

А.Н. Ноговицына, Е.И. Бурцева, Н.Р. Максимова, С.П. Федоров,
А.Л. Сухомясова, С.А. Федорова, С.К. Кононова

СОЦИАЛЬНО-ЭКОНОМИЧЕСКИЙ УЩЕРБ ОТ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ В РЕСПУБЛИКЕ САХА (ЯКУТИЯ)

Состояние здоровья населения является одним из важных показателей благополучия общества. Измерить величину груза болезней в человеческих популяциях нелегко, но это необходимо: такие оценки позволяют определить приоритеты для здравоохранения, помочь в установлении актуальных исследований в области медицины; обеспечить критерий для определения конечных результатов вмешательства; оценить программы и планирование деятельности служб здравоохранения. В любой группе населения приоритеты в медицинской сфере, касающиеся генетического компонента заболевания, зависят от частоты соответствующих нарушений, ущерба, наносимых здоровью людей, возможностей профилактики и лечения, имеющихся ресурсов и инфраструктуры здравоохранения. Нарушения, имеющие генетический компонент, могут быть любой степени тяжести и возникают в любой период жизни. Однако те из них, которые присутствуют с самого рождения, могут вызвать раннюю смерть или пожизненную неполноценность. Снизить влияние патологии на смертность, инвалидность и репродуктивную полноценность можно только в 30% моногенных нарушений.

При многих заболеваниях не существует эффективного лечения, в том числе при наследственной мозжечковой атаксии и миотонической дистрофии. Для того, чтобы предотвратить реальный рост распространенности наследственного заболевания в популяции, наиболее эффективным является пренатальная диагностика с применением молекулярно-генетичес-

ких методов. Например, в Великобритании, где с момента открытия мутации миотонической дистрофии была начата ее пренатальная диагностика, в течение последних 7 лет в семьях не было ни одного повторного случая рождения младенца с мутацией [1].

В мире существуют методы ДНК-диагностики широкого круга наследственных болезней. В Российской Федерации ДНК-диагностика внедрена в основном в научно-исследовательских институтах медицинской генетики гг. Москва, Санкт-Петербург, Томск, в специализированных Центрах гематологии и онкологии. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных болезней и пренатальная диагностика на базе медико-генетической консультации (МГК) в практической медицине осуществлена впервые в Республике Саха (Якутия) – в РБ№1-НЦМ, где проводится бесплатная ДНК-диагностика 5 наследственных болезней: спиноцеребеллярной атаксии 1 типа, миотонической дистрофии, Шарко-Мари-Тус 1А типа, псевдомиодистрофии Дюшенна, гемофилии А [2]. Причинами, побудившими внедрение ДНК технологии и инвазивной пренатальной диагностики в практической медицине РС(Я), являются широкое распространение некоторых наследственных болезней в республике (спиноцеребеллярная атаксия 1 типа и миотоническая дистрофия, нервная амиотрофия Шарко-Мари-Тус и др.), отдаленность от федеральных генетических центров, материальная необеспеченность семей с наследственной патологией для выезда с целью молекулярно-генетической, пренатальной диагностики плода в федеральные центры (гг. Москва, Санкт-Петербург, Томск).

Профилактика наследственных заболеваний в пораженных семьях чрезвычайно актуальна как с медико-социальных и морально-этических позиций, так и с экономических. Для государства и семьи существенно эффективнее и дешевле тратить деньги на пренатальное тестирование и предотвратить рождение ребенка, унаследовавшего мутацию, чем в течение

всей жизни обеспечивать инвалида с тяжелым мультисистемным заболеванием пенсионным пособием, уходом и профессиональной медицинской помощью. Эффективность ДНК-диагностики изучена для 4 наследственных заболеваний (муковисцидоз, мышечная дистрофия Дюшенна, миотоническая дистрофия, фрагильная Х-хромосома) [14].

Во многих работах экономический ущерб при заболеваемости оценивается в основном по экономическим потерям (затраты на оплату больничных листов, затраты на стационарное лечение и др.) [3-6]. В нашей республике оценка социально-экономического ущерба от заболеваемости и повышенной смертности населения проведена в исследованиях под руководством И.И. Поисеева [7-9]. В его подходах рекомендуется в сумму экономического ущерба включить наряду с экономическими издержками и затраты на подготовку медицинских кадров (общественные издержки).

