



28
ФЕВРАЛЯ

МЕЖДУНАРОДНЫЙ ДЕНЬ
РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



В последний день февраля отмечается Международный день редких заболеваний, который проводится с целью привлечения внимания общественности к тому, что значит жить с редким заболеванием. Такие люди нуждаются в равноправном доступе к диагностике, лечению и уходу.

Распространенность

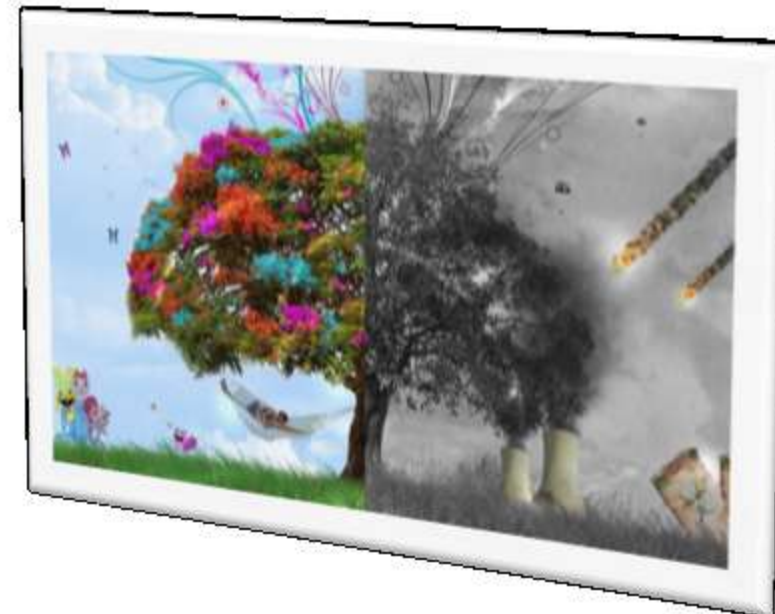
В мире 8000 редких заболеваний



• США	- 7,5	: 10 000
• Япония	- 4	: 10 000
• Австралия	- 1,1	: 10 000
• Канада	- 2	: 10 000
• Россия	- 1	: 10 000

Происхождение

- наследственность
- плохая экология
- пониженный иммунитет
- высокая радиация
- вирусные инфекции
 - у матери во время беременности;
 - у детей в раннем возрасте.



Особенности орфанных заболеваний

- ▶ Примерно половина орфанных заболеваний обусловлена генетическими отклонениями. Симптомы могут быть очевидны с рождения или проявляться в детском возрасте. В то же время более 50% редких заболеваний проявляются во взрослом возрасте.
- ▶ Реже встречаются токсические, инфекционные или аутоиммунные «сиротские» болезни. Причинами их развития могут быть наследственность, ослабление иммунитета, плохая экология, высокий радиационный фон, вирусные инфекции у матери и у самих детей в раннем возрасте.

Особенности орфанных заболеваний

- Большинство орфанных заболеваний – хронические. Они в значительной мере ухудшают качество жизни человека и могут стать причиной летального исхода.
- Для большинства таких болезней не существует эффективного лечения. Основная цель терапии таких больных – улучшение качества и увеличение продолжительности жизни пациентов.

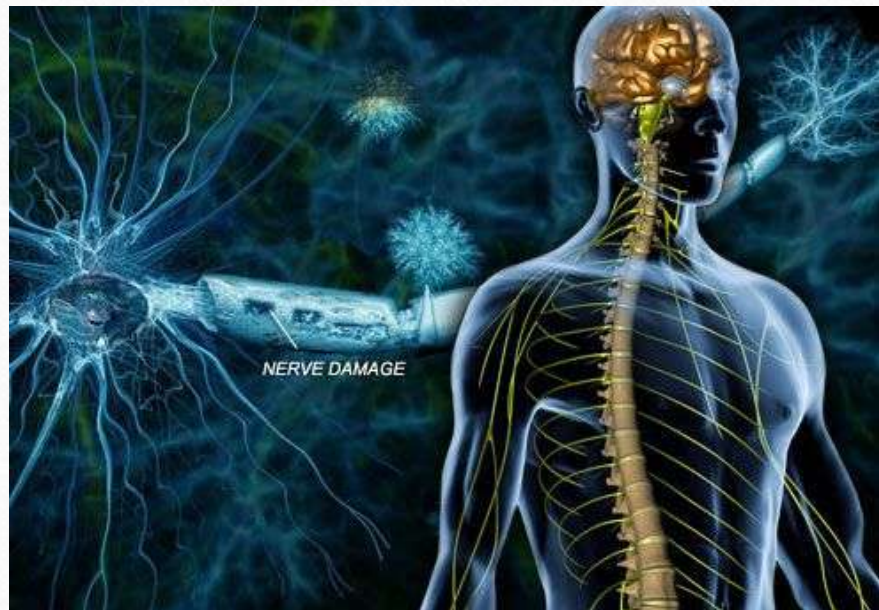
Эпидемиология

- В России редкими предложено считать заболевания с «распространенностью не более 10 случаев на 100 000 человек».
- В список орфанных болезней специалисты Минздравсоцразвития РФ в 2014 году внесли 215 наименований, а первоначально было включено всего 86 болезней.
- По данным Форумного комитета Российской академии медицинских наук (РАМН), россиян с этими болезнями насчитывается около 300 тысяч человек.

