

Создание Референс-центра для оказания всех видов, форм и условий медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями, генетическими отклонениями, орфанными и другими редкими заболеваниями в Москве



МОСКВА  
2017

## Медицинская помощь пациентам с орфанными заболеваниями

12\_ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»  
Витковская Ирина Петровна



# Коллектив



**Колтунов Игорь Ефимович**

Главный внештатный специалист педиатр Департамента здравоохранения города Москвы, д.м.н., профессор, заслуженный врач РФ



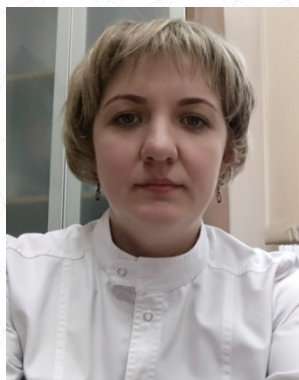
**Петряйкина Елена Ефимовна**

Главный внештатный специалист детский эндокринолог Департамента здравоохранения города Москвы, д.м.н.



**Печатникова Наталья Леонидовна**

Руководитель Референс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний



**Витковская Ирина Петровна**

заведующий организационно-методическим отделом по педиатрии г.Москвы  
ГБУ «НИИ ОЗММ ДЗМ»



**Шестопалова Елена Андреевна**

заведующий Медико-генетического отделения (Московский центр неонатального скрининга) ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»



**Буллич Артем Владимирович**

заведующий лабораторией  
ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»



**Редкие (орфанные) заболевания (1:10 000 )**

**Проблема орфанных заболеваний – это проблема Государства и семьи**

- проявляются в любом возрасте
- имеют разнообразный симптомокомплекс клинических проявлений
- различные нозологические группы/формы

**Редкие (орфанные) заболевания (1:10 000 )**

**Проблема орфанных заболеваний – это проблема Государства и семьи**

- проявляются в любом возрасте
- имеют разнообразный симптомокомплекс клинических проявлений
- различные нозологические группы/формы

**80%** редких болезней имеют генетическую природу

**Редкие (орфанные) заболевания (1:10 000 )**

**Проблема орфанных заболеваний – это проблема Государства и семьи**

- проявляются в любом возрасте
- имеют разнообразный симптомокомплекс клинических проявлений
- различные нозологические группы/формы

**80%** редких болезней имеют генетическую природу

**40%** ранней младенческой смертности и инвалидности с детства обусловлено наследственными факторами

**Редкие (орфанные) заболевания (1:10 000 )**

**Проблема орфанных заболеваний – это проблема Государства и семьи**

- проявляются в любом возрасте
- имеют разнообразный симптомокомплекс клинических проявлений
- различные нозологические группы/формы

**80%** редких болезней имеют генетическую природу

**40%** ранней младенческой смертности и инвалидности с детства обусловлено наследственными факторами

**25-50%** вероятность рождения второго больного ребенка

**Редкие (орфанные) заболевания (1:10 000 )**

**Проблема орфанных заболеваний – это проблема Государства и семьи**

- проявляются в любом возрасте
- имеют разнообразный симптомокомплекс клинических проявлений
- различные нозологические группы/формы

**80%** редких болезней имеют генетическую природу

**40%** ранней младенческой смертности и инвалидности с детства обусловлено наследственными факторами

**25-50%** вероятность рождения второго больного ребенка

**20,6%** составляют деформации и хромосомные заболевания



# Эффективность

## **Недостаточности биотинидазы**

(летальный исход на 1 году жизни или инвалидность)

**Лечение** одного ребенка в год  
– 100 000 рублей

**Без лечения:** (реанимация - около 15 недель в год с целью купирования эпилептических статусов, пожизненная антиэпилептическая терапия, средства реабилитации).

Лечение симптомокомплекса детский церебральный паралич (присутствует у больных с недостаточностью биотинидазы) - 1 079 500 рублей.

Средняя стоимость анализа на наследственные болезни обмен  
– 1000 рублей

Число новорожденных в 2016 году – 143390 чел.

**Затраты при массовом исследовании**  
– 143 390 000 рублей

Проведено исследований в 2016 году (при сочетании клинических симптомов) – 2512

**Затраты по программе селективного скрининга** – 2 512 000 рублей

**Экономический эффект**  
**(оценочно)**

**= 140 878 000 рублей**



!

