

14 декабря 2024 года

Центр орфанных заболеваний: опыт и сложности

Кекеева Татьяна Николаевна

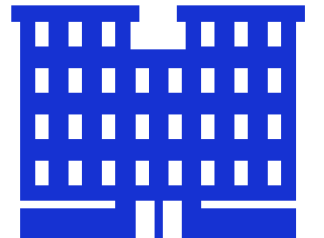
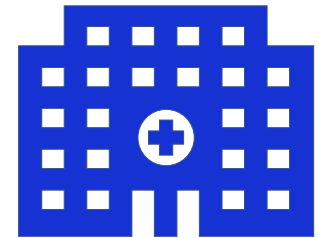
Заведующая медико-генетического отделения ГБУЗ «Морозовская
ДГКБ ДЗМ»



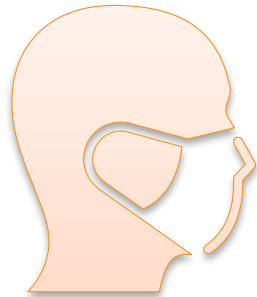
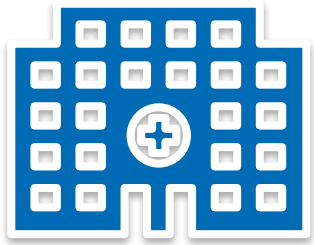
МОСКВА
2024

Данные по Москве

- Численность населения г.Москва на 01.01.2024г - 13 149 803 человека – 8,6 % от населения РФ*
- 12 административных округов, 132 района*
- 8 акушерских стационаров 2 уровня в составе городских клинических больниц**
- 6 акушерских стационаров 3 уровня в составе перинатальных центров**
- 40 детских амбулаторно-поликлинических центров, 7 поликлиник, 3 поликлинических отделений детских больниц***
- 5 специализированных детских больниц + 4 НИИ***



ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»



- ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», год основания 1903
- Коечная мощность составляет 1 165 коек, а также 51 койка реанимации. Морозовская детская больница является многопрофильной (30 профилей) клинической больницей и имеет в своем составе 48 отделений, в том числе 34 клинических
- 10 из 24 детских Главных внештатных специалистов Департамента здравоохранения города Москвы — неонатолог, генетик, ревматолог, эндокринолог, офтальмолог, пульмонолог, гастроэнтеролог, онколог, гематолог, сердечно-сосудистый хирург
- Более 700 врачей, более 900 сотрудников из среднего медицинского персонала.
- 2000-2500 госпитализаций в неделю

ОРГАНИЗАЦИЯ ОТДЕЛЕНИЯ наследственных нарушений обмена веществ



2014 год

ПРИКАЗ

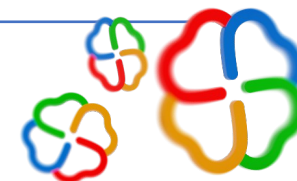
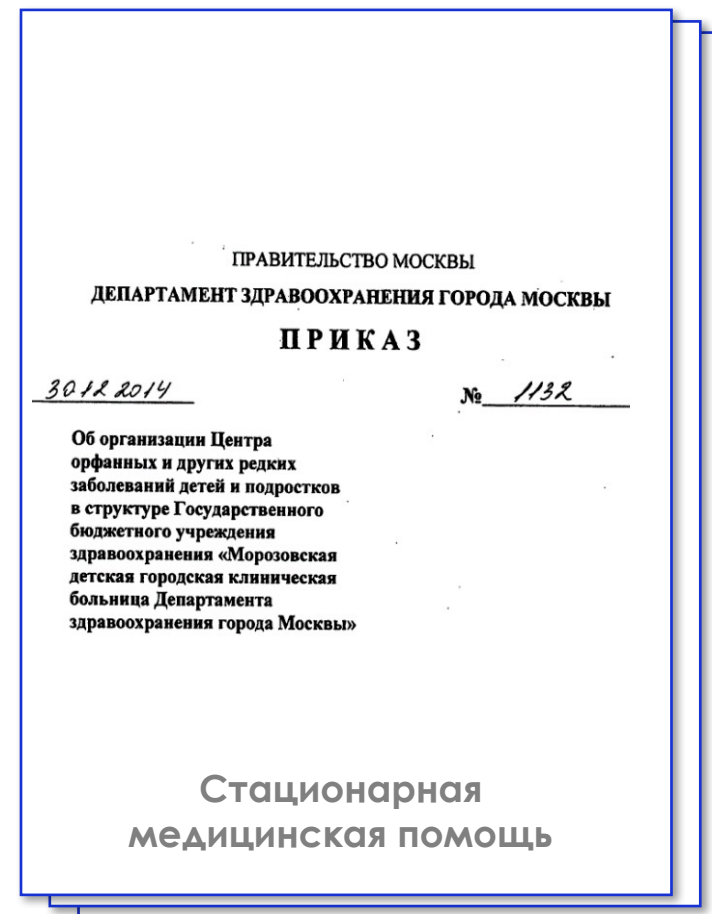
Департамента здравоохранения
города Москвы
А.И. Хрипун

от 30 декабря 2014г. № 1132

Центр орфанных и других редких
заболеваний

Основное отделение:
Наследственных нарушений обмена веществ

Дополнительные отделения: Неонатологии, Педиатрии,
Детской онкологии, Ревматологии, Неврологии,
Нефрологии, Гематологии, Детской эндокринологии,
Аллергологии и иммунологии, Гастроэнтерологии,
Пульмонологии, Детской хирургии, Нейрохирургии, ПМП



