

УДК 616- 008.9

В.В. Шамраева

ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России
г. Благовещенск**ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ. БОЛЕЗнь ГОШЕ КАК
МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНАЯ ПРОБЛЕМА**

Под редкими (орфанными) подразумевают заболевания, которые встречаются у небольшого числа людей относительно общей численности населения. В Европе, к примеру, и в США частота встречаемости «болезней-сирот» не превышает 5-7,5 пациентов на 10 тысяч человек. Однако эту цифру можно считать условной, так как для разных заболеваний она может меняться со временем в связи с появлением новых данных или в зависимости от географического положения и состава популяции. Например, СПИД считался крайне редким заболеванием, потом он стал редким, а теперь в некоторых популяциях это заболевание можно отнести к часто встречающимся. Некоторые генетические или вирусные заболевания могут редко встречаться в одном регионе и часто – в другом. Например, проказа – частое заболевание в центральной Африке и редкое – в Европе. Талассемия редко встречается в Северной Европе, но распространена в Средиземноморских странах. Периодическая болезнь, редкая во многих странах, часто встречается в Армении [2].

Редкие заболевания исчисляются тысячами. На сегодня описано от 6000 до 7000 заболеваний, при этом каждую неделю в медицинской литературе описывается в среднем 5 новых заболеваний. В России в список орфанных болезней входит 230 наименований (около 300.000 больных). Причины возникновения большинства редких заболеваний на сегодняшний день остаются неизвестны [2].

Большинство редких заболеваний являются тяжелыми хроническими заболеваниями, многие сопровождаются жизнеугрожающими проявлениями. Симптомы могут быть очевидны с рождения или проявляться в детском возрасте. В то же время более 50% редких заболеваний проявляются уже во взрослом возрасте. Для большинства редких заболеваний не существует эффективного лечения, однако существуют методы, позволяющие улучшить качество

и продолжительность жизни пациентов [2]. Если же рассматривать болезнь Гоше, как пример патологии еще недавно относящейся к такой же категории трудноизлечимых и прогностически неблагоприятных болезней, то сегодня для любого пациента с этим диагнозом есть доступная и бесплатная для него фармакотерапия.

Как правило, пациенты с разными редкими заболеваниями сталкиваются с одними и теми же вопросами. В первую очередь это проблемы, связанные с диагностикой, поиском квалифицированного специалиста и поиском достоверной информации о заболевании. Отсутствие определенного диагноза существенно затрудняет тактику лечения и прогноз заболевания. В случае наследственного заболевания диагноз необходим для прогноза в отношении вероятности рождения других больных в этой семье. Многие редкие заболевания связаны с нарушением двигательной, психической деятельности или функций органов чувств (зрительной, слуховой), для некоторых заболеваний характерны выраженные изменения внешнего вида. Все это создает необходимость особой психологической и социальной поддержки как больного ребенка, так и его семьи [2].

Во всем мире признается необходимость принятия соответствующих мер на государственном уровне, так как решение вопросов, связанных с диагностикой, лечением и социальным обеспечением больных с редкими заболеваниями, а также проведение специализированных научно-исследовательских программ, невозможно без поддержки и финансирования со стороны государства. Уровень такой поддержки в разных странах варьирует, при этом в некоторых странах существуют специальные государственные программы. Сотни редких заболеваний уже можно диагностировать различными методами анализа биологических образцов (биохимическими, иммунологическими, цитогенетическими, молекулярно-генетическими и др.). Создание специализированных регистров по отдельным заболеваниям позволяет проводить поиск причин и изучать клинические особенности заболевания. Единая информационная база, которой могут пользоваться как исследователи, так и врачи, позволяет обмениваться информацией и повышает эффективность их усилий в решении задач диагностики и лечения пациентов [2].

В нашей стране за последние 10 лет в этой связи достигнут серьезный прорыв. Пациентам, страдающим перечисленными ниже заболеваниями, лекарственные средства закупаются централизованно Министерством здравоохранения Российской Федерации за счет средств федерального бюджета в соответствии с распоряжением Правительства РФ от 31.12.2008 №2053-р. Это больные, страдающие злокачественными новообразованиями лимфоидной,

Резюме В педиатрической практике, особенно в амбулаторных условиях, серьезной проблемой является ранняя диагностика орфанных заболеваний, в том числе тех, по которым эта диагностика доступна в настоящее время. В статье говорится о проблеме высокочастотных для государственного обеспечения заболеваний у детей и взрослых, в том числе о болезни Гоше. В статье говорится о возможностях раннего выявления и эффективного лечения этой патологии.

Ключевые слова: орфанные заболевания, болезнь Гоше, диагностика, лечение.

ORFAN DISEASES IN THE RUSSIAN FEDERATION. GOSCHIE DISEASE, AS A MULTIDISCIPLINARY PROBLEM

V.V. Shamraeva
FGBOU V Amur State Medical Academy of the Ministry of Health of Russia, Blagoveshchensk.

Abstract Early diagnosis of orphan diseases, including those for which this diagnosis is available is a serious problem in pediatric practice, especially in outpatient conditions. The article discusses the problem of high-cost diseases for children and adults, including Gaucher disease. On the possibilities of early detection and effective treatment of this pathology.

Key words: orphan diseases, Gaucher disease, diagnosis, treatment.

DOI10.22448/AMJ.2018.4.81-82

кроветворной и родственных им тканей, гемофилией, муковисцидозом, гипопитарным нанизмом, болезнью Гоше, рассеянным склерозом, после трансплантации органов и (или) тканей [1]. За прошедшее десятилетие список доступных пациентам лекарственных препаратов расширился и пополнялся перечень подобных нозологий. В 2018 году программа «Семь высокозатратных технологий» пополнилась гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов.