Список, включающий 24 редкие болезни, возглавляют:

- рассеянный склероз;
- болезнь Гоше;
- гемофилия;
- муковисцидоз;
- гипофизарный нанизм.

Пациенты 24-х орфанных болезней обеспечиваются лекарственными препаратами и лечебным питанием **за счет государства** (Постановление правительства РФ от 26 04 2012г. № 403).



Рассеянный склероз —

это медленно прогрессирующее заболевание ЦНС, для которого характерны диссеминированные бляшки демиелинизации в ткани головного и спинного мозга. Проявляется множественной изменчивой неврологической симптоматикой и протекает обычно с обострениями и ремиссиями.

Распространенность РС высока и делится на зоны с высокой, умеренной и низкой встречаемости заболевания.

В мире выявлено около 2 млн больных РС. В нашей стране в различных областях количество заболвших РС колеблется от 2 до 70 больных на 100 000 человек.

В крупных промышленных районах и городах заболеваемость выше, чем в сельской местности, у лиц мужского и женского пола она одинакова.

Характерные черты:

- ✓ начало болезни в молодом возрасте, обычно между 20 и 35 годами
многосимптомность;
- ✓ полиморфизм (многообразность) проявлений;
- ✓ прогрессирующее течение с весьма типичной склонностью к ремиссиям и новым обострениям.

Симптомы рассеянного склероза

Наиболее ранними симптомами являются:

- ✓ утрата брюшных рефлексов;
- ✓ утомляемость и слабость ног;
- ✓ лёгкое интенционное дрожание в руках;
- ✓ нистагм (неконтролируемое ритмичное движение глаз).

Лечение рассеянного склероза

Лечение РС зависит от стадии и тяжести заболевания.

При лечении быстро прогрессирующих форм используют:

плазмаферез;

иммуносупрессоры (митоксантрон);

иммуномодуляторы.

Они улучшают течение заболевания, уменьшают частоту и тяжесть exacerbаций.

В-интерфероны обеспечивают профилактику обострений и снижают их тяжесть.

Симптоматическая терапия включает в себя:

витамин Е и витамины группы В;

Антиоксиданты, ноотропы, антихолинэстеразные препараты;

миорелаксанты, энтеросорбенты.



Мукополисахаридозы

- Группа **наследственных** болезней соединительной ткани с **генетически** обусловленной неполноценностью 1 из 11 известных **ферментов**, участвующих в расщеплении **гликозаминогликанов** (ГАГ-кислые мукополисахариды)

- Для МПС характерно **полисистемное поражение**: множественные деформации скелета, задержка физического развития, умственная отсталость при некоторых формах, нарушения сердечной деятельности, нарушения функций органов дыхания, патология органов зрения и слуха, гепато- и спленомегалия, неврологическая симптоматика, образование грыж.

Муковисцидоз

- Муковисцидоз встречается у людей белой расы, распространенность в Европе - 1:2800-1:9800.
- Одинаково склонны к болезни оба пола с небольшим перевесом мужчин.
- Часто устанавливается кровное родство между родственниками
- Аутомно-рецессивного типа наследования.



Патогенез

- Мукосекреторные железы выделяют вязкую слизь, (железы слизистой рта, пищевода, кишечника, поджелудочной железы, носа, синусов, трахеи, бронхов и др.)
- Секрет закупоривает все выходные протоки предопределяет патологические изменения в определенных органах.
- Установлен рост электролитов в поте (от 2 до 5 раз больше натрия и хлора, чем у здоровых людей), слезах, слюне.
- Нарушается реабсорбция электролитов в связи с энзимным дефицитом.

Классификация

1. Смешанная форма (поражение дыхательной и пищеварительной систем).
2. Легочная форма.
3. Кишечная форма.
4. Печеночная форма с явлениями цирроза, портальной гипертензии, асцита, кровотечением из желудка и пищевода.
5. Электролитная форма без респираторных и кишечных нарушений, со слабым привлечением поджелудочной железы.

