

RARUS

ЖУРНАЛ ОБ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

17 | 2020 |

WWW.RARE-DISEASES.RU

РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ

В РОССИИ

ТЕМА
НОМЕРА:

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ
болезни
обмена
веществ

ДИЕТА ЛЕЧИТ
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

ВИТАМИНЫ
И КОФАКТОРЫ
ПОМОГАЮТ ФЕРМЕНТАМ

СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЕ
ЛЕЧЕБНОЕ ПИТАНИЕ:
ЗАКОНОДАТЕЛЬСТВО

МАССОВЫЙ СКРИНИНГ
НОВОРОЖДЕННЫХ:
НОВЫЕ ГОРИЗОНТЫ

ИСТОРИЯ НАУКИ: УЧЕНЫЙ ФЕЛЛИНГ И ТЕСТ ГАТРИ

Фенилкетонурия • Тирозинемия • Нарушения окисления жирных кислот • Органические ацидурии



Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний

«И ПУСТЬ НАШИ ДЕТИ – "ДРУГИЕ", НО МЫ ОДНА СЕМЬЯ И ЛЮБИМ ИХ»
Мухаммаднаби – 10 лет, Мухаммадмансур – 6 лет, Умар – 2 года

Трое из наших четверых детей страдают тяжелой болезнью. Слабость не позволяет им играть с другими, трудно ходить, деформация рук мешает держать ложку...

Пусть наши дети – «другие», но мы одна семья и любим их. У Мухаммаднаби доброе сердце и огромное терпение, он любит футбол и шашки. Мухаммадмансур – любопытный, сладкоежка и обожает мультфильмы. Умар всегда готов помочь по дому, увлекается конструированием.

Всем желаем любить другого человека таким, какой он есть!»

Баходур, отец



«РЕДКИЕ СУДЬБЫ. ЖИЗНЬ И НАДЕЖДА»
ВЫСТАВКА В ГОСУДАРСТВЕННОЙ ДУМЕ
РОССИИ, МАРТ 2020 ГОДА

Мукополисахаридоз тип IV



Ирина Мясникова,
председатель правления
Всероссийского общества
редких (орфанных)
заболеваний (ВООЗ)



Екатерина Захарова,
д.м.н., профессор,
председатель Экспертного
совета ВООЗ

Дорогие друзья! Этот номер посвящен наследственным болезням обмена веществ – большой группе редких болезней. Именно для таких наследственных заболеваний создано больше всего методов терапии, а на некоторые из болезней даже проводится массовый скрининг новорожденных.

Появление этого класса болезней человека датируется 1908 годом, когда замечательный врач и биохимик Арчибалд Гаррод описал болезнь «алкаптонурия» и показал, что существует связь между определенным биохимическим нарушением и клиническими проявлениями болезни, и эти нарушения наследуются. Сейчас известно уже более 1000 различных форм нарушений обмена веществ, и продолжается открытие новых.

Все взаимосвязано, все взаимосвязаны

На клиническом уровне диагностировать эти болезни очень сложно: они умеют маскироваться под более частые заболевания – инфекцию, детский церебральный паралич, эпилепсию, гепатит. Мы расскажем про одно из таких заболеваний – тирозинемия тип I, которая может протекать под маской гепатита или рахита.

Большая часть номера посвящена одной из самых известных и частых наследственных болезней обмена веществ – фенилкетонурии (ФКУ). Это легендарное заболевание, с которого началась и история диетотерапии наследственных болезней, и массового скрининга новорожденных на редкие болезни. Сегодня на ФКУ тестируют младенцев практически во всем мире, и с первых дней жизни им назначают диетотерапию. А недавно появились лекарственные препараты, позволяющие значительно улучшить качество жизни больных.

Герои нашего номера – пациенты и их родители, руководители общественных организаций, которые помогают в битве с редкими заболеваниями. Вы найдете на страницах журнала интервью с экспертами, а еще советы психолога, которые будут полезны всем вне зависимости от диагноза.

Одной из добрых традиций стали зарисовки о замечательных ученых, подвижниках медицины. В этом номере будет рассказ о тех, кто открыл ФКУ, придумал первые тесты по диагностике и обосновал подходы к лечению болезни. История этих открытий неразрывно связана с семьями пациентов, которые являются главными двигателями бесконечного процесса познания и построения нового в медицине.

Помня о прошлом, мы говорим и о будущем. Начинаем серию публикаций о будущем медицины. Немного порассуждаем о времени, в котором главной наукой станет генетика, а анализ последовательности ДНК окажется такой же рутинной диагностикой, как сегодня определение гемоглобина. Поговорим о будущем, которое уже близко и в котором для большего числа болезней, в том числе и редких, будут созданы методы терапии, ученые научатся «исправлять» гены, корректировать метаболические процессы с помощью малых молекул. И очень важно, что пациент и врач будут партнерами, которые станут лечить болезни сообща! Любим своих близких, уважаем себя и обязательно посмотрим вперед – с уверенностью и надеждой. 📌

Редкие (орфанные) заболевания (англ. rare disease, orphan disease) затрагивают небольшую часть популяции. Многие являются генетическими и сопровождаются всю жизнь

7000

орфанных заболеваний зафиксировано в мире

5×7

– каждую неделю в медицинской литературе описывается в среднем пять новых редких болезней

2 000 000–7 000 000

– столько россиян, по разным экспертным оценкам, действительно находится в зоне редких болезней



3

ЗАГЛАВНОЕ

Ирина Мясникова,
Екатерина Захарова
Все взаимосвязано, все взаимосвязаны

6

ОТКРЫТЫЙ ВОПРОС

Сергей Куцев, директор ФГБНУ
«Медико-генетический научный
центр», главный внештатный специалист
Минздрава РФ по медицинской генетике
Важна каждая минута

8

СЦЕНАРИИ

Екатерина Захарова, д.м.н., профессор,
медицинский генетик
Размышления о медицине будущего, которой еще нет, но которая уже рядом



16

СОБЫТИЕ

«Редкие судьбы. Жизнь и надежда»
Выставка в парламенте стала местом торжеств и чудес

**ТЕМА НОМЕРА**

24
Фенилкетонурия
и диетотерапия



32
История одной семьи
Судьба на чаше весов



38
Эксперт
Татьяна Бушуева:
«ФКУ – это образ жизни»



48
Двуликий Янус – игры
тирозинемии тип I
Заблевание легко перепутать
с другими. Но для тех, кто успешно
прошел диагностическую Одиссею,
сегодня уже есть терапия



54
Нарушение синтеза
желчных кислот



56
ТРАЕКТОРИЯ СУДЬБЫ
«Пляшущие человечки»
Болезнь Гентингтона приходит
незаметно, хватается крепко

64

РЕСУРСЫ

Близко, да не укусишь
Лечебное питание – важная часть терапии для многих пациентов с орфанными заболеваниями, но не всегда и не всем продукты легко получить

72

Полезно и необходимо знать
Новый медиапроект «Редкая библиотека» позволит получить качественную информацию о редких болезнях



76

ОПЫТ БЕЗ ГРАНИЦ

Орфанный мир строит дом в онлайн

80

НАУЧНАЯ ТЕМА

«Знание – это смирение»
Асбьерн Феллинг преодолел свою болезнь и сделал научное открытие, которое по сей день спасает тысячи детей

86

ДУШЕВНЫЕ СИЛЫ

Психолог Лариса Пыжьянова:
«Здесь гораздо больше любви»

94

ОБЩЕЕ ДЕЛО

В парламент доставили стратегический игрушечный запас
Доброе дело объединило сельских и столичных школьников, врачей, общественников и зубного врача



100

О НАС

Всероссийское общество
орфанных заболеваний



Сергей Куцев,
директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», главный внештатный специалист Минздрава РФ по медицинской генетике, д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН

Важна каждая минута

Самый правильный подход к помощи пациентам с редкими болезнями – ранняя постановка диагноза, на доклинической стадии. И это возможно с помощью современных технологий скрининга новорожденных. Реально и необходимо выявить заболевание и сразу начать лечение, чтобы избежать тяжелых осложнений.

Всем известный пример – массовый скрининг новорожденных на фенилкетонурию. Уже с 1970-х годов в мире и с 1980-х годов в России такой метод позволяет детям с фенилкетонурией расти и развиваться совершенно нормально. Поэтому выделение дополнительных государственных средств важно не только на лекарственное обеспечение (это, конечно, основные расходы), но и на раннюю диагностику. Мы очень надеемся, что часть средств, которые с 2021 года дополнительно выделяются на редкие болезни, будет включать и затраты на массовый скрининг новорожденных.

Если говорить про те заболевания, на которые скрининг должен быть расширен, это, конечно, наследственные болезни обмена веществ, для которых существует лечебное питание. Целесообразен скрининг на иммунодефициты, спинальную мышечную атрофию, болезнь Помпе, мукополисахаридоз I типа. Особое внимание нужно обратить на болезни, для которых принципиальны ранняя диагностика и начало терапии. В некоторых странах такой скрининг уже внедрен, проводится, причем весьма успешно.

Важно, чтобы диагностика и лечение двигались вместе. Сейчас

диагностические возможности опережают лечебные. Практически нет такого наследственного заболевания, которое мы в России не могли бы диагностировать. А вот лечение пока существует для очень ограниченного круга редких болезней. Очень жаль, когда есть возможность лечения, но она упущена. Сроки начала терапии принципиально важны. Как пример – наследственные болезни обмена: если диагноз устанавливают в первые дни жизни, можно начать диетотерапию, практически избежать основных осложнений и спасти сотни детских жизней.

Для таких болезней, как мукополисахаридоз I типа, существует возможность трансплантации гемопоэтических клеток, но ее нужно выполнить вовремя, до двухлетнего возраста, чтобы не произошли необратимые изменения со стороны нервной системы. А при иммунодефицитах дети могут в любой момент погибнуть на фоне инфекции или после проведения вакцинации, поэтому ранняя диагностика спасет тысячи пациентов. И конечно, что касается болезней, для которых разработаны такие инновационные подходы, как генотерапия или ферментная заместительная терапия, диагностика с первых недель жизни – единственный путь к практически полному излечению.

Поэтому именно сейчас, когда государство уделяет столько внимания орфанным заболеваниям и помогает в терапии, нужно параллельно решать вопросы о массовом скрининге новорожденных на эти болезни. ■

«Направление дополнительных государственных средств важно не только на лекарственное обеспечение, но и на раннюю диагностику. Мы очень надеемся, что часть средств, которые с 2021 года дополнительно выделяются на редкие болезни, будет включать и затраты на массовый скрининг новорожденных»



ОЛЬГА БАШКИРОВА,
мама пациента с фенилкетонурией

6

Практически нет такого наследственного заболевания, которое мы в России не могли бы диагностировать. А вот лечение пока существует для очень ограниченного круга редких болезней



ТАТЬЯНА БУШУЕВА,
ведущий научный сотрудник ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Министерства здравоохранения России, д.м.н.

32

Раньше у нас еще возникали перебои с лекарством и аминокислотной смесью, потому что покупали за свой счет. Но в случае нашего заболевания, если терапия не поступает вовремя, это самое страшное

8

Размышления о медицине будущего, которой еще нет, но которая уже рядом



ЛАРИСА ПЫЖЬЯНОВА,
психолог детского хосписа «Дом с маяком», к.псх.н.

38

Есть проблема в родительском отношении, если семья психологически не готова, что у ребенка будет оформлена инвалидность, усматривается в этом некоторую ущербность, ущербность своего ребенка



ИРИНА ВИТКОВСКАЯ,
заместитель главного врача Морозовской детской городской клинической больницы, к.м.н.

64

Обсуждают идею перевода на федеральный уровень всех закупок для пациентов с редкими заболеваниями. Безусловно, для лекарственных препаратов это крайне важно, но в случае с лечебным питанием могут возникнуть проблемы

86

Если при таком состоянии ребенка взрослые будут делать вид, что ничего не происходит и все замечательно, то у ребенка возникнут диссонанс, обида, что его обманывают, а происходит что-то страшное

Размышления о медицине будущего,



которой
еще нет,
но которая
уже рядом



Екатерина Захарова,
д.м.н., профессор,
медицинский генетик

**Применение
микродатчиков,
роботов-хирургов,
медицинских гаджетов
и компьютерных
программ
диагностики
становится
привычным средством
организации лечебного
процесса**

За диагнозом – в Google: несмотря на риски и минусы, непрофессиональная диагностика будет набирать обороты

На помощь врачу будет приходиться все больше и больше специальных диагностических программ и алгоритмов. Ошибок в диагнозе станет меньше

Дистанционные консультации станут нужны не только для диагноза, но и для лечения, реабилитации

Диагноз через клик, врачи-роботы, изобретение таблетки для одного пациента. Какой станет медицина нового века? Смогут ли врачи быть всегда добрыми, пациенты – самостоятельными, чиновники – сердечными, а наука – стремительной? Нужен ли нам идеальный человек? И почему так нужны «особые»?

ХИРУРГ В СУПЕРОЧКАХ И ДРУГИЕ ПРИКЛЮЧЕНИЯ МЕДИЦИНЫ ЗАВТРАШНЕГО ДНЯ

На наших глазах медицина преобразуется, она перестает быть отдельной наукой-искусством, в ней развиваются новые направления, находящиеся на стыке специальностей. Применение микродатчиков, роботов-хирургов, медицинских гаджетов и компьютерных программ диагностики становится привычным средством организации лечебного процесса. Хирург в суперочках, позволяющих видеть сосуды... Генетик, проверяющий симптомы наследственного заболевания в базе данных... Кардиолог, получающий дистанционно данные о состоянии сердца... Да и сами пациенты, колесящие по просторам Сети в поисках верного диагноза... Все это фрагменты из будущего, которое уже рядом с нами.

ИНТЕРНЕТ, МОБИЛЬНЫЕ ПРИЛОЖЕНИЯ И ДРУГИЕ «НОВЫЕ ДИАГНОСТЫ»

Сейчас интернет-ресурсы Google и PubMed являются, пожалуй, наиболее популярными поисковыми сервисами для врачей. С их помощью врачи могут найти любые научные публикации по определенной теме, сайты, посвященные заболеванию. Единственное требование – владение английским языком, хотя онлайн-переводчики помогают решить и эту проблему.

В одном из исследований было показано, что успешность диагностики для врача при использовании Google в качестве единственного инструмента поиска диагноза в наборе из 26 тестовых случаев составляла приблизительно 58% (!).

Врачи – не единственные, кто использует интернет для диагностики. Например, 35% взрослых американцев обращаются к Всемирной сети для поиска диагноза, причем довольно успешно. Из тех, кто получил онлайн-диагноз, 46% пришли к врачу со своими результатами, и удивительно, но у 41% из них найденный в Сети диагноз подтвердился. Конечно, такая самодиагностика может привести к стрессовым ситуациям и полученная медицинская информация может быть неверно интерпретирована, но, нравится это или нет, непрофессиональная диагностика – это явление, которое, вероятно, станет все более популярным в ближайшие годы.

В будущем на помощь врачу будет приходиться все больше и больше специальных диагностических программ и алгоритмов. Уже сейчас есть особые приложения, позволяющие распознавать различные редкие синдромы, которые имеют внешние особенности. Можно ожидать, что число врачебных ошибок на стадии постановки диагноза будет меньше, так как количество таких ресурсов растет.



Примеры диагностических приложений для редких болезней

- проект Phenomizer для наследственных заболеваний compbio.charite.de/phenomizer
- SimulConsult simulconsult.com
- WebMD symptoms webmd.com
- POSSUM www.possu.net.au
- Лондонская медицинская база данных www.lmdatabases.com
- face2gene <https://www.face2gene.com>

Вместе с врачом пациент принимает решение, за которое тоже несет ответственность

Кроме того, у врачей появляется возможность обсуждения сложных случаев с коллегами из других медицинских учреждений через различные сервисы общения, начиная от «Скайпа» и заканчивая «Телемедициной».

КОНСУЛЬТАЦИЯ В ВИРТУАЛЕ

Конечно, нет таких отдельных отраслей, как «телегенетика» или «телеорфаника», но в России телемедицинские консилиумы проходят уже во всех крупных федеральных центрах и врачи из любого региона могут получить консультацию по разным направлениям, в том числе и по редким болезням. Требования к каналам передачи информации особые (они должны быть защищены, так как речь идет об очень личных данных, представляющих медицинскую тайну), и эти консультации проводятся в режиме «врач – врач».

По результатам опроса Всероссийского союза пациентов одной из самых востребованных услуг для пациентов является быстрое получение второго мнения у компетентного доктора с целью уточнения диагноза и коррекции схемы назначенного лечения. Желательно, чтобы это был врач из федерального узкопрофильного центра (такой центр на страну, как правило, один, и он необязательно располагается в городе пациента).

Развитие телемедицинских консультаций у нас началось очень активно, отчасти этому способствовала и ситуация с пандемией, так как на плановую госпитализацию многие центры были закрыты. То, что это направление станет крайне популярным и востребованным в будущем, нет сомнений. Дистанционные консультации будут нужны не только на стадии постановки диагноза, но и в процессе лечения и реабилитации.

В Нидерландах, например, уже созданы платформы для дистанционного мониторинга состояния здоровья. Врач и пациент могут

использовать эти платформы с помощью компьютера, планшета или смартфона. С большими взаимодействиями с помощью цифровых опросов, обучающих видео, а также таких устройств, как цифровые весы, манжетный тонометр, пульсоксиметр, глюкометр и других чудес. При необходимости назначаются видеоконсультация или сеанс видеореабилитации. В Нидерландах уже через полтора года использования такого сервиса было зафиксировано заметное уменьшение загрузки на врачей при наблюдении за пациентами с сердечной недостаточностью, и те из них, кто наблюдался онлайн, реже попадал в больницу.

Конечно, применение всех этих новшеств требует и от пациентов определенного уровня знаний и навыков, а также ответственности за соблюдение рекомендаций.

ПАЦИЕНТ НОВОГО ФОРМАТА

Медленно, но изменяются взаимоотношения между врачом и пациентом, они становятся практически равноправными, и пациент вместе с врачом принимает иногда довольно сложные решения относительно выбора схемы лечения.

В медицинской генетике уже давно принята модель «недирективного» консультирования. Это значит, что врач объясняет пациенту все риски и возможности их избежать или снизить, а пациент или семья принимают решение, как им действовать. Для пренатальной диагностики, например, может быть только дана информация – как она проводится, какие есть осложнения и риски. А проводить ее или нет и тем более принимать решение о прерывании или сохранении беременности – это решение исключительно семьи.

За долгие годы все привыкли к отношению с врачом как с мудрым отцом или заботливой матерью: что скажут, то мы и будем делать, так как родители лучше ребенка знают, что будет ему полезно,



а что вредно. При таком типе взаимоотношений пациент является фигурой несамостоятельной, неспособной принимать полноценные решения относительно своего здоровья и лечения. Новая этика медицинской помощи изменяется: теперь это другие отношения, в которых пациент понимает все плюсы и минусы предлагаемой терапии и принимает вместе с врачом решение, за которое он тоже несет ответственность.

Но, конечно, врач не может полностью передать бразды управления лечением пациенту – в медицине будущего должен быть соблюден принцип разумного сочетания партнерских взаимоотношений врач – пациент.

ДРУГОЙ ВРАЧ И ДРУГОЙ СТУДЕНТ

Кроме того что врач в перспективе будет снабжен всякими гаджетами и программами для дистанционного общения и консультирования, он, безусловно, должен получать «новое» образование.

Возможно, в вузах появятся новые медицинские специальности –

кардиогенетик, офтальмогенетик, специалист по обработке генетических данных. Генетика станет важной дисциплиной, и любой врач сможет разбираться в генетической терминологии и знать базовые принципы диагностики наследственных болезней и анализа генома, поскольку на основании генетических данных можно будет более точно прогнозировать развитие заболеваний и назначать лекарственные препараты.

В образовании будущих врачей все большую роль станут играть технологии с виртуальной реальностью, медики начнут изучать анатомию на виртуальных объектах, а не в анатомичках, сотни учебных томов будут преобразованы в виртуальные 3D-решения и модели с использованием дополненной реальности.

ДОРОГИЕ ТЕСТЫ СТАНУТ ПРИВИЛЕГИЕЙ КАЖДОГО

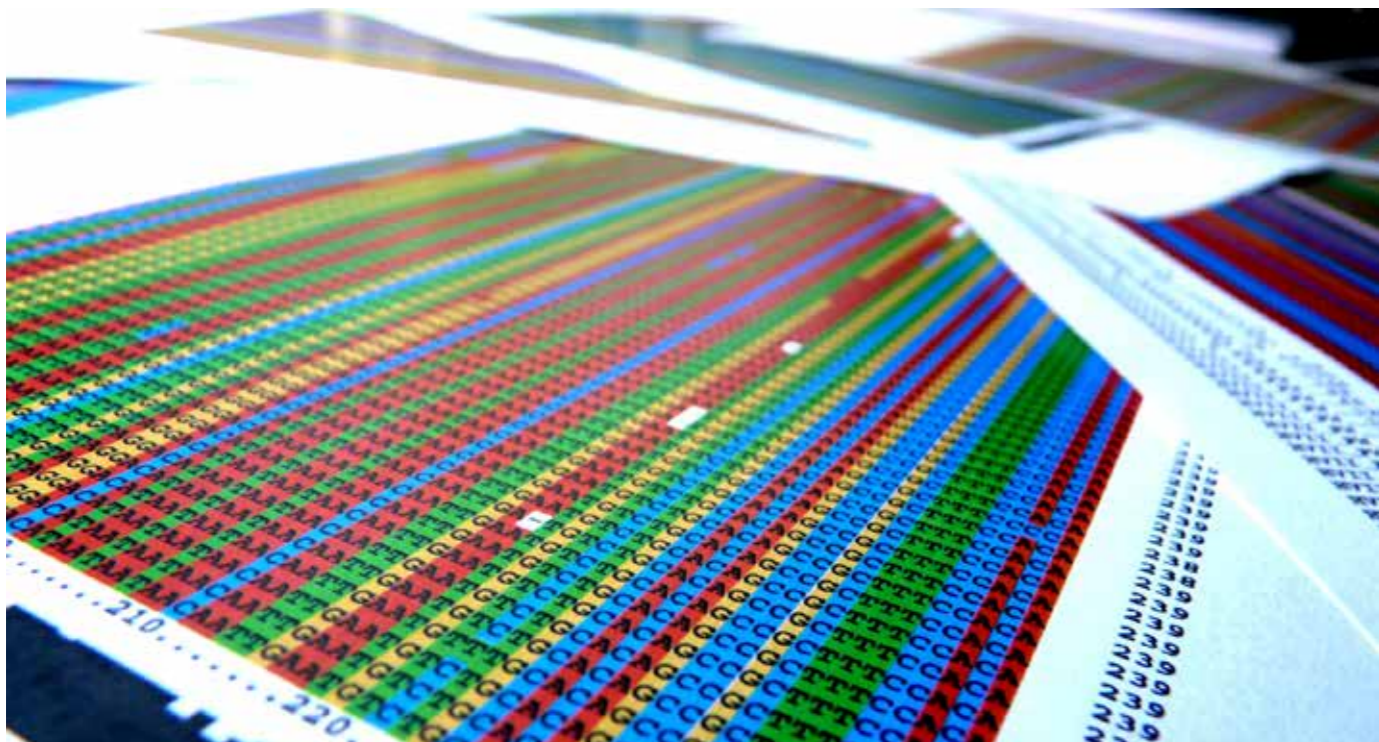
Исследование экзосом и генома сегодня – одно из популярных направлений не только в научных лабораториях, но и в практической медицине. Уже сейчас предска-зы-

Появятся новые медицинские специальности – кардиогенетик, офтальмогенетик, специалист по обработке генетических данных

Цифровые весы, манжетный тонометр, пульсоксиметр, глюкометр и другие чудеса

VR-анатомия без анатомички

Стремительное снижение стоимости тестов на секвенирование нового поколения



Генетические тесты без консультации врача будут набирать обороты. Но это явление довольно опасно для пациента и семьи

вают стремительное снижение стоимости тестов на секвенирование нового поколения, то есть «почитать по буквам» генетическую информацию будет проще и дешевле. Эти тесты станут основными для диагностики наследственных и онкологических заболеваний, их интерпретациям начнут помогать специальные программы, и врачу предстоит выбирать из найденных вариантов генов наиболее подходящие к клинической симптоматике и направлять пациента на дополнительные индивидуальные тесты, чтобы окончательно установить диагноз.

В России началась долгожданная перестройка по внедрению генетики в медицинскую практику: молекулярно-генетическое тестирование онкологических заболеваний будет оплачиваться из системы ОМС (обязательного медицинского страхования), в номенклатуре медицинских услуг появится все больше генетических тестов и будут подготовлены правила для проведения молекулярно-генетических исследований в Российской Федерации.

Кстати, уже сейчас создано много коммерческих компаний, предоставляющих генетические тесты напрямую клиенту, без консультации врача. Это явление, распространяясь по всему миру, будет, по-видимому, набирать обороты, но необходимо понимать, что это довольно опасно, так как психологический стресс от неверного понимания полученной информации может нанести вред пациенту и негативно отразиться на взаимоотношениях в семье. Обязательно врач до и после проведения генетического тестирования должен поговорить с семьей и объяснить ожидания и результаты генетического исследования. В Австралии, например, проведение генетических тестов, предложенных напрямую клиенту, запрещено.

Также ученые и медики довольно скептически относятся к так называемой развлекательной генетике, когда предлагаются тесты с низкой степенью значимости (проверить их достоверность довольно сложно), которые якобы предсказывают, каким видом спорта лучше заниматься ребенку, будет ли он ученым



или каков процент у вас испанской или китайской «крови» и т. п.

МАССОВЫЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ И ТЕСТИРОВАНИЕ НА НОСИТЕЛЬСТВО

В некоторых странах новорожденных обследуют на десятки редких болезней, для которых с первых дней жизни возможно начало лечения, чтобы предотвратить развитие симптомов. Большинство из них – наследственные болезни обмена веществ, но также это врожденные иммунодефициты, болезни крови (талассемия, серповидно-клеточная анемия). В некоторых странах уже начали проводить тестирование на лизосомные болезни накопления, спинальную мышечную атрофию, аденолейкодистрофию. В скором будущем мы сможем практически всех новорожденных проверять на большинство известных наследственных болезней.

Только возможности тестирования и разработки лекарств происходят неравномерно: болезней, для которых существует лечение, крайне мало по сравнению с числом забо-

леваний, на которые можно провести скрининг. Общество должно принять решение, какие тесты и на какие болезни следует проводить в первую очередь. Например, следует ли тестировать на болезни, для которых пока нет лечения? Нужно ли проверять на заболевания, первые симптомы которых проявляются на втором-четвертом десятилетии жизни?

