

**Отчет по исполнению мероприятий
Дорожной карты по внедрению новых стандартов диагностики и лечения редких заболеваний у детей
в Республике Казахстан на 2019-2020 годы**

№ п/ п	Мероприятия	Форма завершения	Ответственны е за исполнение*	Сроки исполнения	Исполнение
1. Организационно-методическая работа					
1	Разработать методические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с осложнениями редких заболеваний (нарушение функций тазовых органов, болевой синдром, зуд и инфицирование кожного покрова и другое)	Методические рекомендации	НЦПДХ	II квартал 2019 года	Исполнено Методические рекомендации «Диагностика и принципы терапии наиболее часто встречающихся осложнений некоторых редких заболеваний у детей (мукополисахаридоз, болезнь Гоше, муковисцидоз, буллезный эпидермолиз)» утверждены Экспертным Советом от 09.07.2020 г. № 230 и внедрены в регионы
2	Разработать методические рекомендации по оказанию медицинской помощи некоторым видам редких заболеваний (муковисцидоз, буллезный эпидермолиз, гемофилия и др.)	Методические рекомендации	НЦПДХ	III квартал 2019 года	Исполнено Методические рекомендации: «Алгоритмы диагностики, лечения и динамического наблюдения детей с муковисцидозом», «Мукополисахаридозы с висцеральным фенотипом у детей»; Учебное пособие: «Диагностика и лечение

					гемофилии у детей», изданы и внедрены в регионах. В 2020 году методические рекомендации «Балалардағы муковисцидоздың заманауи диагностикасы мен емдеу тәсілдері» получили положительное с РЦРЗ в настоящее время на этапе издания.
3	Организовать и обеспечить работу катанместических кабинетов в регионах для детей с редкими заболеваниями	Информация в НЦПДХ	НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	III квартал 2019-2020 годов	Исполнено По данным регионов везде функционируют катанместические кабинеты. Всего по РК 17 кабинетов.
4	Пересмотреть и/или разработать новые КП по редким заболеваниям у детей (болезнь Гоше, аутовоспалительные заболевания и другие)	Проект КП	МЗ РК (ДОМП), НЦПДХ, ННЦМД (по согласованию)	IV квартал 2019 года	Исполнено КП «Муковисцидоз у детей» утвержден на ОКК от 19 апреля 2019 г. Протокол № 63. КП «Аутовоспалительные синдромы» утвержден на ОКК от 3 мая 2019 г. Протокол № 65. КП «Болезнь Гоше» был пересмотрен внесены изменения в части добавления в терапию нового препарата Велоглюцераза, на ОКК был отклонен в связи с поручением для РЦРЗ просчитать фармако-экономическую эффективность терапии Велаглюцеразой. 12.11.2020 г. КП «Болезнь Гоше» КП «Диагностика и лечение буллезного эпидермолиза» утвержден ОКК от 05 марта 2020г. Протокол №86на КП «Мукополисахаридозы» пересмотрен и утвержден ОКК от 09.07.2020 № 105
2. Совершенствование лабораторной службы					

