



Нейрофиброматоз

1 типа –

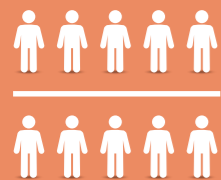
самое частое
из редких заболеваний

Изображения задействованных моделей используются исключительно с целью иллюстрации и не свидетельствуют об одобрении ими деятельности или использовании ими продукции/услуги/торговой марки.

RARUS РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ В РОССИИ № 24

Нейрофиброматоз 1 типа (НФ1) – генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся образованием опухолей центральной и периферической нервной системы¹

НФ1 встречается у
1 из 2000-3000
новорожденных²⁻³



Примерно **50%** случаев являются наследственными, а **50%** связаны с новыми мутациями у пациентов без семейного анамнеза заболевания⁴⁻⁷

1. Friedman JM. Neurofibromatosis 1. 1998 Oct 2 [Updated 2022 Apr 21]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. Электронный ресурс <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1109/> дата обращения 06.04.2023. 2. Carton C, et al. ERN GENTURIS NF1 Tumour Management Guideline Group. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. EClinicalMedicine, 2023 Jan 13;56:101818. 3. Evans DG, Howard E, Giblin C, Clancy T, Spencer H, Huson SM, Laloo F. Birth incidence and prevalence of tumor-prone syndromes: estimates from a UK family genetic register service. Am J Med Genet A. 2010 Feb;152A(2):327-32. doi: 10.1002/ajmg.a.33139. PMID: 20082463. 4. David H, Gutmann, Rosalie E, Ferner, Robert H, Listerick, Bruce R, Korf, Pamela L, Wolters, Kimberly J, Johnson, "Neurofibromatosis type 1." Nature Reviews Disease Primers 3.1 (2017): 1-17. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2017.5>. Said Farschtschi, Victor-Felix Mautner, Anna Cecilia Lawson McLean, Alexander Schulz, Reinhard E, Friedrich, Steffen K, Rosahl, The neurofibromatoses. Deutsches Ärzteblatt International. 2020 May;117(20):354. <https://doi.org/10.3238/arztebl.2020.0354>. 6. Patrick J, Cimino, David H, Gutmann, "Neurofibromatosis type 1." Handbook of clinical neurology 148 (2018): 799-811. <https://doi.org/10.1016/b978-0-444-64076-5.00051-x>. 7. Yap YS et al. Oncotarget 2014;5:5873-5892.

Материал предназначен для широкой аудитории. Информация, представленная в данном материале, не представляет собой и не заменяет консультацию врача. Необходимо получить консультацию врача.

ООО «АстраЗенка Фармасьютикалз»
123112, г. Москва, 1-й Красногвардейский проезд, д.21,
стр.1., Башня «ОКО», 30 этаж.
Тел.: +7 (495) 799-56-99, факс: +7 (495) 799- 56-98,
www.astrazeneca.ru, www.az-most.ru
RU-16549. Дата одобрения: 12.04.2023. Дата истечения одобрения: 11.04.2025.



Узнайте больше
на сайте **НЕ-ТОЧКА.РФ**

RARUS

журнал об орфанных заболеваниях
24 | 2023
www.rare-diseases.ru

РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ

В РОССИИ



тема номера

ФОНД

«КРУГ ДОБРА»

рука помощи и новые социальные
технологии

8

**ИДЕИ ДЛЯ НАШЕГО
ВРЕМЕНИ**
телегенетика против
диагностической
одиссеи

44

**ЦИФРА
В МЕДИЦИНЕ**
ожидания
барьеры
решения

68

**ПАЦИЕНТЫ-
НЕВИДИМКИ**
какую помощь ждут
семьи, для которых наука
не придумала лекарства

79

**ВОЛОНТЕР ВЕНЯ –
ДРУГ ЧЕЛОВЕКА**
технология
преданности
против болезни



Ирина Мясникова,
председатель правления
Всероссийского общества
редких (орфанных)
заболеваний (ВООЗ),
член попечительского совета
фонда «Круг добра»



Екатерина Захарова,
медицинский генетик,
председатель экспертного
совета ВООЗ, д.м.н.

МИР добрых людей ПОЛОН чудес

*Фантастика становится реальностью,
когда искренне желаешь помочь*

Недавно экспертный совет фонда одобрил приобретение первых технических средств реабилитации для своих подопечных. Прилагаются все усилия, чтобы проблем у маленьких пациентов с редкими болезнями и у их родителей было как можно меньше. Чтобы не было больше судов, ожиданий закупок лекарства годами и потерянных дней жизни. Чтобы процедура подачи заявки в фонд стала максимально понятной, и родители могли отслеживать каждую стадию ее прохождения.

В этом номере мы расскажем про некоторые из заболеваний, которые фонд взял под свое крыло. Про семьи, которые живут с этими сложными и порой очень тяжелыми болезнями. Мы надеемся, что система помощи другим пациентам с редкими болезнями тоже будет создана. Что именно нужно сделать, чтобы не возникало «орфанной несправедливости», – об этом говорят эксперты номера.

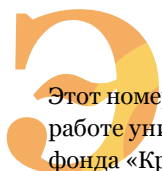
Развитие отрасли неразрывно связано с инновациями. В этом номере мы затронули тему цифровой медицины: чем она может быть полезна, какие риски должна преодолеть и почему ей интересно то, о чем пишет пациент или его семья в социальных сетях. Как уже сегодня искусственный интеллект помогает врачам бо-

лее точно установить диагноз. Наука и социальные технологии двигаются самыми разными путями. Мы приближаемся к моменту, когда ученые готовы к быстрым прорывным решениям – даже создавать уникальные препараты для одного пациента в зависимости от повреждения в его гене. Фантастика становится реальностью!

На помощь приходят и нестандартные технологии – например, канистерапия, когда волонтеры со своими питомцами (кошками, собаками) приходят навестить пациентов. Как это происходит в Москве и кто метод лечения добротой изучает в Санкт-Петербурге, вы узнаете из нашей публикации. Еще одна новая тема – как психологам и семье быть с заболеванием «без симптомов». Этот вопрос заострился с появлением неонатального скрининга, когда болезни выявляются на ранней стадии и у некоторых заболеваний симптомы вроде не видны. Какую помощь могут получить такие семьи от психологов и где, узнайте из публикации «Нет, но...».

Мы надеемся, что кроме полезной информации наши истории принесут и опыт других пациентов, а еще эмоциональное тепло и уверенность в будущем! **»**

Ваши Ирина и Екатерина



Этот номер особенный – он посвящен работе уникального государственного фонда «Круг добра», который помогает детям с тяжелыми и угрожающими жизни заболеваниями. Большое число подопечных фонда – дети с орфанными болезнями. Благодаря «Кругу добра» самые современные препараты, которые только появились в мире, становятся доступными для детей с орфанными болезнями в России: генотерапия, ферментная заместительная терапия, сложные молекулы и даже клеточные технологии.

3

ЗАГЛАВНОЕ

Мир добрых людей полон чудес

6

ОТКРЫТЫЙ ВОПРОС

Само пройдет?

Что не так с дженериками и почему пациенты выходят на улицы
Ирина Мясникова, председатель правления Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний

7

ЛЮДИ НОМЕРА

8

ЭКСПЕРТИЗА

Семь идей для будущего

Пирамида орфанной несправедливости и новые стратегии для развития отрасли

38

УГОЛ ЗРЕНИЯ

«Важное значение имеет мониторинг состояния»

Александр Румянцев, председатель экспертного совета фонда «Круг добра»

«Пациентов разделили»

Ольга Германенко, директор благотворительного фонда «Семья СМА», член экспертного совета фонда «Круг добра»

«Взрослые остро нуждаются в продолжении терапии и без перерывов»

Неля Погосян, заместитель председателя правления ВООЗ

44

ИННОВАЦИИ И ТЕХНОЛОГИИ

«В орфанной сфере значимы не только большие, но и любые малые данные»

ТЕМА НОМЕРА

Фонд «Круг добра»

Рука помощи и новая социальная технология

16

Мама написала письмо Путину

18

Больше чем фонд

Настойчивость государства, эффективный менеджмент, быстрый запуск новых проектов, желание помочь детям – так появилось российское редкое чудо

22

Состав Экспертного совета фонда «Круг добра»

24

Будущее, которое наступило

Остаться добрым, где трудно. Решать вопросы там, где готовых ответов нет

30

Перечень заболеваний, по которым оказывается помощь

34

Александр Ткаченко: «Эти дети есть. И точка»

Короткие ответы на трудные вопросы

54

СООБЩЕСТВО

Мамино дело

Самыми надежными помощниками семей с нейрофиброматозом стали родители и взрослые пациенты
Анна Чистопрудова, директор межрегиональной общественной организации содействия помощи пациентам с нейрофиброматозом «22/17»

Пятна без солнца

Нейрофиброматоз бывает трех типов, и каждый – особенный

62

ДУШЕВНЫЕ СИЛЫ

Нет, но...

Карта психологических проблем семьи, где выявили «болезнь без симптомов»
Наталья Клипанина, психотерапевт и психолог фонда «Подари жизнь»

68

ПАЦИЕНТСКИЙ ДОЗОР

Люди-невидимки

Иногда им приходится бороться за каждый год, месяц, день.

«Смотрели на нас, как на дикувину»

Опыт выживания от семей с миотубулярными миопатиями

Обращение сообщества родителей детей с миотубулярными миопатиями

79

ДОБРЫЕ ЛЮДИ

Веня – друг человека

Канистерапия помогает тяжелобольным людям находить радость в моменте

AstraZeneca

RARUS: Редкие болезни в России

Журнал Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний



Как помочь нашему журналу
Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (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



Всероссийское общество орфанных заболеваний

УЧРЕДИТЕЛЬ И ИЗДАТЕЛЬ

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)

Адрес: 109544, г. Москва, ул. Большая Андроньевская, д. 17, комн. 514/3. Электронная почта: 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
Шеф-редактор Елена ЗАВЬЯЛОВА. Арт-директор, дизайнер Маргарита КАЛИТА
Литературный редактор-корректор Ирина ЧЕПЕЛКИНА
Редакция благодарит всех, кто поделился своими историями и нашел время дать интервью. Информировем, что мнение редакции может не совпадать с мнением героев

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 Uniqe (редкие хромосомные нарушения)



Европейская организация по редким болезням

Отпечатано в типографии «ПРИНТ-СТУДИО»

Тираж экз.

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

САМО ПРОЙДЕТ?

Что не так с дженериками и почему пациенты выходят на улицы

Сегодня многих пациентов и семьи тревожит вопрос, что будет с поставками препаратов, ведь при редких заболеваниях без постоянного лечения возникают тяжелые осложнения. У проблемы есть разные грани.

Во-первых, не все лекарственные средства регистрируются в России. Никто не может заставить компанию зарегистрировать свой препарат: это зависит только от желания производителя. А фармацевтические компании – не благотворительные организации, которые преследуют филантропические цели, а коммерческие предприятия, которые хотят получать прибыль. Фармкомпании по-своему правы, когда говорят, что, скажем, в России мало пациентов и невыгодно регистрировать препарат. Но пациенту это крайне сложно понять. Для него это вопрос жизни и смерти, проблема на стыке этики и коммерции.

Другая сложность – препараты, которые предназначены для пациентов с редкими заболеваниями и имеют долгий срок охраны патентного права. Иными словами, воспроизвести на замену оригинального препарата дженерики можно будет только по истечении срока патентного права. Представьте ситуацию: компания не регистрирует в России препарат. И нельзя сделать дженерик. Как быть пациенту?

Да, сегодня «Круг добра» закупает для детей с орфанными заболеваниями незарегистрированные препараты, и это прорывное решение. Но что делать тому, кому уже за 18–19 лет? Для ор-

фанных пациентов препараты жизненно важны, принимать их нужно пожизненно, поэтому решение вопроса через «Круг добра» – лишь половинчатое.

С чем сталкивается пациент, перешагнувший за 18 лет? Одно дело, когда закупка централизованная, препараты проходят по одной стоимости. А если закупка незарегистрированного препарата неорганизованная? Обратиться к региональным властям? Но не всегда решается даже в благополучных регионах. У других разный уровень доходов и желания помочь таким пациентам... И люди становятся заложниками системы. Они вопиют о помощи, даже иногда выходят на улицы, но слышат ли их? Поэтому я считаю, что нужна система, при которой все пациенты имели бы гарантированную возможность получать оригинальные препараты.

О заменителях, дженериках. Если появляются качественные и проверенные препараты, мы только за. Дженерики, как правило, дешевле, и большее число пациентов может быть ими обеспечено. Однако есть проблема: какое в них количество основного действующего вещества? Оно должно совпадать с количеством в оригинальном лекарстве. Кроме того, в дженерике иногда имеются иные вещества, и у пациентов может быть непредсказуемая реакция организма на них.

Нельзя с шапкозакладательскими настроениями подходить к вопросам пациентов со сложными болезнями. Нужна дипломатия во взаимоотношениях с компаниями, которые уже производят эффективные препараты. Нужны гарантии для взрослых пациентов. Нельзя забывать о рисках дженериков, что не всегда их на замену можно произвести быстро и не для всех дженерик подходит. Нужно хорошо разбираться во всех нюансах этих проблем, проявить гибкость и внимательность, принимая новые решения. ■



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

«Воспроизвести на замену оригинального препарата дженерики можно будет только по истечении срока патентного права. Представьте ситуацию: компания не регистрирует в России препарат. И нельзя сделать дженерик. Как быть пациенту?»

10 **АЛЕКСАНДР РУМЯНЦЕВ,**
президент ФГБУ
«НМИЦ детской
гематологии,
онкологии и им-
мунологии имени
Дмитрия Рогаче-
ва», д.м.н.,
академик РАН

В силах депутатов Государственной думы с опорой на главных ведущих специалистов подготовить и внести в закон поправку, которая бы не привязывала право на получение лекарственных препаратов к инвалидности

ЮРИЙ ЖУЛЕВ,
председатель
Всероссийского
союза
пациентов

14

Есть прорехи и по заболеваниям, и по отраслям, где клинические рекомендации давно не обновлялись или не разработаны вовсе, а запущенные в производство клинреки гуляют, как по лабиринтам

44

Высококвалифицированный медицинский персонал способен не только грамотно использовать цифровые инструменты, но и ставить задачи разработчикам таких новых инструментов

НАТАЛИЯ ХОРОШЕВСКАЯ,
ведущий аналитик
ООО «Семантик Хаб»

62

Невозможно пригласить семью, если она не хочет получить психологическую помощь. Но мы можем сделать помощь доступной на всех этапах лечения и после его завершения в разных форматах и формах и рекомендовать ее

НАТАЛЬЯ КЛИПИНИНА,
медицинский психолог
НМИЦ ДГОИ
имени Дмитрия Рогачева
психотерапевт и психолог
фонда «Подари жизнь»

12

Если болезнь начинает проявляться в 2–3 года, то, возможно, она должна быть не в скрининге, а в плановых осмотрах? В звено детской диспансеризации могут быть включены анализы, которые позволят выявлять детей с орфанными болезнями

СЕРГЕЙ КУЦЕВ,
главный внештатный специалист
МЗ РФ по медицинской генетике,
директор ФГБНУ «МГНЦ», д.м.н.,
профессор,
академик РАН

ЕКАТЕРИНА ЗАХАРОВА,
заведующая лабораторией
НБО ФГБНУ «МГНЦ», заведующая кафедрой биохимической генетики и НБО ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ», д.м.н.

15

Может быть, нам подумать о создании в рамках телемедицины и телегенетики? Если бы у врача и пациента была возможность получить медико-генетическую консультацию онлайн, это сократило бы путь к диагнозу



Александр Румянцев,
президент ФГБУ
«Национальный медицинский
исследовательский центр
детской гематологии,
онкологии и иммунологии им.
Дмитрия Рогачева», д.м.н.,
академик РАН



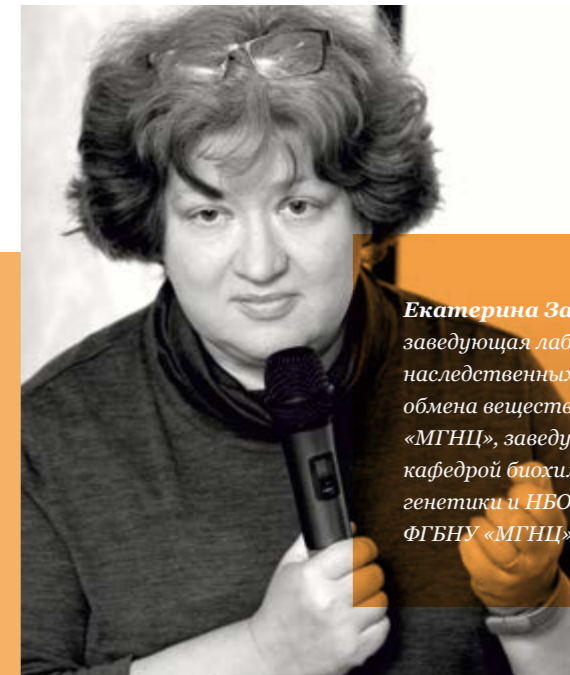
Юрий Жулев,
сопредседатель
Всероссийского союза
пациентов



Сергей Куцев,
директор ФГБНУ «Медико-
генетический научный центр
им. академика Н. П. Бочкова»,
главный внештатный
специалист по медицинской
генетике Министерства
здравоохранения РФ,
академик РАН



**Ирина
Витковская,**
заместитель
главного врача ГБУЗ
«Морозовская детская
городская клиническая
больница Департамента
здравоохранения
Москвы», к.м.н.



Екатерина Захарова,
заведующая лабораторией
наследственных болезней
обмена веществ ФГБНУ
«МГНЦ», заведующая
кафедрой биохимической
генетики и НБО ИВиДПО
ФГБНУ «МГНЦ», д.м.н.

Пирамида орфанной
несправедливости
и новые стратегии
для развития
отрасли

Семь идей для будущего

Экспертные оценки и прогнозы в орфанной отрасли нередко превращаются в дело ближайшего будущего. Еще вчера это могло звучать как проблема или мечта, а завтра это уже пилотный проект. Такой короткий разбег неудивителен в отрасли со многими неизвестными. Лечение пациента дорого, а иногда патогенетической терапии нет и не предвидится. Единая маршрутизация невозможна, потому что болезни

очень разные, и двигаться по такой местности возможно благодаря живому анализу и таргетным инициативам. В плюс, что уже сложилась крепкая команда: медицинские генетики, врачи, пациентский актив, наука, менеджеры. Мы собрали мнения экспертов о сегодняшней ситуации в орфанной сфере в нашей стране. Возможно, какие-то из этих вопросов и прогнозов вот-вот станут реальностью.

Елена Шешко,
директор департамента
медицинской помощи
детям, службы
родовспоможения
и общественного
здоровья Минздрава
России

**«Мы должны
снять
инвалидность
как основание
назначения
терапии для
орфанных
болезней».**
**Александр
Румянцев**

**1 РАВЕНСТВО В ДОСТУПЕ
К ЛЕКАРСТВЕННЫМ ПРЕПАРАТАМ**

Перефразируя известное толстовское выражение, все здоровые люди счастливы одинаково, все пациенты несчастливы по-своему – выравнивание гарантий по лекарственному обеспечению эксперты считают одной из самых важных задач.

Екатерина Захарова

– У нас сложилась пирамида неравенства в обеспечении пациентов с редкими заболеваниями лекарственными препаратами. Да, есть фонд «Круг добра», который создан по инициативе президента, что, конечно, было поддержано пациентским и медицинским сообществами. Сейчас фонд помогает большому числу детей с тяжелыми, угрожающими заболеваниями, с 2023 года взял на себя финансирование и пациентов из программы «Высокозатратные нозологии», может формировать резерв лекарственных препаратов, начал закупать специальное оборудование по реабилитации. На сегодня это наиболее стабильная система для лекарственного обеспечения, однако такую возможность имеют только дети определенных нозологий.

Вторая федеральная программа – «Высокозатратные нозологии». В ней есть и дети, и взрослые, она более или менее стабильна, но тоже имеет проблемы. Заболеваний в ней не так много, не все лекарственные препараты включены. Программа перестала расширяться, имеются проблемы с финансовым обеспечением.

Следующая программа опирается уже на региональный бюджет. Это так называемая Программа 17 (24) орфанных заболеваний. В ней найдутся такие опасные заболевания, как, например, болезни Фабри, Ниманна – Пика, тирозинемия. Но не всегда стабильно и вовремя люди получают лечение. И большой вопрос: почему такие пациенты не переведе-

ны на финансирование федерального бюджета?

Еще одна опора, и это тоже региональный бюджет, – лекарственное обеспечение по постановлению правительства РФ № 890 об обеспечении лекарственными средствами. Но здесь до конца неизвестно даже число пациентов, потому что нет специального регистра, в отличие от других программ нет точного представления о потребностях этой большой группы пациентов. И есть неудобная привязка к инвалидности: получить лечение пациенты могут, только если им она присвоена. Но именно в эту не очень удобную программу попадает большинство орфанных больных.

Еще одна грань несправедливости – большая проблема для взрослых пациентов получать препарат, если он не зарегистрирован в России, или препарат зарегистрирован, но не входит в программы, по которым его можно иметь бесплатно.

**2 ОТВЯЗАТЬ ТЕРАПИЮ
ОТ ИНВАЛИДНОСТИ**

Эксперты считают: нужно, чтобы возможность получать препараты не зависела от наличия у пациента инвалидности. Речь о том же постановлении № 890. «Парадокс! – прокомментировал эту зависимость один из экспертов. – Выходит, что пациент получает терапию, поэтому перестает быть инвалидом, после чего ему снимают инвалидность, он перестает получать терапию – и снова становится инвалидом. Замкнутый круг!»

Александр Румянцев

– Мы должны снять инвалидность как основание назначения терапии для орфанных заболеваний. В силах депутатов Государственной думы с опорой на главных ведущих специалистов такую поправку в закон подготовить. Этот вопрос касается и тех пациентов, которым диагноз поставлен рано, и они начинают получать терапию

на доклиническом уровне. Да, они не являются инвалидами, потому что диагностика и врачи предупредили развитие заболевания, клинических симптомов нет. Но ведь заболевание является генетическим, и его лечение необходимо пожизненно. Кроме того, должен появиться и контур социальной помощи, сопровождающий такие патологии.

**3 УСТРАНИТЬ НЕСПРАВЕДЛИВОСТЬ
В ДИАГНОСТИКЕ**

Своя пирамида несправедливости существует и в диагностике. Часть опасных заболеваний с ранним началом не поддержана специальными программами диагностики. Это приводит к затяжке с установлением диагноза, инвалидизации.

Екатерина Захарова

– В 2023 году стартовал расширенный скрининг на 36 болезней. Это большой прорыв, мы сейчас находимся впереди многих стран Европы. Но и тут существует пирамида неравенства. Есть опасные болезни, для которых имеются и диагностика, и лечение, и потенциально они тоже могли бы попасть в систему массового скрининга новорожденных, например миопатия Дюшенна, X-сцепленная адренолейкодистрофия, мукополисахаридозы.

Следующая группа – болезни, для которых, возможно, пока нет тестов для массового скрининга, но их можно диагностировать в рамках селективного скрининга, диспансеризации детского населения. К примеру, дефицит лизосомной кислой липазы, гипофосфатазия, альфа-маннозидоз, гипофосфатемический рахит. Фактически все болезни, уже сопровождаемые фондом «Круг добра», должны быть заведены в те или иные программы диагностики пациентов. К примеру, диагностика некоторых редких болезней из числа онкологических уже сейчас финансируется за счет ОМС. Но остается много опасных



генетических заболеваний, для которых нет специальных диагностических программ.

Сергей Куцев

– Критерии включения заболевания в неонатальный скрининг известны: наличие теста, эффективного лечения. И сейчас действительно появляются терапии с потрясающими результатами. И третий критерий – нужны доказательства того, что терапия болезней, которые мы выявляем рано, имеет результат для здоровья ребенка.

Критерии простые и понятные, но не все в них укладывается. Например, имеются заболевания, для которых препараты есть и вроде бы нужны такие болезни включать в неонатальный скрининг, но эффективны имеющиеся препараты только при определенных группах мутаций. Скажем, они помогут 30–40% пациентов. А что мы скажем остальным 60–70% детей, у которых выявим такой диагноз? Им скажем, что лечения для вас нет?

Встает много этических вопросов, на которые мы должны найти ответ. Например, не нарушаем ли мы право ребенка и его семьи, когда в первые дни жизни говорим, что вот у вас такое заболевание, но терапии пока нет. И ведь мы не знаем, как роди-

**«К примеру,
препараты
помогут
30–40% паци-
ентов. А что
мы скажем
остальным
60–70% детей,
у которых
выявим такой
диагноз?
Им скажем,
что лечения
для вас нет?»**
Сергей Куцев

«Для появления порядка оказания орфанной помощи нужна воля федерального центра, чтобы мы на что-то опирались, кроме наших воззваний и резолюций».
Юрий Жулев

тели отнесутся к этому диагнозу. Не спровоцируем ли мы сообщением отказ от ребенка?

