

Образовательная онлайн-конференция

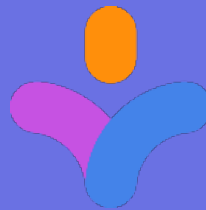
**«ПОМОЩЬ РЕДКИМ:
ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРАВОВАЯ
ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ
С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ»**

2 сентября 2021

**«ПОМОЩЬ РЕДКИМ:
ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ
И ПРАВОВАЯ ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ
С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ»**

ПРОШЁЛ ПРИ ПОДДЕРЖКЕ:





«ПОМОЩЬ РЕДКИМ: ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРАВОВАЯ ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ»

ОРГАНИЗАТОРЫ



Ассоциация акушерских
анестезиологов-реаниматологов



ФГБНУ «МГНЦ»



Всероссийское общество
гемофилии



Ассоциация медицинских
генетиков

В АВГУСТЕ ЭТОГО ГОДА НАЧАЛ РАБОТУ ПОРТАЛ

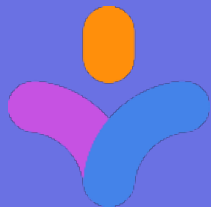


«ПОМОЩЬ РЕДКИМ»

RARE-AID.COM

- Поддержка пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями: информация о возможностях лечения и реабилитации, инструкции по защите прав
 - Площадка для общения врачей на тему орфанных болезней, обучающие вебинары
- СКОРО:**
- Интерактивный помощник врача для выявления редких заболеваний
 - Краудфандинговый инструмент для благотворительных фондов

**ПРИГЛАШАЕМ МЕДИЦИНСКИХ СПЕЦИАЛИСТОВ
ВО ВНУТРЕННЕЕ СООБЩЕСТВО ПОРТАЛА «ПОМОЩЬ РЕДКИМ»!**



МОДЕРАТОР И ДОКЛАДЧИК НАУЧНОЙ ПРОГРАММЫ



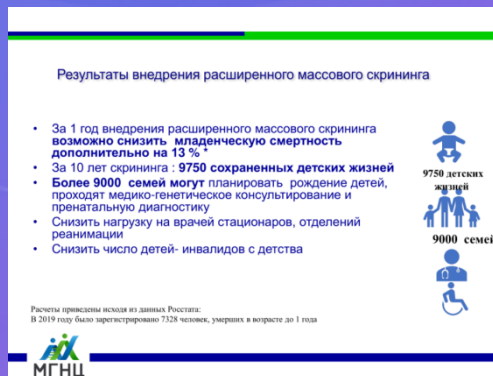
Сергей Иванович КУЦЕВ

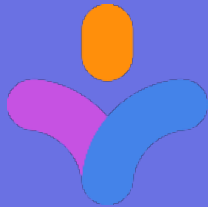
Доктор медицинских наук, член-корреспондент РАН, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. ак. Н.П. Бочкова», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России

Тема лекции:

«Неонатальный скрининг новорожденных как система ранней диагностики редких болезней»

В лекции были изложены принципы неонатального скрининга, организационные, нормативно-правовые основы скрининга, алгоритм скрининга, включая пренаталитический, аналитический и постаналитический этапы.





ДОКЛАДЧИК



Екатерина Юрьевна ЗАХАРОВА

Доктор медицинских наук, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. ак. Н.П. Бочкова», председатель экспертного совета Всероссийского общества орфанных заболеваний

Тема лекции:

«Диагностика и лечение орфанных заболеваний»

В докладе были отражены современные возможности диагностики, включая использование технологии секвенирования нового поколения.



ПОМОЩЬ РЕДКИМ:
ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРАВОВАЯ ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

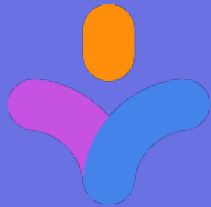
Организация медицинской помощи

- Введение препаратов для терапии редких неврологических заболеваний не должно быть проблемой для назначения и инициации терапии (интратекальное, интравентрикулярно)
- Необходимо, чтобы во всех крупных ЛПУ в регионах такая возможность была предусмотрена
- Необходимо наличие подготовленных кадров для проведения этих манипуляций



Захарова Е. Ю.