5	<p>Обеспечить раннюю диагностику муковисцидоза у детей (исследования мутации гена CFTR, проведения потовой пробы)</p> <p>Какого уровня скрининг селективный, общий?</p> <p>Статистика в разрезе регионов?</p> <p>15 выявленных случаев – каким скринингом (способом)?</p> <p>Оплата этого скрининга?</p> <p>В отдельном тарификаторе</p>	Информация	НЦАГиП НЦПДХ ННЦМД (по согласованию) УЗ (по согласованию)	I квартал 2019 - 2020 годов	<p>Исполнено</p> <p>Ранняя диагностика муковисцидоза (далее – МВ) проводится в полном объеме в НЦПДХ. Определение мутаций гена CFTR проводится в НЦАГиП.</p> <p>За 12 месяцев 2020 года выявлено 15 случаев первичного муковисцидоза, из них 8 носителей Ps.aeruginosa. Всем 15 детям осуществлена диагностика муковисцидоза в НЦПДХ. Всего с МВ по РК наблюдаются 126 ребенка и 12 взрослых.</p>
6	<p>Представить предложения по вопросу дооснащения регионов потовым анализатором Нанодакт для ранней диагностики муковисцидоза у детей</p> <p>Нет в ЗКО, Жамбылской, КЗО</p> <p>Костанайская (родильное отделение отделили от многопрофильной, Нанодакт стоит в род.доме)</p>	Предложения	НЦПДХ УЗ (по согласованию)	III квартал 2019 года	<p>исполнено</p> <p>По данным мониторинга, по вопросу дооснащения регионов потовым анализатором Нанодакт для ранней диагностики муковисцидоза у детей положительно решен в 13 регионах: Актыбинской, Павлодарской, Северо-Казахстанской, Туркестанской, Атырауской, Карагандинской, Акмолинской, Мангистауской, ВКО, Алматинской и гг. Алматы, Нур-Султан, Шымкент из 17 регионов. В остальных областях приобретение Нанодакта на стадии решения вопроса в IV квартале 2020 года.</p>

					<p>Регионы, где закуплено оборудование, но не выполняются исследования в связи с отсутствием реагентов (простаивает): СКО, Атырауская и Мангистауская обл.</p> <p>Регионы, где нет оборудования/реагентов:ЗКО, Жамбылская, Костанайская, КЗО.</p>
7	Внедрить лабораторные методы исследования по первичной диагностике лизосомальных заболеваний и контролю ферментозаместительной терапии	Информация	НЦАГиП НЦПДХ ННЦМД (по согласованию) УЗ (по согласованию)	IV квартал 2019 года	<p>Исполнено</p> <p>1.В Центре молекулярной медицины г. Алматы внедрен метод тандемной масс-спектрометрии для диагностики наследственных болезней обмена с возможностью диагностики 6 лизосомных болезней накопления. Модель - Тандемный масс-спектрометр QSight Perkin Elmer. Регистрационное удостоверение РК-МТ -5№018237 от 12.09.2018.</p> <p>Из 50 обследованных детей, выявлен 1 случай болезни Краббе ребенок С., 2 года. Метод тандемной масс-спектрометрии позволяет диагностировать в 1 сухом пятне крови – 75 метаболитов 49 наследственных болезней обмена. Представлен перечень орфанных наследственных болезней обмена веществ, диагностируемых методом тандемной масс-спектрометрии модель .</p> <p>2.В Республиканской медико-генетической консультации НЦАГиП внедрен метод первичной диагностики и контроля</p>

					<p>эффективности лечения мукополисахаридозов освоена и внедряется методика флуоресцентного определения глюкозаминогликанов в моче методом определения цетилпиридиниумхлорида (количественный).</p> <p>В НЦПДХ проводится тонкослойная хроматография – определение типов глюкозаминогликанов в моче (качественный).</p> <p>В ВКО используется энзимодиагностика с 2013г, выявлено 2 детей с МПС-1типа (выбыл в Карагандинскую область) МПС -6 типа, обеспечены ФЗТ 100%.</p> <p>Мангистауской области с сентября 2019 года проводятся для диагностики анализы: креатинкиназа (КФК) и лактатдегидрогеназа (ЛДГ). За 12 месяцев 2020 года анализы на КФК и ЛДГ взяты у 5 детей, результаты в пределах нормы.</p>
3. Организационные мероприятия					
8	Провести мониторинг обеспеченности лекарственными средствами, ИМН и лечебным питанием пациентов с редкими болезнями	Информация	МЗ РК (КФ. ДОМП), НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	I квартал ежегодно	<p>Исполнено</p> <p>1. По данным регионов обеспечение лекарственными средствами пациентов лекарственными средствами для ферментозаместительной терапии с болезнями накопления, антибактериальными препаратами больных муковисцидозом проводится в рамках ГОБМП в полном объеме. 1</p>