Поэтому по каждому заболеванию, принимая решение, мы должны оценивать ситуацию конкретно. Если, например, болезнь начинает проявляться в 2–3 года, то, возможно, она должна быть не в скрининге, а ее можно выявлять в рамках плановых осмотров детей. Мне очень близок подход тех наших специалистов, которые предлагают разработать программу диспансеризации детей с участием специалистов разных профилей.

Именно в звено детской диспансеризации могут быть включены определенные исследования, анализы, которые позволят выявлять детей с орфанными болезнями. Всем специалистам такие тесты знакомы, и многие из них несложные.

4 МАРШРУТИЗИРОВАТЬ ПАЦИЕНТОВ В РЕГИОНАХ

После установки диагноза и первого лечения в федеральной клинике пациент неизбежно возвращается домой. И здесь нередко сталкивается с отсутствием маршрутизации и должного наблюдения. У местных специалистов может оказаться недостаточно практики ведения орфанной патологии. Что делать?

Юрий Жулев

– Орфанные заболевания – это не заболевания одной системы организма, не забота только одного медицинского направления и одного доктора. Это мультисистемные заболевания, и они требуют комплексного подхода, междисциплинарных команд. Как это наладить в регионах? Здесь федеральный уровень мог бы стать законодателем моды – выработать правила по специализированной помощи в регионах таким когортам пациентов. Для появления порядка оказания орфанной помощи нужна воля федерального центра, чтобы мы на что-то опирались,

кроме наших воззваний и резолюций. Это могут быть методические рекомендации или единый порядок оказания медицинской помощи. Пациенты очень ждут появления документа, согласно которому они получают гарантии качественной медицинской помощи, грамотную маршрутизацию. А для кого-то, возможно, это станет и стационар на дому, если пациент по объективным причинам сам не может приехать в лечебное учреждение.

Александр Румянцев

– Очевидно, должна быть создана региональная программа по орфанным заболеваниям, потому что очень трудно отладить эту работу по маршрутизации, ведению пациентов отдельно в каждом регионе.

5 КЛИНИЧЕСКИЕ И МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Одним из базовых документов для ведения пациентов являются клинические, методические рекомендации, особенно с учетом недостатка практики работы с орфанными болезнями в регионах, особенно когда на рынок поступает новый препарат, а протокола ведения пациентов не существует. Но пробелов еще много – клинических рекомендаций или нет, или они давно не обновлялись.

Елена Шешко

– Клинические рекомендации создаются профессиональным сообществом, и наше право – пациентского сообщества, организаторов здравоохранения – обратиться к уважаемому профессиональному сообществу, к людям, которые возглавляют профессиональные медицинские организации, с просьбой обратить внимание на те или иные заболевания, которые нуждаются в клинических рекомендациях, чтобы по каждому заболеванию, каким бы редко встречаемым оно ни являлось, клинические рекомендации разрабатывались. Причем часто в клинических рекомендациях есть диагностика, лекарственная те-



Что нужно знать о реабилитации при СМА — на сайте ФИЗИКАСМА.РФ^{1,2}



ФИЗИКАСМА.РФ —

это проект фармацевтической компании «Новартис», созданный в партнерстве с благотворительным фондом «Семьи СМА».

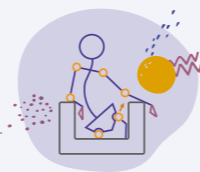
Сайт поможет:

- узнать, какие бывают реабилитационные методы, подходы и инструменты,
- представить, сколько времени займет реабилитация и какие ресурсы для этого потребуются,
- понять, как семья может участвовать в медицинской программе реабилитации, чтобы помочь близкому человеку со СМА,
- узнать, какие вопросы можно задать специалисту.



ПРОСТОЙ ЯЗЫК.

Чтобы читать статьи на сайте проекта, не нужно медицинское образование или специальные знания.



НАГЛЯДНО И УБЕДИТЕЛЬНО.

Примеры, схемы, рентгеновские снимки, иллюстрации и видео.



ПРОВЕРЕННЫЕ ИСТОЧНИКИ.

Рекомендации Министерства здравоохранения РФ и опыт российских и зарубежных медицинских специалистов.

1. ФизикаСМА [Электронный ресурс]. URL:<http://физикасма.рф/>

2. Российские клинические рекомендации «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q», https://cr.minzdrav.gov.ru/recommend/593_2. С полным списком использованной литературы можно ознакомиться на сайте ФизикаСМА.рф

Материал подготовлен компанией ООО «Новартис Фарма». Только для медицинских и фармацевтических работников. Для распространения на территории Российской Федерации в местах проведения медицинских или фармацевтических выставок, семинаров, конференций и иных подобных мероприятий и в предназначенных для медицинских и фармацевтических работников специализированных печатных изданиях.

ООО «Новартис Фарма»
125315, Россия, Москва, Ленинградский проспект, д. 70
Тел: +7 (495) 967 12 70 / Факс: +7 (495) 967 12 68
www.novartis.com

579005/C&G/print/01.23



«Обязательно нужно направлять пациентов в опытные федеральные учреждения, а не держать человека в регионе, где специалистов нет или у них мало опыта».

Сергей Куцев

рапия, но нет методов реабилитации, санаторно-курортного лечения. А все это тоже должно быть.

Юрий Жулев

– Сейчас есть прорехи и по заболеваниям, и по отраслям, где клинические рекомендации давно не обновлялись или не разработаны вовсе. А запущенные в производство клинреки гуляют, как по лабиринтам, в коридорах – не поймешь, на каком этапе они находятся, трудно их найти, извините за откровенность и прямоту. Но все же старт разработке дает медицинское сообщество. Так что, если мы видим, что нет клинических рекомендаций или они давно не обновлялись, нужно не ждать, а выходить на пациентское сообщество и настаивать на их формировании, а мы уже будем помогать выходить на медицинское сообщество и организаторов.

Александр Румянцев

– Возможно, будет быстрее, если мы от лица профессионального сообщества и пациентских организаций будем формировать и публиковать методические рекомендации. В них можно прописать стандартные операционные процедуры, что конкретно нужно делать. А уже Минздрав будет контролировать создание клинических рекомендаций по каждому заболеванию. Вопросы существуют. У нас

только в фонде «Круг добра» уже десятки заболеваний, и не по всем пока прописано с точки зрения орфанных технологий, поскольку многое из того, что мы сейчас делаем, новое.

6 ОРФАННЫЕ ЦЕНТРЫ: ЦЕЛИ И СТРУКТУРА

Продолжением темы маршрутизации пациентов является обсуждение идеи создания орфанных центров в регионах. Нужны ли они? Чем должны заниматься и кем возглавляться?

Сергей Куцев

– Конечно, медицинская помощь любому пациенту должна быть приближена к дому, к региону, где он живет. Опыт создания орфанных центров в России уже есть. Прежде всего орфанный центр – это не какое-то отдельное учреждение с врачами, которые лечат орфанные заболевания, потому что генетическая практика может встречаться у врача любой специальности: есть генетические заболевания нервной, дыхательной, кровяной систем, связанные с нарушениями иммунологическими, офтальмологическими и так далее. Поэтому создать орфанный центр, который оказывал бы помощь абсолютно всем орфанным пациентам, невозможно. Нет в номенклатуре специализации «орфанология», нет в нормативно-правовой базе, на которую мы должны опираться, и возможности таких учреждений.

Но если уж мы обсуждаем тему регионального орфанного центра, то это может быть, например, многопрофильная региональная больница, где имеются отделения по разным медицинским направлениям, а в отделениях, и это тоже очень важно, имеются доктора, которые хорошо знают определенную орфанную патологию. Только тогда можно говорить о придании такому медицинскому учреждению статуса орфанного центра, то есть повторю: это не некое автономное орфанное отделение, а вся многопро-

фильная региональная больница, где есть специалисты с соответствующей подготовкой. Такую модель можно пробовать. Как вариант, в рамках многофункциональной больницы могут быть центры по одному или группе заболеваний в случае, если имеется опыт работы с ними.

Ирина Витковская

– Цель регионального орфанного центра – обеспечить комплексную поддержку пациента. Мы должны выявить заболевание, провести диагностику, лечить пациента. Далее за каждым пациентом с орфанным заболеванием нужно наблюдать, и это, на наш взгляд, в регионах сложный вопрос. Конечно же, должен быть контроль лечения и эффективности терапии, ведь орфанные заболевания сложны, некоторые препараты таргетные, новые, и нужна оценка их действия. Орфанные центры также должны заниматься помимо собственно лечения профилактикой, реабилитацией. Возможно, нужны и паллиативные отделения.

Если говорить о структуре, то региональный центр орфанных заболеваний – это не отдельное учреждение, а функциональное подчинение этой задаче структурных подразделений в одной или нескольких медицинских организациях. Конечно, там нужны врачи разных специальностей с опытом ведения орфанной патологии, клинические фармакологи, подготовленный средний медицинский персонал. А руководителем регионального орфанного центра должен быть, очевидно, организатор здравоохранения.

Сергей Куцев

– При всей значимости отладки маршрутизации пациента в регионе мы понимаем, что орфанные болезни являются редкими, и если врач в регионе никогда не имел опыта сопровождения человека с определенной нозологией, то огромную роль играют федеральные референсные центры, у которых

имеется многолетний опыт ведения таких пациентов. Обязательно нужно направлять пациентов в опытные федеральные учреждения, а не держать человека в регионе, где специалистов нет или у них мало опыта.

7 ТЕЛЕГЕНЕТИКА: ДИАГНОСТ ОНЛАЙН

Еще одна экспертная идея – добавить к системе телемедицинских консультаций возможность консультирования по генетической диагностике.

Екатерина Захарова

– Мы знаем о проблеме диагностической одиссеи: многие пациенты проходят длительный путь, прежде чем им устанавливают правильный диагноз. Но, если бы у врача и пациента была возможность получить медико-генетическую консультацию онлайн, это сокращало бы путь к диагнозу.

Эксперты при этом отмечают, что для реализации такой идеи должно быть достаточное число высококвалифицированных экспертов. А попробовать обсуждать проблему удаленно – почему бы и нет? Ведь иногда много опытный диагност может понять, даже взглянув на лицо пациента, ознакомившись с результатами инструментальных и лабораторных тестов.

В целом же эксперты говорят, что нужна стратегия развития орфанной отрасли, дорожная карта. С учетом, например, понимания прихода новых препаратов, для наведения порядка с регистрами, для выравнивания прав пациентов на получение диагностики и препаратов, для ликвидации провалов в понимании объемов необходимой помощи, отладки правил в регионах и маршрутизации по различным заболеваниям нужен и алгоритм перевода из детского во взрослое звено.

Текст: Елена Завьялова

«Если нет клинических рекомендаций, нужно не ждать, а выходить на пациентское сообщество и настаивать на их формировании».
Юрий Жулев



ПОДРОБНОСТИ
V Всероссийский форум по орфанным заболеваниям



«Редкие болезни – равные права»
Пресс-конференция в МИЦ «Известия»



ФОНД «Круг добра»

Рука помощи
и новые
социальные
технологии

Мама написала письмо Путину И однажды в 10:00 по московскому времени...



1 июня 2023 года. Фото пресс-службы Президента РФ

Сегодня мы уже можем озвучить версию президента о том, как возникла идея создать такой фонд. На встрече 1 июня 2023 года в Кремле Владимир Путин сказал руководителю фонда «Круг добра» Александру Ткаченко: «Он создан благодаря родителям. После того как одна из семей передала мне письмо, мы начали более активно работать по этому направлению»

И вот теперь мы можем вернуться к хронологии уже исторического события – создания фонда. Фонда, равных которому в мире пока нет.

Впервые идея была озвучена президентом в июне 2020 года. Уже в ноябре того же года Владимир Путин подписал закон о повышении НДФЛ с 13% до 15% – на доходы свыше 5 млн рублей в год. Так была создана финансовая база для помощи детям с тяжелыми, в том числе орфанными, заболеваниями. А уже в первых числах января Владимир Путин официально сообщил о создании фонда: соответствующий указ был опубликован 6 января 2021 года в 10:00 по московскому времени.

И вот время отбило такт: сегодня о фонде знают не только семьи пациентов, медицинские работники, ученые – вся страна. У фонда безукоризненный авторитет во власти, а еще любовь и слезы благодарности от родителей, чьим детям он протянул руку помощи, на которую многие и не надеялись.

По словам руководителя фонда, протоиерея Александра Ткаченко, социологическое исследование, прошедшее в конце 2022 года, показало, что фонд занимает лидирующее место в рейтинге доверия людей к общественным институтам.

**Президент
дал добро
на многие
новые
проекты,
и дело пошло**



*Встреча президента России Владимира Путина с руководителем фонда «Круг добра» протоиереем Александром Ткаченко
1 июня 2023 года*

Больше ЧЕМ ФОНД



Настойчивость государства, эффективный менеджмент, быстрый запуск новых проектов, желание помочь детям – так появилось российское редкое чудо

Мы знаем, что орфанная отрасль очень дорогая и со многими неизвестными – идеального решения для пациентов с такими болезнями пока не придумала ни одна страна мира. А в России попытались. Как сказал руководитель фонда Александр Ткаченко на встрече с президентом страны 1 июня 2023 года, Россия заняла «лидирующее место в мире по доступности орфанных препаратов для российских детей, нигде в мире нет подобного фонда». Почему в рекордно короткий для истории срок, два года, это стало возможным? В чем феномен фонда, который стал больше, чем просто фондом, – драйвером перемен, их тестировщиком, создателем новых систем управления сложными вопросами?

Уже два года в России действует фонд «Круг добра». Для многих родителей он стал чудом. Для менеджеров здравоохранения и организаций оказался опытом, как можно заходить на решение сложных вопросов и выстраивать устойчивую систему помощи по ним. А в целом «Круг добра» стал явлением, интерес к которому выходит за рамки и Садового кольца, и России

ПОЛИТИЧЕСКИЙ КАРТ-БЛАНШ

Безусловно, козырем номер один этой инициативы стал президент страны. Именно из его уст прозвучала инициатива о создании фонда. И далее мы услышим от первого лица страны публичное добро на многие новые задачи, за которые берется фонд: реабилитация, новые виды помощи, расширение списка нозологий. Безусловно, это катализатор всего и помощь в преодолении межведомственных барьеров. Близость первого лица к фонду не могла не повлиять в целом на мобилизованность, внимание и лояльность ко всему, что делает фонд, со стороны тех, кто мог и должен был помочь: правительство, федеральные и региональные органы здравоохранения, ведущие клиники и эксперты.

УСТОЙЧИВАЯ ФИНАНСОВАЯ МОДЕЛЬ

Ее устойчивость была гарантирована бюджетом. Фонд получает средства через гранты, которые обеспечиваются бюджетом. При этом ключевым моментом решения было то, что лекарствен-

ное и иное обеспечение детей с дорогими диагнозами не стало перетягиванием бюджетного одеяла. Мы знаем, что бюджетный источник появился в результате повышения налога на 2% (с 13 до 15%) на доход с физических лиц, чей годовой доход превышает 5 млн рублей. Так называемый налог на богатство, распределенный остро нуждающимся в помощи детям.

СИЛА ВОЛИ + МЕНЕДЖМЕНТ

Даже идеально устроенная машина не тронется без движка. Начиная работу фонд, мы знаем это из публикаций, отнюдь не в комфортном режиме. Первые месяцы не было бюджета – схема финансирования определялась полугода. нормативно-правовая база формировалась «с колес», люди работали бесплатно. И здесь можно говорить о личной воле руководителя фонда и его команды.

Без воли не было бы и продолжения. Стояли задачи создать устойчивую систему обеспечения уже по десят-

Финансовой базой стал «налог на богатство». Небольшое повышение НДФЛ принесло радость и надежду тысячам семей



Указ о создании фонда «Круг добра» для поддержки детей с тяжелыми, жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными)



«Я был и остаюсь священником и на любую задачу смотрю через эту призму»

кам нозологий, вводить новые виды помощи. А с 2023 года к этому добавились пациенты из перечня «Высокозатратных нозологий» – порядка 16 тысяч детей. Появляется сложная информационная система, добавляются все новые рабочие группы. Идет коммуникация с десятками экспертов, пациентскими сообществами. Вся эта огромная нагрузка – на фоне того, что все должно быть вовремя, качественно, по закону.

Здесь нельзя не сказать о фигуре Александра Евгеньевича Ткаченко, руководителя фонда. Поначалу, не будем скрывать, в медицинской отрасли звучали сомнения, справится ли он, да еще и без опыта в орфанной отрасли, с управлением этим кораблем. Но для управления кораблем необходимы были, очевидно, больше опыт менеджера, человека с образованием и практикой организатора здравоохранения, а еще «равноудаленность» от различных центров влияния.

О стремлении к объективной позиции говорит ряд резонансных заявлений руководителя фонда: однажды он даже пригрозил, что обратится в прокуратуру... Был у него к тому времени и опыт участия в знаковых событиях, больших новых проектах. Например, участвовал в возвращении в Россию чудотворной Тихвинской иконы Божией Матери, возрождении Морского храма в Кронштадте. А в 2003 году инициировал создание детского хосписа при Санкт-Петербургской епархии и смог реализовать и масштабировать проект. Разрабатывал документы по паллиативной помощи. В 2007 году у идеи появился новый дом: правительство Санкт-Петербурга выделило под хоспис здание бывшего Николаевского сиротского пансиона на территории парка «Куракина Дача», затем появился и второй стационар, дело пошло.

Интеллектуальным контуром и мышечной силой, то есть знаниями

и консультантами-практиками нового фонда, становятся эксперты из разных областей медицины, которые находятся как внутри фонда, так и вовне, работают в режиме консультаций, рабочих групп. Показательно, что в 2023 году состав экспертов внутри фонда укрепляется – в результате в состав экспертного совета фонда приходят представители ключевых российских медицинских учреждений.

МОДЕЛИРОВАНИЕ

Фонд не ограничился распределением финансовой помощи по лекарственной терапии. Во-первых, число позиций (нозологий, препаратов) постоянно растет. Второе: добавляются медицинские услуги. Третье: медицинские изделия. Четвертое: разные направления помощи. Часто это то, что не имеет готового стандартного решения. Например, нужно сокращать сроки поставки, соблюдать процедуры разрешений, согласований, противостоять задержкам из-за логистики, суметь вписать новое решение в существующие нормативные документы – быть рядом с процессом корректировки нормативно-правовой базы. И в этом смысле фонд стал, по сути, проектным офисом: он впускает и проверяет инициативы, запускает пилоты, вместе с партнерами помогает появиться нормативному алгоритму, создает инструменты – информационные, организационные, коммуникационные, которые помогают новому проекту состояться. Лучшие практики имеют шанс стать если не новыми стандартами, то опытом для других.

РАБОТА ПРО СМЫСЛ

В одном из первых интервью Александр Ткаченко сказал: «Президент создал все возможности, чтобы многие дети с тяжелыми, жизнеугрожающими, в том числе орфанными, болезнями получили помощь. Для всех нас это не какая-то дополнительная нагрузка, а благородная миссия – исторический шанс изменить ситуацию к лучшему. Для этого мы получили все необходи-

мые административные и финансовые ресурсы – и обязаны помочь людям».

Быть может, именно такое отношение к делу – то главное, что помогало и помогает команде фонда открывать закрытые двери и нести груз, который иногда, возможно, очень нелегко. И усилия стоили того! «Для многих детей вернулось детство. И, наверное, самое трогательное, что 1 сентября многие дети смогли пойти в школу. Без тех лекарств, которые покупал фонд, для них это было просто невозможно... И самое главное, что мы спасаем жизни: если бы не фонд, такое количество детей не смогли бы помощь получить нигде в другом месте», – сказал спустя два года отец Александр на встрече с президентом.

Одна из мам однажды рассказала нашему журналу: «Благодаря “Кругу добра” нас чиновники в регионах стали слушать, нам стали отвечать». Да, право на помощь – это важно. А многие родители ведь очень ждут еще и этого – права на уважение.

«Здесь важно посмотреть с позиции смысла, – сказал Александр Евгеньевич в одном интервью. – Жизнь наполняется смыслом, когда ты можешь быть полезен для других людей. Какой бы ни была масштаб задачи, какой бы ни была ее сложность, важно, чтобы у нее была конкретная цель, которая поможет изменить жизнь других людей к лучшему. В принципе, это задача любого священнического служения, будь то связано с помощью семье на приходе, волонтерская деятельность, строительство хосписа, деятельность в Общественной палате... Я был и остаюсь священником и на любую задачу смотрю через эту призму. Поэтому работа в фонде “Круг добра” для меня – не про легче или труднее, а про смысл, про продолжение моего священнического служения».

Текст: Елена Завьялова

Фонд стал проектным офисом, который запустил много новых направлений поддержки

У детей появился шанс полноценно жить, а родители почувствовали: их слышат и уважают

Состав Экспертного совета фонда «Круг добра»



Новый состав Экспертного совета фонда «Круг добра», с учетом изменений на основании распоряжения правительства РФ от 6 июня 2023 г. № 1471-р

Фонд рос не в тепличных условиях. Помогли волевые качества команды, управленческий опыт руководителя, «мускулы» экспертного сообщества

Румянцев Александр Григорьевич, председатель Экспертного совета президент ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Министерства здравоохранения РФ, главный внештатный специалист – детский онколог-гематолог

Алексеева Екатерина Иосифовна, заведующая радиологическим отделением ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения РФ, директор Клинического института детского здоровья им. Н. Ф. Филатова ФГАУ ВО Первый МГМУ им. И. М. Сеченова Министерства здравоохранения РФ, президент Ассоциации детских ревматологов РФ, главный внештатный детский специалист-ревматолог Министерства здравоохранения РФ

Бартош Екатерина Борисовна, исполнительный директор Благотворительного фонда Константина Хабенского

Безлепкина Ольга Борисовна, заместитель директора ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения РФ – директор Института детской эндокринологии ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения РФ

Виссарионов Сергей Валентинович, директор ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской травматологии и ортопедии им. Г. И. Турнера» Министерства здравоохранения РФ

Варфоломеева Светлана Рафаэлевна, директор Научно-иссле-

дательского института детской онкологии и гематологии ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр онкологии имени Н. Н. Блохина» Министерства здравоохранения РФ

Влодавец Дмитрий Владимирович, руководитель Центра нервно-мышечной патологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н. И. Пирогова» Министерства здравоохранения РФ

Германенко Ольга Юрьевна, директор благотворительного фонда помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семья СМА»

Горев Валерий Викторович, главный врач ГБУЗ города Москвы «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», главный внештатный специалист-неонатолог департамента здравоохранения города Москвы

Гремякова Ольга Ивановна, учредитель благотворительного фонда развития системной помощи пациентам с миодистрофией Дюшенна «Гордей»

Драпкина Оксана Михайловна, член Общественной палаты РФ, президент общероссийской общественной организации «Российское общество профилактики неинфекционных заболеваний»

Жулев Юрий Александрович, сопредседатель Всероссийского союза общественных объединений пациентов

Иванов Дмитрий Олегович, ректор ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический

медицинский университет» Министерства здравоохранения РФ, главный внештатный специалист-неонатолог Министерства здравоохранения РФ

Карачунский Александр Исаакович, директор Института онкологии, радиологии и ядерной медицины ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Министерства здравоохранения РФ

Ким Алексей Иванович, заместитель директора по лечебной работе с детьми грудного и раннего возраста Института кардиологии имени В. И. Бураковского ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр сердечно-сосудистой хирургии имени А. Н. Бакулева» Министерства здравоохранения РФ

Ковтун Ольга Петровна, ректор ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения РФ, главный внештатный специалист-педиатр Министерства здравоохранения РФ в Уральском федеральном округе

Кондратьева Елена Ивановна, заведующая научно-клиническим отделом муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова»

Круглый Владимир Игоревич, сенатор РФ, член комитета Совета Федерации по социальной политике

Кузенкова Людмила Михайловна, руководитель отдела ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения РФ

Куцев Сергей Иванович, главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения РФ

Максимкина Елена Анатольевна, директор ФКУ «Федеральный центр планирования и организации лекарственного обеспечения граждан» Министерства здравоохранения РФ

Митиш Валерий Афанасьевич, директор ГБУЗ города Москвы «Научно-исследовательский институт неотложной детской хирургии и травматологии» департамента здравоохранения города Москвы

Мовсесян Рубен Рудольфович, заведующий отделением кардиохирургии Санкт-Петербургского ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий»

Одинаева Нисо Джумаевна, главный внештатный педиатр министерства здравоохранения Московской области

Османов Исмаил Магомедович, главный врач ГБУЗ города Москвы «Детская городская клиническая больница имени З. А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы»

Печатникова Наталья Леонидовна, руководитель Центра орфанных и других редких заболеваний ГБУЗ города Москвы «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы»

Ткаченко Александр Евгеньевич, председатель правления Фонда поддержки детей с тяжелыми, жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»

Фисенко Андрей Петрович, директор ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения РФ

3 ФЕВРАЛЯ 2021 ГОДА СОСТОЯЛОСЬ ПЕРВОЕ ЗАСЕДАНИЕ ЭКСПЕРТНОГО СОВЕТА ФОНДА. ЕГО РЕШЕНИЯ:

- 1 спинальная мышечная атрофия включена в перечень заболеваний, с которыми будет работать фонд
- 2 препараты для СМА вошли в перечень лекарств для закупки фондом
- 3 всех детей с генетически подтвержденным диагнозом СМА включили в перечень

БУДУЩЕЕ, КОТОРОЕ НАСТУПИЛО

Решать вопросы там, где готовых ответов нет



ФОНД ПОДДЕРЖКИ ДЕТЕЙ С ТЯЖЕЛЫМИ
ЖИЗНЕУТРОЖАЮЩИМИ И ХРОНИЧЕСКИМИ
ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, В ТОМ ЧИСЛЕ РЕДКИМИ
ОРГАНИЧЕСКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

На заре создания «Круга добра» его руководитель Александр Ткаченко в одном из интервью уклончиво и дипломатично ответил на вопрос о будущем фонда. Ответ мы узнали сами через два года, ведь будущее уже наступило

Т

Тогда же он ответил на вопрос о будущем так: «Мы впервые создаем подобную форму помощи тяжелобольным детям. Нам нужно решить первичные задачи: как можно быстрее обеспечить первых пациентов лекарствами и выстроить систему, которая будет работать без сбоев. Когда мы справимся с этим, сможем оценить результаты. Тогда я буду готов говорить о долгосрочных перспективах». В этом выпуске журнала мы попробовали суммировать главное из сделанного фондом за прошедшие два года. Чем он стал?