КТО

ГДЕ

КАК



ВРАЧИ -  
СПЕЦИАЛИСТЫ

МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНАЯ  
КОМАНДА

Педиатр, Генетик,  
Невролог, Нефролог,  
Гематолог, Ревматолог  
Гастроэнтеролог,  
Пульмонолог, Детский  
онколог, Детский  
эндокринолог, Детский  
кардиолог и др

!

КТО

ГДЕ

КАК



ВРАЧИ -  
СПЕЦИАЛИСТЫ



МЕДИЦИНСКАЯ  
ОРГАНИЗАЦИЯ

## МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНАЯ КОМАНДА

Педиатр, Генетик,  
Невролог, Нефролог,  
Гематолог, Ревматолог  
Гастроэнтеролог,  
Пульмонолог, Детский  
онколог, Детский  
эндокринолог, Детский  
кардиолог и др

## МНОГОПРОФИЛЬНАЯ

Условия:

- Стационарно
- Амбулаторно

Формы

- Экстренная
- Неотложная
- Плановая



!

КТО

ГДЕ

КАК



ВРАЧИ -  
СПЕЦИАЛИСТЫ



МЕДИЦИНСКАЯ  
ОРГАНИЗАЦИЯ



ПРИНЦИП  
«ОДНОГО ОКНА»

## МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНАЯ КОМАНДА

Педиатр, Генетик,  
Невролог, Нефролог,  
Гематолог, Ревматолог  
Гастроэнтеролог,  
Пульмонолог, Детский  
онколог, Детский  
эндокринолог, Детский  
кардиолог и др

## МНОГОПРОФИЛЬНАЯ

Условия:

- Стационарно
- Амбулаторно

Формы

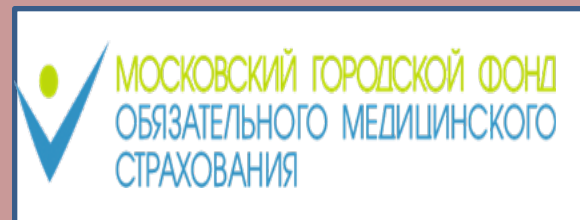
- Экстренная
- Неотложная
- Плановая

1. Формирование регистров
2. Формирование потребности для централизованной закупки
3. Выдача в Аптечных пунктах ГБУЗ «ЦЛО ДЗМ»



## **Централизованная лаборатория**

по программе  
Неонатального  
скрининга



## **Медицинская услуга**

«Консультация  
врача-генетика  
для родителей детей с  
хромосомными  
заболеваниями и  
врожденными  
аномалиями»

# Оригинальность



**Многопрофильная  
медицинская  
организация**

Референс-центр врожденных и наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний

# Оригинальность



**Многопрофильная  
медицинская  
организация**

Референс-центр врожденных и наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний

**Центр орфанных и  
других редких заболеваний**

специализированная  
медицинская помощь

# Оригинальность



**Многопрофильная  
медицинская  
организация**

Референс-центр врожденных и наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний

**Центр орфанных и  
других редких заболеваний**

специализированная  
медицинская помощь

**Медико-генетическое отделение  
(Московский Центр неонатального  
скрининга)**

первичная медико-санитарная  
медицинская помощь

**Раннее выявление врожденных и  
наследственных заболеваний**

Неонатальный  
скрининг

Селективный  
скрининг

**Динамическое  
наблюдение**

- Генетик
- Гематолог
- Педиатр
- Пульмонолог

**Консультативная  
помощь**

- Детский онколог
- Детский эндокринолог
- Гастроэнтеролог
- Невролог и пр.





