

RARUS

РЕДКИЕ
БОЛЕЗНИ
В РОССИИ



№28

ТЕМА НОМЕРА: ОРФАННЫЕ РЕГИСТРЫ

РЕБЕНОК У ПАЦИЕНТКИ СО СМА?..НАСТОЯЩЕЕ СЧАСТЬЕ! > 8

РОССИЙСКИЕ ГЕННЫЕ МАТЕРИАЛЫ ВЛОЖИЛИ В БАНК > 16

КРАСНОЯРСК: ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

ДОЛЖНЫ СТАТЬ ДОСТУПНЫ КАЖДОМУ > 34

СОЦИАЛЬНЫЙ ПРОЕКТ
ВСЕРОССИЙСКОГО ОБЩЕСТВА
РЕДКИХ (ОРФАННЫХ)
ЗАБОЛЕВАНИЙ



АНДРЕЙ
МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ
ДЮШЕННА

РЕДКАЯ ГАЛЕРЕЯ

ХОЧУ НАЙТИ ДИНОЗАВРА!

НЕСМОТРЯ НА ДИАГНОЗ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА И ОПЕРАЦИЮ ПО УДАЛЕНИЮ ЗЛОКАЧЕСТВЕННОЙ ОПУХОЛИ, АНДРЕЙ ОСТАЕТСЯ ОПТИМИСТОМ. ЕГО ТВОРЧЕСКАЯ ЭНЕРГИЯ ПОРАЖАЕТ! В СВОИ ПЯТЬ ЛЕТ ОН УЖЕ НАПИСАЛ СВОЮ ПЕРВУЮ КНИГУ. СЕЙЧАС У НЕГО ПОЯВИЛАСЬ НОВАЯ МЕЧТА – ОН ХОЧЕТ СТАТЬ УЧЕНЫМ И РАЗЫСКАТЬ СКЕЛЕТ НАСТОЯЩЕГО ДИНОЗАВРА!

ЕЩЕ НЕДАВНО О РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ЗНАЛИ ТОЛЬКО ОТДЕЛЬНЫЕ СПЕЦИАЛИСТЫ. СЕГОДНЯ УЖЕ НЕКОТОРЫЕ БОЛЕЗНИ ВКЛЮЧЕНЫ В МАССОВЫЙ СКРИНИНГ, И В ЛЕЧЕНИИ ДЕТЕЙ С ОРФАННЫМИ БОЛЕЗНЯМИ ПРИНИМАЮТ УЧАСТИЕ ВРАЧИ РАЗНЫХ СПЕЦИАЛЬНОСТЕЙ. НО, ЧТОБЫ СОЗДАВАТЬ НОВЫЕ ПРЕПАРАТЫ И ПОЛУЧИТЬ ЛУЧШУЮ ДИАГНОСТИКУ, НУЖНЫ ХОРОШАЯ МАТЕРИАЛЬНАЯ БАЗА, ЗНАНИЯ И ОПЫТ. АКТИВНОЕ РАЗВИТИЕ В РОССИИ БИОБАНКОВ И РЕГИСТРОВ ПАЦИЕНТОВ – ЭТО ПОЧВА ДЛЯ РАЗВИТИЯ ИССЛЕДОВАНИЙ ПО НОВЫМ МЕТОДАМ ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНЕЙ.



ЕКАТЕРИНА ЗАХАРОВА

ОСНОВАТЕЛЬ И КУРАТОР ЖУРНАЛА,
МЕДИЦИНСКИЙ ГЕНЕТИК, Д.М.Н.



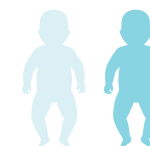
7000

РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ
ЗАРЕГИСТРИРОВАНО В МИРЕ



80%

ИМЕЮТ ГЕНЕТИЧЕСКУЮ
ПРИРОДУ



КАЖДЫЙ ВТОРОЙ ОРФАННЫЙ
ПАЦИЕНТ – ЭТО РЕБЕНОК.
В РОССИИ РАСХОДЫ ПО
ДОРОГОСТОЯЩЕМУ ЛЕЧЕНИЮ
МНОГИХ ДЕТЕЙ ВЗЯЛО НА СЕБЯ
ГОСУДАРСТВО



ТАКОЕ ВРЕМЯ В СРЕДНЕМ
ЗАНИМАЕТ ДОРОГА
К ПРАВИЛЬНОМУ ДИАГНОЗУ

95%

СТОЛЬКО БОЛЕЗНЕЙ ПОКА
НЕ ИМЕЮТ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОГО
ЛЕЧЕНИЯ. СЕЙЧАС УЧЕНЫЕ
РАЗРАБАТЫВАЮТ ДЕСЯТКИ
ТЕРАПИЙ