Настоящая работа по оценке социально-экономического ущерба и разработке профилактических мер по наследственным заболеваниям и их эффективности выполнена впервые в республике и в первую очередь имеет методологическую и методическую ориентацию.

Материалы и методы

В исследовании использованы генетические карты больных, состоящих на диспансерном учете в МГК РБ№1-НЦМ, с двумя частыми наследственными заболеваниями: спиноцеребеллярная атаксия 1 типа (СЦА1) и миотоническая дистрофия (МД). СЦА1 типа – аутосомно-доминантное заболевание нервной системы, для которого характерна прогрессирующая мозжечковая и пирамидная симптоматика с манифестацией в возрасте 20-40 лет [10,11]. МД характеризуется мультисистемным поражением, включающим прогрессирующую мышечную слабость, миотонию, катаракту, кардиомиопатию, эндокринные нарушения, в тяжелых случаях – умственную недостаточность [10,11]. Начинается в

НОГОВИЦЫНА Анна Николаевна – к.м.н., зав. лаб. ЯНЦ СО РАМН; **БУРЦЕВА Евдокия Иннокентьевна** – д.г.н., вед. н.с. ИПЭС; **МАКСИМОВА Надежда Романовна** – к.м.н., гл. науч. сотрудник ЯНЦ СО РАМН; **ФЕДОРОВ Светлан Петрович** – м.н.с. ИПЭС; **СУХОМЯСОВА Айтилина Лукична** – врач-генетик, зав. лаб. ЯНЦ СО РАМН; **ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна** – к.б.н., зав. лаб. ЯНЦ СО РАМН; **КОНОНОВА Сардана Кононовна** – к.б.н., с.н.с. ЯНЦ СО РАМН.

любом возрасте, но чаще во втором десятилетии, наследуется по аутосомно-доминантному типу. С диагнозом СЦА1 на учете состоят 138 больных якутской национальности, с диагнозом МД - 93 больных из 31 якутской семьи. Также материал был собран в ходе экспедиционного выезда в Намский улус, который относится к Центральной Якутии и расположен в 100 км от республиканского центра - г. Якутска, где обследованы 4 семьи с СЦА1 и 2 семьи с МД. У больных учитывались место рождения, дата рождения, количество детей, возраст начала заболевания, возраст смерти и причины (для умерших родственников), клинические данные. Заполнялись специально разработанные анкеты, включающие демографические данные: пол, возраст, возраст начала заболевания, сведения о родителях, группа инвалидности, данные о беременности и их исходах (количество родов, мед. аборт, выкидышей, внематочной беременности и т.д.) для женщин, количество детей, возраст вступления в брак и социально-экономические параметры (размер пособия по инвалидности, подсобное хозяйство, год выхода на инвалидность, амбулаторное и стационарное лечение).

Для молекулярно-генетических исследований ДНК выделяли из лейкоцитов периферической крови стандартным методом [12]. Всего за 1999-2003 гг. на носительство мутации в гене СЦА1 исследовано 387 человек из отягощенных семей. ДНК-диагностика МД проводилась методом ПЦР и электрофореза в полиакриламидном геле путем определения гетерозиготности цитозин-тимин-гуанин повторов в гене митохондриальной ДНК.

Методами экономического анализа проведена оценка ущерба. Затраты на медицинское обслуживание больных включали ДНК-диагностику, стационарное лечение, стоимость лекарств в течение 1 дня, бесплатное получение лекарств. ДНК-диагностика оценена по тарифам МГК РБ№1-НЦМ, стационарное лечение - по фактической стоимости 1 койко-дня, существенно различающейся в улусах, и стоимости лекарств с учетом длительности болезни. В оценке ущерба потеря производства от инвалидности больных включена в экономический анализ здоровья, так как для общества потеря трудоспособной части населения - это негативный эффект независимо от того, терпит конкретное предприятие от этого убытки или нет. Недопроизведенный валовый продукт оценен по

номинальной начисленной среднемесячной заработной плате работников предприятий по отраслям экономики (статистические данные).

