



Информационный лист о реализации Благотворительной программы «Развитие системы помощи больным СМА» Май 2019

Программа направлена на всестороннее развитие системы помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями, и их семьям на территории РФ, повышение ее качества, внедрение современных подходов и методик, стандартов оказания помощи, развитие информированности о заболевании, квалификации, знаний и навыков специалистов, занятых в оказании помощи больным СМА и помощь и поддержку семей с детьми и взрослыми со спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями.

Подпрограмма «Стратегические инициативы»

СПИНРАЗА

Фонд продолжает работать по вопросам обеспечения доступа пациентов со СМА в России к первому и пока единственному в мире лекарственному препарату для лечения СМА – Спинраза (Нузинерсен). В конце декабря 2018 года документов на регистрацию были поданы в Минздрав России, а в феврале препарату был присвоен статус орфанного – т.е. решение о регистрации препарата будет приниматься по ускоренной процедуре и без требования проведения клинических исследований на территории РФ.

Мы с нетерпением ждем прохождения всех этапов государственной регистрации лекарственного средства, которое для больных СМА не просто лечение, а надежда на жизнь и лучшее будущее. С нетерпением и надеждой ждем результатов этого рассмотрения, но также мы понимаем и считаем важным уже сейчас поднимать вопросы дальнейшей возможности включить препарат в программы обеспечения орфанных пациентов и решения вопросов финансирования лечения наших больных. Мы стараемся привлечь внимание к решению вопроса о скорейшей регистрации и доступности препарата в России уполномоченных лиц на всех уровнях власти и пристально следим за всеми этапами процедуры прохождения досье.

Вопросы доступа к лечению – это один из самых острых вопросов, который сейчас волнует почти каждую нашу семью. Сотрудники фонда продолжают ежедневно консультировать семьи со СМА по обращениям относительно вопросам, связанным с доступом к терапии и возможностям получить лечение.

РАБОТА ГУМАНИТАРНОЙ ПРОГРАММЫ РАННЕГО ДОСТУПА (Biogen\Спинраза)

Фонд продолжает оставаться во взаимодействии с компанией-производителем лекарственного средства – корпорацией Biogen и представителем компании по данному препарату на территории России компанией Janssen. 23 апреля была официально запущена программа, которая должна будет принять 40 малышей со СМА с ранними симптомами и возрастом до 2 лет включительно. Набор в программу возможен до получения удостоверения о регистрации (РУ) от российских регулирующих органов.

Решение о лечении этих пациентов будет приниматься на усмотрение врачей, с учетом потребностей пациентов и их семей и политики конкретного лечебного учреждения.

Текст информационного сообщения об открытии программы на нашем сайте: <http://www.f-sma.ru/439.html>

В связи с запуском программы, фонд консультирует пациентов по всем возникающим вопросам относительно маршрутизации и попадания в программу с учетом имеющейся на данный момент скудной информации, а также на связи с врачами и центрами, выражающими желание принять участие в программе и получить доступ к лечению для своих пациентов. По мере получения дополнительной информации по программе фонд информирует семьи со СМА, состоящие в базе данных (реестре) фонда о особенностях участия и возможностях быть включенными в программу и обеспечивает маршрутизацию пациентов в центры.

ЗОЛГЕНСМА

24 апреля 2019 года Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) одобрило ZOLGENSMA— первый препарат для генной терапии спинальной мышечной атрофии (СМА) у детей младше 2 лет. Таким образом, у маленьких пациентов с этим тяжёлым диагнозом появилась ещё одна терапевтическая возможность, позволяющая минимизировать прогрессирование СМА и улучшить выживаемость. В настоящий момент в ближайшие месяцы ожидается решение Европейского медицинского агентства и компания сообщает о своих планах подачи досье на рассмотрение также в других странах.

Для более старших пациентов - ведутся исследования и после получения результатов - будет подана дополнительная заявка на одобрение

В мае Фонд провел встречу с компанией Авексис. В ходе переговоров обсуждались потребности в скорейшей регистрации препаратов на территории РФ, доступа к незарегистрированным лекарственным средствам.

