

КОМИТЕТ ПО ЗДРАВООХРАНЕНИЮ САНКТ-ПЕТЕРБУРГА  
Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения  
«Диагностический центр (медико-генетический)»  
(МГЦ)



ВСЕРОССИЙСКАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ  
КОНФЕРЕНЦИЯ ПО МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ  
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ

СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ В ОКАЗАНИИ  
МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ С ВРОЖДЕННЫМИ  
И (ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

К 50-ЛЕТИЮ  
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЦЕНТРА САНКТ-ПЕТЕРБУРГА



19-20 СЕНТЯБРЯ 2019 / САНКТ-ПЕТЕРБУРГ / ОТЕЛЬ МОСКВА

**РЕЗОЛЮЦИЯ**

[www.spbmgc.ru](http://www.spbmgc.ru)



## **РЕЗОЛЮЦИЯ**

### **Всероссийской научно-практической конференции по медицинской генетике с международным участием «Современные подходы и перспективы в оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», посвященной 50-летию Медико-генетического центра Санкт-Петербурга**

С 19 по 20 сентября 2019г. в Санкт-Петербурге состоялась Всероссийская научно-практическая конференция по медицинской генетике с международным участием «Современные подходы и перспективы в оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», посвященная 50-летию Медико-генетического центра Санкт-Петербурга (далее – Конференция).

**Организаторами выступили:** Комитет по здравоохранению Санкт-Петербурга; Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)» (СПб ГКУЗ МГЦ) (ул. Тобольская, д.5, г. Санкт-Петербург, 194044).

**Информационная поддержка:** Комитет по здравоохранению Санкт-Петербурга;

Конференция проведена с целью подведения итогов 50-летней деятельности СПб ГКУЗ МГЦ, обобщения и трансляции результатов научного поиска решений актуальных проблем оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их общественно-профессионального обсуждения.

**Проблемное поле** Конференции составили ключевые направления развития современной генетики, ультразвуковой и пренатальной диагностики ВПР и хромосомных болезней и перспективы его развития; методики, инновации, эффективные практики, современные медицинские технологии.

Основными **формами работы** Конференции были:

- пленарное заседание по проблемам организации медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, посвященное обсуждению итогов работы, **перспективам и основным направлениям развития СПб ГКУЗ МГЦ**, современным методикам, эффективным практикам, современным медицинским технологиям в области медицинской генетики и пренатальной диагностики врожденной, наследственной патологии.

Сопредседатели:

**Митянина А.В.** - вице-губернатор Санкт-Петербурга;

**Ляпина К.В.** - советник председателя Законодательного собрания СПб;

**Элиович И.Г.** - председатель Территориальной организации профсоюза работников здравоохранения РФ по СПб и Ленинградской области;

**Сарана А.М.** - первый заместитель председателя Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга;

**Куцев С.И.** - главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, чл.-корр. РАН, профессор, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», Москва;

**Баранов В.С.** - чл.-корр. РАМН, профессор, д.м.н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга;

**Романенко О.П.** - д.м.н., профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И.Мечникова Минздрава России», главный врач МГЦ с 1987 по 2017г.г.;

**Павлова Т.М.** - председатель Районной организации профсоюза работников здравоохранения РФ Выборгского района СПб;

**Симаходский А.С.** - д.м.н., профессор, главный внештатный специалист педиатр Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, заведующий кафедрой детских болезней с курсом неонатологии;

**Карпов К.П.** - к.м.н., и.о. главного врача МГЦ Санкт-Петербурга;

**Шмидт А.А.** - к.м.н., заведующий кафедрой - начальник клиники акушерства и гинекологии военно-медицинской академии им. С. М. Кирова, нештатный главный гинеколог МО РФ;

**Горбунова В.Н.** - д.м.н., профессор, ФГБОУ ВО «СПб ГПМУ» Минздрава России, СПб;

**Петруничев А.Ю.** - д.м.н., сотрудник кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И.Мечникова», СПб;

**Кадурин Т.И.** - д.м.н., профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И.Мечникова», СПб;

**Вохмянина Н.В.** - д.м.н., зав. биохимической лабораторией МГЦ, СПб;

**Михайлов А.В.** - д.м.н., профессор, главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии Комитета по здравоохранению СПб;

**Жученко Л.А.** - д.м.н., профессор, Председатель АСМП, ФГБОУ ВПОР-МАНПО Минздрава России, Москва;

**Воронин Д.В.** - к.м.н., зав. отделением ультразвуковой и пренатальной диагностики МГЦ, СПб;

**Сайдашева И.Э.** - д.м.н., профессор, главный внештатный специалист детский офтальмолог Комитета по здравоохранению СПб;