Это не такие простые вопросы, как кажется на первый взгляд.

НУЖНО ЛИ ЛИШАТЬ ШАНСА «ОСОБОГО» РЕБЕНКА

Есть и другие вопросы, ответов на которые пока нет и которые пока непросты, так же как и тестирование на носительство болезней. С одной стороны, проходя тест на носительство наследственного заболевания, человек получает информацию о возможных рисках рождения больного ребенка, и большинство семейных пар проведет диагностику, чтобы родить здоровых детей. Но есть болезни, которые уже сейчас хорошо лечатся, например фенилкетонурия,

Практически всех новорожденных можно будет проверить на большинство наследственных болезней, но общество должно принять решение, какие тесты следует проводить в первую очередь

Изобретение препарата для одного пациента станет реальностью

Если человечество начнет выбирать только здоровых, не потеряет ли оно в гениях?

Особый ребенок способен прожить с редким заболеванием длинную и вполне счастливую жизнь

болезнь Гоше, дефицит биотинидазы, галактоземия. Если диагноз установлен быстро и вовремя начато лечение, эти дети, а потом взрослые практически здоровы. А у некоторых (например, мягкие формы болезни Гоше) болезнь может вообще не проявиться вплоть до преклонного возраста.

Нужно ли тестировать на эти заболевания заранее или лучше проверить ребенка сразу после рождения? Испуганная семейная пара, получив информацию о статусе носительства, может даже расстаться или принять решение о проведении пренатальной диагностики и прервать беременность, хотя ребенок, рожденный в этом браке, способен прожить с редким, но курабельным, поддающимся терапии, заболеванием длинную и вполне счастливую жизнь.

Кроме того, есть болезни, которые позволяют человеку стать в чем-то абсолютно уникальным. Например, генетическое отклонение может иметь одним из результатов повышенную гибкость суставов, длинные пальцы, высокий рост, но что-то сопряжено с риском патологии сердечно-сосудистой системы. Если человечество начнет выбирать только здоровых, не потеряет ли оно в гениях и людях с уникальными способностями? Есть над чем подумать...

ОРФАННАЯ РЕВОЛЮЦИЯ: УЛЬТРА-РЕДКИЕ ЛЕКАРСТВА ДЛЯ ОДНОГО ПАЦИЕНТА

Темпы создания новых препаратов для терапии онкологических, орфанных болезней возрастают, и прежде всего благодаря развитию новых генетических технологий – редактированию генома, генотерапии. Медицина стремится стать ультраперсонализированной, направленной на конкретного пациента с конкретной мутацией. Совершенно ошеломляющие результаты были опубликованы недавно: для лечения одной из форм нейронального цероидного липофуциноза (редкое заболевание

нервной системы) учеными был разработан специальный препарат для конкретного ребенка, и от момента диагностики до момента начала терапии прошло всего лишь около года!

В медицине будущего это станет рутинной практикой: нашли мутацию, сразу разработали систему, как ее корректировать, и в лаборатории создали индивидуальный препарат для пациента. Препараты будут влиять на этиологию (причину болезни), и все большее число лекарств станет излечивать заболевание, а не просто тормозить его развитие.

ВРАЧ – ПАЦИЕНТ – ОРГАНИЗАТОР: ВЫСОКИЕ ОТНОШЕНИЯ!

Термин «мультидисциплинарный подход», как правило, предполагает взаимодействие врачей разных специальностей. Но в медицине будущего в эту команду будет входить и организатор здравоохранения, который должен оптимизировать механизм получения терапии. Императивом будущего станет то, что не только пациент, врач, но все без исключения участники процесса – организаторы, теоретическая и прикладная наука, здоровые люди, которых это, казалось бы, не касается, – будут добиваться, чтобы лечение стало более эффективным и всех пациентов можно было бы обеспечить необходимыми препаратами. При этом не препараты станут «подстраиваться» под законодательство, а законодательство будет меняться под инновационную медицину.

Организатор здравоохранения, третий ключевой игрок в команде, должен также быть человеком с другим сознанием: делать все, чтобы любое, казалось бы невероятное, но жизненно спасающее, лечение становилось доступным для пациента, пусть даже для одного-единственного.

НУЖЕН ЛИ ИДЕАЛЬНЫЙ ЧЕЛОВЕК


И наконец, в будущем мы будем вести глобальные дискуссии по



вопросам, на которые нет простых ответов. Это будут вопросы ради человека. Сможем ли мы за попытками жить дольше и быть более здоровыми не погубить свою человеческую уникальность? Нужно ли непременно исправлять все, что мы можем исправить? Как не потерять за технологиями человеческие отношения, в которых пациент – не просто машина для заглатывания таблеток, а врач – не просто исполнитель клинических рекомендаций, стандартов и порядков оказания медицинской помощи?

Медицина будущего должна стать доброй. Она должна уметь смотреть в глаза человеку, осознавать и охранять его индивидуальность и лечить его заболевание, не стараясь

переделать всех под золотой, идеальный стандарт. Она должна стать берегающей, протягивать руку помощи, заранее упреждать развитие болезни, информировать о рисках и опасностях. И она должна быть рядом для каждого вне зависимости от болезни и стоимости лечения.

Вероятнее всего, в определенный момент окажется возможным и редактирование человеческого генома, чтобы изменить внешность, черты характера, predisposition к болезни еще внутриутробно. Но нужен ли такой механистический подход к созданию самого удивительного живого существа – человека? Не подменит ли это собой весь первоначальный замысел? Есть смысл подумать уже сегодня... 

ПРЕДПОЛОЖЕНИЯ

Обратившись в специализированный генетический центр, родители будущего ребенка с помощью виртуального симулятора смогут не только выбрать пол и внешность своего чада, но и попросить медиков развить определенные, заложённые природой таланты. Так возникнут династии гениальных художников, писателей, врачей, спортсменов.

В определенный момент окажется возможным и редактирование человеческого генома, чтобы изменить внешность, черты характера, predisposition к болезни еще внутриутробно. Но нужен ли такой механистический подход к созданию самого удивительного живого существа – человека?

[http://oppss.ru/kakoj-budet-medicina-через-100-let.html](http://oppss.ru/kakoj-budet-medicina-cherез-100-let.html)

Radu Dragusin, Paula Petcu, Christina Lioma, et al
Specialised tools are needed when searching the web for rare disease diagnoses, Rare Diseases, doi:10.4161/rdis.25001 (2013)

<https://www.rbc.ru/opinions/society/23/11/2015/5652c9e39a7947d8b630d9d3>

Редкие судьбы. Жизнь и надежда

Выставка
в парламенте
стала местом
торжеств и чудес



Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ) вместе с другими общественными организациями, фондами и при поддержке комитета по охране здоровья Государственной думы ФС РФ организовало большую специальную фотовыставку «Редкие судьбы. Жизнь и надежда». Она позволила сказать в парламенте страны, что больше всего волнует семьи пациентов и орфанную отрасль



В центре выставки были истории особенных пациентов, которые своим участием в этом событии, высказались за всех «редких», значительная часть которых находится в очень непростой ситуации. Пациенты вкладывают в сопротивление болезни много сил, семьи таких детей – образец самоотверженности и преданности. Диагносты и врачи обладают сложными знаниями и профессионализмом, но еще нужно плечо тех, кто принимает решения – законодательные, организационные, финансовые, ведь орфанная отрасль относительно нова – ей нужны инновационные технологии и лекарства, исследования, гибкие решения и хорошая организация.

Одной из идей арт-события было рассказать об основных проблемах, предложив одновременно решения. Для этого все нозологии были поделены на три группы. В первую попали примеры заболеваний, по которым ситуация относительно благополучная: пациенты получают лечение, и оно финансируется государством.

Вторую часть выставки посвятили болезням, в лечении которых, несмотря на наличие препаратов и технологий, есть трудности. Например, за финансирование

отвечает региональный бюджет, а финансов в нем недостаточно, и родителям приходится через суд получать лекарство.

Третья часть выставки – о самой сложной группе, о заболеваниях, по которым лечения нет, пациенты ждут изобретения препаратов и решения многих других вопросов. Очень ждут – дорог каждый год, месяц, день.

Еще одной особенностью выставки стал эмоциональный рассказ (сторителлинг) о тех, кто попал в зону редких болезней: об их жизни и барьерах, о достижениях и мечтах. Эти маленькие истории позволили увидеть обычных детей. Разве что мечты их – сильнее. И стремятся они к ним упорнее.

Красивые, умные, добрые, они оставили пожелания взрослым. Их в текстах на плакатах передали родители детей.

Одним из самых теплых моментов стало то, что фотогерои сошли с плакатов в зал. Семьи с маленькими пациентами в день открытия выставки приехали в Госдуму.

Депутаты здоровались с ними за руку, присаживались рядом, разговаривали с мамами и детьми.

Парадокс редкости: болезни редки, а пациенты с ними - многочисленны. 350 млн человек в мире имеют такие заболевания

Более 50% пациентов с редкими заболеваниями – дети

80%
редких
болезней
имеют
генетическую
природу


7 лет –
в среднем
столько
орфанный
пациент
ждет
постановки
диагноза

В 2017 году создан Экспертный совет по редким (орфанным) заболеваниям комитета по охране здоровья Государственной думы. Его основная задача — разработка системного подхода к решению проблем редких болезней в нашей стране



Не обошлось и без чудес. Депутат Госдумы Юрий Кобзев, узнав, что герой выставки Кирилл мечтает стать авиаконструктором, вернулся из кабинета с огромной моделью гидросамолета Бе-200. Выяснилось, что Юрий Кобзев – из семьи авиаконструкторов, которые участвовали в создании Бе-200. Вот такой у Кирилла появился подарок и друг – и такой знак на жизненном пути.

...Уже после фотокорреспонденты поймают в кадр людей, которые проходят мимо плакатов, останавливаются, читают и... фотографируют. Казалось бы, зачем им «забывать» память личного телефона? Не Репин ведь и не Шишкин. А это когда «зацепила» чужая судьба и потянулась душа. Души – это ведь не пиджаки и портфели. Любящие души всегда рядом.

Может быть, убирая границы, мы и научимся принимать другого так, как самого себя. 

Текст: Елена Завьялова

Р. S. ПОСЛЕ ВЫСТАВКИ

- заявлено, что будет продолжен перевод закупок лекарств для орфанных больных на федеральный уровень;
- стало известно о намерении создать федеральную программу и ресурсный центр по редким заболеваниям;
- началось решение вопросов по одной из самых сложных нозологий – спинальной мышечной атрофии;
- президент Владимир Путин принял решение средства от повышения ставки НДФЛ с 13 до 15% в отношении тех, чьи доходы превышают 5 млн рублей в год, направить на лечение детей с орфанными заболеваниями.

ПОЖЕЛАНИЯ ПАЦИЕНТОВ – УЧАСТНИКОВ ВЫСТАВКИ



«Чтобы о каждом человеке всегда кто-то думал!»



«Всем желаю настоящей веры в Бога, и тогда он всегда будет рядом»



«Здоровья и достижения добрых целей!»



«Чтобы придумали лекарства от всех болезней!»



«Всем людям желаем жить без боли и риска, что у них в любой момент что-то может сломаться!»



«Всем желаю крепкого здоровья, а еще никогда не проходить мимо людей, которые нуждаются в помощи, ведь в жизни любого человека однажды может возникнуть ситуация, когда именно наша помощь станет, может быть, последним шансом»



«Всем жить миром!»



«Чтобы все дети, даже в самых далеких уголках, имели хорошее лечение!»



«Мы желаем другим людям не оценивать человека по физической комплекции, ведь в каждом маленьком человеке — уникальный потенциал. Какой бы сценарий ни выбрал человек – пройти через операцию или остаться маленьким, — общество должно дать ему шанс состояться»



«Чтобы все люди были добрыми и говорили правду»



«Не терять веры в чудеса»




«Давайте все будем помнить, что промедление может перечеркнуть чью-то очень дорогую жизнь»



«Всем добра и здоровья!»



«Люди должны любить друг друга, ведь это самое главное» 

Каждый день проживать по максимуму

Необходимо создание межрегиональных центров для ранней диагностики и лечения редких болезней

Для прекращения «лекарственной миграции» нужно, чтобы все пациенты с редкими болезнями имели равный доступ к терапии в регионах

Перевод финансирования редких болезней на федеральный уровень позволит всем пациентам вне зависимости от региона проживания иметь равный доступ к современному лечению

Что рассказывают родители о своих детях? Сегодня мы представим несколько микроисторий о детях-участниках выставки «Редкие судьбы. Жизнь и надежда»



«ВСЕМ ЖЕЛАЕМ МИРА И ДОБРА»

Артем, болезнь Гоше

«Артем очень добрый и ласковый, но и с “кавказским” нравом: если что-то не так, может топнуть ногой, стать очень упрямым. У сына есть феноменальная любовь к числам и дням недели. Он запоминает и прошедшие, и будущие. Может сказать, какой день недели был такого-то числа в прошлом месяце, и так же про будущее. Это удивительное качество не перестает удивлять окружающих, как

и его любовь к порядку – чтобы все было четко, одно за другим.

Любит смотреть спортивные передачи – от футбола до фигурного катания. Номера футболистов запоминает так же четко, как дни недели и числа месяца. Еще мы любим играть в настольный футбол, хоккей, домино и, конечно, в лото (числа!).

К сожалению, диагноз у сына очень непростой. С годами болезнь прогрессирует, появились сложности в передвижении, не только ходить, но даже стоять уже не можем без поддержки. Приступы эпилепсии, спазмы с задержкой дыхания. Конечно, все это мешает жить без страха... Но все-таки Артем безумно любит ездить в школу и общаться с одноклассниками. Он не чувствует себя особенным, и мы, родители, тоже этого не замечаем. Для нас это обычный ребенок. Наш сын.

Есть у нас одна общая мечта – чтобы для неврологических больных придумали такое лечение, при котором лекарство могло бы проникнуть через гематоэнцефалический барьер и развитие детей не тормозилось, чтобы дети не теряли способности ходить, пусть и с поддержкой других, но на своих ногах.

Если бы мы могли принимать решения, то приняли бы закон, по которому терапию абсолютно всех пациентов независимо от тяжести болезни и возраста финансировал федеральный бюджет.

Всем желаем мира и добра, всем детям планеты – здоровья!»

Мама Артема



КАЖДЫЙ ДЕНЬ ПРОЖИВАТЬ ПО МАКСИМУМУ

Тихон, болезнь Гоше

«Тихон всегда отстаивает справедливость и правду, а еще он очень нежный, любит обнимашки. Как и многие мальчишки, мечтает о футболе и хочет стать гонщиком, но пока болезнь не позволяет заниматься спортом. Сейчас у Тихона новая мечта – стать крутым гитаристом. Он уже занимается с учителем и удивительно хорошо запоминает мелодии по нотам. А вообще, он очень способный – любит выжигать, конструировать. Мечта – побывать на море. Диагноз Тихону ставили долго. Мы хотим, чтобы в России стало больше врачей по редким заболеваниям, чтобы болезни выявляли и устанавливали быстро, лечить начинали как можно раньше.

Желаем всем контролировать свое здоровье и каждый день проживать по максимуму – не откладывать решения и дела на завтра».

Мама Тихона



«ХОЧЕТ СТАТЬ ДИЗАЙНЕРОМ, ЧТОБЫ ИЗМЕНИТЬ МИР»

Мария, дефицит лизосомной кислой липазы

«Маша удивительная. Она очень внимательно и нежно относится к нам, родителям. Она добрая и любит помогать другим, хотя самой ей приходится нелегко: серьезные проблемы с печенью, холестерином, бывают боли в животе, нужно соблюдать диету. Но Маша – очень сильная девочка. В школе учится на “четверки” и “пятерки”, получила бронзовый значок ГТО, ходит в танцевальную студию, успевает заниматься в театре-студии, любит кататься на роликах, велосипеде, коньках, лыжах. Маша мечтает стать доктором и изобрести лекарство, которое бы помогало всем людям. А еще она хочет стать дизайнером, чтобы изменить мир, сделать его лучше.

Мы хотим, чтобы все дети получали лечение бесплатно и не нужно было думать, как получить препарат. Пока это проблема. Всем желаем здоровья!»

Родители Марии



«ПУСТЬ ВСЕХ ДЕТЕЙ ЛЕЧАТ ВОВРЕМЯ!»

Патимат, мукополисахаридоз

«Патимат любит рисовать, неплохо учится, но, главное, она очень добрая. Любит меня и всех окружающих и очень боится потерять родных.

Диагноз установили восемь лет назад. Проблем много: у нас маленький рост, ограничения в ходьбе – боли в ногах, пояснице. Большой сложностью были лекарства. Чтобы иметь их, нам пришлось переехать в Москву. До этого пять лет, уже после постановки диагноза, мы их не получали... Впрочем, рисков при нашем заболевании еще много: защемление позвоночника, наркоз, дыхание, опасение, что дочь вообще перестанет ходить. Я очень люблю дочь и не хочу потерять ее. А Патимат мечтает вернуться домой и лечиться там.

Мы желаем, пусть всех детей лечат вовремя! Это самое важное».

Мама Патимат

Отрасль ждет расширения и сбалансированной дополнительной финансовой поддержки программы высокозатратных нозологий

Расширение скрининга на нарушения окисления жирных кислот, органические ацидурии и аминокислотопатии позволят избежать инвалидизации и смерти детей

Необходимо определить порядок ввоза незарегистрированных продуктов лечебного питания и ускорить их процесс регистрации

Нужно создать критерии для включения заболеваний или лекарственных препаратов в программы помощи пациентам с редкими болезнями

Изменение подхода к диспансеризации позволит выявлять болезни на ранней стадии

Необходимо создание современных клинических рекомендаций по лечению редких болезней

Сегодня пациентам с нейрональным цероидным липофуцинозом 2-го типа, нарушениями цикла мочевины, дефицитом биотинидазы спасти жизнь могут только незарегистрированные лекарственные препараты

Нужно создавать регистры пациентов с редкими болезнями, чтобы к моменту появления новых препаратов знать потребность и региональные особенности распространенности орфанных заболеваний

Создание российских инновационных препаратов надо поддерживать



«НЕ ЧУВСТВОВАТЬ БОЛИ НИКОГДА!»

Мария, недостаточность лизосомной кислой липазы

«Диагноз устанавливали долго. Два года врачи делали самые разные предположения, вплоть до онкологии. Обследование за обследованием... Реальный диагноз прозвучал как приговор: лечения нет, самые сильнейшие печеночные препараты не действуют даже на последствия болезни, трансплантация печени ничего не решает...

Но несколько лет назад появилась надежда: Маша вошла в группу пациентов по клиническим испытаниям нового зарубежного препарата. На пять непростых лет больница стала вторым домом. В словарный запас прочно вошли новые слова: «катетер», «инфузия», «инфузомат» – «глазастый» прибор, который считает скорость капельницы. Любимые игрушки и куклы стали в курсе внутривенного распорядка и скорости ввода препарата.

В 2017 году препарат зарегистрировали в России, но цена одной инфузии – порядка полумиллиона рублей! А в год их нужно около 24. Мы посчитали: если продать нашу квартиру, денег хватило бы только на полгода лечения, а оно пожизненное.

К счастью, московское правительство выделило средства на закупку лекарства. Однако есть другая про-

блема: получить препарат можно только по медикаментозному обеспечению инвалидов, но болезнь не фигурирует в федеральном перечне заболеваний, установление инвалидности проблематично, а значит, дочь может оказаться без лечения.

Уже с детства Маша – очень сильный человек. Несмотря на частые пропуски школы, хорошо успевает в учебе, особенно любит русский язык, литературу, учит английский и немецкий языки. Вообще, она – борец, любит конкурсы, проекты, олимпиады и никогда их не пропускает.

Начинала заниматься волейболом, бадминтоном, балетом, плаванием, но пришлось остановиться из-за больниц. Внешне и по развитию дочь ничем не отличается от сверстников, но из-за болезни и постоянных походов на капельницы ей приходится лишаться многого: реже общаться с ребятами, реже бывать в публичных местах, отказываться от вкусной детской еды. Но зато, несмотря на юный возраст, Маша обладает удивительным качеством – умеет утешить и ребенка, и взрослого.

У Марии большие планы на будущее и самые разные мечты. Например, хочет быть ютубером – путешественником, обладателем алмазной кнопки, египтологом и ветеринаром (обожает животных, а больше всего шиншиллы, хомячков, кошек и собак), а еще мечтает стать автогонщиком и обожает скорость: картинг, велосипед, скейт – все, что быстро едет. Еще есть желание стать художником – много рисует в изостудии и изучает историю искусств.

Знакомые и друзья часто у нас спрашивают: и как долго еще ездить в больницу? Объясняю: это теперь навсегда, на всю жизнь, потому что еще одна мечта – чтобы ученые придумали лекарство в таблетках или сиропе, чтобы не делать капельницы. Маша желает всем людям не чувствовать боли никогда».

Мама Марии



«БУДЬТЕ СЧАСТЛИВЫ ЗА НАС»

Семен, спинальная мышечная атрофия (СМА)

«Наш сын – очень общительный мальчик, в свои без малого два года уже строил глазки симпатичным девушкам. Семен добрый, участливый, любит помогать другим, нежно относится к маме, но и к себе требует внимания. Любит

рисовать, переключать мелкие предметы по полочкам, копать в песке. А еще любит петь! У него очень громкий голос, и дедушка в шутку называет его Кобзончик. С рождения сын занимается в бассейне, и, хотя еще маленький, он уже может нырять, задерживать дыхание и держаться на воде, лежа на спине.

Семену долго не могли установить правильный диагноз: сначала мы надеялись, что это гипотония из-за высокого роста, что помогут массажи, ЛФК, плавание. Но уввы... Мы начали походы по врачам, были разные предположения.

Диагноз установили, когда ребенку исполнился год и три месяца.

Наше главное ограничение – двигательная пассивность. Сын не может ползать, ходить, трудны для него даже простые движения рук и ног. Сейчас Семен получает терапию препаратом по программе раннего доступа, спустя четыре инъекции мы увидели, что ребенок сидит самостоятельно.

Но мы боимся, что, когда препарат для нас закончится, сын потеряет даже простые навыки, а самое худшее – станет лежачим больным. Такие мысли бросают нас в холодный пот. Хочется, чтобы государство как можно быстрее решило проблему обеспечения лекарством, потому что время идет неумолимо, препарат жизненно важен сейчас. Конечно, есть и другие проблемы: невозможность выходить из дома, боль, большие расходы на дорогу. Но главное – препарат! С остальным мы справимся.

Заветная мечта – увидеть первые шаги сына, хотим, чтобы он не зависел от лекарств и других людей, стал полноценным свободным человеком. Поэтому мы бы хотели, чтобы не только наш Семен, а все больные были обеспечены лекарствами. Это самое главное.

Всем детям желаем здоровья, а родителям – сил и терпения. Будьте счастливы за нас, а мы будем бороться, это наш путь».

Мама Семена



«МЫ ВСЕМ ЖЕЛАЕМ БЫТЬ ДОБРЕЕ ДРУГ К ДРУГУ»

Елизавета, ахондроплазия

«Лиза – очень обаятельная и улыбающаяся. Любит помогать по дому, учить английский язык, танцевать и путешествовать. В этом году вместе с ней мы покорили Эльбрус!

Проблем немало, например самостоятельно одеться, расчесать волосы. Нашим детям очень долго приходится ждать своей очереди в реабилитационные центры, а без реабилитации никак, поэтому приходится нанимать специалистов за свой счет. А в прошлом году возникла еще одна большая проблема. Это касается удлинения конечностей детям. Государство

перестало выделять квоты сразу на две операции, и теперь приходится ложиться под нож второй раз. Сначала одну ногу прооперируют, а дней через десять ребенку, уже настрадавшись, снова ложиться на операционный стол. Очень хотелось бы решить это, не мучить наших детей.

И еще одна боль. Лиза уже начинает замечать пристальные взгляды прохожих и обижается, когда ее называют маленькой. Ее самая большая мечта – стать высокой и здоровой.

Пусть все дети будут счастливы и здоровы. А еще мы всем желаем быть добрее друг к другу».

Мама Елизаветы

Фенилкетонурия и диетотерапия

Строгое
соблюдение
режима питания
способно сделать
жизнь пациента
полноценной.
Начать диету
нужно как можно
раньше



В наши дни большинство новорожденных во всем мире обследуется на фенилкетонурию. Массовый скрининг новорожденных помогает установить диагноз уже на первой неделе жизни

Открытие фенилкетонурии неразрывно связано с именем норвежского биохимика-исследователя Ивара Асбьерна Феллинга. В 1934 году с помощью качественной химической реакции он обнаружил повышенное содержание фенилуксусной кислоты в моче двух детей с задержкой умственного развития. Он открыл заболевание, известное во всем мире под названием «фенилкетонурия» (ФКУ), а в Норвегии его до сих пор часто называют «болезнь Феллинга»

ФОРМЫ ФКУ

При фенилкетонурии в крови повышается содержание аминокислоты фенилаланина. Это состояние называют гиперфенилаланинемией (ГФА).

Различают две группы ГФА. Первая обусловлена нарушением активности фермента фенилаланин-гидроксилазы (как ее называют, ФАГ-дефицитная ГФА, или классическая ФКУ). Она составляет 97–98% от всех случаев, именно ее имеют в виду, когда говорят о фенилкетонурии. Но есть еще и другие формы болезни, которые развиваются вследствие нарушения метаболизма тетрагидробиоптерина (ВН4) – кофактора фермента ФАГ (3–2%). Эти формы называют атипичной ФКУ, или кофакторной ФКУ (иногда можно встретить такой устаревший термин, как «злокачественная ФКУ»).

БОЛЕЗНЬ-«ПИОНЕР»

Можно сказать, что классическая ФКУ стала трижды пионером в области изучения наследственных

болезней обмена веществ. Так, впервые было показано, что нарушения метаболизма могут являться причиной задержки психомоторного и когнитивного развития. Именно для ФКУ были впервые разработаны метод ранней массовой диагностики (скрининг) и эффективное лечение (диетотерапия), благодаря чему ФКУ стала первым наследственным заболеванием, рекомендованным ВОЗ для включения в программу неонатального скрининга. В наши дни большинство новорожденных во всем мире обследуется на фенилкетонурию.