После сообщения об одобрении в США, в продолжение нашего взаимодействия с компанией, Фонд подготовил и направил в Авексис официальное письмо с просьбой о ранней подаче регистрационных документов на использование препарата на территории РФ. Как только будет получен официальный ответ –мы обязательно сообщим.

КЛИНИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:

Фонд получил ответ на запрос об открытии программы первого в России исследование на пресимптоматических младенцах до 6 недель со СМА по протоколу Рейнбоуфиш исследуемым препаратом Рисдиплам - официальную информацию об открытии центра и статусе других программ клинических исследований у компании Рош – спонсора исследований. Фонд находится во взаимодействии с компанией и клиническим центром, на базе которого запущена программа.

Параллельно фонд на связи с исследовательскими центрами, проводящими клинические исследования другого экспериментального препарата для лечения СМА – Бранаплам. В конце марта набор младенцев со СМА 1 типа для участия в исследовании был завершен по причине полного количества участников, предусмотренного протоколом исследования. Фонд в ответ на запрос получил официальную информации, подтверждающую завершение набора в программу. Мы остаемся на связи с компанией, проводящей исследование данного препарата для уточнения возможностей запуска аналогичных программ для детей с другими типами СМА.

МЕЖДУНАРОДНОЕ СОТРУДНИЧЕСТВО В ОБЛАСТИ СМА:

Фонд является членом международной зонтичной Ассоциации СМА Европа, объединяющей пациентские организации европейских стран, включая Россию. Во взаимодействии с другими

странами-участницами Ассоциации фонд активно участвует в деятельности, направленной на улучшение качества помощи и доступа к лечению пациентов со СМА, а также переговорах с ключевыми стейкхолдерами.

К организации фонд присоединился в конце 2017 года и уже сегодня мы видим результаты от совместной работы - это и более быстрое и эффективное взаимодействие с разработчиками терапий и возможность адресовать нужды российской части пациентского сообщества на глобальном уровне. Совместная работа - это постоянный непрерывающийся процесс, не измеряющийся конкретными мероприятиями или проектами – и очень сложно показать значимость этой работы вовне, однако, наше участие в совместной европейской активности уже дает свои плоды и "незаметно" превращает наши усилия в конкретные шаги, предпринятые внешними организациями для того, чтобы помочь и российским пациентам.

СМА Европа - это зонтичная организация, объединяющая пациентские организации европейских стран, включая Россию. Во взаимодействии с другими странами-участницами Ассоциации фонд активно участвует в деятельности, направленной на улучшение качества помощи и доступа к лечению пациентов со СМА, а также переговорах с ключевыми стейкхолдерами. Объединенная сила европейских СМА-организаций позволяет более эффективно решать и продвигать инициативы в области СМА, важные для всех пациентов. А еще - это возможность быть "на острие" последних событий, происходящих в области СМА и подключаться в активности, а также возможность учиться опыту других стран и внедрять успешные практики в своей стране.

С 2017 года, в том числе благодаря нашему участию и работе в составе Европейской организации в России:

- были открыты и запущены 3 программы клинических исследований для поиска лечения СМА в 6 клинических центрах и более 20 семей смогли принять участие в них в России
- около 20 российских детей и близлежащего зарубежья при поддержке фонда стали участниками международных клинических исследований вне России
- более эффективные переговоры с компаниями-разработчиками терапий и повысился интерес к России и российскому СМА-сообществу
- ожидания и нужды российских пациентов, удаленных от общеевропейского контекста обсуждаются и принимаются во внимание на европейском уровне, а если обобщить - то Россия прочно нанесена на мировую карту СМА.
- Членство в Ассоциации СМА Европа ежегодно обходится фонду в 2000 евро (этот членский взнос платит каждая организация-член организации). Фонд открыл сбор средств на расходы по оплате членского взноса - https://vk.com/wall-99613801_3197

СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ

Насколько широко "терапевтическое окно" (время, когда лекарственная терапия наиболее эффективна) при спинальной мышечной атрофии? Ответ на этот вопрос однозначно не может дать на настоящий момент никто в мире, однако эксперты сходятся во мнении, что чем раньше начать лечение, тем лучше будет результат. А исследования, проведенные на малышах со СМА, до возникновения первых симптомов показывают, что дети, получавшие лечение на таких ранних стадиях, не отличаются от здоровых. Как можно выявить болезнь до симптомов - ну, например, с помощью программ скрининга новорожденных.