**Иова А.С.** - д.м.н., профессор, заведующий кафедрой детской невропатологии и нейрохирургии и заведующий научно-исследовательской лабораторией «Инновационные технологии медицинской навигации» СЗГМУ им. И.И. Мечникова;

**Ревна М.О.** - д.м.н., профессор, ФГБОУ ВО «СПб ГПМУ», Минздрава России, СПб;

**Ледашева Т.А.** - к.м.н., врач-генетик МГЦ, СПб;

**Волгина С.Я.** - д.м.н., профессор, КГМУ, Казань.

- работа секций, предусматривающих профессионально-общественное обсуждение:

- Молекулярная диагностика генетических заболеваний

Сопредседатели: Иващенко Т.Э., Сироткина О.В., Глотов О.С.

- Вопросы лечения фенилкетонурии на заседании рабочей группы
- Круглый стол, на котором подведены итоги и обсуждена резолюция

Конференции

С приветственным словом и докладами в пленарной части Конференции выступили:

**Митянина А.В.** - вице-губернатор Санкт-Петербурга;

**Сарана А.М.** - первый заместитель председателя Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга;

**Куцев С.И.** - чл.-корр. РАМН, профессор, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», Москва;

**Баранов В.С.** - чл.-корр. РАМН, профессор, д.м.н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга;

**Романенко О.П.** - д.м.н., профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И.Мечникова», главный врач МГЦ с 1987 по 2017г.г.;

**Бессонова Л.Б.** - Заслуженный врач России, главный внештатный детский специалист по неврологии Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга;

**Шмидт А.А.** - к.м.н., заведующий кафедрой - начальник клиники акушерства и гинекологии военно-медицинской академии им. С. М. Кирова, нештатный главный гинеколог МО РФ.

В работе Конференции приняли участие более 250 человек, представляющих субъекты Российской Федерации, а также из ближнего и дальнего зарубежья: Республики Беларусь, Республики Казахстан, Республики Польша, Республики Узбекистан, Федеративной Республики Германии.

Категории участников конференции включали: представителей Правительства Санкт-Петербурга, Законодательного собрания Санкт-Петербурга, Комитета по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга, организации профсоюза работников здравоохранения; представителей и научных сотрудников научно-исследовательских институтов ближнего и дальнего зарубежья, руководителей и врачей медицинских организаций нашего города, субъектов Российской Федерации.

### **Участники конференции отметили:**

1. Организация медицинской помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями достигла к настоящему периоду зрелости, как в плане научного обоснования концепции, так и в аспекте ее внедрения в жизнь.

2. Обмен опытом и подведение итогов деятельности медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь больным с врожденными

и наследственными заболеваниями, позволяет найти комплексные подходы к взаимодействию специалистов различного профиля, обеспечить единообразие в понимании целей и задач, стоящих перед современной наукой и практикой.

3. Непрерывность и преемственность медицинской помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями являются неотъемлемыми компонентами повышения эффективности и результативности.

4. Эффективное проведение лечебно-реабилитационных мероприятий определяется качеством медико-социальной экспертизы. Разная периодизация детского возраста в отчетных документах социальных и медицинских служб затрудняет оценку динамики инвалидизации детей.

Участники Конференции отметили ее положительные результаты в аспекте расширения международного и междисциплинарного сотрудничества врачей, исследователей и организаторов системы здравоохранения.

#### **По итогам Конференции предложено:**

1. Вынести на обсуждение профессионального сообщества вопрос о внесении изменений в Федеральную систему эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков у детей с целью учета врожденной и наследственной патологии у плодов, выявленных при проведении пренатальной диагностики.

2. Предложить включение в состав научно-практического совета Минздрава Российской Федерации главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава Российской Федерации или его обязательное привлечение при утверждении клинических рекомендаций по любой медицинской помощи.

3. Медицинским профессиональным некоммерческим организациям по отдельным заболеваниям или состояниям (группам заболеваний или состояний) активней взаимодействовать с федеральными органами исполнительной власти в части формирования перечня заболеваний, состояний (групп заболеваний, состояний), по которым разрабатываются клинические рекомендации. Разрабатывать клинические рекомендации по профилактике, диагностики, лечения и реабилитации наследственных и врожденных заболеваний с использованием междисциплинарного подхода.

4. Предложить расширить перечень жизнеугрожающих и хронических

прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, включенных в Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности и его регионального сегмента;

5. Поддерживать инициативу проведения в государственных и муниципальных учреждениях здравоохранения массового обследования новорожденных детей (далее - неонатального скрининга) на наследственные заболевания по расширенному перечню в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской летальности от наследственных заболеваний.

6. Рассмотреть вопрос о создании банков биоматериалов семей с редкими наследственными заболеваниями, в т.ч. для возможности повторного обследования при расширении данных о заболевании.