ДОКЛАДЧИК



В докладе были отражены современные возможности диагностики, включая использование технологии секвенирования нового поколения.

Евгений Константинович ГИНТЕР

Доктор биологических наук, профессор, академик РАН. Научный руководитель ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. ак. Н.П. Бочкова»

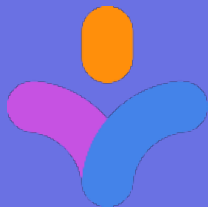
Тема лекции:

«Наследственные орфанные (редкие) болезни. Компьютерная поддержка в диагностике, профилактике и лечении»

Преимущества использования медицинских диагностических баз данных

- Использование компьютерных баз данных и поисковых систем в работе врача-генетика – неотъемлемая часть обследования на современном этапе
- Их использование существенно повышает результативность работы
- В настоящее время существует ряд удобных и эффективных баз данных и экспертных диагностических систем, применяемых для предварительной диагностики наследственных заболеваний
- Диагностические системы позволяют врачу любой специальности при обычном умении пользования компьютером с большей, или меньшей точностью диагностировать по набору признаков наследственные заболевания





ДОКЛАДЧИК



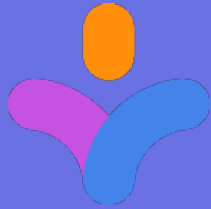
Даниса ТАШТАНБАЕВА

ведущий специалист
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. ак. Н.П. Бочкова»

Тема лекции: «База данных Orphanet»

В докладе была представлена информация о структуре базы и возможностях ее использования.





ДОКЛАДЧИК



Оксана Петровна РЫЖКОВА

к.м.н., заведующая лабораторией молекулярно-генетической диагностики 3, заведующая ЦКП (Центр коллективного пользования «Геном»), доцент кафедры молекулярной диагностики института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «МГНЦ», доцент кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО

Тема лекции:

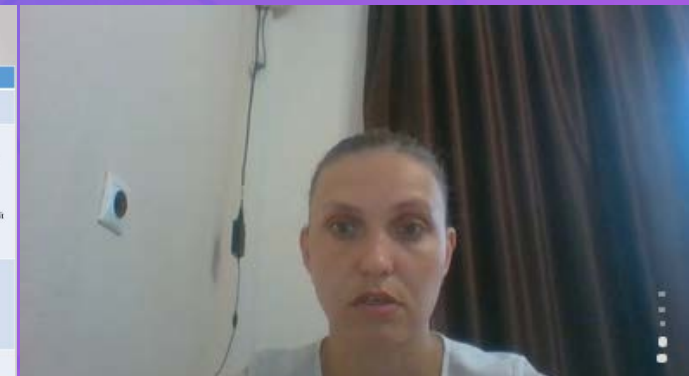
«Современные молекулярно-генетические методы диагностики редких болезней.

Роль биоинформатики в анализе данных»

В лекции был рассмотрен арсенал молекулярно-генетических методов, используемый в настоящее время в диагностике наследственных заболеваний.