				<p>ребенок с б.Гоше планируется на альтернативный вид ФЗТ Велоглюцеразой.</p> <p>2. Пациенты с БЭ на сегодняшний день в 15 регионах дети обеспечены перевязочными средствами, что составляет 93,75%. Пациенты Мангистауской области не обеспечены перевязочными средствами. В ВКО обеспечены частично, 2 пациентов не обеспечены, в связи отменой тендера. 1 регион не обеспечен (Мангистауская), ВКО обеспечен частично. За счет средств поликлиники обеспечиваются пациенты г.Шымкент, г.Нур-Султан, СКО, Костанайской и Акмолинской областей.</p> <p>Наружными лекарственными средствами обеспечены в 14 регионах, что также составляет 87,5%. В 2 регионах не обеспечены наружными лекарственными средствами (Карагандинская, ВКО). Лекарственными средствами за счет средств поликлиники обеспечиваются пациенты г.Шымкент, г.Нур-Султан, СКО, Костанайская, жамбылская и Акмолинская области.</p> <p>Специализированным питанием «Малоежка» обеспечили 11 регионов, что составило 62,5%, 5 регионов не обеспечили специализированным питанием (Туркестанская, , Актюбинская, г. Алматы, ВКО, г. Шымкент). СКО и г. Нур-Султан за счет средств поликлиник.</p>
--	--	--	--	---

9	Проработать вопрос по открытию кабинета регионального координатора по динамическому наблюдению детей с редкими заболеваниями на базе ОДБ или ГДБ по потребности	Предложения	НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	II квартал 2019 года	Исполнено По данным УЗ регионов кабинеты регионального координатора открыты во всех 17 регионах страны
10	Проработать вопрос по созданию межрегиональных центров по муковисцидозу в городах Актобе, Шымкент, Алматы и Астана	Предложения	МЗ РК (ДОМП), УЗ (Актюбинской области, городов Шымкент, Алматы и Астана по согласованию)	III квартал 2019 года	Разработано Положение о межрегиональном Центре муковисцидоза для создания в городах Актобе, Шымкент, Алматы и Нур-Султан. Положение включено с Стандарт по орфанным заболеваниям в данное время на стадии рассмотрения
11	Провести мониторинг работы мельцеровских боксов по изоляции больных с муковисцидозом при стационарном лечении в регионах	Информация	НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	III квартал 2019 года	Исполнено По официальным данным УЗ регионов мельцеровские боксы организованы во всех регионах РК. Акмолинская - на базе МОДБ Актюбинская - на базе ОДБ Алматинская – 1 палата на базе АРДКБ и 1 палата в ИБ Атырауская - по области открытие мельцеровских боксов включен в проект пристройки в ОДБ, который заложен на 2021-2022 года. В настоящее время имеется изолированная 2-х местная палата, изолированная куда по необходимости госпитализируются дети. Западно-Казахстанская - на базе ОДМБ. Жамбылская - на базе ОДБ и ГДБ