Вопросов огромное количество - от организационных и политических - нужны ли программы скрининга новорожденных на этапе, когда терапия болезни еще не доступна в стране или только тогда, когда детей рутинно лечат? Каким образом следует сообщать диагноз родителям при проведении скрининга? Кто должен участвовать в сообщении диагноза и как обсуждать перспективы лечения и работать с ожиданиями, которые могут быть связаны с лечением? Когда начинать терапию? Должно ли начало терапии после выявления в рамках скрининга начинаться сразу после диагноза в еще предсимптоматическом состоянии или следует ждать первых проявлений болезни, чтобы инициировать лечение?

10-12 мая в Амстердаме состоялась важнейшая встреча мировых экспертов в области спинальной мышечной атрофии, собравшихся на 3 дня для обсуждения вопросов скрининга новорожденных на СМА. Два десятка врачей-экспертов со всего мира и 4 представителей пациентских организаций собрались, чтобы выработать рекомендации, которые будут использоваться для внедрения программ скрининга по всему миру.

Для нашей российской пациентской организации [Фонд Семьи СМА](#) стало большой честью быть среди приглашенных к участию. Мы надеемся, что скрининг новорожденных на СМА - будет и частью российской системы здравоохранения в будущем. А это значит, что уже сегодня необходимо закладывать по кирпичику фундамент для этой длительной и очень важной работы.

Конечно, знания и опыт исследователей, врачей и тех стран, в которых уже запущены программы скрининга на СМА (а это США, Бельгия, Германия, Италия) обширны, но не по всем вопросам найден консенсус и согласие, но голос пациентов и пациентских организаций тоже должен быть учтен при планировании и внедрении таких программ.

Вопросы расширения программ скрининга новорожденных на тяжелые заболевания обсуждаются и в России. В середине мая в [Общественная палата РФ](#) состоялся круглый стол «Программы массового и селективного скрининга на редкие болезни, современные возможности и перспективы внедрения в Российской Федерации»

В последние годы благодаря развитию технологий генетического тестирования появились возможности раннего выявления десятков наследственных заболеваний и острее встали вопросы расширения неонатального скрининга. В некоторых странах Европы, США эти программы обследования включают от 10 до 50 заболеваний. В России в настоящее время новорожденных тестируют только на 5 заболеваний: муковисцидоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз и фенилкетонурию.

В отличие от России, за рубежом созданы комитеты, советы экспертов, которые определяют политику государства в области массового скрининга. Они публикуют не только «отчеты о работе существующей программе скрининга», но готовят методические руководства по его совершенствованию, информированности населения, а также на основании опросов экспертного сообщества, мирового опыта, пилотных проектов принимают решения о модернизации программ скрининга (не только массового, но и селективного в стране).

В России же эта часть организации скрининга в РФ законодательно не реализована. Даже вопрос об информировании семей в случае положительных результатов скринингования никакими документами не регламентирован.

Одной из причин, тормозящих развитие программ скрининга является переход финансирования этой важнейшей профилактической программы из с федерального на региональный уровень. Последнее время даже тестирование на 5 заболеваний в некоторых регионах в связи с отсутствием закупок реактивов происходило с значительной задержкой.

В РФ вопрос о поэтапном расширении скрининга новорожденных вошел в перечень поручений Президента Правительству РФ в рамках обсуждения «Национальной стратегии действий в интересах детей» в ноябре 2016 года. Но при отсутствии прозрачных критериев и системы одобрения нозологий-кандидатов для расширения программ скрининга - дело стоит на месте.

