

RARUS

РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ

В РОССИИ

Болезнь Гоше

Брошюра для пациентов и семей



Всероссийское общество
редких (орфанных)
заболеваний



Библиотека
«Академия редких
болезней: от А до Я»

Данный материал не является рекомендацией к лечению и не подменяет собой консультацию специалиста.
Для получения квалифицированной медицинской консультации или помощи обратитесь к своему лечащему врачу.

Основные темы выпуска

- Что такое лизосомные болезни накопления
- Какой ген виноват в нарушениях
- Появление клетки Гоше
- Структура лизосомы
- Частота болезни Гоше
- Где заболевание встречается чаще
- Проявления и симптомы
- Почему пациент испытывает слабость
- Чем опасны «активная селезенка», нарушения в печени и костях
- Типы болезни Гоше
- Коварство II типа болезни Гоше
- Маршрут диагностики
- Первая терапия и современный стандарт лечения
- Как получить лекарство и принять диагноз



*Ваш друг и партнер,
Всероссийское общество
редких (орфанных)
заболеваний*

Болезнь Гоше –

это наследственное заболевание из группы лизосомных болезней накопления (ЛБН). Мутации в гене *GBA* приводят к снижению активности фермента глюкоцереброзидазы, который плохо справляется с расщеплением глюкоцереброзида



Маршрут препарата

Узнайте все тонкости: где ставят диагноз, как назначается препарат, для чего нужна регистрация в регистре, какой срок отводится законом для получения препарата.

Механизм патологии

Глюкоцереброзид накапливается и нарушает работу лизосом и клеток.

Селезенка, печень и костный мозг – главные мишени болезни

Их нарушение приводит к анемии, кровотечениям, болям в костях, переломам, увеличению размеров внутренних органов.

Болезнь проявляется тремя типами

Типы II и III сопровождаются неврологической симптоматикой. Тип II опасен ранним проявлением и быстрым прогрессированием.

Заболевание диагностируется с помощью лабораторных тестов

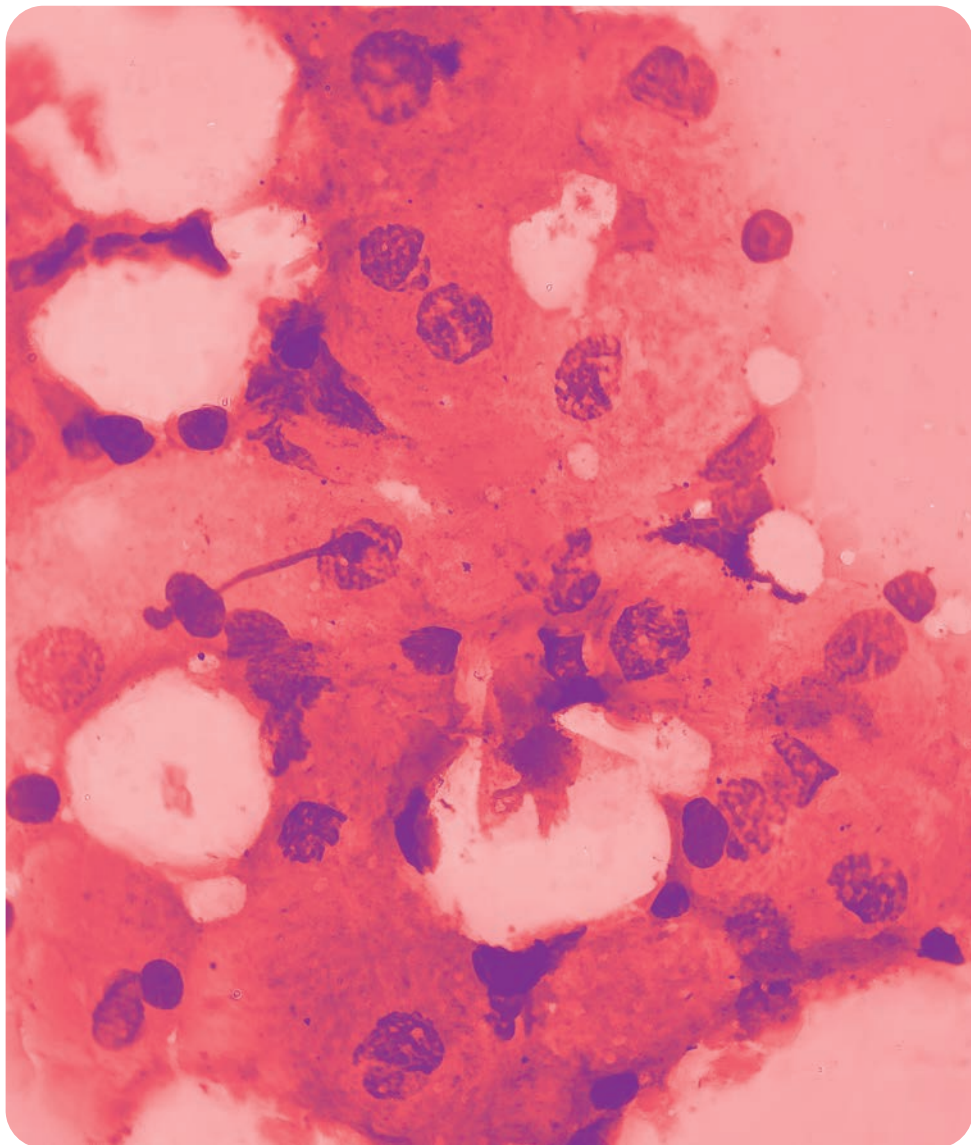
Важно отличить болезнь Гоше от гематологических заболеваний, других лизосомных болезней. Нужно измерить активность фермента глюкоцереброзидазы, провести анализ ДНК, а затем на прием к генетику.

Терапия существует и доступна

Ферментная заместительная терапия является пожизненной и проводится при Гоше тип I и III.

Взрослые и дети получают лечение бесплатно.

Дети и подростки до 19 лет – через фонд «Круг добра». Взрослые: федеральная программа «Высокозатратные нозологии».



Клетки Гоше - активированные макрофаги. В клетках Гоше происходит накопление токсичных веществ: фермент глюкоцереброзидаза не справляется с расщеплением молекул, и глюкоцереброзид накапливается в макрофагах, вызывая их активацию.



Болезнь Гоше входит в федеральную программу «Высокозатратные нозологии». Это дает возможность получать ферментную заместительную терапию всем пациентам вне зависимости от возраста, наличия или отсутствия инвалидности и ее степени

Сценарий
может стать
благоприятным

Сценарий
может стать
благоприятным

Болезнь Гоше является довольно редкой. До недавнего времени даже не все врачи знали о ней. Неудивительно, что семьи, в которых ребенку, родственнику или знакомому ставили такой диагноз, впервые слышали о такой патологии. Но сегодня многое изменилось. Исследования последних 30 лет привели к появлению новых методов лечения, которые могут способствовать остановке развития основных симптомов заболевания. Уже сегодня большинство пациентов с болезнью Гоше ведет практически обычный образ жизни. Все, что им необходимо, – это соблюдать режим введения препарата и регулярно проходить обследования. Наша брошюра познакомит вас с самым важным, что нужно знать о заболевании, чтобы понимать его, эффективно противостоять и благополучно жить.