					<p>Карагандинская - на базе КГП «Детская больница г. Караганды» Костанайская - на базе КОДБ Кызылординская - на базе ОДБ и ОДИБ Мангистауская - на базе ОДБ. Павлодарская - на базе ОДБ С-Казахстанская - на базе ОДБ В-Казахстанская - на базе ЦМиР г. Нур-Султан - на базе МГДБ№1 - 8 б и МДГБ№2- 4 б. г. Алматы - 2 мельцеровских бокса на базе приемного педиатрического отделения с централизованной подачей кислорода ДГКБ №2. Туркестанская - на базе ГИБ г.Шымкент - на базе ГКДБ.</p>
12	Изучить международный опыт диагностики «Тандемная масс-спектрометрия» для проведения селективного скрининга	Информация	МЗРК (ДОМП), НЦПДХ, НЦАГиП	IV квартал 2019 года	<p>Исполнено Представлена аналитическая справка по изучению международного опыта диагностики «Тандемная масс-спектрометрия» для проведения селективного скрининга. Справка представлена в РЦРЗ 13.05.2019г.</p>
13	<p>Рассмотреть вопрос о внедрении неонатального скрининга на раннее выявление муковисцидоза в регионах на основании результатов пилотного проекта</p> <p>Некорректно, что взяты данные пилота 2017-2018 года, вообще другого скрининга</p>	Информация	МЗРК (ДОМП), НЦПДХ, НЦАГиП, УЗ (по согласованию)	IV квартал 2019 года	<p>Исполнено По результатам проведенного пилотного проекта о внедрении неонатального скрининга на раннее выявление муковисцидоза было охвачено 12 520 новорожденных, 110 детей оказались в группе риска, из них 108 детям проведен ретест. По данным ретеста 107 детей здоровы, 1 ребенку подтвержден диагноз:</p>

					Муковисцидоз.
4. Повышение кадрового потенциала					
14	Провести обучение региональных координаторов вопросам организации медицинской помощи для больных с редкими заболеваниями	Информация	НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	II квартал 2019 года	<p>Исполнено</p> <p>1. В Научном центре педиатрии и детской хирургии 10-14 июня 2019 г. прошел обучающий цикл для региональных координаторов по редким заболеваниям. Всего обучено 18 специалистов. Представлены лекционные материалы на темы:</p> <ul style="list-style-type: none"> •«Болезни обмена веществ (классификация, этиология, патогенез, дифференциальная диагностика и основные принципы терапии)»; •«Буллезный эпидермолиз (классификация, этиология, патогенез, дифференциальная диагностика и основные принципы терапии), основные клинические проявления различных форм буллезного эпидермолиза у детей»; •«Первичный иммунодефицит (ПИД), определение, этиопатогенез, классификация, динамическое наблюдение пациентов с ПИД, принципы диспансеризации и профилактика вторичных инфекционных осложнений»; •«Муковисцидоз, этиопатогенез, классификация, ранняя диагностика и дифференциальная диагностика. Основные клинические проявления различных форм муковисцидоза. Верификация диагноза

					<p>муковисцидоза»;</p> <ul style="list-style-type: none"> •«Мукополисахаридоз. Этиопатогенез, классификация, диагностика, ранние клинические проявления. Маршрут пациента и алгоритм ранней диагностики. Патогенетическая терапия и мониторинг ферментозаместительной терапии при мукополисахаридозе у детей»; •«Болезнь Гоше: этиопатогенез, классификация, диагностика, клинические проявления. Маршрут пациента и алгоритм ранней диагностики. Патогенетическая терапия и мониторинг ферментозаместительной терапии при болезни Гоше. Динамическое наблюдение пациентов с болезнью Гоше и принципы диспансеризации»; •Проведены практическое занятие «Применение проточной цитометрии при диагностике ПИД. Интерпретация результатов иммунного статуса в норме и патологии» и клинические разборы с решением ситуационных задач пациентов с муковисцидозом, первичным иммунодефицитом, болезнью Гоше, мукополисахаридозом. <p>2. 02- 06 декабря 2019 года на базе РГП на ПХВ «КНЦДИЗ» МЗ РК проведен мастер-класс на тему «Диагностика и лечение буллезного эпидермолиза у детей» с привлечением д.м.н., профессора Федеральное государственное автономное</p>
--	--	--	--	--	--