Одним из важных факторов, влияющих на эффективность лечения редких болезней, является их ранняя диагностика. Для тяжелых, прогрессирующих болезней, таких как спинальная мышечная атрофия (СМА) уже созданы патогенетические препараты.

[Фонд Семьи СМА](#) представил в ходе обсуждения потребности пациентов со СМА в направлении расширения программ скрининга и тестирования широкой популяции на это заболевания и

информацию о эффективности и преимуществах такого подхода, включая возможности пресимптоматической патогенетической терапии выявленных больных. Лечение на этой стадии может позволить больным СМА не отличаться в развитии и моторных навыках от здоровых.

Также мы полностью разделяем итоговую резолюцию мероприятия, отмечая необходимость создания комитета по массовому и селективному скринингу в РФ, расширению и финансированию программ массового скрининга на орфанные болезни в РФ.

Мы надеемся, что скрининг новорожденных на СМА - будет и частью российской системы здравоохранения в будущем и будем работать над тем, чтобы это случилось.

МАРШРУТИЗАЦИЯ БОЛЬНЫХ СМА

Для больных СМА своевременная диагностика и поддержка квалифицированного медицинского специалиста зачастую равна шансу на жизнь. Поскольку заболевание является редким, не всегда семье с первого раза получается найти учреждение, специалисты которого не только проинформированы о таком заболевании как СМА, но и готовы оказать семье полный комплекс консультационной и информационной поддержки, неврологическую, респираторную, ортопедическую, нутрициологическую, психологическую и другую помощь, необходимую больному.

Зачастую на поиск специалистов, знающих о диагнозе СМА и имеющих опыт ведения таких больных, тратится драгоценное время, семья получает необходимую помощь с задержкой или не может найти необходимых специалистов в регионе проживания и вынуждена отправляться на поиски врачей в другие регионы.

В конце апреля наш фонд обратился к органам государственной власти субъектов РФ в сфере охраны здоровья с просьбой рассказать о специализированных учреждениях регионов, являющихся ответственными за наблюдение и оказание помощи детям и взрослым, больным спинальной мышечной атрофией.

В течение мая в фонд стали поступать первые ответы, и мы планируем, подготовив базу специализированных учреждений по регионам, использовать эти сведения для информирования больных СМА об учреждениях, которые могут оказать квалифицированную помощь, что позволит больным получать помощь в максимально короткий срок.

ВЫСТУПЛЕНИЯ НА КОНГРЕССАХ

20-22 мая в Санкт-Петербурге состоялась юбилейная 10-я Школа Миологии - курс обучения по нервно-мышечным заболеваниям для врачей, который собрал около 120 специалистов со всей страны. Эксперты из Франции, Финляндии, Германии, Нидерландов, США и Израиля и России обменивались опытом и последними достижениями в области обширных нервно-мышечных диагнозов.

Конечно, в один из дней Школы обсуждались вопросы спинальной мышечной атрофии и новых методов лечения. Фонд Семьи СМА был приглашен представить доклад о том, что изменилось в России за последние 10 лет в области СМА. А изменения есть. Если кратко - то из полного "ничего" мы постепенно входим в эпоху возможностей, и хотя еще многое, очень многое предстоит впереди, уже заложены первые кирпичи в фундамент системного сопровождения пациентов со СМА.

Но нам было важно также апеллировать к необходимости назначения новых терапий пациентам и их эффективности, а также отстраивания системы междисциплинарного сопровождения пациентов согласно международным стандартам и лучшим практикам и конечно необходимости идти "рука об руку" с врачебным сообществом - ведь иначе помощь никогда не сможет быть полноценной.

19 мая саттелитом к Школе также прошел пациентский день. Пациентский день в рамках Школы Миологии 2019 проводился в ГАООРДИ и состоял из общей лекционной части и из консультационной, где был целый десант наших семей со СМА, во главе с нашими

координаторами из Санкт-Петербурга, а 5 из наших семей смогли получить консультации иностранных экспертов.

