

## Программа помощи детям с эндокринными заболеваниями «Альфа-Эндо»

Акад. РАН И.И. ДЕДОВ<sup>1</sup>, член-корр. РАН В.А. ПЕТЕРКОВА<sup>1</sup>, д.м.н. А.В. КАРПУШКИНА<sup>2\*</sup>

<sup>1</sup>ФГБУ «Эндокринологический научный центр», Москва; <sup>2</sup>Фонд поддержки и развития филантропии «КАФ», Москва

Благотворительная программа помощи детям с заболеваниями эндокринной системы «Альфа-Эндо» направлена на повышение качества медицинской помощи детям с эндокринными заболеваниями. Основные направления программы включают: молекулярно-генетическую и иммунологическую диагностику детских наследственных эндокринопатий; совершенствование медико-социальной помощи детям и профилактику ожирения. В рамках программы выбираются, подвергаются экспертной оценке и внедряются лучшие российские и зарубежные управленческие стратегии и клинические практики диагностики, профилактики и лечения болезней эндокринной системы, основанные на доказательствах. Взаимно усиливающее сотрудничество, включающее высококвалифицированные кадры Эндокринологического научного центра, значительные финансовые ресурсы «Альфа-групп» и организационное содействие Фонда «КАФ» помогает решить сложные вопросы детской эндокринологии, что будет способствовать благополучию детей с эндокринными болезнями.

*Ключевые слова:* Программа «Альфа-Эндо», детская эндокринология, качество медицинской помощи.

## Charity Program «Alfa-Endo» for children with endocrine disease

I.I. DEDOV, V.A. PETERKOVA, A.V. KARPUSHKINA

<sup>1</sup>Endocrinology Research Centre, Moscow; <sup>2</sup>The «CAF» Foundation for Philanthropy Support and Development, Moscow

Charity program to help children with endocrine diseases «Alpha-Endo» is aiming to improve quality of medical care for children with endocrine pathology. The main directions of the Program include: molecular-genetic and immunological testing of hereditary endocrine diseases; improvement of health and social care for children; and obesity prevention. The best evidence-based Russian and international managerial strategies, and clinical practices of diagnostics, prevention and treatment of endocrine diseases are reviewed by experts and implemented within the Program. The synergistic cooperation involving the highly qualified Endocrinology Research Centre staff, significant financial resources «Alfa Group» and organizational support of CAF Foundation helps to solve difficult problems in pediatric endocrinology and improve welfare of children with endocrine diseases.

*Keywords:* «Alpha-Endo» Program, pediatric endocrinology, quality of care.

Врожденные эндокринопатии диагностируются сравнительно редко. Долгое время значение орфанных заболеваний недооценивалось, что приводило к отсутствию адекватной лечебно-диагностической помощи, невозможности полноценной профессиональной реализации и социализации пациентов, снижению качества и продолжительности их жизни [1–3]. Опросы пациентов с орфанными заболеваниями в развитых странах показали, что у 25% диагноз был поставлен через 5–30 лет после появления симптомов заболевания; у 40% диагноз был поставлен неправильно, что привело в 16% случаях к напрасному хирургическому вмешательству, 33% пациентов не получали необходимого лечения, у 10% пациентов жалобы расценивались врачами как психосоматические расстройства [4].

Значительный рост затрат на здравоохранение во всем мире требует поиска новых источников финансирования и формирования инновационных

подходов к организации медицинской помощи. Одна из наиболее современных моделей взаимодействия в здравоохранении — партнерство государственных организаций и частного бизнеса.

В настоящее время здравоохранение — вторая по значению отрасль, для поддержки которой в России привлекаются средства доноров [5]. Это общемировая практика, так как здоровье населения жизненно необходимо для экономического и социального развития любой страны и является важным условием восстановления экономики [6]. Затраты системы здравоохранения на лечение детей и молодых пациентов являются наиболее экономически обоснованными.

