**Годовой отчет за период 01.01.2022 г по 31.12.2022 г под руководством главного внештатного детского невролога МЗ РК, зав. кафедрой неврологии НАО “МУА”, д.м.н. Джаксыбаевой А.Х.**

Основные разделы:

1. Проведенные конференции, семинары, круглые столы.
2. Выездные курсы по повышению квалификации.
3. Осмотр и консультации пациентов по проекту: «Роль генетических факторов в развитии эпилепсии у детей раннего возраста в казахской популяции»
4. Разработка клинических протоколов
5. Заседание - обсуждение проекта Стандарта организации оказания неврологической помощи в РК, по разделу «Детская неврология».
6. Первое введение препарата Нусинерсен «Спинраза» интратекально (пункционно).
7. Первое введение препарата Золгенсма
8. Отчет ЭКС

|  |
| --- |
| **1.Проведенные конференции, семинары, круглые столы** |
| 1.1 | Проведен семинар с приглашением **заместителя главного врача Морозовской больницы (РФ, Москва), анестезиолога-реаниматолога Николишина А.Н по теме «Вентиляционная поддержка пациентов с орфанной нервно-мышечной патологией»**.  | 04 февраля 2022 года на базе ДГКБ №2 в г. Алматы.  |   Семинар организован с целью подготовки работы мульти дисциплинарной команды для выхаживания детей с НМЗ и другими орфанными заболеваниями. Даны рекомендации как правильно вентилировать пациентов с НМЗ, в частности СМА , на что необходимо обращать внимание, основные рекомендации по настройке аппаратов НИВЛ, ИВЛ и др., также даны анестезиологические пособия: Периоперационное ведение пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, клинические рекомендации. Протоколы лечения.Совместно с Николишином Александром Николаевичем и главным внештатным детским неврологом МЗ РК, зав. кафедрой неврологии НАО “МУА”, д.м.н. Джаксыбаевой А.Х. осмотрен ребенок со СМА 1 типа, **которому проводили впервые в РК в 07.2021г генную терапию с препаратом Золгенсма**, а также  обучены родители ребенка правильной настройке и работе с перкуссионным вентилятором ( как правильно пользоваться  аппаратом).Также, видео по инструктажу перкуссионного вентилятора проведённого на  пациенте продемонстрированы участникам семинара. |
| 1.2 | Проведена ежегодная Республиканская конференция с международным участием **«Менеджмент неврологических заболеваний, в том числе орфанных»** | 29 сентября по 30 сентября 2022 года в г Нур-Султан, отель «WINDOM GARDEN Astana», по адресу Хусейн бен Талал 25. | Очередной раз проведена ежегодная Республиканская конференция с международным участием **«Менеджмент неврологических заболеваний, в том числе орфанных» под руководством** Главного внешататного детского невролога МЗ РК, зав кафедрой кафедрой неврологии НАО «МУА», д.м.н. Джаксыбаевой А.Х и ассистентами кафедры неврологии при поддержке ОО «Общество детских неврологов, нейрофизиологов, психиатров и психотерапевтов», Ассоциация детских неврологов Казахстана, Европейская Ассоциация детских неврологов, также .приглашенные компании для участия совместной в работе:Janssen -[Johnson & Johnson](https://ru.wikipedia.org/wiki/Johnson_%26_Johnson), [Roche Holding](https://ru.wikipedia.org/wiki/Roche_Holding), [Novartis](https://ru.wikipedia.org/wiki/Novartis), [AstraZeneca](https://ru.wikipedia.org/wiki/AstraZeneca), [Takeda Pharmaceutical](https://ru.wikipedia.org/wiki/Takeda_Pharmaceutical), [Biogen](https://ru.wikipedia.org/wiki/Biogen), [Octapharma](https://ru.wikipedia.org/wiki/Octapharma).Целью конференции была: информирование медицинской общественности о последних достижениях в области неврологии, дискуссия актуальных проблем диагностики, лечения и профилактики неврологических заболеваний в детской и во взрослой практике.Программа конференции: - 29 сентября 2022 года: доклады на актуальные темы неврологии по кейсам (с видеообзорами родителей пациентов/доклады врачей, в том числе международных экспертов, постеры молодых врачей.