NGS в клинической практике

Таргетное секвенирование				
	Панель	Капический экзом (CES)	Полный экзом (WES)	Геном (WGS)
Плюсы:	- Отсутствие «неожиданных» находок - Возможность значительного увеличения покрытия при низкой стоимости секвенирования	- Исследование экзонов генов, ассоциированных с заболеваниями - Стоимость исследования ниже, чем WES и WGS - Возможность анализа как всех данных, так и панелей генов	- Исследование экзонов генов, кодирующих белки – наиболее исследованной части генома - Стоимость ниже, чем WGS - Возможность анализа как всех данных, так и CES и панелей генов	- Исследование всей последовательности генома - Возможность пробоподготовки без этапа ПЦП - Хорошая равномерность покрытия - Возможность анализа как всех данных, так и WES, CES, панелей генов - CNV – анализ
Минусы:	- Нельзя идентифицировать новые гены - Могут выявляться варианты, ошибочно принимаемые за причину заболевания - Чем больше панель, тем ниже разница в стоимости с WES	- Невозможно досеквенировать все непокрытые экзоны - Не включены интроны, регуляторные области - Покрывание менее равномерное, чем при WGS «неожиданные» находки	- Невозможно досеквенировать все непокрытые экзоны - Не включены интроны, регуляторные области - Покрывание менее равномерное, чем при WGS «неожиданные» находки	- Большой объем данных = сложность интерпретации - Высокая стоимость «неожиданные» находки
	- Этап ПЦП – ошибка секвенирования - Плюс: детектируются CNV			



ДОКЛАДЧИК



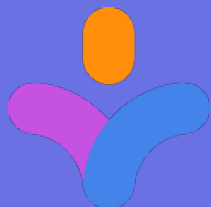
В лекции были представлены данные о распространенности наследственных заболеваний с различным типом наследования (аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, X-сцепленные), рассмотрена динамика распространения наследственных заболеваний, оценены наличие частых мутаций в популяции по различным наследственным заболеваниям.

Рена Абульфазовна ЗИНЧЕНКО

д.м.н., профессор, заслуженный деятель науки Российской Федерации, заместитель
директора по научно-клинической работе ФГБНУ «МГНЦ», заведующая лабораторией
генетической эпидемиологии

Тема лекции:
«Эпидемиология редких болезней»





ДОКЛАДЧИК



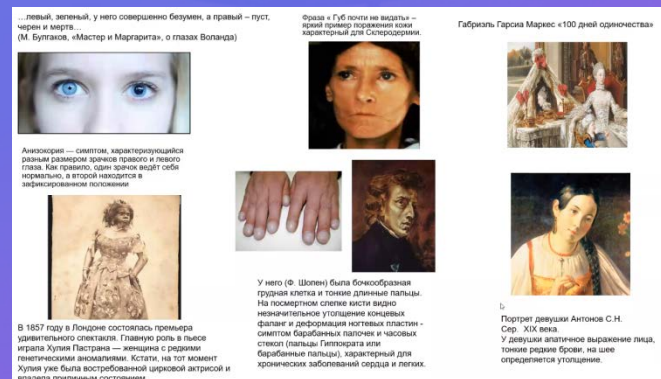
Орфанные заболевания характеризуются полиморфными клиническими проявлениями, многие из которых являются поводом для обращения в поликлинику и не всегда терапевт способен осуществить быструю диагностику орфанных заболеваний. Тратиться время на поиск других причин, тем самым удлиняется драгоценное время для необходимой консультации и быстрого начала лечения.

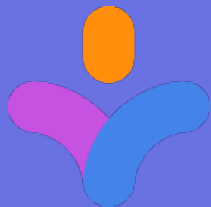
Аркадий Львович ВЁРТКИН

заведующий кафедрой терапии, клинической фармакологии и скорой медицинской помощи МГМСУ им. А.И.Евдокимова, руководитель РОО "Амбулаторный врач" и Института амбулаторной терапии, член президиума РНМОТ, профессор, заслуженный деятель науки РФ

Тема лекции:

«Клинические маски органных заболеваний: информация для амбулаторного терапевта»





МОДЕРАТОР И ДОКЛАДЧИК ОБЩЕСТВЕННОЙ ПРОГРАММЫ



Открыл Общественную программу и выступил с приветственным словом к слушателям

Юрий Александрович ЖУЛЁВ

Сопредседатель Всероссийского союза пациентов, президент Всероссийского общества гемофилии

Тема лекции:

«Значение программ защиты прав пациентов в решении проблем пациентов с орфанными заболеваниями»