Всегда с вами, ваш ВООЗ

Опасное накопление

1

Болезнь Гоше – это наследственное заболевание. Оно относится к группе лизосомных болезней накопления (ЛБН). Сам термин объясняет, что причиной заболевания является накопление, а другими словами – избыток некоторых веществ в лизосомах.

Почему возникает болезнь

При болезни Гоше снижается активность фермента **глюкоцереброзидазы**. Этот фермент необходим, чтобы расщеплять вещество глюкоцереброзид на **глюкозу** и **церамид**. Если фермент не выполняет свою функцию, то глюкоцереброзид накапливается в лизосомах клетки. Это нарушает работу лизосомы и клетки. Причиной дефицита фермента глюкоцереброзидазы являются мутации в гене *GBA*, который и отвечает за синтез данного фермента.

Частота

Высокая распространенность отмечена у евреев-ашкенази – выходцев из Восточной Европы, где частота доходит до 1 случая на 450–1000 новорожденных. Это самое частое заболевание в группе лизосомных болезней накопления.



**1 : 40 000–
60 000**

средняя частота болезни Гоше среди новорожденных

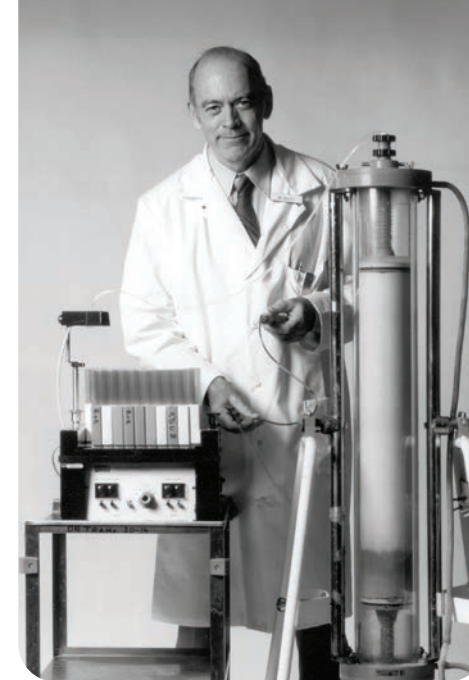


Лизосомы –

это части клетки (органеллы), ответственные за расщепление отработанных веществ. В лизосомах работает множество белков-ферментов. Если фермент дает сбой, то расщепления не происходит. В результате вредные вещества накапливаются в лизосомах



Болезнь Гоше названа по фамилии французского врача Филиппа Чарльза Эрнеста Гоше



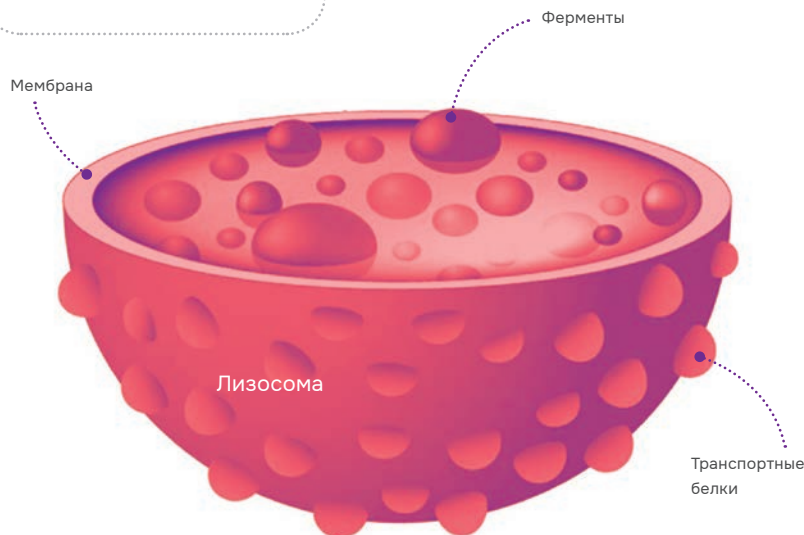
Первооткрыватели клетки Гоше

1882

Чарльз Эрнест Гоше подробно описал болезнь у пациентки с увеличенными печенью и селезенкой, еще не предполагая, что это наследственная патология.

1965

Доктор Роскоу О. Брэйд и его сотрудники из Национального института здоровья (США) показали, что причиной накопления глюкоцереброзида является недостаточность фермента глюкоцереброзидазы. Эти исследования легли в основу разработки эффективного вида лечения – ферментной заместительной терапии, которая применяется в терапии висцеральных проявлений болезни Гоше I типа.



Проявления и симптомы

При недостатке фермента глюкоцереброзидазы в лизосомах не расщепляется вещество «глюкоцереброзид», оно накапливается в разных клетках, но преимущественно в макрофагах, которые по мере изменения морфологии увеличиваются в размере. Именно измененные макрофаги получили название «клетки Гоше».

Максимальная концентрация их наблюдается в селезенке, костном мозге и печени. Клетки Гоше могут накапливаться и в лимфатической системе, легких, коже, глазах, почках, сердце и нервной системе.

Главные мишени

Накопление клеток Гоше в селезенке вызывает ее увеличение (спленомегалию) и повышенную активность органа. Размеры селезенки могут увеличиться в 25 раз, из-за чего живот выглядит как при избыточном весе или беременности.