Результаты и обсуждение

Экономическая оценка ущерба. Предметом экономической оценки ущерба от преждевременной смерти человека является определение ценности недожитой до биологической продолжительности жизни человека. Средняя ожидаемая продолжительность жизни человека, по данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), составляет в РС(Я) для мужчин 51-60, для женщин 71-75 лет. Для больных с диагнозом СЦА1 средняя продолжительность жизни составляла в среднем для мужчин 47 ± 9 лет и колеблется от 37 до 56 лет, для женщин - 46 ± 9 лет и колеблется от 37 до 55 лет [13].

Нами определены средние величины начала, продолжительности болезни и продолжительности жизни больных СЦА1 по республике. Средний возраст начала болезни для мужчин составил 39,4 года, женщин 35 лет; продолжительность болезни для мужчин и женщин почти одинаковая - соответственно 8,1 и 8,4 года; продолжительность жизни мужчин 44, 2 года, женщин 47,9 лет. Возраст больных МД составляет от 14 до 53 лет, среди них 34 (58,6%) - женщины, 24 (41,4%) - мужчины.

В экономическом понимании наиболее ценным для общества считается активный трудовой период, который является также репродуктивным. В экономическую оценку ущерба от преждевременной смерти больных был включен данный период (ущерб по производственным потерям). В последующие периоды пожилого и старческого возраста человек теряет свою экономическую ценность, так как не производит прибавочный продукт, а потребляет заработанный и отданный в долг государству запас в виде пенсии [9].

Предотвращенный ущерб оценен на основе анализа фактически пораженных в двух поколениях (родители-дети), по результатам которого определяется степень возможного поражения наследственными заболеваниями последующих поколений (прогноз проведен для 3-4 последующих поколений). При этом маленький объем выборки затрудняет проведение прогнозных оценок. Предотвращенный ущерб рассчитывается на основе ущерба, наносимого обществу одним больным за весь период жизни по формуле:

$$Y_{пр.} = Y_1 \cdot B_n$$

где: $Y_{пр.}$ - предотвращенный ущерб; Y_1 - ущерб 1-го больного за весь период жизни; B_n - прогнозируемое количество клинических больных.

Для оценки прогнозного количества больных в последующих поколениях рассчитаны средние показатели детей в одной семье, из них - число имеющих мутацию. Анализ проведен в 17 семьях, у которых были полные данные по ДНК-диагностике всех членов семьи. Среднее количество детей, носителей мутации во втором поколении, составило 70,59% в 1 семье, здоровых - 29,41%. Также были анализированы 27 семей независимо от наличия полной ДНК-диагностики. Анализ показал, что среднее количество детей в семье по более крупной выборке составляет 2,41.

Оценка социально-экономического ущерба. По результатам ДНК-диагностики по РС (Я) за 2000-2003 г. из 387 чел., отягощенных СЦА1, выявлено 142 носителя мутации (36,7% от числа обследованных). При этом в доклинической стадии находится 58, клинической - 84 чел. Наиболее высокая заболеваемость СЦА1 установлена в г. Якутске (18 больных) и Усть-Алданском улусе (15 больных). Основной состав носителей мутации представлен пациентами трудоспособного возраста (76,8%), около 12% больных - пенсионного возраста, 10,6% школьного. В доклинической стадии преобладают больные молодого возраста. В клинической стадии СЦА1 основной состав больных представлен пациентами трудоспособного населения (47,2%) и послетрудоспособного возраста (11,9%). ДНК-диагностика при СЦА1 проводится по этическим правилам, принятым в мире для поздноманифестирующих наследственных болезней, после достижения совершеннолетнего возраста.

Для выявления случаев МД за 2000-2003 гг. обследовано 315 чел., из них отягощенных МД - 162, больных - 71 (22,5% от числа обследованных), более половины больных (56,3%) приходится на женщин, 43,7% - на мужчин. Наибольший удельный вес занимают саха (85,9%), русские - 5,6%. Возрастной состав больных МД представлен всеми группами - от младенческого до пенсионного. При этом 87,3% больных трудоспособного возраста.

