и лекарственные препараты. При этом, принятие решения о необходимости разработки и применения той или иной технологии, должно сопровождаться сравнительной оценкой риска и пользы, которую могут получить прямые участники (научное сообщество, врачи, пациенты, их близкие и семьи) и косвенные участники (общество и в целом государство).

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Исходя из предложенной методологии, в качестве примера анализируется возможность проектирования такой технологии как консуль-

тирование пациентов, проводимое педиатрами общего профиля, с целью выявления или исключения тяжелого комбинированного иммунодефицита. При проведении консультации врачи обязаны оформлять направление на генетическое обследование новорожденного ребенка, для того, чтобы выявить или исключить наследственные и врожденные заболевания. Но так как сегодня в РФ не установлен порядок проведения генетического обследования, то многие врачи не видят необходимости в том, чтобы оформлять направление на такой вид обследования. Соответственно, при бездействии врачей систематически возникает риск по задержке во времени в постановке точного диагноза заболеваний у пациентов, что приводит к неэффективному лечению. Изменить эту ситуацию частично можно следующим образом. Профессиональное сообщество должно постоянно формировать конкретные этические нормы для педиатров, не являющихся иммунологами. Это такая норма как признание необходимости по осуществлению усилий, направленных на подготовку специалистов в области генетического консультирования, а также на генетическое образование других специалистов в сфере здравоохранения [5]. Одним из результатов таких усилий может быть признание и применение на практике врачами – не иммунологами многоступенчатого экспертного диагностического протокола скрининга пациентов на наличие первичного иммунодефицита. В настоящее время благодаря усилиям международного профессионального сообщества, прежде всего, Комитета экспертов по первичным иммунодефицитам Международного союза иммунологических обществ, введено понятие «диагностический протокол скрининга пациентов на наличие первичного иммунодефицита», который систематически обновляется, внедряется в практическое здравоохранение, рекомендуется профессиональным сообществом для выявления доказанных и описанных первичных иммунодефицитов. Российские ученые также доказывают необходимость признания и применения протокола, соответственно установления алгоритма диагностических мероприятий. Например, И. А. Тузанкина, основываясь на результатах многолетних диагностических исследований, предлагает установить алгоритм конкретных действий, направленных на уточнение дефектных механизмов, лежащих в основе иммунных реакций у новорожденных детей любого гестационного возраста [6]. Применение прото-

кола скрининга и логистики сбора пятен крови, их транспортировки обработан специалистами екатеринбургского клиничко-диагностического центра «Охрана здоровья матери и ребенка» [7]. Таким образом, уточнение понятий «технология генетических исследований» и «технология консультирования на основе диагностики тяжелого комбинированного иммунодефицита» позволит в перспективе их проектировать, устанавливать нормативными актами, внедрять в практику здравоохранения, что повлечет изменение требований и к повышению качества конкретной медицинской услуги, и уровню профессиональной компетентности врачей-педиатров в сфере иммунологии.

Отчетное исследование финансировалось РФФИ в соответствии с исследовательским проектом № 18-29-14059.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCE

1. *Печерских М. В.* Управление процессом оказания медицинской помощи детям со злокачественными новообразованиями: Автореф. дис. на соиск. уч. степени к. мед. наук, специальность 05.13.01. «Системный анализ, управление и обработка информации (медицинские науки)». Воронеж, 2009, 29. [*Pechersky M. V.* Managing the process of providing medical care to children with malignant neoplasms: author. dis. on the competition uch. degree to. honey. Sciences, specialty 05.13.01. "Systems analysis, management and information processing (medical sciences)". Voronezh, 2009, 29].
2. *Позднякова А. С.* Туберкулез у детей и подростков: особенности заболевания, новые технологии диагностики и специфической профилактики: автореф. дис. д. мед. н., 14.01.16, специальность «Фтизиатрия». 2011, 220. [*Pozdnyakova A. S.* Tuberculosis in children and adolescents: features of the disease, new technologies for diagnosis and specific prevention: author. dis. D. med. n., 14.01.16, specialty «Phthisiology». 2011, 220].
3. *Аксенова В. А., Леви Д. Т., Клевно Н. И.* Туберкулез у детей и подростков. ГЭОТАР-Медиа, 2007, 272. [*Aksenov V. A., Levi D. T., Klevno N. I.* Tuberculosis in children and adolescents. GEOTAR-Media, 2007, 272].
4. Использование индивидуальных систем на основе полиморфизма длины амплифицированных фрагментов (ПДАФ) ДНК в судебно-медицинской экспертизе идентификации личности и установления родства. Методические указания № 98/253 (утв. Минздравом России 19.01.1999). [The use of individual systems based on the DNA length polymorphism of the amplified fragments (PDAF) in the forensic examination of the identification of a person and the establishment of kinship. Methodical instructions No. 98/253 (approved by the Ministry of Health of the Russian Federation on 01/19/1999)].
5. Валенсийская декларация по этическим проблемам проекта «Геном человека». Электронный фонд правовой и нормативно-технической документации. 1998. [Valencia Declaration on the ethical issues of the project "Human Genome". Electronic fund of legal and regulatory and technical documentation. 1998].
6. *Тузанкина И. А., Дерябина С. С., Болков М. А., Басс Е. А., Власова Е. В., Крохалева Я. М.* Первичные иммунодефициты в раннем возрасте. Екатеринбург. 2017. С. 272. [*Tuzankina I. A., Deryabina S. S., Bolkov M. A., Bass E. A., Vlasova E. V., Krokhaleva Ya. M.* Primary immunodeficiency at an early age. Yekaterinburg. 2017. P. 272].
7. *Тузанкина И. А., Дерябина С. С., Власова Е. В., Болков М. А., Шершнев В. Н.* Неонатальный скрининг на тяжелую комбинированную недостаточность в России: прекрасное далеко или завтрашняя реальность. // Вопросы современной педиатрии. 2017. Т. 16(1). С. 59–66. [*Tuzankina I. A., Deryabina S. S., Vlasova E. V., Bolkov M. A., Shershnev V. N.* Neonatal screening for severe combined deficiency in Russia: a beautiful far away or tomorrow's reality. // Questions of modern pediatrics. 2017. T. 16 (1). Pp. 59–66].

**DEVELOPMENT OF TECHNOLOGIES OF GENETIC RESEARCH
AND CONSULTATION ON THE IDENTIFICATION OF CONGENITAL
IMMUNITY ERRORS: PROBLEMS AND THEIR SOLUTIONS**

© 2019 I. A. Tuzankina^{1*}, L. I. Voronina², E. V. Zaitseva²

*E-mail: ituzan@yandex.ru

¹*Institute of immunology and physiology, Ural branch of the Russian academy of sciences,
Yekaterinburg, Russia;*

²*Ural federal university of first President of Russia B. N. Yeltsin, Yekaterinburg, Russia*

Received: 05.03.2019. **Accepted:** 19.03.2019

The authors provide a theoretical justification for the concepts of “technology of genetic research” and “technology of counseling based on the diagnosis of severe combined immunodeficiency.” This type of technology is considered as a combination of such elements as ethical norms, an algorithm for diagnostic actions and consulting.

Key words: technologies, genetic research, counseling, inborn errors of immunity, protocol, ethical standards

Authors:

Tuzankina I. A., ✉ doctor of medical sciences, professor, Honored worker of health of the Russian Federation, chief researcher of the laboratory of immunopathophysiology, Institute of immunology and physiology, Ural branch of the Russian Academy of Sciences, Yekaterinburg, Russia. **E-mail:** ituzan@yandex.ru;

Voronina L. I., candidate of sociological sciences, associate professor, Ural Federal University first President of Russia B. N. Yeltsin, Yekaterinburg, Russia;

Zaitseva E. V., candidate of sociological sciences, associate professor, Ural Federal University first President of Russia B. N. Yeltsin, Yekaterinburg, Russia.