ПОМОЩЬ РЕДКИМ:
ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРАВОВАЯ ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

Общество пациентов - партнер в реализации пациент-ориентированного здравоохранения

- «Профсоюзная организация» – голос целевых групп населения
- Конструктивность в диалоге с властью
- Мотивированность к содействию повышения доступности и качества медицинской помощи
- Меньшая зависимость от системы
- Общение с разными структурами власти, межведомственная деятельность
- Возможность информирования целевых групп о сути проводимой политики и решений государственных органов власти

Жулёв Юрий Александрович
Сопредседатель Всероссийского союза пациентов и Президент Всероссийского общества гемофилии

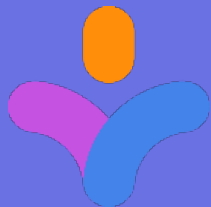
ПОМОЩЬ РЕДКИМ:
ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРАВОВАЯ ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

Направления пациент-ориентированного здравоохранения

- Изменение характера отношений между медицинскими работниками и пациентами: переход от взаимодействия по принципу "главный – подчиненный" к равноправному диалогу и сотрудничеству;
- Повышение "прозрачности" систем здравоохранения и их деятельности, так чтобы пациенты могли ориентироваться и взаимодействовать с ними в соответствии со своими потребностями – задавать вопросы, формулировать требования и др.;
- Совершенствование знаний и навыков медицинских работников в области коммуникации с пациентами;
- Повышение уровня информированности и приверженности к лечению пациентов и членов их семей;
- Повышение доступности и понятности медицинской информации.

Жулёв Юрий Александрович
Сопредседатель Всероссийского союза пациентов и Президент Всероссийского общества гемофилии





ДОКЛАДЧИК



Ольга Юрьевна ГЕРМАНЕНКО

Учредитель и директор фонда «Семьи СМА»

Тема лекции:

«Развитие помощи и поддержки семей со спинальной мышечной атрофией: что прячется за этими словами»

ПОМОЩЬ РЕДКИМ:
ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРАВОВАЯ ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

f-sma.ru  

НАША ЦЕЛЬ – построение национальной эффективной комплексной системы помощи и поддержки пациентов со СМА, их семей и близких.
НАША ПРИОРИТЕТНАЯ ЗАДАЧА – доступность и своевременность помощи каждой семье вне зависимости от места проживания и возраста пациента

Фонд всегда открыт к взаимодействию и партнерству с медицинскими специалистами и учреждениями здравоохранения


тел. +7 (495) 544 4989
info@f-sma.ru

Нам важно, чтобы каждая семья – не оставалась один на один с болезнью, могла рассчитывать на информацию, помощь и

C:\Users\z2ev\Dropbox\Dropbox\documents\A_Tanin\2021\Орфанные заболевания\Фонд презентаций\4.jpg

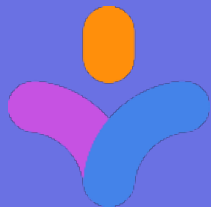
Германенко Ольга Юрьевна, учредитель и директор фонда «Семьи СМА»

ПОМОЩЬ РЕДКИМ:
ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРАВОВАЯ ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

Медицинская помощь	- Ранняя диагностика - Семейно-ориентированный подход - Ориентация на качество жизни пациента - Своевременное патогенетическое лечение - Комплексная (не курсовая) реабилитация	- Преимущество - Качественная коммуникация и полноценное информирование пациента, а также членов его семьи обо всех аспектах болезни. - Использование междисциплинарного и мульти-профессионального подхода
Доступность	- Информация - Психологическая помощь - Юридическая помощь - Поддержка сообщества	- Любовь и забота - Практические навыки - Ранняя подготовка - Социальная поддержка
Поддержка и качество помощи	- Современные клинические рекомендации - Стандарты и качество помощи - Право на принятие решений - Своевременность помощи - Преимущество в оказании помощи	- Обеспечение необходимыми оборудованием и расходными материалами для респираторной и нутритивной поддержки - Индивидуальный подбор ТСР, ортопедическими приспособлений