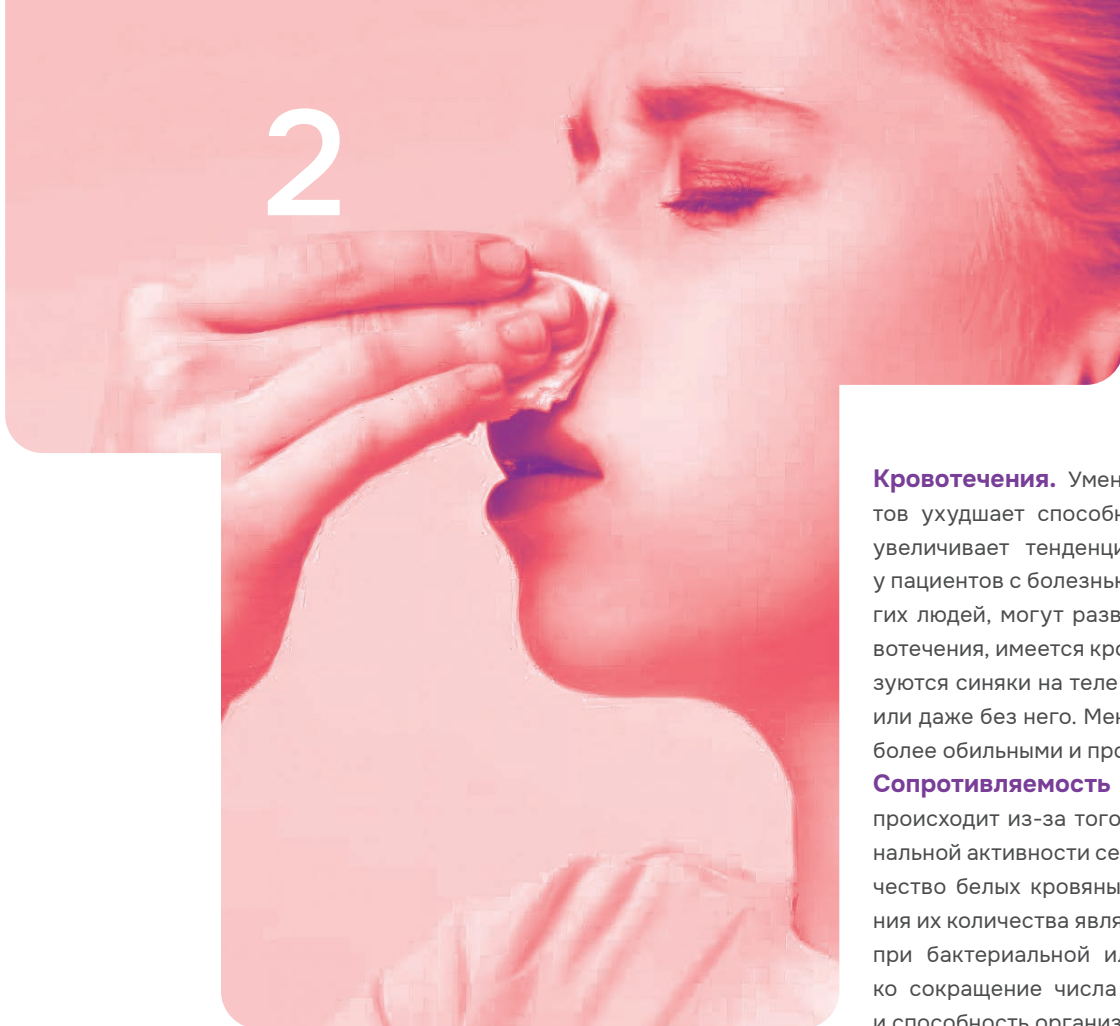
«Активная селезенка»

Анемия. Чрезмерная активность селезенки может привести к анемии, слабости, поскольку она начинает уничтожать эритроциты быстрее, чем они поставят кислород в организм, а также привести к снижению количества тромбоцитов в крови (это состояние называется тромбоцитопенией).



Печень, селезенка,
костный мозг – главные
мишени болезни Гоше

2



Кровотечения. Уменьшение количества тромбоцитов ухудшает способность крови свертываться, что увеличивает тенденцию к кровотечениям, поэтому у пациентов с болезнью Гоше гораздо чаще, чем у других людей, могут развиваться тяжелые носовые кровотечения, имеется кровоточивость десен, чаще образуются синяки на теле при минимальном воздействии или даже без него. Менструации у женщин могут быть более обильными и продолжительными.

Сопrotивляемость инфекциям снижается. Это происходит из-за того, что при увеличении функциональной активности селезенки может снижаться количество белых кровяных клеток (лейкоцитов). Колебания их количества являются естественными, например при бактериальной или вирусной инфекции. Однако сокращение числа лейкоцитов может уменьшить и способность организма сопротивляться инфекциям.

Печень

Печень в результате накопления клеток Гоше тоже увеличивается в размерах. Это состояние называется гепатомегалией. Функция печени страдает в меньшей степени, и формирования печеночной недостаточности, как правило, в этом случае не происходит. Однако накопление клеток Гоше может приводить к образованию соединительной ткани в печени – к циррозу, формированию портальной гипертензии (повышение давления в воротной вене), что наряду с тромбоцитопенией создает угрозу желудочно-кишечного кровотечения.



Почему пациенты жалуются на усталость

Чем чревата «активная селезенка»?

Функции селезенки – это депонирование крови, переработка старых эритроцитов (красные кровяные клетки) и тромбоцитов и выработка антител и моноцитов, которые защищают от инфекции. Если селезенка становится чрезмерно активной, она может разрушать эритроциты быстрее, чем они вырабатываются, что приводит к анемии.

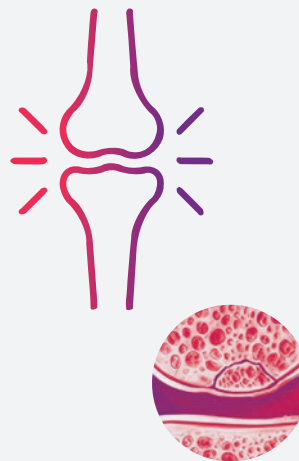
Эритроциты очень важны для человека: они переносят кислород из легких по всему организму. При анемии их не хватает, и ткани и органы страдают от кислородной недостаточности, что вызывает быструю утомляемость. Вот почему пациенты с болезнью Гоше, у которых поражена селезенка, чувствуют слабость.



Делать ли хирургическую операцию?

До того как стала возможна ферментная заместительная терапия, у пациентов часто удаляли увеличенную селезенку. Эта хирургическая процедура называется спленэктомией. Но после спленэктомии клетки Гоше начинали больше накапливаться в костном мозге, поэтому при современной терапии спленэктомия не рекомендуется для лечения болезни Гоше.

Болезнь Гоше I типа Ненейропатический тип



Костные боли и кризы
резкая боль в костях с лихорадкой и покраснением, снижение минеральной плотности костей, патологические переломы



Увеличение селезенки и печени
гепатоспленомегалия



Анемия, кровоточивость
геморрагический синдром, тромбоцитопения



Экстрапирамидные симптомы
гиперкинезы или гипокинезы

Болезнь Гоше II и III типов Выражено поражение нервной системы



Задержка психомоторного развития
нарушение высших корковых функций



Деформации скелета
сколиоз, деформации грудной клетки



Мозжечковые нарушения
нарушения координации движения



Судороги, миоклонии
кратковременное судорожное подергивание мышц



Одно из следствий нарушений печени – образование камней в желчном пузыре, что может стать одним из проявлений дисфункции печени при болезни Гоше

Кости

У большинства пациентов с болезнью Гоше кости вовлекаются в патологический процесс. Это состояние обычно прогрессирует и обуславливает тяжесть состояния больных.

В костях макрофаги расположены в костном мозге в центре трубчатых костей. Накопление клеток Гоше приводит к нарушениям кровоснабжения кости и процессов обновления костной ткани. Это чревато образованием очагов разрушения костной ткани вследствие неинфекционного воспаления – асептического некроза. Происходит снижение минеральной плотности костной ткани – остеопения, что создает предпосылки к возникновению переломов.

