

Годовой отчет (содержательный) за 2013 год

Весь год Ассоциация работа в привычном режиме: публикации переводов, «прямая связь» с родителями, участие в отечественных и мировых форумах по редким заболеваниям и развитию некоммерческого сектора, гражданского общества, переписка с властями (министерство здравоохранения, министерство образования и науки).

1). Переводы на русский язык:

1. Была переведена очередная глава из книги Кэти Хантер - основательницы международной ассоциации синдрома Ретта - о жизни и помощи ребенку с синдромом Ретта.
2. Переведена статья «Ген синдрома Ретта MECР2 – переосмысление функции спустя 14 лет с его открытия» в журнале CellStemCell.
3. На сайте ассоциации также есть перевод статьи: «Влияние лечения ИПФР1 на стереотипии, внимание и социальные взаимодействия пациентов с синдромом Ретта».
4. «Доказательства того, что нарушения развития ствола мозга при синдроме Ретта приводят к проблемам в течение всей жизни» - статья Peter O.O Julu также переведена на русский язык и опубликована на сайте.

2). Встречи и участие родителей в конференциях:

1. 8 января 2013 года состоялась встреча родителей детей с синдромом Ретта в Москве. Мамы и папы из Москвы, Московской области и Твери обменялись опытом, пообщались и отдохнули.

Подобные встречи состоялись в Казани, Ульяновске, Санкт-Петербурге.

2. В г. Ульяновске 9 апреля 2013г. родители девочек с синдромом Ретта приняли участие в форуме по редким заболеваниям «Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний».

3. «Разработка стратегии России в области редких (орфанных) заболеваний на период 2013-2016 г.г.». состоялась 28 февраля 2013 года при поддержке Министерства здравоохранения РФ и Европейской организации по редким заболеваниям EURORDIS в Москве, в круглом столе Общественной Палаты России приняли участие Тимуца О. и Лохманова Н.

3). Информация о СР в мировом пространстве:

На английском языке были опубликованы «Информационный журнал о СР» наших коллег, ассоциации синдрома Ретта из Шотландии.

И видеопрезентации по синдрому Ретта, в которых обсуждаются подходы по изучению и лечению синдрома Ретта (на английском языке) Моники Коэнрадс.

4). Участие в международных форумах:

1. Конференция по нейронаукам состоялась с 13 по 16 октября 2012 г. в городе Новый Орлеан, США. Данная конференция проходит ежегодно и является форумом ученых всего мира, занимающихся изучением нервной системы в норме и патологии. На ней состоялось не менее 25 докладов (симпозиальных и постерных), посвященных исследованиям синдрома Ретта, около половины этих исследований в той или иной степени были посвящены разработке способов возможной терапевтической коррекции синдрома Ретта. В конференции приняла участие Воинова В.Ю.

2. 3-я европейская конференция по синдрому Ретта на тему: "Новости в исследованиях и профилактическая терапия" состоялась 17 -19 октября 2013 в Маастрихте, Нидерланды. Наши участники: ВЮ Воинова - старш. научн.сотрудник МНИИ педиатрии и детской хирургии МЗРТ и руководитель Московской группы родителей - Лохманова Наталья.

3. В июне в Барселоне был проведен ряд учебных семинаров для специалистов по редким заболеваниям, в которых приняла участие наш доброволец и помощник – Лиана Муртазина.

5). В г.Казани начинает работать "Академия пациентов с редкими заболеваниями".

Преподаватели КГМУ читали лекции группе слушателей состоящей из врачей и руководителей пациентских организаций. На сайте можно прочитать типичные обращения родителей детей с редкими заболеваниями к юристам и ответы по обращениям.

6). Вышла книга **Марины Ивановой "Письма из Коврова"** в серии "Любовь изгоняет страх" благодаря поддержке "Naked Heart Foundation" / Фонд Обнаженные Сердца и Фонду "Я есть". Маша из города Ковров Владимирской области родилась с синдромом Ретта. Это редкое генетическое заболевание вызывает серьезные расстройства нервной системы, речи, опорно-двигательного аппарата. Ставя этот диагноз, врачи говорят не о прогрессе, а о регрессе: состояние такого больного с годами обычно ухудшается. Но в семье Маши и ее мамы, преподавателя музыки Марины Ивановой, нет той тяжести, которая ассоциируется со словами «ребенок-инвалид». Здесь царит атмосфера игры, творчества и любви. О том, как им это удалось, рассказывают «Письма из Коврова» – книга, составленная из писем и дневниковых записей Машиной мамы". Очень интересная и может быть просто спасением для родителей, которые только что столкнулись с этим заболеванием.

7). Ассоциация провела дополнительное исследование для 12 детей с диагнозом, указывающим на СР, методом серийной сравнительной геномной гибридизации.