

РЕЗОЛЮЦИЯ

по итогам мероприятия

«Школа миологии: ранняя диагностика нервно-мышечных заболеваний, ведение и профилактика детской неврологической инвалидности»

15 - 16 августа 2025 года, г. Павлодар, Казахстан

15-16 августа 2025 года в г. Павлодар состоялся второй семинар проекта «Школа миологии: ранняя диагностика нервно-мышечных заболеваний, ведение и профилактика детской неврологической инвалидности» на базе КГП на ПХВ «Павлодарская детская областная больница» под руководством главного внештатного детского невролога МЗ РК Текебаевой Латины Айжановны.

Организаторами конференции выступили ОО «Общество детских неврологов, нейрофизиологов, психиатров и психотерапевтов» и Республиканский центр орфанных заболеваний КФ «University Medical Center».

Основная цель проекта Школы миологии – повышение осведомленности медицинского сообщества по вопросам:

- ранняя диагностика и мониторинг нервно-мышечных заболеваний в условиях амбулаторной службы;
- вакцинация и профилактика инвалидизирующих неврологических состояний у детей;
- оценки функционального статуса пациентов, состоящих на учете в Экспертном комитете и получающих терапию;
- обследование пациентов с синдромом-комплексом «вялый ребенок»;
- выработка рекомендаций по совершенствованию маршрутизации, профилактике и мониторинга таких пациентов;
- осмотр пациентов региона членами ЭК, находящихся на терапии и анализ пациентов, не получающих терапию;
- анализ работы мультидисциплинарной команды с выработкой индивидуального плана развития каждого региона.

Спонсорскую поддержку оказали ОО «Общество детских неврологов, нейрофизиологов, психиатров и психотерапевтов», Представительство швейцарской фармацевтической компании «Новартис Фарма Сервисез АГ» в Казахстане и ТОО «Pharm&Access».

В мероприятии приняли участие: главный внештатный педиатр ОУЗ Павлодарской области, главный внештатный детский невролог УОЗ Павлодарской области, главный внештатный генетик УОЗ Павлодарской области, координатор по орфанным заболеваниям Павлодарской области, врачи общей практики, детские неврологи, педиатры. Общее количество слушателей составило 25 человек.

Формат семинара включал:

- теоретические лекции и доклады;
- практические занятия с участием региональных специалистов – обсуждение клинических случаев, совместный осмотр пациентов, состоящих на учете и получающих терапию;
- междисциплинарный разбор подходов к диагностике и лечению нервно-мышечных заболеваний.

С докладами и дискуссиями выступили эксперты:

- Тулеутаев Ернас Тлеутаевич — руководитель Республиканского центра орфанных заболеваний;
- Текебаева Латина Айжановна — главный внештатный детский невролог Республики Казахстан, член экспертного комитета (ЭК);
- Баянова Миргуль Файзуллиновна — руководитель лаборатории генетики УМС, член ЭК;
- Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна — независимый эксперт, член ЭК;
- Нурмагамбетова Багила Куралбаевна — врач анестезиолог-реаниматолог, кмн;
- Иманов Арман Казиретович — главный внештатный детский невролог УОЗ Павлодарской области

В рамках семинара были рассмотрены вопросы:

- современных подходов к ранней диагностике нервно-мышечных заболеваний у детей;
- анализ ситуации и маршрут пациентов с нмз Павлодарской области
- динамического наблюдения и функциональной диагностики, ведения пациентов с нервно-мышечными заболеваниями
- профилактики детской неврологической инвалидности;
- междисциплинарного взаимодействия специалистов;
- медико-генетическое консультирование пациентов с нмз и их родителей, вопросы повышения доступности высокотехнологичной диагностики, включая молекулярно-генетическое и нейрофизиологическое тестирование.
- обсуждение вопросов менеджмента пациентов с эпилепсией

В рамках практикума были проведены совместные клинические осмотры детей, состоящих на учете с нервно-мышечными заболеваниями с участием членов Экспертного комитета по детской неврологии РЦОЗ и главных внештатных специалистов УОЗ Павлодарской области, а также врачей ПСМП, в которых дети прикреплены. Осмотр проводился согласно международным стандартам с использованием функциональных шкал (Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS), Revised Upper Limb Module (RULM), 6MWT, оценка мышечной силы конечностей по шкале MRS, Шкала Скотта, Шкала Виньоса), которые отражают динамику двигательного развития.

Были даны рекомендации по коррекции медикаментозной терапии, по проведению диагностических мероприятий, по уходу, медико-генетическому консультированию семей.

В ходе совместного разбора были выявлены следующие **проблемы**:

1. В совместном осмотре детей не присутствовали многие лечащие врачи ПСМП, где они прикреплены. Например: Поликлиника №5, ТОО«Виамедис», МЦ «Мед-С», КГП на ПХВ поликлиника г.Аксу, Поликлиника 3 г. Аксу.

2. Родители детей не осведомлены о возможностях пройти обследования бесплатно в рамках ГОБМП в системе ОСМС.

3. Дети с нервно-мышечными заболеваниями не имеют возможности своевременно получить комплексную реабилитационную помощь в условиях НАО «Национальный центр детской реабилитации». Ждут долго очереди, хотя существует проект, в рамках которого дети с нервно-мышечными заболеваниями должны получать квоту без очереди.