2015 год

ПРИКАЗ

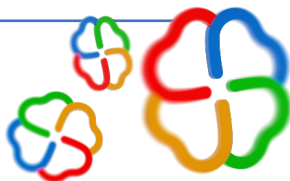
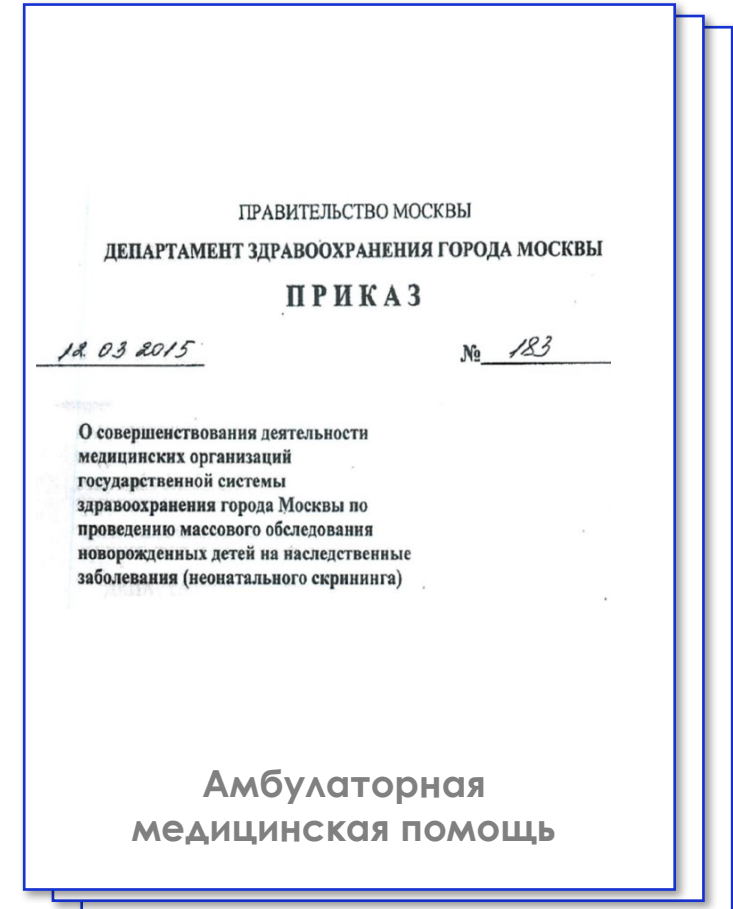
Департамента здравоохранения
города Москвы
А.И. Хрипун

от 12 марта 2015г. № 183

**Медико-генетическое отделение
(Московский центр неонатального
скрининга)**

Основные отделения:
Медико-генетическое
Лаборатория неонатального скрининга

Дополнительные кабинеты:
Педиатрии (муковисцидоза),
Детский эндокринолог



ОРГАНИЗАЦИЯ

РЕФЕРЕНС-ЦЕНТРА ВРОЖДЕННЫХ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ,
ГЕНЕТИЧЕСКИХ ОТКЛОНЕНИЙ, ОРФАННЫХ И ДРУГИХ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



2015 год

ПРИКАЗ

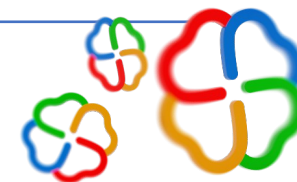
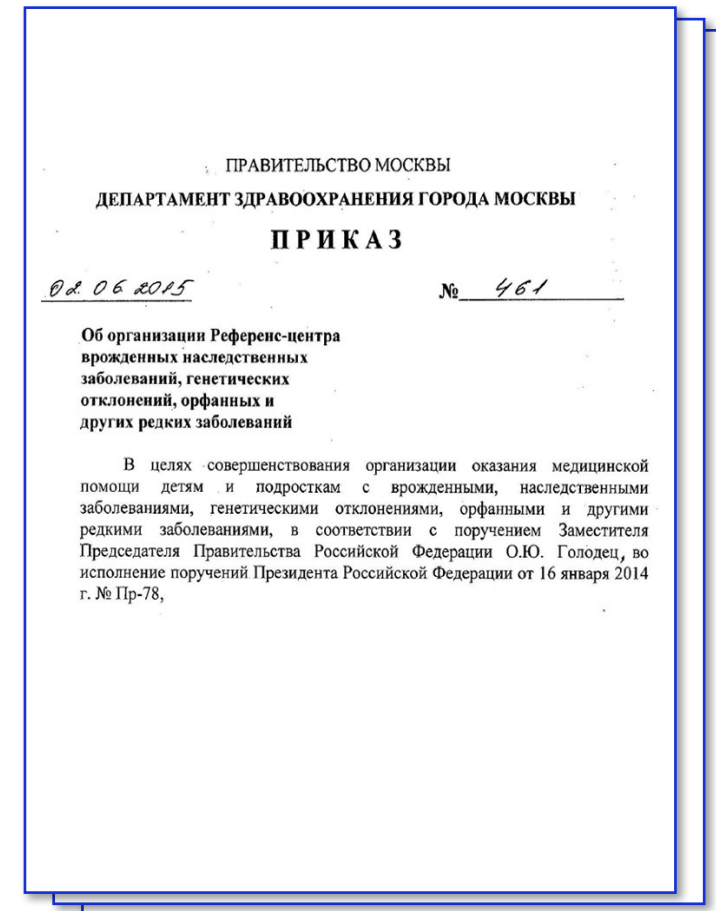
Департамента здравоохранения
города Москвы
А.И. Хрипун

от 02 июня 2015г. № 461

**РЕФЕРЕНС-ЦЕНТР ВРОЖДЕННЫХ И
НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ,
ГЕНЕТИЧЕСКИХ ОТКЛОНЕНИЙ, ОРФАННЫХ И
ДРУГИХ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

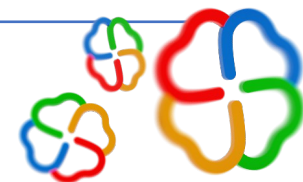
Основные отделения:

- Наследственных нарушений обмена веществ
- Медико-генетическое
- Лаборатория неонатального скрининга



