

## **Краткий отчет о работе Ассоциации за 2012 год.**

### **1). Переведены на русский язык следующие материалы:**

1. Информация из сборника аннотаций 7-го мирового конгресса по синдрому Ретта в США (Новый Орлеан, 2012):

- Сотрудничество между специалистами при ведении пациентов с синдромом Ретта: интегрирование медицинских, терапевтических и образовательных аспектов. Sarojini Budden, MD; Theresa E. Barlotta, PhD; Meir Lotan, PhD; Carrie Luse; Cochavit Elefant

- Медицинские вмешательства и терапия при синдроме Ретта. Для всех и каждого: как можно раньше. Sarojini Budden;

2. Главы из книги "Синдром Ретта: терапия вмешательства" (авторы Meir Lotan and Joav Merrick, Израиль, 2011 г.)

- Третья глава книги

- Вторая глава книги.

3. Опубликованы фото-слайды с результатами исследований синдрома Ретта, представленные на всемирном конгрессе по синдрому Ретта в Париже, в 2008 году, и на конгрессе в Эдинбурге, в 2010 году.

4. Впервые на русском языке опубликован перевод некоторых глав из книги Алисон Керр и Ингегерд Вит Энгерстрем (Оксфорд Университи Пресс, 2004, дополнения 2005 г.)

### **2). Участие в конференциях и форумах:**

- 12-16 октября в США, в Новом Орлеане, состоялся большой конгресс по нейронаукам и неврологии. На конгрессе прозвучало более 30 докладов о синдроме Ретта. Виктория Юрьевна Воинова присутствовала на конгрессе как представитель России и нашей ассоциации. Обзор по докладам конгресса о синдроме Ретта опубликован на нашем сайте.

- участие руководителя родительской группы Москвы и Московской области Натальи Лохмановой и ее дочери в Благотворительном концерте в поддержку детей с редкими заболеваниями, который был организован командой СПИПОРЗ, 7 октября, в парке Сокольники. "Редкий, но равный" - наш день.

- Круглый стол в Общественной палате РФ 26 февраля 2013 г. «Реализация законодательных инициатив в области лекарственного обеспечения, социальной поддержки и улучшения качества жизни пациентов с редкими заболеваниями в России», посвященный МЕЖДУНАРОДНОМУ ДНЮ БОЛЬНЫХ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, иницируемый пациентскими общественными организациями. В работе круглого стола принимала участие представитель ассоциации в Москве и Московской области - Наталья Лохманова.

- 25.02.2012 прошло Собрание представителей пациентов с редкими заболеваниями г. Москвы, организованное по инициативе ВООЗ и приуроченное ко Дню редких болезней - 29 февраля. Участие приняли Ольга Тимуца и Наталья Лохманова.

- круглый стол «Медицина и общество для людей с редкими заболеваниями» прошел 21 февраля 2012 года в Аппарате Президента Республики Татарстан (Кремль).

### **3). Акции:**

1. 13 октября в Москве в Центральном Академическом театре российской армии состоялась акция в поддержку девочек с синдромом Ретта! Семь маленьких героинь с этим редким заболеванием преодолевали ступеньки театра, доказывая, что они активны, рады жизни, многое могут и все понимают! Помогали им в этом родители и волонтеры. Суть акции - показать, что жизнь таких детей будет существенно легче, если на помощь придут общество и государство: от первого дети ждут понимания и признания, а от второго - реальную поддержку в диагностике, обучении и реабилитации.
2. Благотворительный аукцион в поддержку детей с синдромом Ретта, где Вера Звонарева выставила порядка 20 лотов.
3. 29 февраля 2012 года весь мир отмечает День редких болезней. Приуроченные к этой дате, в Москве и Санкт-Петербурге, среди других мероприятий прошли встречи родителей *"Чаепитие с ангелом"*. В Москве встреча родителей детей с синдромом Ретта состоялась 26 февраля. Встреча прошла в непринужденной дружеской обстановке.
4. 27 мая состоялась встреча семей в Москве с выездом за город и шашлыками. Встреча прошла у Елены Новиковой на даче в Комягино, получились чудесные фото!

### **4). Родительская школа**

В Москве 15 сентября 2012 г. в Гостинице Измайлово состоялся семинар "Школа для родителей с синдромом Ретта". На мероприятие прибыло 65 родителей и близких родственников детей из разных городов России. Целый день с 9.00-18.00 лекции читали доктора наук, биологи, клиницисты, генетики, педагоги, психологи рассказывали об особенностях детей с СР. Фотослайды и аудиозапись – на сайте, на страничке Школы.

### **5). Сотрудничество с учеными и помощь семьям в диагностике**

В мае 2012 г. Ассоциация 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» для 13 детей из разных городов РФ, у которых ранее не была обнаружена мутация.

### **6). Мы продолжили публикации на сайте:**

- видео-сюжетов с конференции по синдрому Ретта (прошедшей в сентябре 2011 г. в Казани);
- обзор литературы по синдрому Ретта из диссертации Воиновой В.Ю. на соискание ученой степени доктора медицинских наук. доктора медицинских наук по специальностям 14.01.08 - Педиатрия и 03.02.07 – Генетика (13 страниц);

- что такое корреляция, миссенс-мутация, делеция, инактивация, различные формы синдрома Ретта, картирование гена, МЕСР2-белок и другие, не всегда понятные для родителей, термины? ***Мы собрали информацию с официальных медицинских и биологических сайтов в один файл-гlossарий.***