В мае 2018 года в Москве прошла междисциплинарная конференция «ПОМП-2018» («Полисистемные орфанные заболевания у взрослых как междисциплинарная проблема»), участие в работе которой приняли и педиатры, поскольку именно с детского возраста и манифестируют некоторые из перечисленных орфанных болезней «семи нозологий», в том числе болезнь Гоше. Из докладов уважаемых ученых и руководителей здравоохранения (Е.А. Максимкина, д.м.н., профессор, директор Департамента лекарственного обеспечения и регулирования обращения медицинских изделий, Е.А. Лукина, д.м.н., профессор, заведующая отделением орфанных заболеваний НМИЦ гематологии и других) следовало, что, если в 2008 году число пациентов в России с болезнью Гоше составляло 43 человека, то уже в 2018 году – 364 человека (из них у 115 пациентов болезнь началась и была диагностирована в детском возрасте). Приведенные цифры дают представление о том, что такое высокозатратные нозологии: на лечение одного пациента с болезнью Гоше в настоящее время государство тратит 3 697 800 рублей. В целом же число пациентов «семи нозологий», без учета вновь присоединившихся, в Российской Федерации составляет 181 054. В среднем расходы на одного человека в год составляют 240 890 рублей.

Подавляющая часть пациентов с болезнью Гоше (95%) имеет I тип заболевания, известный как «не нейропатический». Клиническая картина характеризуется прогрессирующим увеличением паренхиматозных органов (печени и селезенки), панцитопенией и патологией трубчатых костей скелета: гепатоспленомегалия; геморрагический синдром; костные боли (костные кризы); нарушение подвижности в суставах, обусловленное асептическим некрозом; патологические переломы; задержка физического и полового развития; астенический синдром.

Постоянный и наиболее ранний признак заболевания – спленомегалия. При пальпации селезенка имеет плотную консистенцию. Размеры селезенки при болезни Гоше могут превышать норму в 5-80 раз [2]. До появления современной фермент-заместительной терапии такие пациенты были фактически обречены на развитие осложнений, так как заболевание носит непрерывно прогрессирующий характер (инфаркты и фибриновые изменения селезенки, портальная гипертензия, геморрагический синдром, выраженный остеопороз и костные кризы; в случае развития II и III типов болезни – стойкие необратимые неврологические нарушения).

В представленных на конференции «ПОМП-2018» клинических случаях очень многие взрослые, но еще молодые пациенты были прооперированы в детском возрасте, так как спленэктомия была ранее единственным способом паллиативного лечения, но при этом риск развития тяжелого поражения костей у таких людей увеличивался втрое (до 71% против 21% не прооперированных). Поэтому врачи-гематологи Национального медицинского исследовательского центра гематологии МЗ РФ, а именно, отделения орфанных заболеваний, возглавляемого профессором

Е.А. Лукиной, настоятельно рекомендуют не торопиться со спленэктомией, а провести сначала энзимодиагностику и, если диагноз «болезнь Гоше» подтвердится, сразу же приступить к заместительной ферментной терапии.

Определение активности бета-Д-глюкозидазы в образце сухого пятна крови является «золотым стандартом» диагностики болезни Гоше, но кроме того энзимодиагностика по такому же принципу осуществляется и в отношении болезни Фабри, болезни Помпе и мукополисахаридоза I типа. Важным дополнением к сказанному является то, что это обследование очень просто осуществить, его достоверность очень высока (более 98%), а для пациента (и медучреждения, которое организовало обследование) эта диагностика доступна в любом регионе нашей страны: все расходы берет на себя фирма-производитель диагностических систем и лекарственных препаратов.

Заключение Разумеется, любое выявленное из перечисленных генетических заболеваний можно и нужно лечить. Фермент заместительная терапия детям с болезнью Гоше доступна препаратом бета-глюкоцереброзидазы и входит в программу семи (а теперь уже двенадцати) высокозатратных технологий. Несмотря на очень значительные суммы, потраченные на лечение одного ребенка с болезнью Гоше, это очень перспективно, так как многие из этих пациентов, достигнув совершеннолетия, ведут полноценную и активную жизнь, некоторых из них в будущем избавят от пожизненной необходимости заместительной терапии, а те, у кого болезнь диагностирована в поздние сроки, могут навсегда остаться инвалидами без шансов на хорошее качество жизни. И немаловажно, что российская фармакологическая компания «Генериум» уже приступила к третьему этапу клинических испытаний биоаналога бета-глюкоцереброзидазы, что позволит сделать эту терапию значительно дешевле [4].

Литература

1. Распоряжение Правительства РФ от 31 декабря 2008 г. N 2053-р О перечне централизованнокупаемых за счет средств федерального бюджета лекарственных средств, предназначенных для лечения больных злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, гемофилией, муковисцидозом, гипопитарным нанизмом, болезнью Гоше, рассеянным склерозом, а также после трансплантации органов и (или) тканей (с изменениями и дополнениями) Электронный ресурс Система ГАРАНТ: <http://base.garant.ru/12164395/#ixzz5Rft1BDGb> (дата обращения 15.09.18)
2. Электронный ресурс <http://www.rare-diseases.ru/> (дата обращения 15.09.18)
3. Электронный ресурс <http://www.gaucher.ru/> (дата обращения 15.09.18)
4. Электронный ресурс <http://www.generium.ru/> (дата обращения 15.09.18)

Статья поступила в редакцию 17.08.2018

Координаты для связи

Шамраева Виктория Владимировна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России. E-mail: agma.pediatric@list.ru

Почтовый адрес ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России: 675000, г. Благовещенск, Амурской области, ул. Горького, 95. E-mail: science.prorector@AmurSMA.su