Вовлечение костей в патологический процесс при болезни Гоше может приводить к образованию аномальных участков уплотнения костной ткани – склерозу вдоль стержня кости. Еще один вариант – структурные изменения, как уплощение верхушки головки бедренной кости. Специфическим изменением костей при болезни Гоше является утолщение дистального отдела бедренных суставов (около коленных). Такое явление носит название «деформация в форме колбы Эрленмейера», так как на рентгенологическом снимке кость напоминает колбу. Необычная форма указывает на нарушение образования новой кости (процесс ремоделирования костей) в ответ на присутствие клеток Гоше в костном мозге.



Для здоровой кости характерна круглая форма. Кость, пораженная болезнью Гоше, может иметь расплюснутую форму, что ведет к нарушению работы суставов



Брайн – первый пациент, который получил ферментную заместительную терапию

“ Я вырос с ощущением того, что я отличаюсь от других; что я не могу заниматься спортом и что я меньше всех в своем возрасте. Я вырос, ненавидя подтяжки, которые мне приходилось носить, чтобы поддерживать штаны на огромном животе”



От нескольких часов до нескольких дней могут продолжаться интенсивные боли при костном кризе

Костные кризы

Костные кризы вызываются острым нарушением кровоснабжения кости – ишемией, что проявляется приступом очень интенсивной боли. Они могут длиться от нескольких часов до нескольких дней.

Другие возможные симптомы

К ним специалисты относят целый ряд проявлений:

- задержка роста – дети с болезнью Гоше, которых своевременно не лечили, могут расти медленнее, чем их здоровые сверстники;
- задержка полового развития для девочек, которые не получили лечение, – у них до позднего подросткового возраста могут отсутствовать менструации;
- снижение аппетита связано со сдавливанием желудка увеличенными соседними селезенкой и печенью;
- тяжелое поражение легких с развитием легочной гипертензии и дыхательной недостаточности – редко.

Типы болезни Гоше

Выделяют три типа болезни Гоше. Это разделение основано на клинической картине и особенностях течения заболевания.

Главное различие

Главным отличительным признаком является поражение нервной системы, что характерно для II и III типов, причем при II типе отмечается быстрое прогрессирование процесса, тогда как при III типе болезнь развивается медленно.

Тип I

Встречается чаще других форм болезни Гоше и не затрагивает нервную систему. Течение типа I может быть различным: у некоторых больных симптомы отсутствуют, и это позволяет пациентам вести нормальный образ жизни, в то время как другие могут испытывать значительный дискомфорт и проявления болезни, несущие угрозу жизни.

Типы II и III

Эти формы встречаются редко – менее чем у 1% всех пациентов с болезнью Гоше. Характеризуются вовлечением в патологический процесс нервной системы в дополнение к симптомам типа I.

При II типе поражение нервной системы наблюдается на первом году жизни, и это одна из наиболее тяжелых форм заболевания, потому что для нее не существует эффективных методов лечения.

Для пациентов с типом III первые признаки заболевания и симптоматика способны проявляться в разном возрасте, однако характерны прогрессирующее течение и снижение продолжительности жизни.

3

4



Вне зависимости от типа болезни Гоше заболевание прогрессирует

II тип болезни Гоше – самый опасный



Рано проявляется



Быстро развивается



Плохо поддается лечению

Наследование болезни Гоше



Считается, что каждый человек является носителем нескольких десятков генов, которые мутировали, то есть изменились. Некоторые генные изменения не оказывают существенного влияния, но другие способны вызывать болезнь. Измененные передаются от одного поколения к другому.

Какой ген передает болезнь?

Ген, отвечающий за выработку фермента глюкоцереброзидазы (*GBA*), расположен на первой хромосоме (аутосоме).

Как мы получаем гены от родителей?

Весь генетический материал человек получает в момент, когда яйцеклетка объединяется со сперматозоидом, которые несут в себе по 23 хромосомы. При объединении образуется 23 пары хромосом. Среди них 22 – одинаковые у мужчин и женщин (аутосомы), а пара половых хромосом отличается у женщин и мужчин. У женщин две X-хромосомы, а у мужчин – X-хромосома и Y-хромосома. Человек получает по две копии каждого гена с аутосомных хромосом – по одной от матери и отца.



Как передается болезнь?

При болезни Гоше обе копии гена изменены, поэтому фермент не может нормально функционировать. Такой тип наследования болезни называется аутосомно-рецессивным.

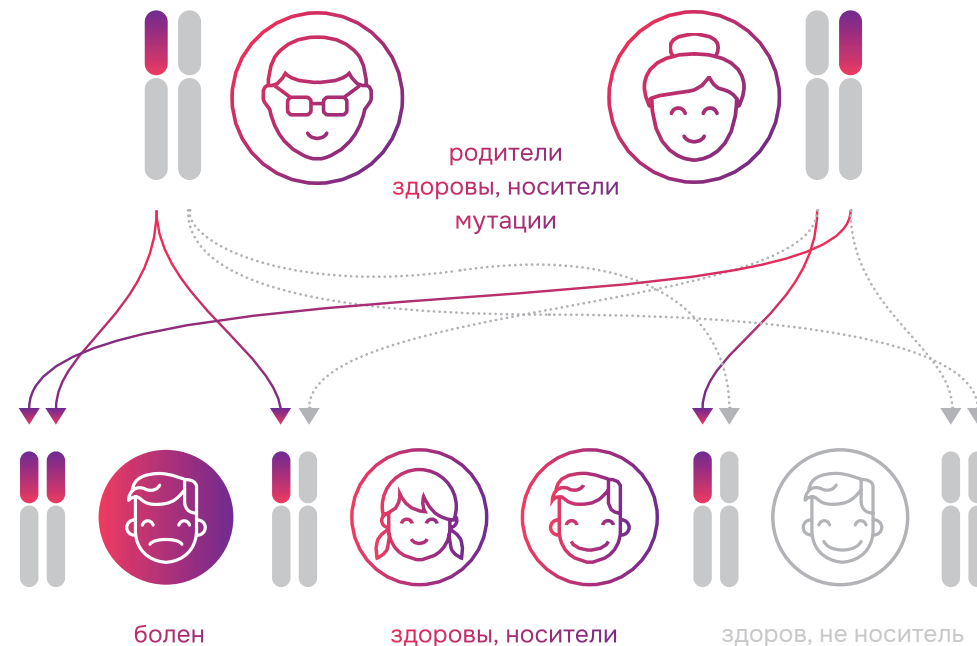
Аутосомным потому, что ген расположен на аутосомах а не на половых хромосомах. Рецессивным, потому что одной здоровой копии гена достаточно, чтобы фермент глюкоцереброзидаза вырабатывался в необходимом количестве. При рецессивном типе наследования болезнь проявляется только в том случае, когда нарушены обе копии гена. Следовательно, родители пациента с болезнью Гоше сами здоровы, однако имеют одну измененную копию гена и одну нормальную. Такое состояние, когда одна копия гена с мутацией, а вторая здоровая, называется носительством болезни.