- 30 сентября 2022 года доклады на актуальные темы неврологии по кейсам (с видеообзорами родителей пациентов/доклады врачей, в том числе международных экспертов, постеры молодых врачей.Основные темы конференции: Формат конференции предусматривало проведение серии симпозиумов, посвящённых отдельным нозологиям, которые на сегодня вызывают очень много вопросов, поэтому были сосредоточены обсуждение на редких и проблемных заболеваниях таких как спинальная мышечная атрофия, эпилептические энцефалопатии и энцефалопатии развития (синдром Веста и синдром Драве), также в рубрике «трудный пациент» обсудили случаев пациентов с болезнью Паркинсона, рассеянного склероза, а также наследственных атаксий.  На конференции обсуждены вопросы диагностики указанных состояний как в детской практике, так и во взрослой! Спикеры конференции казахстанские и зарубежные эксперты.Также, проведены модерируемые сессий для постерных сообщений. Постеры оценивались международным жюри, а также лучшие постерные доклады отобраны для дальнейшего обсуждения на международных встречах. Целевой аудиторией: детские неврологи, взрослые неврологи, специалисты смежных специальностей. Количество участников составило: оффлайн 300 человек, онлайн 180 человек. Формат проведения: гибридный. По окончании конференции зарегистрированные участники получили сертификаты. |
| 1.3 | В рамках проекта программы молекулярно-генетической диагностики нейрофиброматоза 1 типа (НФ1) у пациентов детского возраста в Казахстане  проведен научно-медицинский круглый стол для детских неврологов/педиатров на тему: «Нейрофиброматоз 1 типа. Обзор нозологии, критерии диагностики».   |  |  При кафедре неврологии НАО «Медицинский университет Астана» на базе МГДБ №3 проведен кргулый стол. Спикеры доцент кафедры неврологии Касенова Асем Сапаровна и ассистент кафедры неврологии Таханова Меруерт Талгатовна.          Нейрофиброматозы – группа наследственных моногенных заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования и полной пенетрантностью. Общим клиническим проявлением нейрофиброматозов является формирование множественных опухолей в тканях нейроэктодермального происхождения.Программа диагностики включает: 1. Подбор 210 пациентов детского возраста  с установленным клиническим диагнозом Плексиформная нейрофиброма, нейрофиброматоз 1 типа2. Полноэкзомное секвенирование ДНК для поиска предположительно наследственного заболевания с интерпретацией результатов методом высокопроизводительного секвенирования ДНК (Next Generation Sequencing, NGS)  - 210 образцов3. Определение геномной мутации методом множественной  лигазной амплификации зондов (MLPA) – 52 образцов4. Организация диагностического проекта планируется на базе лаборатории персонализированной геномной диагностики РГП «Больница Медицинского центра Управления Делами Президента Республики Казахстан» на ПХВ г. Нур-Султан.5. Планируемая продолжительность программы  составляет 4 года (2022г – 10 исследований, 2023г – 50 исследований, 2024г – 75 исследований, 2025г – 75 исследований) |
| 1.4 | Проведён круглый стол на тему: «Маршрут пациента со Спинальной мышечной атрофией: от диагностики до терапии» | 30 июня 2022 года в г. Астана  |  Для детских неврологов столицы проведен круглый стол. Спикеры: Таханова Меруерт Талгатовна кафедра неврологии НАО « Медицинский университет Астана», Абилхадирова Асель Баяхметовна “UMC” ННЦМД, Елубаева Алтынай Мукашевна ТОО Медицина орталығы «Жануя», Баянова Миргуль Файзуллиновна “UMC” ННЦМД. |