RARUS РЕДКИЕ
БОЛЕЗНИ
В РОССИИ

ОРФАННАЯ ОТРАСЛЬ МОЛОДАЯ.
ЖУРНАЛ «RARUS. РЕДКИЕ
БОЛЕЗНИ В РОССИИ» СТАЛ ПЕРВОЙ
ДИАЛоговой ПЛОЩАДКОЙ,
НА КОТОРОЙ ПАЦИЕНТЫ
И СПЕЦИАЛИСТЫ ОБСУЖДАЮТ
ОСТРЫЕ ВОПРОСЫ И ИЩУТ НА НИХ
ОТВЕТЫ. В ПУТЬ!

ЗАГЛАВНОЕ



ИРИНА МЯСНИКОВА

ГЛАВНЫЙ РЕДАКТОР, ПРЕДСЕДАТЕЛЬ
ПРАВЛЕНИЯ ВСЕРОССИЙСКОГО ОБЩЕСТВА
РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ,
ЧЛЕН ПОПЕЧИТЕЛЬСКОГО СОВЕТА
ФОНДА «КРУГ ДОБРА»

НЕПРОСТЫЕ ВРЕМЕНА
ОСОБЕННО СЛОЖНЫ
ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ, ВЕДЬ
ЛЮБОЕ ОШИБОЧНОЕ
РЕШЕНИЕ МОЖЕТ
ПРИВЕСТИ К ПОТЕРЕ
ЗДОРОВЬЯ. МЫ
ПРЕДЛАГАЕМ
КАЖДОЕ РЕШЕНИЕ,
СУЩЕСТВЕННОЕ ДЛЯ
ЧЕЛОВЕКА, ПРОВОДИТЬ
ЧЕРЕЗ ОБСУЖДЕНИЕ
С ПАЦИЕНТСКИМ
СООБЩЕСТВОМ.
МНОГИЕ СЕМЬИ,
НАУЧИВШИСЬ
ПОМОГАТЬ СВОИМ
ПАЦИЕНТАМ, СТАЛИ
ДОСТОЙНЫМИ
ЭКСПЕРТАМИ.

КАРТА НОМЕРА



1 **ЗАГЛАВНОЕ**
**БОЛЬШЕ, ЧЕМ ЖУРНАЛ –
ЗДЕСЬ ЖИВЕТ БУДУЩЕЕ**

4 **СВОЕВРЕМЕННО!**
БЫСТРЕЕ, ТОЧНЕЕ, ДОСТУПНЕЕ
Екатерина Захарова: «Регистры помогают
изменить будущее семей»



6 **СТЕНГАЗЕТА**
УТРЕННИЙ ОБХОД № 4
Семьи пациентов в социальных сетях:
Надежда: «Оставьте наших детей в покое,
прекратите их делать подопытными кроликами»

8 **ЛЮДИ ОСОБОГО НАЗНАЧЕНИЯ**
ЛУЧШЕЕ УКРАШЕНИЕ – ЖИЗНЬ
Анастасия Глебова: «Не можешь идти? Не
можешь даже сидеть? Тогда ползи к своей мечте!»

АНАСТАСИЯ ГЛЕБОВА

Болезнь лишила мышцы силы, но Анастасия поставила себе три цели и каждой добилась. Сейчас помогает тем, кто прикован к инвалидной коляске или даже не может сидеть, учиться жить. Ее девиз: «Не можешь ходить? Не можешь даже сидеть? Тогда ползи к своей мечте!»



16 **ИННОВАЦИИ И ТЕХНОЛОГИИ**
**БИОМАТЕРИАЛЫ
ОТПРАВИЛИ НА ДЕПОНЕНТ**

Петр Спарбер, к.м.н., заведующий лабораторией функционального анализа отдела функциональной генетики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова»

25 **«ОТВЕТСТВЕННО СОБИРАЕМ
И ОТВЕТСТВЕННО ХРАНИМ»**
Вячеслав Табаков, к.б.н., заведующий центром коллективного пользования «Биобанк» (ЦКП) ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова»

28 **ОТКРЫТЫЙ ВОПРОС**
ЛЮДИ ЖДУТ ПЕРЕМЕН
Орфанное сообщество поставило вопросы ребром