					<p>учреждение «Национальный медицинский исследовательский Центр Здоровья Детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации Мурашкина Н.Н. В мастер-классе приняли участие 25 врачей координаторов со всех регионов РК.</p> <p>3. На базе НЦПДХ 8-9 октября 2020 г. проведена онлайн конференция «Диагностика и менеджмент пациентов с мукополисахаридозом» с участием региональных координаторов.</p> <p>4. Координатор СКО прошла обучение на базе Республиканской медико-генетической консультации с 7-12 октября 2019 г по теме “Современные методы генетической диагностики орфанных и нервно-мышечных заболеваний”.</p> <p>5. В 2020 г. проведено онлайн обучение по циклу «Орфанные заболевания в педиатрии» специалистов из Алматинской и Павлодарской областей, всего обучено 74 специалистов.</p>
15	Проработать вопрос и представить предложения по привлечению зарубежных специалистов для обучения врачей РК вопросам диагностики и лечения редких заболеваний	Предложения	МЗ РК (ДНЧР, ДОМП), НЦПДХ, ННЦМД (по согласованию)	III квартал 2019 года	<p>Исполнено</p> <p>Всего обучено в 2019 г. 157 специалистов. За 2020 г. обучено 293 специалистов.</p> <p>1. Проведен Семинар на тему «Ранние признаки редких заболеваний. Современные возможности диагностики и терапии». 25 февраля 2019 г.</p> <p>2. 16 апреля 2019 г. проведен семинар на тему «Лизосомальные болезни</p>

					<p>накопления» с участием специалиста из Великобритании. Обучено – 25 специалистов (педиатры, детские нефрологи, генетики, пульмонологи).</p> <p>3. 23-24 мая 2019 г. проведен семинар на тему: «Вопросы ранней диагностики и менеджмента больных мукополисахаридозами». Ведущий спикер: Кристина Лампэ – MD, заведующая отделением педиатрии Центра редких заболеваний (г. Висбаде, Германия).</p> <p>4. 24 мая 2019 г. проведен семинар по гемофилии с участием заведующего отделением гематологии Детской городской клиники имени А.Морозова г. Москвы (РФ) д.м.н. Петрова В.Ю.</p> <p>5. 25-26 мая 2019 г. Проведена VIII Международная научно-практическая конференция по гемофилии, г. Алматы.</p> <p>6. 30 мая 2019 г. проведен Международный конгресс дерматокосметологии (г.Нур-Султан).</p> <p>7. 17-18 июня 2019 г. проведен мастер-класс по буллезному эпидермолизу с участием специалистов из г.Москва (РФ).</p> <p>8.Проведен Мастер-класс по болезни.Гоше, ювенильного идиопатического артрита.</p> <p>9.Координатор генетик по редким (орфанным) заболеваниям ВКО проходила стажировку в Великобритании 21.11.-21.12.2019г.</p>
--	--	--	--	--	---

					<p>10. Обучена мультидисциплинарная команда, состоящая из хирургов, дерматологов, ортопедов, гастроэнтерологов, генетиков, педиатров, стоматологов на базе Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский Центр Здоровья Детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации, по вопросам лечения и ухода за детьми с буллезным эпидермолизом в г. Москве (РФ) 30 сентября по 04 октября и с 14 октября по 19 октября 2019 г.</p> <p>Проработан Меморандум «О партнерстве и сотрудничестве между ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» РФ и РГП на ПХВ «Казахский научный центр дерматологии и инфекционных заболеваний» МЗ РК на 5 лет.</p> <p>11. 7-11 октября 2019 года проведен мастер-класс с участием зарубежных специалистов из Австрии на тему: «Современные методы диагностики и лечения гистиоцитозов и первичных иммунодефицитных состояний у детей»</p> <p>12. 2-6 декабря 2019 года проведен мастер-класс: «Современные методы диагностики и лечения целиакии у детей» с участием зарубежных специалистов из Испании</p> <p>13. 25-29 ноября 2019 года проведен</p>
--	--	--	--	--	---