Важно отметить, что значительные государственные и негосударственные средства в основном расходуются на обеспечение ресурсной составляющей медицинской помощи — оснащение медицинских организаций, оплату труда персонала, а также

на оказание адресной помощи пациентам. Однако требуется существенная поддержка организационных процессов в здравоохранении для повышения качества медицинской помощи.

Впервые это стало возможным благодаря партнерству государственных организаций и частного бизнеса при реализации благотворительной программы помощи детям с заболеваниями эндокринной системы «Альфа-Эндо».

### **Программа «Альфа-Эндо»**

Программа помощи детям с заболеваниями эндокринной системы «Альфа-Эндо» инициирована консорциумом Альфа-групп. Программа осуществляется при поддержке Минздрава России Фондом поддержки и развития филантропии «КАФ» (Фонд «КАФ»). Основной партнер программы — Федеральное государственное бюджетное учреждение «Эндокринологический научный центр» Минздрава России (ЭНЦ).

Важно отметить, что каждый член этого трехстороннего союза является признанным лидером в своей области: ЭНЦ — в здравоохранении, Альфа-групп — в бизнесе, Фонд «КАФ» — в благотворительности.

Важнейшими участниками Программы являются Университетская детская клиническая больница Первого московского медицинского университета им. И.М. Сеченова, органы управления здравоохранением регионов, фонд «Линия жизни», а также ведущие учебные медицинские организации и учреждения.

Реализация Программы в детской эндокринологии — это уникальный пример, когда большие частные финансовые средства направляются на развитие важнейшего сектора здравоохранения России. Цель Программы — способствовать повышению качества и доступности медицинской помощи детям с эндокринными заболеваниями.

Согласно Федеральному закону №323-ФЗ от 21.11.11 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», обеспечение доступности и качества медицинской помощи является одним из основополагающих принципов охраны здоровья населения. Качество медицинской помощи — это совокупность характеристик, отражающих своевременность оказания медицинской помощи, правильность выбора методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации при оказании медицинской помощи, степень достижения запланированного результата.

Наиболее важные характеристики качества медицинской помощи: эффективность, доступность, экономическая обоснованность, безопасность, справедливость, целесообразность, своевременность, приемлемость, ориентированность на потребности пациентов, удовлетворенность пациентов, вовлечение пациентов в процесс принятия решений и непрерывность/последовательность меди-

цинской помощи. Эти требования положены в основу настоящей программы «Альфа-Эндо».

Каждое из направлений программы разработано с учетом научно обоснованных данных. При разработке программы выбираются, подвергаются экспертной оценке и внедряются лучшие российские и зарубежные управленческие стратегии и клинические практики диагностики, профилактики и лечения болезней эндокринной системы, основанные на доказательствах.

Программа включает три основных направления:

- молекулярно-генетическая и иммунологическая диагностика детских наследственных эндокринопатий;
- повышение качества медицинской и социальной помощи детям с эндокринными заболеваниями;
- профилактика диабета и ожирения среди детей.

### **Молекулярно-генетическая (МГД) и иммунологическая диагностика эндокринопатий**

Последние годы возрастает значение молекулярно-генетических методов обследования в здравоохранении. Эти методы обследования позволяют улучшить диагностику и лечение многих эндокринных заболеваний, уточнить прогноз и провести консультирование пациента и членов его семьи. Ограничивает доступность этих исследований — высокая стоимость диагностических панелей, не позволяющая финансировать исследования через систему обязательного медицинского страхования. Это проблема характерна и для других развитых стран мира. Неслучайно, в некоторых европейских государствах, спектр МГД исследований настолько ограничен, что врачи отправляют кровь пациентов для исследований в лаборатории других стран.

В рамках программы «Альфа-Эндо» приобретает оснащение для обеспечения молекулярно-генетической и иммуногенетической диагностики детских наследственных эндокринопатий в ЭНЦ. Основной объем молекулярно-генетических исследований ведется с использованием методов секвенирования нового поколения, при этом одновременно анализируется панель из нескольких десятков генов, ассоциированных с определенной группой эндокринных заболеваний.