НАУЧИЛИСЬ РАБОТАТЬ С ДОРОГИМИ НЕЗАРЕГИСТРИРОВАННЫМИ ПРЕПАРАТАМИ

Первым, что фонд освоил на «пятерку», стала работа с незарегистрированными препаратами. Изначально это обозначалось как одна из первых задач – стать дополнительным механизмом, помочь семьям с маленькими пациентами бесперебойно получать эффективные инновационные препараты, которые пока не получили регистрации в России. Нужно сказать, что прежде это было огромной проблемой для семей. Схемы законного получения

таких препаратов сложны, имеют много процедур. Кроме того, часто это очень дорогие лекарства, которые обычной семье не по карману. Сегодня, по сообщениям фонда, надежды связывают с ожидаемым появлением российских препаратов – инновационных и эффективных. По ряду терапий отечественные разработчики уже перешли к клиническим исследованиям.

ГОТОВЯТСЯ ВСТРЕТИТЬ НОВИЧКОВ

В июне 2023 года фонд оказывает лекарственную помощь уже по 72 заболеваниям и по медицинским услугам. Число благополучателей – свыше 7000 человек. Рост помощи можно проиллюстрировать финансовыми показателями: в 2021 году контрактов на приобретение лекарственных препаратов и медицинских изделий было заключено на 31 млрд рублей, в следующем – на 61 млрд. В 2023 году, как сообщается, в целом контрактов заключено на 171 млрд рублей.

Эксперты прогнозируют, что к концу 2023 года перечень заболеваний, по которым приходит та или иная помощь, может вырасти до 100 наи-

>7000 – столько детей получают помощь от фонда

123 млрд рублей – на такую сумму заключены контракты для помощи пациентам с тяжелыми, опасными болезнями

Эксперты прогнозируют, что скоро число заболеваний, по которым помогают пациентам, достигнет сотни

менований. Руководство фонда не скрывает, что фонд может принять на попечение часть пациентов из так называемого списка «17/24». Сейчас это на плечах регионов, но, по словам Александра Ткаченко, есть «прямое поручение президента рассмотреть заболевания, для терапии которых лекарственные препараты закупаются регионами не в полной мере». Анализ проведен, и фонд заявил, что готов принять новичков, вносятся изменения в нормативно-правовую базу. «Было уже несколько совещаний у министра здравоохранения, соответствующие поручения об изменении нормативных актов даны, – говорит Александр Ткаченко. – Я думаю, вопрос в ближайшее время будет решен».

Помимо дорогих лекарственных препаратов детям начинают оплачивать медицинские услуги и важное для терапии оборудование. Список такой помощи расширяется, и это спасение жизни.

РЕАБИЛИТАЦИЯ

Еще одна новелла – помощь по реабилитации. 30 мая 2023 года экспертный совет фонда «Круг добра» одобрил первые заявки на приобретение уже и реабилитационного оборудования для детей – на параподиумы. Это дорогие приспособления для поддержания тела в вертикальном состоянии и для передвижения.

Как и по другим новым направлениям, начали с пилотного проекта в Калужской области. В пилот попали заболевания с тяжелыми поражениями нервно-мышечной системы: спинальная мышечная атрофия, болезнь Помпе, миодистрофия Дюшенна/Беккера, нейрофиброматоз 1-го типа, врожденный сколиоз на фоне нарушения сегментации боковых поверхностей тел позвонков и синостоза ребер. Уже утверждены категории детей с нарушением двигательных функций, которым показано назначе-

ние динамического параподиума. И снова мы видим быстрый старт. Впервые публично о возможности помощи по реабилитации со стороны фонда начали говорить в 2022 году. В декабре президент Владимир Путин на заседании Совета по стратегическому развитию и национальным проектам дал ему зеленый свет: у детей с орфанными заболеваниями должна быть возможность не только получать лечение, но и проходить восстановление. На базе фонда заработала рабочая группа реабилитологов, в Общественной палате России проводили консультации и встречи с пациентскими организациями, профильными благотворительными фондами.

«Это новый мандат фонда» – так назвал новое направление Александр Ткаченко. В планах – проработать вопросы, как будут приниматься решения, по какому принципу станут дополняться существующие государственные программы реабилитации, как взаимодействовать с Минтруда, органами социальной защиты, в чьей собственности будет реабилитационное оборудование.

ПОМОЩЬ ВЗРОСЛЕЕТ

Орфанное сообщество не первый год бьет в набат о проблемах при получении терапии взрослыми пациентами, потому примечательно, что первые подвижки в этом направлении сделаны тоже «Кругом добра». При чем тут детский фонд? Первый прецедент помощи при переходе во взрослую сеть касается взрослеющих подопечных «Круга добра». По сути, фонд тестирует алгоритм перехода для других взрослых.

Первым шагом стало увеличение предельного возраста оказания помощи с 18 до 19 лет. Этого времени региону должно хватить, чтобы принять решение по препаратам, сформировать заявку, предусмотреть средства в бюджете. Кроме того, фонд продвигает интересы будущего взрослого: когда

подопечному исполняется 17 лет, «Круг добра» уведомляет власти региона, что скоро на их попечение поступит взрослый пациент. Тема взрослых пациентов включается и в соглашения, которые фонд подписывает с регионами.

СРОКИ И ЗАПАСЫ

Этому фонд уделяет приоритетное внимание с начала своего создания, ведь поставка препарата – это определенная бюрократическая процедура, требующая времени. А последние события добавили всей фармацевтике проблемы логистики, иногда не находится поставщиков по аукциону. Значит, с одной стороны, нужно ускорение процедур, с другой – необходим резерв.

Показательно, что первой в перечне заболеваний появляется тяжелая, быстро прогрессирующая болезнь «спинальная мышечная атрофия» (СМА). И одним из примеров по уменьшению сроков поставки препарата становится сокращение сроков именно по препаратам для детей со СМА. Уже в 2021 году фонд сообщил, что за счет взаимодействия с фармкомпанией, производящей препарат, удалось в два раза, до 25 дней, сократить этот срок – от установления диагноза до получения препарата. Этот опыт тоже становится своего рода методикой – алгоритмом, который предлагают и другим фармкомпаниям.

Что касается формирования запасов препаратов, то вопрос поднимался тоже с первых месяцев работы, ведь «Кругу добра» часто приходится работать с незарегистрированными препаратами, а значит, нужно по каждому пациенту получать разрешение на ввоз, что неудобно, а иногда и критично для терапии.

В 2022 году актуальность вопроса заострилась логистическими сбоями на рынке фармпродукции. В фонде,

Фонд стал не «котилкой-распределителем», а рачительным предприятием, которое заботится о самых разных вопросах

по словам Александра Ткаченко, формирование запасов считают крайне важным, «потому что препаратов, которые требуют незамедлительного применения, в перечне фонда несколько».

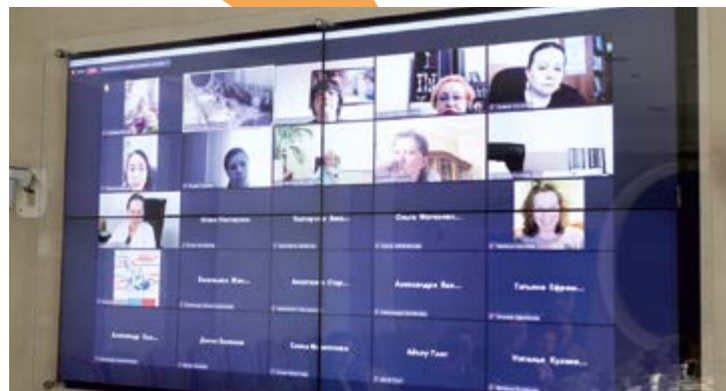
В результате фонд добивается разрешения формировать запасы незарегистрированных лекарственных препаратов. В 2023 году уже обсуждался механизм формирования резервов: соответствующий главный внештатный специалист Минздрава получает информацию от регионов о прогнозе потребности, вносит заявку на экспертный совет фонда, по этой потребности формируется запас. А выдается препарат, когда одобрена заявка для конкретного пациента. Реализация начинания в процессе, вносятся изменения в нормативно-правовые документы.

СНИЖЕНИЕ ЦЕНЫ

Фонд уже с момента своего создания не являлся формальным передатчиком финансов для закупки препаратов. В действиях «Круга добра» изначально можно видеть логику действий скорее рачительного предприятия, которое заботится о самых разных вопросах – расширять номенклатуру услуг, все делать в срок и понимать запросы своих подопечных. В логику рационального хозяйствования укладывается и работа по ценам. По данным фонда, благодаря помощи Федеральной антимонопольной службы, которая участвовала в переговорах с производителями и поставщиками препаратов, удалось сэкономить свыше 10 млрд рублей за счет снижения цен. Накупаемые незарегистри-

Первыми помощь по реабилитации начали получать пациенты с тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями

Чтобы избежать срывов поставки препаратов, фонд добился разрешения формировать запасы



сотрудничества с пациентскими организациями, профильными фондами. Еще одной новой традицией стали встречи «Клуба друзей», куда входит уже порядка 30 НКО, пациентских объединений и благотворительных фондов. Общественные организации выступают в том числе советчиками по нужным видам помощи, предлагают новые вопросы для рассмотрения на экспертном совете.

КОМПЛАЕНС

При больших объемах работы и разнообразии процессов при запуске новых проектов и процессов любому фонду и особенно фонду, который работает с бюджетными деньгами, важно избегать рисков: не нарушить законодательство, следовать подзаконным актам, правилам надзорных органов и т. д. И фонд заключает соглашение о сотрудничестве с национальной ассоциацией «Комплаенс». По словам Александра Ткаченко, от этого партнерства он ожидает появления готовой модели, которая минимизирует риски нарушения законодательства, снижения репутационных потерь и в целом получения опыта по устойчивому развитию некоммерческого сектора. «Наша щепетильность в обращении с народным бюджетом подтверждена проверками контрольно-ревизионного управления Казначейства и контрольного управления президента России. Но мы и дальше развиваем прозрачность и открытость фонда, – пояснил Александр Ткаченко. – Результатом должны стать дополнительные рекомендации и консультационная поддержка в процессе разработки административных политик, совершенствование алгоритмов взаимодействия с контрагентами».

ИНФОРМАЦИОННЫЕ СИСТЕМЫ

В фонде запущены цифровая платформа данных, электронный документооборот. Без «цифры», понятно, и не могло быть там, где идет работа с большим количеством благополуча-

телей, данных, документов, сроками, необходимостью контроля всех процедур. Но, пожалуй, самый интересный результат – родители (законные представители) пациентов получили возможность сами участвовать в подаче заявления на лекарственный препарат, следить за ходом процесса. Теперь они могут сами подать заявление через сайт госуслуг, информация мгновенно поступит в регион проживания. Далее система позволяет в режиме онлайн следить за всеми этапами вплоть до начала терапии. Это особенно удобно для жителей отдаленных территорий. Чтобы было проще в этом разобраться, для пользователей разработали специальное пошаговое руководство. Все это не только делает процессы прозрачными, но и снижает тревогу родителей, будет ли у них лекарство.

РИСКИ И СТРАТЕГИЯ

Неизбежно фонд работает и с различными критичными ситуациями. Например, в 2022 году из-за санкций начались сбои в логистике, возникли риски ухода некоторых препаратов с рынка, и фонд обратился к фармкомпаниям, инициируя оперативное, без дополнительных согласований заключение контрактов на будущие поставки. Идут интенсивные консультации, переговоры, чтобы заключить долгосрочные контракты до середины будущего года.

Вот лишь одно из публичных заявлений того времени. «Понимаем всю сложность ситуации на фармацевтическом рынке, в данном случае просим вас проявить социальную ответственность и учесть социальную значимость данного вопроса и остроту беспокойности семей, затронутых проблемой тяжелого заболевания ребенка, – обращается Александр Ткаченко к представителям фармкомпаний. – Дети – одна из самых уязвимых групп, для них важны непрерывность терапии и стабильность поставок лекарственных препаратов. Это, без преувеличения, вопрос жизни».



Сегодня, когда наиболее острые ситуации остались позади, а количество терапий, медицинских услуг, оборудования возрастает, фонд говорит уже о необходимости выработать стратегию. Эту задачу Александр Ткаченко заявил в июне 2023 года на V Всероссийском научно-практическом конгрессе «Орфанные болезни». И это уже о создании устойчивой, осознанно развивающейся модели. Не «неотложка», а структура с продуманным пакетом задач.

Впрочем, уже сегодня сделанное можно анализировать и брать на вооружение. На наш взгляд, фонд вышел за пределы задачи просто системы по обеспечению лекарственной терапией. Вместе со специалистами, экспертным сообществом инициировано много разных проектов, созданы алгоритмы, которые могут брать на вооружение НКО, организаторы медицины, – какие партнерства и как развивать, что предпринять в форс-мажорных обстоятельствах, как поддерживать открытость и прозрачность для пациентов и экспертов. В сущности, будущее фонда оказалось социальной и экономической технологией – быть и оставаться добрым в области с очень трудными вопросами. ▣

Советниками стали пациентские организации. Они дают обратную связь по острым вопросам, как их можно решить

Теперь семья пациента может сама подать заявление на поставку препарата через сайт госуслуг, информация мгновенно будет получена властями региона, где он живет

рованные препараты они были снижены на 49%. Сэкономленные средства направляются дополнительно на закупку препаратов и медицинских изделий.

ПАРТНЕРСТВО

Отладка всех многочисленных и сложных процессов просто не может не опираться на партнерство.

ГУБЕРНАТОРЫ И РЕГИОНАЛЬНЫЕ МИНЗДРАВЫ

Практически сразу «Круг добра» собрал и обнародовал для семей пациентов и других участников процесса контакты местных чиновников, ответственных за подготовку документации, появились уполномоченные фонда в регионах. С 2023 года началось заключение соглашений: Калужская, Московская, Свердловская области, ЯНАО и др. Такие партнерства помогают отладить сроки, маршруты, поставки препарата. С 2023 года это касается и новорожденных, болезнь у которых выявили еще в роддоме в рамках неонатального скрининга и которых нужно быстро начать лечить.

Сегодня от пациентских активистов приходится нередко слышать: благодаря «Кругу добра» о нас узнали – нас слышат, отвечают на наши вопросы. И это, конечно, один из результатов вездливой работы с регионами.

АКТИВНЫЕ ПАЦИЕНТЫ

Обратная связь от благополучателя – это результат соглашений и живого

10 млрд рублей составила экономия на закупке лекарственных препаратов за счет переговоров. Эти средства пойдут на помощь другим пациентам

ПЕРЕЧЕНЬ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ПО КОТОРЫМ ОКАЗЫВАЕТСЯ ПОМОЩЬ

1	Спинальная мышечная атрофия	03.02.2021
2	Болезнь Помпе	16.02.2021
3	Семейная средиземноморская лихорадка	03.03.2021
4	Криопирин-ассоциированный периодический синдром	03.03.2021
5	Периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухоли	03.03.2021
6	Гипофосфатазия	01.04.2021
7	Мукополисахаридоз IVA	01.04.2021
8	Нейробластома	22.04.2021
9	Миодистрофия Дюшенна – Беккера	22.04.2021
10	Муковисцидоз в соответствии с утвержденными категориями	13.05.2021
11	Синдром короткой кишки	04.06.2021
12	Туберозный склероз	10.06.2021
13	Сахарный диабет 1-го типа (дети от 0 до 4 лет)	10.06.2021
14	Нейрональный цероидный липофусциноз 2-го типа	24.06.2021
15	Первичная гипероксалурия I типа	24.06.2021
16	Острый лимфобластный лейкоз. Острый миелобластный лейкоз. Т-лимфобластная лимфома. Первичный иммунодефицит	01.07.2021
17	Буллезный эпидермолиз	22.07.2021
18	Дефицит лизосомной кислой липазы	22.07.2021
19	Наследственная дистрофия сетчатки, вызванная биаллельными мутациями в гене RPE65. Формы заболевания: врожденный амавроз Лебера (2-й тип), пигментный ретинит (20-й тип)	29.07.2021

20	Врожденные нарушения синтеза желчных кислот (НСЖК). Когорта детей: дети с клиническими проявлениями синдрома холестаза и молекулярно-генетическим подтверждением врожденного нарушения синтеза желчных кислот	26.08.2021
21	Нейрофиброматоз 1 типа	02.09.2021
22	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонаткиназы (HIDS/MKD)	02.09.2021
23	Нарушение обмена цикла мочевины Формы заболевания: недостаточность NAGS, недостаточность CPS-1, недостаточность OTC (E72.4), цитруллинемия 1-го типа, аргининянтарная ацидурия, аргининемия, синдром ННН (гипераммониемия, гиперорнитинемия, гомоциструлинурия), цитруллинемия 2-го типа, лизинурическая непереносимость белка	02.09.2021
24	Липодистрофия	23.09.2021
25	Гомозиготная семейная гиперхолестеринемия	23.09.2021
26	X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит	23.09.2021
27	Злокачественные заболевания новообразования с транслокацией гена NTRK	23.09.2021
28	Альфа-маннозидоз	30.09.2021
29	Фенилкетонурия	30.09.2021
30	Цистиноз	30.09.2021
31	Пропионовая ацидемия	30.09.2021
32	Изовалериановая ацидемия	30.09.2021
33	Метилмалоновая ацидемия	30.09.2021
34	Синдром удлиненного интервала QT	30.09.2021
35	Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия	30.09.2021
36	Нарушение бета-окисления жирных кислот	30.09.2021

37	Синдром Драве	07.10.2021
38	Легочная артериальная гипертензия, ассоциированная	07.10.2021
39	Гомоцистинурия. Формы заболевания: пиридоксин нечувствительная (резистентная) форма, недостаточность 5,10 – метилентетрагидрофолат редуктазы (MTHFR), нарушение обмена кобаламина	07.10.2021
40	Ахондроплазия	07.10.2021
41	Наследственный ангионевротический отек	07.10.2021
42	Хроническая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия	07.10.2021
43	Центральный гиповентиляционный синдром (синдром проклятия Ундины)	21.10.2021
44	Первичные иммунодефициты с дефицитом антителообразования	28.10.2021
45	РОННАD-синдром	17.02.2022
46	Синдром Алажилля	24.02.2022
47	Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия	24.02.2022
48	Врожденная недостаточность аденозиндезаминазы (АДА-ТКИН)	24.02.2022
49	Остеосаркома	17.03.2022
50	Саркома Юинга	17.03.2022
51	Рабдомиосаркома	17.03.2022
52	Недифференцированные саркомы	17.03.2022
53	Нейротрофический кератит	21.04.2022
54	Синдром Пьера Робена	23.06.2022
55	Наследственный дефицит фактора свертывания крови XIII	23.06.2022
56	ALK-позитивные опухоли	09.06.2022

57	Кожно-скелетный синдром с гипофосфатемией	29.09.2022
58	Врожденный сколиоз на фоне нарушения сегментации боковых поверхностей тел позвонков и синостоза ребер	13.10.2022
59	Болезнь Ниманна – Пика	17.11.2022
60	Атрезия наружного слухового прохода	26.01.2023
61	Микротия ушной раковины	26.01.2023
62	Синдромы врожденной костномозговой недостаточности	02.03.2023
63	Гемоглобинопатии (бета-талассемия и др.)	02.03.2023
64	Приобретенная идиопатическая апластическая анемия	02.03.2023
65	Нарушения обмена глюкозамингликанов	02.03.2023
66	Остеопетроз	02.03.2023
67	PROS – спектр синдромов избыточного роста, ассоциированных с мутацией PIK3CA	02.03.2023
68	Хронический гепатит С	02.03.2023
69	Синдром гипоплазии левых отделов сердца	16.03.2023
70	Отхождение левой коронарной артерии от легочного ствола Q24.5. Состояния после операций коррекции врожденных пороков сердца, при которых проводятся хирургические манипуляции на коронарных артериях (операция артериального переключения при транспозиции магистральных артерий Q 23.0. Операция Росса при патологии аортального клапана Q25.8)	16.03.2023
71	Миелопатия шейного отдела спинного мозга, осложненная зависимостью от аппарата искусственной вентиляции легких	30.03.2023
72	Юношеский идиопатический сколиоз	11.05.2023

ОКАЗАНИЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ

Острый лимфобластный лейкоз. Острый миелобластный лейкоз. Т-лимфобластная лимфома. Первичный иммунодефицит	Медицинская помощь с применением инновационного метода «Лечение злокачественных заболеваний крови и кроветворных органов и тяжелых незлокачественных болезней крови и врожденных иммунодефицитов на платформе высокодозной химиотерапии, трансплантации аллогенных TCRαβ-деплетированных гемопоэтических предшественников и персонализированной терапии генно-инженерными препаратами»	01.07.2021
Острый лимфобластный лейкоз. Острый миелобластный лейкоз. Т-лимфобластная лимфома. Первичный иммунодефицит. Врожденная недостаточность аденозиндезаминазы (АДА-ТКИН)	Медицинская помощь в поиске, активации и доставке костного мозга и периферических гемопоэтических стволовых клеток из зарубежных регистров доноров костного мозга для детей с онкогематологическими, орфанными и другими жизнеугрожающими заболеваниями, нуждающихся в трансплантации костного мозга. Категории детей: с онкогематологическими, орфанными и другими жизнеугрожающими заболеваниями, нуждающихся в трансплантации костного мозга; пациенты, не достигшие 18-летнего возраста; отсутствие совместимого донора в отечественных регистрах, а также отсутствие полностью совместимого родственного донора	01.09.2022
Врожденный сколиоз на фоне нарушения сегментации боковых поверхностей тел позвонков и синостоза ребер	Проведение первичных или этапных операций по разработанной методике с использованием новой изготовленной индивидуальной металлоконструкции. Категории детей: наличие врожденной деформации позвоночника в грудном или груднопоясничном отделах позвоночника в сочетании с деформацией грудной клетки; на фоне нарушения сегментации боковых поверхностей тел позвонков и/или одностороннего синостоза ребер, на фоне множественных односторонних аномалий развития тел позвонков	13.10.2022
Остеосаркома. Саркома Юинга. Рабдомиосаркома. Нездифференцированные саркомы	Оказание медицинской помощи по эндопротезированию с использованием неинвазивных раздвижных эндопротезов по индивидуальному чертежу детям с заболеваниями «Остеосаркома», «Саркома Юинга», «Рабдомиосаркома», «Недифференцированные саркомы»	15.12.2022
Синдром гипоплазии левых отделов сердца	Многокомпонентное хирургическое лечение синдрома гипоплазии левых отделов сердца, включающее широкий спектр инновационных методов в зависимости от анатомических особенностей порока	16.03.2023
Отхождение левой коронарной артерии от легочного ствола Q24.5. Состояния после операций коррекции врожденных пороков сердца, при которых проводятся хирургические манипуляции на коронарных артериях (операция артериального переключения при транспозиции магистральных артерий Q 23.0. Операция Росса при патологии аортального клапана Q25.8)	Комплексное хирургическое лечение патологии коронарных сосудов со снижением сократительной способности миокарда левого желудочка (с фракцией выброса менее 20%) с применением аппаратных методов поддержки (бивентрикулярной стимуляции, ЭКМО и фармакологической поддержки)	16.03.2023
Синдром удлинённого интервала QT (I45.8). Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия (I47.2)	Новый уникальный метод лечения «Видеоассистированная селективная левосторонняя симпатэктомия» (одобрена сроком на 12 календарных месяцев)	30.03.2023
Юношеский идиопатический сколиоз (МКБ 10: M41.1.)	Хирургическая коррекция тяжелых сколиотических деформаций позвоночника у детей с идиопатическим сколиозом с применением технологии активной оптической трехмерной компьютерной навигации (одобрена сроком на 12 календарных месяцев)	11.05.2023

С руководителем экспертного совета фонда Александром Румянцевым, президентом НМИЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева (на фото слева) и председателем попечительского совета фонда, директором ФГБУ «НМИЦ оториноларингологии ФМБА», членом-корреспондентом РАН Николаем Дайхесом



Контакты с ведущими российскими клиниками и специалистами позволяют изучить ситуацию на месте и уточнить повестку работы фонда



Отчеты перед депутатами, выступления в Совете Федерации стали традицией фонда



Информация по перечню заболеваний и медицинских услуг на июль 2023 года. С актуальными данными знакомьтесь на сайте фонда «Круг добра»



Одно из направлений сотрудничества – с диагностами. С главным ведущим специалистом Минздрава РФ по медицинской генетике Сергеем Куцевым (на фото справа)



**Александр
Ткаченко:**

**«ЭТИ ДЕТИ
ЕСТЬ.
И ТОЧКА»**

Короткие ответы
на трудные вопросы

Обычно сложности, щепетильные вопросы остаются за кадром официальных мероприятий. Но через полгода после запуска фонда Александр Ткаченко дал нашему корреспонденту на многие острые вопросы откровенные ответы. Транслируем некоторые эпизоды из этого разговора

О ПЕРВЫХ ШАГАХ

«Мы впервые создаем подобную форму помощи тяжелобольным детям. Нам нужно решить первичные задачи: как можно быстрее обеспечить первых пациентов лекарствами и выстроить систему, которая будет работать без сбоев. Когда мы справимся с этим, сможем оценить результаты. Тогда я буду готов говорить о долгосрочных перспективах. Пока могу сказать о краткосрочных задачах. У нас четко расставлены приоритеты начального этапа. Сначала лекарства. На них мы отработаем весь алгоритм работы фонда: от коммуникации с пациентами и врачами до договоров с поставщиками. Следующими задачами будут организация проведения дорогостоящих операций для детей и обеспечение закупки необходимого для пациентов медицинского оборудования».