РЕЕСТР СМА

Реестр больных спинальной мышечной атрофией содержит информацию о больных СМА на территории Российской Федерации. Реестр ведется в целях содействия в проведении научных и клинических исследований, содействия инициативам в области лечения больных СМА, улучшения системы качества предоставляемых услуг и системы помощи больным СМА в России, совершенствования диагностики и повышения качества оказания медицинской помощи.

Российский реестр является частью сети глобальных реестров нервно-мышечных заболеваний Альянса Treat-NMD. Основная особенность этой сети, что данные отдельных реестров никогда не передаются куда-либо, но в случае возникновения необходимости получения статистических деперсонализированных данных по определенному заболеванию или стране – через Трит-НМД можно направить запрос на получение данных.

В мае мы подготовили и предоставили данные по общему количеству пациентов со СМА в РФ с разбивкой по типам для формирования научного постера с общими данными по численности СМА-регистров по всему миру, который будет презентован на конгрессе Cure SMA в июне этого года.

За май мы получили 13 анкет от семей, недавно получивших диагноз СМА, а также от тех, кто недавно узнал о деятельности Фонда. На конец мая в реестре – 756 больных спинальной мышечной атрофией со всей России.

Подпрограмма «Обучение и развитие»

Подпрограмма направлена на развитие системы помощи больным СМА и их семьям, повышение ее качества, внедрение современных стандартов, развитие информированности о заболевании, повышение знаний и навыков семей и специалистов, занятых в оказании помощи больным СМА.

КОНСУЛЬТАЦИИ СТОРОННИХ ОРГАНИЗАЦИЙ

Являясь специализированным на проблемах СМА, фонд получает запросы от других организаций (учреждений здравоохранения, медицинских специалистов и НКО) на оказание консультативной помощи по вопросам, связанным с заболеванием. В мае фонд оказал 5 консультаций.

ИНФОРМАЦИОННАЯ РАССЫЛКА ПО СПЕЦИАЛИСТАМ

С вопросами и за информацией в фонд обращаются не только семьи со СМА, но часто и медицинские специалисты. Каждый раз для нас - это большая радость. Потому что если спрашивают - значит, хотят помочь пациенту. А что может быть лучше и позитивнее, чем заинтересованный доктор, который ищет решения для своего больного? Только доктор, у которого уже есть вся необходимая информация. Поэтому мы решили запустить информационную рассылку для медицинских специалистов и сотрудников помогающих профессий. В мае ушла первая пробная рассылка.

Чтобы понять, что именно интересно и важно получать докторам по итогу тестовой рассылки мы провели небольшой опрос. И, честно говоря, мы были потрясены результатами. Большинство врачей хотят получать "как можно больше информации" и не с определенной периодичностью, а "по мере накопления" и практически обо всем, включая новости фонда. А предполагали изначально писать только о мероприятиях для врачей, о информационных изданиях и последних мировых публикациях на тему СМА. Запрос оказался выше, чем мы рассчитывали. И это радует.

Сейчас мы готовим второй выпуск рассылки для медицинских специалистов и если вы доктор и хотите подписаться - то это можно сделать по ссылке: <https://forms.gle/X4NzBmDrVtZL6YpdA>

ИНФОРМАЦИОННО-ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ

САЙТ:

Мы постоянно отслеживаем новости о СМА и публикуем на сайте статьи о текущих клинических исследованиях и новостях науки. Для нас важно, чтобы русскоязычные читатели, прежде всего семьи и медицинские специалисты могли получить доступ к последней информации о происходящих событиях в области СМА.