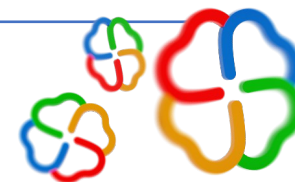
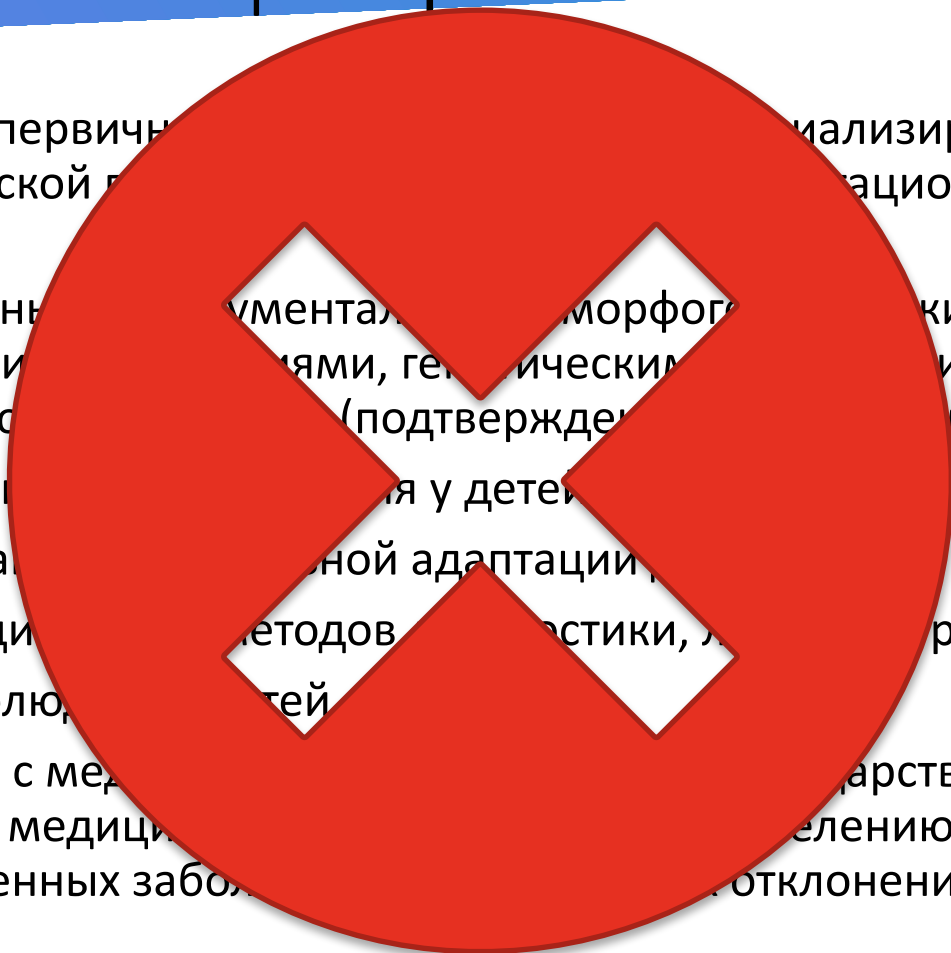
СТРУКТУРА

РЕФЕРЕНС-ЦЕНТРА ВРОЖДЕННЫХ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ,
ГЕНЕТИЧЕСКИХ ОТКЛОНЕНИЙ, ОРФАННЫХ И ДРУГИХ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



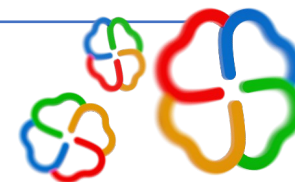
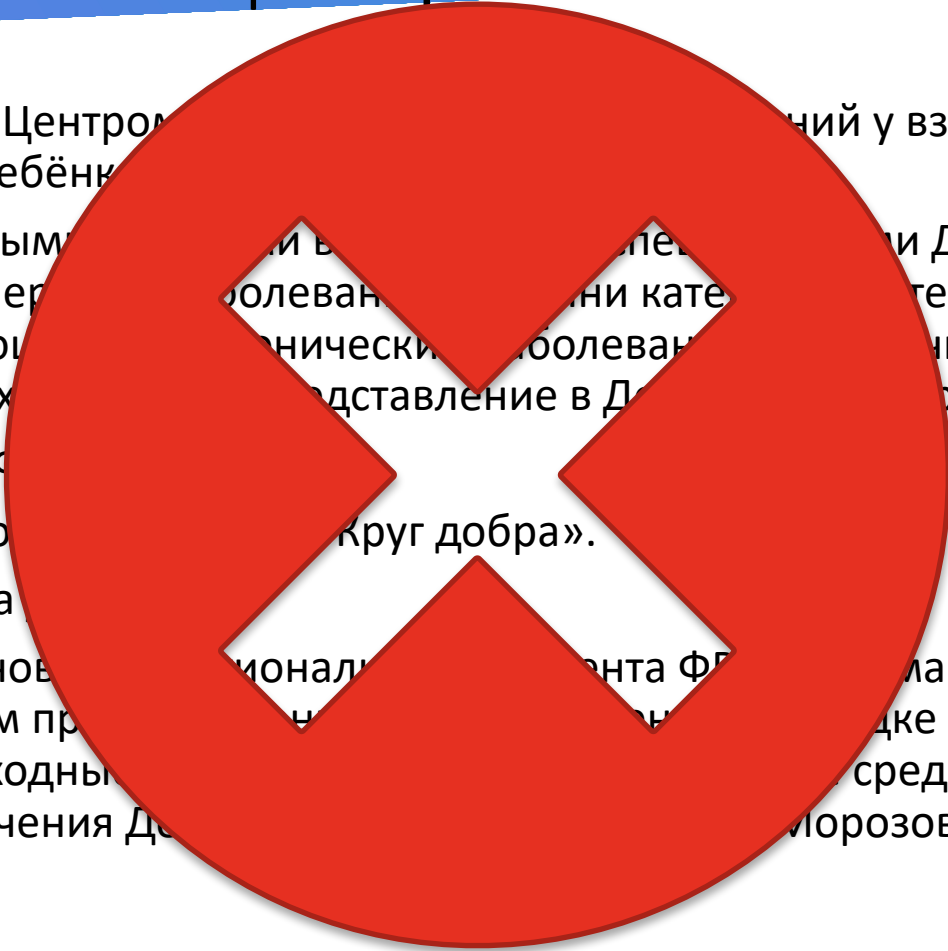
Задачи Референс-центра

- Оказание специализированной первичной, вторичной и третичной медицинской помощи, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи в стационарных условиях и условиях дневного стационара
- Проведение клинико-лабораторных, инструментальных, морфологических и функциональных исследований, в том числе комплексных обследований детей с врожденными, наследственными заболеваниями, генетическими заболеваниями, орфанными и другими редкими заболеваниями с целью диагностики (подтверждения диагноза), динамического наблюдения.
- Стандартизация протоколов диагностики и лечения у детей с редкими заболеваниями, в том числе лекарственное лечение.
- Обеспечение этапной реабилитации, в том числе социальной адаптации, детей с редкими заболеваниями
- Научное обоснование и апробация новых методов диагностики, лекарственной реабилитации детей
- Динамическое комплексное наблюдение за детьми с редкими заболеваниями
- Осуществление взаимодействия с медицинскими организациями государственной системы здравоохранения города Москвы, оказывающими медицинскую помощь в стационарных условиях, в том числе по вопросам подозрения или выявления у ребенка наследственных заболеваний, отклонений, орфанных и других редких заболеваний