7. Предложить включить в территориальную программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи все виды обследования, определенные по результатам медико-генетического консультирования. Содействовать привлечению на договорной основе медицинские организации, специализирующиеся на определенных видах исследований, при проведении комплексного обследования больных с наследственными и врожденными заболеваниями в рамках реализации территориальной программы госгарантий.

8. Рассмотреть возможности внесения в Региональный фрагмент единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения (ГИС РЕГИЗ) карту репродуктивного здоровья жителя.

9. Считать актуальным вопрос о необходимости обеспечения медико-генетических консультаций специализированным программным продуктом – медицинской информационной системой, адаптированной для выполнения профессиональных функций.

10. Внедрять в практику пренатальной диагностики неинвазивные методы с доказанной эффективностью, инвазивные пренатальные технологии в коррекции врожденных аномалий плода.

11. Способствовать включению в федеральные и региональные программы по экстракорпоральному оплодотворению исследование предим-



плантационного биологического материала для отбора эмбриона перед имплантацией при наличии медицинских показаний в семьях с отягощенным анамнезом по наследственным заболеваниям.

12. Отметить положительный эффект совместной работы участников конференции в определении новых подходов к решению проблем и задач по организации медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

13. Опубликовать материалы Всероссийской научно-практической конференции по медицинской генетике с международным участием «Современные подходы и перспективы в оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», посвященной 50-летию Медико-генетического центра, в электронной и печатной формах.

14. Признать актуальными и требующими нормативного урегулирования вопросы:

1) Проведения медико-генетического обследования (консультирования) семей, включая получение информированного добровольного согласия пациентов, при каждом медицинском вмешательстве.

2) Практической реализации в субъектах Российской Федерации телемедицинских технологий при оказании медицинской помощи в части проведения консилиумов врачей с участием врачей-специалистов, в т.ч. врача-генетика.

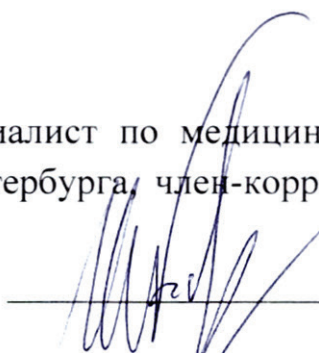
3) Развития персонализированного лечения наследственных заболеваний, в том числе, с назначением лекарственных препаратов пациенту, основанном на понимании молекулярных механизмов патогенеза заболевания. Это позволит осуществить подбор эффективного медицинского вмешательства с учетом рисков развития осложнений и (или) обоснованно отказаться от использования неэффективных для данного случая методов лечения, соблюдая приоритет интересов пациентов.

4) Организации медико-социальной экспертизы при врожденных и наследственных заболеваниях и формирования отчетной документации по итогам медико-социальной экспертизы.

**20 сентября 2019 года**

**Оргкомитет конференции**

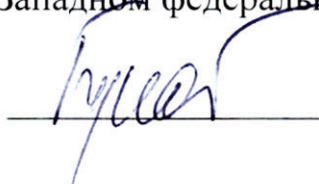
Главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, член-корреспондент РАМН, з.д.н. РФ, д.м.н., профессор

  
\_\_\_\_\_ В.С.Баранов

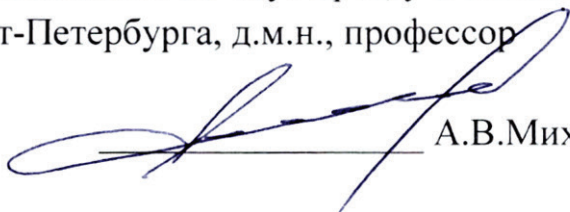
Главный внештатный специалист педиатр Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, д.м.н., профессор

  
\_\_\_\_\_ А.С.Симаходский

Главный внештатный специалист по питанию детей Комитета по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга и СЗФО, вице-президент Санкт-Петербургского отделения Союза педиатров России, главный педиатр Минздрава России в Северо-Западном федеральном округе, профессор, д.м.н.

  
\_\_\_\_\_ Е.М.Булатова

Главный внештатный специалист по акушерству и гинекологии Комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, д.м.н., профессор

  
\_\_\_\_\_ А.В.Михайлов

Исполняющий обязанности главного врача СПб ГКУЗМГЦ, к.м.н.

  
\_\_\_\_\_ К.П.Карпов





Санкт-Петербург  
ул. Тобольская, дом 5  
Тел.: 8 (812) 241-24-84  
e-mail: [gkdmgenc@zdrav.spb.ru](mailto:gkdmgenc@zdrav.spb.ru)

[www.spbmgc.ru](http://www.spbmgc.ru)