В общей сложности в мае опубликовано 2 новости:

- 1) Компания Scholar Rock начинает испытания на пациентах со спинальной мышечной атрофией в рамках второй фазы клинических исследований SRK-015 <http://www.f-sma.ru/443.html>
- 2) Новые данные подтверждают эффективность Zolgensma® в лечении спинальной мышечной атрофии (СМА) 1-го типа <http://www.f-sma.ru/442.html>

Подпрограмма «Помощь семьям»

Деятельность благотворительного фонда «Семьи СМА» сосредоточена на оказании комплексной всесторонней поддержки детям и взрослым, больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями. Несмотря на то, что СМА и большинство нервно-мышечных заболеваний на данный момент неизлечимы во всем мире, правильно организованный уход, профилактика развития вторичных осложнений и всесторонняя поддержка пациентов способны буквально творить чудеса и заметно улучшить качество и продолжительность жизни таких пациентов.

РЕЕСТР СМА

За май мы получили 13 анкет от семей, недавно получивших диагноз СМА, а также от тех, кто недавно узнал о деятельности Фонда. На конец мая в базе фонда – 756 больных спинальной мышечной атрофией со всей России.

ИНФОРМАЦИОННАЯ РАССЫЛКА ДЛЯ СЕМЕЙ

Мы продолжаем вести регулярную информационную рассылку по семьям со СМА, зарегистрированным в реестре фонда. Рассылка информирует семьи о последних новостях в области СМА, содержит ссылки на последние публикации и буклеты и издания, которые могут быть полезны семьями, сообщает о планах и мероприятиях фонда, ориентирует семьи в области практических знаний о СМА.

В мае фонд подготовил 1 выпуск рассылки для наших подопечных.

Ключевые темы рассылок:

1. рассказ об участии представителей фонда в крупнейшем в России Конгрессе детских неврологов и о том, что думает главный внештатный специалист-невролог страны В.И.Гузева о помощи детям со СМА;
2. итоги опроса по респираторному оборудованию; вы узнаете, каким образом отвечали региональные органы здравоохранения на наши запросы по обеспечению семей, а также что можно сделать тем, кто хотел бы получить респираторное оборудование от государства;

3. информацию о наличии на складе фонда расходных материалов и оборудования, которое фонд готов передать в семьи, где есть в этом потребность;
4. информацию о планирующихся обучающих мероприятиях, включая Школу СМА в Казани, которая состоится уже в начале июня;
5. приглашение на Родительские Клубы в мае в Москве и Краснодаре
6. обновленную информацию о состоянии программы расширенного доступа к Спинразе в России;
7. последние данные об эффективности препаратов Рисдиплам и Золгенсма, находящихся на стадии клинических исследований

ПРОЕКТ «АДАПТАЦИЯ»

Одной из основных задач, стоящих перед БФ «Семьи СМА» является комплексная работа с семьями, включающая в себя помощь в адаптации к сложной жизненной ситуации, обеспечение информационно-методической поддержки, помощь в поиске ответов на возникающие вопросы, связанные с состоянием больного, оказание содействия в получении медицинского оборудования и расходных материалов, технических средств реабилитации.

В мае фонд провел 196 консультаций семей по различным тематикам. Помощь была оказана как лично, так и удаленно (телефон, e-mail). Ниже приведены самые актуальные вопросы за май:

Тема обращения	Количество
Программа расширенного доступа	40
Получение благотворительной помощи	33
Мониторинг состояния	25
Маршрутизация больных	21
Реестр СМА	20
Клинические исследования и лекарства	16
Комплексная консультация	10
Деятельность Фонда	9
Школа СМА в Казани	7
Медицинские вопросы	7
Резервное оборудование	5
Оформление инвалидности, ТСП, ИПРА	3

КОМПЛЕКСНАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ

К комплексным мы относим консультации семей, у которых возникает множество вопросов, кроме того, консультация может быть предложена семье, которая недавно столкнулась с диагнозом СМА и еще не до конца может сформулировать вопросы самостоятельно, скорее, задает один-единственный вопрос «Что делать?». В этой ситуации на помощь всегда готов прийти координатор по работе с семьями и рассказать о диагнозе, особенностях развития заболевания, клинических испытаниях, необходимом для приобретения оборудования и особенностях его использования, о врачах, которые могут проконсультировать больного СМА, о мероприятиях, проводимым фондом и предназначенных больным СМА. Кроме этого, координатор выясняет потребность семьи в информационной поддержке и может предоставить семье и врачу, наблюдающему больного информационные материалы. Также в процессе беседы выявляются потребности семьи и даются рекомендации по удовлетворению этих потребностей.