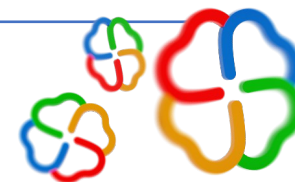
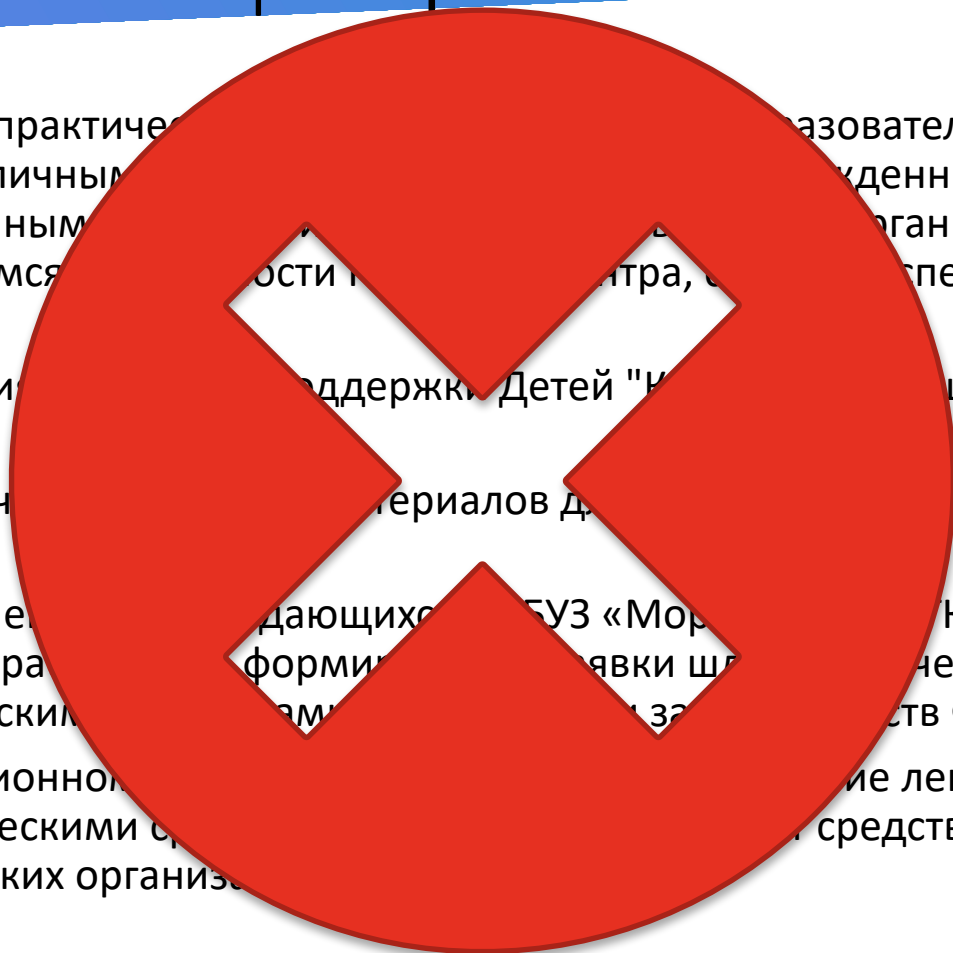
Задачи Референс-центра

- Осуществление взаимодействия с Центром здоровья взрослых и городскими поликлиниками города Москвы при достижении ребёнком 18 лет
- Подготовка совместно с профильными учреждениями Департамента здравоохранения города Москвы предложений по перепрофилированию катедры и перечню закупок конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим хроническим заболеванием, либо группам таких заболеваний, либо представлению в Департамент здравоохранения города Москвы
- Ведение регионального сегмента системы учета «Круг добра».
- Техническое ведение Информационного ресурса «Круг добра».
- Создание и ведение системы учета региональных сегмента ФГИС Информационного ресурса «Круг добра» и иных систем учета, с последующим применением информации о подаче заявок на лекарственные препараты, продукты лечебного питания, расходные материалы, средства ухода, медицинские изделия для индивидуального обеспечения лечения детей с тяжелыми заболеваниями в Морозовская ДГКБ ДЗМ».



Задачи Референс-центра

- Организация и проведение научно-практических мероприятий образовательной деятельности и подготовка квалифицированных кадров по различным наследственным, наследственным заболеваниям, генетическим отклонениями, орфанным заболеваниям, организация и проведение конгрессов и обсуждений по вопросам, касающимся деятельности центра, создание специальной учебной и методической базы.
- Участие в образовательных мероприятиях поддержки Детей "Круг добра" сообщества медицинских генетиков и других профессиональных сообществ.
- Подготовка информационных и научных материалов для образовательных мероприятий населения по вопросам выявления и лечения Детей.
- Подготовка пакета документов пациентов, наблюдающихся в ФБУЗ «Морозовский ЦБ ДЗМ» для внесения данных в Информационный ресурс «Круг добра» для формирования заявки на приобретение лекарственных препаратов. Медицинскими изделиями и техническими средствами Фонда «Круг добра».
- Формирование заявки в Информационном ресурсе «Круг добра» на приобретение лекарственных препаратов. Медицинскими изделиями и техническими средствами Фонда «Круг добра» на пациентов, наблюдающихся в других медицинских организациях.



Ожидани
е



Реальност
ь

Лечение МДД требует мультидисциплинарного подхода

Эндокринолог

- Отслеживает рост и развитие
- Занимается вопросами заместительной гормональной терапии

Детский невролог

- Обеспечивает использование новых методов лечения, генетическое консультирование, обучение и индивидуальную/семейную поддержку
- Лица, назначающие лечение МДД

Диетолог

- Контроль диеты и добавки
- Ввод питающей трубки (гастростомия / тощая кишка)

Пульмонолог

- Проводит оценку / наблюдает пациента для оценки функции легких
- Занимается лечением инфекций дыхательных путей
- Обеспечивает ночную вентиляцию легких и устанавливает откашливатель



Физиотерапевт

...вает регулярную физическую, речевую, языковую и ...ию
...тика контрактур, деформаций, падений и ...в
...ие различиями в способностях обучаться, ...рваться
...ых способностях
...ет двигательную функцию с помощью различных ...шкал, например NSAA

Ортопед

- Лечит/наблюдает пациентов с МДД для выявления ранних признаков хрупкости костей
- Наблюдает пациентов на предмет сколиоза
- Назначает операции на стопе

