



Общероссийская общественная организация
**РОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО
МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ**

115478, Москва, ул. Москворечье, д. 1
Тел. +7 (499) 612-80-25; +7 (499) 324-15-34
Факс +7 (499) 324-07-02
e-mail izhevskaya@med-gen.ru

УТВЕРЖДАЮ

д.м.н., зам. директора по научной работе
ФГБНУ «МГНЦ», председатель общества
медицинских генетиков, Москва
Ижевская В. Л. _____

УТВЕРЖДАЮ

чл.-корр. РАН, профессор, д.м.н., Президент
Ассоциации медицинских генетиков (АМГ),
директор ФГБНУ «Медико-генетический
научный центр им академика Н.П Бочкова»
Минобрнауки России, главный внештатный
специалист по медицинской генетике
Минздрава России
Куцев С.И. _____

УТВЕРЖДАЮ

д.м.н., проф., член-корреспондент РАН,
заведующий кафедрой пульмонологии
Института Клинической Медицины ФГАОУ
ВО «Первый Московский государственный
медицинский университет им. И.М. Сеченова»
Минздрава России (Сеченовский
Университет); руководитель клинического
отдела ФГБУ «Научно-исследовательский
институт пульмонологии Федерального
медико-биологического агентства», главный
внештатный специалист пульмонолог
Минздрава России
Авдеев С. Н. _____

ПРОЕКТ

Общероссийской общественной организации «Российское общество медицинских генетиков», НМИЦ пульмонологии, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им академика Н.П Бочкова» Минобрнауки России»

При информационной поддержке журнала «Пульмонология» и Благотворительного фонда «Острова»

«БРОНХОЭКТАЗЫ: МУКОВИСЦИДОЗ И НЕ ТОЛЬКО...»

Руководители проекта:

Авдеев С.Н. - член-корреспондент РАН, директор клиники пульмонологии и респираторной медицины ФГАОУ ВО Первого МГМУ им. И.М. Сеченова, заведующий кафедрой пульмонологии, руководитель клинического отдела ФГБУ НИИ пульмонологии ФМБА, Главный внештатный пульмонолог Министерства здравоохранения РФ

Куцев С. И. д.м.н., профессор, член корр. РАН, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова», г. Москва, главный внештатный специалист Министерства здравоохранения РФ по медицинской генетике

Кондратьева Е. В. – д. м. н., профессор, руководитель научно-клинического отдела муковисцидоза заведующая кафедрой Генетики болезни дыхательной системы Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», эксперт комитета по диагностике и регистру Европейского общества по муковисцидозу, заместитель директора по научной работе НИКИ детства (Министерства здравоохранения Московской области)

Цель проекта – организовать диагностику заболеваний, сопровождающихся бронхоэктазами, для оказания адекватной медицинской помощи пациентам в регионах РФ.

Задачи:

1. Проведение региональных конференций «Бронхоэктазы: муковисцидоз и не только...»
2. Организовать ДНК диагностику наследственных заболеваний легких, сопровождающихся бронхоэктазами при ПЦД, муковисцидозе, изолированном гиперхлоргидрозе, синдроме Швахмана-Даймонда, а также с повышенным содержанием хлоридов пота или без него.
3. Повысить охват генетическим исследованием пациентов с муковисцидозом.
4. Повысить знания об особенностях микробиологической диагностики при бронхоэктазах, особенно при муковисцидозе.
5. Оказать содействие в организации медицинской помощи пациентам с муковисцидозом и другими наследственными заболеваниями респираторного тракта в регионах
6. Проведение потовой пробы
7. Забор соскоба эпителия носа для электронной микроскопии для диагностики ПЦД
8. Проведение консультаций пациентов врачами пульмонологами, педиатрами,
9. Обучение методам кинезитерапии при бронхоэктазах.
10. Организация диетологической помощи пациентам с муковисцидозом, в том числе с помощью цифровых технологий
11. Психологическая помощь
12. Проведение Школ для пациентов
13. Создание регистров пациентов с МВ, ПЦД, бронхоэктазами

Единый план Конференций «Бронхоэктазы: муковисцидоз и не только...» НМО –6 академических часов:

1. Дифференциальная диагностика бронхоэктазов различной этиологии
2. Диагностика муковисцидоза
3. Диагностика ПЦД
4. Микробиологическая диагностика основных микробных патогенов дыхательного тракта.
5. Муколитическая терапия при бронхоэктазах
6. Антибактериальная терапия при бронхоэктазах
7. Таргетная терапия муковисцидоза

8. Респираторная поддержка
9. Нутритивная поддержка пациентов с муковисцидозом
10. Заместительная терапия панкреатическими ферментами пациентов с панкреатической недостаточностью
11. Кинезитерапия при бронхоэктазах
12. Психологическая поддержка пациентов
13. Роль регистров пациентов в повышении качества оказания медицинской помощи

Лекторы и модераторы:

Авдеев С.Н. - Директор клиники пульмонологии и респираторной медицины ФГАОУ ВО Первого МГМУ им. И.М. Сеченова, заведующий кафедрой пульмонологии, руководитель клинического отдела ФГБУ НИИ пульмонологии ФМБА, главный внештатный пульмонолог МЗ РФ, д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН

Амелина Е.Л. - к.м.н. заведующая лабораторией муковисцидоза, ФГБУ НИИ Пульмонологии ФМБА России, эксперт комитета по диагностике Европейского общества по муковисцидозу, г. Москва. eamelina@mail.ru