В такой семье вероятность рождения ребенка с болезнью Гоше составляет 25% вне зависимости от пола ребенка. Каждый родитель в половую клетку (яйцеклетка матери и сперматозоид отца) отдает один набор хромосом, то есть у носителя в равной пропорции образуются половые клетки с измененным геном и половые клетки с нормальным геном глюкоцереброзидазы. Получается, что в семье, где оба родителя являются носителями болезни Гоше, вероятность рождения здорового ребенка составляет 75%.



При каждой беременности вероятность унаследовать болезнь Гоше не зависит от того, был предыдущий ребенок болен или нет. Если в семье рождается сын или дочь с болезнью Гоше, это не означает, что следующий ребенок не сможет унаследовать заболевание, равно как и то, что следующий ребенок будет болен

Аутосомно-рецессивный тип наследования



Прогноз 1: один родитель болен, второй здоров, но является носителем

Если у одного родителя болезнь Гоше, а второй является носителем, вероятность рождения ребенка с болезнью Гоше увеличивается до 50%. Все здоровые дети будут являться носителями болезни.

Прогноз 2: один родитель болен, второй здоров и не является носителем

Когда один из родителей имеет болезнь Гоше, а второй является здоровым, то есть не имеет дефектной копии гена и не является носителем, то все дети будут здоровыми, но носителями болезни.

Прогноз 3: один родитель – носитель, второй – здоров

В такой семье все дети будут здоровы. Вероятность рождения ребенка-носителя составляет 25%.



Далеко не всегда в семье обязательно оказываются папа-носитель и мама-носитель. Каковы прогнозы на рождение здоровых детей при других сценариях?

Устанавливаем диагноз

5

Болезнь Гоше заподозрить сложно. Иногда ее проявления путают с симптомами других заболеваний.

Исключаем частые симптомы

Часто сами пациенты, их семьи и доктора предполагают более распространенные заболевания: боли в костях и суставах связывают с артритами, изменения в общем анализе крови и увеличение селезенки – с гематологическими заболеваниями и так далее. Поэтому важно провести дифференциальную диагностику: по мере исключения «частых» болезней начинается поиск «редких».

Определение диагноза

Точный диагноз можно поставить при помощи теста, выявляющего активность фермента глюкоцереброзидазы в крови. У здоровых людей тест показывает нормальную активность фермента, которая у пациентов с болезнью Гоше значительно снижена. В настоящее время имеются чувствительные методики (например, тандемная масс-спектрометрия), которые позволяют определять не только активность фермента, но и концентрацию накапливаемых метаболитов (лизосфинголипидов). Образцы крови можно отправить в лабораторию также по почте.



Подтверждающая генетическая диагностика

Проведение генетической диагностики, при которой выявляются мутации в гене *GBA*, окончательно подтверждает диагноз. Большое значение такая диагностика имеет для генетического консультирования семьи. После выявления мутаций рекомендуется провести исследования на наличие этих мутаций у родных братьев и сестер пациента, чтобы выявить заболевание на ранних этапах или определить статус носителя болезни.

Сделайте анализ крови на активность фермента глюкоцереброзидазы. Проба крови на специальную карточку-фильтр может быть взята в кабинете врача и отправлена для анализа в специализированный медицинский центр

Дополнительные обследования

Пациентам, их семьям и врачам нужно взять на заметку, какие еще обследования проводятся для постановки диагноза «болезнь Гоше» и как их интерпретировать.

→ **Общий анализ крови.** У пациентов отмечается снижение практически всех показателей – гемоглобина, эритроцитов, тромбоцитов и лейкоцитов.

→ **УЗИ или МРТ брюшной полости.** Выявляются увеличенные селезенка и печень, их очаговое поражение.

→ **Рентгенография костей** проводится для выявления и оценки степени поражения костно-суставной системы. При проведении рентгенографии костей можно увидеть расширения дистальной части диафизов бедренных костей (колбы Эрленмейера), уплощение головок бедренных костей, участки разрушения кости или участки уплотнения костной ткани, а также патологические переломы.

→ **МРТ.** Это исследование позволяет обнаружить начальные изменения поражения костей: на снимках можно увидеть инфильтрацию костного мозга.

→ **Денситометрия** (измерение плотности костной ткани): определяется снижение плотности костной ткани – остеопения или остеопороз.

→ **Исследование уровня хитотриозидазы** – фермента, вырабатываемого клетками Гоше. Его уровень значительно повышен у пациентов с болезнью Гоше.

→ **Определение лизосфинголипида-Lyso-Gbl1.** Такое исследование рекомендуется всем пациентам. Этот показатель может использоваться, кроме того, для контроля эффективности терапии.



Для тяжелых форм болезни Гоше можно провести диагностику пренатальную или преимплантационную



Определение лизосфинголипида-Lyso-Gbl1 используется и для диагностики болезни Гоше, и для мониторинга эффективности терапии

Знаем все о терапии

Болезнь Гоше оказалась первой среди болезней накопления, для которой была разработана ферментная заместительная терапия. Основой терапии стал недостающий фермент.

Стандарт терапии

В настоящее время модифицированный фермент производят на клеточных линиях, что значительно увеличивает возможности производства.

В России зарегистрировано три препарата для ферментной заместительной терапии (ФЗТ) болезни Гоше – «Имиглюцераза», «Велоглюцераза» и «Талиглюцераза альфа». Эти препараты ферментной заместительной терапии для болезни Гоше применяются уже длительно, их эффективность и безопасность доказаны, определены показания к началу терапии, разработаны протоколы лечения и наблюдения за пациентами.