О ЗАПУСКЕ

«Фонд уникален по своим задачам: и масштаб его деятельности, и ответственность при принятии решений, работа с бюджетными средствами. В запуске было задействовано очень много федеральных, региональных органов власти, правительство РФ. И за этой фразой огромное множество людей. Все начиналось с их намерения представить, как лучшим образом

реализовать ту новую задачу, которую определил президент.

Инструменты формировались не до, а одновременно с началом деятельности. Фонд начал свою работу с момента выхода указа президента, и вся нормативно-правовая база – постановление правительства и определяющий регламент, порядок принятия решений, порядок закупки, критерии назначений – все это разрабатывалось одновременно с работой экспертов, попечительского совета.

Поскольку это поле деятельности было само по себе новым, постановления правительства выходили уже с учетом практического опыта. То есть инструменты, которые были предложены, это тоже новые инструменты в медицинской помощи. Ведь фонд создавался как дополнительный механизм оказания медицинской помощи. Существуют программа государственных гарантий, учреждения здравоохранения, лекарственные средства приобретаются разными способами – за счет фонда медицинского страхования, федеральных программ. Наша задача была, чтобы этот дополнительный механизм встроился в существующие программы оказания медицинской помощи – не дублировал их, а дополнял».

«Дети – одна из самых уязвимых групп, для них важны непрерывность терапии и стабильность поставок лекарственных препаратов. Это, без преувеличения, вопрос жизни»

«Препараты должны регистрироваться на территории России. Регистрация позволит российским врачам иметь полную информацию о них»

О ДОРОГОВИЗНЕ ЛЕЧЕНИЯ

«Да, я знаю, что есть другие важные программы, финансирующие ремонт, переоборудование и развитие учреждений здравоохранения. Но данный фонд создается для лечения конкретных детей. Эти дети есть. Точка. И есть запрос общества на то, что государство должно их лечить».

О СРОКАХ ПОСТАВКИ ПРЕПАРАТОВ

«Наша основная цель — повысить оперативность поставок лекарственных препаратов и медицинских изделий. На это направлена работа в 2023 году».

КТО МОЖЕТ ИНИЦИИРОВАТЬ ВКЛЮЧЕНИЕ ПРЕПАРАТА И ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПЕРЕЧНИ

«Заявки могут подавать физические лица, пациентские объединения, главные внештатные специалисты, общественные организации. Заявка направляется на подготовку доклада трем федеральным центрам: в Министерство здравоохранения, Росздравнадзор, Центр экспертизы и контроля качества оказания медицинской помощи. В результате собирается заключение и направляется в экспертный совет фонда. Совет и принимает решение о включении заболевания, об определении категорий детей, которым показано лечение предложенным лекарственным препаратом. Этот же совет формирует перечень лекарственных препаратов, а утверждаются они попечительским советом».

О ТРУДНОСТЯХ

«Ситуации бывали разные. Например, очевидно спланированные акции. Обычно, когда появляется заявление о рассмотрении заболевания по включению в перечень фонда, к нему приложено порядка 10–20 обращений. А вот по одной из болезней пришло

около тысячи обращений, написанных как под копирку... Что это? Конечно, организованная кампания, давление.

Или ситуация, когда проводятся переговоры с фармпоставщиком, и мы достигаем значительного снижения цены. Но через несколько дней получаем спланированную акцию в интернете. Или, например, проводим переговоры с одной компанией и достигаем снижения цены почти на 50%, условия по срокам поставки. А через три дня получаем письмо в правительство с подписями 650 человек... Конечно, это давление на фонд и попытки дезавуировать наши действия. А ведь мы их предпринимали через призму государственной позиции».

О НЕЗАРЕГИСТРИРОВАННЫХ ПРЕПАРАТАХ

«Наша позиция была и остается, что препараты должны регистрироваться на территории России. Это требование является одной из важных составляющих переговорного процесса, потому что регистрация препарата позволит российским врачам иметь полную информацию о них, более точные правила назначения, использования. Определит и максимально прозрачную цену, сделает возможной процедуру закупки препарата по 44-му федеральному закону. Мы не раз говорили на площадке Общественной палаты, что, даже если сейчас фонд закупает незарегистрированный препарат, в котором нуждаются дети, это ни в коем случае не снимает с фармкомпаний ответственности зарегистрировать его на территории нашей страны».

КАК ПОЛУЧАЕТСЯ ИНФОРМАЦИЯ О НОВОМ ПРЕПАРАТЕ

«Запрашиваем информацию у Центра экспертизы и контроля качества оказания медицинской помощи (ФГБУ «Центр экспертизы и контроля качества оказания медицинской помощи Минздрава РФ». – Ред.). Он в свою очередь имеет информацию от

«Для меня это вызов и яркий пример “соработничества” государства и общества»

Росздравнадзора и главных внештатных специалистов. Свои заключения должны дать также три федеральных медицинских центра».

О ВЗРОСЛЫХ ПАЦИЕНТАХ

«С первых дней работы мы переживали о том, насколько инвестиции общества в здоровье детей будут сохранены и преумножены».

О «СОРАБОТНИЧЕСТВЕ»

«Уверен, меня назначили не потому, что я священник. А потому, что я был одним из тех, кому довелось поработать над созданием системы помощи тяжело больным детям, у меня есть соответствующий опыт. Согласился я потому, что вижу в этой истории новый этап развития и для себя, и для общества, и для государства. Когда-то я открыл первый детский хоспис. Сегодня такие учреждения создаются во всех регионах, и я понимаю, как они будут работать через 5 и 10 лет. Эта была первая ступень, она пройдена.

Сейчас стоит новая задача, очень сложная, многократно озвученная обществом и сформулированная государством. Для меня это вызов и яркий пример того самого “соработничества” государства и общества, о котором я многократно говорил. И далеко не первый, но яркий и свежий ответ тем, кто постоянно упрекает государство в безразличии к социальным проблемам».

О БЛАГОДАРНОСТИ

«Хочу сказать всем, кто работает по этой теме: президент создал все возможности, чтобы многие дети с тяжелыми, жизнеугрожающими, в том числе орфанными, болезнями получили помощь. Для всех нас это не какая-то дополнительная нагрузка, а благородная миссия – это исторический шанс изменить ситуацию к лучшему. Для этого мы получили все необходимые административные и финансовые ресурсы – и обязаны помочь людям».

Текст: Елена Завьялова



Из интервью для «Белой книги»



Оценки, ожидания, предложения
врачей и пациентов

Появление фонда «Круг добра» стимулировало новые обсуждения в сообществе: что еще необходимо для редких пациентов? Какой должна быть стратегия помощи самого фонда?

Подписание соглашения между фондом «Круг добра» и Всероссийским обществом редких (орфанных) заболеваний



Сотрудничество с пациентскими организациями позволяет получать обратную связь и информацию о самых острых вопросах пациентов

Из последнего – идет дискуссия о применении при работе с дорогими орфанными препаратами риск-шеринга. Механизм риск-шеринга предполагает, что оплачивается только та часть лекарств, которая помогла пациенту. Хотя есть и другие мнения: эффективность препарата, и особенно нового, – дело тонкое. У разных пациентов результаты терапии могут проявляться по-разному и через разное время. Однако многие сходятся в том, что необходимо не только платить за терапию, но и осуществлять мониторинг состояния пациента.

Острой темой является лекарственное обеспечение взрослых пациентов, которым сложно получить терапию в регионах. Прозвучали мнения, что можно еще увеличить «налог на богатство» (подходящий налог на физических лиц с годовыми доходами

свыше 5 млн рублей), чтобы помочь и взрослым. Озвучена идея всех взрослых пациентов с нозологиями, которые включены в «Круг добра», добавить в федеральную программу «Высокозатратные нозологии».

Предлагаем вашему вниманию некоторые мнения экспертов, представителей пациентского сообщества.



Александр Румянцев,
президент ФГБУ
«Национальный медицинский
исследовательский центр
детской гематологии,
онкологии и иммунологии
им. Дмитрия Рогачева»,
д.м.н., академик РАН

«Важное значение имеет МОНИТОРИНГ СОСТОЯНИЯ»

В число благополучателей фонда «Круг добра» включены пациенты уже свыше 70 нозологий, и можно прогнозировать, что к концу 2023 года их будет под 100. За этим стоит большая работа, которая проведена фондом вместе с экспертами, и они работают практически ежедневно. Экспертный совет проводит совещания о выборе заболевания, которое подлежит лечению, а с другой стороны – по выбору технологии, которая является доказательной с точки зрения эффективности лечения пациента.

Еще одно направление работы фонда – обеспечение с 2023 года лекарственными препаратами детей из программы «Высокозатратные нозологии». Это порядка 16 тысяч человек, которые стали получать терапию за счет фонда.

Следующая важная позиция, и по ней тоже работа идет – финансирование за счет фонда пациентов до 19 лет, а не до 18 лет, как было прежде. Этот дополнительный год финансирования предусмотрен, чтобы субъект Федерации, где проживает пациент, смог организовать специальное решение

консилиума и в дальнейшем закупать лекарство. При этом наше федеральное Министерство здравоохранения предложило субъектам Федерации, в которых мало орфанных пациентов, объединить усилия, организовать межведомственные централизованные закупки, что должно удешевить приобретение лекарственных препаратов для взрослых пациентов.

В целом хочу сказать, что два года назад мы даже не могли себе представить, что сможем поднять эту работу, связанную с помощью детям с орфанными заболеваниями. А сейчас уже думаем о том, как отрегулировать ее идеально с точки зрения скорости и доступности получения лекарств и медицинских технологий для детей.

Очевидно, нужны решения и по диагностике. Думаю, что заболевания, которые курирует фонд «Круг добра», со временем должны войти в систему ОМС, чтобы была возможность проведения диагностических исследований.

Важное значение имеет и мониторинг состояния пациентов, которые получают терапию. Надеемся, и решения по мониторингу будут приняты. »

**«Заболевания,
которые курирует
“Круг добра”,
со временем долж-
ны войти в систему
ОМС, чтобы была
возможность
проведения
диагностических
исследований»**

**Пресс-конференция в газете
«Известия»**

«Пациентов **разделили**»

Спинальная мышечная атрофия – одно из самых частых среди редких заболеваний. Ранее неизлечимое, сегодня оно имеет три зарегистрированных на территории РФ лекарственных препарата, однако их стоимость не позволяет семьям самостоятельно оплатить такое лечение (средняя стоимость лечения в год на одного пациента – около 20 миллионов рублей).

СМА не входит ни в одну государственную программу, и наши семьи имеют право на лечение не потому, что есть тяжелое заболевание, а только по факту наличия инвалидности, и оплата такого лечения – задача региона, в котором проживает пациент. Долгие годы получение лечения было трудной задачей для каждой семьи, лекарства приходилось буквально «выгрызать», и зачастую доступ к терапии требовал многомесячной борьбы, помощи юристов и судов с регионами, которые просто не справлялись с вопросами обеспечения лечения из-за стоимости препаратов и большого количества пациентов, для которых такое лечение требовалось. И вот с созданием фонда «Круг добра» жизнь детей, живущих со СМА, и их семей радикально изменилась: фонд взял на себя обеспечение их лекарственными препаратами. Сегодня он обеспечивает более тысячи детей со СМА до 19 лет дорогостоящими лекарственными препаратами во всех российских регионах. Однако парадоксальным образом появление фонда спровоцировало разделение пациентов на две неравные группы внутри одной нозологии – по доступу к лечению. За бортом остались те, кто много лет сражался с коварной болезнью, – наши взрослые. Сегодня их более 385 человек на всю страну, и вопрос их гарантированного бесперебойного и своевременного лечения до сих пор не решен. Вопрос лекарственного обеспечения лю-

дей со СМА и сейчас один из самых острых. По-прежнему они (но теперь уже наши взрослые) вынуждены выбивать лечение, назначенное им по жизненным показаниям, через суды. Анализ судебных кейсов последних двух лет показывает, что практически половина всех судов в области редких заболеваний – это суды по СМА по зарегистрированным лекарственным препаратам.

Другая половина – это в большинстве своем суды по препаратам, незарегистрированным в России. Возникает вопрос: почему граждане страны вынуждены судиться за право лечения зарегистрированными препаратами, более того – за те, которые включены в перечень ЖВНЛП? Ответа у меня нет. Но очевидно, что вопрос требует внимания законодательной и исполнительной власти и принятия дальнейших решений.

Я убеждена, что полностью решить вопрос лекарственного обеспечения больных СМА (и детей, и взрослых) возможно, только включив спинальную мышечную атрофию в действующие государственные программы и четко закрепив полномочия (а за полномочиями и источник финансирования) по лекарственному обеспечению этой группы пациентов. На сегодня оптимальным решением нам видится последовательное расширение федеральной программы ВЗН (высокозатратные нозологии) с включением в нее СМА как редкого заболевания с наиболее многочисленной когортой взрослых пациентов, а в последующем и других заболеваний. Очень хочется надеяться, что помимо развития программ помощи фонда «Круг добра» в системе найдется место и решению проблем взрослых пациентов, которые сегодня оказываются в уязвимом положении. »

Текст: Тамара Амелина



Ольга Германенко,
директор
благотворительного
фонда «Семья СМА», член
экспертного совета фонда
«Круг добра»



Неля Погосян, заместитель председателя правления Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний

«Они остро нуждаются в продолжении терапии и без перерывов»

его появления, включая незарегистрированные препараты, перешли под опеку фонда. Еще два-три года назад мы об этом даже не могли мечтать, произошло чудо!

Такую помощь трудно переоценить, ведь многие редкие заболевания не терпят отлагательств в лечении. Есть такие, по которым после диагностики терапия должна быть начата в считанные дни – иначе здоровье может необратимо пострадать. Болезнь Помпе, нарушения цикла мочевины, органические ацидурии, дефицит лизосомной кислой липазы, гипофосфатазия, гипофосфатемический рахит, фосфат-диабет – эти заболевания поддаются терапии, но прежде пациенты имели мало шансов ее получать. Большое спасибо фонду, что там умеют услышать нас. Мы понимаем, что невозможно в один момент создать новую модель помощи, которая сразу же безупречно заработает. Но при фонде создано объединение «Круга друзей» «Круга добра», в него вошли практически все пациентские организации. Наше Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний подписало договор о сотрудничестве в числе первых.

Мы встречаемся в фонде и отмечаем, что неудобно, неправильно или проседает. И нас слышат: на замечания и предложения фонд обращает внимание и со временем старается решить вопросы в интересах пациентов. Мы очень благодарны за такую хорошую обратную связь. Полезны мероприятия в регионах, которые учат взаимодействовать с фондом.

Мы ожидаем и новых важных решений. Фонд создан для помощи пациентам до 18 лет, а с 2023 года – до 19 лет. Однако плюс один год не решает вопроса: увы, повзрослевшие пациенты оказываются перед закрытой дверью, им приходится выбивать инвалидность только потому, что бесплатное получение препарата привязано к инвалидности.

Сейчас фонд подписывает соглашения с губернаторами регионов. Это делается в том числе для развития взаимодействия, чтобы в регионах понимали, что у них есть взрослые пациенты с опасными заболеваниями, они остро нуждаются в продолжении терапии и без перерывов. Но ведь какой-то регион может помочь, кому-то труднее, все губернаторы разные. Чтобы у «выпускников» фонда не было таких забот, мы мечтаем, чтобы их перевели для обеспечения терапией в федеральную программу ВЗН. Очень надеемся, что так и произойдет.

Еще одна наша надежда, что фонд подключится к вопросам реабилитации, и эта тема уже обсуждается. Понятно, что лечение орфанного пациента – не только препарат, но и реабилитационные процедуры, оборудование. Очень дорого иногда все это, не все можно получить. А для многих заболеваний еще очень важно бесперебойное снабжение специализированным лечебным питанием. Мы очень надеемся, что постепенно проблем у пациентов будет оставаться все меньше. »

Текст: **Римма Шевченко**

До появления «Круга добра» у нас в России дети имели разные возможности. Более надежно обеспечивались пациенты по федеральной программе ВЗН (высокозатратные нозологии). Хуже было по заболеваниям из так называемого Списка-24 (сейчас в нем 17 заболеваний). Этот перечень финансируют регионы, но они разные, и работала программа не очень хорошо.

Еще были болезни, для которых появлялись препараты, но они не входили ни в один из перечней, законодательно пациенты не были защищены. Да, с нашей помощью они пытались добиться лечения каждый в своем регионе, но не обходилось без походов в суды, прокуратуру – только так некоторые могли получить терапию... А еще ведь есть новые препараты, которые не зарегистрированы в России! Ими пациенты тоже не обеспечивались ни по одной из программ, и получить незарегистрированный препарат – это было что-то из области фантастики. Семьи боролись за них сами, как могли, но шансы равнялись практически нулю.

И вот с появлением фонда «Круг добра» жизнь наших пациентов в корне изменилась. Практически все нозологии, которые на тот момент имели лечение или ожидали

Х-СЦЕПЛЕННЫЙ ДОМИНАНТНЫЙ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ (Х-ГФР) – РЕДКОЕ, ГЕНЕТИЧЕСКОЕ, ХРОНИЧЕСКОЕ, ПРОГРЕССИРУЮЩЕЕ МУЛЬТИСИСТЕМНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ ПОТЕРЕЙ ФОСФАТОВ ПОЧКАМИ^{1,5}

ПОХОЖЕ НА «ОБЫЧНЫЙ» РАХИТ

НО НЕТ ОТВЕТА НА ЛЕЧЕНИЕ



ПОДУМАЙТЕ ОБ Х-ГФР И НАПРАВЬТЕ К СПЕЦИАЛИСТУ*

У Вас есть пациент, который не отвечает на лечение алиментарного рахита? У него могут наблюдаться: прогрессирующие деформации нижних конечностей¹⁻⁵, низкорослость¹⁻⁵, зубочелюстные абсцессы¹⁻⁵, аномалии черепа (вытянутая форма)¹⁻³, боли в костях, суставах или мышцах¹⁻⁴, гипофосфатемия (низкий фосфор в крови)¹⁻⁵

Если это Х-ГФР, для такого ребенка критически важна ранняя постановка диагноза.

Направьте его к специалисту незамедлительно.

*Врачи-специалисты по Х-ГФР: эндокринологи, нефрологи, генетики.

1. Haffner D et al. Nat Rev Nephrol 2019;15:435–455. 2. Beck-Nielsen SS et al. Orphanet J Rare Dis 2019;14:58. 3. Skrinar A et al. J Endocr Soc 2019;3:1321–1334. 4. Lo SH et al. Qual Life Res 2020;29:1883–1893. 5. Carpenter TO et al. J Bone Miner Res 2011;26:1381–1388.

Swixx BioPharma
Современные препараты. Доступны для всех

ООО «Свикс Хэлскеа», 105064, г. Москва, ул. Земляной вал, д. 9
Тел. +7 495 229 06 61
russia.info@swixxbiopharma.com

NM-RU-2023-3-852
Дата одобрения: 04-2023

«В ОРФАННОЙ СФЕРЕ ЗНАЧИМЫ

не только
больше, но и любые
МАЛЫЕ ДАННЫЕ»

Искусственный
интеллект
учится
разыскивать
пациентов
и поддерживать
врачебные
решения



**Наталья
Хорошевская,**
ведущий аналитик
ООО «Семантик Хаб»

«ЦИФРА» В МЕДИЦИНЕ – НЕ РИТЕЙЛ, А БОЛЬШЕ АВИАЦИЯ

Довольно распространена точка зрения, что подавляющая доля инвестиций в цифровое здравоохранение не приносит должного возврата. Одной из ключевых причин проблем такого рода является тот факт, что здравоохранение – очень непростая индустрия, со сложным законодательством, большим числом разнородных участников, различными, иногда противоречащими друг другу интересами и сложной системой взаимодействия между ними. В этой связи цифровизация здравоохранения – также комплексный процесс, который ближе, например, к авиации или атомной промыш-

ленности, чем, скажем, к ритейлу. Что касается сферы орфанных заболеваний, она всегда представляла собой особый вызов даже внутри медицины и фармы. Считается, например, что если у того или иного эксперта, менеджера есть даже существенный опыт работы в фармацевтических компаниях, однако с редкими заболеваниями он не сталкивался, то, с большой вероятностью, он будет абсолютно неуспешен в орфанке. Однако, как ни парадоксально, именно этот совершенно особый характер орфанной отрасли может стать ключом к успешности внедрения в этой области цифровых решений, в частности технологий искусственного интеллекта.

«Каким бы “умным” ИИ ни был, это всегда всего лишь инструмент, особенно в медицине. Задача ИИ – не принятие решения, а поддержка принятия решения»

Цифровая медицина – тема далеко не новая, но по-прежнему горячая. С одной стороны, сейчас, возможно, уже не имеет смысла говорить о цифровой медицине как о чем-то отдельном, потому что вся медицина постепенно становится цифровой. С другой стороны, эффективность digital health до сих пор подвергается сомнению по всему миру



«Именно в орфанной сфере часто, несмотря на сложности и барьеры, наблюдается слаженная работа врачей, пациентов, опекунов, общественных организаций, фармкомпаний»

«Только пациенты и их близкие знают правильные ответы на множество важных вопросов, без учета которых внедрение любых “умных” инструментов может оказаться бесполезным»

САМАЯ «УМНАЯ» МАШИНА НЕ ЗАМЕНИТ ДОКТОРА

Здесь хотелось бы отметить несколько важных принципов, которые тоже уже далеко не новы, но про которые часто забывают при возникновении каждого следующего хайпа, каждой новой волны роста интереса к искусственному интеллекту. Во-первых, каким бы «умным» ни было то или иное приложение (например, есть мнение о том, что ChatGPT уже демонстрирует признаки сильного искусственного интеллекта), это всегда всего лишь инструмент, и искусственный интеллект должен оставаться только инструментом, особенно в медицине. Это коррелирует со следующим принципом: задача ИИ – не принятие решения, а поддержка принятия решения.

Это необходимо учесть и при сертификации интеллектуальных программ в случае их использования в клинической практике. В каком-то смысле ИИ здесь не отличается, например, от аппарата МРТ: снимок лишь помогает врачу поставить диагноз, а финальное решение всегда остается за специалистом. И одно из объяснений – никакое техническое средство (впрочем, как и человек) не способно охватить всю картину мира целиком, а отображает лишь определенную часть реальности. Однако, если тот же аппарат МРТ искажает реальность в той части, в которой он должен ее отображать,

возникают вопросы уже к разработчику, а не к врачу.

Особые требования к решениям на основе ИИ, конечно, актуальны именно в случае использования их в реальной клинической практике. Но если мы смотрим на интеллектуальные программы именно как на средства поддержки принятия решения (по сути, информационно-аналитические инструменты), то это позволяет избежать множества проблем, в том числе в области персональных данных. Например, могут быть разработаны решения, которые выявят недиагностированных пациентов и помогут им с навигацией в диагностике, причем в анонимизированном формате. В частности, у «Семантик Хаб» есть успешные проекты по выявлению даже ультраредких пациентов на основе таких подходов.