Диагностика

- Диагностика заболевания основывается на симптомокомплексе, который состоит из врожденной гипотрофии, поздней и медленной эвакуации густого мекония и медленного восстановления массы к третьей неделе жизни.
- Для подтверждения диагноза муковисцидоза используют потовую пробу - исследование содержания натрия хлорида в поте. (Нормальный уровень у детей 20 мэкв/л, у взрослого – 45 мэкв/л).

Лечение

- Лечение направлено на восстановление дыхательной и пищеварительной функций.
- Прогноз зависит от тяжести заболевания. Если диагноз поставлен в первые месяцы жизни ребенка и проводится адекватное лечение - 70% детей доживает до 20-ти лет и старше.

Hunter синдром

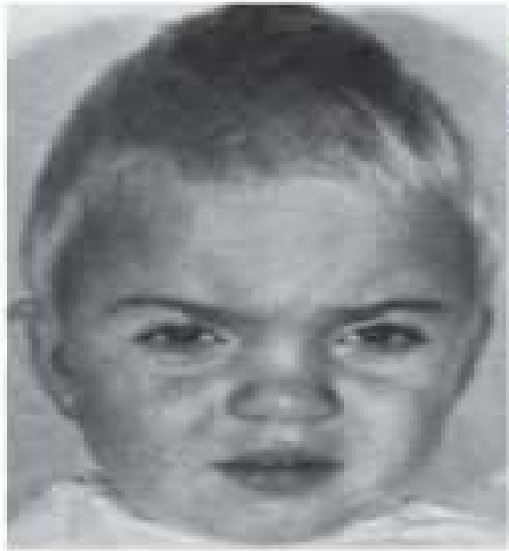
- Тип наследования- аутосомно-рецессивный, за исключением МПС II типа (болезнь Хантера наследуется по X-сцепленному рецессивному механизму).
- Основа нарушения метаболизма мукополисахаридов– недостаточная активность лизосомального фермента с последующим накоплением в клетках промежуточных продуктов метаболизма(сульфатов).

Клинические проявления (Hunter синдром)

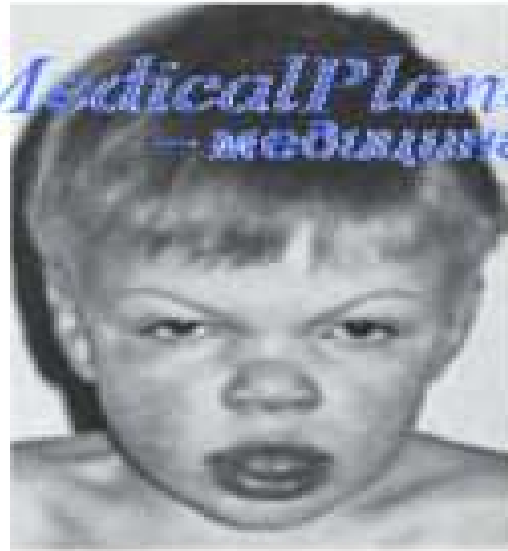
- Задержка умственного развития;

Гепатоспленомегалия

- Множественные дизостозы: утолщение кости кистей и черепа, деформация «турецкого седла», ребер, позвоночника
- Грубые черты лица, отражающие задержку умственного развития: толстые губы, большой язык, зубы с промежутками



4 1/2 years



10 years



13 years



21 years

B. Mucopolysaccharide storage disease type II (Hunter)

Мукополисахаридозы включены в группу лизосомальных болезней «накопления».

Мукополисахариды составляют основу соединительной ткани.



Одна из наиболее острых проблем — обеспечение лекарствами больных редкими заболеваниями. В большинстве случаев, даже если препараты зарегистрированы в России, они настолько дороги, что их закупки для обеспечения современной терапией даже небольшого числа пациентов (а для орфанных заболеваний лечение, как правило, пожизненное) выливаются в колоссальные затраты. Поправками к Федеральному закону «Об обращении лекарственных средств», которые вступили в силу 13 июля 2015 года, впервые введены понятия, позволяющие определить особенность обращения биоаналогов и, что очень важно для пациентов с редкими заболеваниями, орфанных препаратов. В качестве орфанных лекарственных препаратов принимаются лекарственные препараты, предназначенные для патогенетического лечения, направленного на механизм развития редких (орфанных) заболеваний.



Для орфанных пациентов существует две программы. Первая – федеральная «7 высокозатратных нозологий», которая в 2019 году включила еще пять заболеваний («12 нозологий»), а в 2020 году – еще два. Теперь за счет федеральных закупок лекарствами обеспечиваются пациенты, больные гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта – Прауэра), а также лица после трансплантации органов и (или) тканей.

Вторая программа — «Жизнеугрожающие и хронические прогрессирующие редкие заболевания» — включает более 20 нозологий, и эти больные должны обеспечиваться препаратами на уровне регионов.



Ученые создают систему искусственного кровообращения для детей