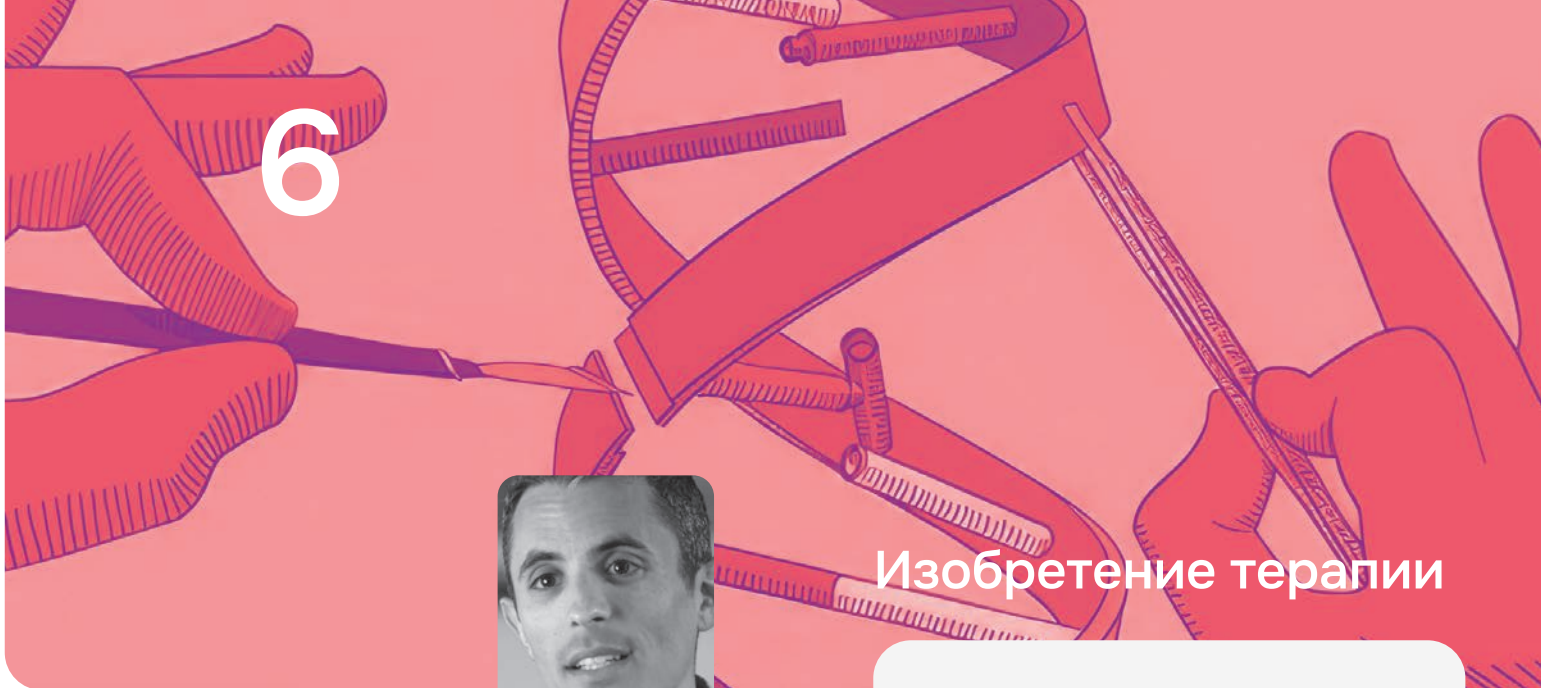
Основная сложность ФЗТ заключается в том, что препарат вводится только внутривенно и в начале лечения только в условиях стационара.

Новые разработки

Терапия постоянно развивается, в том числе с целью облегчить лечение пациента.

Иньекции или таблетки? Ведутся разработки препаратов в виде таблеток.

Субстрат-редуцирующий подход. Это еще один подход к терапии, и он реализован, чтобы не замещать фермент, а уменьшить количество глюкоцереброзида, который нужно расщеплять. Такой вид лечения получил название «субстрат-редуцирующего». Клинические испытания показали умеренную эффективность



6



Изобретение терапии

Первая идея – восполнить недостаток

У изобретения терапии для противостояния болезни Гоше была своя история. Логично предположить, что если не хватает фермента, то его нужно доставить в организм. Изначально использовался человеческий фермент, выделенный из плаценты. Первый препарат был зарегистрирован в США в 1991 г. Он показал высокую эффективность у пациентов с болезнью Гоше I типа: отмечались значимое уменьшение размеров селезенки и печени, повышение количества эритроцитов и тромбоцитов в крови и улучшение состояния костей. Затем стали применять генно-инженерный препарат, полученный из культуры клеток.

Однако препарат мало эффективен в отношении неврологических проявлений при II и III типах болезни Гоше, поскольку вводимый фермент не мог поступать в головной мозг, где имеется специальный барьер для большинства белковых соединений (гематоэнцефалический барьер).

Одним из первых пациентов, получивших заместительную ферментную терапию от доктора Брейди и его команды, был мальчик по имени Брайан Берман, который сейчас является президентом и главным исполнительным директором Национального фонда Гоше



1 × 2 × ∞

препараты ФЗТ при болезни Гоше вводятся один раз в две недели в течение всей жизни

препарата. В настоящее время он рекомендован для взрослых пациентов с умеренной тяжестью симптомов или в случае невозможности ФЗТ.

Была надежда на улучшение неврологической симптоматики у пациентов с III типом болезни, поскольку препарат проникает через гематоэнцефалический барьер. Однако пока большой эффективности не отмечено.

Генная терапия

Постоянно ведутся попытки создания генотерапии, то есть исправления гена внутри клеток организма, чтобы те начали производить полноценный фермент – глюкоцереброзидазу. Нужно помнить, что требуется длительное время для внедрения генной терапии в клиническую практику.

Симптоматическая терапия

Остается актуальной для пациентов с болевым синдромом. Используются обезболивающие препараты 1-й, 2-й, а иногда даже 3-й линии во время тяжелых костных кризов. На фоне регулярного приема ферментной заместительной терапии потребность в обезболивающих значительно уменьшается.

Наблюдение пациентов

Пациенты с болезнью Гоше находятся под постоянным динамическим наблюдением. Регулярное обследование позволяет выявить первые клинические симптомы и определить показания к проведению ФЗТ.

На фоне проведения терапии обязательно каждые 3–6 месяцев проходить обследования для оценки эффективности и коррекции терапии. Это динамическое наблюдение должно включать в себя ряд процедур:

→ осмотр пациента с оценкой роста и его скорости, стадии полового развития, поражения костно-суставной системы (ограничение движений в суставах) и болевого синдрома. Показанием к назначению терапии при доказанном диагнозе болезни Гоше являются следующие клинические признаки: поражение костей, задержка роста или задержка полового развития;



Показания к началу заместительной терапии

гемоглобин <80 г/л
тромбоциты <60 тыс./мл
лейкоциты <3 тыс./мл

→ общий анализ крови (каждые 3–6 месяцев) для определения уровня гемоглобина, количества тромбоцитов, эритроцитов и лейкоцитов. На фоне начала заместительной терапии увеличение количества тромбоцитов в 1,5 раза происходит у большинства пациентов к концу первого года терапии, а восстановление гемоглобина до нижней границы нормы к концу второго года терапии;

→ МРТ/УЗИ брюшной полости (каждые 6–12 месяцев) – с оценкой размеров селезенки и печени. Показанием к началу ферментозаместительной терапии является увеличение селезенки или печени больше чем в 2 раза от возрастной нормы. На фоне терапии отмечается уменьшение размеров печени на 20–30% в первые два года лечения и уменьшение размеров селезенки на 30–50% к концу первого года лечения.

Проведение МРТ для оценки изменений костной системы проводится каждые 12 месяцев. На фоне терапии отмечаются значительное снижение болей в костях, уменьшение частоты и интенсивности костных кризов уже к концу первого года терапии. Повышение плотности костной ткани отмечается к концу второго года непрерывного лечения;

→ определяется уровень хитотриозидазы и Lyso-Gbl1, если до начала лечения определялись высокие показатели фермента, каждые 12 месяцев на фоне лечения для оценки эффективности и коррекции терапии.