Фенилкетонурия (ФКУ), или классическая ФКУ, – это наследственное нарушение обмена веществ, которое затрагивает в первую очередь обмен двух аминокислот – фенилаланина (ФА) и тирозина. Вследствие мутаций в гене, кодирующем синтез белка-энзима фенилаланин-гидроксилазы (ФАГ), образуется дефектный фермент, не способный участвовать в преобразовании фенилаланина в тирозин. В результате в организме не образуется очень важная аминокислота



При отсутствии диетотерапии симптомы болезни становятся заметными после двухмесячного возраста

Во втором полугодии жизни дети перестают реагировать на обращенную речь, яркие игрушки, не узнают мать

Если не соблюдать диету, то впоследствии у каждого второго пациента могут развиваться приступы эпилепсии

тирозин, являющаяся предшественником нейротрансмиттеров, мелатонина, гормонов щитовидной железы и надпочечников. Одновременно в крови и других биологических жидкостях организма происходит накопление фенилаланина (гиперфенилаланинемия) и его аномальных метаболитов, оказывающих токсическое действие на структуры центральной нервной системы. Необратимому повреждению наиболее подвержены клетки и ткани быстро растущего детского организма.

Новорожденный ребенок с ФКУ выглядят здоровым. При отсутствии диетотерапии симптомы болезни становятся заметными после двухмесячного возраста. Отмечаются вялость, отсутствие/потеря интереса к окружающему, иногда гиперактивность, беспокойство, гипертонус мышц, гиперрефлексия. Появляется «мышинный запах» пота и мочи из-за повы-

шенной продукции фенилацетата, фенилпирувата.

Во втором полугодии жизни дети перестают реагировать на обращенную к ним речь, яркие игрушки, не узнают мать, становятся апатичными. Физическое развитие нарушено в меньшей степени, однако выявляется уменьшение окружности головы. Из-за снижения синтеза меланина большинство нелеченых детей имеют светлые волосы и голубые глаза, их кожа очень чувствительна к инсоляции, травмам, инфекциям, нередко наблюдаются экзема, дерматит.

В дальнейшем при отсутствии лечения формируется умственная отсталость, у 50% детей могут развиваться эпилептические приступы, нарушения координации движений, непроизвольные движения, тремор.

Однако, если начинать лечение ФКУ до клинических проявлений



болезни, заболевание можно остановить.

Массовый скрининг новорожденных помогает установить диагноз уже на первой неделе жизни.

ДИАГНОСТИКА

При скрининге новорожденных определяют концентрации фенилаланина в сухом пятне крови. Результат считается положительным, если уровень фенилаланина (ФА) превышает 120 мкмоль/л (2 мг%). Это и называется гиперфенилаланинемией (ГФА).

О положительных результатах скрининга сообщают родителям ребенка (законным представителям). Хотя у ребенка отсутствуют клинические симптомы, родители обязаны внимательно отнестись к информации, полученной из центра неонатального скрининга, и немедленно прийти на прием

к врачу и/или связаться с ним по телефону.

Частота ГФА среди населения планеты не одинакова, она значительно варьирует в различных этнических группах – от 1:4370 в Турции до 1:80 500 в Японии. По данным европейских центров неонатального скрининга, частота выше в восточно-европейской популяции по сравнению с популяциями запада и юго-запада Европы.

В нашей стране неонатальный скрининг стартовал в 70-х годах XX столетия и сейчас охватывает всю территорию страны. Согласно его результатам, средняя частота ГФА в России остается относительно постоянной и составляет 1:7000 новорожденных. Однако при этом она существенно отличается в разных регионах: например, в Курской области это 1:4735 новорожденных, а в Республике Тыва – 1:18 000.



При скрининге новорожденных определяют концентрации фенилаланина в сухом пятне крови. Результат считается положительным, если уровень фенилаланина (ФА) превышает 120 мкмоль/л (2 мг%). Это и называется гиперфенилаланинемией (ГФА)

1:7000 –

такова, по данным скрининга, средняя частота ГФА в России

Когда диагноз ФКУ установлен, родителям нужно срочно связаться с врачом, даже если клинических симптомов нет

Все пациенты, у которых диагноз установлен, обеспечиваются специализированными смесями аминокислот

Соблюдение диеты и режима питания требует дисциплины, собранности и ответственности всей семьи пациента

В первые годы жизни соблюдать диету и пищевой режим, поддерживать целевые уровни фенилаланина крови удается почти у всех пациентов – при выполнении рекомендаций врачей

Повышение концентрации ФА крови и снижение качества жизни начинаются, когда ребенок идет в школу. И особенно трудноуправляемым этот процесс становится в подростковом возрасте



Так же как и во всем мире, в России классическая фенилкетонурия составляет большинство случаев ГФА (97–98%), выявленных в ходе неонатального скрининга.

ЛЕЧЕНИЕ

Основным методом лечения классической ФКУ является диетотерапия с ограничением натурального белка. Это означает, что из питания пациента исключаются высокобелковые продукты (мясо, рыба, творог, молоко и т. д.).

Лечение ФКУ невозможно без использования заменителей натуральных высокобелковых продуктов – специализированных смесей без фенилаланина, обогащенных тирозином.

Сейчас в России для лечения классической ФКУ зарегистрирован широкий ассортимент специализированных продуктов на основе аминокислот без фенилаланина – отечественного и зарубежного производства. Все пациенты, у которых диагноз установлен, обеспе-

чиваются специализированными смесями аминокислот. Эффективность диетического лечения в первую очередь зависит от своевременности назначения гипофенилаланиновой диеты, комплаентности, то есть приверженности к лечению семьи больного ФКУ, а в дальнейшем и самого пациента.

Соблюдение диеты и режима питания требует дисциплины, собранности и ответственности всей семьи пациента. Правильный выбор и регулярное использование в течение дня специализированных продуктов поддерживают относительную стабильность концентрации фенилаланина в крови по сравнению с более редким применением указанных продуктов.

Как правило, в первые годы жизни соблюдать диету и соответствующий пищевой режим, поддерживать целевые уровни фенилаланина крови удается почти у всех пациентов – при условии хорошей комплаентности их родителей. Начиная со школьного возраста пациенты становятся


более самостоятельными, и именно в этот период продуктивность гипофенилаланиновой диеты и ее долгосрочный положительный результат будут зависеть от самого пациента.

Исследования показывают, что повышение концентрации ФА крови и снижение качества жизни начинаются с момента, когда ребенок идет в школу. Особенно трудноуправляемым этот процесс становится в подростковом возрасте. Это создает предпосылки для нестабильности уровня фенилаланина в крови и отрицательного воздействия токсических метаболитов на центральную нервную систему, другие органы. Такое воздействие становится не сразу заметно. Оно будет нарастать и проявляться в снижении успеваемости, повышенной утомляемости, эпизодах раздражительности, тревожности, апатии или других изменениях поведения.

Очень важно, чтобы пациенты придерживались диеты и сохраняли положенную концентрацию фенилаланина в крови не только

в момент проведения исследования, но на протяжении длительного времени.

Поддержание стабильного уровня фенилаланина – важнейшее условие для женщин с ФКУ репродуктивного возраста, особенно в период прегравидарной подготовки и во время беременности. Если женщина не придерживалась гипофенилаланиновой диеты во время беременности, то у будущего ребенка значительно возрастает риск формирования различных пороков развития, в первую очередь пороков сердца и головного мозга (микроцефалия).

В плане разработок новых видов терапии ГФА в мире активно ведутся научные исследования, однако повсеместно до настоящего времени наиболее эффективным и безопасным методом лечения классической фенилкетонурии остается диетотерапия. 

Текст: **Татьяна Бушуева**, д.м.н., ведущий научный сотрудник ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России

Если женщина не придерживалась гипофенилаланиновой диеты во время беременности, то у будущего ребенка значительно возрастает риск формирования различных пороков развития, в первую очередь пороков сердца и головного мозга

Библиотека

1. Бушуева Т. В. Диагностика и лечение фенилкетонурии: возможности и перспективы. Российский педиатрический журнал. – 2018. – Т.21, № 5. – С. 306–311.

2. Бушуева Т. В., Боровик Т. Э., Фисенко А. П., Баранов А. А., Кузенкова Л. М., Звонкова Н. Г. и др. Специализированные продукты лечебного питания для детей с фенилкетонурией. Информационные материалы. Москва, 2018. (4-е издание, переработанное и дополненное).

3. A. M. J. van Wegberg, A. MacDonal-d, K. Ahring, A. Bélanger-Quintana, N. Blau, A. M. Bosch et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment Orphanet J Rare Dis. 2017; 12: 162. Published online 2017. Oct 12. doi: 10.1186/s13023-017-0685-2.



ФКУ: мастер и подмастерье

У ферментов есть «подмастерья» – коферменты, которые помогают работать и ускоряют ферментные реакции

Для фенилаланингидроксилазы коферментом является тетрагидробиоптерин (BH4)

Ферменты в своей работе нуждаются в поддержке особых помощников – коферментов. Представьте себе мастера и подмастерье: он ему и нужный инструмент вовремя может подать, и доделает несложную работу, и вместе у них дело лучше и быстрее получается. Вот у ферментов и есть «подмастерья» – коферменты, которые помогают работать и ускоряют ферментные реакции.

Очень часто коферментами являются различные витамины, которые должны поступать с пищей, но иногда они синтезируются и в организме. Таким коферментом для фенилаланингидроксилазы является тетрагидробиоптерин (BH4). Он образуется в клетке в результате действия других ферментов. Но если они не работают, то наблюдается его дефицит, что отражается и на активности фенилаланингидроксилазы. Те формы ФКУ, при которых нарушается синтез тетрагидробиоптерина, называют «кофакторная ГФА». Для их терапии применяют препарат «Сапроптерин», который представляет собой недостающий кофермент – тетрагидробиоптерин.

«Сапроптерин» был одобрен Управлением по санитарному

надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов (FDA) 13 декабря 2007 года и стал первой фармакологической терапией для лечения ФКУ.

ПРИМЕНЕНИЕ «САПРОПТЕРИНА» ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ КЛАССИЧЕСКОЙ ФКУ

Удивительная способность «Сапроптерина» помогать ферменту фенилаланингидроксилазы отмечена давно. Выяснилось, что при некоторых мутациях, которые вызывают классическую ФКУ, активность фермента можно повысить, если добавлять к нему «Сапроптерин». Это происходит потому, что он стабилизирует фермент, делает его более устойчивым, и тот начинает работать активнее, становится способным расщеплять больше фенилаланина. Для пациентов с ФКУ это значит, что если они применяют «Сапроптерин», то можно расширять свою диету. Это особенно важно для подростков, которым всегда очень сложно придерживаться строгих правил.

Приблизительно от 25 до 50% пациентов с классической ФКУ «отвечают» на «Сапроптерин», и это зависит от мутации, которая вызывает заболевание.

Для некоторых мутаций точно известно, что они являются нечувствительными к воздействию «Сапроптерина». К сожалению, это относится к самой частой при ФКУ мутации. Если у пациента генотип R408W/ R408W, то «Сапроптерин» работать не будет. Но известны мутации, с которыми пациенты хорошо реагируют на терапию «Сапроптерином»: R158Q, R243Q, A403V. Поэтому всем людям с диагнозом ФКУ, установленным биохимическими методами, рекомендуют пройти ДНК-диагностику. Во многих регионах это можно сделать бесплатно. Также есть бесплатная программа в ФГБНУ МГНЦ (https://med-gen.ru/docs/Brosh_fenil_2.pdf).

Для всех новых мутаций и различных их сочетаний (чтобы понять, существует ли чувствительность к «Сапроптерину») необходимо пройти специальный нагрузочный тест.

Пациенты, у которых выявлена чувствительность к «Сапроптерину», должны продолжать соблюдать диету, но не столь строгую.

НОВОЕ В ЛЕЧЕНИИ

Необычный подход придумали для терапии взрослых пациентов с ФКУ – применение фермента. Но это не стандартная ферментная заместительная терапия, когда возмещают недостающий фермент, как, например, при лизосомных заболеваниях. Это другая ферментная терапия.

Созданный для лечения ФКУ фермент «Пегвалиаза» превращает фенилаланин в аммиак и транс-коричную кислоту. Аммиак метаболизируется в печени в цикле мочевины. Транс-коричная кислота и ее конечный продукт, бензойная кислота, конъюгируются с глицином и выводятся с мочой.

Сегодня «Пегвалиаза» одобрена только для лечения взрослых пациентов с ФКУ, у которых концентрация фенилаланина в крови

не контролируется и превышает 600 мкмоль/л. Продолжаются исследования по оценке безопасности и эффективности этого препарата у детей, подростков, пациентов с легкими формами ФКУ в сочетании с «Сапроптерином» и с ограниченной диетической терапией.

«Пегвалиаза» (Pegvaliase) одобрена Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов (FDA) 24 мая 2018 года, действует в качестве ферментной заместительной терапии при ФКУ. 🗨

Текст: Екатерина Захарова, д.м.н.

Формы ФКУ, при которых нарушается синтез тетрагидробиоптерина, называют «кофакторная ГФА»

Препарат «Сапроптерин» представляет собой недостающий кофермент – тетрагидробиоптерин

Пациенты с ФКУ, применяющие «Сапроптерин», могут расширять свою диету. Это особенно важно для подростков, которым всегда очень сложно придерживаться строгих правил

«Сапроптерин» может применяться и у пациентов с классической ФКУ в сочетании с диетой, реже без диеты. Возможность его использования устанавливается врачом после проведения молекулярного исследования и нагрузочного теста

Библиотека

Гундорова П., Степанова А. А., Бушуева Т. В., Беляшова Е. Ю., Зинченко Р. А., Амелина С. С., Куцев С. И., Поляков А. В. Генотипирование больных фенилкетонурией из различных регионов Российской Федерации с целью определения чувствительности к препаратам BH4 // Генетика. 2017. – Т. 53. № 6. С. 732–739.

Montauk A. C., Adams D. J., Bélanger-Quintana A., Bushueva T., Cerone R., Chien Y.-H. et al. International best practice for the evaluation of responsiveness to sapropterin dihydrochloride in patients with phenylketonuria. *Molecular Genetics and Metabolism*. 2019. – Т. 127. – № 1. – С. 1–11.

Hydery T., Coppentrath V. A. A Comprehensive Review of Pegvaliase, an Enzyme Substitution Therapy for the Treatment of Phenylketonuria. *Drug Target Insights*. 2019; 13: 117 doi:10.1177/1177392819857089.



Для выбора препарата всем людям с диагнозом ФКУ, установленным биохимическими методами, рекомендуют пройти ДНК-диагностику

«Пегвалиаза» одобрена только для лечения взрослых пациентов с ФКУ, у которых концентрация фенилаланина в крови не контролируется и превышает 600 мкмоль/л

Судьба на чаше ВЕСОВ



Жизнь пациента с фенилкетонурией – это незаметный, но каждодневный подвиг родителей, самого ребенка и многих других людей. Чтобы стать таким, как другие, каждый день нужно быть не таким, как они. Это трудно. В то, каким Савелий стал сегодня, вложились и вкладываются мама, другие родители, даже работники детского сада и школы, где для мальчика готовят особые блюда. И, конечно, врачи и высокотехнологичная наука. Сегодня Савелий уже может есть даже любимую жареную картошку, учится в обычной школе, увлеченно занимается хоккеем. Но 11 лет назад...

ДОМОЙ ВЕРНУЛИСЬ С ДИАГНОЗОМ, ДИСКОМ И ШОКОМ

Ольга Башкирова говорит, что ее сын Савелий родился в рубашке, потому что редкое генетическое заболевание «фенилкетонурия» у него обнаружили практически сразу после рождения. Это позволило сэкономить столь важное для него время.

Часто пациенты с орфанными заболеваниями и родители таких детей проводят мучительные месяцы, а то и годы в поисках верного диагноза, и это потерянное время нередко становится фатальным. Самочувствие человека без правильной терапии стремительно нарушается и может привести не просто к ухудшению, а к необратимым изменениям. В случае с фенилкетонурией (ФКУ) именно так: время на вес золота.

– Нам повезло, поскольку фенилкетонурия входит в список болез-

ней, на которые делают неонатальный скрининг, то есть вскоре после рождения, – рассказывает мама Савелия Ольга Башкирова.

– И второе везение – что диагноз заподозрили сразу, еще в больнице, как будто ангел-хранитель нас вел. Когда сыну было около двух недель, к нам домой пришла медсестра из роддома и сказала, что есть подозрение на фенилкетонурию и нужно ехать в Казань (сами мы из Набережных Челнов), чтобы подтвердить или опровергнуть диагноз.

Через неделю в Казани были сданы анализы, и все подтвердилось. Семье выдали аминокислотную смесь, диск с фильмом о фенилкетонурии и рассказали, как соблюдать специальную диету. Врач утешала маму младенца, они беседовали около трех часов, но, как вспоминает Ольга, все равно факт тяжелого генетического заболевания вызвал у нее шоковое состо-

«Когда сыну было около двух недель, к нам домой пришла медсестра из роддома и сказала, что есть подозрение на фенилкетонурию и нужно ехать в Казань»

Самочувствие человека без правильного питания стремительно нарушается и может привести не просто к ухудшению, а к необратимым изменениям

«Я пришла в отчаяние. Думала: вот оно, будущее моего ребенка!»

Если Сава, случалось, передал фенилаланина, у него сразу начинались сильнейшие головные боли, а если фенилаланин не снижать, то со временем ребенок становится как будто пьяный

Когда сын шел с кем-то на прогулку или день рождения к друзьям, Ольга консультировала родителей, что именно можно приготовить, а что нужно держать от Савы подальше

«Мы всегда ведем пищевой дневник, где учтен и посчитан любой продукт»

Пациенты в семьях, которые рано начинают терапию и соблюдают ее, могут жить по сценариям здоровых людей: получить хорошее образование, сделать карьеру, создать семью

яние. Когда вернулась домой, она сразу включила диск с фильмом, который ей дали в больнице.

– В фильме уже в первых кадрах крупным планом показали умственно отсталого ребенка в инвалидном кресле, – рассказывает Ольга. – Я пришла в отчаяние, думала: вот оно, будущее моего ребенка! Я впала в тяжелейшую депрессию.

ДНЕВНИК КАК ЗАЛОГ СЧАСТЬЯ

Однако, если пациенту с ФКУ диагноз поставлен вовремя, тяжелых последствий можно избежать. Один из ключевых инструментов – это, как известно, соблюдение диеты, которой пациент должен придерживаться. Буквально каждый день такие семьи тщательно, по граммам, оценивают возможность питания, чтобы не запустить опасного сценария.

– Я бы вообще не назвала это диетой, – говорит Ольга. – Это как шанс выжить и жить достойно – да или нет. У меня иногда возникает ассоциация с блокадным Ленинградом, когда судьба лежала на чаше весов: находясь на грани жизни и смерти, люди взвешивали каждую горбушку, ели по маленькому кусочку, эти весы и маленькие кусочки были их мостиком к жизни... Только тогда была война, а сейчас на полках магазинов полно еды.

Тяжелые переживания терзали Ольгу почти год. Но все усилия семьи в борьбе с коварной болезнью оказались не напрасны: ребенок развивался так, как и его здоровые сверстники. В 11 месяцев он встал на ножки и сделал первые шаги, а в год и два месяца произнес первые слова. Мама поняла, что результат действительно есть, и психологически семье стало легче. Но была еще сложность. Как объяснить маленькому Саве, почему он ест не так, как остальные дети? Ольга решила ничего не скрывать, постепенно, дозированно объясняла то, что ребенок мог понять,

чтобы он научился контролировать свое питание.

Этот большой труд – раннее начало диеты и ее постоянное соблюдение – дал мальчику возможности здоровых сверстников: он пошел в обычный садик, потом в обычную школу. Надо сказать, что в таком результате маленького Савы – внимание и буквально ежедневная забота не только семьи, но и многих других людей, ведь везде ему готовили отдельную еду. А если сын шел с кем-то на прогулку или день рождения к друзьям, Ольга консультировала родителей, что именно можно приготовить, а что нужно держать от Савы подальше, причем в прямом смысле слова подальше, ведь пациенты с таким заболеванием не могут себе позволить ни одного разгрузочного дня: избыток фенилаланина начинает сразу негативно действовать на организм.

– Мы регулярно сдаем анализ на уровень ФА (фенилаланин. – Ред.), всегда ведем пищевой дневник, где учтен и посчитан любой продукт, потому что не дай бог съесть что-нибудь не то или не в том количестве, – рассказывает Ольга.

МЕЖДУ ЖЕЛАНИЕМ И ЗАПРЕТОМ

Сейчас мальчику уже 11 лет, и он живет полной жизнью. Параллельно с учебой занимается в спортшколе хоккеем, причем вполне успешно. Фенилкетонурия никак не влияет на организм, если придерживаешься диеты и получаешь необходимые для организма аминокислотные смеси. Поэтому, подчеркнем, пациенты в семьях, которые рано начинают терапию и соблюдают ее, не только получают высокое качество жизни, но и могут жить по сценариям здоровых людей – получить хорошее образование, сделать карьеру, создать семью.

Однако полностью проблем избежать не удалось. Если Сава, случалось, передал продуктов, содержащих ФА (фенилаланин), у него сразу начинались сильней-



шие головные боли, а если фенилаланин не снижать, то со временем ребенок становится как будто пьяный.

– Скажем, попросишь его стакан воды принести, а он вернется либо не со стаканом, либо не с водой, – поясняет Ольга. – И с учебой сразу начинались проблемы, потому что при нормальном уровне фенилаланина объяснишь один раз и он все понимает, а при повышенном нужно несколько раз короткими словами повторить одно и то же. К счастью, дальше этого тревожного порога мы не заходили.

Одной из причин срывов, считает мама, становится подростковое упрямство. И тут семья старается прибегать к разным хитростям.

– Когда ездим на прием к врачу, стараюсь делать так, чтобы Сава слушал и слышал, что говорит доктор, – рассказывает Ольга. – Еще стараемся чаще выезжать на мероприятия с такими же детьми, чтобы сын понимал: он не один такой, многие дети живут с ограничениями. Вот так и компенсируем протестные моменты.

ШАНС НА НОВОЕ МЕНЮ

Но ребенок есть ребенок, да ведь и у любого взрослого всегда есть соблазн нарушить запрет, потому что жизнь в режиме постоянных ограничений трудна. Но недавно семья получила помощь. Поясним, что большинство продуктов для пациентов с фенилкетонурией не купишь в обычном магазине, и сто-

Всю жизнь пациент с фенилкетонурией должен придерживаться строгой диеты, так что действия родителей пациента с ФКУ – это незаметный на первый взгляд подвиг

Усилия семьи в борьбе с коварной болезнью оказались не напрасны: ребенок развивался так, как его здоровые сверстники. В 11 месяцев он встал на ножки и сделал первые шаги, а в год и два месяца произнес первые слова

1 случай на 10 000 –
такова частота заболевания
фенилкетонурией

25%
составляет вероятность заболевания
ребенка фенилкетонурией, если у ро-
дителей есть патологический ген

«Раньше у нас возникали перебои
с лекарством и аминокислотной сме-
сью, потому что покупали за свой счет.
А в случае нашего заболевания, если
терапия не поступает вовремя, это
самое страшное»

Для многих семей проблемой является
нехватка информации



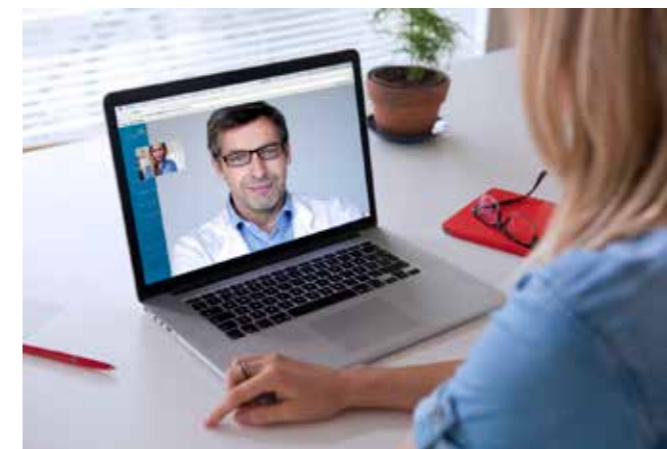
**Семья
надеется
на скорое по-
явление пре-
парата, ко-
торый
позволил бы
совсем снять
пищевые
ограничения**

ит специальное питание в несколь-
ко раз дороже. Но около полугода
назад Савелий начал регулярно
и бесперебойно принимать препа-
рат «Сапроптерин», и для него он
стал настоящим спасением, ведь
главная задача «Сапроптерина» –
держат уровень ФА под контролем
и расширить диету, то есть увели-
чить потребление натурального
белка. При ФКУ, напомним, прак-
тически запрещены продукты, со-
держащие белок. По словам мамы,
с этим лекарством у Савы появился
простор для пищевого маневра.
И для него это уже счастье, ведь
любое ограничение, когда вокруг
тебя весь мир живет по-другому, –
это нелегкий труд.

– Да, остаются продукты, которые
пациенту нельзя употреблять ни
при каких обстоятельствах. По

крайней мере на сегодняшний
день, например мясо и рыбу, – по-
ясняет Ольга Башкирова. – Но
с появлением «Сапроптерина»
стало легче. Скажем, нам позволе-
но одно яйцо в день и стакан моло-
ка. Ребенок может съесть обычную
кашу, хлебобулочные изделия,
а уж жареную картошку и вовсе
почти в неограниченных количе-
ствах, а это его любимое блюдо, ест
он ее с выражением полнейшего
счастья.

Еще одна причина, почему Сава
родился в рубашке, в том, что
«Сапроптерин», как практически
и любой препарат, подходит не
всем пациентам, а только с опре-
деленными мутациями гена. Про-
ведение нагрузочного теста пока-
зало, что препарат может помочь
организму лучше расщеплять



фенилаланин. Это была большая
удача – препарат назначили.

– Раньше у нас еще возникали
перебои с лекарством и аминокис-
лотной смесью, потому что по-
купали за свой счет... Но в случае
нашего заболевания, если терапия
не поступает вовремя, это самое
страшное, – рассказывает Баш-
кирова. – Но вот уже полгода мы
получаем препараты за счет реги-
онального бюджета, поскольку это
жизненно необходимые лекарства.
Пока перебоев нет.

ЧАЯНИЯ И НАДЕЖДЫ

За счет того, что фенилкетонурия
входит в список заболеваний, на
которые делают неонатальный
скрининг, а также благодаря за-
конодательной и бюджетной под-
держке государства по оплате
дорогостоящих лекарств, тяжелая
болезнь перестает быть приго-
вором. Все действия в комплексе
позволяют пациентам не скатиться
в необратимые изменения, разви-
ваться, жить вполне полноценно.
Конечно, родители хотят быть
уверенными в том, что такая по-
мощь будет постоянной и беспере-
бойной, ведь это очень важно для
противостояния болезни.

Для многих семей, по мнению Оль-
ги, проблемой является нехватка
информации.

– Врачи консультируют, но те или
иные вопросы могут возникать

каждый день, и, понятно, ни один
доктор не имеет возможности быть
на связи 24 часа в сутки, – поясня-
ет Ольга. – Кроме того, в Набереж-
ных Челнах нет ни одного специ-
алиста по нашему заболеванию,
все знания я приобрела благодаря
казанскому генетику Зульфийи
Вафиной. Да, сейчас я уже опыт-
ная, мне не нужно у кого-то что-то
спрашивать, но раньше искала ин-
формацию, где только могла, – на
форумах, в специализированных
группах... Но важно, чтобы инфор-
мация и советы были правильны-
ми, достоверными.