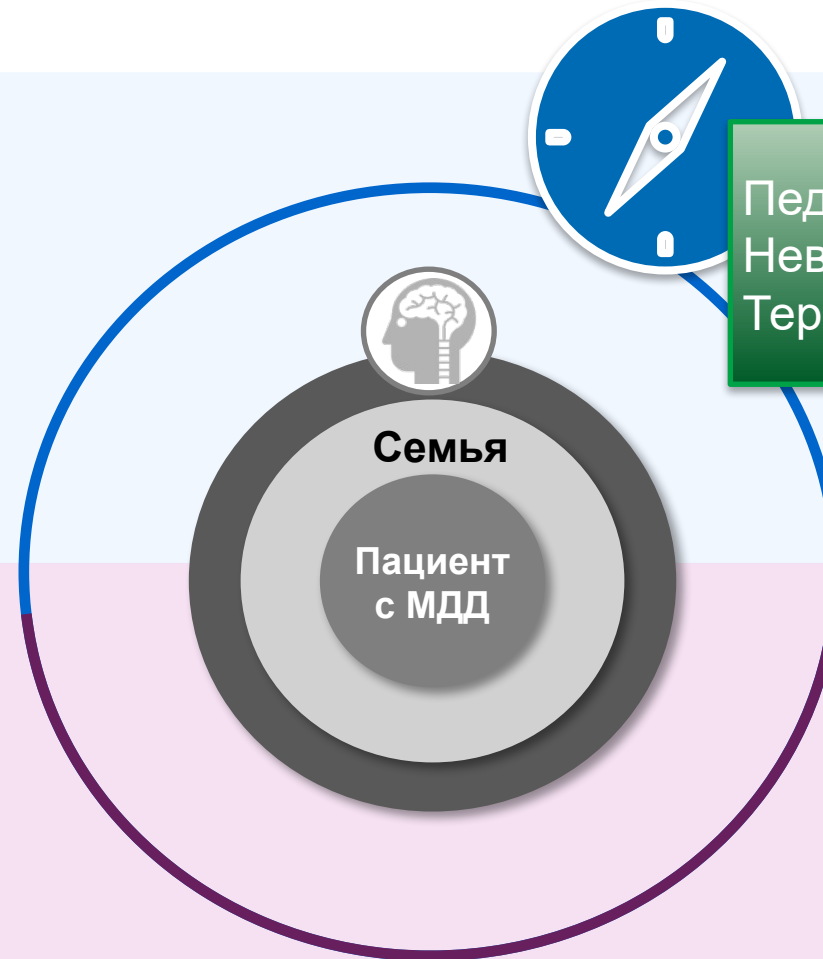
Психотерапевт

- Оценка психического здоровья людей с МДД и членов семьи
- Обеспечение нейропсихологических оценок / вмешательств в отношении обучения, эмоциональных и поведенческих проблем

Кардиолог

- Проводит оценку / наблюдает пациента для оценки функции сердца
- Задача заключается в достижении наивысших результатов сердечной терапии

Педиатр?
Невролог?
Терапевт?



● Лечение других осложнений

● Лечение нервно-мышечной и опорно-двигательной системы

Лечение МДД СМА требует мультидисциплинарного подхода

Эндокринолог

- Отслеживает рост и развитие
- Занимается вопросами заместительной гормональной терапии

Детский невролог

- Обеспечивает использование новых методов лечения, генетическое консультирование, обучение и индивидуальную/семейную поддержку
- Лица, назначающие лечение МДД

Диетолог

- Контроль диеты и добавки
- Ввод питающей трубки (гастростомия / тощая кишка)

Пульмонолог

- Проводит оценку / наблюдает пациента для оценки функции легких
- Занимается лечением инфекций дыхательных путей
- Обеспечивает ночную вентиляцию легких и устанавливает откашливатель



Физиотерапевт

...вает регулярную физическую, речевую, языковую и ...ию
...тика контрактур, деформаций, падений и ...в
...ие различиями в способностях обучаться, ...рваться
...ых способностях
...ет двигательную функцию с помощью различных ...шкал, например NSAA

Ортопед

- Лечит/наблюдает пациентов с МДД для выявления ранних признаков хрупкости костей
- Наблюдает пациентов на предмет сколиоза
- Назначает операции на стопе

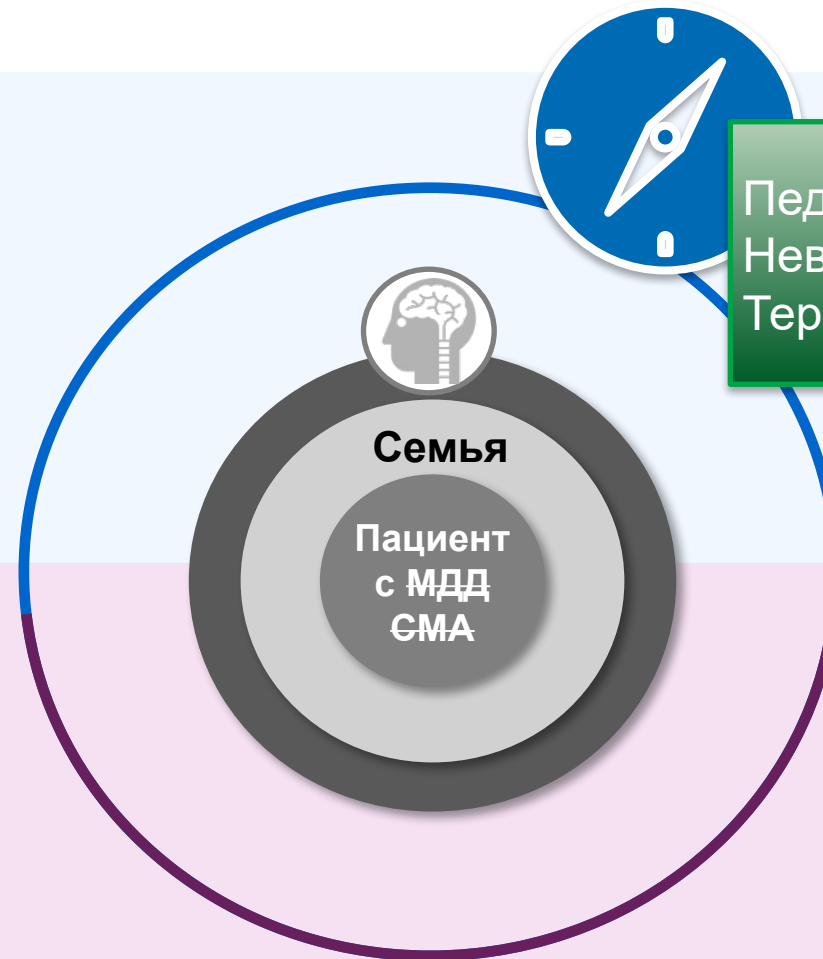
Психотерапевт

- Оценка психического здоровья людей с МДД и членов семьи
- Обеспечение нейропсихологических оценок / вмешательств в отношении обучения, эмоциональных и поведенческих проблем

Кардиолог

- Проводит оценку / наблюдает пациента для оценки функции сердца
- Задача заключается в достижении наивысших результатов сердечной терапии

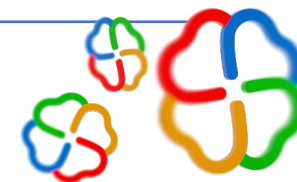
Педиатр?
Невролог?
Терапевт?