Динамика состояния селезенки и печени на фоне ФЗТ



Маршрут получения лекарственной терапии

7

Заболевание включено в федеральную программу «Высокозатратные нозологии» (ВЗН). Это программа с финансированием из федерального бюджета, что является надежной гарантией получения препаратов. Сегодня по этой программе обеспечиваются взрослые пациенты.

Как получают лечение пациенты до 19 лет

Дети с 2023 года получают терапию за счет средств фонда «Круг добра», но механизм подачи заявок и организация процесса лекарственного обеспечения не изменились.

Как получают препараты взрослые пациенты

Министерство здравоохранения РФ утверждает объемы поставки в рамках программы ВЗН на основании заявки, ежегодно формируемой Министерством здравоохранения субъекта РФ. Оно же осуществляет мониторинг движения и учета лекарственных препаратов в субъектах РФ, а при необходимости согласовывает заявки на перераспределение лекарственных препаратов между субъектами.



20 дней

в такой срок, не более, должны происходить назначение и отпуск лекарственных препаратов пациенту, после того как его включили в региональный сегмент Федерального регистра



Рекомендуем получить назначение лекарственного препарата в медицинской организации, специализирующейся на вашем заболевании



Дата включения пациента в региональный сегмент Федерального регистра должна быть зафиксирована лечащим врачом в медицинской карте амбулаторного больного или в истории развития ребенка

Этап 1. Назначение терапии и внесение данных в региональный сегмент Федерального регистра ВЗН

На этом этапе необходимо получить назначение терапии. Поскольку сейчас доступно несколько лекарственных препаратов, необходимо в процессе консультации обсудить с врачом этот вопрос. Если в медицинских организациях по месту жительства пациента существуют сомнения в подборе терапии, то консилиум, в том числе федеральный, является важным шагом, чтобы защитить права пациента и помочь врачам. При необходимости для получения рекомендаций могут быть проведены дистанционная (телемедицинская) консультация или консилиум с федеральным центром.


Второй важный шаг – данные о пациенте должны быть внесены в региональный сегмент Федерального регистра ВЗН в срок не более 5 рабочих дней со дня обращения пациента с установленным диагнозом в медицинскую организацию по месту его жительства или пребывания.

Этап 2. Одобрение заявки региона

Каждый год до 1 ноября регионы представляют в Министерство здравоохранения России заявки на поставку лекарственных препаратов. Минздрав РФ формирует комиссию по рассмотрению заявок, которая на своем заседании обсуждает их и при необходимости корректирует. После одобрения происходит закупка препаратов.

Этап 3. Получение препарата в аптеке в регионе

После проведения всех процедур, связанных с закупкой и распределением препарата в регионы, пациенты имеют возможность получить лекарство в аптеке.



Диагноз поставлен, терапия получена. Теперь нужно научиться жить по-новому

Да, бывает, что от пациента с болезнью Гоше самые обычные действия начинают требовать больших усилий. Однако просто нужно написать для себя новый сценарий.

У вас начнется вторая, не менее полноценная жизнь, если вы примете свой диагноз и выберете правильные нагрузки, правильный ритм жизни. Находите занятия, которые подходят для вашего состояния, позволяющие справляться с задачами. Это принесет вам радость новых успехов. Ваша семья, друзья, коллеги будут идти по жизни вместе с вами.

Психологические проблемы

Пациенты с болезнью Гоше и их близкие столкнутся с множеством физических, эмоциональных и социальных проблем.

Что дальше?

Часто после постановки диагноза возникают чувство неуверенности и вопросы – как болезнь будет протекать в дальнейшем, ведь симптомы могут различаться у разных пациентов и возникать в любое время. Эта неуверенность добавляется к обычным трудностям, с которыми сталкивается каждый при составлении краткосрочных и долгосрочных планов.

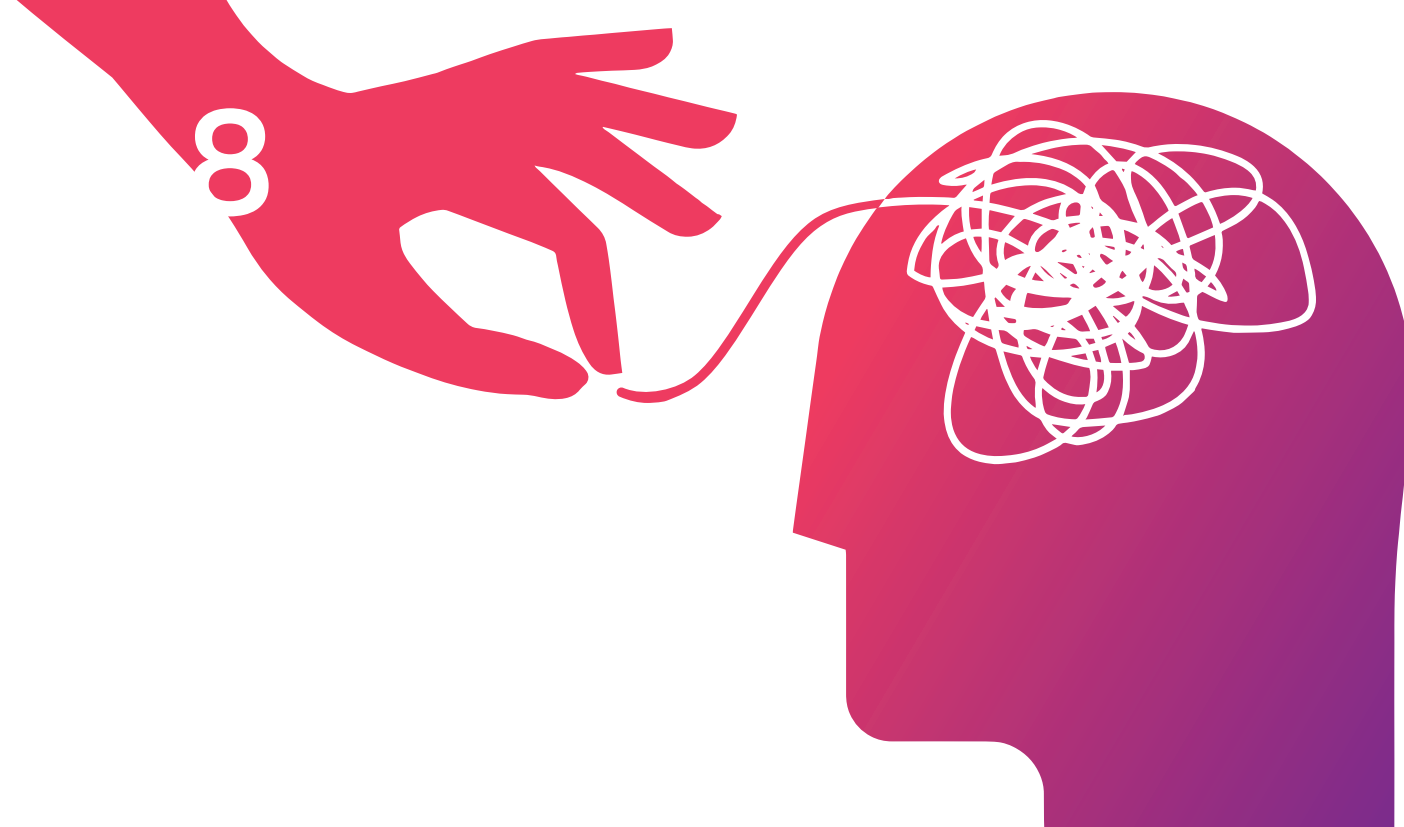
Кроме того, пациенты с болезнью Гоше и носители болезни Гоше сталкиваются с необходимостью принятия трудных решений при создании семьи и решении вопроса о том, стоит ли иметь детей. Например, хватит ли у такого пациента жизненных сил, чтобы поднять детей? Затронет ли их детей эта болезнь?