30 **ЗАСЛУЖЕННАЯ НАГРАДА**
**ПРИЗНАНИЕ
ПОЛУЧИЛИ УЧЕНЫЕ**

Присуждена генетикам и врачам в канун Дня медицинского работника

34 **НАГРАДУ ЗАСЛУЖИЛИ!**
ГРУППА ВРАЧЕЙ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО НАУЧНОГО ЦЕНТРА ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н. П. БОЧКОВА ПОЛУЧИЛА ПРЕМИЮ «ЗА СОЗДАНИЕ НОВОГО МЕТОДА ДИАГНОСТИКИ»

34 **РЕГИОНАЛЬНЫЙ АСПЕКТ**
**СИБИРСКИЙ ГЕНОФОНД
КРЕПЧАЕТ НА ВЗЛЕТКЕ**

Людмила Борщева, заведующая отделением медико-генетического консультирования Красноярского краевого медико-генетического центра

42 **ЭКСПЕРТИЗА**
**ДАТА-ЦЕНТР СОЗДАЕТ
РЕШЕНИЕ + ДАРИТ НАДЕЖДУ**

Айсылу Муртазина, к.м.н., заведующая лабораторией нейрогенетики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова»



47 **ПРОЕКТЫ**
**НУЖНЫ
ИНСТРУМЕНТЫ
РАСШИРЕНИЯ ДОСТУПА
К ИННОВАЦИОННОЙ
ТЕРАПИИ**

Наталья Муева, директор медицинский программ Aston Health

ЭММА ОКАЗАЛАСЬ
В РЕАНИМАЦИИ. ВРАЧИ
СПРАВИЛИСЬ С СИТУАЦИЕЙ,
А ЭММА НАУЧИЛАСЬ
ПРЕОДОЛЕВАТЬ ТРУДНОСТИ.

ЭММА
нарушение окисления жирных кислот

48 **НАШИ СОБЫТИЯ**
РОССИИ ВАЖЕН КАЖДЫЙ

Пациентские организации провели выставку в Совете Федерации

52 **ДУШЕВНЫЕ СИЛЫ**
**ТВОЯ ЖИЗНЬ НЕ ДОЛЖНА
БЫТЬ ПОСТАВЛЕНА НА ПАУЗУ**

Регина Кудрова, психолог проекта поддержки семей с орфанными болезнями

56 **РЕСУРСЫ**
**НЕВОЗМОЖНОЕ СТАЛО
ВОЗМОЖНЫМ**

Новые анализы, средства реабилитации

58 **МЕДИАТЕКА**
СКАЗАТЬ ВАЖНЫЕ СЛОВА

Брошюры помогают семьям пациентов пройти самый сложный участок пути

60 **КОМАНДА ЖУРНАЛА**





ЕКАТЕРИНА ЗАХАРОВА

ЗАВЕДУЮЩАЯ ЛАБОРАТОРИЕЙ
НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА
ВЕЩЕСТВ ФГБНУ «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ
НАУЧНЫЙ ЦЕНТР ИМ. АКАДЕМИКА
Н.П. БОЧКОВА», Д.М.Н.

НЕТАЙНЫЙ НАБЛЮДАТЕЛЬ

Регистры позволяют отслеживать, как болезнь развивается со временем – так называемую естественную историю заболевания, как пациенты реагируют на разные виды терапии, какие маршруты диагностики и лечения работают лучше. С помощью информации регистров можно не только оценить, насколько эффективны орфанные препараты, но и планировать здравоохранение от закупки лекарств до создания специализированных центров.

Хотя в медицине регистры используются уже более 150 лет, их значение по-прежнему недооценивается, особенно в сфере редких болезней. А ведь отсутствие таких баз данных часто становится главным тормозом для разработки новых подходов к терапии и исследованиям в целом.

БЫСТРЕЕ, ТОЧНЕЕ, ДОСТУПНЕЕ

СПИСКИ ПАЦИЕНТОВ, НО РАЗНЫЕ

Медицинские регистры – это не то же самое, что реестры или базы данных. Они отличаются по целям, подходам к сбору информации и глубине анализа.

Пациентские реестры – это чаще списки, фиксирующие количество пациентов. Используются, например, для оценки потребности в терапии. Они не дают возможности для анализа клинических данных или научных выводов.

Базы данных – это хранилище информации. Такой тип работы не имеет за собой живого контакта с пациентами, и данные не обновляются по определенному плану. Однако эта информация может применяться для научных целей, например для анализа спектра различных генетических вариантов, их распространенности в разных регионах.