Из Намского улуса на СЦА 1 типа в МГК обследовано всего 27 чел., из них 4 - с установленным диагнозом СЦА1. В результате обследований выявлено 6 новых больных. В этом же улусе с ус-

тановленным диагнозом МД имеется 3 чел. Социально-экономический ущерб рассчитан для больных с установленным диагнозом и имеющих медицинские карты (3 – с СЦА1, 2 – с МД).

Фактический социально-экономический ущерб от наследственных болезней состоит из суммы удельных ущербов (от временной нетрудоспособности больных, инвалидности) и затрат на медицинское обслуживание. Экономическая оценка фактического ущерба от временной нетрудоспособности больных составляет для трех больных СЦА1 за 1 год 21,2 тыс. руб., за весь период - 96,9 тыс. руб., для двух больных МД за 1 год - 1,52 тыс. руб., за весь период - 11,36 тыс. руб.

Прямой ущерб, рассчитанный по недопроизведенному валовому продукту, составляет для трех больных СЦА1 за 1 год 189,1 тыс. руб., за весь период болезни (на момент исследования) – 1,1 млн. руб., для двух больных МД соответственно - 82,3 и 494,1 тыс. руб. Косвенный ущерб по выплате пособий составляет для больных СЦА1 55,6 тыс. руб. за 1 год, за весь период – 370,6 тыс. руб., для больных МД соответственно 37,1 и 333,5 тыс. руб. Всего экономический ущерб от инвалидности оценивается для больных СЦА1 за 1 год в 244,7 тыс. руб., за весь период – 1,5 млн. руб., для больных МД соответственно 119,4 тыс. руб. и 2,3 млн. руб.

Общая стоимость расходов на медицинское обслуживание и получение бесплатных лекарств составляет для больных СЦА 1 типа 7,7 тыс. в год, за весь период болезни 121, 9 тыс. руб., для больных МД соответственно 8,4 тыс. руб. и 202,1 тыс. руб. Таким образом, мы оценили фактический социально-экономический ущерб от двух болезней, для оценки же ущерба за всю жизнь больных необходима прогнозная оценка ущерба на оставшиеся годы жизни. Прогнозная оценка ущерба на оставшиеся годы жизни составляет для больных СЦА 1 млн 600 тыс. руб. для больных МД 1 млн 1 тыс. руб.

Для больных СЦА1 и МД оценен ущерб от преждевременной смерти за время недожитого активного трудового периода (разность между пенсионным возрастом и возрастом наступившей смерти) по производственным потерям. Прогнозная оценка ущерба от преждевременной смерти больных составляет для больных СЦА1 за весь период недожитых лет 2,5 млн. руб., для больных МД - 3,1 млн. руб.

Экономический ущерб от заболеваемости за период всей жизни больных СЦА1 и МД состоит из суммы фактического ущерба (от временной потери трудоспособности, инвалидности, медицинского обслуживания) и прогнозного ущерба на оставшиеся годы жизни. Ущерб за весь период жизни составляет для больных СЦА1 в среднем на 1 человека 759,5 тыс. руб., для больных МД - 1,01 млн. руб. Общий ущерб от заболеваемости наследственными болезнями состоит из суммы ущерба на весь период жизни и от преждевременной смерти, так как больные не доживают до пенсионного возраста. Общий экономический ущерб составляет для трех больных СЦА1 4,8 млн. руб., для больных МД 2,6 млн. руб. При этом, в среднем, общий ущерб на 1 человека оценивается 1,6 млн. руб., наибольший - 2,9 млн. руб., наименьший – 290 тыс. руб. Общий экономический ущерб для двух больных МД оценивается в 2,6 млн. руб., в среднем на 1 человека 1,3 млн. руб., наибольший ущерб 2,5 млн., наименьший 1,5 млн. руб.

