

РЕЗОЛЮЦИЯ

по итогам III семинара

«Школа миологии: ранняя диагностика нервно-мышечных заболеваний, ведение и профилактика детской неврологической инвалидности» 22 – 23 августа 2025 года, область Абай, г. Семей, Казахстан

22 - 23 августа 2025 года в г. Семей состоялся третий семинар проекта «Школа миологии: ранняя диагностика нервно-мышечных заболеваний, ведение и профилактика детской неврологической инвалидности» на базе Университетского госпиталя НАО МУС под руководством главного внештатного детского невролога МЗ РК Текебаевой Л.А при поддержке главного внештатного невролога области Абай Арыковой Ж.Н.

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:

- Нервно-мышечные заболевания в структуре неврологических нарушений. Маршрут пациента с нервно-мышечными заболеваниями. Характеристика Абайской области.
- Анализ текущей ситуации с НМЗ и маршрут пациентов по Абайской области.
- Медико-генетическое консультирование пациентов с НМЗ.
- Дифференциальная диагностика и выявление пациента с НМЗ: синдром вялого ребенка, Красные флаги.
- Методы динамического наблюдения, функциональная диагностика пациентов с НМЗ.
- Взгляд кардиолога на нервно-мышечные заболевания.
- Мультидисциплинарное наблюдение пациентов с НМЗ.

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: Исаева З.Б. главный специалист ОЗМиР УЗ ОА. Области Абай, главный внештатный генетик области Абай Садыкбекова Б.Е, врачи общей практики, детские неврологи, педиатры, реабилитологи, медицинские генетики и другие заинтересованные специалисты. Общее количество слушателей составило 23 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;

- Аяганов Динмухамед Нурныязович — заведующий кафедрой неврологии ЗКМУ, член ЭК;

- Иванова-Разумова Татьяна Владимировна — директор КАД «Педиатрия» (онлайн-участие), член ЭК;

- Арыкова Жаныл Назалиевна — главный внештатный детский невролог УОЗ г. Семей.

В рамках семинара были рассмотрены вопросы:

- Современные подходы к ранней диагностике нервно-мышечных заболеваний у детей;

- Стратегия ведения пациентов с наследственными и приобретёнными формами миопатий и нейропатий;

- междисциплинарного взаимодействия специалистов;

- повышения доступности высокотехнологичной диагностики, включая молекулярно-генетическое и нейрофизиологическое тестирование.

В рамках практикума были проведены совместные клинические осмотры детей, состоящих на учете с нервно-мышечными заболеваниями с участием членов Экспертной комиссии по детской неврологии РЦОЗ и главных внештатных специалистов УОЗ г. Семей, 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. Очень мало присутствовало на семинаре врачей общей практики, педиатров, неонатологов. Не было узких специалистов: ортопеда,

пульмонолога, кардиолога. Данный факт говорит о высокой степени незаинтересованности медицинских учреждений.

2. Не работает междисциплинарная команда (МДК), которая должна вести детей с орфанными нервно-мышечными заболеваниями по области Абай. Рекомендовано: организовать работу МДК в условиях Университетского госпиталя НАО МУС, т.к. большинство специалистов находятся в стенах этой клиники.

3. Обучить главного внештатного генетика Садыкбекову Б.Е. работе с пациентами с неврологическими орфанными заболеваниями. Возможно предусмотреть организацию обучения в рамках резидентуры в центре «УМС» г. Астана по клинической генетике и курсы узкой специализации на базе «УМС».

4. В каждой крупной поликлинике необходимо иметь врача генетика для работы с пациентами с орфанными заболеваниями.

5. В области Абай не поставлена ортопедическая помощь. Обучить врачей ортопедов работе с пациентами с орфанными заболеваниями.

6. Необоснованные медицинские отводы от профилактических прививок со стороны медицинских работников ПМСП и детских неврологов.

7. Всем детским неврологам области Абай обучиться оценке функционального статуса по международным шкалам, в образовательном модуле «neuro-site.kz», сдать экзамен на знание функционального статуса и предоставить сертификат гл.внештатному неврологу области Абай.

8. Предоставить анализ статистических данных, по нозологии «Эпилепсия» в разрезе каждого пациента, с оценкой целесообразности назначения того или иного противоэпилептического препарата гл.внештатному неврологу области Абай Арыковой Ж.Н..

9. Запланировать цикл «Школа Эпилепсии с видео ЭЭГ мониторингом» на 2026год. На базе УГ НАО МУС г. Семей. (3 дня) А также в РМО г. Аягуза (2 дня), с консультативным осмотром детей, находящихся в психо-неврологическом интернате г. Аягуз.

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 области Абай 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. Обучать специалистов ПСМП основам постурального менеджмента, для профилактики дефектов ухода за детьми с нервно-мышечными заболеваниями;

3. Внести изменения в Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 7 октября 2020 года № ҚР ДСМ-116/2020 «Об утверждении Правил оказания медицинской реабилитации» в части Приложения №12 - включить в Перечень диагнозов по кодам МКБ 10 и операций (манипуляций) по кодам МКБ – 9 с указанием уточняющего диагноза по коду XXI класса МКБ – 10 медицинской реабилитации II - III этапов в рамках ГОБМП и в системе ОСМС и включить в данный перечень коды заболевания G12.0 Детская спинальная мышечная атрофия, G12.1 Другие наследственные спинальные мышечные атрофии;

4. Улучшить работу региональной МДК 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, реабилитолог;

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

6. 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.Х.