Медицинские регистры – это уже наблюдательные исследования. В них врачи систематически собирают информацию у пациентов в реальной жизни: как протекает болезнь, какие методы лечения назначаются, как меняется состояние со временем. Лечение назначается не по протоколу исследования, а в рамках обычной клинической практики, именно поэтому такие данные особенно ценны. В отличие от клинических исследований, где часто есть ограничения по включению, в регистры могут попасть самые разные пациенты, что делает картину более реалистичной.

ПОЧЕМУ РЕГИСТРЫ НЕЗАМЕНИМЫ

Для редких болезней регистры – это не просто важный инструмент, а зачастую единственный способ накопить знания. Без таких данных сложно разрабатывать новые лекарства и обосновывать необходимость их включения в государственные программы.

Создание и развитие регистров – это инвестиция в будущее. Они помогают принимать решения, которые меняют судьбы людей: вовремя поставить диагноз, назначить правильное лечение, улучшить качество жизни.

ВАШЕ УЧАСТИЕ В СБОРЕ ДАННЫХ ПАЦИЕНТОВ ВАЖНО

Когда вы даете согласие на участие в регистре, вы становитесь частью большой и важной работы – работы по улучшению диагностики, лечения и жизни людей с редкими заболеваниями. Без регистра ученым и врачам сложно понять, как именно протекает болезнь, какие симптомы встречаются чаще, что помогает, а что нет. Например, именно благодаря регистрам стало возможно в короткие сроки разработать и одобрить ферментную заместительную терапию при болезни Помпе, а в некоторых странах даже обосновать неонатальный скрининг для ранее не диагностируемых заболеваний.



ПРИГЛАШАЮТСЯ
ВСЕ ВРАЧИ, РОДИТЕЛИ
И ПАЦИЕНТЫ ПРИНЯТЬ
УЧАСТИЕ В РАБОТЕ

МГНЦ
НАУЧНЫЙ ПРОЕКТ
ПО ИЗУЧЕНИЮ
БОЛЕЗНИ ПОМПЕ,
БОЛЕЗНИ НИМАННА -
ПИКА ТИПА А/В



ASTON HEALTH
ПРОГРАММЫ ПОДДЕРЖКИ
ДИАГНОСТИКИ, СЕЛЕКТИВНОГО
СКРИНИНГА, ВНЕДРЕНИЯ
КЛИНИКО-СТАТИСТИЧЕСКИХ
ГРУПП



МОЖНО ПРОЧИТАТЬ МНОГО СТАТЕЙ В СЕРЬЕЗНЫХ ИЗДАНИЯХ, НА САЙТАХ ИНФОРМАЦИОННЫХ АГЕНТСТВ В ИНТЕРНЕТЕ. НЕ ВСЕГДА ЗА ОФИЦИАЛЬНЫМИ ФОРМУЛИРОВКАМИ ПОНЯТНО, ЧТО ВОЛНУЕТ И РАДУЕТ СЕМЬЮ. А ВОТ ДАЖЕ ОТРЫВОЧНЫЕ, КОРОТКИЕ КОММЕНТАРИИ В СОЦИАЛЬНЫХ СЕТЯХ, МЕССЕНДЖЕРАХ ДАЮТ ПОЧУВСТВОВАТЬ НАСТОЯЩИЙ ПУЛЬС

УТРЕННИЙ ОБХОД № 4



О ЗАМЕНЕ ОРИГИНАЛЬНЫХ ПРЕПАРАТОВ НА ДЖЕНЕРИКИ

Л **ЛАУРА**
ВОТ ЗАГАДКА, КАК РЕГИОНЫ В 2022-2023 ГОДАХ ЗАКУПИЛИ ДЖЕНЕРИК, ДО КОНЦА НЕ ИССЛЕДОВАННЫЙ НА ТОТ МОМЕНТ, НА МИЛЛИОНЫ РУБЛЕЙ. ОКАЗЫВАЕТСЯ, ТАК МОЖНО... ТАК МОЖЕТ КАЖДЫЙ ВЗЯТЬ МОЛЕКУЛУ И ЗАРАБАТЫВАТЬ ДЕНЬГИ. МНЕ КАЖЕТСЯ, ЧТО СЕЙЧАС И ПРОИСХОДИТ У НАС ПО ВСЕМ ПРЕПАРАТАМ. «Я СЛЕПИЛА ИЗ ТОГО, ЧТО БЫЛО». ФАРМХАКИНГ. ГЛАВНОЕ, ЧТОБЫ ДЕШЕВО.