Проводится обследование детей на врожденный гипотиреоз, аденогитальный синдром, врожденный гипопитуитаризм, моногенные формы сахарного диабета и врожденный гиперинсулинизм, наследственные нарушения фосфорно-кальциевого обмена, врожденный гипогонадотропный гипогонадизм и другие наследственные эндокринные заболевания.

В дальнейшем планируется расширение спектра обследований с включением следующих групп заболеваний: наследственные нарушения водно-электролитного обмена, синдромальные формы низко-

рослости, остеопороз и дефекты соединительной ткани, хондродисплазии, наследственные липодистрофии, эндокринные опухоли и др.

МГД должна осуществляться в соответствии с требованиями международного свода правил «Надлежащая лабораторная практика» (Good Laboratory Practice), направленного на обеспечение согласованности и достоверности результатов лабораторных исследований [7]. При неточности лабораторных данных риск клинических затруднений и неоправданных действий врача значительно возрастает [8].

Ошибки в МГД могут возникать на всех этапах: при неправильном назначении теста; заборе материала; транспортировке; проведении аналитической фазы; хранении образцов и результатов; регистрации и выдаче результата (непонимание результатов теста или неправильная интерпретация врачом) [9–11]. Наиболее частые ошибки связаны с неправильным выбором теста для диагностики заболевания и, так называемом, «человеческим фактором» на всех этапах исследования [12–15].

Ведущими международными экспертами [16, 17] определены необходимые условия для повышения качества МГД, которые будут осуществлены в рамках Программы (табл. 1).

В первый год программы «Альфа-Эндо» обследование по поводу наследственных эндокринопатий доступно для пациентов 12 регионов (Воронежская, Костромская, Рязанская, Самарская, Саратовская, Томская, Тюменская области, Республики Башкортостан и Дагестан, Санкт-Петербург, Ленинградская область, Республика Удмуртия), а также пациентам ЭНЦ. В дальнейшем обследование будет доступно для пациентов из всех субъектов РФ.

#### **Повышение качества медицинской и социальной помощи**

Планирование мер по повышению качества медицинской помощи должно основываться на ре-

зультатах хорошо спланированных исследований, в которых оцениваются [18, 19]:

- ресурсы (например, наличие подготовленного персонала, оборудования и др.);
- процесс (например, своевременность обследования и лечения, уход и поддержка в соответствии с современными рекомендациями др.);
- результаты медицинской помощи (например, смертность, потребность в экстренной госпитализации, качество жизни пациентов и др.).

Общепринятыми являются следующие стратегии для обеспечения качественной медицинской помощи:

- исследование потребностей пациентов и оценка качества медицинской помощи;
- создание протоколов лечения/клинических рекомендаций;
- обучение медицинских работников;
- образовательные программы для пациентов;
- поддержка пациентов в трудной жизненной ситуации.

В рамках программы «Альфа-Эндо» разработаны материалы исследования — методические пособия, с помощью которых можно оценивать медицинские организации в рамках ведомственного и внутреннего контроля качества медицинской помощи. Исследование позволяет также определить приоритетные потребности пациентов с эндокринными заболеваниями и их семей. На основе результатов исследования будут созданы национальные рекомендации по повышению качества медицинской помощи для руководителей здравоохранения, специалистов в области эндокринологии и педиатрии.

Внедрение клинических рекомендаций/протоколов, основанных на доказательной медицине, — одна из самых эффективных управленческих мер для повышения качества и безопасности медицинской помощи [20]. Эти документы эффективны, если обсуждаются профессиональным медицинским сообществом, регулярно пересматриваются, адаптиро-