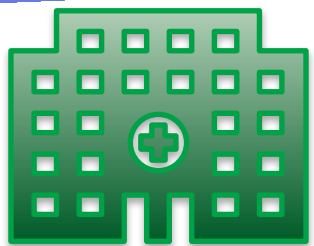


● Лечение других осложнений

● Лечение нервно-мышечной и опорно-двигательной системы

Первые месяцы жизни

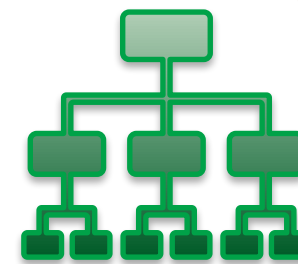




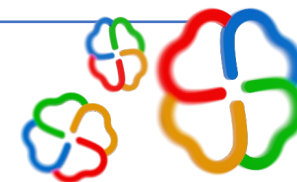
Невролог
Невролог
Педиатр
Генетик



Руководство



Педиатр
Педиатр
Генетик
Генетик
Эндокринолог



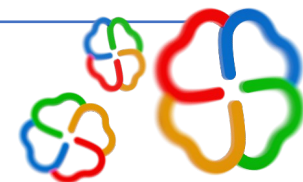


Наследственные болезни обмена: фенилкетонурия, галактоземия

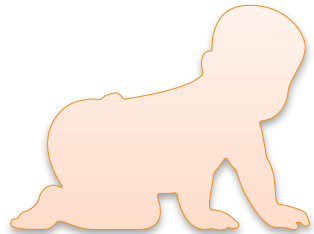
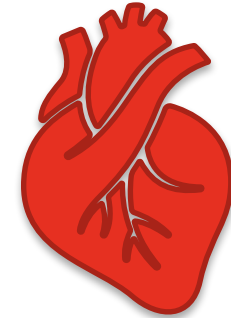
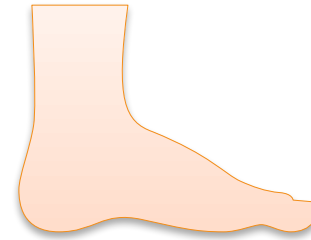
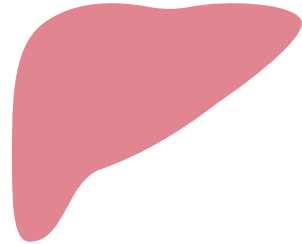
2015
ГОД

Врожденный гипотиреоз,
муковисцидоз, ВГКН

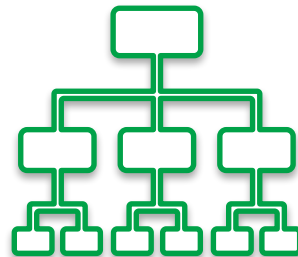
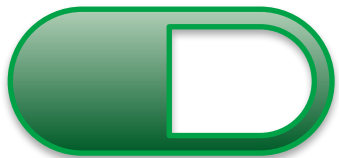
МПС I, II, VI типов



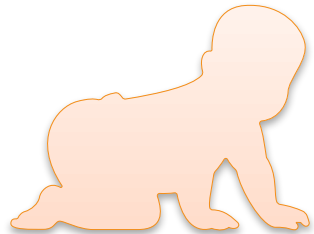
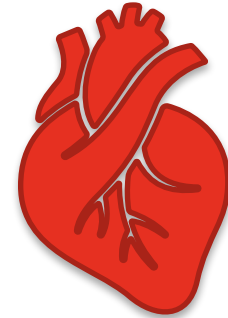
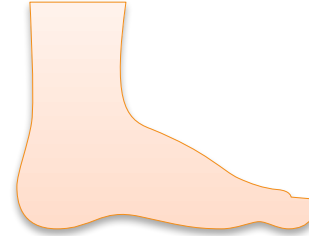
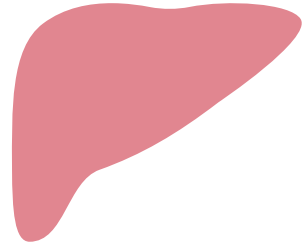
Мультидисциплинарный подход



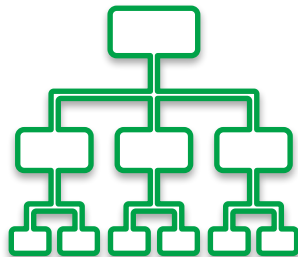
МПС II типа



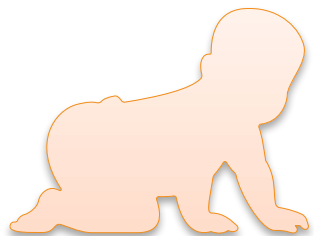
Мультидисциплинарный подход



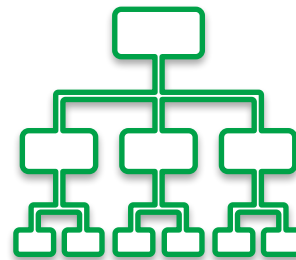
МПС I типа



Мультидисциплинарный подход



МПС I типа



Что это за заболевание? Кто будет проводить

Как наследуется?

Как проявляется?

Как лечить?

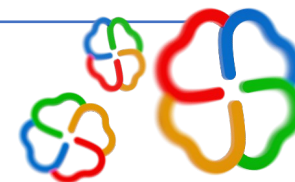
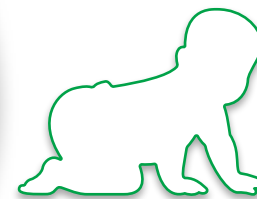
Что ожидать?

Чего опасаться?

2019 год девочку с МПС I типа планово берут на операцию по поводу стеноза позвоночного канала
Операция длится более 5 часов
В ходе операции нарушение ритма сердца - гибель на операционном столе

препарат?

Мы учились ХОДИТЬ И
ГОВОРИТЬ...