| 1.5 | Международная научно-практическая конференция «Школа клинической неврологии в Южном Казахстане» | с 31 марта по 01 апреля 2022 года в г. Шымкент.  | С участием профессоров из России, с Татарстана, также с Израиля.  Приглашенными  модераторами были заведующая кафедрой неврологии НАО “МУА”, д.м.н., главный внештатный детский невролог МЗ РК Джаксыбаева А.Х. и заведующая кафедрой неврологии КРМУ, д.м.н., профессор Лепесова М.М.- Дополнительно, в этот день совместно с главным внештатным детским неврологом МЗ РК, заведующей кафедрой неврологии НАО "Медицинский университет Астана", д.м.н., председателя ЭКС по "НМЗ" - Джаксыбаевой Алтыншаш Хайруллаевой, с директором по научно-методической работе БФ "Детский паллиатив", доцент РНИМУ им. Пирогова (РФ, [г.Москва](https://vk.com/away.php?utf=1&to=http%3A%2F%2F%D0%B3.%D0%9C%D0%BE%D1%81%D0%BA%D0%B2%D0%B0" \t "_blank)) Натальей Николаевной Саава был проведен обход в городской детской клинической больнице г. Шымкент в отделении реанимации и паллиативного ухода. |
| 1.6 | Проведено медицинское образовательное мероприятие: CoEx «Маршрут пациента со СМА - от диагностики до терапии» при поддержке ООО «Джонсон&Джонсон» | С 21.04 по 22.04.2022 в городе Алматы | Спикерами данной конференции были члены экспертно-консультативного совета при мультидисциплинарномцентре компетенции по НМЗ: доктор медицинских наук, профессор, заведующаякафедрой неврологии Казахстано-Российского медицинского университета, Председатель ОО «Ассоциация детских неврологов Лепесова Маржан Махмутовна,Главный внештатный детский невролог МЗ РК, председатель ЭКС по НМЗ, заведующая кафедрой неврологии НАО "МУА",д.м.н. Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна, магистр медицинских наук, консультант невролог ДГКБ №2, координатор по НМЗ УОЗ г. Алматы, старший преподаватель кафедры неврологии с курсом мед. генетики Казахстано-Российского медицинскогоуниверситета Мырзалиева Бахыткуль Джусупжановна.Первый день данной конференции была посвящена теоретической части - клинической особенности, организации медицинской помощи лечения, а также маршрут пациента со СМА в условиях региональной специфики. Второй день мероприятия- практическая часть, выступали неврологи с регионов: Алматы, Караганды, Шымкент и Костанай, поделились с  опытом ведения пациентов с данной патологией. |
| **2.Выездные курсы по повышению квалификации** |
| 2.1 | Проведены выездные курсы по повышению квалификации  | в г. Шымкент с 14.02.- 18.02.2022ггв г. Костанай с 11.04. - 15.04.2022гг  |  При поддержке ОО «Общество детских неврологов, нейрофизиологов, психиатров и психотерапевтов» совместно с кафедрой неврологии НАО «Медицинский университет Астана», с зав кафедрой, д.м.н Джаксыбаевой А.Х, ассистентами Байгазиевой Л.Б, Тахановой М.Т провели курсы повышения квалификации на тему   **«Эпилепсия и другие пароксизмальные расстройства у детей. Основы электроэнцефалографии в зависимости от типа приступов»**, с выдачей свидетельства о повышении квалификации на 60 часов. Также совместно с курсантами были осмотрены пациенты с эпилепсией у которых осуществлен забор биоматериалов по научно-исследовательскому проекту:«Роль генетических факторов в развитии эпилепсии у детей раннего возраста в казахской популяции».  Целью исследования является изучение роли генетических факторов в развитии эпилепсии у детей раннего возраста в казахской популяции.Задачи исследования:• Выявить наиболее часто встречающиеся генетические мутации, приводящие к развитию эпилепсии, в том числе эпилептических энцефалопатий у детей раннего возраста в казахской популяции.• Рекомендовать диагностическую эпилептическую панель из часто встречающихся мутаций для внедрения в протокол диагностики и широкое применение в лабораториях Казахстана.• Рекомендовать терапевтическую тактику в протокол лечения эпилепсии у детей на основе персонифицированного подбора противосудорожной терапии, в зависимости от выявленных генетических мутаций.- Исследование проводится методом GWAS. GWAS (Полногеномное ассоциативное исследование) -это подход, используемый в генетических исследованиях, чтобы связать определенные генетические вариации с конкретными заболеваниями. Метод включает сканирование геномов разных людей и поиск генетических маркеров, которые можно использовать для прогнозирования наличия заболевания. После того, как такие генетические маркеры идентифицированы их можно использовать для понимания того, как гены вносят вклад в заболевание и разработки более эффективных стратегий профилактики и лечения.