**Таблица 1. Обеспечение качества молекулярно-генетических методов диагностики наследственных эндокринопатий**

| Этап диагностики                         | Система обеспечения качества                                                                                                                                                    |
|------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Назначение теста                         | Методические пособия и инструкции<br>Дистанционная консультативная поддержка специалистов<br>Обучение врачей практического здравоохранения                                      |
| Информирование пациентов и/или родителей | Информированные согласия и информационные материалы<br>Подготовка персонала к информированию и консультированию пациентов и/или их родных                                       |
| Забор и транспортировка материала        | Протокол организации обследования, инструктаж персонала<br>Обеспечение качественными контейнерами<br>Обеспечение своевременной доставки материала в соответствии с требованиями |
| Проведение аналитической фазы            | Приобретение высококачественных тест-систем<br>Обучение персонала, в том числе за рубежом<br>Финансирование труда персонала<br>Обеспечение независимой экспертизы качества      |
| Выдача и интерпретация результатов       | Четкий учет и отчетность<br>Рекомендации ведущих специалистов<br>Подготовка врачей к консультированию пациентов                                                                 |

ваны к локальным потребностям, представлены в простой и удобной форме.

В рамках программы «Альфа-Эндо» изданы и безвозмездно распространены во всех регионах федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению эндокринных заболеваний у детей, созданные по инициативе и поддержке Минздрава России. Издаются и другие методические пособия, призванные повысить знания врачей и пациентов по самоконтролю их заболеваний. Все пособия, созданные при поддержке программы «Альфа-Эндо», доступны во всех регионах РФ и на сайте ЭНЦ.

Внедрение современных практик, указанных в клинических рекомендациях/протоколах, осуществляется благодаря непрерывному обучению персонала. Для подготовки специалистов в здравоохранении необходимы квалифицированные тренеры, не только владеющие знаниями по тематике обучающих программ, но и умеющие использовать современные методы обучения. Наиболее эффективно интерактивное обучение [21–23]. Доказано, что участники получают больше знаний, если принимают активное участие в процессе обучения (работая в малых группах, участвуя в ролевых играх и др.) [24–28]. Превосходящая эффективность проблемно-ориентированных командных тренингов на рабочих местах, по сравнению с традиционными лекциями для определенной группы специалистов, доказана в сравнительных исследованиях [29]. Важно также проводить научно обоснованную объективную оценку результатов обучения медицинских работников, когда тестовые и практические вопросы разрабатываются в соответствии с доказательной методологией. В настоящее время определяются приоритетные тематики обучения эндокринологов и педиатров, готовятся образовательные программы и система оценки знаний специалистов. Для российских специалистов будет доступно как очное, так и дистанционное он-лайн обучение специалистов и контроль знаний.

Для повышения эффективности лечения различных патологий необходимо обучение пациентов самоконтролю заболевания. Особенно важно обучение самоконтролю при сахарном диабете. Цель обучения — повысить у пациентов приверженность и правильность выполнения медицинских рекомендаций. Улучшение контроля сахарного диабета снижает риск возникновения ретинопатий на 76%, патологии почек на 54%, патологии нервной системы на 60% [30]. Большое число публикаций, изданных в течение последних 20 лет, подтверждают клиническую эффективность и экономическую обоснованность обучения пациентов самоконтролю заболевания в рамках программ «школ сахарного диабета» на базе медицинских организаций (мониторинг сахара в крови, прием препаратов, соблюдение диеты,

формирование здорового образа жизни). Эти программы эффективны, если они определенным образом структурированы, сфокусированы на целевую группу, проводятся подготовленными группами тренеров, учитывают индивидуальные потребности пациентов и активно вовлекают пациентов в процесс обучения [31]. В рамках Программы планируется обновление методических материалов и поддержка подготовки тренеров.

Дети без попечения родителей, также как и без должного попечения, — группы риска негативного прогноза хронических заболеваний и развития опасных осложнений. Комплекс социальных проблем в семье, таких как одинокое материнство, бедность, употребление психоактивных веществ родителями, приводит к тому, что многие дети из таких семей не получают адекватной медицинской помощи и ухода. В рамках Программы будет разработана система сопровождения сирот и социальной поддержки детей в трудной жизненной ситуации для улучшения благополучия этих детей и прогноза эндокринной патологии.