Германенко Ольга Юрьевна, учредитель и директор фонда «Семьи СМА»





ДОКЛАДЧИК



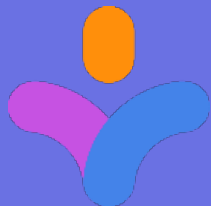
Александр Михайлович РУНОВ

Руководитель психологической службы БФ «Подсолнух»,
клинический психолог

Тема лекции:

«Качество жизни пациентов с врожденными нарушениями иммунитета: от диагностики к полноценной самореализации»





ДОКЛАДЧИК



Мария Дмитриевна ЕГОРОВА

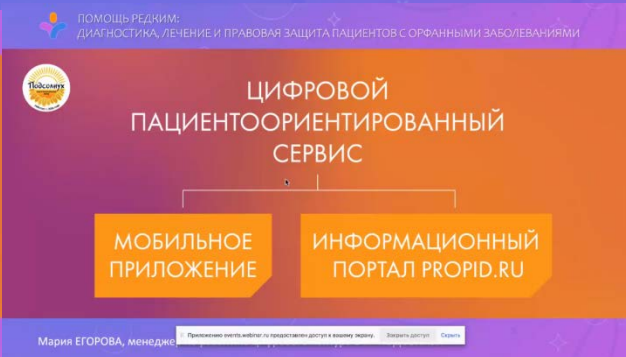
Проектный менеджер по развитию цифрового контура Фонда «ПОДСОЛНУХ»

Тема лекции:

«Цифровой пациентоориентированный сервис»

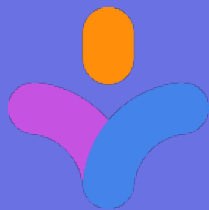


Мария ЕГОРОВА, менеджер



Мария ЕГОРОВА, менеджер





ДОКЛАДЧИК



Мария Владимировна ПОСАДКОВА

Руководитель Правовой службы Фонда «Подсолнух», преподаватель кафедры медицинского права Первого МГМУ им. И.М.Сеченова, исследователь лаборатории международного правосудия НИУ «Высшая школа экономики»

Тема лекции:

*«Прецедентная практика правовой службы
БФ «Подсолнух»»*

ПОМОЩЬ РЕДКИМ:
ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРАВОВАЯ ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ



ОСНОВАНИЯ ЛЬГОТНОГО ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

- Наличие установленной инвалидности
- Программа ОМС в дневных и круглосуточных стационарах
- Программа государственных гарантий — амбулаторно
- Перечень орфанных заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни
- 14 высокотратных нозологий

Мария ПОСАДКОВА, Руководитель правовой службы БФ «ПОДСОЛНУХ», преподаватель кафедры медицинского права Первого МГМУ им. И.М. Сеченова



ГОРЯЧАЯ ЛИНИЯ

Благотворительного Фонда «ПОДСОЛНУХ»

8 800 500-63-35

Получить помощь от Фонда (лекарства, диагностика, билеты, юридические консультации, помощь психологов, мероприятия и др.) и узнать больше о нарушениях иммунитета:

PROPID.RU FONDPODSOLNUH.RU





Соучредитель и директор Организации родителей детей с нейробластомой «Энби»

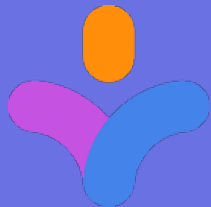
Тема лекции:

«Детский рак:

что может сделать родительское сообщество»

ПОМОЩЬ РЕДКИМ: ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРАВОВАЯ ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ С ОРГАНИЧНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ





ДОКЛАДЧИК



Елена Юрьевна КРАСИЛЬНИКОВА

Аналитик, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья им. Н.А. Семашко», член Экспертного Совета ГД РФ по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям

Тема лекции:

«Дорожная карта» по совершенствованию организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в РФ»

РОССИЯ 20 лет

В период февраль-ноябрь 2020 года

- 60 экспертов федерального и регионального уровней
- 6 фокус-групп по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в РФ
- 200 задач обсуждено

Регуляторный конструктор

Институт им. Семашко разработал «дорожную карту» в помощь больным редкими заболеваниями

Результаты фокус-групп сформировали «дорожную карту» по редким заболеваниям в РФ

Блоки «дорожной карты»

- 1) Повышение уровня орфанной осведомленности в медицинском сообществе
 - дополнение Федеральных государственных образовательных стандартов нормами о наличии базовых знаний по орфанной патологии
 - создание в медицинских ВУЗах кафедр генетики
 - внесение дополнений в профессиональные стандарты медицинских работников (включить требования о необходимости знания фенотипа больного редким (орфанным) заболеванием и умения распознавать признаки наличия такого заболевания) – **своевременная постановка точного диагноза**
- 2) Расширение программ охвата неонатальным и селективным скринингами
 - создание Центра по контролю качества неонатального и селективного скрининга детского населения
 - Разработка (в приоритетном порядке) клинических рекомендаций и стандартов по диагностике и лечению скринируемых заболеваний
 - Включение селективного скрининга на орфанные заболевания в программы диспансеризации взрослого населения
 - Создание специального тарифа для проведения селективного скрининга в рамках программ диспансеризации пациентов с редким (орфанным) заболеванием – **своевременная терапия на ранних этапах болезни**
- 3) Расширение Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности за счет включения в него редких (орфанных) заболеваний, орфанные препараты для лечения, которых зарегистрированы на территории РФ – **возможность получить льготную терапию по факту постановки диагноза, учет пациентов в Федеральном регистре, преемственность терапии у пациентов из «Круга добра»**

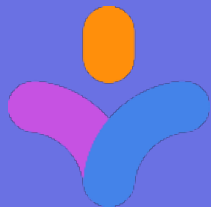
Председателем правительства РФ Михаилом Мишустиним предложено в ближайшие 2 года расширить программу скрининга до 36 заболеваний (<http://government.ru/news/42363/>).

Блоки «дорожной карты»

- 4) Маршрутизация пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями для получения первичной медико-санитарной и специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, установления последующего диспансерного наблюдения, включающая преемственность между медицинскими организациями различного уровня в назначении терапии, предусматривающая взаимодействие медицинских организаций с разграничением функций
 - Закрепление за Минздравом России полномочия по разработке Положения об организации оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями
 - Подготовка пакета нормативно-правовых актов, регламентирующих различные аспекты организации такой помощи
 - Подготовка рекомендованного алгоритма (схемы) маршрутизации и модели взаимодействия между медицинскими организациями с разграничением функций по координации и диспансерно-динамическому наблюдению за пациентами с редкими (орфанными) заболеваниями
- 5) Расширение возможностей применения стационарных технологий по типу стационар на дому
 - **преемственность диагностики, лечения и наблюдения пациентов на всех этапах организации медицинской помощи**
 - доступность бесплатного лечения и реабилитации для пациентов, которые нуждаются в такой помощи ежедневно
- 6) Координация деятельности органов исполнительной власти РФ и субъектов РФ через создание в Министерстве здравоохранения РФ департамента по организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями – **координация всех действий**

15 декабря 2020 года принято решение о создании рабочей группы в Общественной палате по реализации данного блока. Руководитель – Красильникова. Прошли 5 встреч. Сформированы единое понимание нормативно-правовой платформы для работы и план работы





ДОКЛАДЧИК



Наталия Геннадиевна ПОЛИЩУК

Член правления Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Общество больных гемофилией» (МБООИ «Общество больных гемофилией»), руководитель информационных программ Всероссийского общества гемофилии