В ходе консультации были даны полные рекомендации и скорректированы лечения, назначены дополнительные обследования. Также отмечены интересные случаи:- 1. Подтвержденная генетическая эпилепсия вызванная гомоцистинурией. Ребёнок был госпитализирован в областную детскую больницу г. Костанай, так как данное заболевание требует лечения большими дозами витамина B6.-2. подозрение на редкое генетическое заболевание CEDNIK. Где особенностью этого заболевания является сочетание полимикрогирии и ихтиоза. |
| **3.Осмотр и консультации пациентов по проекту: «Роль генетических факторов в развитии эпилепсии у детей раннего возраста в казахской популяции»** |
| 3.1 | Проведены осмотры и консультации пациентов в рамках научно-технической программы в области здравоохранения по программно-целевому финансированию Министерства здравоохранения РК  НТП ПЦФ «Национальная программа внедрения персонализированной и превентивной медицины в РК 2021-2023» | С 28 октября по 29 октября 2022года в г.Атыраус 29 ноября по 30 ноября 2022 года в г. Актау. С 01.12. по 3.12.2022 года в г. Костанай С 7.12 по 9.12. 2022 года в г. Семей. | Ассистентом кафедры неврологии НАО «Медицинский университет Астана» Тахановой М.Т. и резидентом  2 года обучения Кимадиевым Д.Н.  проведен осмотр и проконсультированы пациенты по проекту: «Роль генетических факторов в развитии эпилепсии у детей раннего возраста в казахской популяции». В городе Атырау были осмотрены 40 детей из них у 34 детей взяты биоматериалы на исследования. Ассистентом кафедры неврологии НАО «Медицинский университет Астана» Тахановой М.Т. и резидентом  2 года обучения Кимадиевым Д.Н.  проведен осмотр и проконсультированы пациенты по проекту: «Роль генетических факторов в развитии эпилепсии у детей раннего возраста в казахской популяции». В городе Актау были осмотрены 45 детей из них у 34 детей взяты биоматериалы на исследования. На базе детской областной больницы заведующая кафедрой неврологии НАО «Медицинский университет Астана», главный внештатный детский невролог РК Джаксыбаева Алтыншаш Хайрулаевна вместе с резидентами  провели осмотр пациентов с эпилепсией с целью сбора биоматериала по проекту: «Роль генетических факторов в развитии эпилепсии у детей раннего возраста в казахской популяции».За 2 дня проконсультировано 16 детей, набрано 14 биоматериала.Также была проведена оценка функционального статуса, и дальнейшее интретекальное введение препарата Нусинерсен двум пациентам со спинальной мышечной атрофией.2 декабря Алтыншаш Хайруллаевна прочитала лекцию на тему «Нейрофиброматоз», под спонсорством фарм.компании «AstraZeneca».на базе детской областной больницы Джаксыбаева Алтыншаш Хайрулаевна вместе с резидентами провели осмотр пациентов с эпилепсией с целью сбора биоматериала по проекту. За 2 дня осмотрено 35 детей, у 24 детей взят биоматериал.Также была проведена оценка функционального статуса, и дальнейшее интретекальное введение препарата Нусинерсен пациенту со спинальной мышечной атрофией. |
| **4.Разработка клинических протоколов** |
| 4.1 | Совместно со взрослыми и детскими неврологами был разработан клинический протокол диагностики и лечения наследственных форм атаксии, в том числе спиноцеребеллярные атаксии. | 20.05.2022г | По поручению Министерства здравоохранения РК и Республиканского Центра Развития Здравоохранения им. Салидат Каирбековой протокол разработан под руководством Главного внешататного детского невролога МЗ РК, зав кафедрой кафедрой неврологии НАО «МУА», д.м.н. Джаксыбаевой А.Х и ассистентами кафедры для взрослых и детских неврологов, терапевтов, врачей общей врачебной практики, педиатров, генетиков, реабилитологов. |
| **5.Заседание - обсуждение проекта Стандарта организации оказания неврологической помощи в РК, по разделу «Детская неврология»** |