В период с 1 по 31 мая 2019 года были проведены комплексные консультации 10 семей.

МОНИТОРИНГ СОСТОЯНИЯ

Наш фонд старается отслеживать состояние больных, и координатор периодически связывается с семьями по собственной инициативе, если понимает, что семье может быть нужна помощь. За

месяц проведен мониторинг состояния 24 больных (не включая комплексные консультации). Мониторинг позволяет не только поддерживать реестр больных СМА в актуальном состоянии, но и прийти семье на помощь как можно быстрее в случае возникновения каких-либо вопросов или проблем.

РОДИТЕЛЬСКИЙ КЛУБ

Родительский клуб в Москве

В мае состоялась очередная встреча «Родительского клуба» - двенадцать человек, представляющих девять семей, приехали на встречу. Среди них не только жители Москвы и Подмосковья, но и гости из Калужской области и Республики Бурятия.

Мы рады тому, что наш Клуб стал площадкой, которая не только позволяет родителям знакомиться, обмениваться контактами и интересной информацией, делиться опытом и сомнениями, но и местом, где можно обсудить самые разные аспекты жизни, зачастую не имеющие никакого отношения к болезни.

Родительский клуб в Краснодаре

Наши родительские клубы собираются теперь не только в Москве.

18 мая в Краснодаре состоялась первая встреча родителей детей со СМА.

Первая встреча прошла позитивно и очень тепло. Собрались 8 родителей и каждый со своими вопросами. Обсуждались вопросы лечения и маршрутизации, каждый рассказал о состоянии своего ребёнка в настоящее время. Помимо обмена информацией осталось время, чтобы отвлечься от СМА и просто пообщаться, родители уже в ожидании следующей встречи.

ПРОЕКТ «АДРЕСНАЯ ПОМОЩЬ»

Фонд оказывает помощь больным со спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями в приобретении необходимого жизненно важного оборудования, расходных материалах, гигиенических средств и специализированного питания в том случае, если их нельзя получить от государства, оборудование входит в список оборудования первой необходимости, рекомендовано врачом или есть показания к его применению. Помощь оказывается, как за счет приобретенного на пожертвования, так и за счет переданного в фонд PRO-bono имущества.

Общее количество получателей адресной помощи в мае: 23 человека.

Оказана помощь на сумму 691 584 рубля.

Фондом передано имущество, пожертвованное благотворителями про боно, на сумму 674 974 рублей. На почтовые расходы по доставке семьям благотворительной помощи потрачено 16 610 руб за счет поступивших пожертвований.

Помощь была направлена в семьи, проживающие в Челябинской области, Омской области, Нижегородской области, Владимирской области, Красноярского края, республики Крым, Пермского края, Краснодарского края, Новосибирской области.

ПРЕДОСТАВЛЕНИЕ РЕЗЕРВНОГО ОБОРУДОВАНИЯ

Существующая в фонде программа временного предоставления резервного оборудования позволяет обеспечивать семьи необходимым оборудованием на непродолжительный срок, который необходим для сбора денег и покупки или получения бесплатно необходимого для больного медицинского оборудования (аспиратор, откашливатель, НИВЛ). Программа помогает поддерживать семью в кризисной ситуации и оказать поддержку на то время, пока семья не найдет выход из сложившейся ситуации.

В мае, благодаря этой программе один ребенок из Нижегородской области смог воспользоваться откашливателем. Одна взрослая больная из Ростовской области воспользовалась аппаратом НИВЛ.

Также в рамках этой программы фонд предоставляет возможность проведения диагностики дыхательной системы посредством проведения ночной пульсоксиметрии. Аппарат для ночной пульсоксиметрии относится к разряду оборудования, которое нет необходимости иметь в личном пользовании каждой семье, т.к. он не используется непостоянно и предназначен для диагностической процедуры, проходить которую бывает достаточно 1-2 раза в год.