4. Отсутствие скоординированной междисциплинарной команды (МДК), которая будет вести детей с орфанными нервно-мышечными заболеваниями по г. Астана.

5. Отсутствие у узких специалистов как кардиолог, ортопед, офтальмолог и т.д. компетенций по оказанию квалифицированной помощи с орфанными нервно-мышечными заболеваниями. Выявлено, что рекомендации узких специалистов не соответствуют международным рекомендациям и клиническим протоколам диагностики и лечения РК. Это обусловлено тем, что это не включено их программу подготовки в медицинских вузах. И возникает острая необходимость подготовки узких специалистов, которые будут дополнительно обучены по ведению этой категории детей.

Также обсуждался вопрос проведения скрининга на носительства спинальной мышечной атрофии у девушек подростков согласно Приказу Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704 «Об утверждении Правил организации скрининга».

Присутствующие слушатели были едины во мнении, что проведение скрининга только у девочек-подростков является нецелесообразным. Так как спинальная мышечная атрофия – это аутосомно-рецессивное заболевание и для реализации этой болезни нужно носительство как у мальчика, так и у девочки. Поэтому проведение выявления только у девочек противоречит биологической логике и более того экономически не выгодно, так как приведет к необходимости тестирования в последующем и предполагаемого супруга и пренатальное тестирование плода у пары носителей и затем неонатальное тестирование их новорожденного. И к этому добавляется проблема стигматизация девочек - подростков! Выявление носительства может привести к серьезным моральным и психологическим проблемам у подростков, к суицидальным попыткам.

По итогам семинара участники отметили высокий уровень проведения семинара, выразили благодарность организаторам и экспертному сообществу за вклад в развитие миологии и детской неврологии в Республике Казахстан.

Участники семинара согласовали общую научную и практико-ориентированную позицию в понимании основных направлений практической реализации задач развития и совершенствования оказания помощи детям с нервно-мышечными заболеваниями в Павлодарской области, и выработали следующие **РЕКОМЕНДАЦИИ** по его дальнейшему развитию:

1. Усилить подготовку и информирование врачей первичного звена по вопросам раннего выявления нервно-мышечных заболеваний у детей;

2. Обеспечить включение данных тем в программы последипломного образования врачей различных специальностей;

3. Принять меры по созданию скоординированной Мультидисциплинарной группы (обучить специалистов, которых не хватает) в состав, которой должны входить ключевые специалисты, имеющий достаточную степень квалификации по оказанию медицинской помощи детям с орфанными нервно-мышечными заболеваниями: детский невролог, кардиолог, ортопед, пульмонолог, нутрициолог, эндокринолог;

4. Рассмотреть вопрос закрепления за пациентами с нмз на постоянной основе специалиста, который рассчитывает и контролирует процессы питания (расчет калоража и т.д.)

5. Наладить работу и взаимодействие между координаторами по неврологии, орфанным заболеваниям и генетиком области

6. Рассмотреть вопросы обеспечения детей с орфанными нервно-мышечными заболеваниями техническими средствами реабилитации в соответствии их функциональным двигательным возможностям и своевременная;

7. Улучшить доступность реабилитационного лечения пациентов с НМЗ в республиканских и иных РЦ РК

8. Содействовать доступности современных диагностических и терапевтических подходов, за счёт программ государственного финансирования. Например, например услуга «Полисомнография», включенная в тарификатор согласно Приказу и.о. Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 октября 2020 года № КР ДСМ-170/2020 «Об утверждении тарифов на медицинские услуги, предоставляемые в рамках гарантированного объема бесплатной медицинской помощи и в системе обязательного социального медицинского страхования» не предоставляется детям из-за отсутствия подготовленных кадров для обеспечения выполнения и расшифровки результатов полисомнографии;

9. Развивать сеть специализированных центров с МДК по диагностике, лечению и сопровождению пациентов с орфанными нервно-мышечными патологиями, выделить ставки для введения детей с орфанными нервно-мышечными заболеваниями.

10. Рассмотреть вопросы обеспечение в медицинских учреждениях доступности среды детям с ограниченными возможностями здоровья;

11. Совершенствовать проводимую работу по диагностике, лечению пациентов с эпилепсией, с акцентом на орфанные формы эпилепсии, обеспечение препаратами, составление желтых карт при нежелательных

проявлениях АЭТ, доступное разъяснение правил при переводе с оригинала на дженерик (в соответствии с протоколом), координация с РЦОЗ, создание консилиумов для обсуждения сложных случаев

12. Усилить работу по вакцинации и профилактике отказов от нее, ориентированные на медицинских специалистов, организаторов здравоохранения и просветителей;

13. Внести изменения в Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 9 сентября 2010 года № 704 «Об утверждении Правил организации скрининга» в части проведения скрининга на носительства спинальной мышечной атрофии у девушек подростков. Убрать данный пункт и после изучения передового международного опыта предложить другие более оптимальные пути профилактики спинальной мышечной атрофии и обязательно обсудить с медицинским сообществом;

14. Продолжить проведение семинаров в рамках проекта «Школа миологии» с целью распространения передового опыта и научных достижений.

Руководитель Республиканского центра
орфанных заболеваний, д.м.н.

Тулеутаев Е.Т.

Главный внештатный
детский невролог МЗ РК, к.м.н.

Текебаева Л.А.

Президент ОО «Общество детских
неврологов, нейрофизиологов, психиатров
и психотерапевтов», д.м.н., профессор

Джаксыбаева А