Заключение

Нами сделан первый шаг к изучению экономического аспекта наиболее распространенных в Якутии тяжелых генетических заболеваний СЦА1 и МД. Ущерб на весь период жизни 1 больного СЦА1 в Намском улусе составляет в среднем 759, 5 тыс. руб., МД - 1 млн. руб. Общий социально-экономический ущерб от СЦА1 с учетом стоимости преждевременной смерти составляет в среднем на 1 больного СЦА1 - 1,6 млн. руб., МД – 1,3 млн. руб. Всего по улусу от заболеваемости двух болезней наносится социально-экономический ущерб, оцениваемый в 7,4 млн. руб.

Исследования показали, что по СЦА1 и МД имеется достаточно большая медико-демографическая информация для изучения экономического аспекта. Разработанные методологические подходы к оценке социально-экономического ущерба и экономической эффективности пренатальной диагностики могут успешно применяться на практике здравоохранения и с этих позиций дальнейшая научная разработка проблемы весьма перспективна. Необходимы в перспективе научные исследования по экономическим зонам: Арктической, Северо-Восточной, Центральной и Южной Якутии и т.д., так как социально-экономический ущерб, а также затраты на пренатальную диагностику по этим зонам будут сильно различаться.

Литература

1. **Ахмадеева Л.Р.** Наследственные нервно-мышечные заболевания в Республике Башкортостан (вопросы патогенеза, клиники и прогноза): дис. ...д-ра мед.наук. / Л.Р. Ахмадеева. - Уфа, 2001. – С.48.
2. **Федорова С.А.** Внедрение молекулярно-генетических методов диагностики наследственных болезней в практическое здравоохранение РС(Я) / С.А. Федорова [и др.] // Вопросы формирования здоровья и патологии человека на Севере: факты, проблемы и перспективы. – Якутск, 2002. - С.276-279.
3. **Гороховер И.А.** Методика определения экономической эффективности снижения заболеваемости на отдельном промышленном предприятии / И.А. Гороховер // Здравоохранение Российской Федерации – 1968. - № 2. – С.21-25.
4. **Ершова С.В.** Об экономической оценке заболеваемости с временной утратой трудоспособности / С.В. Ершова, Ю.Т. Мишин // Здравоохранение Рос. Фед. – 1975. - № 11. – С. 7-10.
5. **Кучерин Н.А.** Экономические аспекты заболеваемости и производительности труда / Н.А. Кучерин. – Л.: Медицина, 1978. – 240 с.
6. **Струмилин Т.Г.** О народнохозяйственной эффективности здравоохранения / Т.Г. Струмилин // Экономические науки. – 1966. – 5. – С. 28.
7. **Отчет.** Экономический ущерб от заболеваний инфекционными в Чурапчинском районе / рук-ль Поисеев И.И.; ИРЭ АН РС(Я). - Якутск, 1993.–33 с.
8. **Отчет.** Социально-экономическое обоснование программы неотложных мер по нормализации обстановки в Верхневилюйском улусе. Экономический ущерб от повышенной смертности населения / рук-ль Поисеев И.И.; ИРЭ АН РС (Я). - Якутск, 1995.–132 с.
9. **Поисеев И.И.** Устойчивое развитие Севера / И.И. Поисеев. – Новосибирск: Наука. -1999.- 279 с.
10. **Вельтищев Ю.Е.** Наследственные болезни нервной системы / Ю.Е. Вельтищев, П.А. Темина. - М.: Медицина, 1998.- 496 с.
11. **Иллариошкин С.Н.** ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии / С.Н. Иллариошкин, И.А. Иванова-Смоленская, Е.Д. Маркова.- М., 2002. – 590 с.
12. **Медицинские лабораторные технологии:** справочник / под ред. А.И. Карпищенко. – СПб, 1999. – Т.2.-С.604.
13. **Платонов Ф.А.** Наследственная мозжечковая атаксия в Якутии: автореф. дис. д-ра мед.наук. / Ф.А. Платонов - М., 2003. - 48 с.
14. **Riet A.A.P.M.** Cost-effectiveness of DNA-diagnosis for four monogenic diseases / A.A.P.M. Riet, B.A. Hout, F.F.H. Rutten. – Rotterdam, 1994.- Report number 94.35.