Т **ТАТЬЯНА**
...ИНТЕРЕСНО, НА СКОЛЬКО МОГУТ ЗАДЕРЖАТЬ ДЫХАНИЕ ТЕ, КТО НАДУМАЛ ТАКОЙ ПОДХОД В РЕШЕНИИ ВОПРОСА ОБЕСПЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ «МУКОВИСЦИДОЗ» ТАКИМ СОМНИТЕЛЬНЫМ ТАРГЕТНЫМ ПРЕПАРАТОМ... И ЕГО «ВОЛШЕБНЫМИ» СВОЙСТВАМИ? ЕСЛИ Я ОШИБАЮСЬ, ДОКАЖИТЕ ОБРАТНОЕ! В ТАКИХ СЛУЧАЯХ НУЖНЫ ТОЛЬКО ДОКАЗАТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ И БАЗА!



Е **ЕКАТЕРИНА**
ОТЕЧЕСТВЕННЫЙ ЛЕКАРСТВЕННЫЙ ПРЕПАРАТ ПОЛУЧАЕМ УЖЕ БОЛЬШЕ ДВУХ ЛЕТ. ОБЩАЕМСЯ С РОДИТЕЛЯМИ, ЧЬИ ДЕТИ ТОЖЕ ПРИНИМАЮТ НАШ РОССИЙСКИЙ ПРЕПАРАТ. КОНЕЧНО, НАМ БЫ ВСЕМ ХОТЕЛОСЬ ЗАРАНЕЕ ЗНАТЬ О ТОМ, КАК ЕГО ПРОИЗВОДЯТ, И КАКИЕ БЫЛИ У НАС ИССЛЕДОВАНИЯ. ЧТОБЫ БЫТЬ БОЛЕЕ СПОКОЙНЫМИ, КОГДА ЕГО НАЗНАЧИЛИ ВЗАМЕН ИМПОРТНОГО ПРЕПАРАТА. ПАЦИЕНТЫ — ЭТО ЖЕ ТЕ, РАДИ КОГО СОЗДАЮТСЯ ЛЕКАРСТВА, НАДО, ПРЕЖДЕ ЧЕМ ЧТО-ТО НАЗНАЧИТЬ, РАССКАЗАТЬ ВСЕ ПОДРОБНО ПРО ЛЕКАРСТВО.



Т **ТАТЬЯНА**
ИНОСТРАННАЯ КОМПАНИЯ, ПРОИЗВОДИТЕЛЬ ОРИГИНАЛЬНОГО ПРЕПАРАТА, ГОТОВА РАБОТАТЬ С РОССИЕЙ, НИКТО ИЗ СТРАНЫ НИКУДА НЕ УХОДИТ. ОНИ ПОДАЛИ ВО ВСЕ ИНСТАНЦИИ НА НАРУШЕНИЕ ПАТЕНТНОГО ПРАВА. НИКАКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ НИКТО НЕ ВИДЕЛ.

А **АНАСТАСИЯ**
В АРГЕНТИНЕ БОЛЬНЫЕ НЕ ПРИНИМАЮТ ТАКОЙ ПРЕПАРАТ. НИГДЕ В МИРЕ ЕГО НЕ НАЗНАЧАЮТ. ОН НЕ ПРОШЕЛ ИСПЫТАНИЯ, ТАКИХ ДАННЫХ НИГДЕ НЕТ!!! ОТКРОЙТЕ ЖЕ СВОИ ГЛАЗА! НЕТ ЗАМЕНЕ!!! ЕСТЬ ОРИГИНАЛ, ЕГО ГОТОВЫ ПОСТАВЛЯТЬ В РОССИЮ.

ПАЦИЕНТСКИЕ ОРГАНИЗАЦИИ НА САЙТЕ МГНЦ

ЭТО ОЧЕНЬ ВАЖНЫЙ РАЗДЕЛ, ГДЕ ЛЮДИ ДЕЛЯТСЯ ОПЫТОМ И ПОДДЕРЖИВАЮТ ДРУГ ДРУГА.



О ЗАКУПКЕ ТСР

Г **ГУЛЬНАЗ**
«ЗАКУПИЛ НУЖНОЕ ИЗДЕЛИЕ» — ВОТ ЭТА ФРАЗА ДОЛЖНА БЫТЬ НА ПЕРВОМ МЕСТЕ! НО ВЫДАЮТ ТО, ЧТО ВЫГОДНО ИМ...