По словам Ольги, сейчас сведений
о заболевании стало больше, в том
числе потому, что пациенты и их
родители устраивают различные
региональные конференции, по-
сещают европейские форумы, где
могут говорить с врачами со всего
мира и узнавать последние ново-
сти о результатах исследований,
тенденциях в изучении и противо-
стоянии фенилкетонурии.

Как и другие родители, Ольга Баш-
кирова надеется на скорое появле-
ние препарата, который позволил
бы совсем снять пищевые ограни-
чения. И хотя такой препарат еще
не зарегистрирован в России, уже
появляется надежда, что наука
сильнее болезни, а те сложности
и ограничения, с которыми сегод-
ня приходится сталкиваться семье
и ребенку, однажды останутся
в прошлом и счастливая «рубаш-
ка» будет у всех. ■

**Саве уже
11 лет.
Он любит
хоккей
и делает
в нем успехи.
Его успехи –
это и большой
труд семьи,
врачей
и науки**

Текст: Михаил Полиев

Татьяна Бушуева: «ФКУ – это образ жизни»



Татьяна Владимировна Бушуева,
д.м.н., ведущий научный
сотрудник ФГАУ «НМИЦ
здоровья детей» Минздрава
России

Для пациентов с фенилкетонурией (ФКУ) самое главное – правильно организовать лечебное питание, которое обеспечивает нормальный рост и развитие. Эксперт журнала «Редкие болезни в России» – ведущий научный сотрудник ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Министерства здравоохранения России, доктор медицинских наук Татьяна Бушуева. Она рассказала, как помочь детям и подросткам соблюдать диету и о том, каким она видит лечение пациентов в будущем

ПЕРВЫЕ МЕСЯЦЫ – САМЫЕ ВАЖНЫЕ

— Татьяна Владимировна, как проявляется ФКУ на первых месяцах жизни?

— Если говорить о клинических симптомах, то в первые месяцы их можно просто не заметить, поскольку сначала в организме накапливаются аномальные метаболиты, которые образуются в результате нарушенного обмена веществ.

Чтобы сразу после рождения ребенка выявлять эти нарушения, а именно повышенный уровень фенилаланина, фенилкетонурия была включена в программу неонатального скрининга. Болезнь развивается быстро: накопление фенилаланина и продуктов патологического обмена в крови и других биологических жидкостях отрицательно влияет на быстро растущий организм ребенка, что может проявиться уже к третьему месяцу жизни различными нарушениями со стороны центральной нервной системы.

— На какие из наиболее очевидных симптомов должны обратить внимание родители?

— Если болезнь не выявлена по скринингу (ложноотрицательный результат или по каким-либо причинам скрининг не проводился), семья может отмечать специфический, «мышинный», запах тела. Ребенок не реагирует на лица родителей, нет интереса к игрушкам, окружающим предметам. Нередко развиваются различные поражения кожи, в том числе экзема, дерматиты. Могут появиться судороги, и при отсутствии патогенетического лечения они не купируются противосудорожными препаратами.

— Верно ли, что именно диета спасает таких пациентов, и если ее начинать сразу по обнаружению болезни, то они смогут жить полноценной жизнью?

— Да, если с момента постановки диагноза практически сразу начать диетическое лечение, то прогноз будет благоприятным.

В первые месяцы жизни признаков болезни, несмотря на ее быстрое развитие, можно не заметить

Диетическое лечение важно начать сразу после постановки диагноза и соблюдать диету всю жизнь

Важно подчеркнуть, что такую диету необходимо соблюдать в течение всей жизни. Ранее считалось, что в подростковом возрасте от нее можно постепенно отказаться, но сейчас уже установлено: соблюдать диетические ограничения необходимо всегда. Некоторые пациенты в зависимости от генотипа могут позволить послабления в диете и при этом сохранить допустимый уровень фенилаланина в крови. Но в основном пациенты с так называемой классической ФКУ (а таких и в России, и в Европе большинство) должны придерживаться строгих ограничений.

— **Каких именно?**

— Полностью исключить из питания продукты, являющиеся источником натурального белка, то есть мясо, рыбу, творог, яйца и так далее. Для того чтобы ребенок не страдал от недостатка белка, ведь это тоже опасно, в рацион включают специальные аминокислотные смеси без фенилаланина.

— **На какой стадии включается врач и идут такие консультации?**

— После получения результатов неонатального скрининга врач назначает низкофенилаланиновую диету, выписывает рецепт на специализированную аминокислотную смесь без фенилаланина, объясняет родителям, каким образом следует кормить ребенка и далее контролирует эффективность назначенного лечения.

РАЦИОН С ПЕЛЕНОК

— **Затем эстафетная палочка передается родителям? На них лежит главная ответственность?**

— Можно сказать, что это так. Многое зависит от того, насколько правильно и регулярно родители выполняют назначения врача. Когда семья осознает создавшуюся ситуацию (а этот период может длиться около года), она начинает

Родители адаптируются к новому образу жизни, и сам ребенок привыкает к особому рациону



Фенилкетонурию можно рассматривать не как болезнь, а как особый образ жизни

Что такое аминокислотные смеси

Их подавляющее большинство представляет собой сухие (порошкообразные) сочетания кристаллических L-аминокислот в комплексе с витаминно-минеральными премиксами и биологически активными веществами. По своему химическому составу смеси для новорожденных сбалансированы в соответствии с требованиями к детским молочным смесям, то есть содержат еще углеводы и жиры.

Кто имеет право

Каждый пациент с диагнозом «фенилкетонурия» обеспечивается аминокислотными смесями вне зависимости от того, есть ли у ребенка статус инвалидности. Дети без инвалидности обеспечиваются за счет средств региональных бюджетов, дети-инвалиды – за счет федерального бюджета в соответствии с Перечнем специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов. В него включены все аминокислотные смеси без фенилаланина, зарегистрированные в РФ на сегодняшний день.

Когда лечение считается эффективным

Главный критерий – концентрация фенилаланина в крови, соответствующее возрасту физическое, интеллектуальное развитие ребенка. Правильный выбор и регулярное использование специализированных продуктов в течение дня поддерживают относительную стабильность уровня фенилаланина. Например, 4–5-кратный прием аминокислотной смеси снижает количество натурального белка, потребляемого пациентом в каждый прием пищи. Это предупреждает значительные скачки фенилаланина в крови.

Мясо, рыбу, творог, яйца и все продукты, которые являются источником натурального белка, нужно полностью исключить из питания

понимать, что есть реальный выход, эффективное лечение. Тогда родители адаптируются к новому образу жизни, режиму питания и сам ребенок привыкает к своему особенному рациону в буквальном смысле с пеленок. Фенилкетонурию можно рассматривать не как заболевание, а как образ жизни.

Конечно, всегда есть опасность нарушить установленные правила. Чаще это происходит, когда ребенок оказывается вне дома, например в детском саду, школе, среди друзей. Так что важно до возникновения таких ситуаций психологически подготовить ребенка, организовать его самоконтроль и убедить в правильности и необходимости его особого питания.

— **Очевидно, подростковый период, когда появляется упрямство, можно считать самым опасным?**

— Как правило, да. Чаще именно тогда наши пациенты начинают

отказываться от диеты, самостоятельно ее расширять.

— **Чем это опасно?**

— У ребенка ухудшаются самочувствие, память, способность концентрировать внимание и усваивать новую информацию, появляются неадекватные поведенческие реакции, эмоциональная неустойчивость. Все это связано с повышением в крови фенилаланина. Удержать его в необходимом диапазоне на фоне расширенной диеты иногда помогает медикаментозное лечение «Сапроптерином», но, к сожалению, данный препарат подходит не всем.

— **Почему?**

— «Сапроптерин» назначается, если у ребенка частично сохранена активность фермента фенилаланин-гидроксилазы, что зависит от генотипа. Препарат стабилизирует структуру белка-энзима и помогает ферменту выполнять его основ-

Если диету нарушить, у подростка ухудшаются память, способность концентрировать внимание, усваивать новую информацию, появляются неадекватные поведенческие реакции

Назначение препарата у пациентов с разными типами ФКУ имеет особенности



Лечебные смеси родители могут получить в аптеках бесплатно

ную функцию – преобразовывать аминокислоту фенилаланин в аминокислоту тирозин. Благодаря этому повышается переносимость натурального пищевого белка.

Перед назначением препарата пациенту с соответствующим генотипом проводится тестирование на чувствительность к «Сапроптерину» и при положительном результате назначают препарат. Да, у детей, отвечающих на терапию «Сапроптерином», на фоне его регулярного приема диета будет не такой строгой и их рацион обогатится натуральными белковыми продуктами. При этом уровень фенилаланина останется в допустимых пределах. Конечно, это даст возможность повысить качество жизни пациента.

Но существует и другая сторона вопроса. Дело в том, что около 4% от общего числа выявленных по скринингу пациентов с повышенным уровнем фенилаланина крови

имеют не классическую ФКУ, а так называемую атипичную форму фенилкетонурии. При ней «Сапроптерин» является патогенетическим (обязательным, жизненно важным) лечением и должен назначаться сразу после подтверждения диагноза. В этих случаях вопрос о назначении диеты решает врач, так как при некоторых атипичных формах ФКУ диета не показана.

ЗА ПИТАНИЕМ – В АПТЕКУ

— **Насколько и препарат, и смеси доступны пациентам? Не приходится ли их выбивать с боем?**

— Что касается аминокислотных смесей, то уже много лет наши пациенты обеспечиваются ими бесплатно. Сразу по установлении диагноза врач-генетик в перинатальном центре или после неонатального скрининга выписывает рецепт и родители получают смеси в аптеках совершенно бесплатно.

Здесь действует та же система, что и с лекарственным обеспечением льготной категории граждан. До 14 лет ведение таких пациентов требует больше внимания, и им дают инвалидность, чтобы обеспечивать по перечню из федерального бюджета. Правда, некоторые родители отказываются от инвалидности. Находясь в шоке, они не готовы принять ситуацию и реально осознать, что для них это большое подспорье.

— **Все пациенты с ФКУ фиксируются в регистре?**

— Конечно. Все пациенты с подтвержденным диагнозом «фенилкетонурия», или «гиперфенилаланинемия», находятся на диспансерном наблюдении, и это очень важно. В первую очередь потому, что обеспечение специализированным питанием и лекарствами происходит в соответствии с этим регистром.

— **Где родители берут смеси? Правильно я понимаю, что в обычных аптеках их не выдают?**

— Обычно к медико-генетическим и перинатальным центрам, где ведется диспансерное наблюдение, прикреплены определенные аптечные пункты. Именно туда и приходят родители с рецептом, выписанным врачом.

— **Аминокислотные смеси для всех одинаковы?**

— Состав специализированных аминокислотных смесей дифференцирован в соответствии с возрастными потребностями пациентов. Во всех смесях отсутствует фенилаланин и повышено количество тирозина. Смеси для детей первого года жизни содержат также жиры, углеводы, витаминно-минеральный комплекс, важные биологически активные вещества наподобие детских молочных смесей. Смеси для старших пациентов содержат большее количество белкового эквивалента, небольшое

количество углеводов, витамины и минеральные вещества.

— **А что касается обеспечения «Сапроптерином»?**

— Этот препарат внесен в список жизненно важных лекарственных средств, поэтому детям, для которых такой препарат является жизненно необходимым (атипичные формы), обеспечение гарантировано. Сложнее с классической ФКУ. Сначала нужно протестировать пациента на чувствительность, а потом доказать, что «Сапроптерин» позволяет ему расширить диету на постоянной основе. У нас пока немного пациентов с классической ФКУ, которые получают этот препарат. Надеюсь, что в скором времени их будет больше.

ДОРОГ ХЛЕБ К ОБЕДУ

— **Получается, что проблем с отзывчивостью государства у таких пациентов нет и им даже инвалидность дают без проволочек?**

— Как я и говорила, до 14-летнего возраста трудностей с оформлением инвалидности у наших пациентов нет. Но есть проблема в родительском отношении, если семья психологически не готова, что у ребенка будет оформлена инвалидность, усматривает в этом некоторую ущербность, ущемленность своего ребенка.

А инвалидность в первую очередь нужна как материальная помощь, чтобы проводить дополнительные реабилитационные мероприятия, занятия с психологом, иметь возможность посещать развивающие кружки и секции, покупать специализированные низкобелковые продукты.

Последнее очень важно для нормальной энергетической ценности суточного пищевого рациона. Как правило, для этого используют низкобелковый хлеб, макароны и безбелковые молочные напитки. К сожалению, такими продукта-



Иногда, находясь в шоке, семья не готова к тому, чтобы ее ребенок был признан инвалидом, хотя этот статус – большое подспорье



Низкобелковый хлеб или пачка низкобелковых макарон может стоить от 400 до 600 рублей

ми пациенты не обеспечиваются за счет бюджета, и родители вынуждены покупать их сами. Но в некоторых регионах благодаря пациентским организациям и врачебному сообществу низкобелковые полуфабрикаты закупают централизованно. Здесь многое зависит от возможностей региона, местной инициативы и активности общественных организаций.

— **Дороги такие продукты?**

— На порядок дороже, чем обычные. Например, низкобелковый хлеб или пачка низкобелковых макарон может стоить от 400 до 600 руб.

Надо отметить, что если раньше таких продуктов практически не было, то сегодня ассортимент их широк. Есть специальные интернет-магазины, пункты диетического питания, где можно их приобрести. Впрочем, некоторые

пациенты обходятся без специальных низкобелковых продуктов, особенно те, кто получает «Сапроптерин».

— **То есть, несмотря на то что терапия в принципе одна и та же для всех, есть нюансы?**

— Да, потому что толерантность к натуральному белку у наших пациентов разная. Вернемся к началу: ФКУ – это наследственное заболевание, тяжесть которого определяется рядом мутаций, а их великое множество. Кто-то должен строго соблюдать диету, а кто-то может использовать препарат «Сапроптерин» и даже освободиться от аминокислотных смесей, употребляя в пищу обычные продукты.

Если подводить некий итог, можно сказать, что классическая ФКУ будет протекать тяжело при отсут-



ствии лечения, но если все правильно и вовремя организовать, подобрать индивидуальный рацион и режим питания, то лечение будет эффективным, и мы получим хороший результат.

ОСОБЕННОСТИ НАЦИОНАЛЬНОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

— **Существует ли географическая специфика у фенилкетонурии?**

— Чаще всего ФКУ встречается в Ирландии и Турции, при этом около половины пациентов – это легкие формы гиперфенилаланинемии. Продвигаясь на восток, в сторону Китая и Японии, мы увидим, что там заболевание встречается гораздо реже.

Что касается нашей страны, в течение многих лет частота ФКУ стабильно составляет примерно один случай на 7000 новорожденных,

а большинство мутаций соответствует классической ФКУ.

— **Значит, пациентов с ФКУ в Китае и Японии нет?**

— Есть, но у них могут быть другие мутации, также связанные с этническими особенностями. Разумеется, с учетом усиления миграционных процессов теория этнических заболеваний ослабевает, так как происходит смешение генофонда. Например, в последнее время у нас чаще стали фиксироваться так называемые легкие мутации, при которых исходный фенилаланин крови не очень высок. В таких случаях мы не сразу начинаем лечение, а только когда уровень фенилаланина превышает 360 мкмоль/л и выше. У здоровых людей без фенилкетонурии норма – до 120 мкмоль/л на литр.

— **Между нормой и показателем для начала лечения зазор довольно большой.**

Чаще всего ФКУ встречается в Ирландии и Турции

1:7000 – такова частота фенилкетонурии в России

В последнее время стали чаще фиксироваться легкие мутации

В команду пациента входит не только генетик, но и педиатр, психолог, другие врачи-специалисты



— Мы его взяли не случайно. Дело в том, что при уровне фенилаланина не более 360 мкмоль/л нет повреждающих для центральной нервной системы последствий. Поэтому, если ребенок родился с показателями фенилаланина крови выше 120 мкмоль/л, но ниже 360 мкмоль/л, его берут под наблюдение, однако диетическое лечение сразу не назначают.

СИМБИОЗ СЕМЬИ И ДОКТОРА

— Дети остаются детьми, хочется вкусенького. Как помочь им?

— Очень важно перед началом диеты создать правильную мотивацию у родителей ребенка. Лечение наследственных заболеваний – работа мультидисциплинарной команды, поэтому в первую очередь мы привлекаем психологов для работы с родителями, чтобы помочь им справиться с шокным состоянием от неожиданного известия о заболевании, разъяснить, что при своевременной и правильно организованной диетотерапии при постоянном контакте с лечащим врачом и другими специалистами развитие ребенка не будет

отличаться от его здоровых сверстников.

— Так кто главный в диетотерапии пациента – врач или родители?

— Это в любом случае симбиоз, потому что на первых порах врач информирует и обучает родителей, а затем контролирует и корректирует лечение через постоянную связь с родителями. Постепенно родители, осознавая проблему, берут на себя половину этого бремени и становятся врачом для своего ребенка, ведь именно они находятся с ним 24 часа в сутки.

Да, роль руководителя выполняет врач, но тут важно установить правильные отношения между семьей и командой, в которую входят не только генетик, но и педиатр, психолог, другие врачи-специалисты, – их слаженное взаимодействие положительно влияет на комплаентность, то есть приверженность семьи лечению.

— По идее если ребенок с детства питается по определенному меню, то потом ему не захочется есть то, что он никогда не ел?



— Если ребенок с детства приучен к определенному питанию, то действительно его будет мало привлекать вкус обычной еды. Конечно, важно использовать разнообразие фруктов и овощей, то есть дать некую «вегетарианскую» направленность диете. Но в любом случае основой источник витаминов и минеральных веществ – это аминокислотные смеси.

— Каким вы видите будущее лечение пациентов с ФКУ?

— Надо сказать, что фенилкетонурия является своеобразной моделью для разработки методов лечения болезней обмена веществ. Например, та же диетотерапия впервые была разработана именно для пациентов с ФКУ. Более того, именно это заболевание первым включили в неонатальный скрининг, потом появилась первая лечебная смесь, которая постоянно совершенствовалась и привела к тому, что сейчас имеется большой выбор специализированных аминокислотных продуктов.

Кроме того, сегодня в мире широко используется «Сапроптерин» и проходят широкие клинические

испытания нового препарата, подобного ферментозаменительной терапии и предназначенного для пациентов старше 16 лет. Суть действия нового препарата в том, что он перерабатывает фенилаланин вместо неработающего фермента, позволяя пациенту расширить диету и употреблять достаточное количество белка без использования аминокислотных смесей. Важно, что применение этого препарата не зависит от генотипа пациента.

— Что бы вы пожелали родителям и пациентам?

— Надо сказать, что общими усилиями врачей, генетиков, родителей и самих пациентов мы за эти годы уже достигли очень многого. Я могу пожелать всем только успеха и оптимизма. Мы имеем дело с серьезным заболеванием, но если вовремя приложить усилия, перестроиться на новый образ жизни, то, как говорят врачи, прогноз будет благоприятным, а у наших подопечных – интересная полноценная жизнь, тем более что сегодня разработкам новых методов лечения орфанных заболеваний, к числу которых относится и ФКУ, уделяется большое внимание. ■

«Мы имеем дело с серьезным заболеванием, но если вовремя приложить усилия, перестроиться на новый образ жизни, то прогноз будет благоприятным, а у наших подопечных – интересная полноценная жизнь»

Идут широкие клинические испытания нового препарата, подобного ферментозаменительной терапии

Двуликий Янус – игры ТИРОЗИНЕМИИ тип I

Заболевание легко перепутать с другими. Но для тех, кто успешно прошел диагностическую одиссею, сегодня уже есть терапия



Очень часто орфанные болезни прячутся от врачей за маской частых заболеваний, с которыми имеют схожие проявления. Время от появления симптомов болезни до установления верного диагноза может затянуться на месяцы и даже годы. А бывает, что одна болезнь может иметь разные клинические формы. Они различаются по возрасту начала, скорости прогрессирования, сочетанию симптомов, хотя причиной являются мутации в одном и том же гене. Это очень осложняет клиническую диагностику. Врач должен догадаться, о каком заболевании идет речь, и быстро назначить именно такой лабораторный тест, который необходим.

Тирозинемия тип I (ТИР1) относится как раз к тем заболеваниям, которые легко пропустить. Ее клинические проявления напоминают другие болезни. Многие пациенты могут наблюдаться с диагнозами «гепатит неясной этиологии», «рахит», «доброкачественное новообразование»

ОСТРАЯ ФОРМА

Кроме того, существует несколько форм болезни, которые отличаются друг от друга по проявлениям. Одна из них начинается очень рано (уже на первых месяцах жизни) и стартует резко, поэтому называется острой формой. При этой форме ТИР1 у ребенка быстро развиваются симптомы поражения печени: увеличиваются ее размеры, нарушаются функции. Все это приводит к риску кровотечений, так как печень необходима для синтеза белков, участвующих в свертываемости, и к рискам интоксикации организма, ведь печень задействована в метаболизме множества разных веществ.

Острая ТИР1 сопровождается развитием желтухи, диареей, нарушением гипертрофической кардиомиопатии. Кожа крайне чувствительна к прикосновениям

(нейропатия), поэтому ребенок предпочитает находиться в кроватке, а не на руках у матери. Без лечения у 40% детей формируется гепатоцеллюлярная карцинома (рак печени).

ХРОНИЧЕСКАЯ ФОРМА

Хроническая форма ТИР1 совершенно не похожа на острую. При ней поражение печени может отходить на второй план и на первых стадиях болезни быть совершенно незначительным. Нарушения скелета, напоминающие классический рахит (искривление конечностей, «рахитические четки, браслеты» – костные выступы, окружающие лучезапястные и (или) голеностопные суставы при рахите) часто приводят к неверному диагнозу.

Хроническая форма протекает легче, особенно когда дети отказы-

При острой форме ТИР1 у ребенка быстро развиваются симптомы поражения печени: увеличиваются размеры, нарушаются функции. Это приводит к риску кровотечений, интоксикации организма

Кожа крайне чувствительна к прикосновениям (нейропатия), поэтому ребенок предпочитает находиться в кроватке, а не на руках у матери

Если острую форму ТИР1 не лечить, то у 40% пациентов формируется рак печени

Хроническая форма ТИР1 схожа с классическим рахитом. Это приводит к неверному диагнозу

Хроническая форма протекает легче тогда, когда пациент не употребляет белковой пищи



Причина всех форм болезни – мутации в гене FAN, из-за чего снижается активность фермента фумарилацетоацетазы (FAN). Фумарилацетоацетат накапливается и превращается в токсичные соединения. Они тоже накапливаются, особенно в клетках печени, повреждая их

Токсичные соединения влияют на клетки нервной системы: появляется полиневропатия – боли в животе, как при аппендиците, боли при касании кожи

ваются от белковой пищи, а родители не настаивают на ее приеме. Иногда поражение печени можно обнаружить только при ультразвуковом обследовании брюшной полости (УЗИ), а оно, к сожалению, проводится не всем пациентам. При хронической ТИР1 отмечаются задержка роста, отстает физиологическая смена зубов, задерживается костный возраст. Кардиомиопатия и артериальная гипертензия проявляются как в результате метаболических процессов, так и вторично – на фоне поражения почек.

Также известна подострая форма, которая занимает промежуточное положение между другими двумя.

ПРИЧИНЫ

Вне зависимости от формы ТИР1 все они возникают в результате мута-

ций в гене FAN, что является причиной снижения активности фермента фумарилацетоацетазы (FAN).

Этот фермент катализирует одну из реакций в метаболической цепочке превращений аминокислот тирозина и фенилаланина. При дефиците FAN фумарилацетоацетат (вещество, которое должен расщепить фермент) накапливается, и он превращается в другие очень токсичные соединения (сукцинилацетон, сукцинилацетоацетат), которые накапливаются в разных тканях, прежде всего в гепатоцитах (клетках печени), вызывая их повреждение.

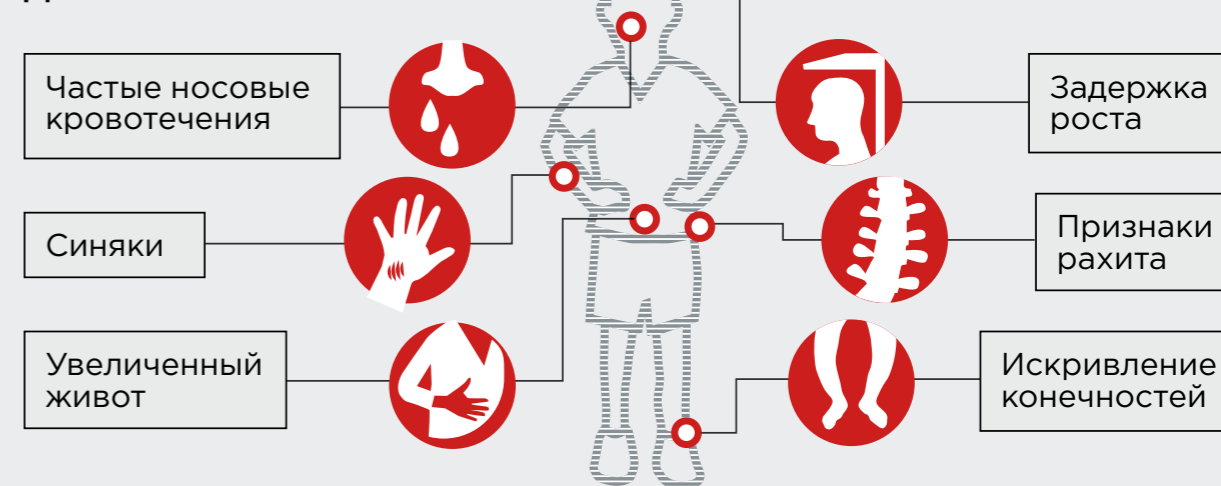
Также эти соединения влияют на клетки нервной системы и приводят к появлению полиневропатии – боли в животе, напоминающей аппендицит, боли при касании кожи.

СИМПТОМЫ, КОТОРЫЕ ПОМОГУТ ЗАПОДОЗРИТЬ ТИРОЗИНЕМИЮ ТИП I

МЛАДЕНЧЕСКИЙ ВОЗРАСТ



ДЕТИ ПЕРВЫХ ЛЕТ ЖИЗНИ



БОЛЕЗНЬ ЗАПОДОЗРЕНА. ЧТО ДАЛЬШЕ?

