



Информация о внедрении инновационных технологий диагностики и подбора таргетной терапии при муковисцидозе в РФ

Научно-клинический отдел муковисцидоза и Лаборатория генетики стволовых клеток ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П.Бочкова» согласно плану прикладных исследований выполняют научные исследования «Применение методики назальных и кишечных потенциалов для диагностики муковисцидоза и оценки эффективности персонализированной патогенетической терапии» и «Применение культур кишечных органоидов для подбора персонализированной патогенетической терапии при муковисцидозе» 2018-2020 гг. для разработки новых медицинских технологий для применения в РФ.

Оба исследования одобрены этическим комитетом ФГБНУ «МГНЦ» от 15 октября 2018 г.

Методика определения разницы кишечных потенциалов предназначена для диагностики муковисцидоза и оценки эффективности таргетной терапии. В нашем центре, как и в Европейских центрах муковисцидоза, данный метод применяется согласно утвержденным Европейским стандартным операционным процедурам - СОПам (V2.7_26.10.11) и на аналогичном оборудовании (VCC MC 8B421 Physiologic Instrument, San Diego, USA).

Оборудование, на котором выполняется научная тема «Применение методики назальных и кишечных потенциалов для диагностики муковисцидоза и оценки эффективности персонализированной патогенетической терапии» имеет регистрационное удостоверение для научных работ, не является медицинским оборудованием, предназначенным для медицинской деятельности.

Метод кишечных органоидов предназначен для персонализированной оценки влияния таргетных препаратов на работу канала CFTR у больных муковисцидозом. Существуют публикации, подтверждающие надежность заявленного метода (Beekman J.M., et al. Characterizing responses

to CFTR-modulating drugs using rectal organoids derived from subjects with cystic fibrosis. Sci Transl Med. 2016;8(344):344ra384). Все оборудование, на котором выполняется научная тема «Применение культур кишечных органоидов для подбора персонализированной патогенетической терапии при муковисцидозе» имеет регистрационное удостоверение на медицинское изделие. Методика используется для определения чувствительности к таргетной терапии для редких мутаций и мутаций, характерных для РФ и не встречающихся в Европе и Америке. То есть для тех мутаций, для которых не будут организованы клинические исследования для включения их в инструкции к препаратам. **Для пациентов с мутациями, указанными в инструкции, метод не проводится.**

Методика определения разницы кишечных потенциалов проводится 2 раза в неделю в отделении муковисцидоза МОКДЦД по адресу: г. Мытищи ул. Коминтерна 24А стр 1 (клиническая база научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П.Бочкова») в месяц – 8 - 10 исследований, в год – 100 исследований.

В рамках технологии «**Применение культур кишечных органоидов для подбора персонализированной патогенетической терапии при муковисцидозе**» планировалось исследование для **30 пациентов**. Количество пациентов определяется планом исследования и выделенным объемом финансирования. **План исследований по методу кишечных органоидов на 2019-2020 гг. выполнен.** В 2019 году метод кишечных органоидов был проведен для пациентов с мутацией E92K, как самой распространенной миссенс-мутации в РФ.

Решение о необходимости проведения данных исследований решается после приема детей и подростков в отделении муковисцидоза ГБУЗ МО «МОКДЦД» и проведения консилиума в ФГБНУ «МГНЦ», а взрослых - в НИИ «Пульмонологии» ФМБА. После осмотра и консилиума специалистов оформляется заключение для проведения биопсии кишечника.

Подготовка к обоим методам исследования заключается в постановке в домашних условиях (или в стационаре) 2-х клизм с помощью груши (для подростков и взрослых – 3-х): вечером (перед сном) и утром в количестве 200-300 мл в зависимости от возраста (размер клизмы - груши-300 мл). Процедура проводится без обезболивания, так как это безболезненная процедура.

Забор биопсийного материала проводится на оборудовании, зарегистрированном в Российской Федерации согласно утвержденным российским стандартам.

Срок готовности заключения по методу исследования кишечных потенциалов - 1 месяц после биопсии, а по методу кишечных органоидов - 3 месяца. Заключение выдается на утвержденном в ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П.Бочкова» на бланке.

Объем исследований может увеличиться после утверждения медицинских технологий для РФ, увеличения финансирования дорогостоящих расходных материалов для методов и штатов отделов.

Для записи детей на консультацию необходимо иметь направление от лечащего врача. Запись проводится по телефону: 8 (495) 587-33-66. Часы записи на прием с 9.00 до 15.00. Отделение находится по адресу: МО, г. Мытищи, ул. Коминтерна, д.24а, стр.1 (остановка микрорайон Химик, автобусы: 5, 21, 578). Электронная почта отделения - 84955873366@mail.ru .