



РЕЗОЛЮЦИЯ
Круглого стола №3
«Орфанные болезни. Миопатия Дюшенна»
XIV Всероссийский конгресс пациентов
Россия, Москва, 22 ноября 2023 года

На площадке XIV Всероссийского конгресса пациентов «Вектор развития: пациент-ориентированное здравоохранение» 22 ноября 2023 года состоялся Круглый стол «Орфанные болезни. Миопатия Дюшенна».

Учитывая значимость и опасность заболевания миопатия Дюшенна, а так же существующие возможности медицинской помощи, участники круглого стола считают необходимым рекомендовать:

Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. Признать и далее исходить в своих действиях из факта, что ранняя диагностика миодистрофии Дюшенна позволит своевременно назначать патогенетическую терапию и принципиально изменить течение заболевания, а как следствие улучшит качество жизни не только пациентов, но их семей.
2. Внести определение уровня креатинфосфокиназы (КФК) крови в перечень обязательных лабораторных исследований при проведении диспансерного наблюдения в условиях детской поликлиники по месту жительства в 1 год.
(Внедрение этого предложения может изменить маршрутизацию пациента. Так при выявлении повышения КФК в 2 раза и более, будет необходимо:
 - 2.1. *ИЛИ направить пациента на консультацию к неврологу (показатель КФК необходимо заведомо понизить, т.к. в досимптоматической стадии возможно невысокое повышение уровня фермента)*
 - 2.2. *ИЛИ произвести забор повторный крови на КФК в качестве контроля через 1-3 месяца, и при повторном повышении КФК в анализе направление на консультацию невролога*
 - 2.3. *ИЛИ произвести расширенный забор крови на биохимический анализ (б/х): на КФК, лактатдегидрогеназу (ЛДГ), аланинаминотрансферазу (АЛТ), аспартатаминотрансферазу АСТ, щелочную фосфатазу ЩФ (после полученного повышенного КФК) через 1-3 месяца и направление на консультацию невролога.)*
3. Внести определение уровня КФК в перечень обязательных лабораторных исследований при госпитализации ребенка дошкольного возраста на неврологическую, педиатрическую и инфекционную койку при наличии хотя бы одного из нижеперечисленного:
 - Повышение уровней АЛТ, АСТ, ЛДГ, ЩФ, предположительный диагноз – бессимптомный гепатит неуточненной этиологии.
 - Задержка моторного развития, не ходит (не ходил в 16-18 мес.).
 - Имеются другие отставания в становлении двигательных навыков (поздно сел, поздно стал переворачиваться, вставать).
 - Детский церебральный паралич (ДЦП) все формы, перинатальные поражения центральной нервной системы (ПП ЦНС), расстройства аутистического спектра (РАС).
 - Спорадическая ходьба на цыпочках.

- Псевдогипертрофия икроножных мышц.
 - Нарушение функции мышц неуточненное (часто спотыкается, падает, низкая двигательная активность и проч.).
 - Наличие приема Говерса при вставании из положения лежа.
4. С целью соблюдения баланса польза/риск от проводимой патогенетической терапии разработать и внедрить в рутинную практику методы оценки эффективности проводимой патогенетической терапии.

Министерству здравоохранения Российской Федерации, правительствам субъектов Российской Федерации, органам управления здравоохранением субъектов Российской Федерации:

1. Для более качественного наблюдения, лечения и реабилитации детей с нервно-мышечными заболеваниями, организовать создание в регионах РФ нервно-мышечных центров на функциональной основе, либо кабинетов и/или центров орфанных заболеваний и нейромышечной-патологии с введением штатного расписания врачей в условиях больших мультидисциплинарных больниц.
2. Для оптимизации маршрутизации и повышения качества жизни семей организовать улучшение преемственности между генетическими службами, выполняющими диагностику и клиническими специалистами, в дальнейшем осуществляющими динамико-диспансерное наблюдение за выявленными в рамках неонатального скрининга пациентами.
3. Рассмотреть целесообразность организации междисциплинарных бригад врачей для сопровождения уже выявленных случаев заболевания при многопрофильных стационарах с нормативным закреплением их деятельности на территории региона. Научно-методическая и образовательная функция должна быть осуществлена МЗ РФ на базе профильных федеральных учреждений, например, МГНЦ.