

Отчет о конференции «Актуальные проблемы клинической генетики редких болезней»

В Москве 5–6 декабря 2013 г. состоялась конференция «Актуальные проблемы клинической генетики редких болезней», в рамках которой был проведен симпозиум, посвященный болезни Помпе, явившийся логичным продолжением научной встречи в Гейдельберге. С докладами выступили ведущие российские и зарубежные специалисты в области медицинской и молекулярной генетики. Организаторами конференции были Российское общество медицинских генетиков, ФГБУ «Медико-генетический научный центр» РАМН, Научный совет по медицинской генетике РАМН и кафедра медицинской генетики с курсом пренатальной диагностики ГБОУ ДПО РМАПО Минздрава России. Уже список организаторов конференции говорит о том, насколько большое внимание уделяется медицинской общественностью проблемам редких наследственных болезней в России.

Во вступительном слове проф. П. В. Новиков (Россия) подчеркнул, что помимо медицинской составляющей в случаях орфанных болезней необходимо обсуждение нормативно-правовых аспектов и путей их реализации. Роль и эффективность системы медико-генетического консультирования в рамках помощи семьям больных редкими заболеваниями была раскрыта в докладе акад. Е. К. Гинтера (Россия). Серия докладов была посвящена вопросам лабораторной диагностики редких генетических болезней в России: обнаружению патологических мутаций при секвенировании полного экзона (Е. Семина, США), высокопроизводительному секвенированию в генетической

диагностике наследственных заболеваний у новорожденных (А. Е. Павлов, Россия) и методу тандемной масс-спектрометрии в диагностике наследственных болезней обмена веществ (Г. В. Байдакова, Россия). Тему продолжила д. м. н. Е. Ю. Захарова (Россия), обобщив международный и российский опыт на примере протоколов лабораторной диагностики. Особое внимание было уделено вопросам обязательной преимплантационной диагностики моногенных заболеваний (д. м. н. Е. Ю. Воскобоева, Россия).

Обсуждались современные подходы к лечению наследственных болезней опорно-двигательного аппарата (д. м. н. Л. К. Михайлова, Россия), криопиринассоциированных периодических синдромов (д. м. н. С. О. Салугина, Россия), аутовоспалительных синдромов (д. м. н. Е. С. Федоров, Россия), а также молекулярная диагностика фенилкетонурии и нарушения обмена тетрагидриобиптерина (проф. А. В. Поляков, Россия), представлены международные (проф. К. Ф. Трефф, Германия) и российские достижения в диагностике и организации помощи при фенилкетонурии и гиперфенилаланинемии (д. м. н. Т. В. Бушуева, Россия). Важность создания регистров наследственных заболеваний для улучшения повышения уровня диагностики и оптимизация помощи больным была отмечена на примере муковисцидоза (д. м. н. В. Д. Шерман, Россия) и семейной гиперхолестеринемии (д. м. н. А. Н. Мешков, Россия).

В основной программе конференции и на сателлитном симпозиуме особое внимание было уделено болезням накопления. Так, были заслушаны сообщения по особенностям раннего проявления лизосомных болезней накопления (д. м. н. Л. П. Назаренко, Россия) и гликогенозу 2-го типа (болезни Помпе, БП), как одной из недостаточно выявляемых в России патологий, обсуждены современные представления о патофизиологии БП с акцентом на роль аутофагии при инфантильной форме и БП с поздним началом (проф. С. С. Никитин, Россия), представлен опыт диагностики БП в группах высокого риска, особенно у лиц с персистирующим повышением креатинфосфокиназы (проф. И. Илла, Испания, и Э. Каплер, Саудовская Аравия), на обширном материале рассмотрен алгоритм дифференциальной диагностики БП с поздним началом (проф. А. Дубровский, Аргентина), а также на опыте собственных клинических наблюдений рассмотрены сложности и причины задержки постановки диагноза БП с поздним началом (проф. С. С. Никитин). Сроки и причины задержки диагноза БП с позд-



В первом ряду: И. Хорошая (Джензайм, Россия), Н. Карабул (Германия); выступает А. Дубровский (Аргентина)



Момент дискуссии между проф. Э. Каплером (Саудовская Аравия) и проф. Е.Л. Дадали (Россия)

ним началом в России связаны с теми же проблемами, что и в развитых странах, в первую очередь с малой информированностью врачей не только о самом заболевании, но и о возможности диагностики по сухому пятну крови.

Конференция завершилась проведением Первого российского совета экспертов по диагностике и лечению БП. Еще недавно БП относили к тяжелым летальным наследственным заболеваниям, но сегодня достигнуты успехи в случае раннего установления диагноза и своевременного проведения заместительной энзимотерапии препаратом Майозайм® (алглюкозидаза альфа, компания Джензайм). В России инфантильная форма и особенно БП с поздним началом по-прежнему выявляются недостаточно, что приводит к тому, что большая часть пациентов не получает лечения и погибает в раннем возрасте. Для обмена опытом в заседании совета приняли участие ведущие зарубеж-

ные специалисты по гликогенозу 2-го типа. Сделав обзор существующих вариантов протоколов диагностики БП, Э. Каплер (Саудовская Аравия) открыл дискуссию по созданию в России национального руководства по выявлению известных форм болезни и назначению своевременного лечения. Долгосрочные результаты ферментзаместительной терапии препаратом Майозайм® при БП были представлены в исчерпывающем докладе Н. Карабул (Германия). В ходе дискуссии обсуждались следующие основные вопросы: 1)стораживающие признаки при инфантильной форме и БП с поздним началом; 2) необходимый объем дальнейшего обследования после подтверждения диагноза и необходимость участия в дальнейшей судьбе пациента врачей разных специальностей; 3) семейный скрининг — за и против; 4) терапевтические цели, время начала лечения при разных формах и тяжести состояния, в чем состоит мониторинг эффективности терапии и как следует координировать симптоматическое лечение. Особое внимание было уделено трудностям, с которыми сталкиваются российские специалисты в диагностике и лечении пациентов с БП. С полным списком докладчиков и перечнем обсуждаемых вопросов можно ознакомиться на сайте ОСНМБ: www.neuromuscular.ru

Все выступавшие зарубежные и российские специалисты, а также участники заседания совета экспертов выразили благодарность спонсорам: Джензайм — компания группы Санофи, ООО «Мерк», ООО «Актелион Фармасьютикалз Рус», ООО «Лайф Технолоджи», ООО «Компания Хеликон», ЗАО «Приборы», без поддержки и участия которых данное мероприятие могло бы не состояться.

С.С. Никитин