В течение мая аппарат для ночной пульсоксиметрии был использован для диагностики 12 больных из Республики Татарстан.

СМИ О ФОНДЕ:

В мае опубликовано 4 статьи в СМИ на тему СМА, с комментариями сотрудников или волонтеров фонда, или упоминанием фонда:

«Министерство Здравоохранения РФ решает судьбу 757 граждан своей страны о том, дать ли им право на жизнь, на здоровье, на будущее. На регистрации у российского регулятора лежит не просто пакет документов на очередное лекарство, а надежда наших семей на шанс побороть болезнь.

Ужасно непереносимо ждать решения и просто надеяться на положительное решение. Человеческие жизни и здоровье не должны и не могут оцениваться деньгами. Мы верим в то, что Россия, несмотря на все сложности - является социальным государством, основной приоритет которого - здоровье граждан. Но считаем, что уже сейчас необходимо продумывать послерегистрационные модели обеспечения пациентов лечением и финансовые механизмы для обеспечения доступа к дорогому орфанному препарату.»

https://dailystorm.ru/obschestvo/minzdrav-reshaet-vopros-o-registracii-spinrazy-odnogo-iz-samyh-dorogih-lekarstv-v-mire?fbclid=IwAR1SJRp_hJne73d3nbQdDIhtK8eNoQzwrKi9EveXzJvwF_5osbt-YQ-kpnE

Дети с тяжелым диагнозом не вписываются в бюджет эстонского государства. Несколько семей, проживающих в Эстонии, вынуждены наблюдать, как их дети угасают из-за редкого заболевания, а Больничная касса разводит руками, хотя лекарство существует. Директор фонда "Семьи СМА" Ольга Германенко рассказала Sputnik Эстония, что в России не так много специалистов, которые работают с этим редким заболеванием, однако в последнее время

<https://ee.sputniknews.ru/healthcare/20190513/16202962/Deti-s-tyazhelym-diagnozom-ne-vpisyvayutsya-v-byudzh-et-estonskogo-gosudarstva.html>

В России открылся первый центр клинических исследований лекарств от СМА <https://www.med-sovet.pro/jour/announcement/view/863#>

Итоги круглого стола «Программы массового и селективного скрининга на редкие болезни, современные возможности и перспективы внедрения в РФ». 15 мая в Общественной палате РФ в рамках круглого стола «Программы массового и селективного скрининга на редкие болезни, современные возможности и перспективы внедрения в РФ» ведущие эксперты, врачи и лидеры общественных организаций обсуждали вопросы расширения программ обследования новорожденных и пациентов из групп высокого риска на редкие заболевания. Итогом мероприятия стала резолюция, в которой эксперты обратились в Минздрав и Госдуму с просьбой

рассмотреть вопрос о модернизации программ скрининга на редкие заболевания и о создании тематического межведомственного экспертного совета.

<https://genetics-info.ru/news/itogi-kruglogo-stola-programmy-massovogo-i-selektivnogo-skrininga-na-redkie-bolezni-sovremennye-vozm/>

.....

О потерях

2 мая не стало **Ильи Максимова** – Председателя Попечительского Совета Фонда. Последние несколько лет Илья был нашим большим другом и соратником.

У Ильи с рождения было редкое тяжёлое заболевание — спинальная мышечная атрофия, но он постоянно работал: писал статьи и стихи, помогал людям. Илья всегда оставался на связи и несмотря на собственную болезнь всегда находил время и возможность поддержать, и своим примером показывал, как много можно сделать и достичь, когда идешь к своей цели, несмотря на все преграды. Казалось, что это будет вечно. Такие люди как Илья придают сил двигаться дальше.

Илье было всего 39 лет.

Мы навсегда запоем Илью как самого доброго, отзывчивого и надежного друга. Фонд приносит самые глубокие и искренние соболезнования семье Ильи и всем его друзьям и знакомым. Это большая Потеря для нас всех.