ЛУЧШЕ ХОРОШЕГО ВРАЧА ТОЛЬКО ВРАЧ, ПОНИМАЮЩИЙ РАБОТУ ИИ

Еще один важный тезис, который исповедует, например, наша компания, – искусственный интеллект никогда не заменит врача. Однако есть точка зрения, и это высказывание стало уже классическим, что врачи, которые используют искусственный интеллект, заменят врачей, не использующих его. С этим, видимо, трудно поспорить. В целом любой прогресс, любые инструменты часто усугубляют деление той или иной профессиональной аудитории на рядовых операторов и высококвалифицированный персонал. Последний способен не только грамотно использовать эти инструменты, но и ставить задачи их разработчикам. И здесь мы возвращаемся к тому, с чего начали: чтобы внедрение цифровых решений в медицине было успешным, необходимо гармоничное взаимодействие всех стейкхолдеров. В этой части другим терапевтическим областям есть чему поучиться у орфанной индустрии. Именно в орфанной сфере часто, несмотря на все сложности и барьеры, наблюдается

слаженная работа всех вовлеченных сторон – врачей, пациентов, опекунов, пациентских организаций, фармкомпаний.

«ЦИФРЕ» И ПАЦИЕНТУ-ЭКСПЕРТУ ЕСТЬ О ЧЕМ ПОВОГОРИТЬ

Когда мы говорим о принятии решений врачами, мы не должны забывать о важном общемировом тренде – росте интереса к понятию «пациент-эксперт» (есть даже университетские программы, например в Сорбонне, ориентированные на подготовку таких специалистов), к появлению patient decision making. В конце концов цифровые решения, как и любые другие решения в орфанной области, не должны проектироваться без учета голоса пациента.

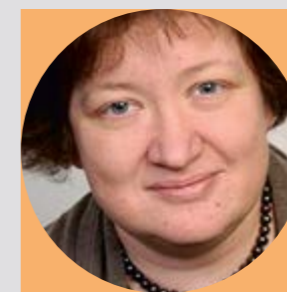
По сути, только пациенты и их близкие знают правильные ответы на множество важных вопросов, без учета которых внедрение любых «умных» инструментов может оказаться бесполезным. Каково бремя заболевания и существующего лечения? Какие проблемы качества жизни являются наиболее острыми? Какие барьеры в области диагностики и лечения самые значимые? Что стоит за выбором той или иной терапевтической «опции»? А за приверженностью или отказом от лечения? Каковы критерии успешности терапии в глазах пациента? Наконец, кому верят пациенты? В частности, кому и почему они готовы доверить свои данные?

ЗАЧЕМ ЦИФРОВОМУ РОБОТУ СОЦИАЛЬНЫЕ СЕТИ

И это далеко не все вопросы. Именно поэтому «Семантик Хаб» видит свою миссию в том, чтобы донести до ключевых игроков индустрии голос пациентов с тяжелыми и прежде всего редкими заболеваниями. С помощью технологий ИИ мы обрабатываем в анонимном формате сообщения пациентов и их близких в социальных сетях и на форумах, чтобы собрать данные об опыте и пути пациентов,

что необходимо для успешного запуска инновационной терапии, для более раннего выявления недиагностированных редких пациентов. Мы верим в то, что эти свидетельства из первых уст являются бесценным источником инсайтов, их значимость как минимум не уступает другим видам данных реальной клинической практики. И они, несомненно, должны быть использованы на благо пациентского сообщества. Особенно это касается редких заболеваний. В орфанной сфере значимы не только большие, но и любые малые данные. »

Текст: *Наталья Гриднева*



Екатерина Захарова, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ», заведующая кафедрой биохимической генетики и НБО ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ», д.м.н.

ИСПОВЕДЬ ИСКУССТВЕННОМУ ИНТЕЛЛЕКТУ ИМЕЕТ РИСКИ

Мы много говорим о скрининге – неонатальном скрининге, обследовании групп риска. Наверное, скоро появится еще один вид исследований – цифровых, с применением искусственного интеллекта, ИИ. Но насколько мы можем дать возможность ИИ вмешиваться в наши персональные данные? Хотим ли позволить ему изучать наши внешние особенности? И так далее. С одной стороны, информационные технологии уже очень помогают при диагностике, например генетических синдромов. Если, скажем, сделать фото пациента и отправить его в программу, которая выдает возможные диагнозы. Такая программа анализирует и сопоставляет данные со

всего мира, из всех источников, постоянно обучается, и точность ее ответов довольно высока. Но существует и риски. Подобные системы должны быть строго защищены. То же касается медицинских данных. Да, прекрасно, если «умный» ИИ проанализирует вашу историю болезни и сопоставит признаки с большими данными, что приведет его к вероятностному диагнозу. Это, очевидно, будет полезная подсказка для врача. Но семье важно помнить: это данные пациента, информация о членах семьи, вашем здоровье, и совершенно недопустимо, чтобы этим могли воспользоваться без вашего разрешения. Конечно, за большими данными и цифровизацией медицины наше будущее, но нужно быть очень осторожными, и правовое регулирование этих вопросов – первое, что нужно делать уже сейчас.

Цифровые инструменты возможно разрабатывать для выявления групп риска и навигации в диагностике

Чудо



для Милы

Изобретение персонального препарата – пока редкость. Смогут ли быстрые решения для одного пациента спасти жизнь других?

По телевизору показывали фильм, зазвучала любимая песня Милы, девочка была в восторге! В это время отец шестилетней Милы держал газету прямо перед ее лицом, однако дочь на помеху перед экраном не отреагировала. В этот момент родители поняли страшное: дочь ослепла...

Что не так с их яркой обаятельной девочкой? Месяц за месяцем тревога родителей росла. Итогом стала постановка диагноза – болезнь Баттена. Это крайне редкое, тяжелое и смертельно опасное генетическое заболевание. Но примерно через год персонально для одной-единственной девочки в мире изобрели лекарственный препарат. Он объединил родителей, доктора-энтузиаста, десятки специалистов и просто добрых людей.

УНИКАЛЬНАЯ МУТАЦИЯ ЗАПУСТИЛА УНИКАЛЬНУЮ ИСТОРИЮ

Обычно разработка лекарства занимает несколько лет, прежде чем дело дойдет (и не всегда доходит!) до клинических испытаний. Но история семьи Джулии Витарелло (Julia Vitarello) и Алека Маковца (Alek Makovec) стала доказательством жизнеспособности концепции прецизионной медицины: разрабатываемый препарат адаптирован к одному-единственному пациенту в мире. Именно так разработали лекарство для Милы – специально для ее уникальной мутации. Спустя девять месяцев после начала терапии родители ребенка и врачи полны надежды.

Начало этой истории было похоже на истории многих других детей мира с редкими малознакомыми диагноза-



ми. Мила была развитым подвижным ребенком. Но в три года мама заметила, что ножка у дочки начала поворачиваться внутрь, а в четыре девочка стала неуклюжей. Куда подевалась координация?

Подозревали аутизм, хотя мама в это не верила, ведь прежде дочка была активной, сметливой, общительной. Когда стала очевидной потеря зрения, поиски диагноза активизировались. Генетическое тестирование показало: у Милы мутация, которая приводит к болезни Баттена.

ДИАГНОСТИКА СТАЛА НАЧАЛОМ ИЗОБРЕТЕНИЯ

У болезни Баттена очень специфическая траектория, и она разруши-

Головокружительный темп изобретения препарата дал толчок к дискуссиям: почему это стало возможным?



Доктор изучил много статей, сотрудничал с регуляторами из FDA, говорил со всеми, кто был готов его слушать, и собрал большую междисциплинарную команду

тельна. Это группа заболеваний, называемых лизосомными болезнями накопления, при которых генетический дефект приводит к дефициту важного метаболического фермента. В итоге накапливаются токсичные белки и липиды в мозге, гибнут нейроны. Для преодоления этого тяжелого недуга разрабатывается терапия. Управление по контролю за продуктами и лекарствами США (Food and Drug Administration) в прошлом году одобрило заменяющий фермент препарат «Бринейра» (Brineura) для лечения одной из форм заболевания. Но ничего доступного для варианта гена Милы *CLN7* не было.

Для родителей способом справиться с мыслями об ужасающем прогнозе дочери были исследования и активная деятельность. Джулия Витарелло основала благотворительную организацию *Mila's Miracle Foundation* и использовала свои навыки специалиста по рекламе и маркетингу, чтобы повысить осведомленность людей о недуге и добиться выделения средств на дальнейшее его изучение. С помощью краудфандингового сайта *GoFundMe*

и других источников удалось собрать почти 3 млн долларов.

Еще в январе 2017 года мама опубликовала в соцсети пост, и он попал в группу матерей и врачей, а через нее к неврологу Тимоти Ю. (Timothy Yu) бостонской детской больницы (Boston Children's Hospital). Она связалась с Витарелло и предложила провести секвенирование всего генома для Милы. Врачи знали, что она унаследовала одну мутацию гена *CLN7* от отца, но какая вторая мутация, унаследованная от мамы, узнать было невозможно. Чтобы прибегнуть к генной терапии, специалистам нужно было знать обе мутации. И вот месяц спустя, после того как судьба свела семью с неврологом, обнаружили вторую мутацию гена.

Эта мутация была интересной: она является ретротранспозоном, в данном случае представляющим собой фрагмент из 2000 нуклеотидов, который переместился из одной части генома в ген *CLN7*, изменил его. В результате белок, который должен был вырабатывать этот ген, оказался укороченным и неэффективным.

MILANSEN ДЛЯ МИЛЫ ОБЪЕДИНИЛ СПЕЦИАЛИСТОВ

Примерно в это же время FDA одобрило препарат «Спинраза» (Spinraza) для лечения спинальной мышечной атрофии. Препарат является антисмысловым олигонуклеотидом.

Сходный по механизму действия препарат мог бы помочь Миле, если бы удалось разработать средство, которое бы связывалось с собственной уникальной мутацией девочки. Именно это доктор и предложил родителям Милы.

Препарат разработали к августу того же года, и ученые начали тестировать его на культивируемых клетках Милы. Доктор начал объединять специалистов в области неврологии, генетики и анестезии, десятки ученых, которые могли бы помочь с производством, токсикологией и передовым тестированием. Команда преодолела нормативные препятствия в рамках программы FDA «Путь сострадательного использования», и к зиме клиническое испы-



ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ, ИЛИ ПРЕЦИЗИОННАЯ, МЕДИЦИНА

Отрасль медицины, которая учитывает индивидуальные различия в генах, микробиомах, среде, семейной истории и др., чтобы определить индивидуальную стратегию диагностики или лечения, которая будет направлена на конкретного пациента

тание на одном пациенте получило зеленый свет. Контрактный производитель создал дозы препарата для введения Миле. Лекарство получило ее имя – «Миласен» (Milasen).

ДВЕ МИНУТЫ БОЛИ ПРЕВРАТИЛИСЬ В ПАРУ СЕКУНД

Между тем состояние девочки ухудшилось. Несколько месяцев у нее были приступы, но теперь они участились до 30 раз в день. Ноги отказывались ходить, Мила задыхалась во время еды, даже протертой. Вещи, которые раньше находила забавными, больше не вызывали ее смеха. Семья всерьез приступила к клиническим испытаниям, хотя «Миласен»

Число приступов увеличилось до 30 в день, и родители решились попробовать изобретенный препарат



Болезнь Баттена сочетает симптомы болезни Паркинсона, деменции и эпилепсии. К этому добавляется еще и слепота

едва ли был испытан на животных, его эффективность была во многом неизвестна. Но другого выхода для девочки, испытывающей каждый день мучительную боль, не было. Мила начала принимать препарат. Он вводился через капельницу в спинномозговой канал и был предназначен для введения раз в три месяца. Доктора начали осторожно вводить препарат, увеличивая дозу, когда стало очевидно, что пациентка может переносить лечение. Было заметно улучшение. Число приступов снизилось до 5–12, а их продолжительность – с двух минут до пары секунд. Мама отметила, что дочь сидит прямо, не оседает, руки и ноги менее спастичные. Изменилось и поведение: Мила стала более внимательной – слушает, когда с ней говорят, смеется, когда происходит что-то забавное. «Она осознает окружающий мир. Она присутствует здесь и сейчас», – говорит Джулия Витарелло.

«ЭТО НЕ МОЖЕТ ПРОИЗОЙТИ НА СЛЕДУЮЩЕЙ НЕДЕЛЕ»

Делать окончательные выводы еще рано, и доктор Тимоти Ю. предупреждает, что его команде предстоит узнать больше в ближайшие месяцы. Поскольку мутация Милы редка, маловероятно, что «Миласен» можно использовать для лечения других детей с болезнью Баттена. Однако этот случай дает шанс другим детям, которые несут тот же ретротранспозон в своем геноме, поэтому команда специалистов исследовала еще 500 полных геномов, просто чтобы посмотреть, появится ли где-нибудь подобный ретротранспозон. Пока не смогли найти ни одного, но надеются, что разработка лекарств может быть ускоренной для других заболеваний у детей.

Однако Тамар Гроссман (Tamar Grossman), директор по трансляционной медицине в Ionis Pharmaceuticals, где разрабатывалась Spingaza, сказала, что головокружительные темпы, с которыми разрабатывался Milasen, трудно повторить: «Уникальность

этой программы в том, что это один пациент, одно заболевание». По ее словам, как только у вас появляется более одного пациента, FDA требует плацебо-контролируемого исследования и исследования естественной истории, то есть наблюдения за пациентами с заболеванием. «Мне жаль разочаровывать, но это не может произойти на следующей неделе».

УНИКАЛЬНЫЙ СЛУЧАЙ РОЖДАЕТСЯ ОПЫТОМ ДЕСЯТКОВ И ДЕСЯТИЛЕТИЙ

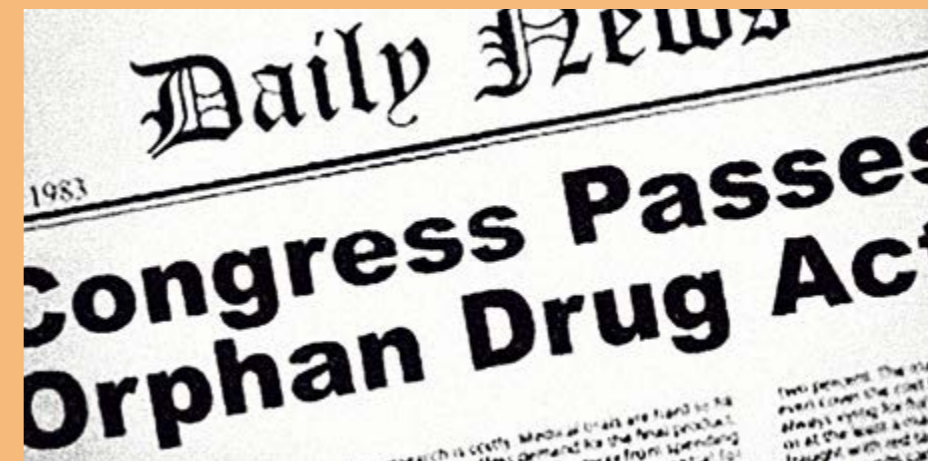
По словам Джулии Витарелло, звезды сошлись в истории Милы. Судите сами, инициативная семья нашла врача – врача, у которого хватило изобретательности и средств, чтобы глубоко погрузиться в изучение состояния девочки. Всего за несколько месяцев до этого был одобрен другой инновационный препарат, он послужил источником вдохновения и образцом для команды Тимоти Ю.

Но эксперты видят в череде случайных совпадений и закономерность. «Родители и ученые 30 лет работали над созданием условий, чтобы нечто подобное могло произойти так быстро», – сказала Джанин Демарс Коди, основатель и президент Общества регистра и исследования хромосомы (18 Chromosome 18 Registry & Research Society) и профессор Научного центра здоровья Техасского университета (University of Texas Health Science Center) в Сан-Антонио.

... Эта история ставит много интересных вопросов для дискуссий в обществе и среди специалистов. Можно ли направить большие средства на спасение одного ребенка, если они могут помочь массе других? Может ли фармацевтическая наука сформировать в перспективе альтернативу долгому пути изобретения нового препарата? Может ли сила человеческого сочувствия оказаться сильнее обстоятельств и закона вероятности? ▣

Текст: **Римма Шевченко**

МАМАМ ПО СИЛАМ ЛЮБЫЕ БАРЬЕРЫ



Желание матери стало знаменитым мировым законом
Знаменитый американский закон Orphan Drug Act, благодаря которому появились понятие орфанного («сиротского») препарата и государственные преференции для инноваций, был инициирован не конгрессменами и сенаторами. И даже не преуспевающими фармкомпаниями. Идея родилась благодаря удивительной маме Эбби Мейерс из Нью-Фэрфилда. В 1976 году она узнала о редком неврологическом заболевании сына – «синдроме Туретта». Мама мечтала, что для ее сына изобретут эффективное лекарство, но фармкомпания остановила работы по изобретению препарата, посчитав их нерентабельными.

Тогда Эбби Мейерс начала объединять вокруг себя семьи, которые тоже нуждались в похожей поддержке. Однажды практически случайно об этой истории написал небольшую заметку журналист, работавший в парламенте. Заметка попала на глаза менеджера крупного медиа. У медиаменеджера в семье оказалась тоже трудная медицинская история. И журналисты запустили идею в массы. Активность Эбби Мейерс мобилизовала не только родителей, но и адвокатов, законодателей.

Лекарство для сына Эбби Мейерс не было придумано, но был принят закон Orphan Drug Act, который сегодня дает привилегии для фирм-разработчиков и производителей не только дорогих инновационных фармацевтиче-

ских и биологических препаратов, но и для медицинской техники, диетических продуктов питания. Благодаря этому сотни и тысячи детей в мире получили шанс на спасение и полноценную жизнь.

В память о погибшем сыне запустила «закон Эйдана»

Семья Сигер, пытаясь спасти своего сына Эйдана, узнала, что по пятну высушенной крови еще в роддоме можно провести тест на наличие тяжелой патологии «адренолейкодистрофия» (Х-АЛД). Увы, у самого Эйдана болезнь врачи выявили поздно, и мальчик умер. Но родители поняли: включение Х-АЛД в программу неонатального скрининга позволит вовремя распознать болезнь, провести трансплантацию костного мозга, когда болезнь еще «спит». В память о сыне они начали борьбу. Информация в социальных сетях, многочисленные благотворительные проекты, интервью – и вот в 2013 году в штате Нью-Йорк, на родине Эйдана, приняли закон и включили эту болезнь в программу неонатального скрининга. Закон получил имя мальчика – «закон Эйдана».

Как изобретали лекарство для Милы



Про Эбби Мейерс



История семьи Сигер



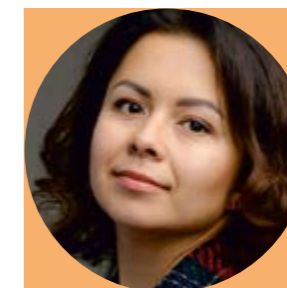
МАМИНО



ДЕЛО

Самыми надежными помощниками семей с нейрофиброматозом стали родители и взрослые пациенты

Прежде семья, столкнувшаяся с таким диагнозом, не имела информации и не знала, как получить медицинскую помощь. Все начало меняться, когда родители объединились и создали свою организацию



Анна Чистопрудова,
директор межрегиональной общественной организации содействия помощи пациентам с нейрофиброматозом «22/17»

В таких сложных системах, как orphanная отрасль, нужная, полезная, всеохватывающая системная помощь пациентам не появляется сама по себе. Часто ее началом становится инициатива неравнодушных людей. И часто это выстраданная идея – от семьи и пациента, которые сами прошли непростой путь.

Так родилось и наше дело, наше сообщество. Когда в 2015 году у меня родился ребенок с нейрофиброматозом 1-го типа, я на личном опыте столкнулась со множеством проблем – в первую очередь с полным отсутствием возможностей для поиска достоверной информации о заболевании, врачах, которые хорошо в нем разбираются. Да, Россия – огромная страна, где работают тысячи врачей. Но в подобных случаях ты оказываешься один на один с болезнью, мифами о ней и стереотипами.

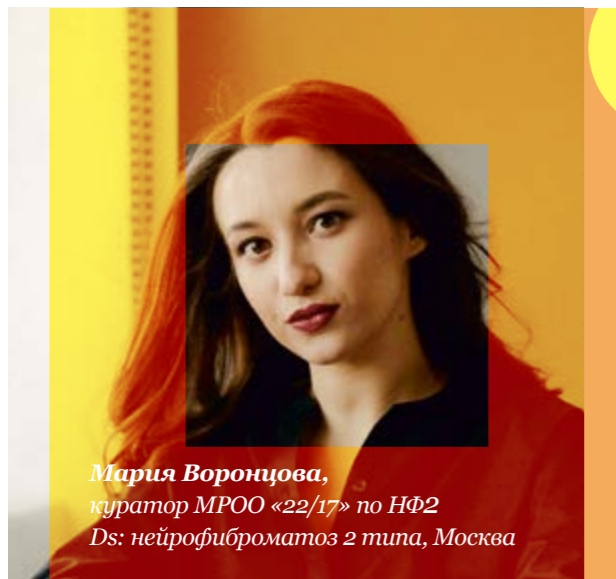
Мифы и стереотипы – не такая безобидная вещь, как может показаться. Именно они добивают и без того стрессированную семью. У людей опускаются руки, а ведь очень важно,

чтобы пациент и его родственники были в ресурсе, чтобы состояние улучшалось и качество жизни семьи с диагнозом не страдало.

Такая проблема привела к тому, что у нас с подругой родилась идея сделать информационный портал о нейрофиброматозе. Мы публиковали там достоверную информацию о нем, подтвержденную научными данными, новости науки и практической медицины по нашей теме. Постепенно сайт стал пополняться информацией не только из зарубежных источников, но и данными о возможностях помощи в России. Нас стали находить семьи с нейрофиброматозом со всей страны с вопросами и за поддержкой. Так постепенно мы подошли к новой задаче – создать официальную общественную организацию помощи людям с нейрофиброматозом.

В 2020 году ситуация складывалась так, что пациенты с нейрофиброматозом со всей страны были вынуждены ехать в Москву в надежде найти врачей и необходимую медицинскую помощь. Но это получалось далеко не всегда,

«У людей опускаются руки, а ведь очень важно, чтобы семья была в ресурсе»



Мария Воронцова,
куратор МРОО «22/17» по НФ2
Ds: нейрофиброматоз 2 типа, Москва

Узнать, что у тебя генетическое заболевание, – это всегда страшно, и до конца не верится. Я до сих пор иногда думаю, что рассказываю людям не о себе, а о какой-то другой девочке, но такова моя реальность! И эта реальность не только моя, но и других людей с таким диагнозом, их семей.

У меня было огромное желание и силы помогать, поэтому начала работать в пациентской организации «22/17». Сейчас курирую пациентов с НФ2 по всей России и рада, что они не чувствуют себя одиноко, всегда могут обратиться ко мне с вопросом.

Очень важно наладить такую помощь пациентам, чтобы она приходила вовремя, чтобы качество жизни было лучше, и, конечно, предупредить развитие фатальных ситуаций. Нужно, чтобы врачи, ученые и пациентские организации работали сообща. И я уверена, у нас это получится!

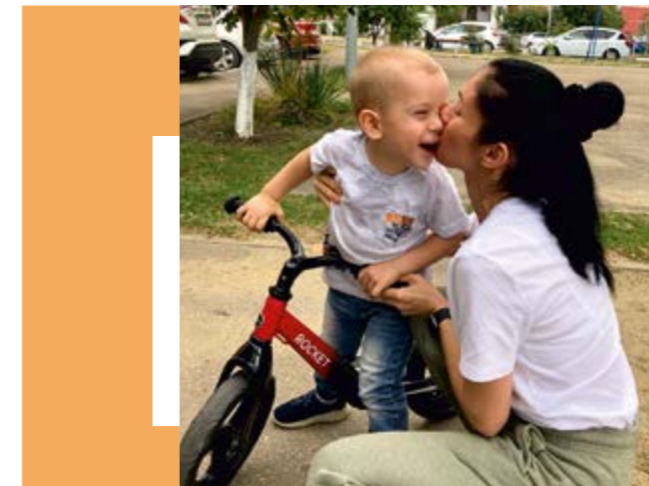


Анна Чистопрудова,
мама Александры
Ds: Нейрофиброматоз
1 типа, Москва

поскольку в случае с редкими болезнями важно не только учреждение, а чтобы в нем имелся специалист, который был бы хорошо знаком с конкретным заболеванием. И мы начали содействовать формированию мультидисциплинарных команд врачей в каждом федеральном округе, чтобы пациенты могли в своем регионе найти качественную и своевременную помощь.

На сегодняшний день можем предложить помощь уже в 26 регионах, и в девяти из них ребенку с нейрофиброматозом предлагаются возможности ежегодных бесплатных комплексных обследований.

