**ПРЕСС-РЕЛИЗ**

**О РЕЗУЛЬТАТАХ ПРИМЕНЕНИЯ ДОСТИЖЕНИЙ СОВРЕМЕННОЙ ГЕНЕТИКИ В ДЕТСКОЙ ЭНДОКРИНОЛОГИИ**

**22 апреля 2021 года в Информационном агентстве «ТАСС» состоялась пресс-конференция, посвященная медицине будущего и практике применения достижений современной генетики для обеспечения здоровья детей.**

В мероприятии приняли участие главный внештатный детский эндокринолог Минздрава России, научный руководитель Института детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» академик РАН **Валентина Петеркова**, директор Института персонализированной медицины (входит в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии») **Павел Волчков**, директор Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова, президент Ассоциации медицинских генетиков России член-корреспондент РАН **Сергей Куцев**, главный детский эндокринолог Вологодской области **Жанна Безрукова,** президент «Альфа-Групп», член совета директоров группы «АльфаСтрахование» **Вадим Зингман**, президент благотворительного фонда спасения тяжелобольных детей «Линия жизни», член Общественного совета при Минздраве РФ **Фаина Захарова**, директор благотворительного фонда «КАФ» **Мария Черток**.

С приветствием к участникам диалога представителей финансового бизнеса, врачебного сообщества и благотворительных фондов обратился президент и первый заместитель председателя совета директоров Альфа Банка **Олег Сысуев**.

За истекшие семь лет более 10 тысяч детей в России прошли обследование методом молекулярной генетики и получили адекватное лечение. «На эти цели, – по словам президента Альфа-групп **Вадима Зингмана**, – потрачено порядка 550 млн рублей. Мы расцениваем это, как долгосрочное и значимое вложение в здоровье наших детей, в здоровье всей нации, что в конечном итоге определяет будущее нашей страны. Программа приобрела особое звучание в период пандемии благодаря развитию телемедицины, так как информационные технологии позволяют повысить ее доступность и оказать квалифицированную медицинскую помощь нуждающимся детям. Мы видим перспективу в этом партнерстве и будем продолжать это стратегическое сотрудничество».

Партнерство Национального медицинского исследовательского центра эндокринологии, Альфа Банка, благотворительных фондов «Линия жизни» и «КАФ» – уже состоявшаяся и эффективная модель оказания помощи российским семьям.

Вдохновитель Национальной благотворительной программы помощи детям с эндокринными заболеваниями «Альфа-Эндо», научный руководитель Института детской эндокринологии, академик РАН **Валентина Петеркова** вначале выступления поблагодарила акционеров Альфа Банка за уникальное сотрудничество и предоставленное финансирование дорогостоящих молекулярно-генетических исследований. Она особенно подчеркнула, что семь лет тому назад трудно было представить такой серьезный прорыв в области молекулярной генетики.

По словам Валентины Александровны, благодаря реализуемой Национальным медицинским исследовательским эндокринологическим центром совместно с Альфа-групп, Фондами «Линия жизни» и «КАФ» программе, Россия встала в один ряд с ведущими эндокринологами мира.

– Мы кардинально решили проблему профессиональной подготовки российских специалистов – детских эндокринологов в области молекулярной генетики. Более 1 000 эндокринологов прошли дополнительное обучение, в ходе многочисленных конференций и симпозиумов, зарубежных стажировок получили знания о последних достижениях применения генетических технологий в лечении у детей заболеваний эндокринных органов.

Существенный момент: каждому ребенку из абсолютно любого уголка нашей большой страны лечение эндокринной генетической патологии стало доступно. Семье не нужно обязательно приезжать в Национальный медицинский центр эндокринологии в Москву.

– Достаточно сдать у себя дома кровь и направить ее экспресс-почтой для исследования в лабораторию Института персонализированной медицины нашего Центра, – продолжает Валентина Александровна. – Медико-генетические исследования помогают нам понять основу редких (орфанных) заболеваний. Не только поставить диагноз, но и предсказать его течение, а родителям дать полезные рекомендации на этапе зачатия ребенка, чтобы исключить наследственную патологию и обеспечить рождение здорового ребенка. Мы, в «НМИЦ эндокринологии», овладели такими компетенциями, влияем на то, чтобы в семье больше не встречалось какого-либо генетического нарушения. Благодаря этому удалось добиться прерывания родовых линий на повторяемость моногенных заболеваний. Это уже не фантастика, а реальная жизнь! За такими исследованиями – будущее.

