

РЕЗОЛЮЦИЯ

по итогам семинара

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

05-06 сентября 2025 года, г. Усть -Каменогорск, Казахстан

05-06 сентября 2025 года в г. Усть - Каменогорск состоялся первый семинар проекта «Школа миологии: ранняя диагностика нервно-мышечных заболеваний, ведение и профилактика детской неврологической инвалидности» на базе КГП на ПХВ «Центра матери и ребенка» под руководством главного внештатного детского невролога МЗ РК Текебаевой Латины Айжановны.

Организаторами конференции выступили 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 Представительство швейцарской фармацевтической компании «Новартис Фарма Сервисез АГ» в Казахстане и ТОО «Пи-Ти-Си Терапьютикс Казахстан»

В мероприятии приняли участие: главный внештатный педиатр УЗ ВКО , главный внештатный детский невролог УЗ ВКО , главный внештатный генетик УЗ ВКО , врачи общей практики, детские неврологи, педиатры, реабилитологи, кардиологи, медицинские генетики, резиденты и другие заинтересованные специалисты. Общее количество слушателей составило 30 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;

- Баянова Миргуль Файзуллиновна — руководитель лаборатории генетики УМС, член ЭК;

- Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна — независимый эксперт, член ЭК;

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

- Мухамбетова Гульнар Амерзаевна член ЭК Член ЭК при УМС

- Нурмагамбетова Багила Куралбаевна Приглашённый эксперт

- Пушкарёва Назым Болатовна — главный внештатный детский невролог УЗ ВКО

В рамках семинара были рассмотрены вопросы:

- современных подходов к ранней диагностике нервно-мышечных заболеваний у детей;

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

- профилактики детской неврологической инвалидности;

- 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 УЗ ВКО, 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 некоторых детей не присутствовали лечащие врачи ПСМП, где они прикреплены. Например, из Поликлиника ГП №1 были осмотрены 1 пациент, которые сообщили, что не знают своего педиатра, на динамические осмотры их никто не приглашает. Также, на совместном

осмотре отсутствовали представители (педиатры) Самарского района , г.Алтай , Риддер, Курчумского района, Тарбагатай (Акжар) , Серебрянск, Ем алу, Катон РБ, ЗЖБ, ЦМИР УПС, ЦПМПСП №1 , ВИТА 1, ГП №2.

Данный факт говорит о высокой степени незаинтересованности медицинского учреждения в обеспечении прав детей с тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями на получение своевременной и комплексной медицинской помощи. Это противоречит Конституции РК, где статья 29 гласит, что граждане Республики вправе получать бесплатно гарантированный объем медицинской помощи, установленный законом.

А также это противоречит Конвенции о правах ребенка, которая ратифицирована нашей страной Постановлением Верховного Совета Республики Казахстан от 8 июня 1994 года. Статья 24 Конвенции о правах ребенка гласит, что Государства-участники признают право ребенка на пользование наиболее совершенными услугами системы здравоохранения и средствами лечения болезней и восстановления здоровья. Государства-участники стремятся обеспечить, чтобы ни один ребенок не был лишен своего права на доступ к подобным услугам системы здравоохранения.

Следует отметить, что на данном семинаре принимала участие Главный координатор по орфанным заболеваниям и областной генетик УЗ ВКО Касенова Ж.Н .

2. Не все дети обеспечены техническим средствами реабилитации. Из Поликлиники ЦМИР УПС ребенок с функциональным статусом «сидячий» не приобретал Корсет и ортезы , не проведена коррекция Индивидуальной программы реабилитации.

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

4. 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.

5. Детям с заболеванием G12 Спинальная мышечная атрофия, при госпитализации в НАО «Национальный центр детской реабилитации» меняется код заболевания на G71 (Миодистрофия Дюшенна), так как данное заболевание не включено 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.

6. 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.

7. В медицинских учреждениях не обеспечена доступная среда для детей с ограниченными возможностями: неудобные пандусы, расположение пандусов не удобное, лифт может не всегда работать.

8. В области не проводится МРТ обследования детям до 5 лет , и нет специалистов по ЭНМГ .

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 девочек. 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 регионе г. Астана, 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 последиplomного образования врачей различных специальностей;

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

4. Обеспечить детей с орфанными нервно-мышечными заболеваниями техническими средствами реабилитации в соответствии их функциональным двигательным возможностям и своевременная;

5. 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;

6. 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 № ҚР 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;

7. Обеспечение в медицинских учреждениях доступности среды детям с ограниченными возможностями здоровья;

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

9. 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;

10. 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
но

Джаксыбаева А.Х.