В 2021 году в России был зарегистрирован первый в мире препарат, одобренный для лечения одного из симптомов нашего заболевания – плексиформной нейрофибромы. Речь о доброкачественной опухоли в области крупных периферических нервов, которая может разрастаться до значительных размеров, создавая неудобства или даже угрозу здоровью. В 90% случаев такая опухоль неоперабельна, может сопровождаться болью. С появлением препарата имеющие такую проблему дети обрели наконец-то шанс на



Надежда (Денисенко),
мама Миши,
куратор МРОО
«22/17» по
Южному федеральному округу.
Ds: нейрофиброматоз 1 типа,
Краснодар

Мише было два с половиной года, когда я узнала о диагнозе. Тогда я не представляла, что делать и куда обращаться. В нашем регионе в то время мало знали об этой болезни, и я сама занялась поисками помощи и познакомилась с пациентской организацией «22/17». Стала волонтером организации и куратором по Южному федеральному округу, помогаю с навигацией, развитием помощи, комплексными обследованиями.

Сама я прошла долгий и сложный путь, чтобы помочь сыну, так что уже есть чем поделиться с другими пациентами, тем более что в Краснодаре и Краснодарском крае появилась возможность проходить обследования, как и в федеральных центрах, с назначением лечения на месте. Кроме того, мы начали расширять территорию помощи, вышли за пределы своего региона – подняли вопрос об обследованиях и назначениях в Волгограде.

лечение и жизнь без боли. Благодаря сотрудничеству с фондом «Круг добра» наша организация помогает маленьким пациентам максимально быстро получить этот дорогостоящий препарат бесплатно.

Еще одно направление нашей деятельности – содействие заинтересованным врачам в знакомстве друг с другом, в получении максимально полной, достоверной и свежей информации в области нейрофиброматоза со всего мира. Мы ведем свой реестр пациентов с НФ и предлагаем всем заинтересованным врачам воспользоваться возможностью проведения опросов среди наших пациентов, чтобы получить анонимизированные

статистические данные для статей, научных работ.

Кроме того, мы тесно сотрудничаем с европейскими пациентскими организациями и специалистами, организуем видеоподборки с экспертами в области заболевания, проводим школы пациентов с НФ с участием федеральных врачей в регионах. Хотя изначально наша работа была нацелена на построение системы помощи пациентам с нейрофиброматозом 1-го типа, теперь стараемся помогать и пациентам с нейрофиброматозом 2-го типа и шванноматозом. Это принципиально разные заболевания, обусловленные нарушениями в разных генах. Но мы взяли и за эти направления. **»**

22:17

www.nf2217.ru

Горячая линия для пациентов с нейрофиброматозом

+7 (800) 234 13 90

- психологическая поддержка
- юридическая помощь
- помощь в навигации: пациент и врач могут быть ориентированы в возможностях получения консультаций узких специалистов, хорошо знакомых с НФ, а также в возможностях и вариантах лечения отдельных симптомов заболевания



ПЯТНА без солнца

*Нейрофиброматоз
бывает трех типов,
и каждый – особенный*

Нейрофиброматоз (НФ) – группа генетических врожденных заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования. Различают три формы болезни, и это три независимых заболевания, один тип не может перетекать в другой

Н

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 1 ТИПА

Нейрофиброматоз 1 типа называют также «болезнь Реклингхаузена, периферический нейрофиброматоз». Это одно из самых распространенных генетических заболеваний. НФ1 связан с изменениями в гене *NF1*, который кодирует белок нейрофибромин и в норме препятствует образованию опухолей в организме. При НФ1 возникают доброкачественные, как правило, опухоли (нейрофибромы), которые затрагивают периферическую и центральную нервную систему. Частота возникновения заболевания у мужчин и женщин одинакова.

Как правило, первыми признаками НФ1 у детей, по которым можно заподозрить болезнь, являются пятна цвета кофе с молоком. Другие проявления синдрома могут возникать с возрастом. Спектр клинических проявлений широк, и они могут различаться даже у членов одной семьи, которые страдают этим заболеванием.

Диагноз «нейрофиброматоз 1 типа» может быть поставлен при наличии сочетания двух и более симптомов:

- шесть и более пятен цвета кофе с молоком (café au lait, CAL) более 5 мм у детей и 15 мм у взрослых;
- две и более обычные нейрофибромы или одна плексиформная нейрофиброма;
- гиперпигментация в подмышечной и/или паховой областях;
- узелки Лиша (пигментированные гамартумы радужки);
- значительные костные аномалии, такие как ложный сустав, дисплазия крыльев клиновидной кости, сколиоз и др.;
- глиома зрительного пути;
- наличие НФ1 у одного из родителей;
- патогенный генетический вариант в гене *NF1*.

Хотя заболевание вызывает различные нарушения, многие люди с ней-



ТИПЫ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 1 ТИПА НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 2 ТИПА ШВАННОМАТОЗ

В 2022 году в Европе прошел пересмотр диагностических критериев заболевания, и теперь нейрофиброматоз 2 типа предлагается называть «НФ2 ассоциированный шванноматоз»

рофиброматозом не имеют серьезных проявлений болезни. Фотографии нейрофибром в интернете содержат, как правило, изображения серьезных случаев, и большинство пациентов с НФ1 так не выглядят.

Как правило, пациентам не противопоказаны:

- ✦ прививки;
- ✦ массаж;
- ✦ ЛФК;
- ✦ солнечные ванны (нахождение на солнце).

Исключение составляют случаи, когда такие процедуры противопоказаны сопутствующим заболеванием или проявлениями болезни.

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 2 ТИПА (НФ2)

Это редкое генетическое заболевание. Его причиной является повреждение гена *NF2*, который локализуется на длинном плече 22-й хромосомы и кодирует синтез белка мерлина.

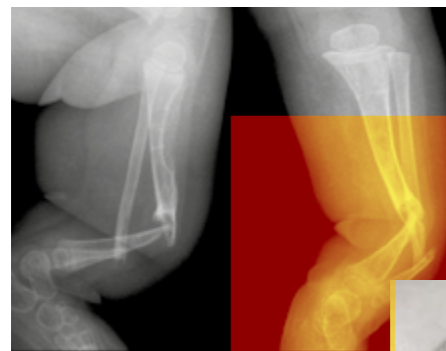
При НФ2 происходит развитие опухолей на восьмом черепно-мозговом нерве и вестибулярных нервах, что зачастую вызывает давление на слуховые нервы и приводит к потере слуха у пациента.

Как правило, в подростковом возрасте может появиться еще ряд симптомов:

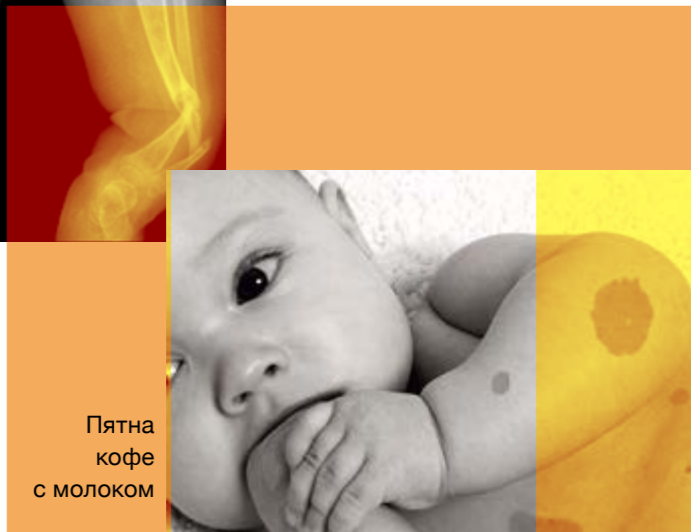
- звон в ушах;

**1:2500–3000 –
частота НФ1
в мире**

**1:10 000 –
частота
НФ1 в России**



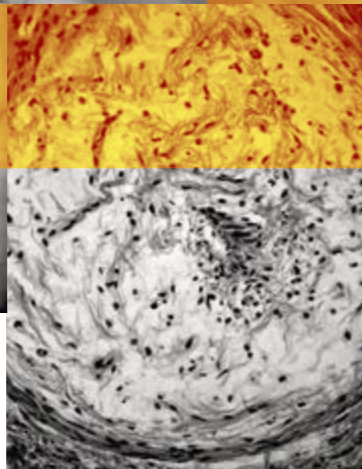
Псевдоартрозы - ложные суставы



Пятна кофе с молоком



Узелки Лиша



Плексиформные нейрофибромы

1:25 000 – частота НФ 2 типа

- онемение лица;
 - головокружение, хронические головные боли;
 - нарушение баланса тела;
 - при наличии опухолей спинного мозга возможно онемение частей тела.
- Возможны другие проявления:
- другие типы доброкачественных опухолей головного или спинного мозга;
 - ранняя катаракта;
 - менингиомы и эпендимомы – доброкачественные опухоли, растущие из клеток мозговых оболочек (у некоторых пациентов);
 - пятна цвета кофе с молоком, кожные нейрофибромы (редко).

ШВАННОМАТОЗ

Эта форма заболевания выявлена относительно недавно. Шванноматоз связан с мутацией гена *SMARCB1*, или *LZTR1*. Вызывает развитие доброкачественных опухолей – шванном – обычно на спинном мозге и периферических нервах. Характерные для нейрофиброматоза 2 типа эпендимомы и менингиомы, как и двусторонние невриномы, почти не встречаются у пациентов со шванноматозом.

Болезнь может возникнуть в любом возрасте, но чаще проявляется в возрасте от 30 до 60 лет. Самая распространенная жалоба при шванноматозе – это боль. Болевые ощущения могут возникать в том месте, где развивается шваннома. Иногда боль отдает и в другие части тела. У многих пациентов боль является единственным симптомом, и поэтому шванноматоз трудно диагностировать.

МЕХАНИЗМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ И ШАНСЫ ДЛЯ ПОТОМСТВА

Спонтанная мутация

У половины пациентов с нейрофиброматозом заболевание – результат спонтанной мутации гена, то есть сами родители здоровы.

Наследственный характер

Наследуется по аутосомно-доминантному типу. 50% – вероятность, что пациент с НФ1 или НФ2 может передать болезнь ребенку (при каждой беременности).

Выявить изменение в гене *NF1* можно с помощью генетического анализа.

НАУЧНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРОГРАММЫ МГНЦ

Новое эксклюзивное издание может стать настольной книгой каждого медицинского генетика, врачей узких специальностей, терапевтов и педиатров. Оно рассказывает о диагностических возможностях для пациентов и семей с генетическими заболеваниями



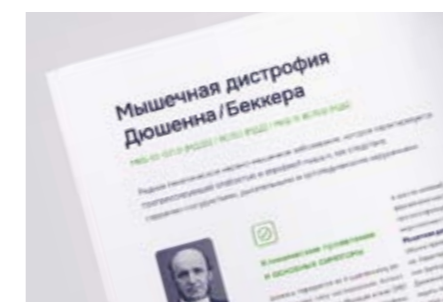
Эта книга – больше чем рассказ о научных диагностических программах. Одновременно она стала путеводителем по основным орфанным заболеваниям. В статьях рассказывается, в каком возрасте и как себя проявляет заболевание, какие исследования нужно провести на разных этапах установления и подтверждения диагноза. Восприятие специальной информации облегчается благодаря медианавигации: каждый блок имеет ясную структуру, а иллюстрации и инфографика акцентируют внимание на основных симптомах болезни. Издание подготовлено кураторами научных диагностических программ, специалистами ведущего федерального учреждения в области генетической диагностики – ФГБНУ «Медико-генетический центр имени Н. П. Бочкова».

ИДЕЯ ИЗДАНИЯ И НАУЧНАЯ РЕДАКЦИЯ

С. И. Куцев, директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения РФ, д.м.н., академик РАН

В. Л. Ижевская, заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ», председатель РОМГ, д.м.н.

Е. Ю. Захарова, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ», заведующая кафедрой биохимической генетики и НБО ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ», д.м.н.



«Я искренне надеюсь, что издание будет полезно для всего медицинского сообщества, станет настольной книгой врача и поможет больше узнать о редких заболеваниях и современных возможностях их диагностики».

Сергей Куцев, директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения РФ, академик РАН



Информационный партнер «Редкое Агентство»
Проектирование и изготовление экспертных медиа
Е. Б. Завьялова, руководитель медиапроекта
А. В. Кутын, дизайн

Отрицание, поиск виновного, скрытие болезни. Стресс и отказ от лечения. Постоянная тревога и изоляция... Это лишь то небольшое, что приходится переживать семьям

Нет, НО ...

Карта психологических проблем семьи, где выявили «болезнь без симптомов»

В наши дни, особенно с расширением неонатального скрининга новорожденных, когда болезнь может выявляться на стадии без симптомов, появляется новая проблема: семье трудно принять диагноз. Не потому, что ребенок страдает. А потому, что болезни, кажется, нет. Ситуация коварная и опасная.

ИЗУЧАЕМ ПОДВОДНЫЕ РИФЫ «БОЛЕЗНИ БЕЗ СИМПТОМОВ»

● **С какими сложностями сталкиваются родители новорожденных, у которых в рамках неонатального скрининга выявили иммунодефицит?**

Часто такая группа заболеваний для родителей не выглядит как опасная болезнь, ведь болезни не всегда визуализируются. Ребенок может хорошо себя чувствовать, вести активный образ жизни. Или симптомы похожи на

массу других привычных состояний. И родители думают: «Наш ребенок просто часто болеет. Почему это обязательно иммунодефицит?» Требуется время осознать, что это серьезное жизнеугрожающее заболевание.

Иногда врачи не сразу могут найти причину болезни, что тоже вызывает недоверие. Или причина сомнений объясняется отсутствием информации о некоторых генетических поломках, ведь хорошо описаны самые частые мутации, а разновидностей гораздо больше. И когда находят редкую поломку, не имеющую описания, родители возмущаются: раз она не описана – значит, и болезнь не доказана.

● **Как все-таки происходит это осознание? И происходит ли вообще?**

Иногда, чтобы родители поняли всю серьезность положения, ребенку приходится пережить не одно тяжелое состояние или даже сепсис. Приходит понимание и тогда, когда родители с детьми госпитализируются в отде-

Первичный иммунодефицит у детей – болезнь неосоздаваемая, поэтому коварная. Просто ребенок много болеет. С кем не бывает? Но в семьях, где родился ребенок с таким диагнозом, есть свои сложности



ЛЮДИ ОТРАСЛИ

Наталья Клипина, медицинский психолог Центра детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева, психотерапевт и психолог фонда «Подари жизнь»



Чтобы родители поняли всю серьезность положения, ребенку приходится пережить не одно тяжелое состояние или даже сепсис

мотивировать родителей на такое серьезное лечение, чтобы избежать больших рисков.

ОТ ОБВИНЕНИЙ И ВИНЫ ДО СЕМЕЙНЫХ ТАЙН И РАЗВОДОВ

● Что происходит внутри семьи?

У многих родителей возникает вопрос: от кого оно передалось? Кто носитель дефектного гена? Очень часто диагноз запускает поиск виноватого. В семьях, где есть ребенок с иммунодефицитом, большое число разводов, особенно если речь о мальчиках.

● Почему мальчики становятся причиной раздора?

Есть иммунодефициты, которые проявляются только у них, а причиной становится мамин ген. И как же это трагично для семей с особой значимостью рождения мальчиков! Для них даже думать о том, что все сыновья будут подвержены этому заболеванию, страшно. Поэтому иммунодефицит часто ассоциируется с плохой наследственностью мамы. Некоторые родители скрывают от родственников болезнь. Даже мамы не всегда говорят о ней своим мужьям. В общем, диагноз может вызывать семейные драмы.

● Как окружающие реагируют на такой диагноз?

Лечение иммунодефицита, как и возникновение болезни, часто сопровождается мифами. Сами родители и многие вокруг думают, что иммунодефицит – это что-то, похожее на СПИД или ВИЧ. Или уверены,

лечение иммунологии. Там они видят детей с подобным диагнозом. Вот тогда начинают расти градус осознанности и понимание, что нужно лечение, нужно слушать врачей.

● При некоторых формах иммунодефицита требуется немедленная пересадка костного мозга. Как родители реагируют на это?

Им это кажется катастрофическим решением. Вроде бы внешне с ребенком ничего не происходит, а врачи предлагают такой сложный тип лечения. Нередко семья отказывается от пересадки костного мозга или откладывает решение. А соглашается, когда ребенок уже в крайне тяжелом состоянии... Так что это большая проблема и задача для медицины –

Поиски причины болезни бывают непростыми, и родители начинают сомневаться: а есть ли диагноз?

Часто диагноз ребенка запускает поиск виноватого, в таких семьях много разводов

что болезнь опасна для окружающих и может передаваться воздушно-капельным путем. Из-за таких мифов иногда от семьи отворачиваются даже родственники. И еще недоумевают: как маленький ребенок может заболеть иммунодефицитом, кто его заразил?! Семье требуется время побороться с неверными установками близких и окружающих. И дальше она будет сталкиваться с теми, кто будет считать это опасной и заразной болезнью.

ЖИЗНЬ В ИЗОЛЯЦИИ ТРЕБУЕТ НОВЫХ НАВЫКОВ

● Каково такому ребенку в социальной среде, общении?

Болезнь накладывает ограничения. Ребенок, например, не может ходить в детский сад и школу, чтобы не заболеть, и мы часто видим детей, которые не умеют общаться со сверстниками. В лучшем случае они росли в семье с братьями и сестрами. Семья вынуждена ограничивать контакты, приглашать в гости или гулять с ребенком, только когда он хорошо себя чувствует и у него высокие показатели в анализах крови.

● Как долго нужно находиться в самоизоляции?

Имунодефицит сопровождает ребенка всю жизнь, если не сделать трансплантацию. И пока семья такое решение не приняла, ей приходится жить в постоянных ограничениях. Зачастую они бывают излишними, когда родители лишают ребенка практически всего. А через какое-то время на них вдруг накатывает бешеная усталость.

● А если снять ограничения, чтобы почувствовать себя нормальным?

Такое случается. И это приводит к ухудшению состояния, госпитализации. Вообще, для семьи поиск баланса очень сложен. Как, соблюдая ограничения, продолжать жить обычной жизнью? Психике не очень комфортно

ПАМЯТКА РОДИТЕЛЮ



1 Доверяйте врачам! Ребенок может выглядеть здоровым, но исследования говорят об обратном.

2 Примите болезнь – не теряйте времени на самоубеждение в ошибке. Отсутствие наблюдения и терапии ухудшает шансы пациента.

3 Помогите себе. Это позволит лучше помочь ребенку. Первую психологическую помощь можно получить в медицинском учреждении, где вы будете проходить лечение.

4 Пользуйтесь возможностями телемедицины и другими формами удаленных психологических консультаций: это удобно и безопасно для пациента.

5 Найдите информацию о фондах и пациентских организациях, где есть бесплатная психологическая помощь.

В таких семьях наблюдается психологическая усталость от болезни ребенка, поэтому семья находится в напряжении и изоляции





находиться в ситуации двойных посланий – помнить об опасности и стремиться жить полноценной жизнью.

ПОМОЩЬ БЕСПЛАТНА

● В чем главные проблемы, с которыми сталкивается семья во время лечения?

Мы часто видим, что у родителей много противоречивых установок по поводу препаратов, например по иммуноглобулинам. Семье кажется, что это почти как наркотик, от которого ребенок может впасть в зависимость. Или иногда побочное действие увеличивается. В целом семьи с такими детьми живут в тревоге, они часто посещают врачей. Бегут к ним сдавать и пересдавать анализы при первых же осложнениях или новой инфекции. Это серьезное испытание – жить в постоянной угрозе.

● Но ведь это можно преодолеть? Понимают ли семьи, что им нужна психологическая помощь?

Понимают. Они достаточно мотивированы, чтобы получать помощь психолога. В таких семьях наблюдается психологическая усталость от болезни ребенка. Иммунодефицит – хроническое заболевание, поэтому семья находится в напряжении и изоляции. Они теряют навыки организации обычной жизни, что отражается и на ребенке.

● Существуют ли ресурсы для таких семей?

Есть фонд «Подсолнух», и одна из основных его программ поддержки – психологическая. В отделении иммунологии Центра имени Дмитрия Рогачева тоже работают психологи.

● О каком формате психологической помощи идет речь?

О бесплатной помощи во время лечения в больницах – в рамках программ разных фондов, проектов и грантов, потому что финансовое положение у семей нередко стесненное, многие родители вынуждены находиться постоянно рядом с ребенком, нужны средства на его домашнее обучение, поездки в федеральные клиники.

● Хватает ли психологов, чтобы помочь таким семьям?

В российских больницах, где нет штатного психолога, можно получить консультацию дистанционно и в нужном объеме. Это как раз заложено в одной из программ фонда «Подари жизнь».

ПСИХОЛОГ ПРИХОДИТ УДАЛЕННО

● Как семья попадает к вам?

Проблема решается с двух концов. С одной стороны, люди понимают свои проблемы, а с другой – фонды выявляют такие семьи и стараются им помочь психологически. Хотя не могу сказать, что покрыто 100% потребности, но им всегда есть куда обратиться. И еще мы обучаем коллег, работаем над разными форматами помощи. Остается очень актуальной дистанционная помощь. Этот формат для наших семей наиболее безопасный и желательный.

● Как психологи работают с такими семьями?

Обычно мы проводим диагностику, если она нужна. Наша задача – выяснить, насколько адекватна картина болезни и лечения у семьи и ребенка. И насколько их видение соответствует современным представлениям

о возможностях современной медицины, не избылирует ли оно мифами и страхами. Здесь иногда приходится подключать докторов, если нужно дополнительно информировать семьи. Это делается, чтобы сложилось адекватное реальности представление.

● Какие вопросы востребованы?

Очень востребованы помощь в организации жизни ребенка, развитие социальных навыков, социальная адаптация.

● Нужна ли психологическая помощь родителям, которые только узнали, что у их ребенка иммунодефицит?

Психологическая работа может оказываться только по желанию и с согласия родителей. Первыми с родителями общаются врачи, которые сообщают о диагнозе. Именно им важно правильно, грамотно и нетравматично сообщить о болезни ребенка, мотивировать семью на лечение. Их задача – сделать семью союзником, а ни в коем случае не напугать и оттолкнуть. В какой-то момент, когда семья будет нуждаться в серьезной психологической поддержке, врачи могут перенаправить ее к психологам.

ТЕСТ НА СТРЕСС И ЛЕКАРСТВО ОТ ОДИНОЧЕСТВА

● Какова задача психолога, когда ребенок находится в больнице?

Обычно дети с иммунодефицитами поступают в стационар на недлительное лечение. Там задача психолога связана с комплаентностью лечения (приверженностью к терапии), чтобы поддержать у родителей и ребенка мотивацию на лечение. Этим семьям нужны моральная и эмоциональная поддержка, рекомендации по соблюдению и сохранению баланса отношения к происходящему.

● Есть ли тест, с помощью которого можно выявить семью,

нуждающуюся в психологической помощи?

Есть такой инструмент, и он используется в нашем центре – это дистресс-термометр. Если уровень дистресса у родителей выше четырех или пяти баллов, а максимальный уровень – это десять, это говорит о серьезных психосоциальных проблемах в семье. Значит, требуется консультация психолога.

Нередко люди с высоким уровнем дистресса обладают ресурсом справиться с ним самостоятельно. А люди с невысоким дистрессом являются потребителями психологической помощи, высоко ее оценивают и чувствуют эффект.

● А если родитель или пациент с критичными показателями отказывается от психолога?

Невозможно пригласить семью, если она не хочет получить психологическую помощь. Единственное, мы можем сделать психологическую помощь доступной на всех этапах лечения и после его завершения, в разных форматах и формах и рекомендовать ее. Такой подход с доступной, привлекательной и не навязываемой помощью уменьшает стресс от страха общения с психологом и способствует обращаемости за помощью.

● Какие еще есть формы поддержки семей?

Группы взаимопомощи для родителей. Особенно они важны для семей с иммунодефицитом, который диагностирован всего у нескольких детей в мире. Семьи могут удаленно познаться с товарищами по несчастью из других стран, обменяться информацией. Такие сообщества полезны, потому что даже редкие семьи могут поддержать друг друга, обсудить, как они справляются с болезнью ребенка. Это позволяет им не чувствовать себя одинокими. ▣

Текст: Наталья Гриднева



ДИСТРЕСС-ТЕРМОМЕТР

Инструмент, который помогает психологам определить, есть в семье серьезные психосоциальные проблемы и необходимость в консультации психолога

Жизнь с неизвестностью изнурительна. Такие пациенты и семьи нуждаются в социальной адаптации

Найдите свое пациентское сообщество – там родители помогают друг другу и делятся опытом

ПАЦИЕНТСКИЙ ДОЗОР

Проект семей, которые живут с редкими заболеваниями. Мы вместе изучаем проблему, даем пациентскую экспертизу, предлагаем свои решения

Люди-невидимки

Иногда им приходится бороться за каждый год, месяц, день. Они верят, что помощь все-таки придет



Вместе с некоторыми пациентами и их семьями мы выясняли, что же происходит с теми, для кого не разработано патогенетического лечения. А ведь таких заболеваний в орфанном мире – подавляющее большинство

Согласно ресурсу Orphanet, в мире насчитывается более 7000 редких болезней. Но патогенетическая терапия, влияющая на причину заболевания, создана пока лишь для 200-250 болезней. В России некоторые орфанные заболевания, для которых есть эффективное лечение, находятся на попечении фонда «Круг добра». Еще несколько нозологий вошли в перечень «Высокозатратные нозологии», пациенты обеспечиваются за счет средств федерального бюджета. Часть людей получает лечение по программе ЖНВЛП: это препараты, которые должны финансировать региональные бюджеты, но так происходит не всегда.