### **Профилактика ожирения и сахарного диабета у детей**

Избыточная масса тела и ожирение значительно повышают риск возникновения сахарного диабета 2-го типа, сердечно-сосудистых и некоторых онкологических заболеваний, нарушений скелетно-мышечной системы. В базе данных Кохрейна определены эффективные стратегии профилактики ожирения среди детей [32]:

- обучение в школах правильному питанию, физической активности;
- увеличение часов физкультуры;
- улучшение качества питания в школах;
- создание среды и культуры поведения для правильного питания и активности, популяризация спортивного внешнего вида;
- обучение учителей в качестве проводников здорового образа жизни;
- вовлечение родителей, поддержка здоровой среды дома.

В рамках Программы анализируется лучший российский и международный опыт по профилактике ожирения и сахарного диабета среди детей и подростков. Наиболее успешные программы будут адаптированы для российских регионов.

### **Заключение**

Программа помощи детям с заболеваниями эндокринной системы «Альфа-Эндо» является инновационным примером успешного партнерства государственного здравоохранения и частного бизнеса. Программа направлена на поддержку внедрения эффективных практик и технологий в диагностику,

лечение и профилактику эндокринных заболеваний. Взаимно усиливающее сотрудничество, включающее значительные финансовые ресурсы Альфа-групп, высококвалифицированные кадры ЭНЦ и других ведущих российских учреждений, организа-

