

Отчет о деятельности Ассоциации за 2014 год.

1). Переводы:

1. Главы из книги Кэти Хантер "Руководство по синдрому Ретта".
2. Статья "Функция Т-клеток и гены, связанные с иммунной системой".
Отделение детской неврологии и отделение педиатрии
Педиатрического Госпиталя Сафры, Медицинский центр Шеба, Телль-Авив, Израиль. 2. Медицинская школа Саклер, Университет Телль-Авива, Израиль.
3. Компания Нюрен подготовила анонс препарата, NNZ-2566, который был успешен в демонстрации клинического эффекта в исследовании синдрома Ретта "Фаза 2".
4. Потенциальные методы лечения синдрома Ретта. Источник www.rettsyndrome.org

2). Юридическая помощь семьям:

Ассоциация синдрома Ретта в течении полугода (до июня 2014 г.) работала с двумя Казанскими юридическими службами - некоммерческими организациями - Региональной общественной организацией "Общество защиты прав потребителей "Гражданский контроль" и "Юридическая фирма "Мегаполис" над совместным проектом по оказанию юридической помощи семьям, в которых есть дети с редкими заболеваниями, включая синдром Ретта.

3). Ассоциация помогла опубликовать статью, продемонстрировавшую результат совместной работы с российскими учеными:

Микроделеции Xq28, затрагивающие ген MECP2, имеют высокую частоту среди девочек с синдромом Ретта без генных мутаций и вызывают более легкие формы заболевания

Юров И.Ю., Ворсанова С.Г., Воинова В.Ю., Куринная О.С., Зеленова М.А., Демидова И.А., Юров Ю.Б. ФГБУ «Научный центр психического здоровья РАМН»; ФГБУ «Московский НИИ педиатрии и детской хирургии, Минздрава России»; Кафедра Медицинской Генетики ГБОУ ДПО РМАПО; НОЦ «Нейробиологическая диагностика наследственных психических заболеваний детей и подростков», МГППУ в Molecular Cytogenetics / Био Мед Central the AO Publisher

4). Ассоциация выпустила Методическое пособие "Редкие заболевания"

Ассоциация подготовила методическое электронное пособие "Редкие заболевания" в рамках проекта «Родители детей-инвалидов с редкими заболеваниями – за права детей на диагностику, лечение, реабилитацию и образование», получившего на конкурсной основе в 2013 году субсидию из бюджета Республики Татарстан социально ориентированным некоммерческим организациям в Республике Татарстан на основании соглашения между Министерством экономики Республики Татарстан и АНО «Ассоциация содействия больным синдромом Ретта». Составители пособия - преподаватели Казанского государственного медицинского университета и Казанского (Приволжского) федерального университета.

В начале года вышла книга «Лоцман по жизни» (авторы Т.Колчина и И. Сибирякова, издана при поддержке КМ РТ и БФ «Радость детства»). В этой книге – предисловие и одна глава написана директором Ассоциации Ольгой Тимуца.

5). Сотрудничество с учеными и помощь семьям в диагностике

Ассоциация повторно подписала договор с МНИИ педиатрии и детской хирургии МЗ РФ на проведения анализа «Молекулярное исследование несбалансированных хромосомных микроаномалий методом сравнительной геномной гибридизации (array CGH) – молекулярное кариотипирование» еще для 12 детей из разных городов РФ, у которых ранее не была обнаружена мутация.

6). Участие в конференциях, форумах:

1. Конгресс "Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии" В симпозиуме «Персонафицированная педиатрия: от геномной диагностики к лечению наследственных болезней» приняла участие Ольга Тимуца с докладом «Социально-психологические проблемы семьи, воспитывающей ребенка с редким генетическим заболеванием (на примере синдрома Ретта)". Интеграция пациентов и представителей пациентов с профессиональным медицинским сообществом сегодня актуальна как никогда. Девиз одной из международных пациентских ассоциаций "Ничего о нас без нас!" И я рада, что сегодня в России есть понимание этого, свидетельство тому - участие врачей в родительских школах и конференциях, а также участие представителей пациентов на медико-биологических форумах.

2. 15 ноября в Вене состоялась встреча представителей национальных Ретт-ассоциаций Европы при участии представителя из США. Среди прочих организационных вопросов, участникам презентовали материал о

Европейских клиниках, и клиниках Северной Америки, где диагностируют и реабилитируют детей с синдромом Ретта, познакомили с Tobii-устройством, которое применяется для коммуникации с детьми с СР.

7). В конце года учредителем ассоциации Верой Звонаревой начата акция "SunAngelDonate» по сбору средств "Взнос Солнечному Ангелу".

Первый некролог в нашей работе, печально, мы потеряли большого друга Ассоциации:

Ушел из жизни Павел Васильевич Беличенко, профессор, доктор наук, работал в последние годы в департаменте нейронаук USCD - Калифорнийский университет Сан-Диего. Являясь главным исследователем в Мобли Lab., он был сосредоточен на нейробиологии расстройств аутистического спектра, в частности синдрома Ретта; нейробиологии синдрома Дауна. Павел Васильевич много сделал для углубления понимания этих расстройств. Как большой ученый он всегда был в центре исследовательских событий. Как чуткий и заботливый человек не оставался равнодушным к проблемам семей, в которых растут дети, страдающие синдромом Ретта и синдромом Дауна. В своем сжатом трудовом графике он всегда находил время и вел переписку с родителями, объяснял им простыми доступными словами то, что происходит с детьми. Тепло и обаяние, которое он излучал, оптимизм, которым заражал - то, чего нам всем, кто его знал, будет не хватать.