

РЕЗОЛЮЦИЯ

ПЕРВОЙ ВСЕРОССИЙСКОЙ ВРАЧЕБНО-ПАЦИЕНТСКОЙ КОНФЕРЕНЦИИ «Стандарты и достижения в области диагностики, реабилитации, ведения и лечения миодистрофии Дюшенна», 11 декабря 2020 г.

Цель проведения данной конференции – повысить осведомленность и настороженность родителей и врачей для улучшения выявления, диагностики заболевания, дать знания о том, каким образом следует осуществлять уход за пациентом с миодистрофией Дюшенна (МДД) на всех стадиях заболевания, разъяснить, что такое реабилитация для данной нозологии в современном понимании, какие изменения ждут нас ближайшее время в сфере патогенетической терапии, обсудить особенности поведения и обучения пациентов с МДД, поделиться родительским опытом.

Отмечена востребованность такого формата врачебно-пациентского мероприятия - в конференции с участием ведущих Российских и международных экспертов зарегистрировались более 500 клиницистов, родителей, представителей общественных организаций из России, Белоруссии, Украины, Казахстана и Молдавии, среди них – 44% врачей, 48% - родителей пациентов, около 5% - представителей некоммерческих организаций.

В последние несколько лет стремительно меняется ситуация с лечением редких генетических заболеваний. К миодистрофии Дюшенна в этом году приковано пристальное внимание, потому что есть понимание того, что в этой нозологии в течение года-двух также произойдут радикальные перемены. Отмечается серьезный прогресс в разработке патогенетических препаратов для лечения МДД.

Фонд Гордей участвовал в работе Общественной палаты совместно с Родительским проектом и фондом Мой Мио, где обсуждали вопросы формирования Детского Фонда и распределение бюджета на 2021 г. Фонд создан, миодистрофия Дюшенна в числе нозологий, попавших в финансирование. Первый препарат в списке – аталурен компании ПТС, зарегистрированный в РФ 24 ноября, с бюджетом на следующий год в 1, 7 млрд руб для больных с нонсенс мутациями и это реальность.

На конференции ведущие Российские и международные эксперты представляли самые последние научные и клинические данные по различным аспектам МДД. Не остались в стороне и пациентские сообщества. Отдельная сессия посвящена теме международных и российских разработок патогенетической терапии МДД. Эксперты представили данные о том, что применение международных стандартов ухода и реабилитации за пациентами с МДД существенным образом меняет качество и продолжительность жизни больных по сравнению с естественной историей течения заболевания, но возможно это только при своевременной диагностике и постоянной совместной работе семьи и медиков.

В ходе конференции обсуждались:

- диагностика МДД в первичном медицинском звене, возможность снижения возраста диагностики, мнения разных сторон - медиков, генетиков и пациентов
- современные международные стандарты ведения и реабилитации больных МДД и результаты их применения
- особенности поведения и обучения больных
- разработки, клинические исследования патогенетических препаратов за рубежом и в России
- родительский опыт жизни с особенным ребенком.

Докладчиками обозначены направления и задачи по совершенствованию диагностики и ведения больных с МДД в связи с появлением патогенетической терапии, назначаемой с раннего возраста:

- определить возможности тестирования мальчиков в возрасте от одного до 5 лет на уровень креатинфосфокиназы в 2021 году в рамках проводимой диспансеризации детского населения, а с 2022 скрининга мальчиков в возрасте 1 года КФК или неонатального скрининга, обратить внимание на группы детей с повышенными уровнями трансаминаз и диагнозами безжелтушных гепатитов, которые зачастую оказываются МДД
- внести информацию о миодистрофии Дюшенна в курсы повышения квалификации для педиатров, детских неврологов и детских инфекционистов
- определить возможности уменьшения рисков рождения больных детей путем профилактической диагностики с использованием генетического скрининга женщин, планирующих беременность, на носительство миодистрофии Дюшенна, расширять возможности ЭКО
- определить возможности предоставления информации о МДД педиатрам, детским неврологам и детским инфекционистам в медицинских ВУЗах
- подготовить информационные материалы по диагностике МДД для врачей
- определить информационные и профессиональные порталы/сообщества для распространения информации для врачей
- организовать горячую линию для врачей и пациентов «Дюшенн»
- начать формирование государственного медицинского регистра по МДД
- определить порядок маршрутизации пациентов (детей и взрослых от 18 лет) обеспечивающую преемственность между медицинскими организациями первичного звена, и медицинскими организациями, оказывающими первичную специализированную, в том числе диагностическую, медицинскую помощь и федеральными медицинскими организациями, оказывающими специализированную и высокотехнологическую медицинскую помощь
- необходимость доработки и принятия клинических рекомендаций для лечения МДД

Докладчики неоднократно подчеркивали, что цель существующих международных рекомендаций по уходу и терапии больных МДД - упреждение и профилактика тяжелых осложнений, продление способности к передвижению, замедление развития кардиомиопатии и респираторных проблем, купирование проблем костной системы. Все большее значение имеет реабилитация больных МДД на протяжении всей жизни, меняется само понятие реабилитации, расширяются ее границы и возможности. Необходимо расширять линейку медицинских организаций, которые имеют возможность заниматься комплексной высокотехнологичной реабилитацией пациентов с МДД, особенно в регионах. Добавляется когнитивная и поведенческая реабилитация, поскольку недостаток дистрофина затрагивает не только мышцы, но и мозг.

Ввиду востребованности и динамики изменений в нозологии, Фонд «Гордей» планирует перевести формат этой конференции в ежегодный с тем, чтобы иметь возможность информировать пациентское и медицинское сообщество о новых данных в области ведения и лечения пациентов с МДД, своевременно обсуждать и решать возникающие проблемы.

Вторая ежегодная всероссийская врачебно-пациентская конференция с международным участием планируется фондом «Гордей» в сентябре 2021 года – это месяц осведомленности о миодистрофии Дюшенна.

За бортом остались многие другие тоже очень важные вопросы. Мы будем работать с ними уже в следующем году, который фонд «Гордей» объявляет

**2021 - ГОД ДИАГНОСТИКИ «НЕВИДИМЫХ» ДЮШЕННОВ.
ПРИСОЕДИНЯЙТЕСЬ**