					<p>мастер-класс на тему: «Диагностика и лечение муковисцидозов у детей» с участием зарубежного специалиста из Турции, профессора Буленда Карадага</p> <p>14. Мастер-класс по теме: «Медикаментозная помощь детям с несовершенным остеогенезом (Хрустальные детки)» - 25</p> <p>15. На базе НЦПДХ 26-27 августа 2020 проведен вебинар на тему: «МПС II типа: прошлое, настоящее и будущее» в рамках образовательной программы «МПС Академия 2020»</p> <p>Ведущие спикеры: Кристина Лампе-д.м.н., директор Центра редких заболеваний, кафедра детской неврологии, эпилептологии и социальной педиатрии при Гиссенском университете. Гиссен, Германия. Фатих Эзгу- биохимический генетик; зав. отделом детских генетических заболеваний отделения педиатрических врожденных нарушений обмена веществ; зам. руководителя Центра клинических исследований (центр редких заболеваний, отделение педиатрии), профессор Медицинского факультета Университета Гази. Анкара, Турция. Обучено 81 специалистов из всех регионов.</p> <p>16. На базе НЦПДХ 18 июня 2020 года проведен вебинар для 38 врачей из всех регионов на тему: «Диагностика и ведение</p>
--	--	--	--	--	---

					<p>пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова».</p> <p>17. На базе НЦПДХ 14 декабря 2020 года проведен вебинар для врачей из всех регионов Казахстана на тему: Современные представления о мукополисахаридозах и оказание медицинской помощи пациентам с данной патологией в период эпидемии COVID 19. Ведущие спикеры:</p> <p>Вашакмадзе Н.Д. – д.м.н., руководитель отдела орфанных болезней ЦКБ РАН (г. Москва, Россия);</p> <p>Боранбаева Р.З. – д.м.н., Председатель Правления АО «НЦПДХ»</p> <p>Шарипова М.Н. – д.м.н., координатор по мукополисахаридозам в РК</p> <p>Тулбаева А.К. - PhD, доцент кафедры педиатрии с курсом неонатологии КазНМУ.</p>
5. Информационная разъяснительная работа					
16	Подготовить информационный материал (буклеты, памятки) для родителей и пациентов по основным ранним симптомам, диагностике и лечению редких заболеваний у детей	Информация	ННЦМД (по согласованию), НЦПДХ, НЦАГП	II квартал 2019 года	Исполнено Подготовлены информационные материалы по 5 редким нозологиям у детей: «Что нужно знать о болезни Гоше», «Мукополисахаридоз?», «Муковисцидоз у детей», «Первичные иммунодефициты у детей» разработаны АО «Научный центр педиатрии и детской хирургии» и «Буллезный эпидермолиз или Дети-Бабочки» Казахским научным центром

					дерматологии и инфекционных заболеваний». Информация (буклеты, памятки) для родителей и пациентов по основным ранним симптомам, диагностике и лечению редких заболеваний у детей» изданы в количестве 2500 экземпляров и направлены в регионы.
17	Организовать информационно – разъяснительную работу по диагностике и современным достижениям в лечении редких заболеваний у детей в РК (выступление в СМИ, видеоролики) с привлечением НПО	Информация	ННЦМД (по согласованию), НЦПДХ, НЦАГП, УЗ (по согласованию)	III квартал 2019 года	Исполнено 1. В рамках Международного Дня редких (орфанных) заболеваний в Городской студенческой поликлинике г. Алматы, совместно с НЦПДХ, а также с общественным фондом пациентов с Мукополисахаридозом и редкими заболеваниями «Жаңа өмір» проведен семинар на тему: «Ранние признаки редких заболеваний. Современные возможности диагностики и терапии». В ходе встречи обсуждены вопросы деятельности НПО в поддержке пациентов с редкими заболеваниями с участием ОО «Дети-инвалиды с болезнью Гоше», ОО «Дети-инвалиды, больные с Муковисцидозом», Ассоциации Медицинских генетиков Казахстана, ОФ «Help Today». Приняли участие более 60 специалистов. 20.03.19г 2. Конференция «День орфанных заболеваний», 28 февраля 2019 г., Алматы. (Организаторы: Центр молекулярной медицины, Ассоциация медицинских генетиков, НЦАГП). 3. В рамках реализации Дорожной карты