Директор Института персонализированной медицины «НМИЦ эндокринологии» **Павел Волчков** отметил, что до недавнего времени «генетические пациенты», то есть люди с моногенными нарушениями, разумеется обследовались, но зачастую окончательный диагноз не ставился, соответственно назначаемая терапия могла быть не столь эффективной, чтобы добиться полного излечения. Содружество ученых, медицинских учреждений, пациентов и бизнеса позволяет внедрять новейшие диагностические методы и дает надежду на полное выздоровление.

–  В XXI веке генная терапия уже не воспринимается как некая фантазия отдельных людей. Сегодня для отдельных нозологий разработаны реальные генно-терапевтические подходы, которые дают шанс на избавление от хронических и наследственных болезней. Молекулярно-генетическая диагностика – это всегда персональное исследование. Для каждого конкретного человека или для семьи подбирается сугубо свой генетический кейс. Благодаря поддержке государства и наших партнеров, мы сегодня имеем достаточно точные данные по группам пациентов с редкими генетическими заболеваниями. Это дает нам возможность сделать следующий шаг к разработке терапии уже по конкретным нозологиям. Диагностика, дающая указание на конкретную молекулярно-генетическую проблему, а также последующая – не заместительная, а персонализированная генная терапия – и есть будущее медицины, – убежден Павел Волчков.

О сотрудничестве в диагностике, лечении и профилактике эндокринных заболеваний у детей с применением генетических технологий также поделился информацией член-корреспондент РАН Сергей Куцев. Совместная работа специалистов возглавляемого им Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова и «НМИЦ эндокринологии» сопряжена с поиском возможностей лечения наследственных заболеваний. Согласно данным портала Orphanet, сегодня насчитывается более 4 тысяч редких заболеваний. Ежегодно для патогенетического лечения орфанных заболеваний разрабатываются новые лекарства.

 – Мы не просто ставим диагнозы. Мы ищем тех пациентов, которым можно помочь за счет уже имеющихся лекарственных препаратов или тех технологий, которые разрабатываются в Институте персонализированной медицины «НМИЦ эндокринологии». С каждым годом в нашей стране появляется все больше возможностей для того, чтобы наши дети с тяжелыми, хроническими и жизнеугрожающими заболеваниями получали необходимое лечение. И это – самое важное, – подчеркнул Сергей Куцев.

**Фаина Яковлевна Захарова, президент благотворительного фонда спасения тяжелобольных детей «Линия жизни»**: «Молекулярно-генетическая экспертиза - пример медицины будущего. Продвижение современных технологий в медицине - одно из ключевых направлений работы фонда “Линия жизни”. Мы поддерживаем программу “Альфа-Эндо” уже 7 лет: за это время нам удалось передать более 65 млн рублей и помочь детям, которым требуется дорогостоящая диагностика. На исследования достаточно сложно привлекать средства благотворителей, в отличие от адресной помощи. В этом вопросе нам очень важно содействие СМИ".

– «Альфа-Эндо» – один из самых важных проектов, который мы запустили под руководством президента «НМИЦ эндокринологии» академика Ивана Ивановича Дедова и академика Валентины Александровны Петерковой. Мы очень благодарны им за сотрудничество. Этот проект направлен на то, чтобы изменить систему в лечении тяжелых эндокринных заболеваний, перенести в Россию лучшие зарубежные практики, обучить медицинских специалистов. Мы очень рады, что наша Программа охватывает все регионы Российской Федерации и участие в ней доступно практически всем семьям, которые имеют детей с такими недугами, – отметил в онлайн-обращении первый заместитель председателя Совета директоров Альфа-банка, председатель Экспертного совета «Национальная благотворительная программа помощи детям с эндокринными заболеваниями «Альфа-Эндо» **Олег Сысуев**.

Остается отметить, что в последние годы в «НМИЦ эндокринологии» под руководством академика РАН, Героя Труда И.И. Дедова разработаны и внедрены полные инновационные цепочки: от геномных проектов до новейших технологий в области диагностики, лечения и профилактики таких социально-значимых болезней эндокринной системы, определяющих медицинскую составляющую демографической ситуации в России, как сахарный диабет, болезни репродуктивной системы и щитовидной железы, опухоли эндокринной системы.

22 апреля 2021 года