Борзова Ю.В. – к.м.н. зав. микологической клиникой НИИ медицинской микологии СЗГМУ им. И.И. Мечникова, г. Санкт-Петербург опыт работы с больными муковисцидозом более 10 лет, yuliya.borzova@szgmu.ru

Воронкова А.Ю. - к.м.н., в.н.с. научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», врач отделения муковисцидоза «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области», г. Москва. voronkova111@yandex.ru

Жекайте Е.К. – к.м.н., научный сотрудник научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», врач отделения муковисцидоза ГБУЗ МО «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области», г. Москва, elena_zhekayte@mail.ru

Кондратьева Е. И. - д.м.н., профессор, Зав. научно-клиническим отделом муковисцидоза ФГБНУ "МГНЦ", заведующая кафедрой Генетики болезней дыхательной системы Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ "МГНЦ", заместитель директора по науке «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области», эксперт комитета по диагностике Европейского общества по муковисцидозу, г. Москва. elenafpk@mail.com

Поликарпова С.В. - к.м.н. зав. бактериологической лабораторией ГКБ №15 им. О.М. Филатова

Лямин А.В. – д.м.н., доцент кафедры общей и клинической микробиологии, иммунологии и аллергологии, врач-бактериолог микробиологического отдела КДЛ клиник СамГМУ, г. Самара avlyamin@rambler.ru

Кондратенко Ольга Владимировна - к.м.н., доцент кафедры общей и клинической микробиологии, иммунологии и аллергологии ФГБОУ ВО Самарский государственный медицинский университет МЗ РФ, врач бактериолог Микробиологического отдела КДЛ Клиник СамГМУ,

Максимычева Т.Ю. - н.с. научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», врач отделения муковисцидоза ГБУЗ МО «МОКДЦД», г. Москва. t.y.leus@yandex.ru

Полетаева Ольга Олеговна – клинический психолог, институт Остеопатии Мохова при кафедре остеопатии СЗГМУ им. И.И. Мечникова,

Поляков Д. П. - к.м.н., заведующий детским оториноларингологическим отделением ведущий научный сотрудник ФГБУ Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии ФМБА, России, доцент кафедры оториноларингологии ФДПО ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова

Пылаева О.Н. - исполнительный директор Благотворительного фонда "Острова" olga.pylaeva@gmail.com

Шерман В.Д. – к.м.н., в.н.с. научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», врач отделения муковисцидоза ГБУЗ МО «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области» г. Москва tovika@yandex.ru

Васина Е.В. - кинезитерапевт отделения муковисцидоза «Научно-исследовательский клинический институт детства Министерства здравоохранения Московской области», Московская область, vasina_2000@mail.ru

Чикина С.Ю. – к.м.н., ассистент кафедры пульмонологии, ФГАОУ ВО Первого МГМУ им. И.М. Сеченова.

Нуралиева Г.С. – к.м.н., доцент кафедры пульмонологии, ФГАОУ ВО Первого МГМУ им. И.М. Сеченова.

В школе примут участие специалисты, оказывающие помощь больным с бронхоэктазами и муковисцидозом (врачи-педиатры, терапевты, пульмонологи, гастроэнтерологи, эндокринологи, генетики, диетологи, клинические фармакологи, микробиологи, физиотерапевты (кинезитерапевты), научные сотрудники из регионов РФ.

Заявка по учебному мероприятию - школе муковисцидоза будет представлена в Комиссию по оценке соответствия учебных мероприятий и материалов для НМО установленным требованиям Координационного совета по развитию непрерывного медицинского и фармацевтического образования МЗ РФ.

Технический организатор- АНО ДПО «Институт непрерывного медицинского образования» и благотворительный фонд «Острова»

Спонсорская поддержка: Санофи, Генериум, Солофарма, Ген, Эббот

План работы:

1 день

Конференция

Консультирование пациентов по заранее согласованному графику

2 день

Консультации пациентов всеми специалистами по заранее согласованному графику

Школа для родителей и родственников пациентов с муковисцидозом при помощи благотворительного фонда «Острова» (Шамановская Ю. а)

Во время консультаций:

1. Подписание информированного согласия, сбор документов (список будет отправлен заранее), забор крови на ДНК диагностику для панели, куда вошли гены ПЦД, наиболее часто встречающиеся среди больных ПЦД, на долю которых приходится 3% и более случаев (*CCDC39* (4-9%), *CCDC40* (3-4%), *CCDC103* (<4%), *DNAH5* (15-29%), *DNAH11* (6-9%), *DNAI1* (2-10%), *SPAG1* (<4%), *ZMYND10* (<2-4%)), а также гены следующих заболеваний: муковисцидоз (*CFTR*), бронхоэктазия с повышенным содержанием хлоридов пота или без него (*SCNN1A*, *SCNN1B*, *SCNN1G*), Изолированный гиперхлоргидроз (*CA12*), Синдром Швахмана-Даймонда (СШД) (*SBDS*, *DNAJC21*, *EFL1*, *SRP54*). Исследование включает анализ кодирующих последовательной и областей экзон-интронных соединений указанных генов; для гена *CFTR* добавлены глубоко интронные участки с описанными патогенными вариантами.
2. Отправка организуется в ФГБНУ «МГНЦ» бесплатно, исследование бесплатно
3. Определение ФВД, проведение проб
4. Проведение потовой пробы
5. Забор соскоба эпителия носа для электронной микроскопии при ПЦД при организации на месте осмотра лор врачом
6. Подбор диеты и ферментов при условии заполнения пациентами трехдневного меню с помощью программы ЭВМ
7. Консультация кинезитерапевта
8. Консультация психолога