				<p>по орфанным заболеваниям и Меморандума о взаимопонимании между МЗ РК и Компанией Санофи-авентис Казахстан 28 февраля 2019 г. в г.Астана состоялась пресс-конференция для журналистов, посвященная Всемирному дню орфанных заболеваний. Также в этот день ННЦМД провел семинар ко дню орфанных заболеваний.</p> <p>4.Проведено селекторное совещание по вопросам оказания медицинской помощи детям с буллезным эпидермолизом 28 марта 2019г.</p> <p>5.НЦПДХ совместно с родительским обществом больных б.Гоше при участии НПО проведена конференция 28.09.19г по ранним признакам, диагностике и лечению, динамическому наблюдению пациентов с б.Гоше.</p> <p>6.С целью привлечения внимания общественности к борьбе с раком в НЦПДХ прошел флеш-моб для поддержки детей с онкологическими заболеваниями.</p> <p>7.В НЦПДХ прошел благотворительный концерт «Армансыз күнім болмайды», приуроченный к Международному Дню защиты детей.</p> <p>8.Изготовлены и распространены в регионы видеоролики по мукополисахаридозу и гемофилии.</p> <p>9. Выпущен и распространяется по регионам видеоролик Европейской</p>
--	--	--	--	---

					<p>ассоциации больных мукополисахаридозом.</p> <p>10. Представитель ОФ больных мукополисахаридозом Рамазанов С. выступил на телевизионных каналах «Хабар» и «Евразия»</p> <p>11. К Международному дню больных раком в НЦПДХ проведен круглый стол, посвященный вопросам реабилитации и медико-социальной адаптации детей с онкологическими и гематологическими заболеваниями. 12 февраля 2020г.</p> <p>12. Подготовлены лекционные материалы для врачей разного профиля на тему «Врожденный буллезный эпидермолиз». Клинические аспекты, диагностика, принципы лечения». Созданы видео ролики по применению перевязочных материалов.</p> <p>13. В НЦПДХ совместно с общественными фондами «Help Today» и «Жаңа өмір» 8-9 октября 2020г проведена онлайн конференция «Диагностика и менеджмент пациентов с мукополисахаридозом» с трансляцией в соц.сетях. Приняли участие более 60 специалистов, а также родители пациентов с МПС.</p> <p>14. В НЦПДХ проведен круглый стол 26 октября 2020г. «Ранняя диагностика и мультидисциплинарный подход – залог качественной жизни пациентов с мукополисахаридозом».</p>
--	--	--	--	--	--

				<p>15. В Мангистауской области в области проводится педиатрам, ВОП ПМСП и детского стационара по итогам 12 месяцев 2020 года на печатных изданиях СМИ опубликовано 4 статьи, организовано 3 выступления на местном телевидении с привлечением общественных деятелей и инициативной группой родителей. Проведен семинар для врачей Областной детской больницы на тему «Мукополисахаридоз. Синдром Хантера».</p> <p>16. Павлодарской области издана статья в СМИ «Необычные на редкость» 24.02.20.</p> <p>17. Туркестанской области. Участие и выступление координатора области по орфанным заболеваниям в проведении пациентской школы на тему: «Самая надежная защита от инфекций – вакцина. Календарь профилактических прививок. Что важно знать пациентам с МПС».</p> <p>29.10.2020г</p> <p>18. Актюбинской области Участие в вебинарах в апреле, мае, июне, августе, сентябре- декабрь 2020 года по теме : «Орфаника», «Современные представления о мукополисахаридозах», «Фенилкетонурия».</p> <p>19.ЗКО проводится ИРР по диагностике и современным достижениям в лечении редких заболеваний. В приемных покоях стационаров, поликлиниках показывают видеоролики. Проведено семинарское</p>
--	--	--	--	--