О СЕРТИФИКАТАХ ДЛЯ ОПЛАТЫ ЛЕКАРСТВ

Т **ТАТЬЯНА**
ПРО ЭЛЕКТРОННЫЙ СЕРТИФИКАТ... ЭТО, ВИДИМО, НЕ ВО ВСЕХ РЕГИОНАХ... У НАС ТОЧНО НЕТ. А ГДЕ ЕСТЬ-ТО? ИНТЕРЕСНО. А ТАК ОБЫЧНЫЕ МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ... ЕЩЕ БЫ ИСПОЛНЯЛИ ИХ... А ТО НАПИСАТЬ-ТО НАПИСАЛИ, А ПО ФАКТУ...



О ПРИЧИНЕНИИ ВРЕДА ЗДОРОВЬЮ

Н **НАДЕЖДА**
СТРАННО ВСЕ. ГДЕ-ТО УВЕЛИЧИВАЮТ СРОКИ, ГДЕ-ТО СОКРАЩАЮТ. А ГДЕ РЕШЕНИЕ РЕГУЛЯТОРА О БЕСПЕРЕБОЙНОЙ ПОДДЕРЖИВАЮЩЕЙ ТЕРАПИИ? КАК МИНЗДРАВ ОСТАВИЛ ПОДОПЕЧНЫХ ФОНДА ПО НАШЕМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ БЕЗ ПРЕПАРАТА СРАЗУ ЖЕ ПОСЛЕ НОВОГО ГОДА? ИНТЕРЕСНО, А МИНЗДРАВ ДОВЕЛ ДО УЧРЕДИТЕЛЯ ФОНДА (ПРЕЗИДЕНТА РОССИИ) ИНФОРМАЦИЮ ОБ УМЫШЛЕННОМ ПРИЧИНЕНИИ ВРЕДА ЗДОРОВЬЮ ВЫШЕУКАЗАННЫХ БОЛЬНЫХ, ПРЕРВАВ ЛЕЧЕНИЕ, А В ДАЛЬНЕЙШЕМ НАВЯЗАВ СРАВНИТЕЛЬНО ТАКОЙ ЖЕ ПО СТОИМОСТИ ДЖЕНЕРИК, КАК И ОРИГИНАЛ, ТОЛЬКО БЕЗ ДОКАЗАННОЙ ЭФФЕКТИВНОСТИ?

КАК ВЫ ОТНОСИТЕСЬ К ЗАМЕНЕ ОРИГИНАЛЬНОГО ПРЕПАРАТА НА ДЖЕНЕРИК?



О НОВОМ СЕРВИСЕ С САНАТОРИЯМИ

З **ОЛЬГА**
ПРОБЛЕМА В ТОМ, ЧТО НИ ОДИН ИЗ САНАТОРИЕВ НЕ ГОТОВ ПРИНЯТЬ ПАЛЛИАТИВНОГО РЕБЕНКА. ПО КРАЙНЕЙ МЕРЕ Я ТАКИХ НЕ НАШЛА.



ЕВА Х-СЦЕПЛЕННЫЙ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ



ЕВА БУДЕТ ТАНЦЕВАТЬ НА НАСТОЯЩЕЙ СЦЕНЕ! И ХОТЯ ДО НАЧАЛА ЛЕЧЕНИЯ ЕЕ НЕ БРАЛИ В ТАНЦЕВАЛЬНЫЕ КРУЖКИ, ЕВА НЕ УНЫВАЛА. В ЧЕТЫРЕ ГОДА НАУЧИЛАСЬ ЧИТАТЬ, А В СЕМЬ ЛЕТ СОСТОЯЛАСЬ ПЕРВАЯ ВЫСТАВКА ЕЕ РИСУНКОВ. НАКОНЕЦ ТЕРАПИЯ ПОЗВОЛИЛА СБЫТЬСЯ И ГЛАВНОЙ МЕЧТЕ: ТЕПЕРЬ ЕВА ТАНЦУЕТ.

ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



РЕДКИЕ МЕТКИ



люди особого назначения



ЛУЧШЕЕ
УКРАШЕНИЕ —
ЖИЗНЬ

ПРЕДСТАВЬТЕ, ЧТО НАША ЖИЗНЬ – ЭТО ПЛЕТЕНИЕ ИЗ БИСЕРА. КАЖДАЯ БУСИНКА – СОБЫТИЕ, ВСТРЕЧА С ЧЕЛОВЕКОМ, ПОЛУЧЕНИЕ ПРОФЕССИИ И РАБОТА, МЕЧТА, ЛЮБОВЬ. ТАК СОБИРАЛА СВОЙ УЗОР АНАСТАСИЯ ГЛЕБОВА, КОТОРУЮ ТЯЖЕЛЫЙ ДИАГНОЗ «СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ» ПРИКОВАЛ К ИНВАЛИДНОЙ КОЛЯСКЕ.