А что же с пациентами остальных 90–95% редких болезней? Как живутся им? Давайте исследуем это вместе с пациентами.

ДИАГНОСТИКА

Далеко не все врачи сталкиваются с орфанными заболеваниями в своей практике, особенно в регионах. Из-за малого клинического опыта на установление причины недуга могут уйти годы – годы, потерянные для лечения.

Светлана Т. (50 лет, Москва, псевдоахондроплазия)

Болезнь стала проявляться с первых лет жизни, а диагноз установили только в 12 лет – уже перед хирургическими операциями в Кургане. По словам Светланы, даже когда рождается ребенок из группы риска, у кото-

рого этой болезнью страдают родители, генетический анализ ребенку не делают, поскольку это не входит в стандарты оказания медицинской помощи.

Наталья И., мама Марка (9 лет, Бийск Алтайского края, синдром частичной моносомии)

Марк родился в 2014 году, а синдром частичной моносомии 2q23.1 (делеция в гене *MBD5*) был установлен в 2020 году, глазо-кожный альбинизм 4 тип (мутация в гене *SLC45A2*) – в 2022 году. Так что в нашем случае шесть лет ушло на первый диагноз, восемь – на второй... А заболевания тяжелые. Синдром ассоциирован с задержкой интеллектуального, психомоторного развития, тяжелыми нарушениями речи, эпилепсией, нарушениями поведения, стереотипией, микроцефалией, лицевыми дисморфизмами, множественными аномалиями развития.

Вера И., мама Андрея (2 года 9 месяцев, Екатеринбург, гликогеноз IX типа (болезнь Хага – 9 тип))

Дети с этим диагнозом медленнее растут, плохо набирают вес, у них большой живот, худенькие ручки и ножки. А из-за падения уровня сахара – слабость, дрожат руки. Ребенок может побледнеть и потерять сознание, у него тонкая кожа, хрупкие вены, он сонливый – днем может подолгу спать. Диагноз устанавливался 1,5 года, точный результат получили в 2 года.

Татьяна В., (35 лет, Дальний Восток, конечностно-поясная мышечная дистрофия (КПМД))

Если этот диагноз установлен на ранних стадиях, если на это ушел лишь год, то можно считать, что пациенту повезло. А когда еще за счет средств ОМС, госпрограмм или грантов прошла диагностика, то суперповезло. Но у многих от первых симптомов до генетического подтверждения проходит более 10 лет. Причем первые симптомы – это не просто повышенный КФК (фермент креатинфосфокиназа), а, например, такие видимые симптомы, как мышечная слабость, контрактуры. Повезло, если врач сразу сможет сузить круг подозрений, а не начнет с самых известных слов «на всякий случай» и «за ваш счет». Мне диагноз поставили в 13 лет, а первый генетический анализ провели в 26 лет. Дальше была процедура секвенирования за свой счет. Когда исполнилось 35 лет, удалось получить валидацию мутаций у родственников. Нам повезло, для нас она оказалась бесплатной.

Диана Б. (30 лет, Москва, дисферлинопатия)

Болезнь стала проявлять себя в 18 лет, врачи заподозрили миопатию. На получение диагноза ушло более восьми лет. В поликлинике терапевт, глядя на результаты биохимии, даже не знала, к какому врачу меня направить. К неврологу попала только через платного ревматолога. Невролог сказала, что в моем случае ей очень сложно понять, ка-



Нередко семьям пациентов приходится слышать: «Делать ничего не надо, все равно ничего не поможет»



«Иногда на обследования приходится ездить в Барнаул, а это 165 км от Бийска, 3 часа на поезде в одну только сторону»

кие анализы необходимо назначать таким пациентам, как я, поскольку это точно знают только те неврологи, которые специализируются на нейромышечных заболеваниях, а они очень редки даже в Москве. К тому же моя мутация очень нетипичная, и ее нашли только с третьего генетического теста благодаря очень настойчивому и эрудированному врачу, который имел возможность заказать дорогостоящий специфический анализ. Это уже чистое везение, что я попала к нему.

ТЕРАПИЯ

Если нет патогенетического лечения, то остается поддерживать пациента: уменьшать проявления болезни, замедлять скорость ее развития. Опыт пациентов-невидимок показывает, что главная проблема – местные врачи не знают, что делать с такими пациентами.

Татьяна В. Сталкиваемся с тем, что врачи не знают об особенностях миопатий. А ведь их очень много. Только конечностно-поясных более 30 типов! Пациентов практически не наблюдают. В местных поликлиниках мы рассказываем врачам об особенностях заболевания, а не они нам. А пациенты, которым только что поставили диагноз, вообще могут услышать: «У вас нет лечения, зачем вам генетический тест?» Или: «Делать ничего не надо, все равно не поможет». Качественной реабилитации тоже нет. Скорая помощь сложному пациенту

с миопатией подчас откажет, даже не в каждой реанимации знают специфику ведения таких пациентов, особенно если человек на неинвазивной или инвазивной вентиляции легких! Да, пациенты-невидимки существуют. А кто мы, если у нас нет поликлинического наблюдения, нет протоколов ведения, нет сопровождения, учета и наблюдения?

Наталья И., мама Марка. Наш диагноз – это только бумага, местным врачам трудно разобраться с нарушениями, которые ассоциированы с нашим синдромом. Много времени упущено в первичном звене: долгой оказалась дорога к узким специалистам. Сейчас сын получает медикаментозную терапию для ЖКТ, есть назначения нефролога, гематолога, офтальмолога. Наблюдается у врача-иммунолога, невролога-эпилептолога и психиатра, получает противосудорожную терапию, но она требует коррекции.

Иногда на обследования приходится ехать в Барнаул, а это 165 км от Бийска, и поездки совершаются за свой счет. На поезде это три часа в одну сторону. Поскольку ребенок быстро и сильно утомляется, приходится дополнительно платить еще за съем жилья, чтобы он мог отдохнуть перед визитом к врачам.

Есть вопросы по лекарствам. Два препарата получаем по льготным перечням, остальные – за свой счет. Кроме того, ребенку необходимы дополнительные занятия с дефектологом, психологом, логопедом, АВА-терапия, но семья не может оплачивать все эти услуги. К примеру, занятия с дефектологом забирают половину пенсии ребенка, а ближайшая АВА-терапия находится в Новосибирске, курс стоит 250 тыс. руб. и больше. Занятия в бассейне тоже требуют денег. Я получаю 11 500 руб. по уходу за ребенком-инвалидом, и в семье есть еще

двое старших детей. Есть трудности и с дорогой: чтобы попасть к специалисту по реабилитации, нужно затратить больше времени, чем на само занятие.

Светлана Т. Нам необходимо создание системы, при которой в связке работали бы ортопед, невролог, инструктор ЛФК, массажист, диетолог, которые могли бы, исходя из особенностей заболевания и индивидуальности пациента, выстроить для него особую схему лечения и реабилитации. И чтобы пациентов с псевдоахондроплазией до 4 лет брали на реабилитацию. Кроме того, дети находятся на оперативном лечении в связи с исправлением деформаций. Ребенка могут после нескольких дней в больнице выписать домой, и все сложности по уходу за конструкциями, процессы исправления ложатся на плечи родителей.

Много вопросов в связи с эндопротезированием суставов. Трудно получить внятные разъяснения об оптимальных сроках такого протезирования. Информацию об альтернативных методах лечения тоже приходится искать. Мы бы хотели знать и то, какие клиники в России делают соответствующие операции наиболее квалифицированно, но пока собираем данные сами, по крупицам, из случайных источников.

Вера И., мама Андрея. Ребенка наблюдает уже шестой педиатр, и каждый раз задаюсь вопросом: а знает ли он про нашу болезнь? В конце концов, отношения с медучреждением стали натянутыми. Не сравнить с помощью, которую можно получить в федеральном медицинском учреждении. Руку помощи нам протянул заведующий отделением гастроэнтерологии для детей НИИ педиатрии и охраны здоровья детей. В Москве в стационаре мы лежали под наблюдением другого замечательно гастроэнтеролога,

педиатра. Это для нас два бога, очень помогли сыну. Врачи золотые, они спасают детей с гликогенозом.

РЕШЕНИЯ, КОТОРЫХ ЖДУТ

Мы собрали ожидания родителей: что бы им хотелось изменить в системе сопровождения пациентов-невидимок. Показательно, что их мнения часто совпадают с видением экспертов отрасли, поэтому цитируем тех и других.

1 ЧТОБЫ ПРОВОДИЛИСЬ НАУЧНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ И РАЗРАБАТЫВАЛИСЬ ПРЕПАРАТЫ

Светлана Т. Псевдоахондроплазия является тяжелым прогрессирующим и инвалидизирующим заболеванием, и хотелось бы, чтобы было создано научное подразделение на базе учебных или научных институтов, которое занималось бы поиском методов патогенетического лечения и эффективных способов реабилитации данного заболевания.

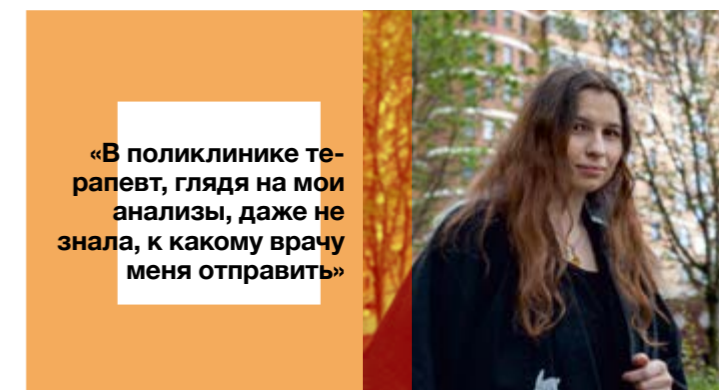
2 ЧТОБЫ БЫЛ КООРДИНАЦИОННЫЙ ЦЕНТР ДЛЯ ПАЦИЕНТА И ЕГО ВРАЧА

Нужны координационные медицинские центры, куда стекалась бы вся информация по заболеванию, могли обращаться за консультацией пациенты и их лечащие врачи.

Светлана Т. Семьям с диагнозом «псевдоахондроплазия» часто негде получить информацию о состоянии ребенка, методах лечения и реабилитации.



«Два бога для нас – это врачи из федеральных клиник, очень помогли сыну»



«В поликлинике терапевт, глядя на мои анализы, даже не знала, к какому врачу меня отправить»

Татьяна В. Нужен нервно-мышечный центр с несколькими филиалами по стране, в котором бы обобщалась практика ведения пациентов, разрабатывались стандарты, происходило обучение, в том числе онлайн, врачей, специалистов МСЭ/ФСС, эрготерапевтов, пациентов.

Заместитель главного врача Морозовской ДГКБ Ирина Витковская

Эксперт считает, что орфанные центры должны в числе многих задач вести и динамическое наблюдение за пациентами, контролировать лечение, вести регистры, учет по всем орфанным нозологиям.

3 ЧТОБЫ СОЗДАВАЛИСЬ КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Они помогут врачам, особенно в регионах, вести пациента. Да, их создание – дело небыстрое и сложное, поэтому пациенты и специалисты единомышленны: можно создавать промежуточные документы – протоколы, методические рекомендации. Можно брать за основу зарубежные протоколы и адаптировать их к России. Возможны и локальные документы, например по ведению ребенка с определенным заболеванием в реанимации.

Александр Румянцев, президент НИИЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева, академик РАН

Мы (в гематологии. – Ред.) начали организацию кооперированных многоцентровых исследований в области детского лейкоза больше 30 лет назад. Отработали жестко регламентированный протокол, и под этим протоколом хоть и медленно, не сразу, подписались большинство медицинских учреждений, где лечатся пациенты с лимфобластным лейкозом. За этим протоколом стояли перевод финансирования в систему ОМС, единые закупочные цены для страны и т. д., то есть мы стандартизовали

лечение этих пациентов, достигнув улучшения результатов лечения лимфообластного лейкоза в 10 раз.

4 ЧТОБЫ НАШЛИ ВСЕХ ПАЦИЕНТОВ И СОЗДАЛИ РЕГИСТРЫ

Пока регистры имеются не по всем орфанным болезням, а значит, есть «потерянные» пациенты. Между тем регистр – это не просто список. Это хороший инструмент наблюдения: можно оценить, какой объем помощи нужен, маршрутизацию пациента и то, какое лечение он получает.

Сергей Куцев, главный внештатный специалист Минздрава России по медицинской генетике

Эксперт полагает, что регистры позволяют применять для этих групп пациентов инновационные методы диагностики, оценивать эффективность таргетной терапии. Есть планы создания единого регистра пациентов с орфанными заболеваниями.

5 ЧТОБЫ ИЗМЕНИЛОСЬ ОТНОШЕНИЕ К ПАЦИЕНТАМ

Пациенты считают, что местные врачи мало знают о редких болезнях, поэтому не понимают, как пациента вести, а иногда и незачем ведут себя в реанимации.

Жанна Ч., митохондриальная миопатия. А болезни свойственно еще и прогрессировать. Мне уже трудно ходить. Если что-то случится, я даже не знаю, куда идти.

Татьяна В. Нужно обучать врачей психологии общения – от сообщения диагноза до разговора о том, как будет меняться тело, что будет происходить с пациентом и как к этому адаптироваться. Чтобы мы не слышали: «А что вы хотите, это не лечится», «Такие дети долго не живут». Чтобы нас перестали лишать желания жить.

6 ВОЗМОЖНОСТЬ ПОПАСТЬ В ФЕДЕРАЛЬНУЮ КЛИНИКУ

Пока наблюдение в федеральных медицинских институтах с ведением

и коррекцией лечения для многих остается несбыточной мечтой, как и мультидисциплинарное сопровождение.

Жанна Ч. Когда я лежала в больнице в Москве, мне назначали лечение, вот это и принимаю.

Вера И. Мечтаем иметь одного-единственного постоянного педиатра, чтобы нас наблюдал в областной больнице гастроэнтеролог.

7 ЧТОБЫ ПОМОГАЛИ С ИНФОРМАЦИЕЙ

По таким диагнозам информация часто собирается по крупицам самими семьями. Иногда из источников на иностранных языках, которые не просто корректно перевести на русский язык.

Светлана Т. Всю информацию находят пациенты или их родители.

Татьяна В. Нам самим приходится изучать медицину, законодательство по инвалидности, искать способы получения той или иной медицинской услуги.

Пока пациенты-невидимки держатся по принципу «спасение утопающих – дело рук самих утопающих». Они объединяются в группы, ищут полезную информацию, дают друг другу советы из своей практики. Да, очень устают от тяжелого ухода за ребенком, но садятся писать письма в разные инстанции, пытаются добиться того или другого.

Терпению и силе воле пациентов можно только удивляться. Любовью и преданностью мам к своим детям с диагноза-ми можно только восхищаться. Но давайте сделаем так, чтобы нести эту ношу им стало легче. ☞

Текст: **Римма Шевченко**



Обращение

Пройдя через непростые обстоятельства, семьи пациентов сформулировали свои предложения, как можно улучшить ситуацию

■ **Нам очень хочется, чтобы научное сообщество в России проявило научный интерес к этому редкому заболеванию и поиску его лечения.**

Да, за рубежом идут клинические испытания лекарственного препарата, собраны база данных пациентов, их биоматериалы. Но мы уверены, что и в России есть достаточные ресурсы для таких разработок.

■ **Необходима ранняя диагностика.**

Ее отсутствие сразу после рождения ведет к разрушению здоровья детей. От быстрой постановки точного диагноза зависят состояние детей и успешность дальнейшей тактики введения. Но по опыту наших детей именно на ранних стадиях совершаются ошибки и тратится драгоценное время (долгое время на ИВЛ, подача кислорода вне вентиляции легких, нарастание гиперкапнии вследствие отсутствия контроля газов крови, а именно углекислого газа, установка трахеостомы, отсутствие применения откашливателя).

■ **Нужны клинические рекомендации.**

Нет единой тактики ведения наших детей, врачи допускают ошибки или вообще отказывают в ведении таких пациентов. Мультидисциплинарный подход сейчас отсутствует вообще,

каждого врача ищем, даже выискиваем мы сами, родители. Есть также отказы в проведении тех или иных обследований, анализов, вызывает вопросы их периодичность.

■ **Считаем целесообразным создание единого центра по ведению пациентов с нервно-мышечными заболеваниями.**

Такой центр, где мы могли бы получать консультации врачей без проблем, без отказов с привлечением узких специалистов, для нас жизненно необходим. Либо просим определить федеральные медицинские центры, которые смогли бы нас принимать на полное обследование и лечение.

■ **Необходима помощь в повышении грамотности при помощи детям с нервно-мышечными заболеваниями.**

Мы наблюдаем отсутствие знаний и опыта прежде всего у реаниматологов в регионах по ведению таких пациентов. Недостаточно опыта ведения пациентов на респираторной поддержке. Здесь речь не только о врачах, но и о специалистах реабилитации (абилитации). Реабилитологи либо отказывают нам, либо ориентируются на практику по более известным нервно-мышечным заболеваниям – СМА, миодистрофия Дюшенна. Необходимо обучение специалистов – реабилитологов, физиоте-

рапевтов, терапевтов, эрготерапевтов в регионах для работы с нашими пациентами. Также в регионах нашим детям нужны другие специалисты, знающие, как работать с этими заболеваниями: детские пульмонологи, гастроэнтерологи, гепатологи, ортопеды.

■ **Сформировать реестр пациентов с миотубулярной миопатией.**

Мы не знаем точного количества детей и взрослых с нашим диагнозом.

■ **Паллиативная помощь.**

Человек, нуждающийся в оказании паллиативной медицинской помощи, нуждается, как правило, и в медицинских изделиях, используемых на дому. Но прежде, чем получить столь необходимые аппараты, гарантируемые приказом Минздрава РФ № 348н, родителям приходится изучать законодательство и нередко обращаться в надзорные органы.

Пока нет простого человеческого уважения к любому, до тех пор будет непонимание, зачем делать жизнь паллиативных детей лучше, понятие «качество жизни» на нашей практике отсутствует. От этого огромная грусть. Видим повышение качества жизни ребенка основной задачей нашего сотрудничества. ☞

Сообщество родителей детей с миотубулярными миопатиями



«Смотрели на нас, как на диковинку»

Факты и обстоятельства семей с миотубулярными мышечными миопатиями

Диагнозы ставятся поздно, и дети безвозвратно страдают. Врачи на местах не всегда знают, как вести болезнь. А получать оборудование и спецпитание иногда приходится с помощью прокуратуры и судов. Реалии, о которых рассказали семьи, где родились дети с опасным нервно-мышечным заболеванием

ГЛАВА 1. БЕДА

Мама Ванечки: «Не разрешила себе и слезы лить»

Ваню мы ждали два с половиной года. В 2018 году после потери нашего первого ребенка обратились с супругом к республиканским генетикам для планирования второй беременности.

Куча анализов, обследований, полтора года лечения – и ура, нам разрешили!

Но после рождения Ваня не закричал, его не выложили мне на живот, не показали, унесли в реанимацию. Кислородная маска, ИВЛ с первых же суток. Сердце мое разрывалось на куски, не веря, что второй раз что-то не так.

Руки я не опустила, не разрешила себе и лить слезы. Прекратила общаться с внешним миром, исключая маму и супруга. Все свои силы направила на восстановление Ванечки. Днями и ночами дежурила у кровати в реанимации.

На восьмые сутки последовал перевод из роддома в реанимацию новорожденных. Каждый день анализы, обследования, консультации – так прошел месяц! Врачи шли навстречу, разрешали приходить к Ване не только кормить, но и общаться с ним в любое время, кроме времени процедур, делать массаж, часами держать на руках, прижимая к груди (метод донашивания «Кенгуру»), петь песни, читать молитвы, уговаривать дышать самостоятельно.

Мама Ярослава: «Тогда казалось, что мы все нагоним»

Ярослав после рождения имел 8/9 по шкале Апгар, и на третьи сутки нас выписали из родильного отделения. Но уже с первого месяца мы наблюдались у невролога по поводу мышечной гипотонии (слабости, вялости мышц). Проходили курсы массажа, гимнастики, посещали физиокабинет (я, как ответственная мама, в любую погоду тащила ребенка даже на электрофорез), проходили курсы ноотропной терапии.

Эффект от лечения был: ребенок переворачивался на живот и обратно, захватывал игрушки, удерживал голову на животе. Так как Ярослав – это наш второй сын, мы несильно переживали из-за его состояния, ведь у многих детей в карточке значатся таинственные буквы ПЭП (перинатальная энце-

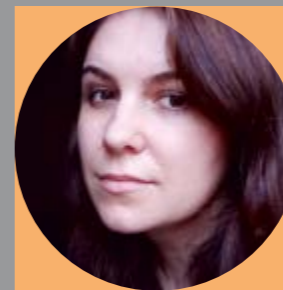
фалопатия), но к году такие проблемы, как правило, проходят. Ребенок хорошо набирал вес, интересовался игрушками, улыбался. Тогда казалось, что мы все нагоним...

Мама Данила, 11 лет: «Сын шевелился слабо, как котик лапкой»

Даня в нашей семье второй ребенок, первой родилась дочка. Во время беременности сыном радости не было предела. Казалось, что все мечты сбылись: дочка и сын – формула нашего счастья! Но второй киндер оказался настоящим сюрпризом.

Разница между детьми небольшая, два года, поэтому у меня были свежие воспоминания о первой беременности, и волновало, что сын шевелился

«Каждый день анализы, обследования, консультации – так прошел целый месяц!»



Татьяна Шигина,
координатор сообщества
«Миотубулярные
миопатии»

Мы перевели американскую брошюру-памятку по нашему заболеванию, согласовав это с фондом Joshua Frase Foundation и автором Alison Rockett Frase. Ожидаем, что найдутся российские врачи, которые помогут ее отредактировать.

Постоянно следим за новостями по нашему заболеванию, все публикации ловим в социальных сетях, где есть сообщества пациентов из других стран. Смотрим и слушаем вебинары, читаем опыт родителей. Недавно состоялся очень интересный вебинар по вопросам и проблемам печени при нашем диагнозе, информация была бы очень полезна и для наших врачей, но они почему-то не принимают участия в этом.

В социальных сетях мы создали группы, чтобы родители-новички могли найти нас. Есть у нас и чат, где мы общаемся, делимся опытом, поддерживаем друг друга. Считаем необходимым объединиться и рассказать о себе, чтобы нас услышали. Все наши семьи бьются, чтобы получить все, что положено от государства: медицинское оборудование, расходные медицинские изделия, лекарственные препараты, ТСР, медицинское обслуживание на дому. Как правило, дети с нашим диагнозом имеют паллиативный статус и инвалидность с детства и по закону им положено многое, но, чтобы все это получить, надо из года в год биться...

Часто такие дети сразу после роддома поступают в реанимации, отделения неврологии, и врачи не понимают, что с ними делать



Во многом жизнь таких детей становится легче и теплее, потому что их не оставили мамы. Это их руки поднимают, утешают, вдохновляют, лечат

по-другому. Очень слабо, как котик лапкой. Врач успокаивала, ведь по всем анализам был полный порядок, количество шевелений за сутки в норме, а мои ощущения списали на темперамент ребенка.

Проблемы начались уже в родзале. После быстротечных родов у сына начался комплекс угнетения, все рефлексы были снижены, а в верхних дыхательных путях обильно копилась слизь, приходилось постоянно сани-

ровать ребенка, поэтому его забрали в ПИТ (палата интенсивной терапии). Даня пролежал в ПИТ до перевода в перинатальный центр, там мы провели еще три недели.

ГЛАВА 2. ДОЛГАЯ ДОРОГА К ДИАГНОЗУ

Мама Ванечки: «Врачи не понимали, почему ребенок вялый»

Врачи не понимали, почему ребенок вялый, мышцы очень слабые, двигательная активность снижена. Подозревали генетику, но тогда казалось главным, что анализ на СМА отрицательный. Выписали нас домой в три месяца, с кислородным концентратором и спиратором. Дома дышал Ваня с кислородной маской. Кто бы знал тогда, что так категорически нельзя! Но диагностика длилась очень долго, результат по секвенированию мы получили, когда Ване было уже полгода.

Мама Ярослава: «Еще в семь месяцев проблемы с развитием головного мозга не было»

В семь месяцев, когда отставание было уже очень заметно, нас госпитализировали в отделение неврологии. Приходящие врачи смотрели на сына, как на диковинку, – по обследованиям ничего серьезного не выявили, а ребенок как разряженная батарейка: голову, лежа на животе, удерживает недолго, на четвереньки встать не может. Выписались мы уже с диагнозами на полстраницы...

