ГОРДЕЙ

Благотворительный фонд развития системной помощи пациентам с миодистрофией Дюшенна «Гордей»

ИНН/КПП: 7733355920/773301001
ОГРН: 1207700203061 от 15.06.2020
Адрес регистрации: 125466, г. Москва, Соколово-Мещерская улица, дом 29, кв. 17.

Телефон: +79030175533
E-mail: tag@dmd-russia.ru
Сайт: https://dmd-russia.ru

Р Е З О Л Ю Ц И Я

ТРЕТЬЯ ВСЕРОССИЙСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ
«Миодистрофии Дюшенна: терапия, которая меняет будущее»

Дата проведения: 1-2 декабря 2023 г. **Место проведения:** г. Москва, онлайн

Мышечная дистрофия Дюшенна – генетическое орфанное нервно-мышечное заболевание, обусловленное мутацией гена DMD, кодирующего белок дистрофин. До сих пор генетический убийца мальчиков номер 1 в мире. В результате развивающегося и прогрессирующего повреждения и атрофии мышц, дети теряют способность ходить, развиваются респираторные и кардиологические нарушения.

Два конференционных дня: лекции, примеры лучших практик, обсуждения и ответов на наболевшие вопросы позволили выявить актуальные на сегодня проблемы и достижения диагностики, терапии и ведения пациентов с МДД, сформулировать ключевые положения и приоритетные направления работы на будущее:

1. Комплексное применение международных стандартов и лучших практик ведения пациентов с миодистрофией Дюшенна существенным образом меняет качество и продолжительность жизни больных в сравнении с естественной историей течения заболевания, но возможно это только при своевременной доклинической диагностике заболевания. Медицина еще не может излечить, но уже может изменить естественную историю МДД.
2. Своевременное и сочетанное использование терапии «золотого» стандарта (стероиды + витамин D, кардиопротективная терапия, физическая терапия), инновационной патогенетической терапии, мониторинг состояния ребенка, правильный уход в семье сохраняет ребенку здоровье, предупреждает развитие тяжелых необязательных для Дюшенна вторичных осложнений, замедляет прогрессирование заболевания.
3. Сдвинулась с мертвой точки ситуация с педиатрической диагностикой: три последних года увеличивается количество диагнозов МДД, запускаются пилотные проекты тестирования креатинфосфокиназы (КФК) в 1 год в рамках диспансеризации в Санкт-Петербурге и Московской области. На конференции представлен опыт Красноярского края, где в 4 года дети уже диагностированы, получают стандарты терапии и инновационную терапию, а их количество в регионе соответствует расчетному. Определение уровня КФК необходимо внести в перечень обязательных лабораторных исследований при проведении диспансерного поликлинического наблюдения для мальчиков в 1 и 3 года, при госпитализации ребенка дошкольного возраста на неврологическую, педиатрическую и инфекционную койку при наличии определенных симптомов. Такой комплексный подход позволит повысить выявляемость «невидимых» детей с МДД в возрасте от 1 до 7 лет. Ранняя педиатрическая диагностика нужна и для реализации потенциала инновационной генотерапии, которую с помощью фонда «Круг добра» получают уже около 400 российских детей.

Терапия, создающая будущее – это системный подход к здоровью ребенка с МДД, который начинается с раннего выявления заболевания, своевременного назначения и применения стандартной и патогенетической терапии, что позволяет принципиально изменить продолжительность и качество жизни пациентов и их семей.