ционно-управленческое содействие Фонда «КАФ» позволит решить самые сложные вопросы детской эндокринологии и достичь долгосрочных результатов для обеспечения благополучия детей с эндокринными болезнями и их семей.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Dionisi-Vici C, Rizzo C, Burlina AB. et al. Inborn errors of metabolism in the Italian pediatric population: A national retrospective survey. *The Journal of Pediatrics*. 2002;140(3):321-329. doi: 10.1067/mpd.2002.122394.
2. Schieppati A, Henter J-I, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*. 2008;371(9629):2039-2041. doi: 10.1016/s0140-6736(08)60872-7.
3. van Weely S, Leufkens HGM. Orphan diseases. Background paper. In: priority medicines for Europe and the world. A public health approach to innovation. <http://mednet3.who.int/prioritymeds/report/index.htm#c>.
4. Eurordis . EurordisCare2: survey of diagnostic delays, 8 diseases, Europe, [http://www.eurordis.org/big\\_article.php3?id\\_article=454](http://www.eurordis.org/big_article.php3?id_article=454).
5. Форум доноров. Доклад о состоянии и развитии фондов в России. 2013 <http://www.donorsforurn.ru/materials/doklad-o-sostoyanii-i-razvitii-fondov-v-rossii>. [Forum donorov. Doklad o sostojanii i razvitii v Rossii. 2013].
6. ВОЗ. Здоровье-2020: основы Европейской политики в поддержку действий всего государства и общества в интересах здоровья и благополучия. [http://www.euro.who.int/\\_data/assets/pdf\\_file/0018/215433/Health2020-Short-Rus.pdf?ud=1](http://www.euro.who.int/_data/assets/pdf_file/0018/215433/Health2020-Short-Rus.pdf?ud=1) [VOZ. Zdorov'e-2020: osnovy Evropejskoj politiki v podderzhku dejstvuj vsego gosudarstva i obshhestva v interesah zdorov'ja i blagopoluchija].
7. Medicines and Healthcare Products Regulatory. Good Laboratory Practice. <http://www.mhra.gov.uk/Howweregulate/Medicines/Inspectionandstandards/GoodLaboratoryPractice/index.htm>.
8. Национальный стандарт РФ ГОСТ Р 53022.1-2008 «Технологии лабораторные клинические. Требования к качеству клинических лабораторных исследований. Часть 1. Правила менеджмента качества клинических лабораторных исследований (утвержден Приказом Ростехрегулирования №355-ст от 04.12.08 [Nacional'nyj standart RF GOST R 53022.1-2008 «Tehnologii laboratornye klinicheskie. Trebovanija k kachestvu klinicheskikh laboratornyh issledovanij. Chast' 1. Pravila menedzhmenta kachestva klinicheskikh laboratornyh issledovanij» (utverzhen Prikazom Rostehregulirovanija №355-st ot 04.12.08)].
9. Hofgartner WT, Tait JF. Characteristics of clinical molecular-genetic testing laboratories in the Unated Stated. *Clin Chem*. 1999;45:1288-1290.
10. McGovern MM, Elies R, Beretta I. et al. Report of an International Survey of Molecular Genetic Testing Laboratories. *Community Genetics*. 2007;10(3):123-131. doi:10.1159/000101753.
11. Hudson KL, Murphy JA, Kaufman DJ. et al. Oversight of US genetic teting laboratories. *Nature Biotechnology*. 2006;24(9):1083-1090. doi: 10.1038/nbt0906-1083.
12. McGovern MM. Quality Assurance in Molocular Genetic testing Laboratories. *Jama*. 1999;281(9):835. doi: 10.1001/jama.281.9.835.
13. McGovern MM, Benach M, Wallenstein S. et al. Personnel standards and quality assurance practices of biochemical genetic testing laboratories in the United States. *Arch Pathol Lab Med*. 2003;127(1):71-76. doi: 10.1043/0003-9985(2003)127<71:PSAQAP>2.0.CO;2.
14. Howanitz PJ, Tetrault GA, Steindel SJ. Clinical laboratory quality control: a costly process now out of control. *Clinica Chimica Acta*. 1997;260(2): 163-174. doi: 10.1016/s0009-8981(96)06494-7.
15. McGovern MM, Elies R, Beretta I. et al. Report of an International Survey of Molecular Genetic Testing Laboratories. *Community Genetics*. 2007;10(3):123-131. doi: 10.1159/000101753.
16. Laboratory Practices for Molecular Genetic Testing for Heritable Diseases and Conditions.
17. Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing.
18. Provost LP, Murray S. The Health Care Data Guide: Learning from Data for Improvement. 2011, Jossey-Bass.
19. Shaw C, Kalo I. A backgroum for national quality policies in health systems. Copenhagen, WHO Regional Office for Europe. 2002.
20. Scott I. What are the most effective strategies for improving quality and safery of health care? *Internal Medicine Journal*. 2009;39(6):389-400. doi: 10.1111/j.1445-5994.2008.01798.x.
21. Farrow R, Norman G. The effectiveness of PBL: the debate continues. Is metaanalysis helpful? *Medical Education*. 2003;37(12):1131-1132. doi: 10.1046/j.1365-2923.2003.01725.x.
22. Neville AJ. Problem-based learning and medical education forty years on. A review of its effects on knowledge and clinical performance. *Med Princ Pract*. 2009;18(1):1-9. doi:10.1159/000163038.
23. Sanson-Fisher RW, Lynagh MC. Problem-basec learning: a dissemination success story? *Med J Aust*. 2005;183(5):258-260.
24. Cantillon P. Teaching large groups. *Bmj*. 2003;326(7386):437. doi:10.1136/bmj.326.7386.437.
25. Jaques D. ABC of learning and teaching in medicine: Teaching small groups. *Bmj*. 2003;326(7387):492-494. doi: 10.1136/bmj.326.7387.492.
26. Michael J. Where's the evidence that active learing works? *Adv Physiol Educat*. 2006;30:159-167.
27. Michaelsen LK, Fink LD. Team-based Learning: Small group learning's next big step. *New Directions for Teaching and Learning*. 2008;116:1-104.
28. Norman G. What's the active ingredient in active learning? *Adv Health Sci Educ Theory Pract*. 2004;9(1):1-3.
29. Scott I. What are the most effective strategies for improving qualty and safery of health care. *Internal Medicine Journal*. 2009;39:389-400.
30. Diabetes UK (2005) Resources to support the delivery of care for children and yung people with Diabetes//www.diabetes.org.uk/Documents/Shared%20pra%2006.pdf.
31. Guidance on the use of patient-education models for diabetes. 2008.
32. Interventions for preventing obesity in children. Cochrane Public Health Grup.