| 5.1 | Проведено заседание - обсуждение проекта Стандарта организации оказания неврологической помощи в РК, по разделу «Детская неврология». | 17 ноября 2022 г  на базе НАО «Медицинский университет Астана»  | На базе НАО «Медицинский университет Астана» под руководством главного внештатного детского невролога МЗ РК, зав каф неврологии, д.м.н Джаксыбаевой Алтыншаш Хайруллаевной провели заседание Рабочей группы (ведущие специалисты неврологической службы РК, а также из числа профессорско-преподавательского состава медицинских ВУЗов) с целью формирования и обсуждения проекта Стандарта организации оказания неврологической помощи в РК, по разделу «Детская неврология».  |
| **6.Первое введение препарата Нусинерсен «Спинраза» интратекально (пункционно)** |
| 6.1 | По приглашению Управлений здравоохранении регионов РК проведены первое введение препарата Нусинерсен «Спинраза» интратекально (пункционно).В регионах г Караганда, Семей, Костанай, Кокшетау, Тараз, Петропавловск.  | 1)05 марта 2022 года в ОДКБ в г. Караганда.(4-м детям с орфанными заболеваниями- СМА, в условиях опер.блока)2)7.12. 2022 года в г. Семей.3)01.12.2022года в г. Костанай28.12.2022 года в г. Петропавловск |  Под руководством Главного внештатного детского невролога МЗ РК, председателем ЭКС по нервно-мышечным заболеваниям, д.м.н., зав. кафедрой неврологии НАО «МУА» Джаксыбаевой А.Х., и ассистентом кафедры неврологии НАО «МУА» Тахановой М.Т, также врачами регионов.  Перед введением патогенетической терапии была проведена оценка функционального статуса по международным шкалам и беседа с родителями о необходимости: - участия семьи в лечении;- проведения регулярных занятий (количество проведённых занятий) с мешком Амбу;- гимнастики и растяжки суставов с целью профилактики контрактур;- использования ортезов, корсетов;- ведения дневника с указанием дневной и ночной сатурации ребёнка; - контроль веса и роста; - даны и разъяснены в отношении лечения в реабилитационных центрах- НЕ Рекомендованы активные реабилитационные мероприятия.   После окончания беседы с родителями, введении препарата проведен семинар врачам и резидентам на тему «Нервно-мышечные заболевания: Прогрессирующая мышечная дистрофия и Спинальная мышечная атрофия».Также ассистентом каф неврологии Тахановой М.Т пациенту был введен препарат Нусинерсен. До и после введения препарата обсуждена тактика ведения пациентов, проведена беседа с родителями. Соблюдены меры безопасности.  |
| **7.Первое введение препарата Золгенсма** |
| **Состояния детей, получивших генно-заместительную терапию, препаратом онсемноген абепарвовек ( Золгенсма) в период 2021-2022 гг.** |
| Ф.И.О | Дата рождения | Дата проведения терапии | Диагноз | Оценка функционального статуса до введения | Оценка функционального статуса через 6 /12 месяцев | Исход  |
| Пациент 1 (Алматинская область) | 09.12.2020 | 15.07.2021 | СМА, 1 тип | CHOPINTEND 13 баллов  | CHOPINTEND 19 баллов (13.10.2022) | Динамика положительная Состояние стабильно тяжелое |
| Пациент 2(Алматы) | 15.04.2021 | 03.04.2022 | СМА, доклиническая | CHOPINTEND 64 балла | Ходит сама | Симптомов заболевания нет |
| Пациент 3 (Актобе обл) | 20.11.2021 | 27.03.2022 | СМА, 1 тип | CHOPINTEND 17 баллов |  | Скончалась на 56 сутки после терапии – токсический гепатит |
| Пациент 4 (ЗКО) | 26.11.2020 | 02.04.2022 | СМА,1 тип | CHOPINTEND 15 баллов | CHOPINTEND 26 баллов (19.09.2022) | Октябрь 2022 перенесла пневмонию, выписана домой |
| Пациент 5(Алматы) | 27.05.2020 | 5.05.2022 | СМА, 2 тип | CHOPINTEND 45 баллов | CHOPINTEND 45 баллов | Без динамики |
| Пациент 6 (Караганды) | 20.10.2020 | 7.04.2022 | СМА, 2 тип | CHOPINTEND 45 баллов | CHOPINTEND 52 балла(21.09.2022) | Динамика положительная  |
| Пациент7 (Тараз) | 02.09.2021 | 12.10.2022 | СМА, 1- 2 тип | CHOPINTEND 24 балла | Оценка не проведена, так как прошло 2 месяца после введения  | Закончен период гормонотерапии, состояние стабильное |