ИНОГДА СТАНОВИЛОСЬ ОБИДНО, НО Я НЕ ЗАЦИКЛИВАЛАСЬ

Серьезные проблемы со здоровьем у Анастасии выявили не сразу. Развивалась, как все дети, ползала, вставала на ножки. Но, когда пришло время делать первые шаги, не смогла.

Это были предвестники серьезной болезни, диагноз ей поставили только в полтора года. Однако, когда появились генетические тесты, оказалось, что это II тип спинальной мышечной атрофии. Течение заболевания тяжелое, но не с таким страшным прогнозом.

«В детстве жила со своим диагнозом легко, потому что мама, бабушка, дедушка и все родственники меня поддерживали, — вспоминает Анастасия. — Меня никогда не упрекали, не прятали — наоборот, старались создавать условия, чтобы я развивалась. Я училась в школе, дружила со сверстниками. Иногда становилось немного обидно, когда хотелось чего-то большего, но я не зацикливалась и всегда оставалась активным и общительным ребенком».

ХОЧУ ЗАРЯЖАТЬ ВСЕХ ПОЗИТИВОМ

Повзрослев, задумалась о том, чтобы освоить профессию, найти работу и даже свою вторую половинку. Родные боялись отпускать дочь одну во взрослую жизнь, но Настя всегда уверенно говорила, что все у нее получится.

С профессией угадала не сразу: после школы пошла учиться на бухгалтера, но работа с цифрами показалась ей скучной. Больше нравилась работа с людьми, и тогда Анастасия решила обучать детей творчеству. В 18 лет устроилась в творческую мастерскую при реабилитационном центре «Бутово», потом выучилась на психолога. И влюбилась в свою новую работу. Теперь она учит реабилитантов технике бисероплетения.

«Плетение из бисера очень полезно для развития моторики, координации движений, творческого мышления, — поясняет Анастасия. — Кроме того, мы много разговариваем на разные темы, делимся новостями, успехами, переживаниями. Терапия словом помогает детям и молодым людям раскрыться, преодолевать свои страхи, найти друзей. А родителям даю советы, как поддержать ребенка. С некоторыми мы дружим уже много лет! Иногда мы встречаемся, устраиваем прогулки и даже путешествуем вместе. Я всегда открыта для общения, готова поддержать и помочь. Хочется, чтобы все заряжались моим позитивом».

Именно такая работа помогла Анастасии превратить свою жизнь с тяжелым заболеванием в жизнь интересную, насыщенную дружбой и событиями. Сегодня вокруг много людей (и не только с ограниченными возможностями здоровья!) из разных городов.

МАСТЕР-КЛАССЫ ПО БИСЕРОПЛЕТЕНИЮ ПОЛЕЗНЫ ДЛЯ РАЗВИТИЯ МОТОРИКИ, ПОМОГАЮТ ФОРМИРОВАТЬ СОЦИАЛЬНЫЕ НАВЫКИ



ГОД ЗА ГОДОМ НА ТВОИХ ГЛАЗАХ РЕБЕНОК УЧИТСЯ ДЕЛАТЬ ТО, ЧТО И ЕМУ, И ДАЖЕ ЕГО МАМЕ РАНЬШЕ КАЗАЛОСЬ НЕРЕАЛЬНЫМ. НУЖНО ВИДЕТЬ РАДОСТЬ РЕБЕНКА И ВОСТОРГ МАМЫ! СЧАСТЬЕ ДРУГИХ – ЭТО ВДОХНОВЕНИЕ ДЛЯ МЕНЯ!

МЫ ВСЕГДА ВМЕСТЕ И ВО ВСЕМ ДРУГ ДРУГА ПОДДЕРЖИВАЕМ

Еще в 18 лет Анастасия поставила главную цель в своей жизни — создать семью. С ее-то диагнозом?.. Но все же она поставила себе три цели: сделать операцию, найти мужа и родить ребенка. Установила и «дедлайн» — все осуществить до 25 лет, поскольку физических способностей мало, а с возрастом рождение ребенка дается сложнее даже здоровой женщине. В это трудно поверить, но у молодой девушки со СМА все получилось!

В 2010 году решилась на операцию в Финляндии. Врачи установили поддерживающую конструкцию на позвоночник, чтобы сильный сколиоз, который развивался на фоне болезни, не мешал дышать, двигаться, а в будущем это помогло бы ей выносить ребенка.