Не у всех детей с болезнью Менкеса заболевание проявляется так, как описано в литературе. В случае с моим сыном затянувшаяся диагностика окончательно погубила все надежды на нормальную жизнь, ведь еще в семь месяцев проблем с развитием головного мозга не было, и это подтверждено результатами МРТ, желудочно-кишечный тракт тоже был без особенностей. К нашему великому сожалению, у врачей не хватило знаний и опыта для назначения расширенного генетического анализа. И только в 11 месяцев попали на прием к генетике в Москве.

Мама Даниила: «А ведь симптомокомплекс был проявлен ярко!»

Из роддома, а затем перинатального центра нас выписали только к концу первого месяца. За это время врачей не насторожил симптомокомплекс, а ведь он был проявлен ярко! Дыхательная недостаточность, снижение мышечного тонуса, офтальмоплегия, провисание небной занавески (из-за этого во время кормления из носа подтекало молоко), скопление слизи в дыхательных путях, очень слабый голос, громко не плакал, долихоцефальная форма черепа, готическое небо, удлиненные пальцы рук.

И ведь Даниила постоянно смотрели разные врачи: неонатологи, неврологи, генетики. Но никто не заподозрил нервно-мышечное заболевание. Версии были только о внутриутробном инфицировании. Предварительный диагноз «миопатия» при первом же осмотре поставил только участковый невролог. Нам очень повезло с этим врачом, но дальше были три мучительных года, чтобы уточнить форму миопатии.

В одной из клиник Москвы в 2013 году нас повели по ложному пути. Но благодаря генетикам из Медико-генетического центра Екатеринбурга мы познакомились с профессором-нейрогенетиком Лораном Серве, которого заинтересовал Даниин случай, и он пригласил нас для уточнения диагноза в Париж. Только там в Институте миологии был установлен точный диагноз. На тот момент Дане было уже 3 года.

ГЛАВА 3. МЫТАРСТВА

Мама Ванечки: «Нам сказали “рожайте от другого папы”»

Позднее у нас были консультации с ведущими врачами республики. Что мы услышали? «Такие дети живут максимум до 18 месяцев... Рожайте от другого папы». Все это казалось дичью просто! Интернет на запрос о нашем заболевании выдает совсем кучу информации. Но очень быстро я нашла



Да, лечения от их тяжелого заболевания пока нет. Но маленькие пациенты по-детски сильно верят взрослым, что помощь от них обязательно придет

родителей других мальчиков с таким же заболеванием, и это общение дало очень много информации, а главное, что нельзя дышать чистым кислородом. Оказывается, нам нужны НИВЛ и носовая маска! Спасибо мамам, ведь эта информация спасла моего сына!

ГЛАВА 4. ЗА АППАРАТУРОЙ – В СУД, ЗА СПЕЦИТАНИЕМ – В ПРОКУРАТУРУ

Мы легли в стационар за получением оборудования. И снова пришлось пройти через реанимацию, ИВЛ. Незнание врачей, что пациентам с нервно-мышечным заболеванием запрещено дышать кислородом, – вот что довело ребенка до повторной интубации...

Долго ждали обеспечения аппаратом неинвазивной искусственной вентиляции легких (НИВЛ), откашливателем, увлажнителем, пульсоксиметром. Целый месяц, пока ждали, ребенок был интубирован... Этот момент до сих пор вызывает крайнее негодование! В мире, где бушует ковид и закупаются дыхательные аппараты, не нашлось

Возвращаясь домой, родители понимают: информации нет, многое приходится «выбивать», а иногда слышат «рожайте от другого папы»

«Мечтаем найти врачей в России, которые бы подготовили клинические рекомендации для ведения пациентов с миотубулярными миопатиями»

одного для тяжело больного ребенка! И потом все, кроме откашливателя, нам было куплено и выдано хосписом. Только год спустя, да и то по решению суда паллиатив выдал резервную аппаратуру.

Особую настойчивость пришлось проявить в вопросе с обеспечением необходимой аппаратурой: прокуратура, Следственный комитет, суды... Только так, к сожалению, можно добиться жизненно необходимого для ребенка. Так же обстоят дела и с обеспечением специализированным лечебным питанием – тоже без решения суда не обошлось.

Мама Ярослава: «Но эта терапия целесообразна в раннем возрасте»

А ведь поддерживающее лечение есть... За границей для таких детей оно применяется, но эта терапия целесообразна в раннем возрасте. К нашему великому сожалению, не был проведен расширенный генетический анализ.

Мама Данила: «Мы столкнулись с разными трудностями»

Помимо сложностей с постановкой диагноза мы с толкнулись с разными трудностями в развитии ребенка: задержка моторного развития, тяжелые бронхиты и пневмонии (из-за слабости дыхательной мускулатуры легочные болезни буквально преследовали ребенка в первые шесть лет) и при этом с отсутствием комплексной помощи.

ГЛАВА 5. ОЖИДАНИЯ

Мама Ванечки: «Нет клинических рекомендаций и даже профстандарта»

На местах и даже в регионе недостаточно опыта ведения детей с нашим нервно-мышечным заболеванием. Нет клинических рекомендаций по нашему заболеванию. Хорошо, что сейчас доступны дистанционные консультации. Но мы верим, что все изменится и все получится!


Мама Дани: «Жить без надежды сложно»

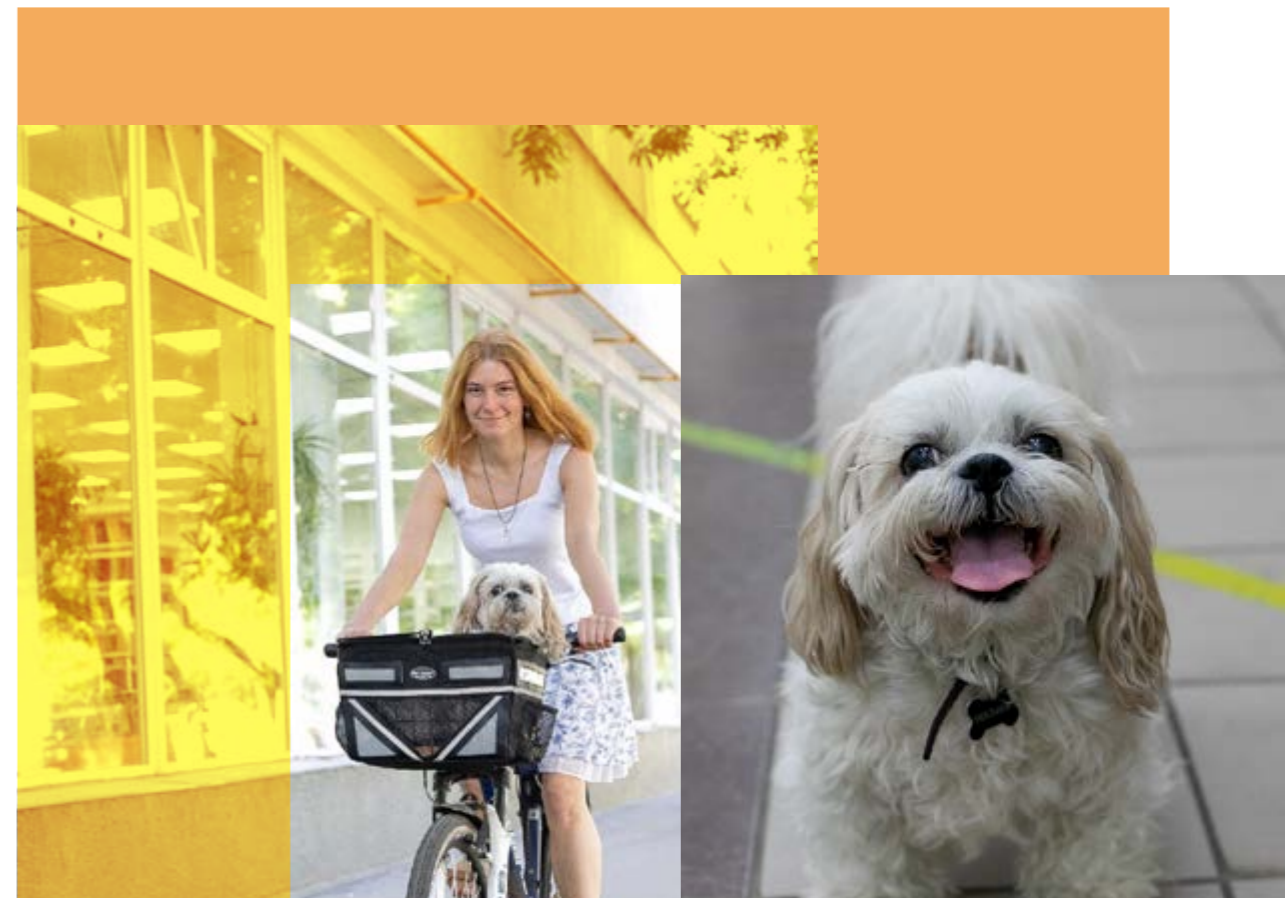
Вопреки всем прогнозам Дани уже четыре года. Он жив, но очень истощен и нуждается в респираторной поддержке. Иногда его мучают боли, которые предлагаемыми средствами не снимаются. Я понимаю, что нам еще повезло, так как у одного заболевания бывают разные формы, и многие мальчики МТМ1 даже не дышат самостоятельно.

Жить только сегодняшним днем без надежды очень сложно... Мы не знаем, как дальше будет идти развитие сына. Известно лишь, что заболевание медленно прогрессирующее, коварно дыхательными расстройствами. Конечно, когда жизнь сталкивает с такой проблемой, необходима комплексная помощь, одним родителям не справиться. Жизненно необходима поддержка мультидисциплинарной команды врачей, которые бы разбирались в особенностях заболевания, наблюдали таких мальчиков и вовремя корректировали терапию.

Пока в мире нет патогенетического лечения миотубулярной миопатии, но ведутся разработки, готовятся клинические испытания. Хочется верить, что наши мальчики дождутся лечения, а пока мечтаем найти врачей в России, которые бы заинтересовались этим заболеванием и вместе с родителями подготовили клинические рекомендации для ведения пациентов на местах. Все мальчики МТМ1 интеллектуально сохраненные дети, и компенсаторные процессы творят чудеса. Иначе зачем вся это игра генов в пятнашки?

Мама Ярослава: «Хотим внимания медицинского сообщества»

Необходимы клинические рекомендации, дети нуждаются в качественном обезболивании, питании и реабилитации. Мы очень хотим, чтобы на наших детей обратило внимание медицинское сообщество. 



ВЕНЯ – ДРУГ ЧЕЛОВЕКА

Канистерапия помогает тяжелобольным людям находить радость в моменте

Флексид Миракл Авенин – имя по меньшей мере сказочного заморского принца. Но это просто пес породы ши-тцу, он же Веня, собака-волонтер. Веня помогает тяжелобольным людям, участвуя в канистерапии. Хотя такой метод лечения не признан, де-факто он уже применяется в практической медицине



Веня оказался очень общительным псом, и его взяли в волонтеры

У Вени есть своя рождественская история. Будучи однажды оставлен человеком, он оказался в приюте. Но скоро Флексиду Мираклу Авенину повезло: его забрала домой новая хозяйка. А потом они вместе начали помогать людям.

Чем собака похожа на человека? Умеет выражать свои чувства с помощью голоса (скулить, лаять, рычать) и с помощью действий (прыгать, приседать, вилять хвостом). Реагирует на слова и действия со стороны человека и способна обучаться. Но главное – собака, как и человек, эмоциональна: она радуется, грустит и умеет сопереживать. Как раз за эмпатию собак ценят медики и пациенты. У Вени этих качеств отсыпано вдвойне, потому что он – собака-компаньон, и находиться в одиночестве для него практически противопоказано.

ДОМА ПОСЕЛИЛСЯ ПЕРЕВОРОТ

– Я взяла Веню из приюта 11 лет назад, – рассказывает его хозяйка Женя Ковалева. – Прежний хозяин отказался от него. В первые же дни поняла, что в приюте Веня попросту не выжил бы, потому что он компанейский – на все

сто процентов, даже дома не может без людей. В первый год нашей совместной жизни мне дважды пришлось сделать ремонт, потому что, как только я оставляла Веню одного, он рыдал и скулил, обрывал обои, разбирал паркет, прорывая лаз к соседям... И тогда я решила: раз у собаки такие особенности – значит, я изменю свой образ жизни. С тех пор мы стали все делать вместе – гулять, путешествовать и даже ходить на работу.

Пока мы общаемся с Женей, Веня исследует Ботанический сад РАН. Наш заморский принц успевает проверить кусты, обнюхать холодный пруд, полюбоваться утками. Вот он уже бежит к Жене и пьет из походной миски, вот подставляет затылок, который мы послушно чешем, а вот скачет дальше. Когда пролетает мимо прохожих, у всех одинаковая реакция – умиленное выражение лица и широкая улыбка. Это Венино умение веселить людей одним своим видом когда-то помогло Жене, и оно же привело их в волонтерство.

– Несколько лет назад у меня был сложный период, и я почувствовала, что мне нужно что-то делать. Точнее, в душе возникла потребность кому-то помогать, – вспоминает Женя. – Мне было не важно, чем заниматься, но этим нужно было заниматься с Веней, и я начала искать.

ВЕРА ПРИВЕЛА

В Москве много организаций, которые привлекают волонтеров. Когда Женя обращалась туда, предлагая свои услуги, все были рады, но, как только узнавали, что она хочет волонтерить с собакой, звучал отказ. Детские дома, больницы, пункты раздачи пищи малоимущим и бездомным – везде «нет». Женя даже пришла в церковь, чтобы посоветоваться с батюшкой...

И как будто кто-то ее услышал... Уже отчаявшиеся Женя и Веня наткнулись на пост в одной из соцсетей: «Требу-

ются волонтеры с собаками в хосписы и Центр паллиативной помощи».

– Я даже не поверила, – вспоминает Женя. – Позже вышла на координаторов проекта «Помощь волонтера», и оказалось, что там действительно рады животным в стационарах, и Веня тоже может стать волонтером и даже настоящим терапевтом!

Собеседование прошло идеально. Особое впечатление произвел Веня, ведь он фанатично любит людей, и если есть выбор, с кем играть – с человеком или другой собакой, то он всегда выберет человека.

Веня быстро стал любимчиком. Женя сообщала координаторам фонда, что есть время и возможность приехать к пациентам, и им с Веней назначали удобные для всех дни. Многие пациенты ждали Веню и, когда он прибежал, тут же восторженно кричали: «Веняша, ура-а-а, иди ко мне!» А другие в это время нетерпеливо ждали своей очереди и спрашивали, когда уже пес придет к ним?

– Конечно, у него были и свои любимчики, – говорит Женя. – Например, он очень любил одну пациентку-колясочницу – они просто спелись! Она сажала его к себе на колени, и все, считай, что нет Вени, поскольку она его уже не хотела отпускать. А Веняша и рад – от нее ему всегда перепадали вкусняшки. Поиграть с собакой – этого было достаточно, чтобы пациенты почувствовали себя чуть лучше: пробивался румянец, появлялся аппетит, хотелось разговаривать.

И ПРОСНУТЬСЯ ОТ ЩЕБЕТА ПТИЦ

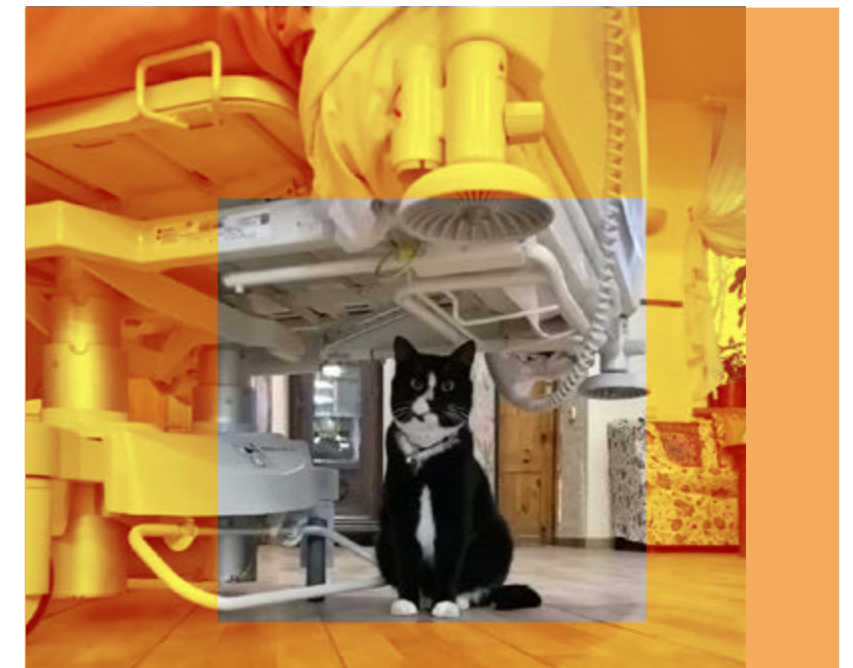
Хотя канистерапия в России не имеет официального статуса, к этому методу помощи пациенту врачи прибегают нередко. Существуют критерии отбора животных для таких занятий и программа подготовки. Эти правила носят рекомендательный характер и базируются на кодексе этики канистерапевта.

Как вспомогательный инструмент канистерапия может применяться даже для таких недугов, как ДЦП, заболевания сердечно-сосудистой системы, при психосоматических расстройствах.

В 2003 году в Москве появился проект «Солнечный пес» – для решения социальной адаптации и интеграции детей с ограниченными возможностями. Собаки проходят обучение по курсу «собака-терапевт» и работают с педагогами-дефектологами, психоневрологами и психологами. Исходя из диагноза и состояния ребенка, составляется индивидуальная программа занятий.

В 2012 году в Санкт-Петербурге зарегистрировано Сообщество поддержки и развития канистерапии. Члены организации проходили обучение методам и приемам реабилитации с помощью собак. Вместе с ПСПБГМУ им. И. П. Павлова здесь проводятся исследования клинической эффективности канистерапии при реабилитации пациентов после инсульта.

Первые упоминания о канистерапии были еще во времена Гиппократов, за 450 лет до нашей эры. В Древней Греции и Египте собаки использовались для лечения человека. А с конца XVIII века четвероногие друзья участвовали в терапии душевнобольных в Англии: пациенты ухаживали за собаками, и специалисты отметили повышение эффективности лечения



Кот Филя - любимец многих жителей центра



Канистерапия (от лат. canis – собака и греч. терапия – лечение) – нетрадиционный вид терапии и реабилитации с привлечением собак. Особое место занимает тактильный контакт. Для канистерапии отбирают контактных собак с устойчивой нервной системой и их специально обучают. В 1960 году детский психиатр Борис Левинсон случайно обратил внимание, что во время приема на дому его собака вызывает у пациентов положительную реакцию. С тех пор метод лечения, включающий в себя общение с животными, начал распространяться



Кошка-волонтер Лалаге – очень милая и само спокойствие

*Дилноза Муьдинова,
координатор Первого
московского хосписа
им. В. В. Миллиончиковой*

«Однажды я привела в хоспис свою кошку Лалаге. Была холодная зима, поэтому кошка была в шубке. Когда мы переодевались в гардеробной, туда зашла женщина, которая везла на каталке мужчину. Это были муж с женой. Женщина вошла с белым, застывшим лицом, она была очень напряжена. Вдруг она увидела кошку и громко ойкнула. С удивлением она подошла к ней и стала гладить, а потом вдруг заплакала и пошла обратно к мужу. Но, когда она входила в стационар, у нее было уже совершенно другое лицо и настроение – мимолетное общение с кошкой дало ей силы»

Фонд «Вера», где трудился Веня, сейчас помогает Центру паллиативной помощи, его 11 филиалам-хосписам, дому сестринского ухода «Люблино». Почти в каждом стационаре есть свой живой уголок – рыбки, попугаи, кролики, шиншиллы. Сотрудники фонда рассказывают, что пациенты очень любят животных, они с удовольствием наблюдают за ними. Особенно нравятся просыпаться утром под щебет птиц. А еще активно волонтерят кошки, иногда мини-пиги, еноты и даже пони.

ВETERАН КАНИСТЕРАПИИ

На главной интернет-странице фонда помощи хосписам «Вера» есть фраза: «Помогаем неизлечимо больным людям прожить последние дни с достоинством и без боли». За этими словами стоит много всего – истории, эмоции, люди и животные. Казалось бы, хоспис – не самое желанное место, ведь их жители знают, что каждый день может стать последним, но Женя говорит, что об этом вспоминают редко, потому что каждый день и час здесь создается атмосфера жизни.

– Однажды меня накрыло, я выбежала из хосписа, зарыдала, – рассказывает Женя. – Но все-таки обычно я, наоборот, выходила заряженной энергией, ведь мы с Веней прожили этот день не зря, помогли, сделали приятное, порадовали. Мы устраивали концерты, ведь Веня знает некоторые цирковые команды: «кувыркаться», «танцевать», «кружиться». Все это он с удовольствием демонстрировал своим восторженным зрителям.

Два года волонтерил Веня. Он всегда отдавал всего себя и, когда возвращался домой, падал без сил и спал по несколько часов. Волонтерство энергозатратно не только для людей,

но и для животных, поэтому в фонде «Вера» всегда просят хозяев быть внимательными к состоянию питомца, его настроению и возрасту.

– Вене уже 13 лет, для собаки это солидный возраст. А в прошлом году он пережил серьезные проблемы со здоровьем. Спасибо врачам: они его стабилизировали, но с тех пор сильно сдал. Поэтому Веняша уже сам «на пенсии».

Вот и сейчас наш старичок подустал. Набегавшись, плюхнулся на мою ногу, подставив пушистую головку для поглаживаний. Он задумчиво глядит в сторону гуляющих прохожих, и в его взгляде – понимание всего несовершенства мира, что осознают прожившие долгие годы старики.

НЕ ВЫЛЕЧИВАЕТ, НО ЛЕЧИТ

Канистерапия в рамках хосписа – это один из инструментов паллиативной помощи. Когда пациент обезболен и изнуряющие симптомы его больше не мучают, у него появляются обычные желания – послушать любимую музыку, съесть пирожное, погладить собаку. Канистерапия, конечно, не может вылечить или реабилитировать, но она помогает человеку бороться со страхом, находить наслаждение в каждом эпизоде жизни, обретать силу в маленьких радостях.

– Знаете, выходя каждый раз из хосписа, я думала, что вот она, жизнь. Ее гораздо больше именно в этих стенах, – вспоминает Женя. – Сколько любому из нас отмерено? Не знает никто. Но я всегда знала, что у нас с Веней есть сегодняшний день, и мы прожили его по-настоящему. ▣

Текст: Яна Полиева

«Я всегда знала, что у нас с Веней есть сегодняшний день, и мы прожили его по-настоящему»



Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний

РЕДКАЯ ГАЛЕРЕЯ



«РЕДКИЕ СУДЬБЫ. ЖИЗНЬ И НАДЕЖДА»
ВЫСТАВКА В ГОСУДАРСТВЕННОЙ ДУМЕ РОССИИ

«ХОЧЕТ, ЧТОБЫ ЛЮДИ ВСЕГДА БЫЛИ ДОБРЫ»

«Я желаю всем семьям никогда не болеть. После постановки диагноза у нас было три месяца слез, и до сих пор душа рвется на части. Сыну уже трудно дается подъем по лестнице, он не может играть в футбол во дворе, у него обида от бессилия залезть на горку. Наши дети очень ждут лечения. И выявлять диагноз надо как можно раньше, ведь время для таких детей бесценно и быстротечно!»

Гузель, мама Айрата

Айрат,
спинальная
мышечная атрофия

Ранняя диагностика ГФФ позволит избежать
тяжелых, нередко инвалидизирующих
осложнений

13

переломов

в среднем у пациента
с ГФФ в течение
жизни^{1,а}

Пациенты с ГФФ обеспечиваются
за счет средств фонда
Круг Добра²



а. Среди пациентов с переломами Объединенные данные HIPS/HOST опроса среди пациентов с ГФФ

Список литературы:

1. Weber TJ, et al. Burden of disease in adult patients with hypophosphatasia: Results from two patient-reported surveys; Metabolism. 2016 Oct;65(10):1522-30. doi: 10.1016/j.metabol.2016.07.006. Epub 2016 Jul 19. PMID: 27621187.
2. Фонд Круг Добра: <https://фондкругдобра.рф> (дата доступа 01.11.22).
3. Программа диагностики ГФФ: <https://med-gen.ru/programma-diagnostiki-gipofosfatazii/> (дата доступа 18.10.22).

Материал предназначен для специалистов здравоохранения.

ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз». 123112,
г. Москва, 1-й Красногвардейский проезд, д. 21, стр. 1, Башня «ОКО», 30 этаж.
Тел.: +7 (495) 799-56-99, факс: +7 (495) 799-56-98.
www.astrazeneca.ru, www.az-most.ru
STR-RU-15012. Дата одобрения: 16.11.2022. Дата истечения: 15.11.2024.



AstraZeneca