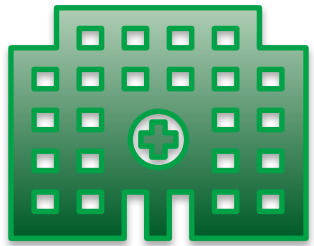
Наследственные болезни обмена:
фенилкетонурия, галактоземия,
недостаточность среднецепочечной
АцилКоА-дегидрогеназы жирных
кислот, глутаровая ацидурия 1 типа

2016-
2018гг

Врожденный гипотиреоз,
муковисцидоз, ВГКН, МПС I, II, VI типов



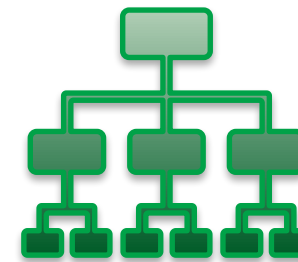
ДЛКЛ, недостаточность
биотинидазы, МПС IV типа, НЦЛ 2
типа, туберозный склероз



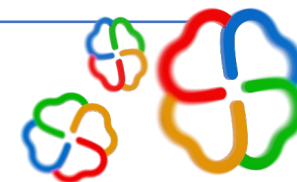
Невролог
Невролог
Педиатр
Генетик



Руководство



Педиатр
Педиатр
Генетик
Генетик
Эндокринолог



**Селективный скрининг
на наследственные
болезни обмена веществ**

Методические рекомендации №16

Москва, 2017

Неонатальный скрининг

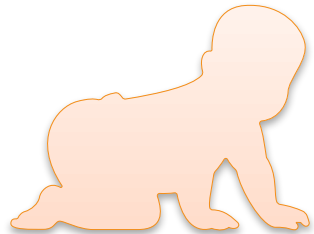
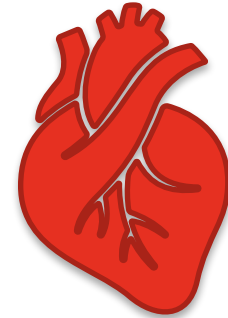
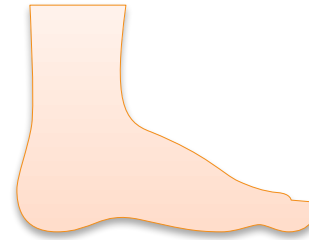
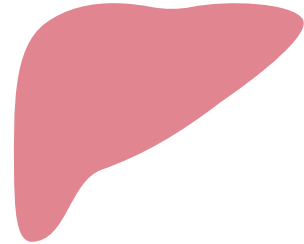
Селективный скрининг

2016-
2018гг

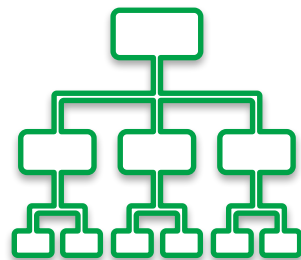
Регистры

Незарегистрированные препараты

Мультидисциплинарный подход

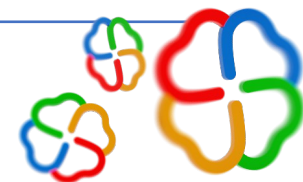


МПС IV типа



переезд пациентов из других регионов

Школьная пора





Глутаровая ацидурия 1 типа

Тирозинемия 1 типа

MCADD

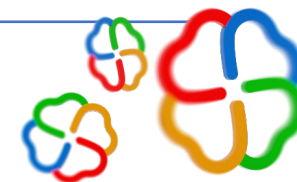
Лейциноз

ММА/ПА

Недостаточность биотинидазы

Приказ
26 декабря 2017
№ 935

«О внесении изменений в приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 12.03.2015 № 183»

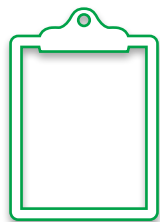


Клинический случай

Какой диагноз?

Какой лечение?

Кто лечащий врач?

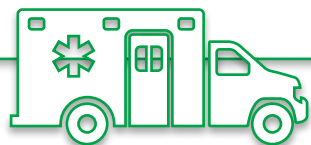
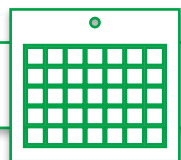


Д, 2018г.р

23с.ж -
конс.генетика

Лечение

Кризис практически
нет. Госпитализации
плановые.



По скринингу -
повышение
C5DC/C6OH

1 мес - госпитализация

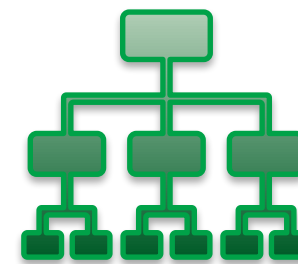
1мес15дн -
подтвержден диагноз
по ДНК-диагностике

В 3г10мес -
упала с
качелей,
сотрясение

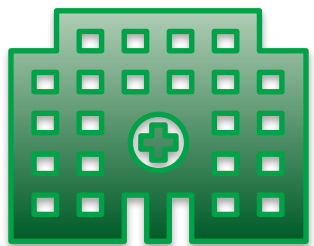
Руководство



Отдел клинической
фармакологии



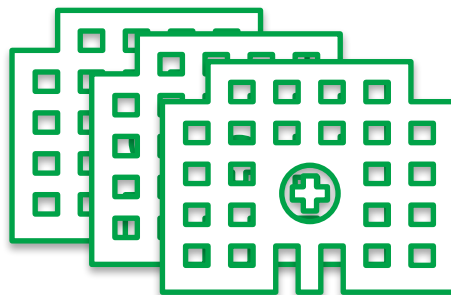
Педиатр
Педиатр
Генетик
Генетик
Эндокринолог



Невролог
Невролог
Педиатр
Генетик

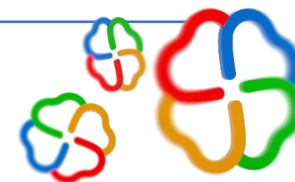


ДЗМ



ДГП

Университет



Наследственные болезни обмена:
фенилкетонурия, галактоземия,
недостаточность среднецепочечной
АцилКоА-дегидрогеназы жирных
кислот, глутаровая ацидурия 1 типа

2016-

Врожденный гипотиреоз,

2018гг

муковисцидоз, ВГКН, МПС I, II, VI типов

ДЛКЛ, недостаточность
биотинидазы, МПС IV типа, НЦЛ 2
типа, туберозный склероз

36 нозологий по РНС и НС

Фонд поддержки детей
с тяжелыми жизнеугрожающими
и хроническими заболеваниями,
в том числе редкими (орфанными)
заболеваниями, «Круг добра»

2019г -
Н.В

14 ВЗН и регистр
прогрессирующих
орфанных заболеваний



Круг Добра

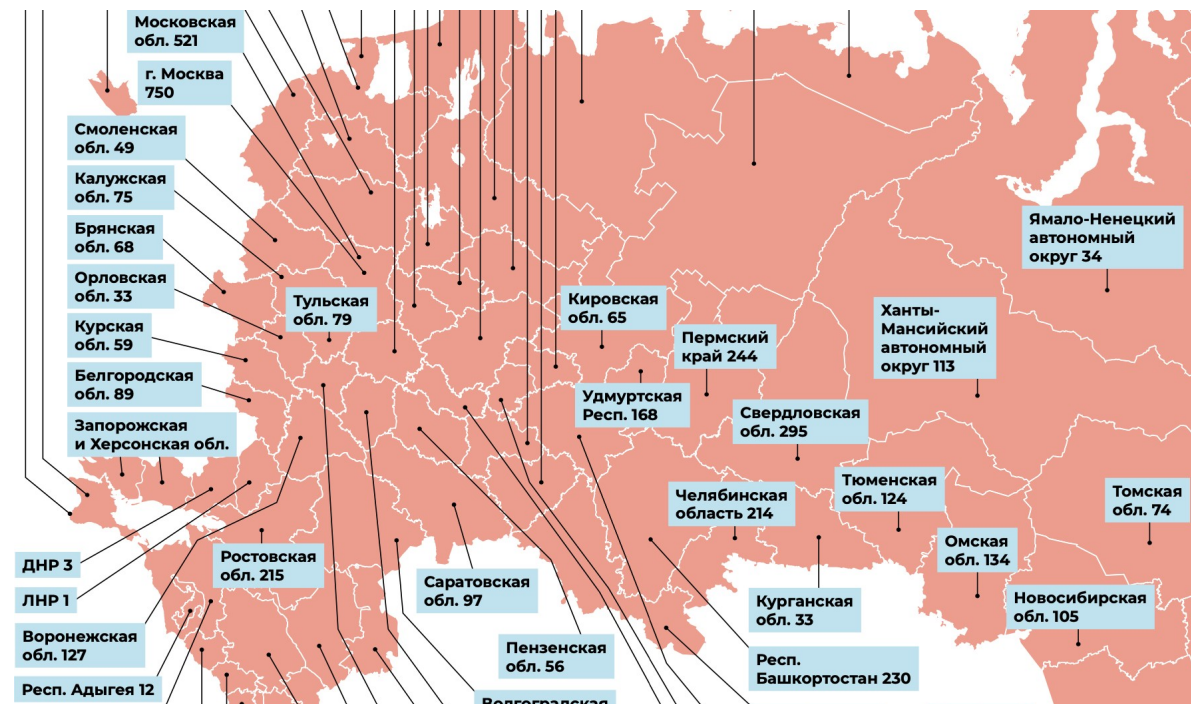
8611 детей по РФ по данным отчета за 2023г, из них 750 детей – Москва

Из них наиболее многочисленные группы пациентов со СМА - 141 чел, с муковисцидозом - 243 ребенка

Сумма лекарственного обеспечения, обеспечивающего терапию пациентов отделения за счет Круга добра – 120,9 млрд рублей/год

Работа персонала отделения

- Подготовка пакета документов
- Проведение телемедицинских консилиумов с Федеральными учреждениями
- Проведение врачебной комиссии по каждому пациенту ежегодно и чаще при смене дозировки
- Ежедневная выписка лекарственных препаратов из аптеки, учет проведенной терапии по фамильно.



Заболевания,

включенные в Перечень тяжелых жизнеугрожающих и хронических заболеваний, в том числе редких (орфанных) заболеваний.

В 2023 году число заболеваний, включенных в Перечень Фонда, достигло

89 заболеваний

44
в 2021 г.

59
в 2022 г.

76
в 2023 г.

14*

* Муковисцидоз с различными препаратами входит в Перечень Фонда и в список «14 ВЗН»

Клинический случай

Какой диагноз ????

Кто лечащий врач???

Как и где будет получать препарат ???

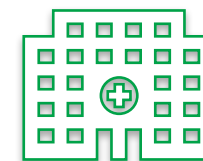


Проведена совместная консультация с генетиком - установлен диагноз

5л10мес - госпитализация: объемные образования головного мозга (подкорковых ядер, мозжечка) и спинного мозга на уровне С2. Вопрос об опер.лечении гипертрофии клитора



Наблюдение онколога, невролога по месту жительства



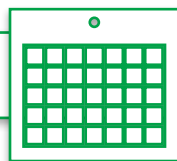
В 8л8мес - терапия препаратом Селуметиниб



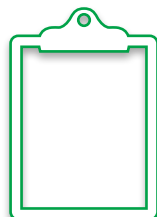
01.11.2021г - регистрация препарат Селуметиниб



Д, 2014г.р



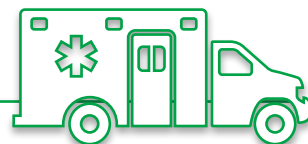
В 5,5 лет направлена к эндокринологу по поводу увеличения клитора с 3-х лет



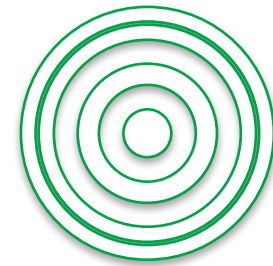
Кариотип 46,XX



6л5м - мутация в гене NF1



Выводы





Опыт и сложности

- Создание центра орфанных заболеваний исходя из потребностей региона
- Совет - на функциональной основе, с штатным расписанием
 - Сложности: большое количество орфанных заболеваний имеют мультисистемное поражение
 - Совет - определять «на берегу» ведущего специалиста В ЗАВИСИМОСТИ от «лидирующей» патологии
- Сложности: большое количество орфанных заболеваний имеют мультисистемное поражение
- Совет - коллегиальность в решении вопроса о терапии пациента. Лечим не болезнь, а пациента
 - Сложности: практически ежегодно регистрируются новые препараты
 - Совет - иметь схему финансирования по незарегистрированным препаратам

**Спасибо за
внимание!!!**

Эта
презентация
не
состоялась
бы без

Главный врач В.В.Горев

Руководитель МГС Н.Л.Печатникова

Заведующая отд.насл.наруш.обмена веществ Н.А.Краснощекова

Врачи: Зарубина В.В, Чудайкина А.А, Лесниченко Т.Ю, Стырина М.В, Какаулина В.С, Мартыненко Ю.Е, Мартыненко Л.Е

Зав.лаборатории НБО ФГБНУ МГНЦ Захарова Е.Ю. И
сотрудники лаборатории

Сотрудники лаборатории неонатального скрининга

Наши пациенты!!!