Тема лекции:

«Важность работы с родителями и подготовка волонтеров»

Основные каналы живого общения

- ♦ Официальные группы в WhatsApp и Telegram (родительский чат, женский клуб, гемочат 18+, региональные чаты)

ДРУЖЕСТВЕННЫЕ ИНФОРМАЦИОННЫЕ ПЛОЩАДКИ:

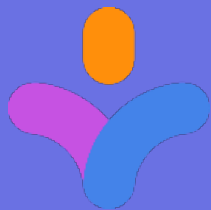
- ♦ Группы VK (ВКонтакте) – более тысячи участников и возможность живого общения в обсуждениях (например, «Гемофилия – Стиль жизни. Россия»)
- ♦ Личные блоги в Instagram



Направления работы с родителями

- ♦ Поддержка семей, недавно столкнувшихся с редким диагнозом:
 - работа в родительских чатах
 - проведение пациентских школ
 - работа психологической гостиной
- ♦ Подготовка волонтеров





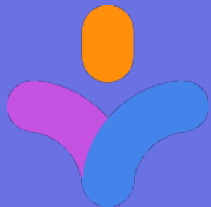
ГЕОГРАФИЯ ФОРУМА

В работе online-конференции приняло участие:

904 специалиста

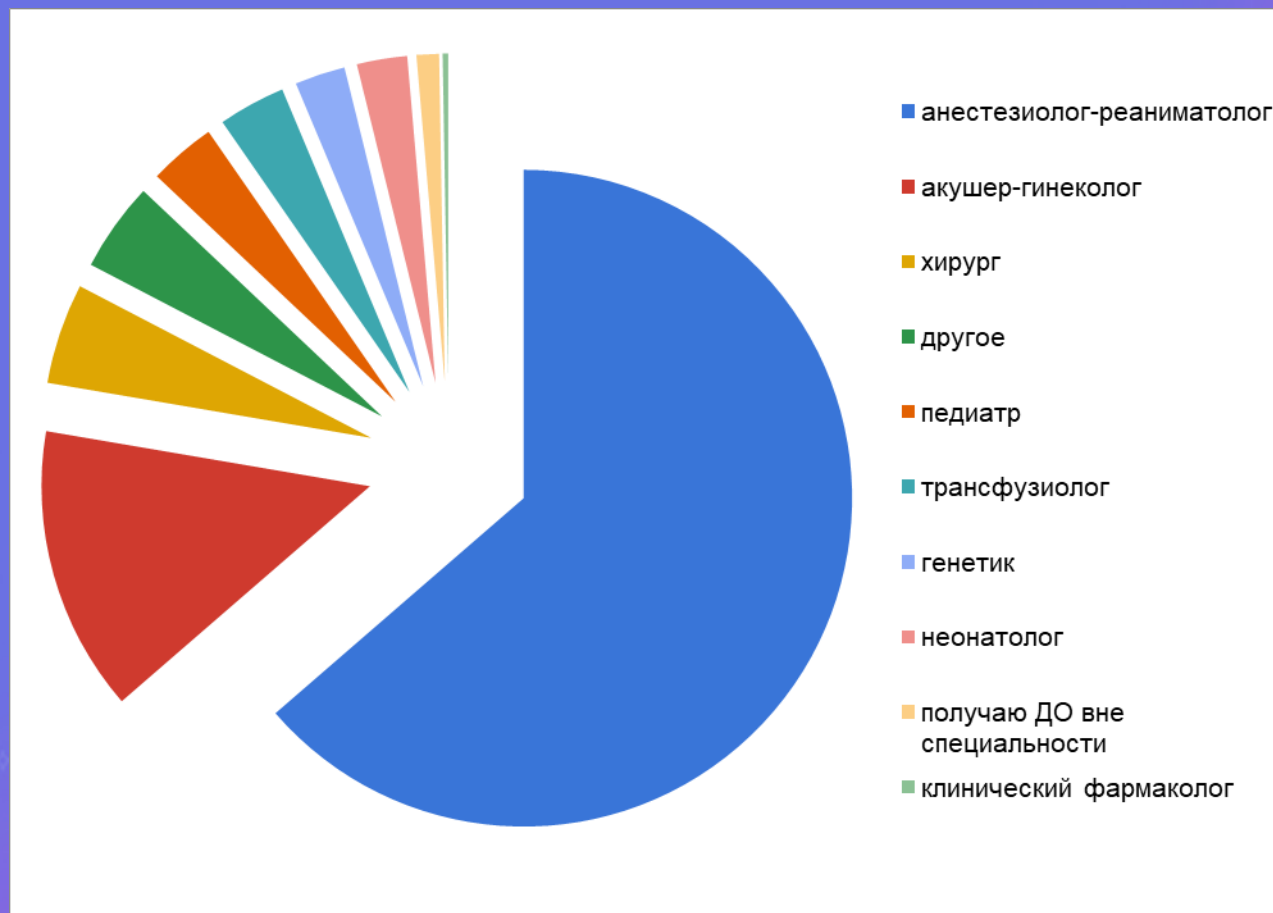
География посетителей Научной программы 18 стран мира и 141 город		
Страна	Процент	Кол-во человек
Россия	89,77%	535
Украина	5,37%	32
Казахстан	1,01%	6
Другие	3,86%	23

