

«Школа педиатра: орфанные заболевания»

7 - 8 ноября 2022 года

г. Иркутск

7-8 ноября 2022 года под эгидой Общероссийской общественной организации «Союз педиатров России» в г. Иркутске состоялась «Школа педиатра: орфанные заболевания». Организаторами проведения выступили: ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ имени академика Б.В. Петровского».

Программа Школы посвящена актуальным вопросам диагностики, маршрутизации, лечения и тактики ведения пациентов с редкими наследственными заболеваниями. Особое внимание было уделено расширению программ неонатального скрининга в Российской Федерации, что позволит на ранней стадии определять тяжелейшие патологии у младенцев.

Открыли конференцию и поприветствовали участников и спикеров Намазова-Баранова Л.С. - президент общероссийской общественной организации «Союз педиатров России», заведующая кафедрой факультетской педиатрии ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, руководитель НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ имени акад. Б.В. Петровского» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации, главный внештатный детский специалист по профилактической медицине Министерства здравоохранения Российской Федерации, академик РАН, д.м.н., профессор; а также Рычкова Л.В. - директор ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», член-корреспондент РАН, д.м.н., профессор.

Спикерами конференции выступили:

1. Вашакмадзе Нато Джумберовна - д.м.н., профессор кафедры факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, руководитель отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ имени академика Б.В. Петровского», г. Москва.
2. Журкова Наталия Вячеславовна - к.м.н., врач-генетик, ведущий научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ имени академика Б.В. Петровского», г. Москва.
3. Сурков Андрей Николаевич - д.м.н., заведующий отделом научных основ детской гастроэнтерологии, гепатологии и метаболических нарушений НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессор кафедры факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва.
4. Баирова Татьяна Ананьевна - д.м.н., руководитель лаборатории персонализированной медицины ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск.

5. Бельских Алексей Владимирович - к.х.н., инженер лаборатории персонализированной медицины ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск.
6. Беляева Елена Владимировна - к.б.н. научный сотрудник лаборатории персонализированной медицины ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск.
7. Ахмедзянова Маргарита Рашидовна - ординатор ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск.
8. Богоносова Галина Петровна - аспирант ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск.
9. Еремина Елена Робертовна - к.м.н., заведующая медико-генетической консультацией, г. Улан-Удэ.
10. Потапова Ирина Васильевна - врач-генетик областного перинатального центра ИОКБ, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Иркутской области по медицинской генетике, г. Иркутск.
11. Карасева Мария Сергеевна - врач-педиатр НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва.
12. Селимзянова Лилия Робертовна - к.м.н., ведущий научный сотрудник Отдела стандартизации и изучения основ доказательной медицины НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва.
13. Яцык Леонид Михайлович - детский врач-невролог НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва.
14. Рыкунова Анастасия Ивановна - младший научный сотрудник НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва.

В конференции приняло участие свыше 150 слушателей, педиатров, генетиков, неонатологов из Иркутской области, Красноярского края, Забайкальского края, Приморского края, а также Москвы и Санкт-Петербурга.

Участниками школы было отмечено, что благодаря развитию персонализированной медицины и генетики за последние десятилетия появились новые технологии, которые позволяют оценить здоровье будущего ребенка практически на любой стадии его развития (от планирования беременности через оплодотворение до и после рождения ребенка), а также обеспечить эффективную профилактику наследственных и врожденных заболеваний. Было подчеркнуто, что проблемы профилактики рождения детей с тяжелыми наследственными заболеваниями, оказания помощи семьям пациентов с тяжелой наследственной патологией имеют важное значение для достижения целей национального развития в области здравоохранения. Особое внимание было уделено реализации программ профилактики наследственных болезней на этапе планирования беременности, что позволит предотвратить распространение орфанных заболеваний, требующих дорогостоящего лечения. Большой интерес вызвали представленные спикерами разборы клинических случаев.

В рамках школы проведено консультирование пациентов с наследственными заболеваниями, определена тактика их дальнейшего ведения и маршрутизации.

Вопросы участников школы касались проведения расширенного неонатального скрининга, наследственных заболеваний обмена веществ, их ранней диагностики и лечения, спикерами были даны на них подробные ответы. В чате конференции были получены положительные отзывы от врачей о качестве её организации и актуальности тематики докладов.

По завершении работы школы, во время подведения ее итогов, участниками обсуждена необходимость проведения информационно-просветительской работы среди населения для разъяснения важности раннего тестирования на наследственные болезни, начала их лечения на доклинической стадии, а также значимости медико-генетического консультирования. Была подчеркнута необходимость поддержки и финансирования мероприятий просветительского характера, направленных на популяризацию исследования истории своей семьи, изучения личного и семейного здоровья в генетикозависимых аспектах (сбор анамнестической информации, построение родословных и генеалогических древ и т.п.), создания научно-просветительских фильмов и др., распространяющих информацию о возможности проведения исследования, позволяющего избежать риска рождения ребенка, имеющего наследственное заболевание.

Кроме того, представляется чрезвычайно важным обеспечение непрерывного медицинского образования и повышения квалификации профессорско-преподавательского состава, а также врачей общей практики, врачей педиатров, врачей акушеров-гинекологов, врачей неврологов и врачей эндокринологов по вопросам медицинской генетики, включая сбор наследственного анамнеза и роль современных генетических технологий в профилактике наследственных заболеваний.