				<p>занятие по редким заболеваниям.</p> <p>20. Акмолинской области проведены процедуры государственных закупок по государственному социальному заказу по лоту «Организация профилактических мероприятий по проблемам неинфекционных заболеваний: ранняя диагностика онкологических заболеваний у детей (онкологическая настороженность)». Итогом госзакупа заключен договор 65104000016/190071/00 с КФ «Будущее в наших руках» на сумму 1 600.00 тыс. тг. Срок реализации проекта июнь-ноябрь 2019 г.</p> <p>Школа для родителей детей с орфанными заболеваниями "DAYA"» в рамках внутривузовского гранта "Молодежь и наука" руководитель проекта Казакпаева А.Т. с 20-21.09.19г провели конференцию «Орфанные заболевания» для родителей, врачей. Общее количество слушателей составило – 37 мам.</p> <p>Опубликована 1 статья. «Что мы должны знать о редких (орфанных) заболеваниях?» в международном журнале «Солнечный свет».</p> <p>21. г. Нур-Султан с целью информационно-разъяснительной работы на 34 сайтах медорганизаций города. Кроме того, по социальному заказу проводится работа по детям с диагнозом лейкоз. В поликлиниках для родителей с</p>
--	--	--	--	---

					редкими заболеваниями проводится информационно-разъяснительная работа, показ видеороликов «Я победитель», снятый НЦПДХ. 22. РГПнаПХВ «КНЦДИЗ» МЗ РК подготовлены лекционные материалы для врачей разного профиля на тему: «Врожденный буллезный эпидермолиз (ВБЭ), Клинические аспекты, диагностика, принципы лечения». Созданы видео ролики по применению перевязочных материалов.
18	Провести мониторинг работы школ для родителей детей с редкими заболеваниями по вопросам особенностей ухода	Информация	НЦПДХ, УЗ (по согласованию)	IV квартал 2019 года	Исполнено 1. В рамках Международного Дня редких (орфанных) заболеваний в Городской студенческой поликлинике г. Алматы, совместно с НЦПДХ, а также с общественным фондом пациентов с Мукополисахаридозом проведена Школа для родителей с редкими заболеваниями. Обсуждены вопросы ферментно-заместительной терапии, особенности ухода тактики ведения в инфузий ферментных препаратов. 2. В г. Шымкент на базе Городской поликлиники №2 и в ГДКБ функционирует катамнестический кабинет и Школа для родителей детей с орфанной патологией. Разработаны буклеты и информацией о ранней диагностике МПС в количестве 400 штук. Кабинет работает ежедневно, кроме субботы и воскресенья с 09.00 ч. до 17.00

					<p>ч.</p> <p>3. В Актюбинской области для родителей детей с редкими заболеваниями по вопросам особенности ухода были организованы встречи с родителями, больных детей с ФКУ на тему: «Современный метод лечения ФКУ препаратом «Куван», больных детей с БЭ на тему: «Особенности ухода за больным ребенком», участие с презентацией в заседании детских неврологов, с участием родителей по миопатии Дюшенна.</p> <p>4. В Мангистауской области организованы 3 выступления на местном телевидении с привлечением общественных деятелей и инициативной группой родителей. Проведен семинар для врачей Областной детской больницы на тему «Мукополисахаридоз. Синдром Хантера».</p> <p>5. НЦПДХ совместно с общественным фондом «Жаңа өмір» организована Школа для пациентов с МПС и их родителей, проведено 3 вебинара.</p> <p>6. Павлодарской области на уровне ПМСП проводится обучение родителей с муковисцидозом, Гоше, буллезным эпидермолизом, гемофилией, несовершенным остеогенезом, мукополисахаридозом по вопросам ухода за детьми. В поликлиники розданы памятки по редким заболеваниям для родителей, выпущенные НЦПДХ ,</p>
--	--	--	--	--	---

					<p>г.Алматы. 7. В г. Шымкент в марте 2020г. был проведен мастер-класс реабилитологом катанестического кабинета для мам и ухаживающего персонала за больными детьми.</p>
--	--	--	--	--	---