Где взять силы и внимание?

Еще одна проблема связана с быстрой утомляемостью. Некоторым детям не хватает энергии и выносливости, чтобы играть со сверстниками. Им трудно оставаться внимательными в классе или сосредоточиться во время выполнения домашнего задания. Для пациента с болезнью Гоше самые обычные действия требуют больших усилий. Однако большинство людей понимает, что могут заниматься нормальной деятельностью, если выберут правильный ритм жизни и будут согласовывать свои жизненные планы с семьей, друзьями, учителями и другими окружающими их людьми.



Пока подростки с болезнью Гоше не догонят своих здоровых сверстников, у них могут возникнуть эмоциональные проблемы



Как справляться с болью?

Боль возможна как умеренная, так и сильная. Например, возникновение костных кризов может ограничить нормальную деятельность, даже легкие движения становятся болезненными, нарушается сон.

Особенности отношения к детям

Детский сад и младшая школа. Родители и учителя склонны относиться к больному ребенку как к маленькому, поскольку из-за замедленного роста он кажется гораздо младше своих одноклассников и имеет ограничения. Конечно, увеличенная печень или селезенка, склонность к переломам костей и другие возможные симптомы приводят к тому, что дети с болезнью Гоше менее подвижны и не могут заниматься групповыми видами спорта. Однако они могут найти для себя более подходящие занятия: например, плавание, езда на велосипеде или танцы.

Дети с заболеваниями часто компенсируют то, что они не могут делать, превосходством в других областях. Врачи и семьи могут действовать вместе, чтобы определить, какая именно деятельность наиболее подходит таким детям

9



Подростки

У них может с запозданием начаться период полового созревания, хотя большинство ближе к 19 годам догоняют своих ровесников. Однако подростковый возраст – это время, когда представление о самом себе и то, как тебя принимают ровесники, очень важно для состояния психического здоровья.

Очень важно подбодрить детей, особенно с тяжелой формой болезни Гоше, чтобы развивать у них интерес к внешнему миру и деятельности, прививать им здоровые навыки для социальной жизни, тем более что сегодня большинство школ уже готово разрабатывать альтернативную деятельность и программы для детей с физическими ограничениями.

Задачи для взрослых

Родители, воспитывая сына или дочь с болезнью Гоше, должны поощрять их участие в школьной и социальной жизни. А врачи и другие медицинские работники могут помочь семьям найти оптимальное решение, чтобы при этом сохранить здоровье ребенка, – посоветуют деятельность, больше соответствующую возможностям ребенка и в то же время сводящую к минимуму возможный риск. Кроме того, они могут помочь составить график лечения и контроля, который соответствовал бы семейному распорядку.

Сопротивление и принятие

В любом возрасте с заболеванием жить трудно, тем более с хроническим. То же с болезнью Гоше, когда пациенты могут с трудом смириться с ней даже отрицать ее и отказываться верить, что постоянный контроль и лечение могут им помочь.

Переступите через страх

Кратковременный протест – это нормальная реакция на страх и неуверенность, которые сопутствуют новому диагнозу. Но длительное неприятие болезни или подозрения на болезнь окажутся неблагоприятными для постановки диагноза и лечения. Такой психологический барьер будет мешать пациенту вовремя прибегнуть к необходимой медицинской помощи.

Если диагноз поставлен во взрослом возрасте

Людам, которые впервые стали нетрудоспособными во взрослом возрасте, может быть еще труднее принять диагноз. Они вспоминают время, когда легко совмещали семью, карьеру и социальную жизнь, поэтому им сложно смириться с физическими ограничениями, которые могут препятствовать независимости, мобильности человека, особенно при тяжелой форме болезни Гоше. С другой стороны, нужно помнить, что так устроен человек, что ко всему наступает привыкание, а значит, к новым симптомам, как и к любому жизненному изменению, можно адаптироваться и привыкнуть, открыв новую страницу и практически не чувствуя снижения качества жизни.



Сопротивление принятию диагноза затягивает начало лечения. Не теряйте времени – болезнь может развиваться, состояние ухудшаться. Как результат, некоторые изменения в организме могут стать необратимыми

Пациенты с болезнью Гоше и их семьи сегодня имеют самые разные возможности помощи – в общественных организациях, группах поддержки, при прохождении индивидуальной и семейной терапии, с применением оперативных ресурсов.

Центры для диагностики и терапии

Москва

- ФГБНУ «МГНЦ»
- ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей»
- ФГБУ «НМИЦ гематологии»
- НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ № 2 (ЦКБ РАН)

Санкт-Петербург

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр им. В. А. Алмазова»

Нижний Новгород

- Университетская клиника ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России

Томск

- Томский национальный исследовательский медицинский центр РАН

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

Горячая линия
+ 7 800 201 06 01

www.rare-diseases.ru



Все пациенты с болезнью Гоше получают лекарственные препараты за счет средств государства. Это регулируется федеральным законом № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

Дети и подростки до 19 лет с болезнью Гоше получают лекарственные препараты через фонд «Круг добра».





Всероссийское общество
редких (орфанных)
заболеваний


Медиакоманда
Елена Завьялова
шеф-редактор
Андрей Кутын
дизайн
Ирина Чепелкина
редактор-корректор
«Принт Студио»
печать



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО

Столкнулись с трудной ситуацией?



Звоните 
на горячую
линию ВООЗ

8 800 201 06 01
vooz@bk.ru



Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний

БИБЛИОТЕЧКА «АКАДЕМИЯ РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ: ОТ А ДО Я»



Информация от экспертов для жизни и здоровья

- орфанные заболевания
- секреты наследственности
- диагностика
- терапия
- социальная помощь
- опыт пациентов и их семей