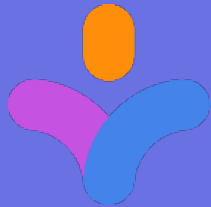
География посетителей Общественной программы 9 стран мира и 102 города		
Страна	Процент	Кол-во человек
Россия	92,65%	290
Украина	3,83%	12
Казахстан	0,96%	3
Другие	2,56%	8



СТАТИСТИКА

В работе online-конференции приняли участники специальностей:





ОТЗЫВЫ

«Очень благодарна за возможность услышать материал по орфанным заболеваниям в такой доступной форме, спасибо большое за возможность получать знания в онлайн-формате»

*Наталья Викторовна С.,
Керчь*

«Огромное - огромное спасибо организаторам Конференции и лекторам за очень интересный и познавательный материал!!!»

*Инна Денисовна Ж.,
Липецк*

«Благодарю за данный вебинар с общими обзорами по таким важным направлениям генетики»

*Татьяна Игоревна П.,
Ростов-на-Дону*

«Очень полезное расширение врачебного кругозора»

*Юрий Николаевич Г.,
Ст.Динская*

«Спасибо организаторам и лекторам за очень интересные доклады!»

*Ольга Станиславовна Х.,
Нижневартонск*

«Для меня новая тема. Не знала что в нашей стране ведётся столько работ в этом направлении. Доступно широкому кругу не только неонатальный скрининг в роддоме»

*Елена Владимировна Т.,
Екатеринбург*

«Организаторам и лекторам огромное спасибо! Очень понравилось!»

*Виктор Васильевич Б.,
Уфа*

«Очень интересно и нужно. Спасибо за организацию Конференции»

*Александр Станиславович П.,
Москва - Жуковский*

«Спасибо за предоставленную возможность полнее узнать об орфанных заболеваниях»

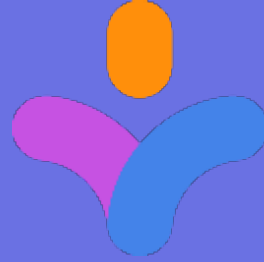
*Елена Владимировна Т.,
Екатеринбург*

«Очень благодарна организаторам и лекторам за познавательную и интересную конференцию. Узнала для себя много новой и полезной информации. Спасибо!»

*Юлия Николаевна Т.,
Вилючinsk, Камчатский край*

«Удовлетворён прослушанным, интересно и полезно»

*Василий Кузьмич В.,
Воронеж*



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!