



# РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ *в России*

№01 / 2014

# РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ

## *в России*

---

№01/2014

### Содержание

Несколько слов о журнале .....	1
Новое в законодательстве .....	2
Перечень редких болезней — раскрываем скобки .....	6
О замене лекарственных препаратов .....	9
Редкие болезни в странах Евросоюза — новости .....	12
Массовый скрининг новорожденных: зачем и кому он нужен .....	14
Центры по диагностике и лечению редких болезней .....	15
Фонды, оказывающие помощь больным с редкими заболеваниями .....	16
Общественные организации по редким болезням .....	17
Международные общественные организации .....	19
Наши истории .....	20
Календарь событий .....	25



# Несколько слов о журнале

## Дорогие друзья!

Вы держите в руках очередной выпуск журнала «Редкие болезни», журнала о редких и особенных людях, о проблемах, с которыми они сталкиваются и о том, как эти проблемы можно решать. После принятия Федерального закона №323 от 21.11.2011 произошло немало положительных изменений в области помощи больным с редкими заболеваниями. Прежде всего, Постановлением Правительства №403 от 26 апреля 2012 года был утвержден перечень редких заболеваний, лечение которых должно осуществляться за счет средств регионального бюджета. В 2012–2013 гг. проводилась активная работа по созданию регистра больных с редкими (орфанными) заболеваниями, порядок ведения которого также был утвержден в данном Постановлении. При участии ведущих специалистов нашей страны были созданы и утверждены стандарты по лечению некоторых из редких болезней. Профессиональные общественные организации ведут активную работу по созданию клинических протоколов ведения больных с редкими заболеваниями. Протоколы опубликованы на сайте общества медицинских генетиков для обсуждения ([http://www.med-gen.ru/romg/romg\\_recommendation/](http://www.med-gen.ru/romg/romg_recommendation/)).

Из важных событий также стоит отметить, прошедшую с большим успехом в 2013 году, конференцию, посвященную созданию Российского долгосрочного плана «Стратегия по развитию системы оказания помощи больным с редкими (орфанными) заболеваниями в Российской Федерации». Данная конференция была инициирована совместно несколькими организациями — Национальной Ассоциацией

организаций больных редкими заболеваниями «Генетика», Всероссийским союзом пациентов (рабочая группа по редким болезням) и Всероссийским обществом редких (орфанных) заболеваний при поддержке Совета Федерации РФ, Государственной думы РФ, Министерства здравоохранения РФ, Общественной палаты РФ и Европейской организацией пациентов с редкими заболеваниями EURORDIS.

Кроме того в 2013 году Совет по защите прав пациентов при МЗ РФ принял ряд важнейших решений, которые касаются проблем, связанных с диагностикой и лечением редких болезней в РФ.

Обо всем этом мы постарались более подробно рассказать на страницах этого номера.

И, конечно, мы опубликовали ваши истории, поделились информацией о центрах по диагностике и лечению редких болезней, о том, какие новые методы терапии появились для наших больных.



Конференция «Стратегия по развитию системы оказания помощи больным с редкими (орфанными) заболеваниями в Российской Федерации».

# Новое в законодательстве

## Постановление Правительства №403 от 26.04.12

В 2012 году Правительством РФ был утвержден перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, представленный 24 формами болезней (pravo.gov.ru). Этот документ также определяет правила ведения Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, включенными в перечень. Данное Постановление является необходимым для осуществления статьи 44 Федерального закона №323 от 21.11.2011, которая определяет порядок финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями. Полный текст Постановления приведен ниже.

Это крайне важное для всех пациентов с редкими заболеваниями Постановление, поскольку в нем определены те формы заболеваний, лечение которых берут на себя субъекты РФ. Этим форм болезней не 24, а больше, поскольку некоторые из пунктов Перечня включают несколько нозологических форм! К сожалению, даже далеко не все специалисты знают какие из редких болезней включены в разделы «нарушения обмена жирных кислот» или «апластическая анемия неуточненная». На страницах этого номера журнала мы попробуем, то, что называется «раскрыть скобки» и пояснить, как формируется данный перечень.

**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».**

В соответствии со статьей 44 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» Правительство Российской Федерации постановляет:

Утвердить прилагаемые:

- Правила 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;
- перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих



к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

*Председатель Правительства  
Российской Федерации*

*В. Путин*

**Правила 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 (утв. постановлением Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403)**

1. Настоящие Правила устанавливают порядок ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее — Федеральный регистр), и регионального сегмента Федерального регистра (далее — региональный сегмент).

2. Федеральный регистр является федеральной информационной системой, включающей региональные сегменты. Министерство здравоохранения и социального развития Российской Федерации является оператором указанной системы и обеспечивает ее бесперебойное функционирование.

3. Федеральный регистр ведется в электронном виде с применением автоматизированной системы путем внесения регистровой записи с присвоением уникального номера регистровой записи и указанием даты ее внесения.





4. Ведение Федерального регистра осуществляется Министерством здравоохранения и социального развития Российской Федерации на основании содержащихся в региональном сегменте сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403 (далее — перечень).

5. Ведение регионального сегмента осуществляется уполномоченными органами исполнительной власти субъектов Российской Федерации.

6. Регулирование отношений, связанных с ведением Федерального регистра и регионального сегмента, осуществляется в соответствии с законодательством Российской Федерации об информации, информационных технологиях и о защите информации.

7. Министерство здравоохранения и социального развития Российской Федерации и уполномоченные органы исполнительной власти субъектов Российской Федерации обеспечивают конфиденциальность сведений, содержащихся в Федеральном регистре и региональном сегменте, хранение и защиту таких сведений в соответствии с Федеральным законом «О персональных данных».

8. Размещение информации в Федеральном регистре осуществляется с применением усиленной квалифицированной электронной подписи в соответствии с Федеральным законом «Об электронной подписи».

9. Федеральный регистр и региональный сегмент содержат следующие сведения о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень:

- а) страховой номер индивидуального лицевого счета в системе обязательного пенсионного страхования (при наличии);
- б) фамилия, имя, отчество, а также фамилия, данная при рождении;
- в) дата рождения;
- г) пол;
- д) адрес места жительства (с указанием кода по Общероссийскому классификатору административно-территориальных образований);
- е) серия, номер паспорта (свидетельства о рождении) или удостоверения личности, дата выдачи указанных документов;
- ж) серия и номер полиса обязательного медицинского страхования и наименование страховой медицинской организации, его выдавшей;
- з) сведения об инвалидности (в случае установления группы инвалидности или категории «ребенок-инвалид»);
- и) диагноз заболевания (состояние), включая его код по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем;
- к) наименование медицинской организации, в которой гражданину впервые установлен диагноз заболевания, включенного в перечень;
- л) сведения о включении в Федеральный регистр лиц, имеющих право на получение государственной социальной помощи в соответствии с Федеральным законом «О государственной социальной помощи»;
- м) сведения о выписке лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в перечень;



- н) сведения об отпуске лекарственных препаратов для медицинского применения для лечения заболевания, включенного в перечень;
- о) сведения о медицинской организации, выдавшей направление на включение сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, в Федеральный регистр (направление на внесение изменений в сведения о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, извещением об исключении указанных сведений из Федерального регистра), — наименование, основной государственный регистрационный номер, код по Общероссийскому классификатору предприятий и организаций;
- п) дата включения сведений (внесения изменений в сведения) о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, в Федеральный регистр;
- р) дата исключения сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, из Федерального регистра;
- с) уникальный номер регистрационной записи.

10. Региональный сегмент ведется уполномоченными органами исполнительной власти субъектов Российской Федерации и формируется на основании сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень. Эти сведения представляются в уполномоченный орган исполнительной власти субъекта Российской Федерации, в котором указанные лица проживают, медицинскими организациями, в которых эти лица находятся на медицинском обслуживании, в том числе медицинскими организациями, находящимися в ведении Федерального медико-биологического агентства и Федеральной службы исполнения наказаний.

11. В случае если сведения, предусмотренные подпунктами «а», «ж» и «л» пункта 9 настоящих Правил, не представлены медицинской организацией, уполномоченный орган исполнительной власти субъектов Российской Федерации самостоятельно запрашивает соответствующие сведения в государственных внебюджетных фондах.

12. Медицинские организации осуществляют:

- а) представление в уполномоченные органы исполнительной власти субъектов Российской Федерации направлений на включение сведений о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, в региональные сегменты в течение 5 рабочих дней со дня установления диагноза заболевания, включенного в перечень, по форме и в порядке, которые утверждаются Министерством здравоохранения и социального развития Российской Федерации;
- б) представление в уполномоченные органы исполнительной власти субъектов Российской Федерации

направлений на внесение изменений в сведения о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, содержащиеся в региональных сегментах, и извещений об исключении указанных сведений из региональных сегментов по форме и в порядке, которые утверждаются Министерством здравоохранения и социального развития Российской Федерации;

- в) регистрацию выданных направлений и извещений, предусмотренных подпунктами «а» и «б» настоящего пункта, в журнале, форма которого утверждается Министерством здравоохранения и социального развития Российской Федерации.

13. Сведения о лицах, которым диагноз заболевания, включенного в перечень, установлен до вступления в силу постановления Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403, подлежат включению в региональный сегмент.

14. Сведения, указанные в подпунктах «а» и «б» пункта 12 и пункте 13 настоящих Правил, представляются на бумажном носителе и (или) в электронном виде.

15. При внесении изменений в сведения, указанные в подпунктах «а», «б» и «г» — «о» пункта 9 настоящих Правил, должны быть сохранены уникальный номер регистрационной записи и история внесения изменений.

Сведения о лицах, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, или их изменения сохраняются в течение 3 лет с даты исключения сведений из Федерального регистра.

16. В случае выезда лиц, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, за пределы территории субъекта Российской Федерации, в котором они проживали, в связи с изменением места жительства или на срок более 6 месяцев сведения о них подлежат исключению из регионального сегмента этого субъекта Российской Федерации и включению в региональный сегмент субъекта Российской Федерации, на территорию которого въехал гражданин, в срок не более 10 дней с момента получения соответствующей информации.

В случае выезда за пределы территории Российской Федерации на постоянное место жительства, а также в случае смерти лиц, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, сведения о них подлежат исключению из регионального сегмента.

17. Уполномоченные органы исполнительной власти субъектов Российской Федерации в течение 5 рабочих дней со дня получения от медицинских организаций сведений, предусмотренных подпунктами «а» и «б» пункта 12 и пунктом 13 настоящих Правил, осуществляют внесение соответствующих изменений в региональный сегмент.



**Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (утв. постановлением Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403)**

		Код заболевания*
1.	Гемолитико-уремический синдром	D59.3
2.	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5
3.	Апластическая анемия неуточненная	D61.9
4.	Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2
5.	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3
6.	Дефект в системе комплемента	D84.1
7.	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8
8.	Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1
9.	Тирозинемия	E70.2
10.	Болезнь «кленового сиропа»	E71.0
11.	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1
12.	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3
13.	Гомоцистинурия	E72.1
14.	Глютарикацидурия	E72.3
15.	Галактоземия	E74.2
16.	Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2
17.	Мукополисахаридоз, тип I	E76.0
18.	Мукополисахаридоз, тип II	E76.1
19.	Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2
20.	Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2
21.	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0
22.	Незавершенный остеогенез	Q78.0
23.	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0
24.	Юношеский артрит с системным началом	M08.2

\* Указывается в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.

**Поправка к 44 статье Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»**

Законодательство со временем претерпевает изменения, вносятся дополнения, поправки, уточнения. В конце 2013 года в статью 44 Федерального закона №323 от 21.11.2011 были внесены изменения, которые касаются специализированного лечебного питания (<http://docs.cntd.ru/document/902312609>). В новой редакции абзац звучит так:

4. В целях обеспечения граждан, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, утвержденный в соответствии с частью 3 настоящей статьи, лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания осуществляется ведение Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее в настоящей статье — Федеральный регистр), содержащего следующие сведения: (Абзац в редакции, введенной в действие Федеральным законом от 25 ноября 2013 года N 317-ФЗ.

Это очень важное дополнение, поскольку в Перечень внесено несколько форм болезней, для лечения которых применяют диетотерапию и, соответственно продукты лечебного питания. Министерства некоторых регионов отказывали пациентам в обеспечении их лечебным специализированным питанием, поскольку оно не было включено в ст. 44.



# Перечень редких болезней — раскрываем скобки

**Какие болезни включены в перечень? Почему были выбраны именно эти заболевания? Как формируется перечень? Можно ли его дополнить новыми формами болезней? Сколько стоит лечение пациентов с редкими заболеваниями, включенными в Перечень? На эти и некоторые другие вопросы постараемся ответить на страницах этого номера журнала.**

Формирование любого списка или перечня, от которого зависит здоровье людей — работа кропотливая и ответственная. В первую очередь, должны быть определены критерии, по которым он формируется. Критерии должны быть прозрачными и четкими. Это позволит избежать дискуссии на тему «почему включили заболевание X, но не включили болезнь Y, более тяжелую и требующую неотложной помощи...».

На сайте Министерства Здравоохранения можно найти перечень редких болезней, который включает несколько сотен нозологических форм (<http://www.rosminzdrav.ru/news/2014/01/10/perechen-redkih-orfannyh-zabolevaniy>) они объединены в подгруппы согласно классификации МКБ-10 (Международная классификация болезней 10 пересмотра). В этот перечень, некоторые его называют также «Большой перечень», входят заболевания, которые врачи и ученые в нашей стране отнесли к категории редких. Этот список неполный, в мире насчитывают около 10000 редких болезней! К сожалению, далеко не для всех заболеваний, входящих в этот перечень, существует специальное лечение. Все они встречаются очень редко, существенно влияют на качество и продолжительность жизни больных, для лечения применяется стандартная симптоматическая терапия, в некоторых случаях проводятся специальные операции и только для единичных форм разработаны высокоспецифичные подходы к лечению. Этот перечень не является чем-то неизменным, его можно дополнять и корректировать. Если врач или пациент, ознакомившись со списком, пришли к выводу, что редкое заболевание, которое они знают, отсутствует в перечне, можно заполнить форму и отправить ее на сайт МЗ РФ. С правовой точки зрения включение заболевания в этот перечень ничего не дает. Этот список не предусматривает льгот, выплат или других компенсаций. Крайне важно, чтобы заболевание попало в этот перечень, поскольку именно из него формируется второй — «маленький перечень» болезней, который утверждается

Постановлением Правительства РФ, и заболевания, включенные в этот перечень, должны лечиться из средств бюджета субъектов РФ. Именно этот «маленький» перечень стал центром горячих споров и полемики: общественные организации, пациенты, врачи и представители фарминдустрии активно дискутировали на тему: какие болезни должны войти в перечень, утверждаемый Правительством.

## ВАЖНО

Если заболевание, которым страдает кто-то из ваших родственников нет в перечне редких заболеваний, опубликованном на сайте МЗ РФ, попросите вашего врача заполнить форму и отправить ее в министерство здравоохранения РФ (<http://www.rosminzdrav.ru/news/2014/01/10/perechen-redkih-orfannyh-zabolevaniy>).

В период, когда создавался Перечень, четкие критерии его формирования выработаны не были, но экспертное сообщество, при участии объединений пациентов, составили список, который включал 24 формы заболеваний. На сегодняшний день к болезням, включенным в «маленький» перечень было предъявлено несколько требований: заболевание должно быть хорошо охарактеризовано с клинической и патогенетической точки зрения, оно должно быть редким, согласно определению, закрепленному в Федеральном законе №323 от 21.11.2011, кроме того, у заболевания должен быть специальный код по МКБ-10, пациенты должны быть диагностированы в Российской Федерации и лекарственный препарат или лечебное питание должны быть зарегистрированы на территории нашей страны. На момент формирования этого перечня было выбрано 24 группы/нозологические формы заболеваний. Этот список и текст Постановления Правительства приведены выше.

Безусловно, этот перечень должен изменяться, поэтому вопрос о критериях его формирования остается открытым и крайне важным.

На одном из последних заседаний Совета по защите прав пациентов, посвященному проблемам редких болезней, в качестве проекта были предложены следующие критерии, которые должны быть предъявлены к заболеванию и лекарственному препарату, лечебному специализированному питанию:



**Критерии внесения заболеваний  
в Перечень жизнеугрожающих и хронических  
прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний,  
приводящих к сокращению продолжительности  
жизни граждан или их инвалидности,  
утверждаемый Постановлением  
Правительства РФ (ПРОЕКТ)**

1. Распространенность — не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения (оценивается по данным мировой и отечественной литературы и баз данных).

2. Заболевание входит в Перечень редких болезней, опубликованных на сайте МЗ РФ

3. Заболевание приводит к сокращению продолжительности жизни (без лечения), к тяжелым необратимым повреждениям жизненно важных органов, стойкому расстройству функций организма, достоверному снижению качества жизни и инвалидизации.

4. Для лечения заболевания применяется медицинская технология, специализированное лечебное питание или лекарственный препарат, направленные на устранение патологического процесса (этиотропная или патогенетическая терапия) или возмещение утраченной функции отдельных органов или систем, устраняющие или в достоверно снижающие опасные последствия заболевания (смертность, повреждения жизненно важных органов, расстройство функций организма, социальная дезадаптация, снижение качества жизни, инвалидизация)

- Специализированное лечебное питание или лекарственный препарат зарегистрирован на территории Российской Федерации
- Препарат производится в полном соответствии со стандартами GMP
- Препарат зарегистрирован в других странах в соответствии со стандартами GCP
- Альтернативные методы лечения, сравнимые по эффективности и безопасности отсутствуют
- Препарат соответствует по уровням убедительности доказательности эффективности и безопасности не менее А или В на основании оценочных принципов, базирующихся на основе классификации Оксфордского центра доказательной медицины

5. Лекарственное обеспечение (патогенетические и этиотропные препараты, а также специализированное лечебное питание) пациентов с данным редким заболеванием не финансируется из других государственных программ (7 высокозатратных нозологий, ДЛО).

Предложенные критерии находятся на рассмотрении в МЗ РФ. Остается надеется, что они будут приняты и опубликованы.

Давайте теперь посмотрим на этот маленький Перечень с медицинской, научной точки зрения.

**Сколько же на самом деле форм заболеваний вошло в перечень?**

Если посчитать все нозологические формы, то в этот перечень входит 58 редких болезней! Это связано с тем, что несовершенство МКБ-10 не позволяет некоторые болезни выделить в качестве отдельной формы или отдельной строки. Названий некоторых болезней, так как их на современном этапе называют врачи, просто нет в МКБ-10. Поэтому в перечень включены отдельные группы болезней — апластические анемии, нарушения обмена жирных кислот, другие формы фенилкетонурии, галактоземия. Например «галактоземия» это не одно заболевание, а три разных по проявлениям и особенностями диетотерапии болезни.

На наш взгляд, наибольшие трудности и большое число вопросов возникает по поводу группы «нарушения обмена жирных кислот». Только этот пункт включает 16 различных болезней! Мы привели их в отдельной таблице.

**Нозологические формы заболеваний  
«нарушения обмена жирных кислот»**

Название заболевания	Номер по OMIM
<b>Нарушения обмена жирных кислот (пероксисомные)</b>	
X-сцепленная адренлейкодистрофия (синонимы: адренимелоневропатия, X-АЛД)	300100
<b>Нарушения обмена жирных кислот (митохондриальные)</b>	
нарушения транспорта карнитина	212140
Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы, тип 1	255120
Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы, тип 2	600650
Недостаточность карнитин ацилкарнитин трансферазы	212138
Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	201475
Недостаточность митохондриального трифункционального белка	609015
Изолированная недостаточность длинноцепочечной 3-гидрокси ацил-КоА дегидрогеназы	609016
Недостаточность длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	201460
Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	201450
Недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	201470
Недостаточность 2,4-диеноил-КоА редуктазы	222745
Недостаточность 3-гидрокси-3 метилглутарил-КоА синтазы	605911
Недостаточность изобутирил-КоА дегидрогеназы	611283
Недостаточность ацетоацетил-КоА тиолазы (недостаточность ацетил-КоА ацетилтрансферазы)	607809
Недостаточность среднецепочечной 3-кетоацил-КоА тиолазы	602199



Хотелось бы упомянуть, что болезни из группы окисления жирных кислот очень редкие, но большинство из них хорошо поддаются лечению с применением диетотерапии и препаратов, содержащих карнитин. Более того, в массовый скрининг новорожденных в некоторых странах Европы, США включено обследование на эти болезни!

Отдельной строкой в этой группе стоит заболевание X-сцепленная адренолейкодистрофия. Это очень редкое заболевание, частота его — менее чем 1:40000 новорожденных мальчиков. К сожалению, оно плохо поддается лечению, но по данным литературы считается, что применение специальной смеси масел, которое называется масло Лоренцио, позволяет затормозить развитие болезни. Одним из основных методов лечения этой болезни является трансплантация костного мозга или гемопоэтических стволовых клеток. В мире выполнено более 1000 трансплантаций.

## ВАЖНО

В заключении специалиста, выписке из истории болезни для заболевания обязательно должен быть указан код по МКБ-10, такой как в Перечне, утвержденные Постановлением Правительства №403! Это позволит сократить время для оформления документов на получение лекарственных препаратов/лечебного питания.

## ВАЖНО

Если вы или кто-то из ваших родственников страдает редким заболеванием, вошедшим в перечень, утвержденные Постановлением Правительства №403, помните, что обеспечение пациента лекарственным препаратом или лечебным питанием должно осуществляться за счет средств региона, в котором пациент проживает. Это — закон!

В Российской Федерации трансплантации проведены 10 детям с этим заболеванием в Российской Детской Клинической больнице.

### Сколько стоит лечение пациентов с редкими заболеваниями, включенными в Перечень?

Стоимость лечения пациента с редким заболеванием, включенным в данный перечень различная. Например, для лечения галактоземии необходимо специальное лечебное питание: без галактозы и лактозы. Стоимость его лишь незначительно отличается от стоимости обычного питания для детей. Но лечение других пациентов может составлять сотни тысяч в месяц. При составлении Перечня не учитывали стоимость лечения и с общечеловеческой точки зрения, включение заболеваний в перечень вне зависимости от стоимости лекарства подчеркивает равные права больных в доступности современного лечения.

Обеспечить пациента необходимым ему лекарственным средством или лечебным питанием обязаны, согласно Федеральному закону №323 от 21.11.2011, должны региональные власти.

К большому сожалению, далеко не все регионы выполняют свои обязательства перед пациентами, стараются максимально оттянуть сроки закупок, забывая, что лекарственное средство или лечебное питание для этих пациентов — единственная возможность просто жить!





# О замене лекарственных препаратов

Крайне острая и животрепещущая тема — замена лекарственных препаратов. Пациенты и врачи крайне обеспокоены ситуацией, которая складывается на сегодняшний день. Очень сложно соблюсти оптимальный баланс — так сказать и «ягодку съесть и косточкой не подавиться!» С одной стороны, внедрение дженериков значительно расширяет ассортимент лекарственных препаратов и снижает их стоимость, но с другой стороны — нельзя допускать на рынок препараты, произведенные из плохого сырья и низкого качества!

*В последние несколько лет участились случаи замены оригинальных препаратов на аналоги, но так же они эффективны или нет? Что делать если у пациента наблюдаются нежелательные реакции (аллергия, диарея и т.д.). Можно ли назначить больному препарат по оригинальному названию? Какие нормативные акты регулируют получение лекарственных препаратов пациентами с редкими заболеваниями?*

## Словарик:

### «Оригинальный препарат» (Brand).

Компания, которая впервые показала, что химическое вещество может выступать в качестве лекарства, получает эксклюзивное право на выпуск препарата на несколько лет, и получает патент на свое изобретение. Такое лекарство у называется **«оригинальный препарат» (Brand)**.

### «Дженерики» (Generic).

По истечении срока патента у других фармацевтических фирм появляется возможность выпускать препараты с другим названием, но у которых основное химическое действующее вещество такое же (по формуле) как у оригинала. Такие препараты называются **«дженерики»**. **Дженерик не является подделкой! Это лекарственный препарат** и имеет официальную регистрацию как лекарственное средство.

**Аналогичные лекарства** — это лекарства с одним и тем же механизмом действия и сходными эффектами, но разными активными веществами (т.е. разные химические формулы).

Наибольшую полемику вызывают вопросы замены препаратов, которые являются сложными по своей структуре молекулами, например, ферментами. Эти препараты производят с применением так называемых биотехнологий, поскольку получить фермент с заданными свойствами возможно не путем химического синтеза, а с применением живых систем (например, культуры клеток). Можно ли биоаналоги считать идентичными, если они выпущены по той



же технологии, что и оригинальный препарат? Большинство экспертов считают, что нет. Бум по производству биотехнологических препаратов пришелся на конец 20 века и сейчас истекает срок патентной защиты сразу для множества биотехнологических препаратов, которые используются в лечении сложнейших онкологических, эндокринных и наследственных заболеваний. Поэтому в ближайшее время появятся аналоги биотехнологических препаратов. Исследователи считают, что произвести препарат, на 100% идентичный биотехнологическому оригинальному препарату, практически невозможно. Процесс производства включает несколько тысяч критических этапов, а для контроля качества препарата следует провести сотни специальных тестов! Можно сказать, что производство уникально, и отличия на каждом этапе могут влиять на эффективность и безопасность препарата. Поэтому, пациентское сообщество и эксперты настаивают на проведении дополнительных клинических испытаний для биоаналогов. Для некоторых препаратов это сделать можно, например, найти за короткий срок большое число больных с сахарным диабетом. Болезнь встречается часто! А что делать, если речь идет о лечении какого-то орфанного заболевания? Для проведения клинических испытаний найти достаточное количество пациентов с очень редкой болезнью, да и еще примерно одного возраста и с одной клинической стадией заболевания — задача не простая и подчас невыполнимая!

В Евросоюзе на сегодняшний день разработано законодательство, регламентирующее допуск в сферу медицинского применения биотехнологических препаратов и их воспроизведенных копий — биосимиляров. В нашей стране о системе законодательства, четко регулирующей



данную сферу говорить пока рано, но рабочие группы при МЗ РФ, а также Совет по защите прав пациентов стараются решить эту проблему.

Совершенно очевидно, что должен быть жесткий контроль производства, оценки качества и безопасности дженериков и биоаналогов, которого пока у нас в стране нет.

### Советы

Мы все в последнее время столкнулись с проблемой получения дженериков вместо привычных нам препаратов. Не все дженерики плохие, но есть такие препараты, которые пациентам неизвестны и не ясны последствия их применения.

Если вам в аптеке предложили препарат замены, проконсультируйтесь со своим врачом — специалистом, возможна ли в вашем случае замена препарата. Если вы получили препарат замены, применили его и возникли нежелательные явления (учтите, что отсутствие эффекта лечения — тоже нежелательное явление), пожалуйста, не молчите! Основное наше оружие — информация.

Ваши действия:

- обратитесь к участковому педиатру или терапевту в поликлинике по месту жительства, сообщите о нежелательных явлениях врачу и зафиксируйте это нежелательное явление в карте.
- обратитесь с письменным заявлением к главврачу поликлиники с просьбой заменить препарат.
- сообщите в Росздравнадзор о нежелательном явлении (см. инструкцию ниже).
- поставьте в известность о нежелательном явлении при замене препарата вашего лечащего врача — специалиста.
- напишите письмо главному специалисту по профилю Вашего заболевания в субъекте РФ (детскому или взрослому) с приложением копии обращения в Росздравнадзор и справку от участкового врача об имевшем место нежелательном явлении.

Для того, чтобы получить препарат (оригинальный или привычный для Вас дженерик), необходимо, чтобы доктор в выписке указал торговое наименование и пометил, что данный препарат назначается по жизненным показаниям или по индивидуальной схеме лечения. (см. ПРИКАЗ МИНЗДРАВА РОССИИ от 2 декабря 2013 г. N 886н).

### Инструкция Обращения в Росздравнадзор

Можно отправить любым из нижеследующих способов:

1. по почте:

Славянская площадь, д. 4, строение 1, Москва, 109074;

2. по факсу: (495) 689-25-73

3. через электронную форму на сайте: <http://www.roszdravnadzor.ru/people.html>

Щелкнув по ссылке, вы попадаете на сайт Росздравнадзора. Найдите окошко «Обращения». В этом окошке найдите надпись «обращения граждан» и войдите туда. Далее нажмите на «создать обращение». Перед вами раскрывается форма «обращения граждан». Заполните текст полей и напишите или вставьте заранее написанное обращение. Далее введите символы на картинке под письмом и нажмите «отправить». Через 2–3 минуты Вам придет на электронную почту подтверждение из Росздравнадзора о получении Вашего электронного обращения.

4. по электронной почте: [pharm@roszdravnadzor.ru](mailto:pharm@roszdravnadzor.ru)

### Приказ МИНЗДРАВА РОССИИ от 2 декабря 2013 г. N 886н

ПРИКАЗОМ МИНЗДРАВА РОССИИ от 2 декабря 2013 г. N 886н ВНОСЯТСЯ ИЗМЕНЕНИЯ, В ПОРЯДОК СОЗДАНИЯ И ДЕЯТЕЛЬНОСТИ ВРАЧЕБНОЙ КОМИССИИ МЕДИЦИНСКОЙ ОРГАНИЗАЦИИ, УТВЕРЖДЕННЫЙ ПРИКАЗОМ МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ И СОЦИАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ ОТ 5 МАЯ 2012 Г. N 502Н, И В ПОРЯДОК НАЗНАЧЕНИЯ И ВЫПИСЫВАНИЯ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ, УТВЕРЖДЕННЫЙ ПРИКАЗОМ МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ ОТ 20 ДЕКАБРЯ 2012 Г. N 1175Н

1. В Порядке создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации:

а) дополнить новыми подпунктами 4.7–4.8 следующего содержания:

«4.7. принятие решения о назначении лекарственных препаратов при наличии медицинских показаний (индивидуальная непереносимость, по жизненным показаниям): не входящих в соответствующий стандарт медицинской помощи;

по торговым наименованиям;

4.8. направление сообщений в Федеральную службу по надзору в сфере здравоохранения в целях осуществления мониторинга безопасности лекарственных препаратов о выявленных случаях побочных действий, не указанных в инструкции по применению лекарственного препарата, серьезных нежелательных реакций и непредвиденных нежелательных реакций при применении лекарственных препаратов, в том числе послуживших основанием для назначения лекарственных препаратов в соответствии с подпунктом 4.7 настоящего Порядка;»;

б) подпункты 4.7–4.23 считать соответственно подпунктами 4.9–4.25.



2. В абзаце третьем пункта 3 Порядка назначения и выписывания лекарственных препаратов, первое предложение изложить в следующей редакции:

«При наличии медицинских показаний (индивидуальная непереносимость, по жизненным показаниям) по решению врачебной комиссии медицинской организации осуществляется назначение и выписывание лекарственных препаратов: не входящих в стандарты медицинской помощи; по торговым наименованиям.»

[http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_156620/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_156620/)

<http://minjust.consultant.ru/page.aspx?1082670>

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний неоднократно обращалась в Минздрав России с просьбой изменить ситуацию с заменами препаратов. Сейчас готовятся изменения в законодательство, в частности, списки взаимозаменяемых препаратов, ограничительные списки препаратов по заболеваниям и др. Однако, если мы не будем выражать свое мнение по заменам препаратов, мы не сможем добиться положительных результатов для нашего заболевания!

На схеме приведены названия программ и источники финансирования, а также документы, регламентирующие обеспечение пациентов с редкими заболеваниями.

#### Программы, направленные на лекарственное обеспечение пациентов, в том числе и с редкими болезнями

Программа финансирования	Лекарственные препараты	Регламентирующие документы
7 Нозологий	Препараты для редких заболеваний — болезнь Гоше, муковисцидоз, гипофизарный нанизм, гемофилия и др.	Распоряжение Правительства РФ от 02.10.2007 г.
ОНЛС (ДЛО)	Препараты по перечню для ОНЛС/ДЛО — для инвалидов	ФЗ №122-ФЗ от 22.08.2004 г., ФЗ №178-ФЗ от 17.07.1999 г.
24 нозологии	Перечень из 24 редких заболеваний	Постановление Правительства №403 от 26.04.2012 г.
КЭК	Любые препараты на основании рекомендации специалиста	Постановление Правительства №390, ФЗ №230-ФЗ от 18.10.2007 г.
Региональная программа	Препараты, предусмотренные программой на данной территории	Стандарт 14.11.2007 №703, Постановление Правительства №390
Высокие технологии	На основании стандарта ВМП по заболеванию	Ежегодный приказ МЗ РФ по ВМП
Региональная госпитальная помощь	На основании стандарта специализированной мед. помощи по заболеванию + локальные КСГ	Стандарты по заболеваниям или локальные КСГ

# Редкие болезни в странах Евросоюза — новости

В странах ЕС идет активная работа по разработке, принятию, реализации или пересмотру национальных стратегий, направленных на обеспечение медицинской помощи и предоставление услуг пациентам с редкими заболеваниями. В 20 странах Евросоюза (ЕС), а так же в некоторых государствах, не являющихся членами ЕС, по инициативе общественных организаций, в рамках Международного проекта «EUROPLAN» при поддержке EURORDIS прошли конференции по обсуждению Национальных планов по редким болезням, а также были подготовлены документы, большинство из которых уже утверждены на государственном уровне, начиная с 2008 года.

22 ноября 2013 года Департамент здравоохранения Великобритании опубликовал Британскую стратегию по решению проблемы редких заболеваний, в которой обозначены 5 основных направлений. Параллельно с началом реализации стратегии по решению проблемы редких заболеваний в Британии организуется Группа по проведению исследований в области редких заболеваний (Rare Diseases Translational Research Collaboration), бюджет которой составит 20 млн фунтов стерлингов на четыре года.

В Нидерландах Министерство здравоохранения 10 октября 2013 года приняло окончательный вариант Голландского национального плана в области редких заболеваний.

Европейский проект по разработке национальных стратегий (планов) в области редких заболеваний (EUROPLAN), осуществляющийся в рамках Плана совместных действий Комитета экспертов ЕС по редким заболеваниям (EUCERD Joint Action), помогает европейским странам определить свои приоритеты в области редких заболеваний и организовать процесс разработки национальной стратегии при активном участии всех заинтересованных сторон. Более подробно вы можете ознакомиться с данными проектами на сайте EURORDIS в разделе Национальная политика в области редких заболеваний, и на сайте EUROPLAN,

Одно из дополнительных преимуществ инициативы Евросоюза по разработке национальных стратегий в области редких заболеваний заключается в том, что ее поддержали европейские государства, не входящие в ЕС, и другие страны во всех частях земного шара.

Следует отметить, что данная работа была проведена и в Российской Федерации и несколько общественных организаций были инициаторами конференции «Стратегия

по развитию системы оказания помощи больным с редкими (орфанными) заболеваниями в Российской Федерации на краткосрочный плановый период 2013–2016 гг.». С полным текстом проекта стратегии можно ознакомиться на сайте <http://www.rare-diseases.ru>.

Основные задачи, выделенные экспертами в области редких заболеваний, клиницистами, исследователями, представителями групп пациентов и государственных структур власти, направленных на обеспечение равного доступа пациентов с редкими болезнями к медицинской и социальной помощи следующие:

1. Улучшение информированности общества о проблемах пациентов с редкими болезнями.
2. Совершенствование системы образования медицинских специалистов в области редких болезней.
3. Совершенствование ранней диагностики и профилактики редких заболеваний.
4. Стимулирование научных исследований и инноваций по редким заболеваниям, особенно в области лечения.
5. Облегчение доступа пациентов к лечению и качественному оказанию медицинской помощи.
6. Улучшение качества жизни больных и социальной поддержки семей с редкими болезнями.
7. Координация действий по решению проблем РЗ на региональном, межрегиональном и федеральном уровнях.
8. Участие в международных исследовательских и наблюдательных проектах.
9. Поддержка и повышение роли общественных организаций пациентов.

## Дни редких болезней в России и в мире

Вы знаете, что день редких заболеваний отмечают в конце февраля, но для отдельных редких заболеваний тоже есть свои особые, редкие дни. В эти дни люди во всем мире больше уделяют внимания проблемам людей с определенной болезнью, по телевидению показывают специальные программы и передачи. На английском языке эти дни называются «Awareness Day», что в дословном переводе означает день информирования. Какую именно дату выбрать для определенного заболевания? Это решают по-разному. Например, для больных с синдромом Дауна выбрана дата 21 марта, это не случайно, поскольку при синдроме Дауна у больных вместо двух 21 хромосом присутствует 3 хромосомы в клетках. Поэтому цифра 21.03 отражает этиологию болезни.





Вот некоторые важные для пациентов даты:

4 ФЕВРАЛЯ

Международный день борьбы  
с онкологическими заболеваниями

21 МАРТА

Международный день  
больных с синдромом Дауна

6 МАЯ

Международный день  
несовершенного остеогенеза

12 МАЯ

Международный день  
синдрома Корнелли де Ланги

15 МАЯ

Международный день  
мукополисахаридоза

16 МАЯ

Международный день  
ангионевротического отека

А для некоторых болезней пока нет «особого» дня в году. Но это можно исправить! Например, совсем недавно общественные объединения пациентов с болезнью Гоше решили отмечать день этого заболевания в день рождения его первооткрывателя — Филиппа Чарльза Гоше — 26 июля.



Филипп Гоше (26 июля 1854–25 января 1918)

# Массовый скрининг новорожденных: зачем и кому он нужен

Если спросить врачей, что на их взгляд генетика привнесла в медицину, безусловно, все они назовут массовый скрининг новорожденных на наследственные заболевания. Неонатальный скрининг — прекрасный пример того как научные разработки были внедрены в практику. И, конечно, это проявления заботы Общества о Человеке. Практически все страны мира тратят миллионы из государственного бюджета, чтобы вовремя выявить и начать лечить детей с достаточно редкими заболеваниями — фенилкетонурия, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия. В некоторых странах скрининг проводится на несколько десятков разных болезней!

**Скрининг** (от англ. «screen» — решето, просеивать) — особый подход к диагностике, когда для выявления определенной болезни проводят массовое обследование. Чаще всего речь идет о массовом обследовании новорожденных. Это одно из важнейших профилактических мероприятий.

1962 год можно считать годом рождения неонатального скрининга. В этом году Роберт Маккриди, директор Диагностической лаборатории в отделе здравоохранения штата Массачусеттс, США, совместно с Робертом Гатри организовали сбор бланков из фильтровальной бумаги с сухими пятнами крови (dry spots) от каждого новорожденного в штате Массачусеттс. По собранным образцам малышей тестировали их на фенилкетонурию (ФКУ), чтобы как можно раньше выявить это наследственное заболевание и начать его лечение. При ФКУ если ребенок не будет с первых месяцев жизни соблюдать специальную диету, неизбежно разовьется тяжелое поражение нервной системы — умственная отсталость, судороги, гиперкинезы. Пациенты становятся тяжелейшими инвалидами, требующими постоянного ухода. Однако, при своевременном назначении лечения ситуация кардинально меняется — пациенты с ФКУ ведут обычный образ жизни и ничем не отличаются от своих сверстников. Болезнь не имеет изначально никаких видимых признаков — новорожденный с ФКУ выглядит как любой другой ребенок и только при специальном биохимическом исследовании выявляют в крови повышение уровня аминокислоты фенилаланина. Эта аминокислота и ее производные необратимо токсически действуют на клетки нервной системы. Чтобы дети могли начать лечение еще до появления опасных симптомов, было принято решение тестировать всех новорожденных на ФКУ.

С развитием новых технологий, появлением новых знаний о лечении болезней, методах их профилактики

и диагностики, программы скрининга были расширены для диагностики новых заболеваний. Кроме ФКУ новорожденных тестируют на галактоземию, муковисцидоз, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, серповидно-клеточную анемию, нарушения окисления жирных кислот, органические ацидурии, аминокислотопатии. Сейчас рассматривается вопрос о тестировании на иммунодефициты в некоторых странах. Но на какие заболевания проводить тестирование? Но на какие заболевания проводить тестирование? Ответить на этот вопрос не так просто. Даже если существует возможность диагностики и лечения болезни, не всегда принимается решение о массовом тестировании новорожденных. Термин «скрининг» введен J. Wilson и G. Jugner в 1968 году они же разработали определенные критерии, которым должно отвечать заболевание на которое проводится скрининг.

Эти критерии следующие:

- Заболевание четко очерчено клинически и биохимически
- Известна частота в популяции
- Заболевание имеет существенные болезненные проявления и связано с высокой смертностью
- Имеется доступное и эффективное лечение
- Раннее лечение (до начала клинических проявлений) улучшает исход
- Этически приемлемый, безопасный, простой и надежный метод тестирования

Также, следует помнить, что скрининг это не только тестирование новорожденных, а комплексная программа, которая включает все этапы — от тестирования до лечения! Современные требования к программам скрининга, одобренные обществом медицинских генетиков следующие:

## ВАЖНО

В Российской Федерации проводится скрининг всех новорожденных на 5 заболеваний: фенилкетонурия, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземия.

Узнайте у педиатра о результатах скрининга после выписки из роддома! Пройдите все дополнительные обследования при положительных результатах скрининга! Помните, что раннее лечение — залог здоровья вашего ребенка!

1. Программы должны внедрять правительственные или неправительственные организации, отвечающие за их выполнение в соответствующей популяции (организационные критерии, равенство в доступе к программам массового скрининга, контроль за выполнением программы, своевременное лечение и профилактические меры),
2. До начала скрининга необходимо составить руководство по применяемым методам.
3. Каждая программа должна включать обеспечение качества лабораторных тестов, медико-генетического консультирования и снабжение информацией.

4. Информацию о проведении теста и его оценке должны предоставлять подготовленные специалисты с соответствующей поддержкой.
5. Любая программа должна предусматривать возможность контакта с опытными специалистами для получения дополнительной информации («горячая линия»).
6. Способы лечения и профилактические меры для скринируемого заболевания должны предлагаться безотлагательно.
7. Специалисты и общественность должны иметь свободный доступ к информации об утвержденных скрининговых тестах и руководствах по проводимому скринингу.

## Центры по диагностике и лечению редких болезней

К сожалению, в Российской Федерации организация программ скрининга далека от совершенства. Многие родители даже не знают на какие болезни было проведено исследование их малышу. После получения положительных результатов тестирования многие впадают в панику, хотя первый положительный тест далеко не всегда означает, что у ребенка есть заболевание.

**Ведущий центр по диагностике  
и лечению больных туберозным склерозом:  
это отделение психоневрологии и эпилептологии  
ФГБУ «Московский НИИ педиатрии и детской  
хирургии МЗ РФ».**

Адрес ЛПУ: 125412, Москва, ул. Талдомская, дом 2  
Телефон для справок: (495) 483-72-50

На базе отделения создан Детский научно-практический противосудорожный центр.

**Основные направления работы отдела психоневрологии и эпилептологии:**

**Диагностика и лечение различных форм эпилепсии и судорожных состояний у детей, в том числе:**

- анализ факторов риска и прогноза судорожных состояний у детей раннего возраста;
- изучение факторов риска, детерминирующих развитие детского церебрального паралича в сочетании с эпилепсией;
- изучение резистентных к антиконвульсантам форм эпилепсии (определение причин резистентности эпилепсии, истинной и «ложной» резистентности, поиск новых подходов в терапии);
- разработка компьютерных диагностических программ, помогающих врачу в диагнозе различных форм эпилепсии;

- разработка альтернативных методов лечения резистентных форм эпилепсии;
- клинические испытания новых противоэпилептических препаратов;
- участие в международных исследованиях в сотрудничестве с ведущими европейскими клиниками по различным аспектам эпилепсии: сравнительной оценке различных медикаментозных подходов к терапии, по оценке качества жизни больных с эпилепсией и др.;
- сертификационные курсы по эпилептологии и актуальным проблемам нейропедиатрии.

**Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной и нервно-мышечной систем, в том числе:**

- врожденных структурных миопатий;
- прогрессирующих мышечных дистрофий;
- митохондриальных энцефаломиопатий;
- других редких нейрогенетических заболеваний и синдромов, в том числе туберозного склероза.

**Диагностика и лечение детских церебральных параличей, в том числе:**

- изучение факторов риска развития детских церебральных параличей;
- диагностика этиологии детских церебральных параличей (дисгенезии головного мозга, врожденные дефекты метаболизма и др.);
- изучение частоты и особенностей течения эпилепсии при детском церебральном параличе;
- реабилитация детей с детским церебральным параличом общепринятыми методиками;
- клинические испытания новых подходов в терапии детского церебрального паралича, в том числе введение ботулинического токсина при спастических формах.



# Фонды, оказывающие помощь больным с редкими заболеваниями

## Благотворительный Фонд «Содружество»

Общероссийский благотворительный общественный Фонд «Содружество» создан в 2007 году благодаря объединению усилий врачей эпилептологов, неврологов, психиатров и пациентов (их родственников и близких). Межрегиональная общественная организация «Ассоциация больных туберозным склерозом», зарегистрированная в 1996 году, входит в состав Фонда «Содружество». Отделения Фонда в настоящее время созданы в 49 регионах России. С 2009 года Общественный Фонд является действительным членом и единственным представителем РФ в международном Бюро по Эпилепсии (IBE).

### Целями Фонда являются:

1. Создание условий для раскрытия потенциальных способностей больных эпилепсией и туберозным склерозом, создания равных возможностей для них и полноценной их интеграции в гражданское общество.

2. Борьба с неоправданными социальными ограничениями, накладываемыми на больных. Распространение достоверной информации об эпилепсии и туберозном склерозе, современных возможностях диагностики и лечения этих заболеваний среди организаторов здравоохранения, врачей, больных и всего населения. Издание журнала и тематических брошюр. Участие в международном движении «Эпилепсия из тени».

3. Помощь больным в получении квалифицированной медицинской помощи. Организация обследования и лечения инвалидов на дому. Посильное оказание помощи больным и их близким в психологических, юридических и педагогических вопросах.

4. Содействие использованию современных методов лечения и диагностики для каждого больного, издание научной литературы, проведение конференций с привлечением выдающихся специалистов. Распространение специальных образовательных программ («школ») для детей и взрослых, страдающих эпилепсией и туберозным склерозом. Организация их досуга и семейного отдыха.



## Региональный благотворительный общественный фонд помощи тяжело- больным и обездоленным детям «Дети.мск.ру»

Служба милосердия и благотворительности РДКБ (Российская детская клиническая больница), созданная в 1989 г. известным православным священником о. Александром Менем, — одна из первых благотворительных организаций в новой российской истории.

В РДКБ применяется более 50 дорогостоящих высокотехнологичных видов лечения, затраты на которые не в полном объеме обеспечиваются из бюджета. Наша задача — независимо от стоимости лечения сделать его доступным каждому пациенту.

В 1997 г. нами зарегистрирован Региональный общественный благотворительный фонд помощи тяжелобольным и обездоленным детям.

С декабря 1998 года сбор средств на лечение пациентов РДКБ ведётся Фондом через сайт [www.deti.msk.ru](http://www.deti.msk.ru) — первый благотворительный интернет-проект в России.

Фонд осуществляет закупку медикаментов и оборудования, участвует в финансировании программ развития новых медицинских технологий. За годы нашей работы в больнице удалось помочь тысячам детей. Сегодня Фонд реализует 6 программ.

Особое наше попечение — о детях-сиротах. Сотни из них уже прошли лечение в нашей больнице. Многие обрели семью.

Маленьких пациентов и их родителей поддерживают наши сотрудники и волонтеры — музыканты, художники, арт-терапевты, клоуны, фотографы, мультипликаторы и просто добрые друзья и внимательные собеседники.

Наш адрес: г.Москва, Ленинский проспект, 117, Российская детская клиническая больница, Административный корпус.

Тел.: (499) 130-64-42, тел./факс: (495) 936-91-66.

E-mail: [info@deti.msk.ru](mailto:info@deti.msk.ru)

# Общественные организации по редким болезням

## Межрегиональная Общественная Организация инвалидов с заболеванием несовершенный остеогенез «Хрустальные люди»

Сайт: <http://www.hrystalnye.ru>

E-mail: [hrystal.people@mail.ru](mailto:hrystal.people@mail.ru)

Наша организация ещё очень молодая, но она объединила и объединяет родителей и детей, взрослых «хрусталиков», со своими проблемами, мечтами, желаниями, интересами.

Своими силами, при содействии городской ассоциации родителей детей-инвалидов, при помощи друзей-волонтеров и просто небезразличных людей, мы собрались в международный день несовершенного остеогенеза немногочисленным составом «хрусталиков», которые смогли приехать.

Ничто так не приносит радость и чувство гордости за себя, как то, что сделано своими руками.

Все ребята и родители приняли участие в увлекательных мастер-классах в технике монотипии, декупажа, валяния шерсти. Весь день ребята и взрослые проявляли своё творчество, давали место простору фантазиям, которым не было предела. Не важно, было ли это какой-нибудь вещью внешнего мира или построением ума или чувства. Главное — это творческая деятельность, в ходе которой ребята и взрослые создавали нечто новое, своё. Затем представилась возможность описывать и рассказывать о том, что у них получилось. Каждый ребёнок смог проявить свои таланты.

А еще мы надули много шариков и делали из них разных сказочных героев, которые оживали при помощи наших «хрусталиков».

Главным событием праздника стало создание дерева из отпечатков ладошек «хрустальных» детей. Сколько



радости, счастья было на их лицах и лицах родителей, веселью не было предела.

И хотя эта встреча для некоторых родителей и детей была впервые, но чувство радости, что они теперь не одни, что можно встретиться, пообщаться, поделиться своими трудностями и радостями, да и просто поднять трубку и позвонить — всё это помогло побороть стеснительность и расширить круг своих друзей. Прощаясь, каждый ребёнок смог свои произведения искусства унести домой — пользоваться ими можно сразу после высыхания изделий!

Международный день несовершенного остеогенеза — это день, который отмечается не только шумными и веселыми мероприятиями детворы, это день, который подчеркивает огромную важность объединения и напоминания обществу и государству о необходимости соблюдения и уважения прав граждан, как необходимого условия для формирования гуманного, справедливого и благополучного общества.

Именно от того, что мы сделаем сегодня, от того, как мы отнесёмся к детским проблемам сейчас, зависит день завтрашний, ведь дети — это наше будущее, и ни от кого другого, как от нас, несущих детям нежность и правильное воспитание, зависит то, кем наши наследники станут в будущем, а значит, это прямо влияет на благосостояние нашей страны. Давайте же будем более толерантны и заботливы по отношению к нашему будущему — к нашим детям!

Делитесь радостью. Радость, разделённая с кем-то, приносит счастье истинное и вечное. Дайте улыбке другого человека отразиться в вас. Не забывайте, что в этом мире есть люди, нуждающиеся в вашей поддержке и любви. Достаточно протянуть им руку, и они с радостью примут вашу заботу и поддержку, ведь это то, в чем они так нуждаются.

Президент ОО «Хрустальные люди»  
Канашева Ольга Алексеевна





# Великан

**Межрегиональная Благотворительная  
Общественная Организация пациентов  
с патологией гипофиза «Великан»**

**ОГРН 1127800006949**

### Великан сегодня

Организация волонтеров, действующая в Санкт-Петербурге, Екатеринбурге и Москве, активно участвующая в совместной деятельности организаций пациентов с патологиями гипофиза со всей планеты. Великан выстроил конструктивные отношения с внешним миром: пациентами, ассоциациями пациентских организаций всего мира, эндокринологами, фармпроизводителями и чиновниками, участвующими в процессе обеспечения пациентов.

### Целевое состояние

Деятельность Великана направлена на улучшение психического и физического состояния пациентов, что требует работы по четырем направлениям: ранняя диагностика, обеспечение пациентов необходимой информацией, своевременным и эффективным лечением, а также решение проблем стигматизации пациентов.

Великан представляет интересы всех пациентов с патологиями гипофиза (акромегалия, кушинг) в России и активно взаимодействует с пациентами и специалистами, добровольно зарегистрированными в реестре Великана.

Накопленный опыт Великана позволяет ему оказывать квалифицированную методологическую и информационную поддержку другим организациям пациентов с патологиями гипофиза в России и за её пределами.

Представители Великана входят в экспертные советы органов государственной власти разных уровней, что позволяет мнению пациентов быть услышанным при формировании нормативных актов и программ поддержки пациентов. Сотрудничество с фармпроизводителями и государством осуществляется в рамках открытого диалога.

Великан принимает активное участие в развитии международного сотрудничества пациентских организаций. Это позволяет Великану получить доступ к наиболее полной и актуальной информации, материалам и иным ресурсам, которыми располагают зарубежные пациентские организации.



**Основная деятельность Великана включает в себя следующие направления:**

- Проведение школ пациентов, в рамках которых пациенты восполняют пробелы информации о заболевании, его возможных осложнениях, современных методах лечения, побочных эффектах и способах их минимизации, встречаются с врачами и чиновниками, ответственными за государственную поддержку пациентов и т.п.
- Информационная поддержка: издание литературы (просветительской и специальной) для пациентов и специалистов, издание периодических журналов и газет, наполнение интернет-сайтов.
- Юридическая поддержка пациентов и групп пациентов в целях защиты их законных прав.
- Формирование сообщества пациентов на основе форумов и социальных сетей, а также в рамках встреч.
- Проведение мероприятий (конференций, круглых столов, семинаров и симпозиумов), посвященных заболеваниям, вызванным патологиями гипофиза.
- Международная деятельность: взаимодействие с зарубежными пациентскими организациями, информационный обмен.

Если у вас поставлен диагноз Акромегалия, Кушинг или вы знаете кого-то кто имеет это заболевание, или вы практикующий врач, присоединяйтесь!

Вступив в нашу организацию, вы помогаете не только себе, но и всем, кто страдает редкими заболеваниями.

### Контакты:

Москва: +7 (917) 579-16-20

Санкт-Петербург: +7 (911) 777-32-77

Екатеринбург: +7 (922) 133-62-69

email: mail@velikan.info





Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний

Всероссийское общество  
редких (орфанных)  
заболеваний

**www.rare-diseases.ru**

**e-mail: vooz@bk.ru**

**телефон: +7 (916) 597-73-17**

**Зам. Председателя ВООЗ:**

**Терехова Марина Давидовна**

Мы рады сообщить, что в нашей организации появились направления по нескольким редким заболеваниям — болезни Помпе, туберозному склерозу, легочной артериальной гипертензии, болезни Ниманна-Пика тип С. Руководят этими направлениями родители пациентов. Они прошли весь тяжелый путь от принятия диагноза до начала лечения, многое знают и могут поделиться своим опытом.



Подушкина Екатерина — руководитель направления по болезни Помпе во Всероссийском обществе редких заболеваний. Екатерина уже несколько лет занимается данным направлением в организации. Ею подготовлены обращения в Министерство здравоохранения и другие органы власти по вопросам лекарственного обеспечения больных с болезнью Помпе. В этом году, во многом благодаря Екатерине Подушкиной, препарат для лечения больных с болезнью Помпе был зарегистрирован! С конца 2013 года Екатериной начата работа по созданию первой пациентской организации пациентов с болезнью Помпе в России.

## Международные общественные организации

### Ассоциация больных туберозным склерозом в США «Tuberous Sclerosis Alliance»

«Tuberous Sclerosis Alliance» основали в 1974 году четыре мамы больных туберозным склерозом детей для того, чтобы соединить вместе больных этим серьезным заболеванием, повысить уровень осведомленности о болезни, добиваться лучших знаний, принести надежду тем, чья жизнь неотрывно связана с туберозным склерозом. Эти цели и до сих пор являются ведущими в данной организации.

За такую большую историю существования, организации есть чем гордиться. Благодаря активному привлечению ученых и врачей к проблеме туберозного склероза, начали проводиться тематические конференции, появились первые научные публикации об этом заболевании... С самого начала работы Альянс собирает значительные пожертвования, которые передает на исследовательские гранты, на поддержку больных и их семей.

Альянс для привлечения средств использует различные методы: это и обращение «звезд» кино, известных журналистов, политических деятелей. В этом году Альянсом были организованы несколько серьезных благотворительных акций. Например, благотворительный спектакль «Comedy for a Cure» помог собрать 200 тыс. долларов для нужд больных туберозным склерозом. С начала 2012 года стартовал проект Step Forward to Cure TSC в различных штатах и городах, это и инструмент привлечения внимания к проблеме, и возможность собрать дополнительные средства в фонд помощи больным. Очень интересны и проекты, связанные с выставками-конкурсами работ (рисунков, фотографий), выполненных больными детьми. Причем, организовано интернет-голосование по выставленным работам с возможностью для каждого голосующего перечислить (также через интернет!) денежные средства непосредственно тому или другому участнику конкурса — больному туберозным склерозом. Такие формы благотворительных мероприятий, безусловно, могут быть интересны и нашим российским организациям.

В дальнейших планах работы Альянса — увеличение поддержки научных клинических исследований в области лечения туберозного склероза, продолжение адресной помощи больным с ограниченными возможностями, обращение особого внимания на обучение и «популяризацию» знаний о туберозном склерозе.

Более подробную информацию можно найти на сайте организации <http://www.tsalliance.org>

## Наши истории

**Справка: глутаровая ацидурия тип 1** — редкое заболевание из группы наследственных нарушений метаболизма. Заболевание сопровождается поражением нервной системы, развитием симптомов, напоминающих детский церебральный паралич (гиперкинетическую форму) пациенты нуждаются в назначении специальной диеты. Заболевание включено в Перечень редких болезней.

**Справка: Болезнь Вильсона-Коновалова (Гепато-ленткулярная дегенерация, гепатоцеребральная дистрофия)** — тяжелое наследственное прогрессирующее заболевание, характеризующееся сочетанным поражением внутренних органов (в первую очередь, печени) и центральной нервной системы (в большей степени — подкорковых ядер). Патогенез заболевания связан с нарушением обмена меди в организме. Вследствие чего ионы меди, избыточно поступающие в ткани, оказывают токсическое действие и нарушают функцию органов.

Основным методом лечения болезни Вильсона-Коновалова является D-пеницилламин (купренил, артамин, металлкаптаза) — тиоловый препарат, содержащий сульфгидрильные группы, связывающийся с тяжелыми металлами, в том числе с токсическими ионами меди. Также применяют препараты, улучшающие функцию печени, клеток головного мозга. Заболевание включено в Перечень редких болезней, утвержденный Постановлением Правительства № 403 от 26 апреля 2012 года.

**Справка: Акромегалия** (от греч. *ἀκρός* — конечность и *μέγας* — большой) — заболевание, связанное с нарушением функции передней доли гипофиза (аденогипофиз); сопровождается увеличением (расширением и утолщением) кистей, стоп, черепа, особенно его лицевой части. Акромегалия возникает обычно после завершения роста организма; развивается постепенно, длится много лет. Если заболевание возникает в подростковом возрасте, когда еще отсутствует обызвествление костных эпифизов, происходит рост костей скелета в длину — этот клинический синдром получил название гигантизма. При акромегалии отмечаются головные боли, утомляемость, нарушения зрения и другие симптомы. В 95% случаев причиной развития акромегалии является первичная избыточная секреция гормона роста аденомой гипофиза. Очень редко избыточная продукция гормона

роста может быть вызвана СТГ-секретирующей опухолью внегипофизарной локализации или другими опухолями.

Заболевание редкое — на 1 миллион населения приходится от 50 до 70 случаев заболеваний акромегалией. Болезнь не внесена в перечень редких заболеваний, хотя для нее разработаны эффективные методы лечения: хирургическая операция, лучевая терапия и/или применение препаратов, уменьшающих выработку СТГ.

### История первая

В 2010 году у меня родился здоровый красивый очень толстенький мальчик, весом 4,5 кг. До 6 месяцев мы росли, не зная горя, ничего не предвещало беды. Но в один день все изменилось. После прогулки на фоне ОРВИ у сына неожиданно взгляд стал неподвижным (смотрел в одну точку) и по телу пробежала легкая дрожь. После этого приступа (а врачи сказали, что это был эпилептический приступ) наша веселая жизнь круто изменилась. По скорой нас доставили в больницу, наблюдали несколько дней и отпустили, так и не поняв, что послужило причиной приступа. Однако жить спокойно мы уже не могли. Мы сами решили поехать в другую больницу. Там нас долго наблюдали, брали различные анализы, проводили обследования, ставили капельницы, но сыну становилось с каждым днем все хуже: стянуло все мышцы, порой мне самой было трудно разогнуть ему ручку или ножку, мышцы лица тоже стягивало до скрипа зубами. Врачи по-прежнему не понимали, что происходит: делали пункцию (искали вирус). Потом сделали МРТ головного мозга, там обнаружили, что мозг у ребенка поражен. Чем поражен никто мне объяснить не смог, но после МРТ мы узнали, что помимо неврологов, которые нами занимались все это время, есть еще нейрохирурги. Нейрохирурги посмотрели наши снимки и сказали, что и они нам помочь ничем не могут. Мы были в отчаянии. После очередной консультации невролога нам порекомендовали сдать анализы на генетику. Я не очень верила в то, что это необходимо (уже столько к тому времени разных анализов сдали), но решили сдавать. Муж сам отвез анализы в Москву. И вдруг пришел ответ... Это было очень неожиданно, но, увы, у нас оказалась «генетика». Глутаровая ацидурия тип 1 — так звучал наш диагноз. После получения результатов я руки не опустила, я твердо задалась целью

поставить своего сына на ноги, чего бы мне это не стоило. Нам расписали лечение, назначили специализированное питание, разрешили делать ЛФК, заниматься в бассейне. Мы съездили на море, плавали с дельфинами! Сын был в восторге! Оказалось, что моему ребенку нужна специальная диета с ограничением белка, я узнала о наличии специализированных продуктов (макароны, кексы, каши с низким содержанием белка), постепенно поняла, как составить меню на день, чтобы и вкусно было и одновременно, чтобы с белком не перебрать. Я научилась сама делать гимнастику по Войта, потому что после этих упражнений он лучше держит голову, выпрямляет спину. Я познакомилась с другими мамами, у которых дети с таким же заболеванием. Они все очень отзывчивые: помогают, дают советы: как кормить, чего и сколько надо, где что можно приобрести дешевле, качественнее, эффективнее. Конечно, моему ребенку еще далеко до сверстников, но у нас определенно есть свои маленькие победы, которые замечаем мы и наши врачи! А это значит, что лечение пусть медленно, но помогает, значит мы на правильном пути! Мы движемся к намеченной цели! Уделите внимание своим детям!!!

## История вторая

*Всё, что не убивает меня,  
делает только сильнее...  
(Ф. В. Ницше)*

6-30 утра, прозвенел будильник, пора собираться в школу. Ах, как лень вставать, рядом спит любимый муж. В соседней комнате просыпается доченька, как же я её люблю! Встаю, подхожу к окну, за ночь выпал белый пушистый снег, как же красиво. Странно, но мы начинаем понимать и ценить всё вокруг, всю ту красоту, окружающую нас, каждый миг и секунду, близких своих, когда понимаем, что в один миг можем просто всё это потерять и не успеть что-то в своей жизни.

Прошло уже 6 месяцев с тех пор как мне был поставлен диагноз, я больна и больна редким генетическим заболеванием цирроз печени в исходе болезни «Вильсона-Коновалова».

В детстве мы, девчушки, часто смотрели на свои ладони левых рук и всматривались в ту загадочную для нас линию, линию жизни. Моя ладонь мне казалось особенной, не такой как у других, моя линия жизни была не такой четкой и не столь выраженной как у других, с обрывами... Я и сейчас иногда на неё смотрю, но смотрю уже иначе... ищу её продолжение.

Мне 31 год, я обычная девушка-женщина, жительница г. Москвы, россиянка. Замужем с 2003 года, имею дочь 8 лет. Всякое бывало в моей жизни, больше конечно

хорошего, я оптимистка. 30 лет я жила в неведении, что являюсь носителем редкого генетического заболевания, знала, что рядом есть люди (дети), которые серьезно болеют, но пока это не коснется лично, никогда не поймешь ту боль и страх. Помню, как я плакала, когда смотрела репортаж о девочке-бабочке Лизе Конигель из Самары, как у нас с мужем одновременно родилась мысль помочь этой девочке. Сейчас оглядываясь назад, я понимаю, что все совпадения в нашей жизни не случайны...

Лето 2010 г., задымленная душная Москва, при работе на компьютере я замечаю, что у меня онемение 2-х пальцев правой руки. Вскоре я начинаю замечать, что поправляюсь и никакие ограничения в еде меня не возвращают в прежний вес. Первые острые боли в области желудка, отдающие в спину у меня появились после встречи нового 2011 года, а именно после приёма шоколада. Мне делают ЭГДС и ставят поверхностный гастрит, проводится лечение с эффектом. В феврале 2011 г. у меня начинаются проблемы с гинекологией, головные боли. Я обращаюсь к врачу гинекологу в марте 2011, объясняю свою ситуацию, объясняю, что мы с мужем хотим второго ребёнка. Мне назначается лечение, которое я должно закончить в августе 2011 г., а потом, смотря на результаты уже решался бы вопрос о беременности. Июнь 2011 г., я ухожу с работы, чтобы полностью посвятить себя семье и восстановлению своего здоровья для последующей беременности. Всё лето проходит за городом, на природе, казалось бы, всё должно быть замечательно, но с каждым днём я чувствую себя всё хуже и хуже, из меня уходят силы, складывалось впечатление, что что-то высасывает всю мою энергию. Появилась тошнота, я стала замечать отеки ног и увеличение брюшной полости, у меня элементарно не было сил сходить с дочкой на озеро, не говоря уже о том, чтобы поиграть с ней. Сказать честно, тогда я понимала, что это не просто так и что это закончится плохо. В конце августа мы возвращаемся в город, скоро 1 сентября, дочь пойдёт в 1 класс. После каждого лета, наша семья принимает противогельминтное средство, по стечению обстоятельств, препарата, который мы принимали раньше, не оказалось в аптеке, куда я обратилась, и мне посоветовали другой препарат, с приёма этого препарата и началась моя иная жизнь...

Следующий день после приёма я в полусонном состоянии с температурой и жуткими болями в области желудка пролежала в кровати. Через сутки заставила себя встать и обратилась к гастроэнтерологу, меня отправили на УЗИ брюшной полости и на УЗИ были выявлены признаки цирроза печени. Так начались мои хождения по врачам. Мне повезло, я попала к замечательному врачу-гепатологу, гастроэнтерологу, к.м.н, доценту кафедры терапии и проф. заболеваний Бурневичу Э.З. в Университетскую клиническую больницу №3. Именно там мне быстро поставили верный диагноз. Но что творилось в моей душе, это знаю только



я и никому этого не понять, во-первых цирроз, во-вторых Вильсона-Коновалова, для меня это тогда казалось чем-то ужасным несовместим с жизнью. В моей голове постоянно крутилась только одна мысль, как же я оставлю дочь без мамы, не может быть, что это случилось со мной.

Сейчас я инвалид 2 группы, мне никак не избавиться от своего заболевания, оно останется всегда со мной, но с этим можно жить, главное принимать необходимые лекарства. Основное лекарство, жизненно необходимое больным Вильсона — Коновалова это Купренил, не считая препаратов необходимых для лечения печени. До сих пор я не могу добиться получения этого и других препаратов в своей поликлинике, что тормозит процесс мне до сих пор не понятно. Ясно только одно, что в нашей стране ничего не даётся легко, даже тогда, когда у тебя имеются на это все права.

Живите, мечтайте, влюбляйтесь, женитесь и т.д., жизнь не останавливается после диагноза. Всё в ваших руках! Верьте, что всё у вас будет хорошо, так и будет!

Я верю, что всё у меня будет хорошо, я верю в это! Я чувствую поддержку своих близких! Я верю, что моя печень хоть немного восстановится.

*Юлия.*

### История третья

Как это начиналось? Мы не виделись с ним около года, и я была поражена тем, какой мой сын стал «качок». Ему тогда было 25 лет: широченные плечи, руки, как клешни (раньше были длинные тонкие пальцы), нога 45 размера. Ну, возмужал, подумала я, хотя в семье у нас коренастых не было, да и при чем тут размер ступни? Ни он, ни я, по незнанию, не связали это с дикими головными болями и сонливостью. По поводу головной боли он лег на обследование в больницу, пролежал три недели и выписался с диагнозом: здоров, с той же головной болью. Ему даже не сделали томографию. Так с головной болью и отечностью прошло долгих 10 лет! Принимал таблетки от головной боли (цитрамон всегда в кармане), пил валериану, чтобы снять нервное напряжение, принимал контрастный душ, чтобы расшевелить себя и пойти на работу.

Неизвестно, сколько бы это еще продолжалось и чем бы закончилось, если бы однажды в компании не появилась девушка, которая писала кандидатскую диссертацию по эндокринологии. Она ему поставила диагноз и сказала: «Дима, тебе нужно обратиться к эндокринологу». Это было в Москве. После обращения ему очень скоро сделали операцию по удалению аденомы гипофиза в НИИ Бурденко.

Однако гораздо раньше было две настораживающих ситуации. Ему было 14 лет, когда он должен был поехать учиться в другой город, пошли мы ему покупать обувь. Стали примерять в магазине обувь, ему пришлось взять ботинки 43-го размера. Да он сам был меньше этих ботинок! Мне было как-то

неловко, и я его прикрывала собой, чтобы другие не видели эти огромные ботинки у ребенка. Потом он уехал, и мы не виделись полгода, там ему исполнилось 15 лет. Домой на каникулы приехал такой губастый мальчик, что я подумала: «Боже, какие же страшненькие эти подростки!» И опять все прошло, вытянулся, вырос, и не так стали заметны большие губы.

А может быть, именно тогда надо было бить тревогу? Но я не знала! Это теперь я хорошо знаю, что такое акромегалия, что такое аденома гипофиза и их последствия. Нет, и теперь недостаточно хорошо знаю, и мой сын продолжает делать ошибки по отношению к своему здоровью. После первой операции прошло 10 лет. В послеоперационный период он не наблюдался у врача, не обследовался ни разу. Сначала была эйфория от того, что не болит голова и у него все хорошо, потом просто по небрежности к своему здоровью. Но через некоторое время голова начала болеть снова, лицо опять начало отекать, вернулась та же сонливость. Появились какие-то новообразования в гайморовых пазухах. Опять операции, удаления, обследования и пр. Это было уже в Санкт-Петербурге. Теперь он стал инвалидом, прочно стоит на учете у эндокринолога, принимает сандостатин (сначала один раз в месяц, теперь колется два раза). Сандостатин стал для него жизненно-важным препаратом, без которого он уже не может существовать.

### История одной болячки

Вы замечали, как быстро растут дети? Как они мгновенно вырастают из одежды и обуви? Обувь, которую купили весной, осенью уже мала, надо покупать новую. А теперь я обращаюсь к людям старшего возраста, к тем, кто помнит времена всеобщего дефицита. Обувь надо было не просто купить, её надо было достать. Это касалось всех вещей — и детских, и взрослых. Одно из моих кошмарных воспоминаний того времени — это очередь за женскими сапогами в Пассаже. Очередь начиналась у входа в Пассаж со стороны Невского проспекта, петляла по всему первому этажу и заканчивалась у выхода на площадь Искусств. С мужской обувью было чуть попроще, но тоже не легко. Поэтому обувь покупалась впрок. Почему я об этом так подробно пишу? Потому, что именно с обувью были связаны первые проявления моей болезни — аденома гипофиза и акромегалия.

Я родился в 1959 году. В 25 лет был призван в Советскую армию, служил на зенитно-ракетном комплексе начальником расчета антенного поста. Говоря проще, я настраивал аппаратуру локаторов. Уровень полученного СВЧ облучения я не знаю, но показательным считаю такой факт — когда мы включали свой локатор, то в городке, расположенном в 5 километрах от стартовой позиции, телевизоры показывали только полосы. А я в это время находился в кабине управления в 10 метрах от работающего

локатора. Может быть, именно это и стало причиной моего заболевания. Не знаю. Но через два года службы, когда я демобилизовался, меня стали мучить сильные головные боли. В КБ, где я до этого работал, так же как и в армии был повышенный уровень СВЧ излучения, кроме того там было много химии — кислотное травление, гальванические ванны. После того, как я сменил работу, головные боли прошли. Одновременно с появлением головных болей у меня стали увеличиваться размеры ступней ног! Обувь, которую я носил, вдруг стала мне жать, а ботинки, которые были куплены на запас, не лезли мне на ноги. Я не мог понять — ведь я мерил ботинки при покупке, они были впору, а теперь мне их не одеть. Пришлось покупать новую обувь, но через некоторое время, она тоже стала мала. В то же время у меня стали болеть суставы ног, и я обратился к врачам. Меня направили на лечение в больницу института им. Вредена. Я рассказал о своих проблемах с увеличением размера ног, и доктор, я даже помню его фамилию, кандидат медицинских наук, мне рассказал как мой вес, я тогда весил почти 100 кг., раздавливает мои суставы, и ступня становится более «плоской», но более вытянутой. Я несколько лет лечился в различных больницах, в том числе в ревмоцентре и в Клинической больнице имени Петра Великого при академии имени И. И. Мечникова от деформирующего артроза суставов. Размер обуви между тем увеличился с 44-го до 48-го размера.

Кроме увеличения размера ступней ног у меня были и другие проявления заболевания: увеличивались размеры кистей рук, менялся прикус, менялись черты лица. Я спрашивал врачей, например, участкового терапевта в поликлинике, но получал ответ, что возраст никого не красит,



а дальше будет еще хуже — придет старость. На вопрос: «Что мне делать?» — следовал неизменный ответ — худеть. И я продолжал жить и работать как прежде, только очень сильно уставал.

В 1999 году я отпуск провел в Сочи, загорал, купался. Потом у меня был сильнейший нервный стресс, когда скончался мой отец... Видимо это активизировало течение болезни. Те изменения, которые в течении почти 10 лет проявлялись постепенно, вдруг начали развиваться взрывообразно. Я смотрел в зеркало — и не узнавал себя. А знакомые, которые давно меня не видели, зачастую, увидев меня, даже не верили, что это я.

Про ноги я уже говорил. Размер рук — моё обручальное кольцо я не мог надеть даже на первую фалангу мизинца. И не мог сжать ладони в кулак. У меня выросли надбровные дуги, увеличился размер носа, язык с трудом помещался во рту. Нижние зубы выдвинулись вперед и как бы разъехались в стороны. На коже головы появились складки размером с палец. А еще сильнейшая потливость.

Утром постель была мокрой насквозь, одеяло и подушку каждое утро приходилось сушить на батарее — они были мокрые насквозь. И храп! Как я храпел! Иногда я даже сам просыпался от собственного храпа, а моя жена, по-моему, вообще не спала.

А потом я стал задыхаться по ночам. Я просыпался от того, что не мог не вдохнуть, не выдохнуть. Еле-еле, с трудом удавалось сделать вдох, потом второй. К тому времени, когда приезжала скорая, я уже дышал. Конечно же я обращался к врачам. У меня проверяли легкие, нос, горло, бронхи. Лежал на обследовании в Елизаветинской больнице, Первом медицинском институте им. Павлова, прошел обследование в Городском клиническом онкологическом диспансере на Песочной набережной. Вердикт врачей — высокое стояние диафрагмы, которое появилось после псевдотуберкулеза с осложнениями, перенесенные мною в 28 лет, и искривление носовой перегородки.

За всё это время мне никто ни разу не подсказал обратиться к эндокринологу.

Случай. Господин случай — как много он значит в нашей жизни. Таким случаем для меня стала медкомиссия. Для допуска к работе с электроустановками мы на работе ежегодно проходили медосмотр. Во многом он был чистой формальностью. Но в тот раз вмешался Господин Случай!

Я вошел в кабинет к наркологу. Он взглянул на меня и с интересом произнес:

— Какая интересная структура головы. Это у Вас врожденное?

— Нет, недавно стали меняться черты лица.

— А размеры рук и ног не изменились?

— Изменились, сильно увеличились.



- К врачам обращались?
- Да. Говорят надо худеть.
- У эндокринолога были?
- Нет.
- Почему?
- Никто не направлял.
- Немедленно к эндокринологу! Бегом!

Я поверил этому доктору. Я не знаю его имя, но он оказался настоящим специалистом. Я обратился к эндокринологу, сдал анализы, сделал МРТ головного мозга. Был поставлен диагноз: аденома гипофиза, высокий уровень соматотропного гормона, опухоль уже была такого размера, что начала пережимать хиазму. Однозначная рекомендация — операция. Был направлен на операцию в Российский научно-исследовательский нейрохирургический институт им. проф. А. Л. Поленова., где в то время подобные операции делались трепанацией черепа.

И снова господин случай! В столовой института травматологии и ортопедии им. Р.Р. Вредена я случайно разговорился с соседом по столику и рассказал свою историю. Мне повезло — этот человек оказался доктором-нейрохирургом, профессором, специалистом по опухолям головного мозга. Он мне подсказал, что в Военно-медицинской Академии эти операции производятся эндоскопически, через нос. Они менее травматичны, легче переносятся и выздоровление после них идет значительно быстрее. Я спросил про эти операции

в поликлинике, но врач-эндокринолог ничего не слышала и не знала про эти операции. В институте им. Поленова ответ врача был примерно такой: «Это Ваша проблема — где и как делать операцию. Хотите, можете вообще не делать, только скажите записывать Вас на очередь или нет.» немного подумав, я обратился в Военно-Медицинскую Академию им. С. М. Кирова.

И, пожалуй, впервые за все мои хождения по врачам, я увидел реальное желание врачей не отпихнуться от пациента, а желание помочь больному. Как гражданское лицо, я мог лечь на операцию только платно, но я уже не хотел обращаться ни к кому другому. Операцию в декабре 2001 года мне сделал прекрасный доктор Владислав Юрьевич Черebilло. После операции мне еще провели 40 сеансов лучевой терапии.

Эффект от операции был ошеломляющий. Сгладились черты лица, прекратилась потливость, исчезли ночные остановки дыхания, я даже перестал храпеть. Но начал толстеть. Ел хорошо, двигался мало, так что всё легко объяснимо. Через два года после операции мой вес составлял 150 кг. Постепенно стала опять возвращаться утомляемость, потливость, храп, но не в таком объёме как до операции.

Конечно же, я обследовался. Я ежегодно делал МРТ, сдавал анализы крови на соматотропный гормон. Всё было хорошо. Только самочувствие становилось всё хуже.

Я лежал в больницах, и, наконец, через пять лет после операции в Первом медицинском институте мне был поставлен диагноз — высокий уровень пролактина. Мне был прописано лечение — приём таблеток бромкриптина. Я принимал их почти пять лет. Только состояние не менялось, правда, я больше не толстел. И это уже было хорошо, но мне этого было мало. Я продолжал жаловаться врачам, и меня направили на обследование в «Федеральный Центр сердца, крови и эндокринологии имени В. А. Алмазова». И снова я встретил в своей жизни врачей, которым не безразличны их пациенты, которые искренне стремятся всеми силами помочь больным людям.

Начался новый этап моей жизни. Впервые был сделан анализ на инсулиноподобный фактор роста. До этого ни один врач-эндокринолог, ни в одной клинике этого обследования мне не назначал. Обнаружен высокий уровень ИПФР — и мне назначено лечение аналогами соматостатина.

Снова прекрасный эффект. Постепенно стал снижаться вес, улучшилось самочувствие. Появилась энергия жизни, тяга к новым знаниям. Появились новые увлечения — фото, моделизм, краеведение, история. Я даже начал писать своеобразные фото-эссе. Через два года, после того как я увлекся фотографией, первые мои снимки были опубликованы в газете, у меня прошли персональные фотовыставки и выставка моих моделей танков. Жизнь стала яркой и интересной.



# Календарь событий

28  
февраля

**28 ДЕНЬ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**  
февраля 2014

РЕШЕНИЕ ПРОБЛЕМ МЕДИЦИНСКОЙ И СОЦИАЛЬНОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В РОССИИ В УСЛОВИЯХ МЕНЯЮЩЕГОСЯ ЗАКОНОДАТЕЛЬСТВА РФ В ОБЛАСТИ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ.

ПРИ УЧАСТИИ:  
ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ  
ВСЕРОССИЙСКОГО СОЮЗА ПАЦИЕНТОВ  
(рабочая группа по редким болезням)  
МЕЖРЕГИОНАЛЬНОЙ ОБЩЕСТВЕННОЙ ОРГАНИЗАЦИИ  
«СОДЕЙСТВИЕ ИНВАЛИДАМ С ДЕТСТВА,  
СТРАДАЮЩИМ БОЛЕЗНЬЮ ГОШЕ И ИХ СЕМЬЯМ»,  
МЕЖРЕГИОНАЛЬНОЙ ОБЩЕСТВЕННОЙ ОРГАНИЗАЦИИ  
«ПОМОЩЬ БОЛЬНЫМ МУКОВИЦИДОЗОМ»

Спектакль  
театра «Комната»  
«КРАСНАЯ ШАПОЧКА  
И СЕРЫЙ ВОЛК»

г. Москва.  
Начало в 11 часов.

28 февраля 2014 года с 9.00 до 13.00 в г. Томске состоится **Правовая школа для пациентов с редкими болезнями в рамках Международной научно-практической конференции «Медицинские и социальные проблемы орфанных болезней: диагностика, лечение, профилактика»**

Адрес проведения: г. Томск, Московский тракт, 4, ФГБУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН (клиника медицинской генетики, конференц-зал)

Апрель

В этом году в апреле, в г. Москве будет проходить **конференция, посвященная Дню пациентов с болезнью Гоше**. Организатором является межрегиональная общественная организация «Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше и их семьям». На конференцию приглашены ведущие эксперты со всего мира, лидеры международных общественных организаций, но главные участники — сами пациенты, их семьи и друзья! Подробности смотрите в разделе мероприятия на сайте <http://www.rare-diseases.ru> и на сайте <http://www.gaucher.ru>

8–10  
мая

## Общеввропейская Конференция по Редким Заболеваниям и Орфанным Препаратам



Европейская конференция по редким заболеваниям и орфанным препаратам (ECRD) — это уникальная платформа для обмена опытом по лечению всех видов редких заболеваний, собирающая под одной крышей представителей пациентов, ученых, медиков, производителей, инвесторов, представителей контролирурующих органов и политиков.

Она проводится один раз в два года и является источником самой свежей информации о факторах, влияющих на возникновение и развитие редких заболеваний, а также о ходе выполнения директив и реализации законодательных инициатив в этой области.

На конференции обсуждается широкий круг вопросов, охватывающих организацию научных исследований, разработку новых методов лечения, проблемы, связанные с предоставлением медицинской и социальной помощи, распространением информации, а также организации работы служб здравоохранения и социального обеспечения на европейском, национальном и региональном уровнях.

Этот форум является логическим продолжением конференций, проводимых на национальном и региональном уровнях, что повышает эффективность усилий всех заинтересованных лиц. Такой подход исключает ненужную конкуренцию, позволяет объединять предпринимаемые на всех уровнях усилия и в полной мере учитывать все инициативы.

## КОЛЛЕКЦИЯ ПОЛЕЗНЫХ ССЫЛОК ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ

**СКВОЗЬ ПАЛЬЦЫ • [HTTP://ABSINFO.RU/](http://absinfo.ru/)**

Когда ребенок рождается не таким, каким его ожидали увидеть, родители начинают искать причины, врачей, беспокоятся о будущем... Со временем оказывается, что на многие проблемы можно смотреть сквозь пальцы. Даже если у ребенка они не совсем обычной формы. Основная цель этого сайта — информационная помощь, психологическая поддержка и обмен опытом родителей детей с синдромом амниотических перетяжек, врожденными ампутациями, деформациями конечностей и т.п.

**ОСОБОЕ ДЕТСТВО • [HTTP://WWW.OSOBOEDETSTVO.RU/](http://www.osoboedetstvo.ru/)**

«Особое детство» — сайт для родителей детей с нарушениями развития, специалистов, всех, кому это важно.

**РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ**  
*в России*

---