

Резолюция

заседания «Общества специалистов по нервно-мышечным болезням»

г. Москва

16 декабря 2018 г

По расчетным данным сегодня в Российской Федерации проживает около 55 тысяч пациентов с разными формами нервно-мышечной патологии. Это генетически разнородная группа заболеваний, к которым относится ряд редких (орфанных) болезней.

Своевременная медицинская помощь больным с нервно-мышечными заболеваниями позволяет контролировать течение болезни, добиться оптимального клинического эффекта, предупредить развитие ранней (тяжелой) инвалидизации и сохранить качество жизни пациентов.

В настоящее время в Российской Федерации для ряда нервно-мышечных болезней зарегистрированы препараты патогенетической терапии, позволяющие предотвратить прогрессирование заболевания и сохранить возможность образовательной и трудовой деятельности пациентов на продолжительный срок.

Врачи-неврологи являются ключевыми специалистами, оказывающими специализированную помощь пациентам с нервно-мышечными болезнями. В ряде регионов исключительно благодаря энтузиазму отдельных специалистов и их научному интересу были сформированы центры наблюдения за пациентами с нервно-мышечной патологией. Данные инициативы требуют поддержки и дальнейшего развития нормативно-правовой базы (по примеру оказания помощи пациентам с эпилепсией и рассеянным склерозом) через создание единой сети центров миопатий и выделение отдельной специальности «миолог» (практика существует во многих странах Европы). Это соответствует ключевым направлениям государственной политики в сфере предупреждения ранней инвалидизации и смертности детей, обозначенных в майских Указах Президента РФ и плане основных мероприятий до 2020 года, проводимых в рамках Десятилетия детства.

Обсудив ситуацию с оказанием медицинской помощи пациентам с миопатиями, участники признают необходимость развития системного подхода, а именно:

1. В целях создания условий для раннего выявления врожденных и/или наследственных болезней, своевременного лечения и предупреждения тяжелой инвалидизации и смертности пациентов с миопатиями, рекомендовать региональным

органам государственной власти в сфере здравоохранения осуществить внедрение системного подхода в оказании первичной медико-санитарной помощи пациентам с миопатиями путем:

- назначения ответственного специалиста/ов (миолога) по нервно-мышечным болезням в регионах из числа неврологов;
- создания региональных кабинетов/центров нервно-мышечных болезней на базе лечебно-профилактических организаций региона;
- утверждение единой системы маршрутизации пациентов в регионах;
- создания и ведения регионального сегмента федерального регистра пациентов с нервно-мышечными заболеваниями;
- обучения специалистов и повышения квалификации врачей по диагностике и лечению наследственной нервно-мышечной патологии:

№	Название курса	Кол-во часов
1	Осмотр пациента с подозрением на первично-мышечное заболевание	4
2	Современная классификация наследственных нервно-мышечных болезней	4
3	Алгоритмы диагностики/дифференциальной диагностики наследственных миопатий у детей и взрослых	12
4	Алгоритмы диагностики/дифференциальной диагностики наследственных нейропатий у детей и взрослых	12
5	Алгоритмы диагностики/дифференциальной диагностики болезней мотонейрона у детей и взрослых	12
6	Проблема плейотропности и полиморфизма генов в клинике нервно-мышечных болезней	4
7	Основы генетического консультирования пациентов с наследственными нервно-мышечными болезнями	6
8	Правила чтения результатов молекулярно-генетического обследования. Разбор клинических примеров.	6
9	Современные аспекты лечения нервно-мышечных болезней (фермент-заместительная, генная терапия). Порядок назначения и прекращения лечения в соответствии с общепринятыми международными и российскими рекомендациями.	6
10	Командный подход в социализации и реабилитации пациентов с наследственными нервно-мышечными болезнями	6
	Итого часов	72

2. Ассоциации медицинских генетиков, главным внештатным специалистам по медицинской генетике Минздрава России в субъектах РФ подготовить и направить предложения в адрес «Общества специалистов по нервно-мышечным болезням» по разработке междисциплинарных методических рекомендаций по организации первичной медико-санитарной помощи пациентам с миопатиями.

3. РОО «Обществу специалистов по нервно-мышечным болезням» направить в адрес Министерства здравоохранения Российской Федерации проект методических рекомендаций по организации первичной медико-санитарной помощи пациентам с миопатиями.

4. В целях создания организационной, научной и методической базы для внедрения системного подхода в оказании первичной медико-санитарной помощи пациентам с миопатиями в субъектах РФ Министерству здравоохранения Российской Федерации:

- внести в номенклатурный перечень специальностей (Приказ МЗ Российской Федерации от 7 октября 2015 г. N 700н «О номенклатуре специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование» специальность миология;

- на основе предложений, представленных «Обществом специалистов по нервно-мышечным болезням», Ассоциации медицинских генетиков, врачей-неврологов и врачей-генетиков разработать, утвердить и направить в региональные органы государственной власти в сфере здравоохранения методические рекомендации по организации первичной медико-санитарной помощи пациентам с миопатиями

Ранняя диагностика и своевременная медицинская помощь пациентам с нервно-мышечной патологией позволяет добиться контролируемого течения болезни, предупредить развитие тяжелой инвалидизации и сохранить качество жизни пациентов, что, безусловно, выражается в огромном фармакоэкономическом эффекте для страны.

Президент Ассоциации
медицинских генетиков,
Главный внештатный специалист
по медицинской генетике
Минздрава России,
член-корреспондент РАН

С.И. Куцев

(подпись)



Председатель РОО «Общество
специалистов по нервно-мышечным
болезням»,
д.м.н., профессор

С.С. Никитин

(подпись)