Педиатр

Врач-генетик

Лаборатория (подробное обследование)

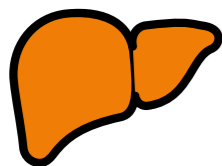
! Сегодня для лечения ТИР1 создана очень эффективная схема лечения – это комбинация диетотерапии с низким содержанием тирозина и применение специального препарата



1:100–120 тыс.

новорожденных –
такова средняя частота тирозинемии
тип I

В некоторых регионах болезнь встречается в 10 раз чаще. Без неонатального скрининга каждый второй пациент остается без правильного диагноза



Трансплантация печени применяется редко – если диагноз установлен на поздней стадии или когда пациент не отвечает на терапию препаратом

Перевод финансирования ТИР1 с регионального на федеральный уровень (включение в программу высокочастотных нозологий) позволит избежать проблем при закупке препаратов

Для лечения ТИР1 создана эффективная схема лечения – комбинация диетотерапии с низким содержанием тирозина и применение препарата «Нитизинон»



Известно их токсическое действие и на почки, что вызывает вымывание фосфора и приводит к изменениям в костях, что похоже на классический рахит.

В лабораторных анализах у пациентов с ТИР1 повышены ферменты печени – АЛТ, АСТ и в сотни раз повышается белок альфа-фетопротеин.

При специальном исследовании образцов крови находят повышение тирозина, хотя основным биохимическим маркером болезни является сукцинилацетон, который в норме в крови и моче отсутствует. Если найдены биохимические нарушения, то проводят ДНК-анализ.

ЧАСТОТА И ВЫЯВЛЯЕМОСТЬ

ТИР1 – очень редкое заболевание: в мире его частота составляет в среднем 1:100–120 тыс. новорожденных. Однако есть регионы, где она встречается в 10 раз чаще. В России к таким регионам относится Чеченская Республика. Проведение скрининга всех новорожденных на ТИР1 именно в этом регионе крайне необходимо, чтобы рано выявлять и начинать лечить этих пациентов. В отсутствие скрининга менее чем у 50% больных ТИР1 получают правильный диагноз.

ТЕРАПИЯ

Для лечения ТИР1 создана очень эффективная схема лече-

ния – комбинация диетотерапии с низким содержанием тирозина и применение препарата «Нитизинон» (его химическое название – НТВС, 2-(2-нитро-4-трифлуорометилбензоил)-1,3-циклогексанедион).

Препарат «Нитизинон» особым образом блокирует реакции в почке метаболизма тирозина и препятствует образованию высокотоксичных веществ – сукцинилацетона и сукцинилацетоацетата. Также пациенты нуждаются в низкобелковой диете, а в раннем возрасте и в назначении специализированных смесей для лечебного питания. В Российской Федерации зарегистрированы несколько специализированных продуктов на основе аминокислот без фенилаланина и тирозина, а также несколько препаратов, в основе которых действующее вещество нитизинон. Практически у всех детей на фоне лечения улучшается функция пе-

чени, и они растут и развиваются нормально, признаков вторичного рахита не наблюдается.

До появления «Нитизинона» для лечения тирозинемии типа I единственной терапией была трансплантация печени. Сейчас такое лечение применяется редко – в случаях, когда диагноз установлен на поздней стадии или когда пациент не отвечает на терапию «Нитизиноном».

И очень важно! ТИР1 входит в перечень редких болезней, терапия которых проводится за счет средств регионального бюджета. Общественные организации добиваются включения лекарственного обеспечения ТИР1 в федеральную программу ВЗН (перечень высокочастотных нозологий, для лечения которых необходимы дорогостоящие и жизненно необходимые лекарственные препараты), чтобы проблем по закупке препаратов не возникало. ■

В ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» (Москва) можно провести обследование на тирозинемии тип I бесплатно

«Особая забота об особенной жизни»



mirpharm

Технологии вне границ
и ограничений

Люди для людей



Нарушения синтеза желчных кислот. Крайне редко, в разном возрасте – по-разному

Показаниями к исследованию желчных кислот являются различные клинические проявления



– витамин К-дефицитная коагулопатия,
– стеаторея.

Показания к исследованию у младенцев:

– желтуха без зуда,
– цирроз,
– рахит,
– дефицит жирорастворимых витаминов,
– ахоличный стул и гепатоспленомегалия, стеаторея,
– метаболическая катаракта,
– регресс моторных навыков и деменция,
– в биохимическом анализе крови повышение трансаминаз, в том числе изолированное, конъюгированного билирубина, типичен нормальный уровень ГГТП (гамма-глутамилтранспептидаза).

Неврологическая симптоматика появляется в более позднем возрасте, в том числе у молодых взрослых

Неврологическая симптоматика появляется в более позднем возрасте, в том числе у молодых взрослых: нарушение координации движений, полинейропатия. Также у взрослых может возникать желчнокаменная болезнь.

Для диагностики заболевания проводят определение спектра метаболитов желчных кислот в моче и исследуют гены, ответственные за это заболевание.

Диагностика проводится в ФГБНУ МГНЦ: <https://med-gen.ru/spetsialistam/nauchnyediagnosticheskie-programmy>.

Нарушения синтеза желчных кислот – крайне редкие наследственные болезни обмена веществ, связанные с нарушением образования первичных желчных кислот, что приводит к нарушениям функции печени. Для некоторых заболеваний из этой группы появились новые методы терапии, поэтому их ранняя диагностика крайне важна. На что нужно обратить внимание врачам, наблюдая пациентов? Показаниями к исследованию желчных кислот являются различные клинические проявления.

Показания у новорожденных:
– фетальный (гигантоклеточный) гепатит с высоким уровнем цитолиза,

Неврологическая симптоматика появляется в более позднем возрасте, в том числе у молодых взрослых

Полезные ссылки:

Намазова-Баранова Л. С., Полякова С. И. Нарушения синтеза первичных желчных кислот // Российский педиатрический журнал. 2015. № 6

ВСЕ О РЕДКИХ БОЛЕЗНЯХ

Узнайте больше о редких заболеваниях:

- характерные признаки и симптомы
- диагностика
- наследование

И многое другое на сайте
WWW.REDKIEBOLEZNI.RU

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ

БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ

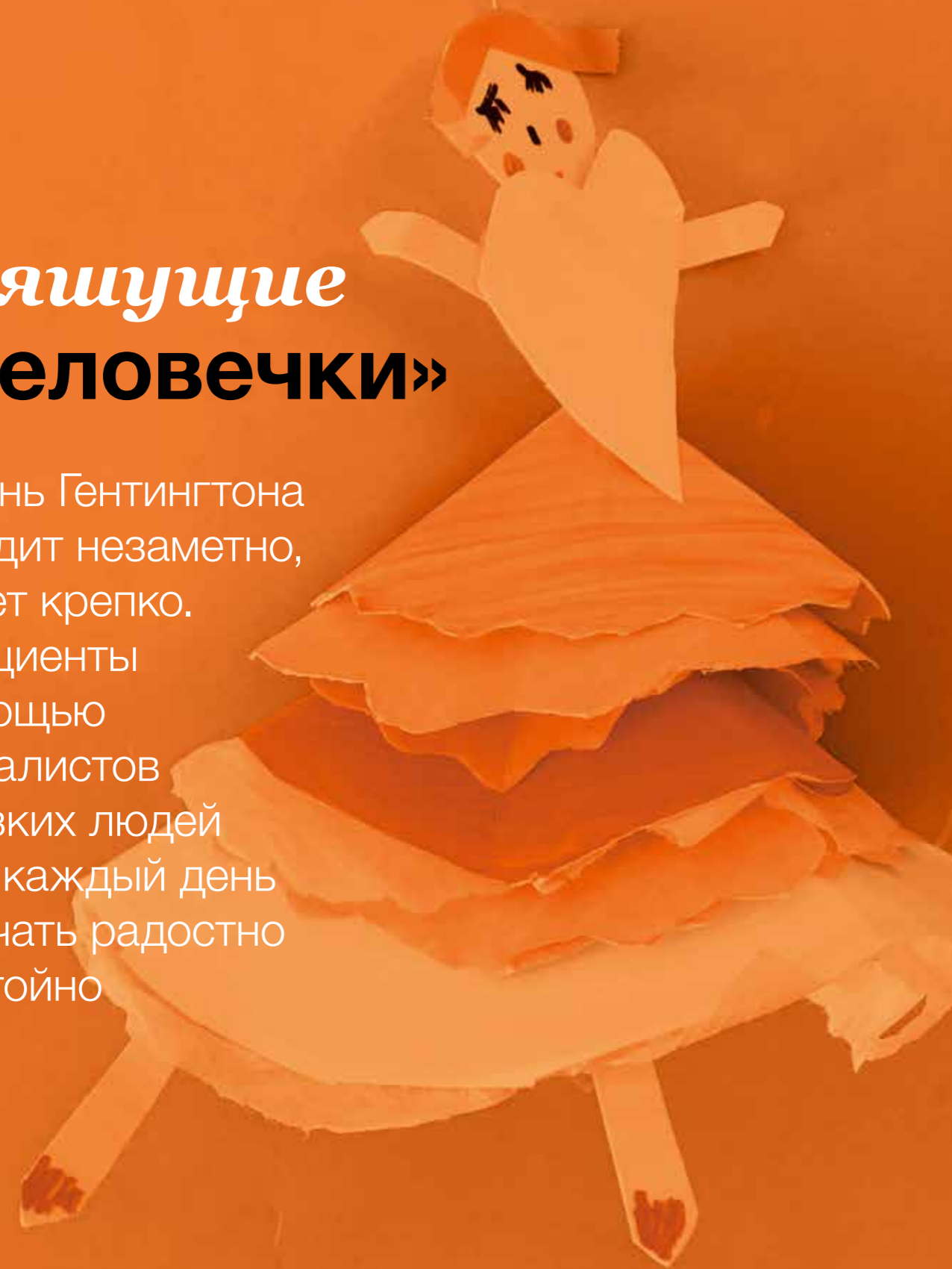
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ I ТИПА

Представительство АО «Санофи Авентис Групп». Адрес: 125009, Москва, ул. Тверская, д. 22. Тел.: (495) 721-1400, факс: (495) 721-1411. www.sanofi.ru
GZEA.XLSD.19.08.0386

SANOFI

«Пляшущие человечки»

Болезнь Гентингтона приходит незаметно, хватается крепко. Но пациенты с помощью специалистов и близких людей могут каждый день встречать радостно и достойно



Малоизвестная болезнь Гентингтона (БГ), или, как ее еще называют, хорей Гентингтона, опасна тем, что можно прожить большую часть жизни и лишь потом узнать, что у тебя есть это непростое заболевание. Сначала болезнь трудно распознать, но чем дальше она прогрессирует, тем хуже самочувствие пациента

ОДНА ЖИЗНЬ, ДВА ПЕРИОДА

Многие генетические заболевания проявляются вскоре после рождения человека, однако хорей Гентингтона из тех, что может начаться как в молодом, так и в зрелом и даже пожилом возрасте. Многое зависит от тяжести мутации гена, кодирующего синтез белка гентингина, но в основном для этого заболевания характерно то, что его признаки возникают после 40 лет. Юлия Цветкова называет свою маму Людмилу «мой гентингтончик». Историю этой семьи можно считать классической, ведь симптомы болезни у Людмилы Николаевны стали видны лишь в 53–54 года.

– Началось с подергивания пальцев и едва заметных произвольных движений кистей рук, – рассказывает Юлия. – Мы не придавали этому особого значения, да и сама мама тоже. Она раньше преподавала в хоре и Доме культуры, много и часто играла на пианино и связывала эти движения (позже мы узнаем их название – «гиперкинез») с профессио-

нальной деятельностью. Потом мы еще узнали, что бабушке ставили диагноз «хорей», но мы не думали, что болезнь может передаваться по наследству. Со временем стала меняться походка: мама как будто пританцовывала. И вот тут мы забеспокоились.

Тогда Людмила Николаевна жила в Саратове. Она ходила по местным больницам около двух лет, пытаясь выяснить, что же с ней происходит. Но врачи не подозревали болезнь Гентингтона. Точнее, многие про нее даже не знали, и это одна из главных проблем для любого редкого (орфанного) заболевания. Женщине ставили разные диагнозы, самым популярным среди которых был остеохондроз... Врачи разводили руками. Тогда дочь взяла дело в свои руки. К тому времени она уже переехала в Москву и решила, что сама раскроет причину странных движений.

– Я просто прибегла к помощи интернета и, хотя информации о таком заболевании было мало, заподозрила БГ, – вспоминает Юля. – После составила четкий

**40 лет –
средний
возраст
появления
первых
симптомов
болезни
Гентингтона**

«Началось с подергивания пальцев и едва заметных произвольных движений кистей рук... Со временем стала меняться походка: мама как будто пританцовывала»

Женщине ставили разные диагнозы, самым популярным среди которых был остеохондроз

В России, по оценкам экспертов, распространенность БГ составляет 5,7 на 100 тыс., и число пациентов можно оценить примерно как 8,4 тыс. человек. По другим расчетам, пациентов с симптомами порядка 1,91 на 100 тыс., то есть примерно 2,8 тыс. человек

Еще одно название болезни – пляска Святого Витта. Оно связано с именем христианского мученика Витта, которого в римские времена за веру бросили в котел с кипящим маслом. Позже в Средневековой Германии распространилось поверье, что, если станцевать перед статуей Витта, будешь здоровым целый год. Тысячи людей собирались в день Святого Витта 15 июня, чтобы наплясать себе здоровье. Так и появилось альтернативное название болезни

план, как выявить и подтвердить диагноз: собрала пул из пяти больниц по неврологии, в каждую записалась на прием. Но и там мне не сразу удалось найти истину. Доктора предполагали разное, и только один сказал, что это может быть болезнь Гентингтона. Тогда я решила обратиться в Научный центр неврологии (НЦН).

Чтобы удостовериться в диагнозе, нужно было привезти маму на обследование. Дочь воспользовалась приближением ее дня рождения, позвала в Москву «развеемся, погулять по городу, сходить в театр». Уже в столице убедила пойти на прием во все больницы. У Людмилы Николаевны взяли кровь на генетический анализ, и предположения подтвердились – болезнь Гентингтона.

БОЛЕЗНЬ С «НЕЗАМЕТНЫМ» НАЧАЛОМ

Первые упоминания о болезни Гентингтона встречаются в документах западноевропейских архивов и датированы XVI–XVII веками. Медики того времени отмечали самое яркое проявление БГ – характерные дерганые движения, которые напоминали пляску. Отсюда и пошло название – хорей, что в переводе с греческого означает «танец».

Специфические, пляшущие, движения – самый характерный, но не единственный симптом. При БГ могут быть снижение памяти, умственной работоспособности по сравнению с исходным уровнем, расстройства психики и отклонения от обычного поведения. БГ может протекать по-разному и начинаться в любом возрасте. Все зависит от количества CAG-повторов¹ в гене HTT. CAG-повторы в этом гене есть у каждого человека, их должно быть 35 или меньше. Соответственно, у людей с БГ их 36 и больше и чем выше количество, тем раньше стартует болезнь.

– Если у пациента 60 повторов, то болезнь Гентингтона, как правило,

дебютирует до 20 лет, – рассказывает Юрий Селиверстов, врач-невролог НЦН, один из ведущих специалистов в России по БГ. – В жизни любого носителя мутации есть два периода: латентный, или асимптомный, и время клинических проявлений. Граница между ними едва различима: нет такого, что вчера все было хорошо, а сегодня дергается все тело. Болезнь развивается медленно, что и затягивает обращение к специалистам. Если говорить о симптомах, то еще в начале заболевания могут быть неспецифические признаки, например изменение настроения. Человек становится другим в сравнении с тем, каким был прежде: чаще испытывает сниженный фон настроения, может быть более раздражительным. Со временем присоединяются и двигательные симптомы.

Важно отметить, что в зависимости от тяжести мутации болезнь может проявить себя по-разному, что тоже затрудняет быструю диагностику. Так, по словам доктора Селиверстова, у людей с небольшим отклонением по CAG-повторам начинается легкое двигательное беспокойство – некая избыточность в жестах, движениях и походке, которую люди могут принять за неусидчивость.

РАЗВИТИЕ: БЕЗ ПРАВА НА ОБРАТНЫЙ ПОВОРОТ

С прогрессированием болезни человеку все сложнее выполнять даже простые и привычные бытовые действия – мыть посуду, одеваться, зашнуровывать обувь, то есть состояние пациента все равно будет ухудшаться.

– Хотя течение и скорость заболевания зависят от тяжести мутации, оно, к сожалению, прогрессирует неуклонно. В среднем между первыми двигательными симптомами и уходом человека из жизни проходит около 15 лет, – говорит Селиверстов.

По словам специалиста, на возраст появления первых симптомов

Некоторые эксперты полагают, что две трети пациентов с болезнью Гентингтона живут с неустоявшимся диагнозом

Болезнь развивается медленно, что и затягивает обращение к специалистам

¹ В ДНК, в гене HTT, присутствуют повторы из трех нуклеотидов CAG (цитозин – аденин – гуанин), который кодирует аминокислоту глутамин в белке гентингтине. В результате патологических повторов цепочка аминокислот становится необычно длинной, такой патологический белок постепенно накапливается внутри клетки, приводя к ее гибели



БГ и темпы прогрессирования болезни влияют не только CAG-повторы, но и некоторые другие генетические особенности, а также внешние факторы – черепно-мозговые травмы, хронические стрессы, образ жизни. Скажем, если человек активно следит за своей физической формой, болезнь хотя и наступит, но, учитывая большие физические ресурсы, симптомы могут долгое время не выходить на первый план.

К сожалению, пока прогноз по этому заболеванию малоутешителен. Страдающий БГ, как правило, теряет возможность двигаться, могут возникнуть трудности с питанием, обменные нарушения, пациент становится уязвим перед инфекциями, что в итоге может привести к летальному исходу. Нередко происходят выраженные нарушения со стороны психоэмоциональной сферы – у пациентов с БГ высок риск суицида. Отмечаются когнитивные изменения – снижение памяти, расстройства мышления, на поздних стадиях развивается тяжелая деменция. Кроме того, имеют место и метаболические нарушения: со временем человек ка-

тастрофически теряет массу тела, даже если много и часто питается.

ПРОГНОЗ БОЛЕЗНИ У РОДСТВЕННИКОВ: БЫТЬ ИЛИ НЕ БЫТЬ?

Свой диагноз Людмила Николаевна приняла мужественно, больше всего она переживала за дочь, сына и младшую сестру, ведь болезнь генетическая, а значит, дети тоже в группе риска. По словам врачей, шанс «получить» мутацию для каждого из детей родителя с БГ 50%. Но самое неприятное, что она обладает стопроцентной пенетрантностью, то есть, когда мутация есть, болезнь проявится.

– Естественно, я тоже захотела сделать тест, – вспоминает Юлия. – И я была уверена, что у меня есть БГ. Проводила параллели, что расееянна, часто ударяюсь о мебель. Буквально довела себя и не могла жить, пока не получила результаты диагностики. Оказалось, все в порядке и у меня, и у брата.

НАУЧИТЬСЯ ЖИТЬ ЗАНОВО

Юлия забрала маму к себе в Москву, чтобы ухаживать за ней, потому

С прогрессированием болезни человеку все сложнее выполнять даже простые и привычные бытовые действия

При БГ могут быть снижение памяти, умственной работоспособности по сравнению с исходным уровнем, расстройства психики и отклонения от обычного поведения

У людей с небольшим отклонением по CAG-повторам начинается легкое двигательное беспокойство – некая избыточность в жестах, движениях и походке, которую люди могут принять за неусидчивость

Отмечаются когнитивные изменения – снижение памяти, расстройства мышления, на поздних стадиях развивается тяжелая деменция... Из-за метаболических нарушений человек со временем катастрофически теряет массу тела



Эрготерапевт учит людей с ограниченными возможностями здоровья выполнять рутинные бытовые действия

что для пациентов с БГ забота близких чрезвычайно важна, – увы, лекарства от болезни пока не существует.

Людмила Николаевна принимает комплекс препаратов – анти-депрессанты, которые помогают снять симптомы вроде дурного настроения, а также нейролептики для стабильного сна. Дорогостоящий препарат, который корректирует симптомы БГ, убирает гиперкинезы и дистонию тела, она получает за счет регионального бюджета Саратовской области, хотя в течение некоторого времени часть препаратов приходилось покупать самим. Местные врачи впервые видели название препарата, поэтому не выписывали сами, а отправляли к заведующей.

Большую роль в поддержании жизни играет эрготерапевт. В отличие от физического терапевта, который помогает улучшить выполнение движений в целом, эрготерапевт учит людей с ограничениями здоровья выполнять рутинные бытовые действия.

– А это с каждым днем становится не просто сложнее, но и опаснее. Даже обычные домашние дела могут привести к травмам, – рассказывает Юлия Цветкова. – Мы смотрим вебинары и лекции, много читаем, учимся, как избегать неприятных последствий.

Еще врачи советуют быть социально активными, поскольку для пациента важно эмоциональное состояние, чтобы оно было положительным, человек мог радоваться. Одним из инструментов, которые помогают людям с ограниченными возможностями, являются фотопроекты, в которых семья стремится участвовать каждый год. «Благодаря им мама понимает, что она не одна такая», – говорит Юлия.

СТАВКА НА ДИАГНОСТИКУ

Хотя лечения, или, как говорят врачи, методов вторичной профилактики, для болезни Гентингтона пока нет, медицина надеется, что его появление – дело не слишком далекого будущего. Однако сейчас



можно лишь улучшить качество жизни пациента с помощью анти-депрессантов, нейролептиков, питательных высококалорийных смесей, физической и социальной активности.

В связи с отсутствием препаратов для лечения задача докторов смещается на превентивные меры: важна диагностика, чтобы предупредить рождение больного ребенка и иметь возможность забеременеть ребенком без мутации БГ.

– Поскольку БГ болеют как мужчины, так и женщины, при диагностике новых случаев и для их предупреждения важен сбор семейного анамнеза, – говорит Сергей Ключников, ведущий научный сотрудник нейрогенетического отделения НЦН и председатель российской Ассоциации по борьбе с болезнью Гентингтона. – Необходимо выяснить, были ли случаи заболевания в роду. Если это сложно сделать, нужно подробно выяснить причины смерти у представителей предыдущих поколений. После сбора анамнеза встает вопрос о ДНК-

диагностике. Это так называемая пресимптоматическая, или предиктивная, диагностика, которая помогает определить носителей мутантного гена и предсказать, заболит ли человек в будущем.

Еще один метод – пренатальная ДНК-диагностика. Она осуществляется у плода в период внутриутробного развития, и при наличии положительного результата семейная пара сама решает вопрос о продолжении беременности или ее прерывании.

НАУЧНЫЙ ПОИСК

Если говорить о прогнозах и прорывах в лечении болезни Гентингтона, то медики сейчас с осторожностью, но ждут препаратов, которые помогут замедлить или даже остановить прогресс недуга. По словам Юрия Селиверстова, БГ – одно из самых изучаемых нейродегенеративных заболеваний, поскольку к нему приводит лишь один ген, и ученым понятно, как оценивать влияние потенциальных лекарств.

При диагностике новых случаев и для их предупреждения важен сбор семейного анамнеза



Пациентов поддерживает международный центр помощи пациентам с орфанными заболеваниями «Редкие люди»

В Москве и области проблем с лекарствами почти не возникает, а вот в других регионах сложнее. Это усугубляется тем, что болезнь Гентингтона не входит в «Перечень-24»

С конца 2019 года исследовательская группа Научного центра в составе доктора медицинских наук, заместителя директора ИЛЦН по научной работе Сергея Иллариошкина, а также Сергея Ключникова и Юрия Селиверстова присоединилась к международному клиническому исследованию Generation HD1², в котором изучается патогенетический подход к лечению заболевания. Предполагается, что новый подход позволит значительно уменьшить последствия мутации, однако результаты будут известны лишь в 2022 году.

В ГОРЕ И РАДОСТИ

Пока медицинская наука ищет способы терапии, сами пациенты, их семьи и общественность сражаются, как только возможно.

Как мы уже говорили, для таких пациентов очень важны социальная активность, позитивный настрой и события. Поэтому Юлия Цветкова завела для своей мамы специальный сайт, где делится событиями из жизни Людмилы

Николаевны. Юле как дочери и человеку, который прошел через «диагностическую одиссею», через собственные мучительные ожидания результатов ДНК-диагностики, было ясно, что такой сайт необходим не только маме и другим людям, но даже врачам. «Когда мы проходили всю эту непростую историю установления диагноза, я была удивлена, что в XXI веке нельзя найти достаточно данных по болезни, которой страдает не так уж мало людей. И даже врачам, как выяснилось, трудно предположить такой диагноз, а потом чем лечить и по какой схеме, – вспоминает Юлия. – Тогда у меня возникло желание создать сайт с информацией о заболевании. Я подумала, что если все эти испытания были даны мне, нашей семье, то я и должна сделать этот ресурс».

Если Людмила Николаевна черпает силы в дочери, которая не дает ей впасть в апатию, то сама Юлия нашла опору в муже Александре. Именно он еще пять лет назад настоял, чтобы мама переехала в Москву, и сегодня большую часть

времени проводит, заботясь о теще, у которой имеет авторитет даже побольше Юлиного.

В БИТВЕ ЗА ЛЕКАРСТВА И ИНВАЛИДНОСТЬ

Пациентов поддерживает некоммерческая организация «Международный центр помощи пациентам с орфанными заболеваниями «Редкие люди»», которая объединяет больных с БГ.

Организация появилась пять лет назад благодаря федеральному Научному центру неврологии и быстро включилась в работу, открыв межрегиональную школу здоровья «Благо жить». Школа оказывает пациентам комплексную помощь – от содействия в получении лекарства до социально-психологической адаптации, в том числе обучают своего рода «культуре здоровья»: неврологи, психиатры, социальные работники рассказывают, как преодолевать повседневные трудности, уметь себя контролировать и не замыкаться.

По словам генерального директора центра «Редкие люди» Марины Третьяковой, организация проводит большую работу по обеспечению лекарствами. В Москве и области проблем почти не возникает, а вот в других регионах сложнее. Это усугубляется тем, что болезнь Гентингтона не входит в «Перечень-24» – список жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих орфанных заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Поэтому пациенты пользуются лишь 890-м постановлением правительства РФ о льготном обеспечении инвалидов³.

– Правда, не все наши пациенты получают инвалидность, – говорит Марина Третьякова. – Болезнь начинается с изменений в настроении, психосоматика играет большую роль, что вроде бы не ограничивает возможности. Но, с другой стороны, даже поддерживающую терапию нужно начинать как мож-

но скорее. Впрочем, как только начинаются физические проявления, инвалидность дают практически без проволочек.

Марина Третьякова убеждена, что при любом заболевании, в том числе БГ с ее психоэмоциональными проявлениями, очень важен положительный настрой, а наряду с лекарственной терапией необходима физическая и социальная активность. При этом большую роль играют внимание и забота близких, ведь именно они помогают человеку не потерять интереса к жизни, любить ее и в каждом дне находить маленькие радости. Об этом часто говорят на конференциях Европейской ассоциации по болезни Гентингтона, куда входит организация.

– Для больных особенно важны семья, участие близких людей. Меня поразила история одной женщины, кажется из Италии, – вспоминает Третьякова. – Ее муж с БГ почти перестал ходить, и тогда она решила раз в месяц устраивать домашние посиделки с друзьями, родственниками. От этого ему становилось легче, ведь при любом заболевании, и особенно при таком, нужно иметь поводы для радости. Человек не должен чувствовать себя одиноким и изолированным от жизни. Я своих подопечных настраиваю на то, что нужно уметь радоваться каждому дню. Нужно учиться жить со своей болезнью. Именно жить, а не доживать. Правильно подобранное медикаментозное лечение, физическая и социальная активность, прогулки с семьей, совместное чтение книг, прослушивание музыки и просмотры фильмов – все это продлевает жизнь нашим подопечным. Для этого мы и организовали межрегиональную школу здоровья для семей с болезнью Гентингтона, ездим по городам России, собирая наших пациентов в одну большую семью, чтобы они не оставались один на один с болезнью. Вместе легче решать все проблемы. 🗨

Текст: Михаил Полицев



Марина Третьякова, генеральный директор центра «Редкие люди»

Большую роль играют внимание и забота близких, ведь именно они помогают человеку не потерять интереса к жизни, любить ее и в каждом дне находить маленькие радости

Наибольшая распространенность отмечается в Венесуэле и составляет около 700 заболевших на 100 тыс., порядка 17 на 100 тыс. – на острове Тасмания и в Шотландии

При этом БГ редко встречается у жителей Азии и практически отсутствует у коренных обитателей Африки

³ «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения»

M-RU-00000174/07.2020

² База данных ClinicalTrials.gov [Электронный ресурс]. URL: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03761849?term=NCT03761849&draw=2&rank=1> (дата обращения: 20.07.2020)

Близко, да не укусишь

Лечебное питание – важная часть терапии для многих пациентов с орфанными заболеваниями, но не всегда и не всем продукты легко получить



Ирина Витковская, заместитель главного врача по организации медицинской работы ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница департамента здравоохранения Москвы», к.м.н.



Ирина Мясникова, председатель правления Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний

Специализированные продукты лечебного питания – это специально разработанные продукты, чтобы заменить то, что человеку запрещено по медицинским показаниям

При некоторых редких наследственных болезнях обмена веществ основным методом лечения является диетотерапия. Что же такое СПЛП – специальные продукты лечебного питания? Когда они применяются? Как получить рецепт? Как обойти препятствия в регионах? Чем локальные власти могут помочь? Почему взрослым труднее? Наконец, какие барьеры стоят у лечебных продуктов на границе? Рассказываем...

ЖЕЛУДОК, КИШЕЧНИК, ОПЕРАЦИЯ, И НЕ ТОЛЬКО

Специализированные продукты лечебного питания – это специально разработанные продукты, чтобы заменить то, что человеку запрещено по медицинским показаниям. Прежде всего к ним относятся специализированные лечебные продукты, которые применяются при заболеваниях желудочно-кишечного тракта, нарушениях жевания и глотания, в послеоперационном периоде и т. п.

Специализированные продукты обеспечивают максимально щадящее питание, поэтому, например, имеют высокую степень измельчения, содержат мало клетчатки, экстрактивных веществ, специй, соли и т. д. Кроме того, в них увеличено содержание витаминов, незаменимых жирных кислот, лецитина, минеральных веществ и микроэлементов, которые способствуют нормализации нарушенного обмена.

ЖИР, УГЛЕВОДЫ, ВИТАМИНЫ... ЧТО ЗАКАЗЫВАТЬ БУДЕТЕ?

Итак, диетотерапия является основным методом лечения при

некоторых редких наследственных болезнях обмена веществ. Специальные продукты лечебного питания (СПЛП) позволяют ограничить поступление некоторых веществ в организм. Например, при фенилкетонурии (ФКУ) этим веществом является аминокислота фенилаланин, при лейцинозе – лейцин, валин и изолейцин, а при нарушениях окисления длинноцепочечных жирных кислот – длинноцепочечные жирные кислоты.

Иногда диета предполагает также частые, дробные кормления с высоким содержанием углеводов, или она может быть высокожировой (кетогенная диета). За долгие годы изучения метаболизма человека были созданы различные подходы к лечению. Лечебное питание, которое имеется в арсенале врача сегодня, разительно отличается от того, что было еще недавно – 10–20 лет назад. Разработаны специальные сбалансированные смеси для разного возраста, которые содержат все компоненты, необходимые для полноценного питания. Например, для подростков выпускаются специальные низкобелковые высокоэнергетические напитки с разными вкусами. Кроме

МАРШРУТ ПОЛУЧЕНИЯ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫХ ПРОДУКТОВ ЛЕЧЕБНОГО ПИТАНИЯ (СПЛП)

Шаг 1 Получаем назначение на продукты

Врач из медицинской организации федерального или регионального уровня

Медико-генетическая консультация

Консультативный центр

Поликлиника



Шаг 2 Кто выпишет рецепт

Региональная медицинская организация

Медико-генетическая консультация

Консультативный центр

Поликлиника

ИЛИ

Поликлиника по месту жительства

Врач-специалист

Педиатр (если нет врача-специалиста)



Шаг 3 Какие условия необходимо соблюсти

Рецептурный бланк

Должен иметь установленную форму № 148-1/у-04 (л)

Форма рецепта и правила заполнения установлены приказом Министерства здравоохранения РФ

Продукт

Должен находиться в перечне СПЛП, утвержденном правительством РФ

Льготный рецепт

Возможен для пациента-ребенка, если он имеет статус инвалида



того, продукты лечебного питания производятся разными компаниями, и пациенты могут выбрать то, что им больше по вкусу.

ОТЛОЖЕННАЯ ДИЕТА – ЧЕМ ЭТО ГРОЗИТ

Пациентское сообщество, специалисты, власти обсуждают идею перевода на федеральный уровень всех закупок для пациентов с редкими заболеваниями. Безусловно, для лекарственных препаратов это крайне важно, но в случае с лечебным питанием могут возникнуть проблемы. Скажем, пациенту может быть закуплен не тот продукт, к которому он привык. Другая проблема: обеспечивать таким питанием необходимо сразу после установления диагноза, а не ждать от нескольких месяцев до полугода, пока начнется оформление заявки на новый год. Поэтому, с точки зрения многих экспертов, целесообразнее, чтобы закупкой лечебного питания занимались регионы.

ЯЗЫКОМ ЗАКОНА: КАК ПОЛУЧИТЬ РЕЦЕПТ

Прежде всего стоит отметить, что нормы, регулирующие основы лечебного питания, являются новацией законодательства об охране здоровья граждан от 2011 года. Основы законодательства 1993 года не содержали даже упоминания о лечебном питании в рамках организации охраны здоровья граждан в Российской Федерации» в статье 39 дано определение лечебному питанию.

1. Лечебное питание – питание, обеспечивающее удовлетворение физиологических потребностей организма человека в пищевых веществах и энергии с учетом механизмов развития заболевания, особенностей течения основного и сопутствующего

заболеваний и выполняющее профилактические и лечебные задачи.

2. Лечебное питание является неотъемлемым компонентом лечебного процесса и профилактических мероприятий, включает в себя пищевые рационы, которые имеют установленный химический состав, энергетическую ценность, состоит из определенных продуктов, в том числе специализированных продуктов лечебного питания, подвергаемых соответствующей технологической обработке.

3. Специализированными продуктами лечебного питания являются пищевые продукты с установленным химическим составом, энергетической ценностью и физическими свойствами, доказанным лечебным эффектом, которые оказывают специфическое влияние на восстановление нарушенных или утраченных в результате заболевания функций организма, профилактики этих нарушений, а также на повышение адаптивных возможностей организма.

4. Нормы лечебного питания утверждаются уполномоченным федеральным органом исполнительной власти.

№ 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», статья 39. Лечебное питание

Кто назначит СПЛП и кто выпишет рецепт? Специализированные продукты лечебного питания назначаются врачами медицинских организаций, оказывающих медико-генетическую помощь, выписываются врачами медицинских организаций, оказывающих медико-генетическую помощь, или врачами-специалистами, а в слу-



Эксперты считают, что закупкой лечебного питания нужно заниматься регионом, – тогда будут учтены индивидуальные запросы пациентов

Нормы, регулирующие основы лечебного питания, являются новацией законодательства об охране здоровья граждан от 2011 года. Основы законодательства 1993 года не содержали даже упоминания о лечебном питании в рамках организации охраны здоровья

Выдача продуктов лечебного питания для детей-инвалидов производится по льготным рецептам

чае отсутствия последних лечащим врачом первичного звена. Выдача продуктов лечебного питания для детей-инвалидов производится по льготным рецептам. Такой рецепт должен быть выписан врачом на рецептурных бланках установленной формы. Кроме того, выписываемые продукты должны содержаться в перечне специализированных продуктов лечебного питания, утвержденном правительством РФ.

ОСНОВАНИЯ ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ СПЛП В СТАЦИОНАРЕ И АМБУЛАТОРНО

Главное – это федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», статьи 37, 39, 44. Поясним, что в соответствии со статьей 76 Конституции РФ закон имеет прямое действие на территории всей страны.

Для его уточнения приняты различные ведомственные приказы, методические рекомендации, постановления правительства и другие документы. Подчеркнем, что все они являются обязательными для исполнения и в регионах. Кроме того, власти территорий могут даже расширить перечень: при планировании организации системы лечебного питания органы управления здравоохранением субъектов РФ могут издать местные акты, расширяющие федеральные нормативные документы.

УТОЧНЯЮЩАЯ НОРМАТИВНО-ПРАВОВАЯ БАЗА ПО СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОМУ ЛЕЧЕБНОМУ ПИТАНИЮ

- Приказ Минздравсоцразвития России от 24 июня 2010 г. № 474н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи населению по профилю „диетология”».
- В документе определяются принципы, порядок и система организации лечебного питания в России.

- Постановление правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента» (с изменениями и дополнениями).

- Постановление правительства РФ от 30 июля 1994 г. № 890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения» (с изменениями и дополнениями).

- Федеральный закон от 17 июля 1999 г. № 178-ФЗ (ред. от 28 ноября 2015 г., с изм. от 29.12.2015) «О государственной социальной помощи».

- Постановление правительства РФ от 9 апреля 2015 г. № 333 «Об утверждении Правил формирования перечня специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов».

- Перечень специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов (основание – распоряжение правительства № 2984 от 11 декабря 2019 г.) на 2020 год. Этот перечень СПЛП обновляется каждый год.

КАК РЕГИСТРИРУЮТ СПЛП

В рамках Единых санитарных правил Таможенного союза ЕврАзЭС специализированные пищевые продукты определяются как то, что обязательно должно получить го-

Лечебное питание, которое имеется в арсенале врача сегодня, разительно отличается от того, что было 10–20 лет назад

Разработаны специальные сбалансированные смеси для разного возраста, которые содержат все необходимые компоненты

Для подростков выпускаются специальные низкобелковые высокоэнергетические напитки с разными вкусами



сударственную регистрацию. В этот перечень входят в том числе продукты детского питания, для беременных и кормящих женщин, продукты диетического (лечебного и профилактического) питания, продукты для питания спортсменов.

В числе документов Таможенного союза, которые регулируют эти вопросы, нужно выделить решение комиссии Таможенного союза от 28.05.2010 № 299 «О применении санитарных мер в Таможенном союзе». В нем определен перечень специализированных продуктов для лечебного питания детей.

РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И СПЛП

В специализированных продуктах лечебного питания нуждаются многие пациенты с редкими болезнями. Это:

- фенилкетонурия (низкобелковые продукты);
- лейциноз (болезнь с запахом кленового сиропа мочи);
- гомоцистинурия;

- тирозинемия;
- органические ацидурии;
- заболевания с нарушениями окисления жирных кислот;
- галактоземия;
- муковисцидоз;
- синдром Швахмана – Даймонда;
- синдром короткой кишки;
- болезнь Крона;
- недостаточность GLUT1;
- заболевания с паллиативным статусом: СМА, болезнь Дюшенна, БАС, болезнь Баттена и др. (питание через гастростому, зонд, энтеральное питание).

БАРЬЕРЫ ДЛЯ ЛЕЧЕБНОЙ ЕДЫ

В большинстве случаев пациентов обеспечивают в регионах на основании постановления правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403 и/или постановления правительства РФ от 30 июля 1994 г. № 890. Таков порядок. Но бывают сложности.

Нет в списке, в клинических рекомендациях. Например, пациентам могут отказывать, если

Пациентам могут отказывать, если их болезнь не входит в «перечни и списки»

Большие проблемы возникают у взрослых пациентов. Де-факто взрослый пациент в России практически лишен права на бесплатное лечебное питание



их болезнь не входит в «перечни и списки». В таких случаях на помощь должны приходиться клинические рекомендации, поэтому уже на этапе обсуждения и подготовки клинических рекомендаций необходимо внести разделы, которые относятся к лечебному питанию.

Проблемы у взрослых. Большие проблемы возникают у взрослых пациентов. Де-факто взрослый пациент в России практически лишен права на бесплатное СПЛП. Препятствия возникают при отсутствии инвалидности (к примеру, многим пациентам с ФКУ с 15 лет снимают инвалидность).

Общие показания как препятствие. Кроме того, в перечень входят только продукты, имеющие прямые показания для заболеваний, а продукты, имеющие общие показания, остались за бортом. Скажем, при муковисцидозе имеются нарушения всасывания жирных кислот, но продукты с таким показанием не могут входить в перечень для муковисцидоза.


Клиники не покупают. В клиниках часто не покупаются СПЛП, хотя они входят в стандарты лечения. СПЛП и оборудование для гастростом, зондового питания и т. д. амбулаторно не оплачиваются – оплачивается такое питание только

при паллиативном статусе пациента, но такой имеется не у всех.

Продукт не зарегистрирован в России. Многие не могут получить доступ к жизненноспасающему лечению в виде СПЛП, если питание не зарегистрировано в России, а значит, запрещено к закупке для пациентов. К этим заболеваниям относятся нарушения окисления жирных кислот, нарушения цикла мочевины, нарушения обмена холестерина (синдром Смита – Лемли – Опитца).

Нет механизма ввоза незарегистрированных СПЛП. В отличие от незарегистрированных лекарственных препаратов, которые все же можно закупать и ввозить, для незарегистрированного СПЛП такой механизм не определен.

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний направило специальные письма, обращения в Министерство здравоохранения РФ и Государственную думу РФ с просьбой обратить внимание на эти проблемы и решить их в ближайшее время.

Если вы столкнулись с похожими вопросами, обращайтесь к нам в организацию и мы будем вместе стараться проблему решить. 

Часто клиники не покупают специальные продукты

Многие не могут получить доступ к жизненноспасающему лечению в виде СПЛП, если питание не зарегистрировано в России

В отличие от незарегистрированных лекарственных препаратов, которые все же можно закупать и ввозить, для незарегистрированного СПЛП такой механизм не определен

Существует целый ряд разработок специализированных продуктов лечебного питания для детей, в том числе раннего возраста, страдающих патологиями – непереносимостью молока, первичной и вторичной лактозной недостаточностью и галактоземией, целиакией, фенилкетонурией, органическими ацидуриями, нарушениями функции кишечника, кишечными инфекциями, заболеваниями поджелудочной железы, печени и желчевыводящих путей и т. д. Специализированными продуктами лечебного питания для таких детей являются сухие растворимые смеси, приготовленные на основе изоляторов соевого белка; безлактозные или низколактозные; не содержащие фенилаланин; содержащие пребиотики или пробиотики, гипоаллергенные и т. д.



Полезно и необходимо знать

Новый медиапроект «Редкая библиотека» позволит получить качественную информацию о редких болезнях

Цель проекта – дать пациентам, семьям, врачам первичного звена самую востребованную информацию. Это облегчит диагностику, поможет в терапии и домашней заботе

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ) начало новый медиапроект «Редкая библиотека» – выпуск специальных брошюр-методичек по заболеваниям. Цель проекта – дать пациентам, их семьям и врачам, особенно докторам первичного звена, качественную и, самое главное, профессиональную, достоверную информацию о различных редких болезнях.

Выпуск брошюр-методичек – совместный проект ВООЗ, его экспертного совета, которым руководит д.м.н., профессор Екатерина Захарова, экспертов по разным типам нозологий, журнала «Редкие болезни в России». Цель каждого выпуска – дать информацию по всему циклу болезни: от появления первых симптомов, диагностики до терапии, реабилитации и профилактики. Разделы диагностики и терапии содержат также информацию о том, в каких случаях необходимо проходить

дополнительную диагностику, что требует корректировки лечения, каковы особенности медицинской помощи при сопутствующих заболеваниях.

Каждый выпуск содержит названия медицинских организаций, которые оказывают профессиональную, надежную диагностическую и медицинскую помощь.

Орфанные заболевания – непростая тема не только для пациентов, но и для врачей первичного звена, даже узких специалистов, ведь заболевания в прямом смысле редкие, а значит, в практике встречаются нечасто. Интернет сейчас содержит вроде бы и немало информации, но далеко не всегда она профессиональна и достоверна. Новый медиапроект стремится минимизировать этот недостаток. Такая маленькая, но боевая книжица – надежный инструмент в руках и семьи пациента, и доктора. Все понимают,

RARUS
РЕДКИЕ
БОЛЕЗНИ
ЖУРНАЛ ОБ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ | РОССИИ

БОЛЕЗНЬ НИМАННА - ПИКА

РЕДКОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПРИ КОТОРОМ БЕЛОК NPC1 ИЛИ NPC2 НЕ ВЫПОЛНЯЕТ СВОЕЙ ФУНКЦИИ, ПОЭТОМУ ХОЛЕСТЕРИН И ЛИПИДЫ ЗАДЕРЖИВАЮТСЯ И НАКАПЛИВАЮТСЯ В ЛИЗОСОМАХ И КЛЕТКАХ ЭНДОЦИТОВ

ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ
СПЕЦИАЛЬНЫЙ ВЫПУСК

что важно, как можно быстрее поставить диагноз и не допустить ошибок в назначении терапии, избежать разного рода поджидающих пациента рисков, знать, куда обратиться за помощью. Это не только улучшает качество жизни людей с хроническими заболеваниями, но нередко и спасает им жизнь.

Первые две брошюры-методички в рамках этого проекта уже вышли

в свет: «Болезнь Ниманна – Пика тип С», «Мукополисахаридоз (МПС) II типа». В процессе подготовки – методичка по фенилкетонурии, митохондриальным болезням и мукополисахаридозу I типа.

БОЛЕЗНЬ НИМАННА – ПИКА (ТИП С)

Лишь несколько фактов. Болезнь Ниманна – Пика (тип С) может проявляться в разном возрасте, это обусловило пять форм заболева-

«Огромное разнообразие проявлений болезни Ниманна – Пика (тип С) у разных пациентов означает, что какого-либо определенного и одинакового прогноза для всех пациентов не существует. Даже для достаточно приближенного прогноза врач должен принять во внимание различные факторы, включая возраст начала заболевания, его продолжительность и риск осложнений. Если у вас возникли вопросы по прогнозу течения заболевания у пациента с болезнью Ниманна – Пика (тип С), обязательно обсудите это с врачом или группой специалистов»

«У большинства детей регулярное обследование рекомендовано раз в шесть месяцев с особо тщательной оценкой функций дыхания, глотания, работы кишечника и нервной системы»

«При начале заболевания в раннем детском возрасте наблюдаются задержка психомоторного развития, увеличение печени и селезенки, затяжная желтуха.

При начале болезни в более позднем возрасте на первый план выходят неврологические симптомы, такие как нарушения походки, глотания, тонуса мышц. У большинства пациентов наблюдаются также когнитивные расстройства, в ряде случаев могут быть психические нарушения

«Вылечить заболевание пока невозможно, но существует множество подходов в поддерживающей терапии»

«Все семьи с МПС II типа должны обязательно пройти медико-генетическое консультирование и получить полную информацию от врача-генетика о риске повторного проявления данного заболевания в семье или обсудить другие вопросы, связанные с наследованием заболевания»

RARUS
РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ
ЖУРНАЛ ОБ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ В РОССИИ



МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ (МПС) II ТИПА
СИНДРОМ ХАНТЕРА: ОДИН НА 100 ТЫСЯЧ

СИНДРОМ ХАНТЕРА, ИЛИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ II, – ОДНА ИЗ САМЫХ ЧАСТЫХ ФОРМ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОВ (МПС) В МИРЕ ЖИВЕТ БОЛЕЕ 2000 ПАЦИЕНТОВ С БОЛЕЗНЬЮ ХАНТЕРА

ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ
СПЕЦИАЛЬНЫЙ ВЫПУСК

ния. И в каждом случае есть свои нюансы по симптомам, поэтому и сложно установить диагноз.

В числе сопутствующих методов терапии рекомендуется диета при приеме патогенетического препарата. Чего нужно избегать, что ограничить, а что можно употреблять без ограничений – информация по разным группам продуктов содержится в таблице. Будет полезна подробная информация

и о том, какие обследования нужно проходить пациентам.

И, конечно, советы семьям, которые полезны и для пациентов с разными болезнями: «Нужно соблюдать рекомендации, ни при каких условиях не терять надежду и самому стать экспертом в своем заболевании. Читайте литературу, общайтесь с другими семьями, не стесняйтесь задавать вопросы. Даже если вы не победите болезнь

полностью, изменить жизнь к лучшему, сделать родного вам человека счастливым – в ваших силах!» Кроме того, людям с мягкой формой заболевания необходимо научиться быть независимыми от своих семей: «Не давайте ребенку и подростку замкнуться в себе. Ему нужны друзья, общение и навыки самостоятельной жизни».

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ (МПС) II ТИПА

Считается, что такой болезнью (ее также называют «синдром Хантера») может страдать один новорожденный на 100 тысяч. Но эксперты считают, что реальное число пациентов неизвестно, потому что скрининга на него при рождении ребенка не проводится. Единственное, отметим, заболевание присуще в основном мальчикам. Почему – читайте ответ в выпуске.

К сожалению, пока не существует препарата, который полностью излечивает заболевание, поэтому и врачам, и семье очень важно знать, как улучшить качество жизни пациента. Брошюра-методичка дает емкую, но полезную информацию о том, как могут вести себя разные системы организма (костно-суставная система, органы дыхания, сердечно-сосудистая и брюшная полости, нервная система, зрение, слух) и какие в этой связи действия нужно предпринять или, напротив, чего избегать.

Терапия, наблюдение, плановые обследования – по всем этим пунктам дана четкая информация. В брошюре есть данные по организациям, которые занимаются диагностикой и терапией мукополисахаридоза тип II, названы общественные организации и ресурсы, которые помогают пациентам. Мы также подготовили для вас наглядную инфографику – маршрут получения препарата. В том числе вы узнаете, к кому можно обратиться за помощью, если в препарате отказали. Имеются и общественные фонды, которые помогают пациентам получить лечение. Основные названы в этом выпуске.

АРТ-РЕШЕНИЯ И ТЕРАПИЯ

Мы постарались сделать такие методички не только предельно профессиональными и полезными, но и понятными, ведь, чтобы заподозрить болезнь и правильно вести себя с пациентом, очень многое зависит от лечащего врача, узкого специалиста в поликлинике, семьи. Поэтому выпуски просто и красиво визуализированы, содержат справочный материал в удобной форме – в инфографиках, таблицах.

Еще одна задача, которую мы стремимся решать, – это визуализация маршрутных карт пациентов по наиболее важным вопросам, например как получить препарат.

Каждый выпуск делается в едином стиле, но в своей цветовой гамме, чтобы у каждого был свой образ. К тому же разноцветье – это символика «Дня редких»: мы разные.

И еще одна фишка – обложка брошюры-методички. С ее помощью в каждом выпуске мы стараемся говорить о самом главном, что важно для семей с редкими заболеваниями и для любых других семей, – о любви, взаимоподдержке, счастье детства, которое бывает один раз и которое нужно каждому.

Так в нашем проекте объединили свои силы и компетенции самые разные люди: пациентская организация, медицинские эксперты, исследователи, специализированные организации, медиатеchnологи, дизайнеры. Мы считаем, что информация – важнейший ресурс врача и пациента: он тоже лечит.

КАК ПОЛУЧИТЬ БРОШЮРУ-МЕТОДИЧКУ

Брошюры-методички распространяются бесплатно на всех мероприятиях ВООЗ. Также их можно посмотреть в электронном виде на сайте организации <http://www.rare-diseases.ru/sites-pdfs/>

КОМАНДА ПРОЕКТА «РЕДКАЯ БИБЛИОТЕКА»

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)

Екатерина Захарова – руководитель экспертного совета ВООЗ, д.м.н., профессор

Елена Завьялова – медиатеchnолог, куратор социокультурных проектов ВООЗ, исследователь инклюзивных проектов

Арсен Даниэль – арт-директор

Светлана Бодугина – дизайнер

Ирина Чепелкина – литературный редактор



«У пациентов с легкой формой синдрома Хантера интеллект может быть в пределах нормы. Некоторые взрослые пациенты имеют высшее образование и высокий социальный статус»

Орфанный мир строит дом в онлайн

Чрезвычайная ситуация 2020 года, связанная с карантином, изменила коммуникации во всем мире: мы стали реже встречаться, но начали чаще общаться, без проблем преодолевая границы географические и языковые. Во многих ключевых международных онлайн-событиях по редким заболеваниям принимало участие и Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ). О самом важном, что происходит в «мире редких»

Позывной CGN4RD

«Редким» всех стран предложили объединиться

На международной встрече, организованной RDI – Международной организацией, объединяющей пациентов с орфанными заболеваниями из разных стран мира <https://www.rarediseasesinternational.org/>, – участие в которой приняло ВООЗ, была заявлена идея создания Глобальной общей международной сети по редким заболеваниям (Collaborative Global Network for Rare Disease Centres of Excellence (CGN4RD)).

Инициативу планируется реализовать вместе со Всемирной организацией здравоохранения (ВОЗ). Предлагается сформировать мировую сеть экспертных центров, Глобальных справочных центров по редким болезням.

По данным экспертов, сегодня в мире от 300 млн до 350 млн человек живут с орфанными заболеваниями. Из-за редкости случается так, что пациенты географически разбросаны, многим непросто получить диагноз и специализированную помощь. Даже странам с сильными системами здравоохранения в одиночку решать проблемы таких пациентов сложно, ведь нужно иметь систему реагирования на 6000 заболеваний, многие из которых не имеют терапии, а малоизвестные диагнозы устанавливаются подолгу.

Проект предлагает собрать все экспертные центры, скоординировать их работу, создать общую сеть для обмена знаниями, ресурсами, технологиями. Главная цель этой работы – пациент и его семья: проект определит их приоритетные потребности.

Главный приоритет – ни один пациент даже в самой далекой

точке мира не должен остаться без помощи. Планируется, что в любой точке мира система поможет найти центр и экспертов, получить комплексную, доступную узкоспециализированную помощь – от диагностики и лечения до профилактики сопутствующих заболеваний.

Предполагается, что в состав Глобальных справочных центров по редким болезням войдут всемирно признанные медицинские университеты. Эти медицинские центры и эксперты будут сгруппированы по терапевтическим областям по регионам ВОЗ: станут действовать на местном уровне, но при этом будут хорошо скоординированы. Авторы проектной идеи полагают, что таким образом улучшится доступ к высококачественной диагностике, лечению и уходу, будет поддерживаться развитие возможностей и компетентности местных систем здравоохранения в области редких заболеваний.

Подготовка проекта рассчитана не на один год. В 2020–2021 годах ожидается исследование опыта работы глобальных сетей и особо острых нужд пациентов, в том числе и с учетом региональной специфики. После появятся первичная концептуальная модель сети и запуск первых пилотных проектов.

Напомним, что в 2019 году Всемирная организация здравоохранения в ООН важного документа – Декларации о всеобщем охвате услугами здравоохранения и принципа «здоровье для всех». Это, в частности, означает, что пациенты, несмотря на всю сложность, имеют право на внимание и качественную помощь. ■

От 300 млн до 350 млн человек живут с орфанными заболеваниями. Пациенты географически разбросаны, многим непросто получить диагноз и специализированную помощь

В состав Глобальных справочных центров по редким болезням войдут всемирно признанные медицинские университеты



RDI объединяет национальные и региональные альянсы пациентов с редкими заболеваниями со всего мира, а также международные федерации по редким заболеваниям для создания глобального альянса. В RDI входит более 60 организаций более чем из 40 стран, которые представляют группы пациентов более чем в 100 странах мира

Главная технология – Знай, ты не одинок

Работа с пациентскими регистрами – задача относительно новая, многие вопросы требуют регулирования: конфиденциальность обмена данными, использование технологий блокчейн



EURORDIS (Европейская организация по редким заболеваниям) – это неправительственная ассоциация, объединяющая 929 организаций пациентов с редкими заболеваниями из 72 стран, которая осуществляет свою деятельность при активном участии пациентов и их представителей <https://www.eurordis.org/ru/o-eurordis>

«Инвестиции за социальную справедливость!» – за такой сценарий развития проекта RARE-2030 проголосовали пациентские активисты и эксперты, участники конференции редких заболеваний (Европейская конференция по редким заболеваниям и орфанным препаратам (ECRD) 14–15 мая. Активисты и эксперты ВООЗ также стали участниками этого события

О ГЛАЗАХ, РЕГИСТРАХ И ДИАГНОСТИКЕ

Профильной темой одной из секций конференции были заболевания сетчатки глаза, такие как амавроз Лебера, пигментный ретинит, синдром Ушера, ахроматописия и ретиношизис. В частности, разговор шел на сессии, которую модерировала Аврил Дейли, генеральный директор сообщества специалистов по изучению сетчатки (Retina International), вице-президент EURORDIS (Avril Daly, CEO, Retina International; Vice-President, EURORDIS). Три постерных доклада были посвящены созданию, поддержке и важности обновлений регистров пациентов и работе с клиническими диагностическими данными, в том числе при заболеваниях сетчатки. Отметим, что тема регистров и диагностических данных пациентов сейчас является центральной для всех редких заболеваний, ведь именно такие данные позволяют государствам и компаниям рассчитать потребности пациентов, в том числе и будущее. На сессии обсуждались последние исследования и методологии, связанные с этими вопросами.

Еще одной темой стало обсуждение новых прорывных технологий – как к ним подготовить традиционные системы здравоохранения. Сессию модерировала Мариэтт Дриссенс (Dr. Mariette Driessens), сотрудник по вопросам политики Голландского генетического альянса (VSOP). В частности, обсуждалась необходимость состыковки науки и диагностики. По словам участников, чтобы оценить эффективность лечения новыми методами, специалистам необходимы и новые подходы к диагностике до начала лечения, так как некоторые изменения у действительных и потенциальных пациентов могут быть малозаметными и стандартно доступными методами диагностики не отслеживаются. По мнению спикеров, это касается не только глазных, но и других редких заболеваний, например гемофилии, спинальной мышечной атрофии, талассемии.

ПОРА СТРОИТЬ ЗАВТРАШНИЙ МИР

Конференция вышла за рамки обсуждения узкопрофессиональных вопросов группы нозологий. Одной из ключевых тем стала тема

социального взаимодействия. Говорилось, что нужно объединяться в работе над созданием завтрашнего мира, научиться принимать решения по сложным вопросам здравоохранения коллективно. По сути, это о том, что в мире медицинских технологий на один из первых планов сегодня выходят социальные технологии: важны ответы не только на вопросы «как диагностировать?», «как лечить?», но и на вопрос, какие социальные действия можно предпринять, чтобы решать «нерешаемые вопросы». Как с помощью социальных технологий добиваться, чтобы вопрос жизни и смерти всего лишь одного человека входил в повестку научных компаний и государственных решений. Чтобы диагностическая одиссея уходила в историю, а проблема «неизвестная болезнь» быстрее находила решение. Точно сформулировала эту тему почетная гостя конференции ее королевское высочество кронпринцесса Швеции Виктория: «Даже когда мир дает множество причин сомневаться, знай, ты не одинок».

ЧТО ВХОДИТ В МОДУ В МЕДИЦИНЕ

Пунктирно перечислим тренды, которые участники конференции обозначили как перспективные для сферы редких заболеваний и ближайшего будущего здравоохранения.

Возрастает роль инновационных IT-технологий, в том числе искусственного интеллекта, Microsoft health, для ранней диагностики, разработки лекарств, организации новых социальных связей. Надвигается Digital health revolution – цифровая революция в здравоохранении.

Виртуальные онлайн-платформы для решения задач здравоохранения и здоровья (phenotype diagnostic platform for physicians, pediatric whole genome sequencing и другие). Технологии дополненной виртуальной реальности будут использоваться для повышения качества жизни. Среди них, например,

виртуальные путешествия, встречи, работа, купирование стресса.

Большие данные (Big Data). В число таких задач входит, например, работа с пациентскими регистрами. Задача актуальная, но пока относительно новая, и многие вопросы в ней требуют регулирования: конфиденциальность в отношении обмена данными, использование технологии блокчейн. Это можно определить как постоянно растущий список записей, связанных с использованием криптографии и содержащих информацию, которая может быть одновременно и совместно использована в рамках одной системы.

Прогрессивные подходы в диагностике и лечении. Зеленая улица – холистическому подходу, целостному. И крайне важно развивать раннюю диагностику наследственных заболеваний. Нужны решения, облегчающие связь диагностики и соответствующих целевых методов лечения.

Интересны алгоритмы известного экспертного объединенного ресурса по редким заболеваниям «Европейские сети». Там решения в трудных случаях иногда принимаются с использованием метода Дельфи (принятие решения на основе экспертных оценок). В отсутствие научных исследований по тому или другому редкому заболеванию нужно развивать для пациентов доступные виды и методы терапии.

Еще раз напомним важнейшую позицию, принятую ООН в 2019 году, – о всеобщем охвате услугами здравоохранения, принципе «здоровье для всех»¹. Это значит, что ни один орфанный пациент даже при отсутствии подтвержденного диагноза, при неизвестном заболевании или при отсутствии терапии не должен оставаться без помощи, не должен чувствовать себя одиноким.

Информацию собирали: **Ирина Мясникова, Анна Беляева, Варвара Шибанова**

Текст: **Елена Завьялова**



Ее королевское высочество кронпринцесса Швеции Виктория: «Даже когда мир дает множество причин сомневаться, знай, ты не одинок»

Конференция проходила в режиме онлайн, и впервые участники смогли получить доступ ко всем ее 29 сессиям, включая выступления трех европейских комиссаров, двух министров здравоохранения и более 100 докладчиков-экспертов, причем доступ к выступлениям организаторы сохранили до мая 2021 года, то есть в течение года зарегистрированные участники конференции могут подключаться к материалам этого события через онлайн-платформу <https://www.rare-diseases.eu/platform>. Более того, пропустившие события имеют возможность зарегистрироваться на него постфактум, чтобы иметь полный доступ к записям. Регистрация после конференции открыта: <https://www.rare-diseases.eu/register/>

¹ Политическая декларация о всеобщем охвате услугами здравоохранения. URL: <https://undocs.org/pdf?symbol=ru/A/RES/74/2>

«Знание — это смирение»

Асбьерн Феллинг преодолел свою болезнь и сделал научное открытие, которое по сей день спасает тысячи детей

ТРИ МЕТКИ СУДЬБЫ

6 декабря 1962 года президент США Джон Кеннеди вручил доктору Феллингу специальную награду. Это была стеклянная статуя ангела науки, исцеления и любви – крылатого серафима Рафаэля. Надпись на ней гласила: «Доктору Ивару Асбьерну Феллингу, руководителю клинической лаборатории университетской больницы (Осло, Норвегия), за открытие новой эры в исследовании умственной отсталости и открытие болезни фенилкетонурии».

... Когда знакомишься с судьбой великого человека и великого открытия, то пытаешься по каким-то косвенным признакам понять, почему так произошло, почему именно этот человек пришел к вершине? Были такие знаки,

В этом номере журнала мы рассказали про болезнь фенилкетонурию (ФКУ) – коварное заболевание, которое начинается незаметно, но развивается стремительно. Если не принять меры, оно за несколько месяцев запускает механизм поражения центральной нервной системы ребенка, ментальные нарушения, хотя поначалу ребенок кажется родителям абсолютно здоровым.

Сегодня фенилкетонурия – это уже не приговор. Диагноз быстро устанавливается, существует терапия, которая не допускает повреждения центральной нервной системы. Но так было не всегда. Началом противостояния человека тяжелой болезни стало открытие норвежского врача Ивара Асбьерна Феллинга

сопутствующие события и в жизни маленького мальчика из семьи потомственных фермеров из Норвегии.

Парадокс! Молоко, сыр, масло – обычная фермерская продукция. Это то, чем должен был бы всю жизнь, как и его братья, заниматься мальчик с семейной фермы. Но эти вкусные и полезные продукты с высоким содержанием белка оказались связаны совсем с другим – с исследованиями ученого. Именно их употребление приводило и приводит детей с наследственным генетическим заболеванием фенилкетонурия к столь тяжелым последствиям.

Ивар Асбьерн Феллинг был самым младшим ребенком в семье, и это повлияло на то, что его судьба сложилась не как у старших бра-



Ивар Асбьерн Феллинг (23.08.1888–24.01.1973) – норвежский медик и биохимик, открыл фенилкетонурию

Дети с ФКУ – обычные при рождении. Задержка развития может стать очевидной через четыре-шесть месяцев. К двум-трем годам большинство таких детей имеют среднюю или даже тяжелую умственную отсталость

Феллинг был самым младшим ребенком в семье, и это повлияло на то, что его судьба сложилась не так, как у старших братьев

Увлечение химией определило всю судьбу

ФКУ называют ошибкой метаболизма. Генетическая аномалия ведет к тому, что дети не могут расщеплять аминокислоту фенилаланин. Между тем эта аминокислота составляет примерно 5% белковой пищи

Высокий уровень фенилаланина в крови приводит к дисфункции мозга – умственной отсталости, раздражительности, беспокойному поведению, судорогам

Меняется пигментация – кожа, волосы и глаза становятся светлыми



твев. Хотя когда подросток, он тоже помогал родителям: работал пастухом. Самому младшему, однако, делались послабления. Мальчик учился в школе, что ему очень нравилось. Забегая вперед, скажем, что лояльное отношение родителей к учебе сына и позже подвигало его вперед. Будучи уже юношей, Асбьерн попросил отца ссудить ему небольшую сумму для образования в Осло. Отца восхищали успехи сына в учебе, и это укрепило молодого человека на стезе ученого.

Вторым событием, повлиявшим на выбор, стало испытание. После окончания средней школы у Феллинга обнаружили туберкулез. Лечения от этой болезни в те времена не существовало. Юноше прописали лишь год отдыха. Асбьерн выжил и решил посвятить свою жизнь науке.

И третье знаковое обстоятельство. Первым образованием будущего открывателя стало химическое. Асбьерн узнал, что в Тронхейме,

бывшей столице Норвегии, должен открыться новый технический колледж. Там он и начал изучать химию по направлению «химическое машиностроение». Впоследствии именно глубокие познания в этой науке привели Феллинга к открытию новой болезни.

МЕЖДУ АМЕРИКОЙ И ЕВРОПОЙ

Перед главным делом его жизни было еще несколько разворотов. Получив медицинскую степень в Осло, Асбьерн преподавал и проводил исследования в стоматологическом колледже. Уже тогда успехов в исследованиях ему удалось добиваться именно благодаря дружбе с химией. В те годы эта наука начала определять успехи медицины.

В 1928 году, за шесть лет до своего открытия, он получает стипендию Фонда Рокфеллера и едет в США. Там учится у исследователей в Гарварде, Университете Джона Хопкинса и в клинике Майо. Позднее



Семь недель работы и проверка гипотез привели к идее, что температура плавления неизвестного вещества идентична фенилпировиноградной кислоте

начинает работать с доктором Лоуренсом Хендерсоном, биохимиком и физиологом из Гарварда. Имя этого ученого осталось в науке особенно благодаря уравнению Хендерсона – Хассельбальха: ученые исследовали физиологию больших высот в Колорадо. У доктора Хендерсона была горно-каютная лаборатория в Колорадо, в деревенской местности. Там и работал Феллинг.

Наконец, он возвращается в Норвегию. Там происходит еще один поворот: он женится на медицинской сестре Гури Опсаль. Этому браку суждено было стать длинным – 39 лет супруги прожили в квартире в Осло, которую купили в 1934 году, в том самом году, когда Феллинг открывает неизвестное заболевание.

ТРУДНЫЙ АНАЛИЗ

В тот год к Феллингу обратилась Боргни Эгеланн, у которой было двое детей с отставанием в умственном развитии. Кроме не-

врологических нарушений у детей был очень сильный и необычный запах – «мышинный». Семья обошла практически всех врачей, но никто не мог понять причины болезни. Отцу детей порекомендовали Феллинга, к которому они обратились через знакомых. Изначально Феллинг тоже не знал, что может быть причиной болезни у двух детей в семье, и начал проводить биохимические исследования – все, которые были доступны ему в лаборатории.

Анализ мочи старшего ребенка и запустил знаменитое исследование. Результаты анализа на альбумин, кровь, гной, кислотность и сахар оказались нормальными. Но, когда Феллинг стал проверять образец на кетоны, добавив для этого несколько капель раствора хлорида железа, состав стал темно-зеленым. Тот же результат был получен и по второму ребенку.

Феллинг знал, что такой цвет может давать адреналин. Но тест

Болезнь начинает развиваться, если ребенка кормить не только грудным молоком, но и любым другим



Образцы мочи 1–2% обследованных детей с умственной отсталостью показали «зеленый» результат с хлоридом железа

Феллинг заинтересовался самыми разными областями знаний, много читал

на адреналин тоже оказался нормальным. После этого ученый и поставил себе вопрос: что за вещество дает такой результат?

Семь недель работы по проверке гипотез привели его к идее, что температура плавления неизвестного вещества идентична фенилпировиноградной кислоте. После этого исследователь решил выяснить, связано ли это вещество с умственной отсталостью детей, ведь этим страдали оба ребенка Боргни Эгеланн.

Началось тестирование других людей с умственной отсталостью в учреждениях. Так ученый выявил еще восьмерых с таким же результатом теста. Из них половина, две пары детей, оказались братьями и сестрами. Это подтвердило версию о наследственном генетическом характере заболевания. С помощью анализа нескольких родословных исследователь доказал, что заболевание передается путем аутосомно-рецессивного на-

следования генов, так что его носителем может стать не один ребенок в семье.

ПРИКЛЮЧЕНИЯ ПОДГУЗНИКОВ

Первые статьи о своем открытии Феллинг опубликовал в 1934 году, назвав состояние «фенилпировиноградной олигофренией» (imbecillitas phenylpyruvica). Ученый пояснил, что выявленное вещество приводит к тяжелому поражению центральной нервной системы.

После открытия Феллинга в учреждениях по всему миру с помощью анализа мочи начали проверять детей с нарушениями умственного развития. Образцы мочи 1–2% обследованных детей с умственной отсталостью показали «зеленый» результат с хлоридом железа. Оказалось, что их умственное расстройство вызвано нарушением обмена веществ – накоплением фенилаланина, атаковавшего центральную нервную систему.

Так как болезнь развивается в раннем возрасте, возникла необходимость скрининга новорожденных. Он тоже прошел свой путь эволюции. В конце 1950-х в Калифорнии новорожденных тестировали с помощью теста на подгузниках. Если от капли хлорида железа подгузник зеленел, это было сигналом о фенилкетонурии. Выявление заболевания с тяжелейшими последствиями занимало меньше минуты!



Но минус был в том, что приходилось ждать несколько недель после рождения ребенка, прежде чем провести исследования, потому что в моче фенилпировиноградная кислота обычно не появлялась ранее двух недель жизни.

В 1960-е годы разработали новый метод – тест через анализ крови. Этот тест Гатри позволял проводить массовый скрининг новорожденных до выписки из роддома.

ТАЙНА ТРУДНОГО ОТВЕТА

Открытие Феллинга началось с истории всего лишь одного ребенка, за анализом для которого обратилась самая обычная женщина. Исследователь, получивший огромное академическое образование, мог бы, возможно, пройти мимо судьбы обычного ребенка – мало ли разбросано по планете историй, когда возникают проблемы с диагностикой? Так и самому Асбьерну однажды сообщили, что лечения от его болезни нет... Феллинг был упорен. Он проводил одну реакцию за другой, опыт за опытом. Так высочайшее образование, опыт исследователя и упорство привели к открытию, которое стало спасительным для тысяч и тысяч детей по всему миру.

Сегодня благодаря скринингу на ФКУ, который проводится и в России, а также при соблюдении диеты

и других способов терапии дети с ФКУ могут отлично учиться, окончить вуз, иметь достойную работу, семью. Просто норвежский исследователь, который однажды уехал с фермы учиться, однажды спасшийся от туберкулеза, однажды увлекшийся химией, не будучи слишком богатым, добившийся обучения в лучших вузах и исследовательских центрах, однажды не отмахнулся от трудного анализа.

Сам Феллинг был верующим человеком, нередко задумывался о смысле бытия, о человеке. Однажды он изменил известное высказывание «Знание – это сила». Он перефразировал его: «Знание – это смирение». И ему оно было дано. Однажды, когда анализ никак не давался, старое знание смирилось. И пришло новое – ответ найден. ■

Текст: Анна Беляева

Первую успешную терапию фенилкетонурии провели в 1950-е годы в Англии

При подготовке текста использованы информационные материалы: Retarded Children, and a Scientist // Siegrid A. Centerwall and Willard R. Centerwall. The Discovery of Phenylketonuria: The Story of a Young Couple, Two

Психолог Лариса Пыжьянова:

«Здесь гораздо больше любви»

... А в жизни бывает по-разному. У каждого оно свое. Иногда волна стремительно набирает скорость – и ударяется о камень. Обожглась, отскочила, разлилась-затихла... Безгранична сила океана – огромна сила любви



В этом выпуске психолог Лариса Пыжьянова – о самых трудных ситуациях. Когда, кажется, не остается сил ни действовать, ни верить, ни жить. О семьях, которые сталкиваются с самыми трудными диагнозами – диагнозами без надежды. Как жить после диагноза? Где брать силы? Что говорить и о чем молчать? И как выжить после этого?

«ТАК БОЛЬНО!»

Я часто встречаюсь с мнением, что работа в детском хосписе связана исключительно со страданием, страхом и отчаянием. Это не так. Да, здесь много боли. Но гораздо больше здесь любви.

У нас есть мальчик, про которого врачи говорили, что он проживет всего несколько дней. Потом ему давали месяц, потом год и не больше... Сейчас ему уже 14 лет.

У него любящая семья: мама, папа, брат, сестра. Им очень повезло друг с другом. Несмотря на очень тяжелый диагноз сына, семья все 14 лет жила полноценной насыщенной жизнью: у них часто бывают гости, родители устраивают праздники. Они не закрылись от мира в своем кругу, а стараются жить так, чтобы все не вращалось исключительно вокруг болезни.

Но в последнее время мальчику стало хуже... Его мама недавно написала мне слова, которые очень тронули: «Уже давно я вывела для себя формулу: старший сын – это моя Любовь. Первая, настоящая. Андрей – это моя Душа. Нежная, ранимая, которая болит. Дочка – это мое Счастье. Безграничное и не-наглядное. Муж – моя Жизнь. Без

**«Врачи
говорили, что
он проживет
всего
несколько
дней. Потом
давали месяц,
потом год,
и не больше»**

Лариса Пыжьянова – практический психолог, кандидат психологических наук. Работала заместителем директора Центра экстренной психологической помощи МЧС России. Курировала направления экстренного реагирования и дистанционных методов психологического консультирования, информационной поддержки населения, включая организацию горячих линий при ЧС. Участвовала в ликвидации последствий 45 чрезвычайных ситуаций, в работе более 50 горячих линий во время ЧС.

Отвечала за научно-исследовательскую работу в ФКУ ЦЭПП МЧС России и филиалах. Является автором более 20 научных, научно-популярных статей и публикаций. Имеет государственные и ведомственные награды.

С 2018 года работает в детском хосписе «Дом с маяком».



«Принять тяжелую, а иногда неизлечимую болезнь ребенка непросто. Сначала даже кажется, что это вообще невозможно!»

«Самое, наверное, трудное – когда родители чувствуют свою „вину“ за болезнь и то, что не могут спасти ребенка. Это чувство отбирает очень много сил, с ним сложно справиться»

него я никто... И вот теперь угасает моя Душа-Дюша – мой Андрей.

Я так боюсь, что уже все будет не то... Без души я не буду видеть краски жизни... Стараюсь себя настраивать, но не знаю, как оно потом будет. Очень хотелось бы проще на все смотреть. Не философствовать. Не копать. Не возводить в степень. Но так больно!»

«ЗА ЧТО?»

Принять тяжелую, а иногда неизлечимую болезнь ребенка непросто. Сначала даже кажется, что это вообще невозможно! Многие родители после постановки диагноза задавали мне вопрос: «За что?» Они мучительно пытались найти причины болезни в своем «неправильном» поведении: может, что-

то недосмотрели, не убереглись от вируса, вовремя не обследовались, не приняли или, наоборот, приняли какие-то препараты, не почувствовали, как что-то идет не так.

Такая модель поведения – найти объяснение, почему у здоровых молодых родителей рождается неизлечимо больной ребенок, – довольно распространена. Мы не привыкли думать, что в жизни иногда бывает не только правильно, но и по-всякому.

Конечно, заболевание ребенка, как ни стараться сохранить обычное течение жизни, вносит жесткие коррективы. Невозможно избежать ограничений, тягостных эмоций. И самое, наверное, тяжелое – когда родители чувствуют свою «вину» за болезнь и то, что не могут спа-

«Многие мамы рассказывают, что не хотят выходить на улицу с ребенком, поскольку ранят взгляды, разговоры за спиной. Особенно не просто тем, кто живет в маленьких городах или деревнях»

сти ребенка. Это чувство отбирает очень много сил, с ним сложно справиться.

Но так бывает не всегда и не у всех: семьи разные, и невозможно заранее предсказать реакцию или последовательность реакций, общую для всех.

ПОЧЕМУ СЕМЬЯ ОДНА ДОМА

Некоторые полностью закрываются от людей, даже от родственников и знакомых, замыкаются в своем мире, не ждут ни от кого помощи и поддержки. Не потому, что семья хочет оказаться в изоляции, – просто родителям очень тяжело от реакций окружающих на болезнь. Многие мамы рассказывают, что не хотят выходить на улицу с ребенком, поскольку ранят взгляды, разговоры за спиной. Особенно не просто тем, кто живет в маленьких городах или деревнях.

Взрослые ребята с инвалидностью, выезжающие сами на колясках, тоже говорят, как неприятно встречать взгляды, в которых жалость, брезгливость, а то и страх.

ОНИ НЕ ХОТЯТ БЫТЬ «ГЕРОЯМИ»

Что еще ранит родителей? Многие не любят, когда говорят: «Какие вы необыкновенные люди!» В книге Милтона Селигмана и Розалин Дарлинг «Обычные семьи, особые дети» я прочитала: «Долгое время среди родителей распространялось стихотворение под названием “Особый ребенок с небес”. В нем утверждалось, что Бог специально выбирает семью, которой можно поручить столь хрупкий и драгоценный дар – ребенка с проблемами в развитии. Но многим родителям, не разделяющим религиозные взгляды автора стихотворения, оно кажется оскорбительным».

Действительно, не раз слышала от семей с больным ребенком, что им пишут в соцсетях: «Вы молодцы, сильные, мы вами восхищаемся. Ваш пример изменил нашу жизнь».. Казалось бы, такие слова

должны вдохновлять. Да, на некоторых они действуют благотворно, но у многих семей вызывают раздражение, иногда даже негодование, потому что родители думают так: «Мы не хотим менять ничью жизнь. Мы бы хотели жить своей обычной счастливой жизнью со здоровым ребенком, но нам никто не дал выбора. Если было бы возможно, мы бы никогда не выбрали этот путь».

Так что иногда, думая, что мы поддерживаем, можем в действительности ранить людей. Это про чуткость и важность понимать, как те или иные слова могут отозваться в душе другого человека. Нужно глубже взглянуть на ситуацию и подумать несколько раз, прежде чем что-то сказать.

НЕПОНЯТНАЯ БОЛЕЗНЬ

Среди редких болезней есть уже хорошо изученные, у которых понятна динамика: родители понимают, что происходит сейчас, чего ожидать в ближайшее время и в перспективе. Нельзя сказать, что им легче, но им понятнее.

А там, где никто ничего не может сказать, при болезнях малоизученных, без лечения, которых всего несколько случаев на весь мир, сложно спрогнозировать что-либо и понять, на что направить свои силы. С чем бороться, как? Вопросы без ответа – самые мучительные. Родителям трудно принять ситуацию без прогноза. Они говорят: мы не верим, что ребенка нельзя вылечить!

Одна мама сказала так: «Для меня никогда не было ничего невозможного в жизни. Я всегда знала, что все могу, что со всем справлюсь. А когда столкнулась с диагнозом, который еще не изучен, растерялась. В мире всего два специалиста, я ездила к обоим, и никто ничего внятного не сказал. Что делать? Я могу со всем справиться, но надо понимать, с чем справляться. Это как бежать: я могу пробежать 100 метров, километр, могу пробежать

Вопросы без ответа – самые мучительные. Родителям трудно принять ситуацию без прогноза

«Для меня никогда не было ничего невозможного в жизни... А когда столкнулась с диагнозом, который еще не изучен, растерялась... Это как бежать: я могу пробежать 100 метров, километр, могу пробежать марафон, но надо знать, сколько бежать, чтобы рассчитать силы»

«Иногда родители считают: если ребенок не будет этого знать, то уйдет тихо – потухнет, как свеча, не понимая... Но далеко не всегда смерть приходит по такому сценарию, тихо»

«Незнание порождает тревогу, человек начинает додумывать, достраивать...
Страх, тревога и отчаяние оказываются загнанными внутрь. Это очень страшно – остаться одиноким в страдании, отчаянии»



«Задача психологов, врачей – максимально информировать родителей, а ребенка – в той мере, в которой он готов и хочет информацию принять»

марафон, но надо знать, сколько бежать, чтобы рассчитать силы».

ГОВОРИТЬ ИЛИ НЕТ?

Говорить или нет маленькому пациенту правду о болезни и состоянии? Если говорить, то как, когда и как. Моя позиция: надо говорить правду.

Почему? Казалось бы, очень понятно и естественно – защитить ребенка от тяжелого знания, ведь зачем ему знать, что он умирает? Иногда родители считают: если ребенок не будет этого знать, то уйдет тихо – потухнет, как свеча, не понимая, что умирает.

Да, для кого-то это лучше. Но далеко не всегда смерть приходит по такому сценарию – тихо. Чаше бывает по-другому, особенно с более старшими детьми, которые осознают, что состояние ухудшается, лекарства и процедуры не помогают, все хуже и хуже...

С такими детьми важно разговаривать, давать им информацию, что сейчас может быть, что может происходить дальше. Если при таком состоянии ребенка взрослые будут делать вид, что ничего не происходит и все замечательно, то у ребенка возникнут диссонанс, обида, что их обманывают, а происходит что-то страшное. Незнание порождает тревогу, человек начинает додумывать, достраивать. Это очень тяжело, потому что он не понимает, так он думает или нет. Страх и отчаяние сменяются надеждой и наоборот. Может быть, все хорошо? Или, наоборот, все очень-очень плохо? В непонимании человек чувствует себя бесконечно одиноким, ведь если вокруг говорят, что ничего не происходит, то ему даже не с кем поделиться своим смятением. Страх, тревога и отчаяние оказываются загнанными внутрь. Это очень страшно – остаться одиноким в страдании, отчаянии.

Поэтому лучше знать. Знание, каким бы ни было тяжелым, все-таки дает облегчение через опре-

деленность. Дальше человек может думать, что с этим делать, как к этому относиться.

ВСЕ ОЧЕНЬ ИНДИВИДУАЛЬНО

Но все очень индивидуально, нет стандартных формул и советов, и надо с уважением относиться к семье, ее правилам, ценностям, укладу и традициям, исходить из состояния и возраста ребенка, из того, какие в семье отношения.

Специалисты должны действовать именно исходя из позиции семьи. Задача психологов, врачей – максимально информировать родителей, а ребенка – в той мере, в которой он готов и хочет информацию принять. Если семья категорически против, чтобы ребенку говорили правду, считая, что от нее состояние станет еще тяжелее, я с уважением отношусь решению и не пойду поперек родителей.

А бывает, несообщение диагноза дает семье силу для борьбы за жизнь. Такие мамы говорят: «Да, я понимаю, болезнь неизлечима, но все равно верю, что он встанет на ноги, пойдет в школу и все у нас будет хорошо. Если перестану верить, просто лягу рядом с ним и умру. Только эта вера дает мне силы жить, подниматься каждое утро и улыбаться, заботиться о детях, муже».

Да, мама все понимает – просто она нашла для себя такой способ выжить, способ получения силы и ресурсов. Имею ли я право забирать у нее надежду?

КАК ГОВОРИТЬ?

Если все же говорить, то как? У ребенка можно спросить: «Что ты знаешь о своей болезни? Что ты хочешь знать? От кого ты хочешь это услышать – от родителей, врача, психолога? Какие вопросы сейчас тебя больше всего волнуют? Насколько глубоко и подробно ты хочешь знать?» Это должен решать пациент. Как бы мы, специалисты, ни считали это правильным, мы



не имеем права сказать: давай мы тебе сейчас все расскажем. Все-таки, повторюсь, решение остается за семьей и ребенком.

Кстати, дети в таких трудных ситуациях нередко больше переживают за своих родителей, чем за себя. Много лет назад ко мне обратилась мама пациентки, чтобы убедить дочь продолжить лечение. Когда мы остались с девушкой наедине, она сказала: «Со мной все нормально. Я понимаю, что в любой момент могу умереть. Но сейчас я активно живу: у меня друзья, любимый человек и все хорошо. Я больше не хочу этих тяжелых операций, после которых долго прихожу в себя. Я не боюсь смерти и приняла решение, что прожи-

ву столько, сколько проживу, но это будет жизнь не в больницах, а яркая и интересная, пусть даже короткая. Поэтому не надо мне помогать, но помогите моей маме! За маму я действительно боюсь, ведь я у нее одна. Как она будет жить, когда меня не станет? Мне будет страшно умирать не потому, что лишаюсь жизни, а от мысли, как мама без меня, как выдержит? Сможет ли она пережить мою смерть? Прошу вас, поработайте с ней – пусть она найдет для себя смысл в жизни без меня».

Эта история – о важности открытых отношений в семье, чтобы люди не делали вид, что ничего не происходит, если на самом деле происходит. Знание о тяжести состояния,

Дети в таких трудных ситуациях нередко больше переживают за своих родителей, чем за себя



Некоторые детали продумывают ситуацию возможного кризиса: что делать, как оказывать первую помощь, везти или нет в больницу

«Выбрать путь, когда смерть не приближается, но и не отдаляется? Как правильно?»

о прогнозе дает людям возможность обсуждать сложные вопросы, делиться переживаниями, помогать друг другу находить ресурсы, силы и смысл для будущего.

КОГДА «ЭТО» СЛУЧИТСЯ...

Конечно, родители не могут не думать о том, что может произойти: «Сейчас пусть он не ходит, не разговаривает, не видит, не слышит, но он со мной, его можно обнять, заботиться о нем. Что будет, когда он перестанет дышать и умрет? Как дальше жить? В чем смысл?»

Кто-то говорит, что не будет думать сейчас о возможной смерти: мы живем сегодняшним днем. Другие, напротив, детально продумывают ситуацию возможного кризиса: что делать, как оказывать первую помощь, везти или нет в больницу? Подключать к аппарату искусственной вентиляции легких, продлевать жизнь таким способом или выбрать путь, когда смерть не приближается, но и не отдаляется? Как правильно?

Мы с родителями много разговариваем о таких вещах. Очень важно знать, что делать, когда ребенку станет по-настоящему плохо. Конечно, необходимо заранее все продумать, потому что в момент кризиса эмоции могут настолько возобладать, что человек не сможет принять рационального, правильного решения.

А ПОТОМ?

В одной нашей подопечной семье двое детей с неизлечимым заболеванием. Девочка умерла, а сейчас в тяжелом состоянии находится ее брат. Мама говорит, что, когда болела дочь, они боролись с болезнью, делали невозможное. После похорон женщина сказала мужу: «Восемь лет борьбы, и все бессмысленно. Зачем все это было? Как теперь жить?»

Ей долго казалось, что она больше не сможет радоваться и вернуть жизнь, какая была до смерти дочери... Но у нее был младший сын. Сначала врачи сказали, что маль-



«Каждый ищет свои источники сил и радости. Главный ресурс – это любовь»

«Кто-то, открыв в себе глубины любви к своему ребенку, потом несет ее дальше – близким, в мир»

чик здоров, но через несколько лет родители поняли, что мальчик тоже болен. Как пережить такое заново?

И семья решила жить по-другому – не от надежды к отчаянию, от отчаяния к надежде, а просто жить. Их дом открыт для родных, друзей. К сыну приходят школьные товарищи, знакомые со двора. Устраиваются совершенно фантастические дни рождения, после которых у всех остается много ярких и радостных впечатлений. Мама говорит: «Теперь я понимаю, что делаю все, чтобы у сына была жизнь».

УЛЫБКА КАК ВЫСШАЯ ЦЕНА

Откуда родители берут силы не только не провалиться в депрессию и бороться с болезнью, но жить максимально полной жизнью? Учитывая еще, что они мало спят, редко имеют возможность прогуляться, пойти по своим делам...

Каждый ищет свои источники сил и радости. Думаю, что главный ресурс – это любовь. От первой

реакции на диагноз – растерянности, отчаяния, обиды и вопросов «за что?» – люди переходят к состоянию, что главное – это их родившийся ребенок, их малыш, которого они очень-очень любят таким, какой он есть. Любовь помогает делать все, чтобы облегчить его состояние и находить возможности вместе радоваться жизни.

Родители рассказывают, как много светлого ребенок принес в их жизнь. До этих событий они не подозревали, сколько в них терпения, любви и какой глубины эта любовь!

Кто-то, открыв в себе эти глубины любви к своему ребенку, потом несет ее дальше – близким, в мир... Другие становятся терпимее к неприятным проявлениям чужого характера. Многие начали понимать настоящие ценности: что раньше казалось важным, сейчас кажется мелким, а главными стали забота, любовь и улыбка ребенка.

Подготовила **Тамара Амелина**

ПРИНЯТИЕ БОЛЕЗНИ

- Родители относительно спокойно говорят о проблемах ребенка, не проявляют гиперопеки или чрезмерной строгости
- Способны что-то запрещать ребенку, не испытывая чувства вины
- Сохраняют равновесие между проявлением любви к ребенку и поощрением его самостоятельности
- В сотрудничестве со специалистами составляют краткосрочные и долгосрочные планы
- У родителей есть личные интересы, не связанные с ребенком

Дарлинг Розалин и Селигман Милтон «Обычные семьи, особые дети»

**В парламент
доставили
стратегический**

игрушечный запас

Доброе дело
объединило сельских
и столичных
школьников, врачей,
общественников
и зубного врача

Вы слышали когда-то про Малосердобинский район Пензенской области? А про село Сапоги? А про Новое Демкино, Ключи? Про Олю Каймакову? Про помощника воспитателя Нину Александровну? А про то, что принесла на работу зубной врач?

Думаю, что пока нет. Но все эти люди оказались в центре удивительной истории и в центре Москвы – рядом с Кремлем и на представительной всероссийской конференции

ТОЧКА НА КАРТЕ И «БОЛЬШОЙ ВЗРЫВ»

Малосердобинский район примостился на краешке Пензенской области, на самом юге. Он небольшой – всего 8600 человек населения, всего несколько населенных пунктов. В селе Ключи, например, чуть более 400 человек. Неудивительно, что история района полна превратностей: он то переходил из области в область, то исчезал как район вовсе, то появлялся вновь... Словом, довольно типичная для большой страны России история – вроде бы и недалеко, и точка на карте имеется, а мало кто слышал.

Но живут там замечательные люди. Сила их добрых сердец сделала невероятное: игрушки малосердобинцев попали в Государственную думу, и не только. В Малосердобинском районе живет Елена Алексеева – представитель Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ) по Пензенской области. Работает Елена в местной районной больнице, где еще возглавляет и профсоюзную организацию. В общем, энергичный человек.

И есть в Малой Сердобе Дом детского творчества еще с одним инициативным человеком – Татьяной Заварзиной, преподавателем.



И есть добрые, улыбчивые дети, которые учатся руко- делить.

Говорят, что вся материя во Вселенной появилась от Большого взрыва, когда маленькая точка невероятной температуры и плотности вдруг начала расширяться. Примерно то же произошло в Малосердобинском районе: идея инициаторов сделать маленькие подарки для детей с редкими генетическими заболеваниями, которые проходят лечение в больнице, привела к большому событиям.

ДАША, ОЛЯ И ЗУБНОЙ ВРАЧ

Сначала в дело включился местный Дом детского творчества, за что большое спасибо его директору Галине Герасимовой. Игрушечный марафон начался!

Малосердобинский район примостился на краешке Пензенской области, на самом юге. Он небольшой – всего 8600 человек населения

Твоя личная маленькая вселенная расширяется, когда ты знаешь, что петелька за петелькой, которую ты делаешь, вот-вот превратится в мишку или куклу, которые где-то далеко, за много километров, однажды попадут в руки маленькой девочке или мальчику в детской палате. И в этот момент мир для них станет другим – бесконечным, ведь так и бывает, когда у тебя есть друг.

Идея инициаторов сделать маленькие подарки для детей с редкими генетическими заболеваниями, которые проходят лечение в больнице, привела к большим событиям

Вот что рассказала Елена Алексеева: «Участвовал весь район! Не только Дом детского творчества, многие школы включились, и так появились самые разные игрушки. Например, школьники из села Сапоги сделали на уроках труда деревянные ключницы. В Новом Демкино была поделка из лент, в селе Ключи и Малой Сердобе сделали вязаные и сшитые игрушки». Даша Аверина задумала и сделала невероятных размеров киндер-сюрприз. Оля Каймакова долго трудилась над красивой вязаной куклой, и у этой куклы потом была своя интересная история.



Дальше – больше. Идею поддержали в районном управлении образования и работники участковой больницы. В марафон включились взрослые! Три вязаные игрушки принесла местный зубной врач Елена Владимировна Полубоярова. Симпатичных енотиков изготовили добрые руки Нины Александровны Клименко, помощника воспитателя.

Так в Малосердобинском районе скопился немалый стратегический игрушечный запас. Идея превратилась в акцию, которую назвали «Игрушка на счастье».

В МОСКВУ, В МОСКВУ!

Как рассказала Елена Алексеева, часть игрушек вручили местным маленьким пациентам, часть отправилась к пациентам Пензенской областной детской больницы им. Н. Ф. Филатова, а остальные поехали на почту – в Москву, в Москву!

В Москве игрушки встретила Неля Погосян, заместитель председателя правления ВООЗ. «Коробка была хотя и не тяжелая, ведь игрушки сделаны из легких материалов, но большая». Груз распечатали, и с этого момента у пензенских кукол, енотиков и других поделок началась новая, столичная, жизнь.

Часть из них повезли на II Всероссийский форум орфанных заболеваний в Москве. Активисты ВООЗ вручили игрушки врачам-генетикам, участникам форума – для их пациентов.

«Это был очень трогательный момент. Он принес столько тепла, улыбок, радости!» – вспоминает Неля Погосян.

Так игрушки оказались в руках главного генетика Оренбургской области Елены Беяшовой, у генетика из Уфы. Некоторые поделки отправились в Санкт-Петербург – в Центр Алмазова (ФГБУ «Национальный медицинский исследова-

«Участвовал весь район! Не только Дом детского творчества, многие школы включились»

В марафон включились взрослые. Три вязаные игрушки принесла местный зубной врач Елена Владимировна Полубоярова

Часть игрушек вручили местным маленьким пациентам, часть отправилась к пациентам Пензенской областной детской больницы



На Орфанном форуме игрушки передали генетикам из Уфы и Оренбурга, остальные поехали в клиники Москвы и Санкт-Петербурга



Самая большая игрушка, над которой трудилась Оля Каймакова, оказалась в руках у девочки с очень нелегким наследственным заболеванием. И вот ведь чудо – как раз в этот день у девочки был день рождения!



тельский центр им. В. А. Алмазова Минздрава России»), другие – в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу в Москве.

КУКЛА ЕДЕТ НА ДЕНЬ РОЖДЕНИЯ В ГОСДУМУ

На этом приключения игрушек не закончились. Часть из них, преодолев столичные пробки, добралась до российского парламента, близ Красной площади и Кремля. Там на открытии выставки «Редкие судьбы. Жизнь и надежда» (выставку организовало ВООЗ при поддержке профильного комитета по охране здоровья Госдумы) игрушки подарили «редким» детям. И вот самая большая из них, над которой трудилась Оля Каймакова, оказалась в руках у девочки с очень нелегким наследственным заболеванием. И вот ведь чудо – как раз в этот день у девочки был день рождения!

ЧТО ОБЩЕГО МЕЖДУ МОСКВОЙ И МАЛОЙ СЕРДОБОЙ

Кстати, эта история началась раньше – на предновогоднем празднике редких семей, который ВООЗ провело в Москве в арт-кофейне «Нигде кроме», что находится

в историческом доме, связанном с творчеством Александра Родченко, Владимира Маяковского и других художников-конструктивистов. Там и родилась мысль сделать руками детей игрушки и подарить маленьким пациентам, которым предстоит провести новогодние и рождественские праздники в больницах. Идею поддержали учителя и школьники из московской школы № 118, и дети из начальных классов сделали первые игрушки – замечательные новогодние шары.

Посмотрите на две фотографии: школьники из Москвы и дети из Малосердобинского района Пензенской области держат в руках игрушки, изготовленные в подарок их ровесникам-пациентам. Этим детей разделяют сотни километров, у них разная жизнь, но счастливы они одинаково, ведь способны быть другом и сделать немного счастливее другого – разве это не счастье? В такие удивительные моменты мы чувствуем, что не одиноки на своей маленькой планете, – вместе с другими мы в большой доброй вселенной, и она по-прежнему растет! 🍀

Текст: Елена Борисова



Всероссийское общество орфанных заболеваний

РОССИИ ВАЖЕН КАЖДЫЙ!

ОПЫТ

2012 год – создано по инициативе российских пациентов и их семей

МАСШТАБ

53 региона России
63 редкие болезни

СОТРУДНИЧЕСТВО

Министерство здравоохранения РФ
Региональные органы здравоохранения
Министерство труда и социальной защиты РФ
Росздравнадзор
Комитет по охране здоровья Государственной думы Федерального собрания Российской Федерации
ФБГНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова»
Крупные федеральные и региональные специализированные медицинские центры

АВТОРИТЕТ

Член EURORDIS – Европейской организации по редким болезням
Член Rare diseases international (RDI) – Международной организации по редким болезням
Член совета по защите прав пациентов при Минздраве РФ
Член совета по защите прав пациентов при Росздравнадзоре
Член экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям комитета по охране здоровья Государственной думы ФС РФ
Региональные представители являются членами различных советов при органах здравоохранения и МСЭ в регионах РФ

ПРОЕКТЫ

Научно-экспертный совет
Школы для пациентов и врачей
Журнал «Редкие болезни в России» / RaRus
Сайт <http://www.rare-diseases.ru/>
«Редкая Страна» – инклюзивное сообщество пациентов, диагностов, врачей и всех добрых людей
Первая редкая линия для пациентов (горячий телефон)

RARUS: Редкие болезни в России

Всероссийское общество орфанных заболеваний

Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество орфанных (редких) заболеваний» (ВООЗ) создана в 2012 году по инициативе пациентов, членов их семей и экспертов. Сегодня ВООЗ объединяет 400 пациентов из 47 субъектов РФ с 63 редкими заболеваниями.

Главная цель организации — помочь пациентам с редкими заболеваниями реализовать свое конституционное право на лечение, современную диагностику, реабилитацию и социальную поддержку.

К редким (орфанным) заболеваниям в России относят нозологии с распространенностью менее десяти человек на 100 тыс. населения. По оценке экспертов, в нашей стране такими болезнями страдает более 2 млн человек. Это тысячи нозологий. И это страдания не только пациентов, но также их семей, на которые ложится бремя инвалидности одного из близких.

Несмотря на различие диагнозов, пациенты сталкиваются с одними и теми же проблемами — недостаточностью информации о заболевании, недоступностью диагностики, лечения и реабилитации.

ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ РАБОТЫ ВООЗ

- Поддержка и активное участие в продвижении законодательных инициатив в области редких болезней.
- Разработка и внедрение проектов, подчиненных донесению проблем пациентов с редкими заболеваниями до представителей органов власти, здравоохранения и широкой общественности.
- Содействие в формировании сети организаций, оказывающих медицинскую и диагностическую помощь пациентам с редкими заболеваниями в России.
- Организационная, информационная, просветительская, исследовательская и другие виды деятельности, направленные на улучшение качества жизни пациентов.
- Помощь в развитии взаимодействия между пациентами, а также между профессиональными общественными организациями, объединение пациентов с редкими заболеваниями в регионах России.
- Мониторинг лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями на территории России.
- Юридическая поддержка пациентов и членов их семей.
- Участие в международных проектах, направленных на создание новых подходов к лечению и диагностике редких болезней.

Всероссийское общество орфанных заболеваний:

- является членом совета общественных организаций по защите прав пациентов при Министерстве здравоохранения РФ;
- имеет соглашение о сотрудничестве с Росздравнадзором;
- поддерживает сайт, на котором представлена информация для пациентов о новостях орфанной отрасли в России и за рубежом;
- издает журнал «RARUS: Редкие болезни в России».

Учредитель и издатель
Всероссийское общество орфанных (редких) заболеваний (ВООЗ)
Адрес: 109544, г. Москва, ул. Большая Андроньевская, д. 17, комн. 514/3
Электронная почта для корреспонденции: info@rare-diseases.ru
vooz@bk.ru
Отправить письмо в редакцию можно также на сайте: www.rare-diseases.ru

НАД НОМЕРОМ РАБОТАЛИ
Екатерина ЗАХАРОВА
Ирина МЯСНИКОВА
Нели ПОГОСЯН
Вера ВОЛЬШАКОВА

Креативная группа «Медиатор 3000»
ШЕФ-РЕДАКТОР:
Елена ЗАВЬЯЛОВА

ДИЗАЙНЕРЫ:
Арсен ДАНИЕЛЬ
Светлана БОДУГИНА

ЛИТЕРАТУРНЫЙ РЕДАКТОР-КОРРЕКТОР:
Ирина ЧЕПЕЛКИНА

Редакция благодарит всех, кто поделился своими историями и нашел время дать интервью

Информируем, что мнение редакции может не совпадать с мнением героев.

Отпечатано в типографии ООО «Принт-Студио»
Тираж экз.
Номер заказа

Распространяется бесплатно.
Авторские права защищены.
Перепечатка материалов и фрагментов допускается только по согласованию с редакцией в письменном виде.

НАШИ ПАРТНЕРЫ

Всероссийский союз пациентов

Межрегиональная общественная организация «Содействие инвалидам с болезнью Гоше и их семьям»

Межрегиональная общественная организация «Помощь больным муковисцидозом»

Всероссийский благотворительный фонд «Под флагом добра!»

Международный фонд Unique (редкие хромосомные нарушения)

Европейская организация по редким болезням

Roche

Международная организация по редким болезням

http://frd-cee.org/ru/
Федерация пациентов с редкими заболеваниями из Центральной и Восточной Европы

КАК ПОМОЧЬ НАШЕМУ ЖУРНАЛУ
Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество орфанных заболеваний»

ПАО «Сбербанк»
117997, г. Москва, ул. Вавилова, д. 19 (доп. офис 9038/1577)

Наш счет:
ОГРН 1127799005080
ИНН 7714400977
КПП 774301001
Реквизиты банка:
БИК банка получателя: 044525225
Номер счета банка получателя: 3010181040000000225
Номер счета получателя: 40703810838060072660

*Rarus (лат. — редкий).



ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ КОМАНДА МЕДИЦИНСКИХ ЭКСПЕРТОВ,
СПЕЦИАЛИСТОВ МЕДИА И PR
ПОМОЖЕТ В ПОДГОТОВКЕ КАЧЕСТВЕННОЙ МЕДИАПРОДУКЦИИ

#RaRusMedia

ВЫПУСК ПОД КЛЮЧ –
ОТ КОНЦЕПЦИИ ДО ТИРАЖА

КОНЦЕПЦИИ МЕДИАПРОДУКТОВ

НАУЧНАЯ ЭКСПЕРТИЗА, АВТОРИТЕТНЫЕ СПИКЕРЫ

КАЧЕСТВЕННЫЕ ТЕКСТЫ

УНИКАЛЬНЫЙ ДИЗАЙН

ИНФОГРАФИКА

ВЕРСТКА И ПРЕДПЕЧАТНАЯ ПОДГОТОВКА

СОДЕЙСТВИЕ В РАСПРОСТРАНЕНИИ

НЕРАВНОДУШИЕ • ОТВЕТСТВЕННОСТЬ • ПРОФЕССИОНАЛИЗМ

ВМЕСТЕ С ВАМИ МЫ ИДЕМ К ТОМУ, КТО ЖДЕТ ПОМОЩЬ

RaRusMedia@yandex.ru

ЧИТАЙТЕ В СЛЕДУЮЩЕМ НОМЕРЕ!

RARUS
ЖУРНАЛ ОБ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ
18 | 2020
WWW.RARE-DISEASES.RU

РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ

В РОССИИ

ТЕМА НОМЕРА:
РЕДКИЕ
болезни легких
И *сердечно-сосудистой системы*

БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ:
НЕ ОСТАНАВЛИВАЕМСЯ
НА ДОСТИГНУТОМ

МУКОВИСЦИДОЗ —
НОВЫЕ ПЛАНЫ НА ЖИЗНЬ

ДОСТУПНОСТЬ
ИННОВАЦИОННОГО
ЛЕЧЕНИЯ: ОТ ЗАКОНА
К ПАЦИЕНТУ

ИНФОРМАЦИОННЫЙ ПОРТАЛ
ORPHANET / «ОРФАНЕТ»

ВАМ ОБЪЯВИЛИ ДИАГНОЗ.
КАК С ЭТИМ ЖИТЬ?

ИСТОРИЯ НАУКИ:
ИОАНН КАССИАНУС ПОМПЕ —
ВРАЧ И ГЕРОЙ

МУКОВИСЦИДОЗ / БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ / ЛЕГОЧНАЯ АРТЕРИАЛЬНАЯ ГИПЕРТЕНЗИЯ / ТРАНСТИРЕТИНОВАЯ АМИЛОИДНАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ

САМЫЕ ГЛАВНЫЕ ОРГАНЫ НАШЕГО ОРГАНИЗМА – СЕРДЦЕ И ЛЕГКИЕ. ОНИ ЧАСТО СТАНОВЯТСЯ МИШЕНЬЮ ДЛЯ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ. НО НА НАШИХ ГЛАЗАХ ПРОИСХОДИТ ОРФАННАЯ РЕВОЛЮЦИЯ: ПОЯВЛЯЕТСЯ ВСЕ БОЛЬШЕ ПРЕПАРАТОВ И ТЕХНОЛОГИЙ, КОТОРЫЕ ЗАСТАВЛЯЮТ БОЛЕЗНЬ ОТСТУПАТЬ