Следующим пунктом стали поиски спутника жизни. Будущий муж, Владимир, по фотографии понравился сразу: красивые глаза, мужественный и добрый взгляд. Через месяц переписки молодой человек предложил рыжеволосой обаятельной Анастасии встретиться. Это была самая сложная точка — как признаться в особенностях своего здоровья? Решилась.

Уже позже она узнает, что никогда он в жизни не плакал, как в тот день. Хотя и до этого разговора предчувствие было, что Настя что-то скрывает. «Мы вместе уже 12 лет, но когда вспоминаем историю нашего знакомства, то понимаем, что мы — две родственные души, которым посчастливилось встретиться».

СДЕЛАТЬ ОПЕРАЦИЮ, НАЙТИ МУЖА, РОДИТЬ СЫНА

Да, мышцы слабы, но внутри Анастасии столько внутренней даже не силы — мощи! Эта женщина любого здорового может научить, как добиваться своих целей, если чувствуешь, что задуманное важно и ты можешь его реализовать.



ВЛАДИМИР ПРОСИЛ О ВСТРЕЧЕ, НО АНАСТАСИЯ НЕ РЕШАЛАСЬ: БОЯЛАСЬ, УВИДИТ ЕЕ И ИСЧЕЗНЕТ. ВМЕСТЕ ОНИ УЖЕ 12 ЛЕТ



УЕДИНИТЬСЯ – ЭТО НЕ ПРО МЕНЯ,
МНЕ ХОЧЕТСЯ ПОСТОЯННОГО ДВИЖЕНИЯ.
ГДЕ ШУМ, ТАМ Я. ЗА ЭТО, НАВЕРНОЕ, ЛЮБЛЮ
МОСКВУ. МНЕ НРАВЯТСЯ ЭТА СУЕТА
И НЕОБХОДИМОСТЬ КУДА-ТО СПЕШИТЬ.
ФИЗИЧЕСКИ ТАКИХ СИЛ, КОНЕЧНО, НЕТ,
НО ВНУТРИ ЧТО-ТО ЖИВЕТ И ХОЧЕТ
ВЫРВАТЬСЯ НА ВОЛЮ

ГДЕ ШУМ, ТАМ И Я

Семья Глебовых принимает самое активное участие в жизни не только своего сына, но и его школы: учат стихи для конкурсов, песни, рисуют, участвуют в флешмобах.

Вместе с сыном любят путешествовать по Москве. Столица в этом плане продвинулась далеко, есть такси с подъемниками, много объектов городской инфраструктуры для людей с инвалидностью. Зоопарки, музеи, театры, океанариум – везде стараются побывать. А еще семья Глебовых любит путешествовать.

СУДНЫЕ ДНИ

Анастасия всегда старается не унывать, но есть проблемы с обеспечением эффективным препаратом взрослых орфанных пациентов.

Ей «посчастливилось» принимать препарат только несколько месяцев, еще в 2020 году. В некоторых регионах лекарство выдают, но в Москве патогенетическую терапию не получает ни один из взрослых пациентов со спинальной мышечной атрофией.

Анастасия вместе с другими пациентами неоднократно участвовала в пикетах, обращалась в суд. Но дело так и не сдвинулось. «От терапии есть эффект, но ее сейчас, к сожалению, нет... Я уже не рву себе душу, а продолжаю жить, потому что есть ради кого. Некоторые пациенты со СМА уехали в другие регионы, чтобы получить долгожданное лечение. Мы, москвичи, все же надеемся, что чудо произойдет и терапия появится в столице».

БОЯЛАСЬ, ЧТО УСНУ И НЕ ПРОСНУСЬ

Рождение сына Глеба стало подвигом. Ребенка молодые родители тщательно планировали, хотя понимали риски. Было страшно, но Настю вдохновляли истории людей, которые до нее уже прошли этот удивительный путь.

И вообще всю эту дорогу ей везло! Как будто кто-то специально отправлял к ней навстречу людей, которые поддержат. «Мне попадались хорошие люди, врачи, никто не отговаривал и слова плохого не сказал, что у меня генетика и зачем рожать».

Глеб родился чуть раньше срока: на 36-неделе молодой маме со СМА провели кесарево сечение. Анастасия до сих пор помнит весь калейдоскоп эмоций. Самый страшный момент, когда вводили наркоз: «Я боялась, что ребенок родится, а я сама не проснусь... А когда все получилось, наступило настоящее счастье. Сейчас этому счастью уже 10 лет».

У МЕНЯ БЫЛ СