



Российское Респираторное Общество



Ассоциация Медицинских Генетиков

Новый формат регистра пациентов с МВ в РФ 2020 год



Регистр пациентов с МВ Европейского общества муковисцидоза/кистозного фиброза



Длительность наблюдения – с 2008 г. по 2019 г.

38 стран

50 902 пациентов

Средний возраст живых – 21,4 лет

Старше 18 лет – (52,4%)

С хотя бы одной F508del – (80,8%)

Живы после трансплантации:

- легких - 2845 (5,8%)

- печени – 297 (0,6%)

Средний возраст смерти – 31,4 года



Россия:

Средний возраст - $12,8 \pm 9,6$ лет
(самый старший пациент - 69,0 лет).

Старше 18 лет – 24,7 %.



Для чего необходим Европейский Регистр Больных МВ?

Муковисцидоз (МВ) или кистозный фиброз - редкое заболевание. Для того, чтобы иметь правильное представление о МВ в Европе нам необходимо как можно больше данных о нем. Это поможет в понимании заболевания, в разработке новых европейских стандартов медицинской помощи, в проведении исследований и в информировании общественного здравоохранения.

Европейское Общество Кистозного Фиброза (Муковисцидоза) Регистр Больных (ECFSPR)

Собирает, анализирует и сравнивает данные детей и взрослых, больных муковисцидозом, проживающих в Европе и соседних странах, которые соглашаются быть занесены в Регистр. Эта информация используется для улучшения здоровья и благополучия людей с МВ.

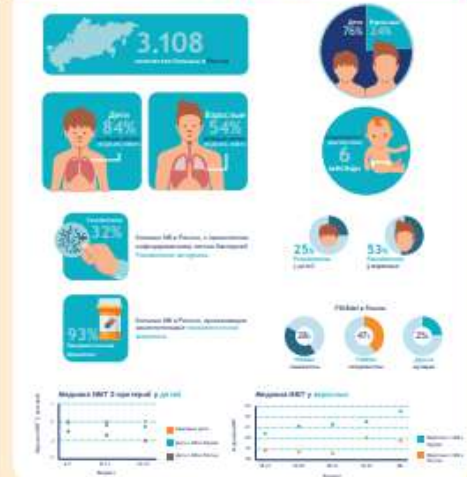
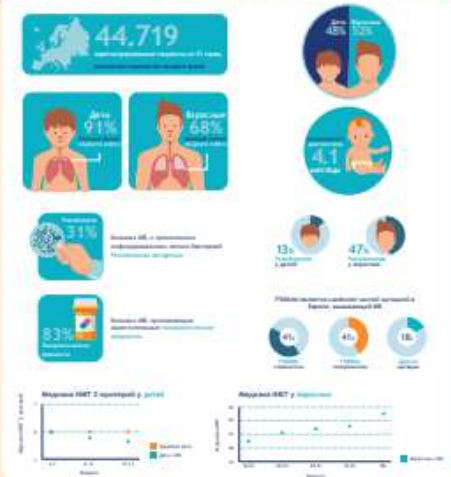
Как я могу использовать информацию из Регистра?

ECFSPR публикует: Годовые отчеты с демографическими и клиническими данными по всей Европе и "At-a-glance" (краткие) отчеты с ключевой информацией о МВ в Европе. Эти отчеты являются ценным инструментом для:

- национальной пациентской организации, чтобы обсудить пути улучшения помощи больным МВ в стране с представителями Министерства Здравоохранения и другими заинтересованными сторонами.
- центрами МВ для сравнения с другими странами и определить пути по улучшению работы.
- Вас сами, чтобы обсудить результаты и выводы с вашим доктором.

МВ в Европе

МВ в России



Медiana
FEV1 (л) в 1 год

ИМТ
в 1 год

Z-критерий
в 1 год

Функция легких:

- FEV1: количество воздуха, выходящее из легких. Это функциональный показатель здоровья, выражающий степень тяжести заболевания после рождения ребенка.
- FEV1:1%: показатель, который показывает, сколько воздуха выдыхается за первый процент от объема легких, который достигнут на уровне FEV1.

У взрослых МВ является хроническим заболеванием. МВ, которое развивается от рождения, является другим типом МВ.

Гетерозиготы: оба родителя страдают МВ.

Какие данные собираются?

- год/месяц рождения, пол
- генотип, симптомы во время установления диагноза
- функция легких, вес, рост, тип инфекции, лечение, некоторые осложнения

Данные являются интернациональными и хранятся в локальной базе данных. Мы используем стандартные руководства для обработки данных, под контролем комитета экспертов.

Что нужно сделать, чтобы меня внесли в ECFSPR?

Уточните в центре МВ, где Вы наблюдаетесь. Если центр участвует в ECFSPR, то Ваши данные уже должны быть включены, что должно быть подтверждено подписанной Вами формой согласия.

Если Ваш МВ центр не участвует, попросите доктора связаться с нами или пришлите нам его координаты, и мы сами свяжемся с ним.



Возможности регистра:

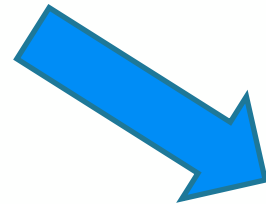
1. Эпидемиологические данные, сравнение различных регионов
2. Динамика основных показателей
3. Сравнение здоровья пациентов – носителей различных мутаций, при различных микробных патогенах в зависимости от проявлений МВ и его осложнений
4. Сравнение групп пациентов в пролонгированном исследовании
5. Оценка эффективности и безопасности препаратов
6. Моделирование процессов

Регистр больных муковисцидозом в Российской Федерации

2011-
2019



Проект Общероссийской общественной организации
«Всероссийская ассоциация для больных муковисцидозом»
и
Российского респираторного общества



2020 –
н.д.



Ассоциация медицинских генетиков и
Российское респираторное общество

Регистр больных МВ в РФ был создан в 2011-2019 во главе с профессором Н.И. Капрановым и академиком А.Г. Чучалиным.

**Российское респираторное общество
Общероссийская общественная организация
«Всероссийская ассоциация больных муковисцидозом»**

Регистр пациентов МВ в РФ с 2020 года во главе с профессором, чл.-корр. РАН Куцевым С. И. и профессором, чл.-корр. РАН Авдеевым С.Н.

**Российское респираторное общество
Ассоциации медицинских генетиков**

Приветственное слово



Капранов Николай Иванович
д.м.н., профессор, руководитель научной лаборатории легочной муковисцидоза ФГБУ «Медицинский научный центр» РАН, директор филиалов в Новосибирске и Московской области, академик РАН, заслуженный врач РФ

Муковисцидоз – монофакторное и мутационное заболевание. Несмотря на постоянное совершенствование методов лечения и реабилитации больных муковисцидозом, уровень их инвалидности в развитых странах до сих пор остается высоким. Требуется серьезное пересмотрение сложившейся ситуации в региональных центрах, поиск резервов для ранней диагностики заболевания, профилактики и своевременной терапии. В России в настоящее время создана сеть медицинских учреждений, состоящая из 57 региональных центров для диагностики и лечения детей и 10 – для взрослых больных муковисцидозом. В значительной их части созданы регистры, собирающие информацию как об основных диагностических критериях и первых симптомах заболевания, так и о различных текущих аспектах нутритивного и инфекционного статуса, лечебной функции, частоте обострений, объемах базисной терапии, наличии осложнений. Кроме того, регистры включают в себя, основные эпидемиологические показатели, такие как средняя возраст больных, количество пациентов, в т.ч. старше 18 лет, возраст постановки диагноза и др.

Регистр больных позволяет представить наиболее значимые симптомы, которыми манифестирует заболевание. Анализ выделенных данных позволяет проводить всестороннюю организационно-методическую поддержку, медико-социальную помощь данному контингенту больных, а также способствует международному сотрудничеству и научным исследованиям по проблеме муковисцидоза.

Уважаемые читатели!



Чучалин Александр Геннадьевич
д.м.н., академик РАН, директор ФГБУ «НИИ пульмонологии» ФМБА России, главный научный сотрудник ФГБУ «Медицинский научный центр» РАН, академик РАН, заслуженный врач РФ

Специальный выпуск журнала «Пульмонология» посвящен успешному проекту Общероссийской общественной организации «Всероссийская ассоциация для больных муковисцидозом» и Российского респираторного общества, в основе которого лежат формирование национального Регистра больных, страдающих муковисцидозом.

Небольшой группой врачей России во главе с профессором **Н.И. Капрановым** (исполнитель) и ведущим научным сотрудником НИИ пульмонологии ФМБА России **Е.Т.Авдеевым** (пульмонолог) сформирована национальная программа по диагностике, лечению и профилактике обострений муковисцидоза. Заметным успехом данной программы является повышение качества жизни больных и увеличение средней продолжительности до 40 лет и более (Московский регион).

Современный врач должен быть хорошо подготовлен по вопросам диагностики и лечения муковисцидоза, клинические проявления которого в разных возрастных группах имеют свои особенности. Так, если для аномально низкого содержания мышечной массы и другие проблемы лабораторные, то для взрослых пациентов более свойственны первые, когда проведена большая работа по генетической диагностике больных муковисцидозом. Впервые врачи России начали активно обследовать семейные генотипы и фенотипы муковисцидоза, выявляя как классические, так и те, которые длительное время протекают субклинически.

Специальный выпуск журнала «Пульмонология» отражает достижения российской пульмонологии и педиатрии в борьбе с болезнью, которая еще недавно уносила жизни детей раннего и подросткового возраста. Как всегда, мы обращаемся к каждому из врачей с надеждой на сотрудничество и дальнейшее успешное лечение больных муковисцидозом и МВТР-инфицированными лабораториями.

Оргкомитет Проекта Регистр больных муковисцидозом РФ



Капранова Наталья Юрьевна
д.м.н., профессор, главный научный сотрудник лаборатории клеточной иммунологии ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова», член рабочей группы экспертов по аномальному скринингу стандартам терапии и регистру Европейского общества по муковисцидозу (ECFS), Президент Общероссийской Общественной организации «Всероссийская ассоциация для больных муковисцидозом»; e-mail: tashirskaya@gmail.ru



Кондратьева Елена Ивановна
д.м.н., проф., руководитель научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова» (Российского центра муковисцидоза), заведующая кафедрой Генетики болезни дыхательной системы Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «МГНЦ», Руководитель центра муковисцидоза ГБУЗ МО «ДКМЦМО», член рабочей группы экспертов по диагностике Европейского общества по муковисцидозу (ECFS); e-mail: elenaprk@mail.ru



Красовский Стенислав Александрович
к.м.н., ст.н.с. лаборатории муковисцидоза ФГБУ «НИИ пульмонологии» ФМБА России и научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова», врач-пульмонолог ГБУЗ «Городская клиническая больница им. Д.Д. Плетеня» ДЗМ; e-mail: k_ravtsov@mail.ru



Авдеева Елена Юрьевна
к.м.н., зав. лабораторией муковисцидоза ФГБУ «НИИ пульмонологии» ФМБА России, доцент кафедры Генетики болезни дыхательной системы Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «МГНЦ», член рабочей группы экспертов по диагностике Европейского общества по муковисцидозу (ECFS); врач-пульмонолог ГБУЗ «Городская клиническая больница им. Д.Д. Плетеня» ДЗМ; e-mail: avdeeva@mail.ru



Воронкова Анна Юрьевна
к.м.н., зав. лабораторией клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова», врач высшей категории, врач-педиатр отделения муковисцидоза ФГБУЗ МО «ДКМЦМО»; e-mail: voronkova111@yandex.ru



Старикова Марина Александровна
к.м.н., зав. лабораторией клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова»; e-mail: registrycfrr@gmail.com



Куцев С.И. - доктор медицинских наук, член-корреспондент РАН, директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России.



Авдеев С.Н. – профессор, член-корреспондент РАН, заведующий кафедрой пульмонологии ФГАОУ ВО «Первый МГМУ им. И.М.Сеченова», главный внештатный специалист пульмонолог Министерства здравоохранения РФ.

**СОГЛАСИЕ НА ОБРАБОТКУ ПЕРСОНАЛЬНЫХ ДАННЫХ
И СВЕДЕНИЙ, СОСТАВЛЯЮЩИХ ВРАЧЕБНУЮ ТАЙНУ**

_____ 202_ г.

1. Субъект персональных данных:

Фамилия, имя, отчество: _____
 Адрес: _____
 Дата и место рождения: _____
 Документ, удостоверяющий личность: Паспорт, свидетельство о рождении, удостоверение личности военно-служащего _____
 Серия, номер _____
 дата выдачи _____
 выдавший орган _____
 Номер контактного телефона: +7 _____

далее – «Субъект персональных данных» или «Субъект».

2. Уполномоченный представитель Субъекта персональных данных (настоящий раздел «2» заполняется в случае, если согласие на обработку персональных данных Субъекта дается уполномоченным представителем Субъекта):

Фамилия, имя, отчество: _____
 Статус представителя: _____
 Адрес: _____
 Номер основного документа, удостоверяющего его личность, сведения о дате выдачи указанного документа и выдавшем его органе, реквизиты доверенности или иного документа, подтверждающего полномочия этого представителя: _____

Принимаю решение о предоставлении моих персональных данных и даю согласие на их обработку свободно, своей волей и в своем интересе, а также – даю согласие на передачу сведений, составляющих врачебную тайну вышеуказанным лицам – операторам персональных данных (в соответствии со статьей 9 федерального закона от 27.06.2006 г. № 152-ФЗ «О персональных данных», и статьей 13 федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»).

3. Операторы персональных данных (далее – «Операторы») и лица, обрабатывающие персональные данные по договору с Оператором:**3.1. Наименование Оператора:**

- Акционерное общество «Астон Консалтинг», зарегистрированное по адресу: 115184 г. Москва, ул. Малая Ордынка, дом 39, строение 1, этаж 4, перед направлением писем следует уточнить актуальный почтовый (контактный) адрес на интернет-сайте <http://aston-health.com>
- Ассоциация медицинских генетиков, зарегистрированная по адресу: 121069, г. Москва, Новинский бульвар, дом 18, строение 1, помещение VIII

3.2. Наименование лиц, обрабатывающих персональные данные Субъекта по договору с АО «Астон Консалтинг»:

- ООО «ИБС ДатаФорт», зарегистрированное по адресу: 127434, г. Москва, Дмитровское шоссе, д. 9Б.
- Иные лица, обрабатывающие данные по договору с Оператором (на усмотрение и под ответственность Оператора)

4. Цели обработки персональных данных и сведений, составляющих врачебную тайну:

- 4.1. Содействие высококачественным исследованиям в области диагностики и терапии муковисцидоза (МВ). Оказание помощи научным, медицинским организациям и специалистам, организаторам здравоохранения и фирмам – производителям лекарственных препаратов и средств медицинской реабилитации в получении новых знаний о муковисцидозе, содействие внедрению новых стандартов медицинской помощи, оценке качества медицинской помощи, эффективности лекарственных средств и медицинских услуг с точки зрения ориентированности на пациента. Повышение безопасности, эффективности, доступности, своевременности и экономической целесообразности применения терапии. Способствование повышению качества и продолжительности жизни пациента. Планирование расходов здравоохранения. Получение реального представления о существующей медицинской практике, ее особенностях в различных регионах страны или медицинских учреждениях.
- 4.2. Предоставление сведений о Субъекте с муковисцидозом в «Базу данных «Регистра пациентов с муковисцидозом в Российской Федерации» для возможного последующего формирования предложений для государственных программ в области здравоохранения, выделения государственных грантов с целью наилучшего исследования заболевания, а также для принятия мер, направленных на социально-экономическую адаптацию лиц, которым поставлен вышеуказанный диагноз.
- 4.3. Обеспечение юридической безопасности Субъекта персональных данных. Ведение внутренней отчетности и операционной деятельности в информационной системе персональных данных Оператора. Обеспечение деловых интересов и целей Оператора.

5. Перечень персональных данных и данных, составляющих врачебную тайну, на обработку которых дается согласие субъекта персональных данных

- 5.1. Фамилия, имя, отчество; дата рождения; данные документа, удостоверяющего личность, пол, контактная информация, номера для мобильной связи, адрес электронной почты, место жительства; место регистрации; анамнез; диагноз; сведения об организациях, оказавших медицинские услуги; вид оказанной медицинской помощи; иные значимые сведения, способствующие пониманию течения заболевания, его этиологии, эффективности терапии, сведения о результатах диагностических и лабораторных исследований, сведения о занятости Субъекта, биометрические персональные данные Субъекта, а также любые иные данные, которые могут потребоваться Оператору в связи с осуществлением целей, указанных в п. 4 выше.

6. Перечень действий с персональными данными и данными, составляющими врачебную тайну, на совершение которых дается согласие, общее описание используемых оператором способов обработки персональных данных

- 6.1. Обработка данных, включая сбор, систематизацию, классифицирование, накопление, хранение, уточнение (обновление, изменение), использование, анализ, статистическая обработка, распространение, обезличивание (деперсонификация), блокирование, уничтожение данных.
- 6.2. Передача деперсонифицированных (обезличенных) данных третьим лицам (в том числе – медицинским, благотворительным и/или некоммерческим организациям, организаторам здравоохранения, а также фармацевтическим организациям, «Европейскому обществу муковисцидоза», с которыми у Оператора будут заключены соответствующие договоры, с правом указанным в настоящем пункте третьим лицам без ограничений совершать в отношении предоставленных им обезличенных данных действий, направленных на повышение качества медицинской помощи пациентам, оценку состояния здоровья пациентов, потребности в терапии и в специалистах, оказывающих медицинскую помощь пациентам с муковисцидозом, для разработки новых видов диагностики и терапии, при условии обеспечения третьими лицами мер безопасности, указанных в нормативно-правовых актах, регулирующих вопросы безопасной обработки персональных данных.

7. Общее описание используемых Оператором способов обработки персональных данных

- 7.1. Обработка Персональных данных Оператором осуществляется при помощи способов, обеспечивающих конфиденциальность таких данных, за исключением следующих случаев: (1) в случае обезличивания Персональных данных; (2) в отношении общедоступных Персональных данных; и при соблюдении установленных требований к обеспечению безопасности персональных данных в соответствии с действующим законодательством.
- 7.2. Оператор принимает необходимые организационные и технические меры для защиты Персональных данных от неправомерного или случайного доступа к ним, уничтожения, изменения, блокирования, копирования, распространения Персональных данных, а также от иных неправомерных действий.
- 7.3. Субъект персональных данных уведомлен о том, что он (она) в любой момент времени, письменно обратившись к Оператору, вправе запросить перечень наименований и адресов любых получателей Персональных данных, ознакомиться с имеющимися у Оператора своими собственными Персональными данными, обратиться с просьбой о предоставлении дополнительной информации в отношении хранения и обработки Персональных данных или же потребовать внесения любых необходимых изменений в Персональные данные для их уточнения.

8. Срок, в течение которого действует согласие субъекта персональных данных, а также способ его отзыва

8.1. Настоящее согласие Субъекта Данных действует в течение неопределенного срока. Субъект Персональных данных может отозвать настоящее согласие путем направления Оператору письменного уведомления не менее чем за 30 (тридцати) дней до предполагаемой даты отзыва настоящего согласия. Отзыв не будет иметь обратной силы в отношении Персональных данных, прошедших обработку до вступления в силу такого отзыва

9. Подпись

Настоящее Согласие составлено на русском языке.

Дата подписания согласия: ____ / ____ / ____.

Личная собственноручная подпись Субъекта / уполномоченного представителя Субъекта:

 подпись фамилия, имя отчество

С января 2021 г. и далее:

- Подписание обновленного ИС вновь выявленными пациентами, достигшими совершеннолетия, пациентами, переведенными в другой центр, приехавшим в РФ
- Повторная подпись ИС остальных пациентов планируется провести в течение последующих 1–3 лет.



Минобрнауки России
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
(ФГБНУ «МГНЦ»)

от «10» февраля 2021 г.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Этического комитета ФГБНУ «МГНЦ»

Согласие на обработку персональных данных и сведений, составляющих врачебную тайну для «Базы данных «Регистра пациентов с муковисцидозом в Российской Федерации»» (приложение) не противоречит международным этическим нормам и одобрено этическим комитетом ФГБНУ «МГНЦ».

Председатель этического комитета ФГБНУ «МГНЦ»

д.б.н., проф.

 Курило Л.Ф.

Новый формат регистра пациентов с муковисцидозом. Преимущества.

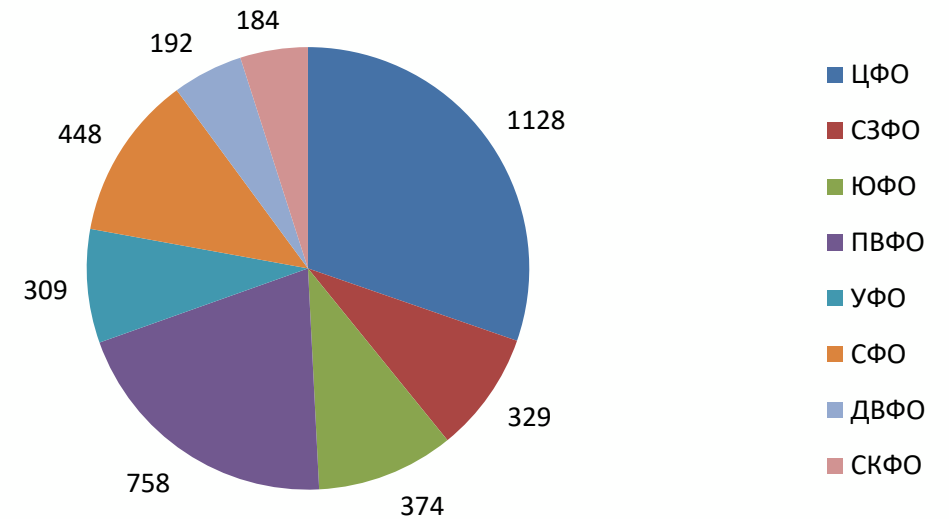
- Защита персональных данных
- Паспортная часть, генотип, диагностика заболевания – фиксированы
- Генотип меняется по заявлению оператором регистра
- Удобство и простота введения данных без ошибок
- Ожидается снижение числа ошибок
- Передача деперсонифицированных (обезличенных) данных третьим лицам (в том числе – медицинским, благотворительным и/или некоммерческим организациям, организаторам здравоохранения, а также фармацевтическим организациям, «Европейскому обществу муковисцидоза», с которыми у Оператора будут заключены соответствующие договоры, с правом указанным в настоящем пункте третьим лицам без ограничений совершать в отношении предоставленных им обезличенных данных действий, направленных на повышение качества медицинской помощи пациентам, оценку состояния здоровья пациентов, потребности в терапии и в специалистах, оказывающих медицинскую помощь пациентам с муковисцидозом, для разработки новых видов диагностики и терапии, при условии обеспечения третьими лицами мер безопасности, указанных в нормативно-правовых актах, регулирующих вопросы безопасной обработки персональных данных. (из согласия на обработку персональных данных)

География регистра 2020 года



Регионы, включенные в Регистр в 2020 г.

Примечание: темно-оранжевым цветом показаны регионы, представившие полные данные по больным муковисцидозом (дети и взрослые), оранжевым – регионы, пациенты которых, наблюдаются в других субъектах РФ, песочный цвет – данные никак не представлены.



В Регистр включены данные 82 региона-субъекта Российской Федерации

ЦФО – Центральный федеральный округ (n=1128), из них Москва = 447

СЗФО – Северо-западный федеральный округ (n=329), из них Санкт-Петербург = 181

ЮФО – Южный федеральный округ (n=374)

ПФО – Приволжский федеральный округ (n=758)

УФО – Уральский федеральный округ (n=309)

СФО – Сибирский федеральный округ (n=448)

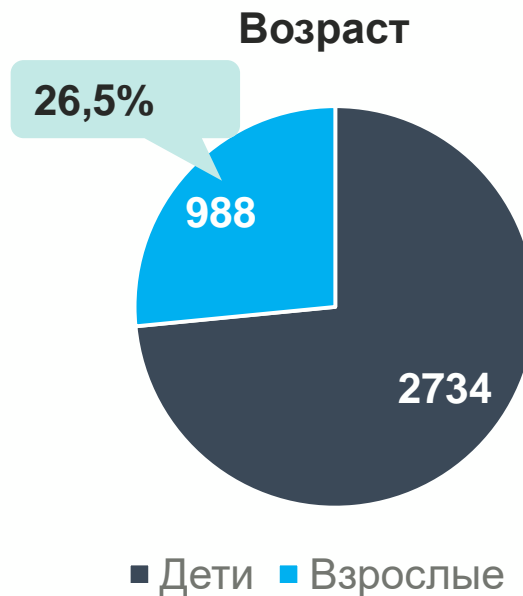
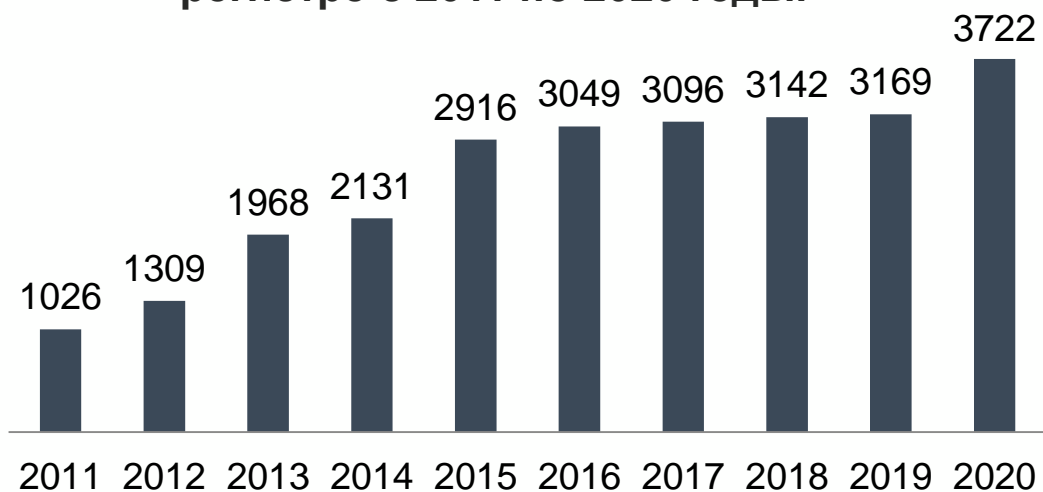
ДВФО – Дальневосточный федеральный округ (n=192)

СКФО – Северо-Кавказский федеральный округ (n=184)

База данных «Регистр пациентов с муковисцидозом в РФ»

В Регистр **2020** г. были включены данные **3722 больных**: **2567** живых и **32** умерших, наблюдающихся в текущем году, а также **1123** пациентов, которые не наблюдались в текущем году.

Динамика численности пациентов в регистре с 2011 по 2020 годы.



Средний возраст, лет



Таргетная терапия была назначена 23 пациентам:

- Ивакафтор (Калидеко) (97 мутаций) – **7**
- Люмакафтор / Ивакафтор (Оркамби) – **6**
- Тезакафтор /Ивакафтор (Симдеко) (154 мутации) - **5**
- Элексафактор / Тезакафтор / Ивакафтор (Трикафта) (177 мутаций или гетеро/гомозигота по F508del) – **5**

Генетическое исследование было проведено **93,0%** больным. Детям данное исследование было проведено в **93,7%**, взрослым – в **91,3%** случаев.

Динамика основных демографических показателей пациентов с МВ по данным национального регистра РФ за 2011-2020 гг.

Показатель	2011	2012	2013	2014	2015	2018	2019	2020
Количество пациентов, (n), в том числе взрослых, (%)	1026; 24,95	1309; 28,11	1968; 28,61	2131; 29,19	2604; 20,3	3142; 24,7	3169; 25,5	3722; 26,5
Живы, n	1011	1251	1707	1815	2877	3091	3117	3690
Возраст годы, M ± SD	11,5 ± 8,9	11,8 ± 8,9	11,9 ± 9,1	12,2 ± 9,4	12,1 ± 9,5	12,8 ± 9,6	13,2 ± 9,8	13,7 ± 9,7
Возраст установления диагноза, годы, M ± SD	3,3 ± 5,5	3,5 ± 5,6	3,4 ± 6,1	3,3 ± 5,8	3,2 ± 5,8	3,1 ± 6,1	3,2 ± 6,4	3,6 ± 6,1
Выявлено по неонатальному скринингу, всего %	28,8	32,4	36,0	38,5	40,0	48,2	49,7	52,3
Выявлено по неонатальному скринингу, в текущем году %	78,3	73,8	75,0	79,8	74,6	72,9	64,9	80,2
Охват генетическим исследованием, %	91,8	91,1	87,5	87,7	88,2	94,3	95,0	93,0%
Умерли, n	15	20	32	32	39	51	52	32
Возраст смерти M ± SD, годы ,	15,9 ± 12,7	17,3 ± 8,8	17,1 ± 8,8	14,5 ± 10,4	18,9 ± 10,1	22,6±9,9	22,5 ± 12,2	17,3 ± 10,7

Результаты охвата ДНК диагностикой пациентов РФ

Год	2011 г n=1026	2012 г. n=1309	2013 г. n=1968	2014 г. n=2131	2015 г. n=2916	2016 г. n=3049	2017 г. n=3096	2018 г. n=3142	2019 г. n=3169,	2020 n=3722
Охват генетическим исследованием, %	91,8	91,1	87,5	87,7	88,2	90,4	92,4	94,3	95,0	93,0
Доля выявленных мутаций, %*	80,0	80,4	79,1	79,5	81,9	84,1	88,3	89,3	90,2	89,9
2 выявленные мутации, %*	69,1	69,2	66,1	66,5	70,4	73,4	80,2	82,4	83,5	83,3
1 выявленная мутация, %*	21,4	22,4	25,9	25,2	23,1	20,8	16,1	14,0	13,3	13,3
обе мутации не выявлены, %*	9,5	8,4	8,0	8,3	6,5	5,8	3,7	3,7	3,2	3,5

№	Генетический вариант	%
1	F508del*	52,8
2	CFTRdele2,3	6,2
3	E92K	3,0
4	2143delT	2,1
5	3849+10kbC->T *	2,0
6	W1282X	1,9
7	2184insA	1,8
8	1677delTA	1,8
9	N1303K	1,5
10	G542X	1,3

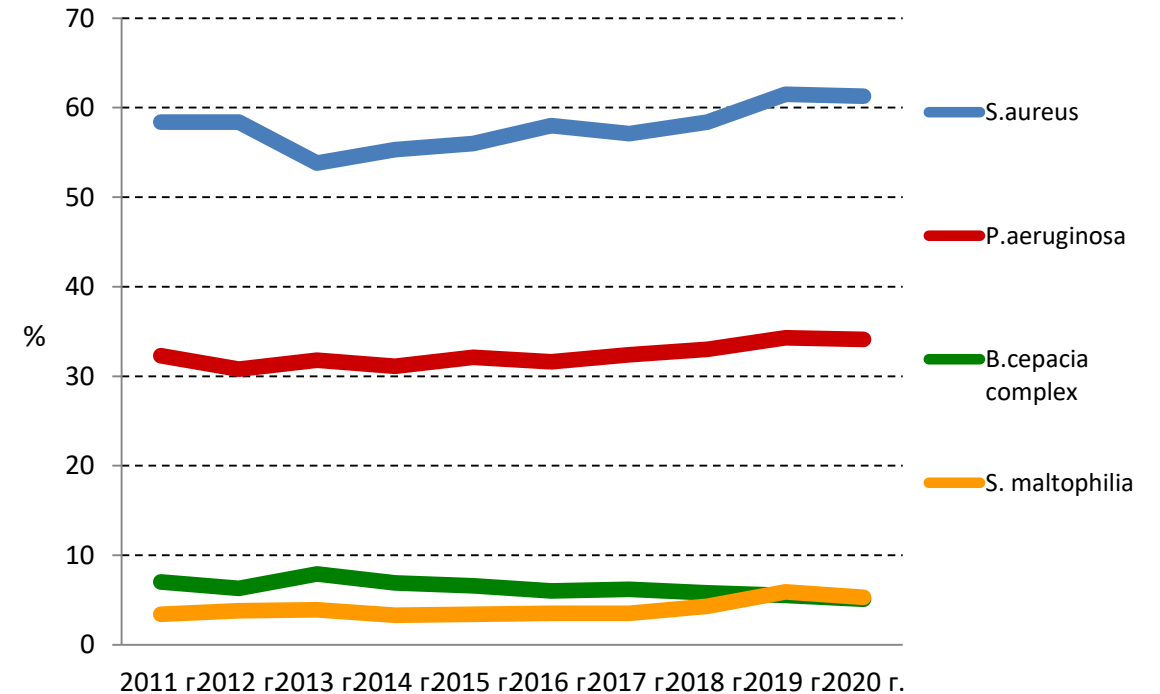
Всего в 2018 году выявлено 210 генетических вариантов (в 2011 г. – 73) и

99 - неоднократно,

42 из них не описаны в международных базах.

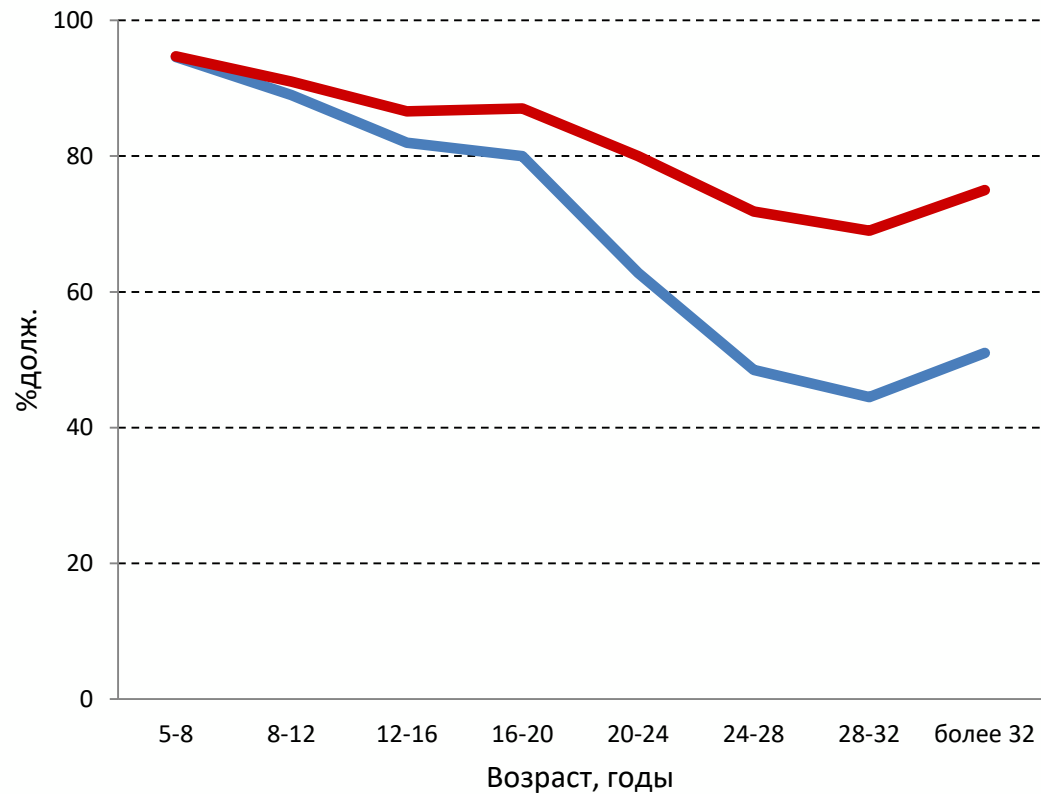
Характеристика бактериальной микрофлоры дыхательного тракта пациентов с муковисцидозом

Флора	Все	Дети	Взрослые
<i>S.aureus</i> , %	63,1	65,2	53,0
<i>MRSA</i> , %	3,1	2,8	4,6
<i>P.aeruginosa</i> (хроническое инфицирование), %	34,1	28,5	59,8
<i>P.aeruginosa</i> (интермиттирующий высев), %	16,9	18,2	11,1
<i>B.ceracia complex</i> , %	5,1	3,8	11,2
<i>S.maltophilia</i> , %	5,3	5,4	5,0
<i>Achromobacter spp.</i> , %	7,6	6,1	14,6
Нетуберкулезные микобактерии, %	1,7	1,4	3,0
<i>Haemophilus influenzae</i> , %	3,8	4,5	0,5
Кишечная палочка, %	4,4	4,9	2,3

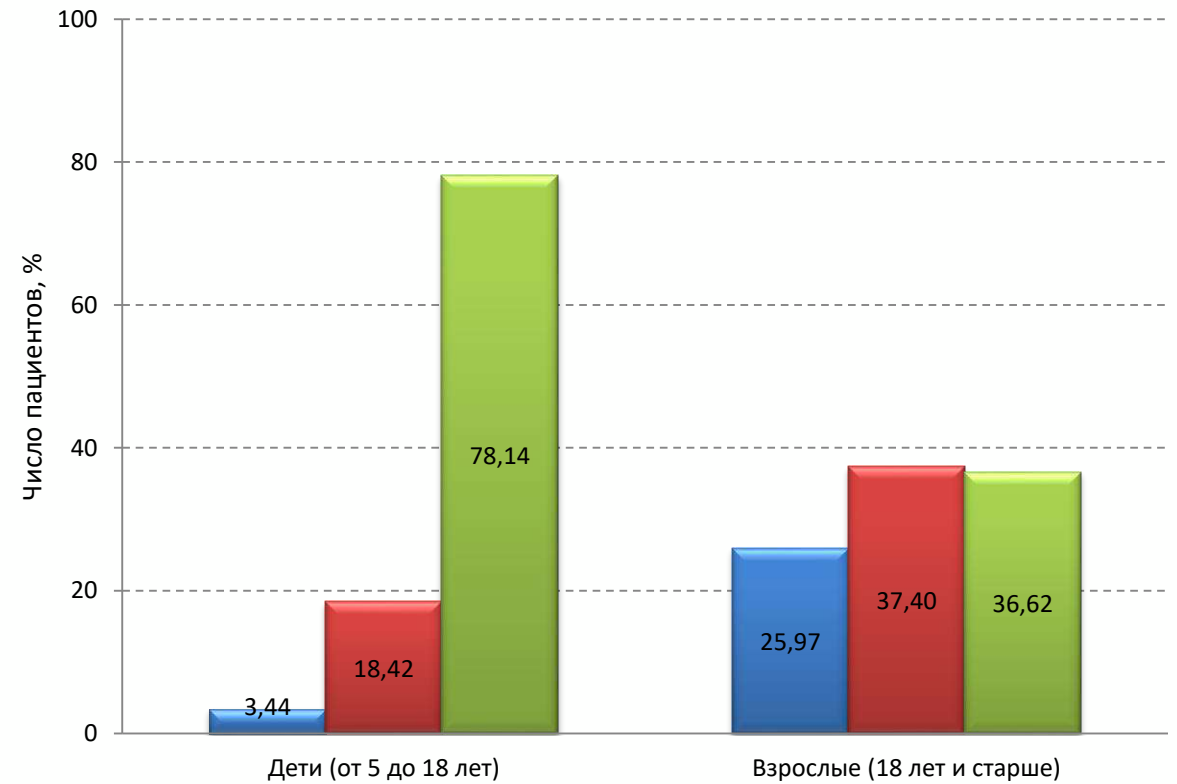


Динамика структуры микрофлоры (регистры 2011–2020 гг.)

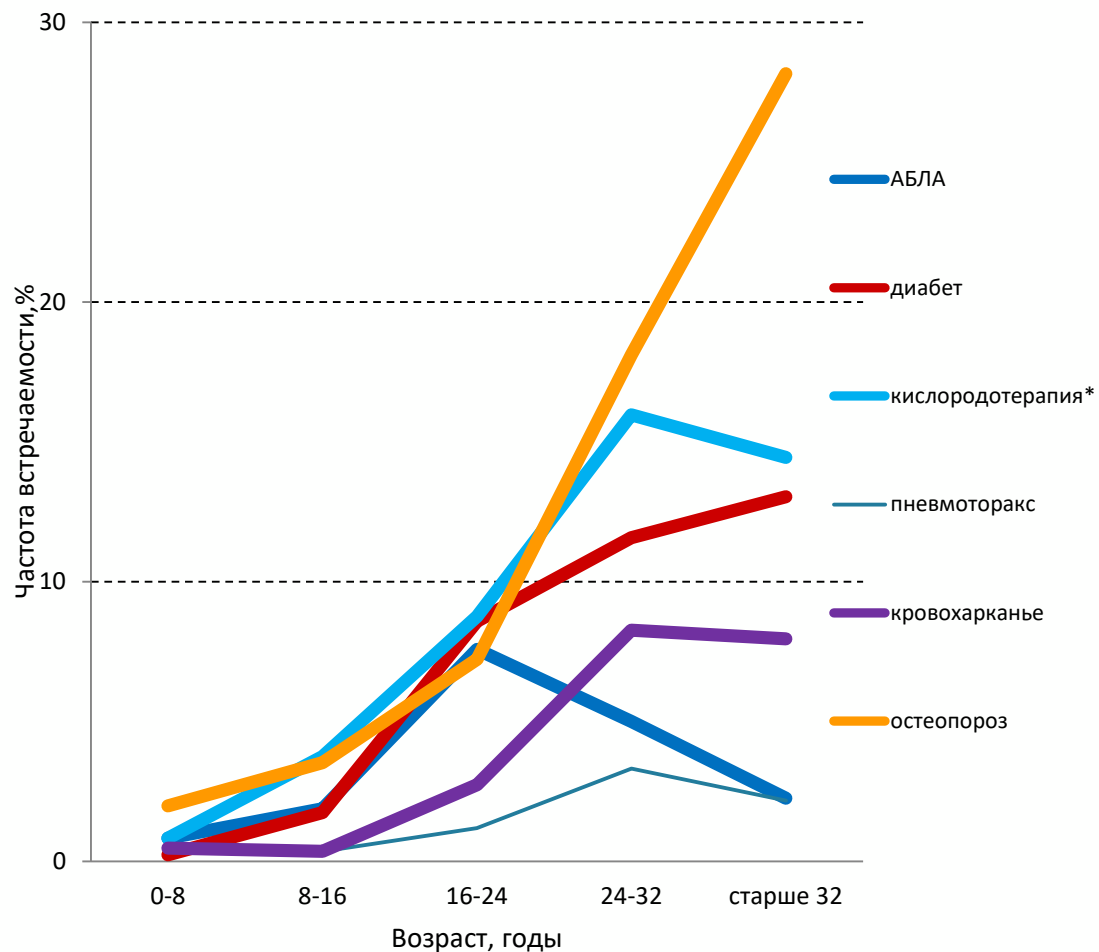
Функция легких у пациентов РФ (регистр 2020)



— ОФВ1 (медиана) — ФЖЕЛ (медиана)



■ до 40 %долж. ■ 40-70 %долж. ■ более 70 %долж.



Частота развития аллергического бронхолегочного аспергиллеза (АБЛА), сахарного диабета с ежедневным применением инсулина, пневмоторакса (с дренированием грудной клетки), кровохарканья (легочного кровотечения), остеопороза (низкой костной массы) и применения кислородотерапии в зависимости от возраста больных.

Терапия	Все	Дети	Взрослые
Гипертонический раствор натрия хлорида (>3мес), %	72,7	74,2	66,1
Ингаляции Маннитола (>3мес), %	3,9	3,6	5,3
Антибиотики			
ингаляционные, %	45,7	42,2	62,0
внутривенные, %	32,3	26,4	59,3
пероральные, %	57,4	52,6	79,7
Бронходилататоры, (>3мес), %	45,5	40,1	70,7
Глюкокортикостероиды(>3мес)			
ингаляционные, %	10,3	7,5	23,4
системные, %	3,6	2,6	8,1
Дорназа альфа (>3мес), %	95,2	97,0	86,9
Азитромицин (>3мес), %	26,5	22,2	46,2
Урсодезоксихолевая кислота, %	88,1	91,7	71,2
Панкреатические ферменты, %	93,3	94,8	86,1
Ингибиторы протонной помпы (>3мес), %	23,5	20,3	38,4
Жирорастворимые витамины, (>3мес) %	91,2	94,0	78,4
Кинезитерапия, %	81,6	85,4	64,5
Кислородотерапия, %	4,4	2,6	13,1
CFTR модуляторы, %			
Ивакафтор	0,31	0,05	1,47
Люмакафтор / Ивакафтор	0,26	0,05	1,23
Тезакафтор /Ивакафтор	0,22	0,11	0,74
Элексафактор / Тезакафтор / Ивакафтор	0,22	0,11	0,74
Неинвазивная вентиляция легких, (>3мес), %			
CPAP (режим постоянного положительного давления в дыхательных путях)	0,84	0,76	1,26
BiPAP (режим двухуровневого положительного давления в дыхательных			15



Заполнение регистра пациентов с муковисцидозом 2021 стартовало с 1 декабря 2021 Завершение сбора данных 10 мая 2022

Контакты:

1. Кондратьева Елена Ивановна – руководитель научно-клинического отдела муковисцидозом ФГБНУ «МГНЦ», руководитель орг.комитета регистра - elenafpk@mail.ru
2. Скударева Елена Геннадьевна (Астон консалтинг) - e.skudareva@aston-health.com
3. Старинова Марина - менеджер регистра - registrycfrf@gmail.com

Запись вебинаров о правилах заполнения регистра – Фонд «Острова»: ostrovaspb@gmail.com