**Профилактика**  
(неонатальный  
и селективный  
скрининг)  
**Диагностика**  
**Лечение**

## Впервые в России

диагностированы  
пациенты с  
недостаточность **CPS1** из  
группы нарушения цикла  
мочевины,  
недостаточность **COX10** из  
группы митохондриальных  
заболеваний, синдром  
микроцефалии с  
капиллярными  
мальформациями



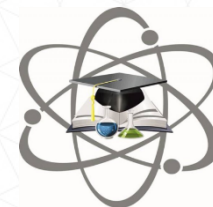
## Впервые в мире

выявлен пациент, с  
**митохондриальным**  
заболеванием  
(фенотип  
митохондриального  
заболевания,  
вызванного  
мутациями в гене  
**DNA2** у детей)



# Оригинальность

1. Научные статьи - 7
2. Методические рекомендации - 2
3. Информационные материалы – 4
4. Доклады - 24



1



2

по клиническим показаниям  
гитализации пациентов,  
страдающих муковисцидозом,  
осуществляется в круглосуточном  
режиме в специализированном  
отделении  
ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»

Специалисты Медико-генетического отделения  
МДГКБ (Московского центра неонатального скрининга)

**Патрыкина Елена Ефимовна** —  
профессор, д.м.н., главный внештатный  
детский специалист-педиатр ДЗМ

**Печникова Наталья Леонидовна** —  
руководитель Регионального центра  
применения и наследственных  
заболеваний, генетический специалист

**Шестопалова Елена Андреевна** —  
заместитель Медицинского  
отделения МДГКБ (Московского  
центра неонатального скрининга)

**Савинова Ольга Игоревна** —  
профессор, д.м.н., педиатр

**Малова Александр Борисович** —  
профессор, д.м.н., главный внештатный  
детский специалист-пульмонолог ДЗМ

**Алексеев Александр Игоревич** —  
профессор, д.м.н., главный внештатный  
детский специалист-пульмонолог ДЗМ

**ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»**

Главный врач, главный внештатный  
специалист-терапевт Департамента  
здравоохранения города Москвы,  
профессор, д.м.н.,  
**Колтунов Игорь Ефимович**  
тел. 8 (7949) 400-17-34

Заместитель главного врача, главный  
внештатный детский  
специалист-неонатолог ДЗМ,  
профессор, д.м.н.,  
**Петрыкина Елена Ефимовна**  
тел. 8 (7949) 400-27-22

Заместитель  
Организационно-методического отдела  
по педиатрии с. Москвы ГБУ  
«Морозовская ДГКБ ДЗМ» —  
**Виткевич Ирина Петровна**  
тел. 8 (7949) 400-41-00, 1039

Работа ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» основана  
на «персонализированной медицине».  
Круглосуточная медицинская помощь может получить  
любой пациент вне зависимости от канала  
поступления (из скорой помощи, самолета, планово)  
по следующим профилям:

- Аллергология и иммунология
- Анестезиология и реаниматология
- Гастроэнтерология
- Гематология
- Детская кардиология
- Детская неврология
- Детская ревматология
- Детская хирургия
- Инфекция
- Оториноларингология
- Офтальмология
- Педиатрическая хирургия
- Педиатрия
- Пульмонология
- Ревматология

**Медицинская помощь детям с муковисцидозом**

**Муковисцидоз** —  
генетическое наследственное  
заболевание. В Москве дистансное  
наблюдение детей с муковисцидозом  
осуществляется в Медико-генетическом  
отделении МДГКБ (Московском центре  
неонатального скрининга)

**ЧТО НЕОБХОДИМО**

1. **Получите направление**  
Ф.057/у-04 в поликлинике  
по месту прикрепления\*
2. **Запишитесь на прием к врачу**, который  
будет наблюдать ребенка (в том числе  
выписывать ему лекарственные  
препараты\*\*), любым удобным  
способом
3. **При первом посещении необходимо**  
предоставить паспорт законного  
представителя\*\*\* и документы ребенка

Для дистансного  
наблюдения и своевременного  
лекарственного обеспечения  
целесообразно при первом  
посещении предоставить  
выписку из Медицинского  
отделения МДГКБ  
(Московского центра  
неонатального скрининга)  
выписку из медицинской  
документации ребенка  
(из федерального, городского  
учреждения и др.).

\* Направление формы 057/у-04  
предоставляется один раз в год

\*\* Лекарственные препараты по нозологии  
«муковисцидоз» выдаются по рецепту  
в аптечном пункте № 5-2 ГБУЗ «МДГКБ ДЗМ»,  
который находится в здании Московского  
центра неонатального скрининга  
(ул. Мятная, д. 24).

\*\*\* Для оформления добровольного  
информированного согласия.

Диспансерное наблюдение пациентов осуществляется НЕ РЕЖЕ ЧЕМ ОДИН РАЗ В ТРИ МЕСЯЦА.

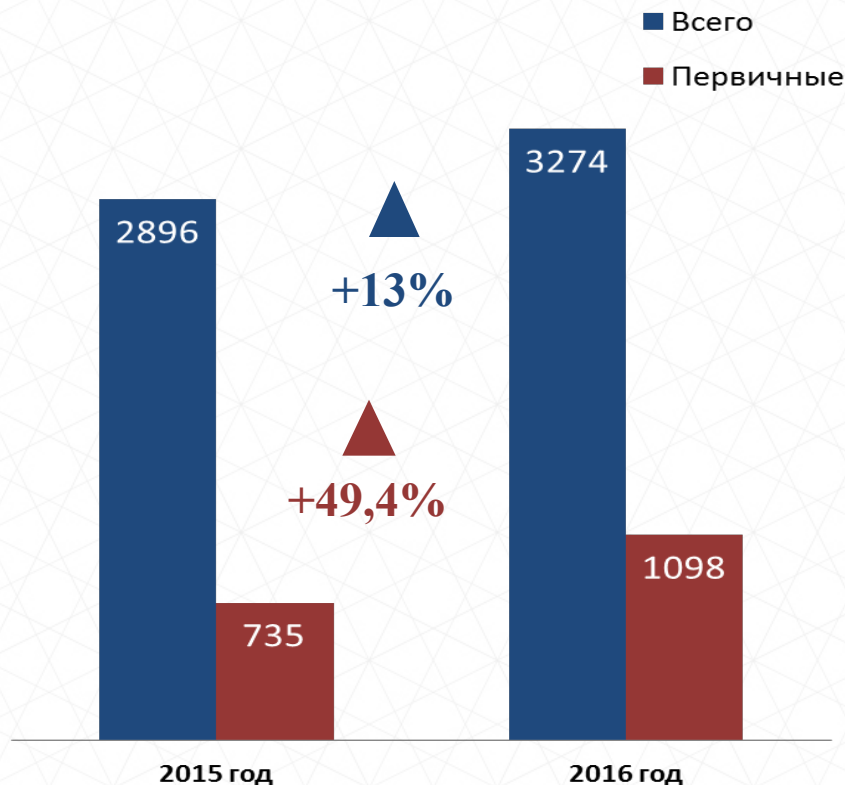


# Надёжность

Внешний и внутренний контроль качества лабораторных исследований

Ежегодный аудит медицинской организации

Количество консультаций врачами-генетиками



Результаты неонатального скрининга

|             |                           | 2015<br>(99,3%) | 2016<br>(99,6%) |
|-------------|---------------------------|-----------------|-----------------|
| Родилось    |                           | 145 252         | 143 390         |
| Обследовано |                           | 144 260         | 142 750         |
| Выявлено    |                           | 122<br>(0,08%)  | 128<br>(0,09%)  |
|             | адреногенитальный синдром | 21              | 21              |
|             | галактоземия              | 7               | 12              |
|             | врожденный гипотиреоз     | 52              | 63              |
|             | муковисцидоз              | 27              | 12              |
|             | фенилкетонурия            | 15              | 20              |

В стационаре в 2016 г. пролечено на 34% больше, чем в 2015г.

( 7 584 чел. - 2015 г., 10 169 чел. -2016г.)

Выявлено 13 детей с уникальными наследственными болезнями обмена из группы из группы органических ацидурий/аминоацидопатий (0,52%).



# Общественное признание



**2015 год**

Лабораторная служба  
**Бронзовый микроскоп**  
**«За успехи в развитии»**



**«За выдающийся вклад в  
области решения  
вопросов пациентов с  
редкими заболеваниями в  
России в 2015 году»**  
**«Синяя птица»**



**2016 год**

**«За заботу о пациентах»  
врачам Московского  
орфанного центра  
Всероссийское общество  
орфанных заболеваний**

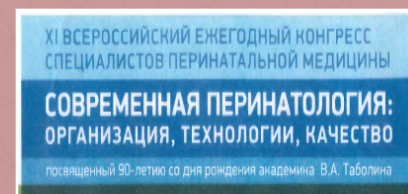
# Общественное признание

1. Участие в заседаниях - 12
2. Доклады - 24

ГОСУДАРСТВЕННАЯ ДУМА  
ФЕДЕРАЛЬНОГО СОБРАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ШЕСТОГО СОЗЫВА  
**КОМИТЕТ ПО ОХРАНЕ ЗДОРОВЬЯ**  
Георгиевский пер., д. 2, Москва, 103269 Тел. 8(495)692-73-07 Факс 8(495)692-50-16 E-mail: chesdzh@duma.gov.ru  
19 ноября 2015 г. № 3.4-12/691

ФЕДЕРАЛЬНОЕ СОБРАНИЕ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
**КОМИТЕТ СОВЕТА ФЕДЕРАЦИИ  
ПО СОЦИАЛЬНОЙ ПОЛИТИКЕ**  
ул. Б.Дмитровка, д. 26, г. Москва, 103426  
21 ноября 2016 г. № 3.8-13/1468

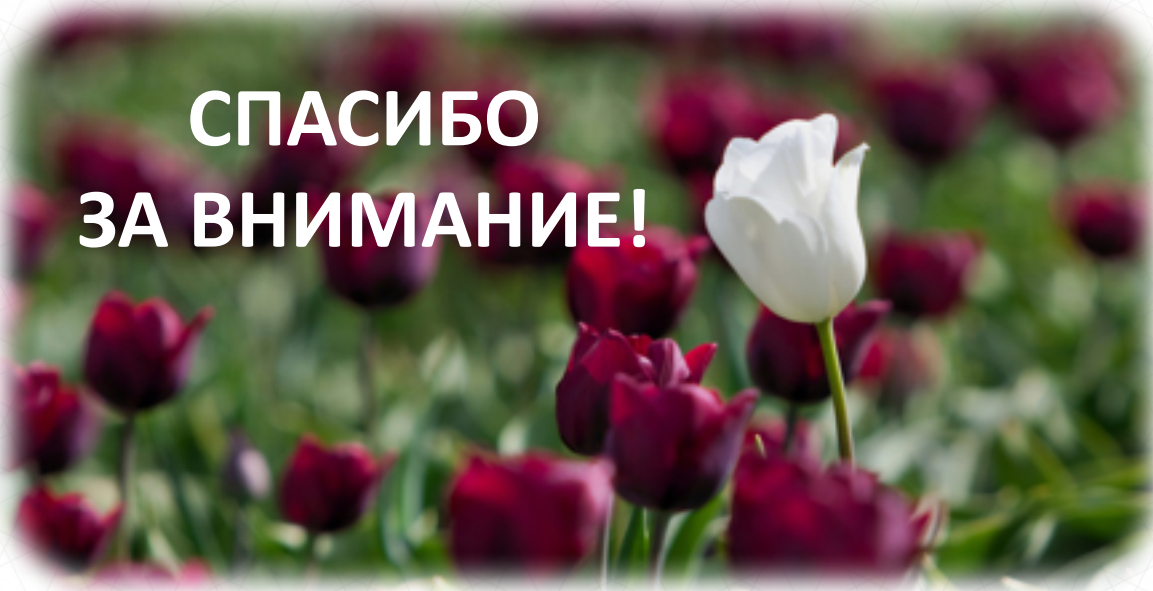
**ОБЩЕСТВЕННАЯ ПАЛАТА  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**  
**КОМИССИЯ ПО БЕЗОПАСНОСТИ И ВЗАИМОДЕЙСТВИЮ С ОНК**  
Мясницкая пл., д. 7, стр. 1, Москва, ГСП-3, 125993, тел.: (495) 221-83-63, факс: (495) 251-60-44, сайт: www.oprf.ru  
12 июля 2016 г. № 50ПК-5



**Не установив диагноз, невозможно лечить болезнь.**

**Если противоядия дать сверх меры,  
оно подействует вредней, чем яд.**

***Али Ас-Самарканди***



**СПАСИБО  
ЗА ВНИМАНИЕ!**

***Болезнь перестает быть редкой,  
когда касается самого близкого человека***



[orphancenter@morozdgb.ru](mailto:orphancenter@morozdgb.ru)