

Письмо в редакцию

Европейская академия неврологии (European Academy of Neurology — EAN) предоставляет регулярные стажировки для молодых специалистов, работающих в области наследственных нервно-мышечных болезней. В 2017 г. при поддержке Общества специалистов по нервно-мышечным болезням (Россия), мне посчастливилось получить грант на посещение ведущего клиничко-диагностического и исследовательского центра нервно-мышечных заболеваний Финляндии под руководством проф. Bjarne Udd. Отделение базируется в нервно-мышечном научном центре Университетской больницы Тампере и Фольхальсанском институте генетики биомедикума Хельсинки. В течение 6 недель я принимал участие в клиническом и инструментальном обследовании пациентов, постановке диагнозов, клинических разборах и научных тематических семинарах, а также в общей конференции, посвященной научной работе института генетики.

Моим непосредственным руководителем был проф. B. Udd — ведущий специалист по наследственным и приобретенным нервно-мышечным заболеваниям, координирующий клиническую и исследовательскую работу отделения, занимающийся проблемами поиска причин, выявления и описания атипичных вариантов известных и ранее неописанных нервно-мышечных болезней. В соответствии с расписанием 3 дня в неделю я проходил обучение в Фольхальсанском институте генетики и 2 дня — в нервно-мышечном научном центре Университетской больницы Тампере.

В нервно-мышечном научном центре я ознакомился с особенностями сбора анамнеза и клинического осмотра, планированием необходимых параклинических обследований, с последующей интерпретацией результатов мышечной биопсии, биохимических, нейрофизиологических исследований, количественной и качественной магнитно-резонансной томографии мышц, а также с особенностями чтения магнитно-резонансной томограммы мышц всего тела и выбором мышцы для проведения биопсии. Обследования проводились у пациентов в возрасте 20–80 лет с подозрением на поясно-конечностные и дистальные миопатии, воспалительные миопатии, миастению, синдром Ламберта—Итона, миотонии, паранеопластические миопатии, а также разнообразные наследственные и ненаследственные полинейропатии и болезни мотонейрона.

Рабочий день начинался со встречи команды проф. B. Udd и обсуждения сложных клинических случаев с представлением полученных результатов обследования. В обсуждении каждого клинического случая принимали участие представители подразделений, в которых проводились обследования. Каждый из сотрудников имеет право высказать свою точку зрения, которая не всегда разделяется коллегами и требует обоснованного доказательства. После разбора клинических случаев команда из 2–3 нейрогенетиков и патоморфолога анализировала препараты биопсии мышц обследованных пациентов с последующим составлением совместного заключения. Обсуждение обычно продолжалось до обеда.



Рис. 1. Многопрофильный Фольхальсанский институт генетики биомедикума Хельсинки

Fig. 1. Multidisciplinary Folkhälsan Institute of Genetics of the Helsinki Biomedicum



Рис. 2. Разбор препаратов мышечной биопсии (слева направо): патоморфолог д. м. н. Hannu Haapasalo, проф. Bjarne Udd, Manu Jokela, Johanna Palmio

Fig. 2. Review of muscle biopsy samples (from left to right): pathologist Dr. Hannu Haapasalo, Prof. Bjarne Udd, Manu Jokela, Johanna Palmio



Рис. 3. Осмотр пациента проводит проф. Bjarne Udd
Fig. 3. Prof. Bjarne Udd examines a patient

После перерыва проводили осмотр больных с обсуждением алгоритма дифференциального диагноза, определением тактики и последовательности обследования, выбора мышцы и проведения ее биопсии. Примечательно, что биопсию выполняли незамедлительно, под местной анестезией (разрез составляет <1 см и не требует наложения швов).

С первых дней присутствия на клинических разборах я принимал непосредственное участие в обсуждении. Главным достоинством подобных обсуждений оказалось то, что рассмотрению подлежит любая, даже самая невероятная идея. В работе успешно используется метод «мозгового штурма» — рассматривается несколько альтернативных гипотез, каждая из которых требует обоснованных доказательств. Проф. В. Udd регулярно использовал экспресс-опрос по ранее рекомендованным статьям, заостряя внимание лишь на ключевых и спорных моментах. При этом он никогда не позволял себе поставить сотрудника в неловкое положение, если оказывалось, что тот не понял или невнимательно прочел статью. Кроме обязательного присутствия на клинических разборах и анализа препаратов биопсии мышц в мои обязанности входило посещение клинических разборов в других отделениях нервно-мышечного центра, проведение нейрофизиологических тестов и разбор результатов электронной микроскопии мышц.

Перед поездкой меня попросили подготовить собственные сложные, по моему мнению, диагностические случаи для обсуждения, которые и были представлены позже. Так же как и любой сотрудник центра, я получил свободный доступ к информационной базе. На все возникающие вопросы я всегда получал исчерпывающие ответы непосредственно

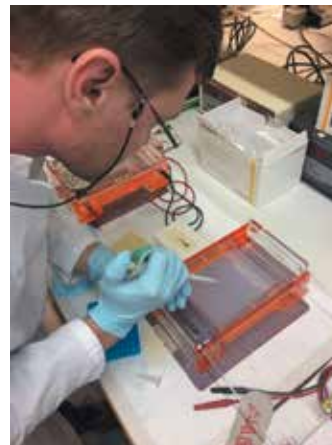


Рис. 4. Один из этапов ДНК-исследования гена *LIPE* (подготовка образцов для проведения электрофореза в агарозном геле)
Fig. 4. One of the stages of DNA analysis of the *LIPE* gene (sample preparation for agarose gel electrophoresis)

от проф. В. Udd и других специалистов в каждой из узких областей.

В Фольхальсанском институте генетики, где проводится исследовательская и экспериментальная работа, меня познакомили с особенностями проведения ДНК-анализа по Сенгеру, этапами выполнения и анализом полученных данных секвенирования нового поколения, а также разрешили самостоятельно провести все этапы ДНК-исследования пациента с подозрением на мутацию в гене *LIPE*: подбор праймеров, подготовка образцов для полимеразной цепной реакции, проведение полимеразной цепной реакции с помощью программы TouchDown, проверка результатов посредством Agarosgel и поиск мутаций в гене *LIPE*. В отделе патоморфологии мне показали все технические этапы подготовки биоптатов и разрешили самостоятельно подготовить и провести окрашивание срезов.

Ведущий патоморфолог Anna Vihola Naukkarinen ознакомила меня и предоставила возможность самостоятельного проведения всех технических этапов подготовки криофиксированной биопсии на неорганическом материале.

Следует отметить максимально насыщенную и четко проработанную программу всего обучающего цикла, что позволило получить исчерпывающие ответы на многие интересующие вопросы. Благодаря данной стажировке мне удалось существенно расширить знания в области нервно-мышечных болезней, установить профессиональные контакты с международными экспертами и четко расставить приоритеты для дальнейшего профессионального совершенствования.

С.А. Курбатов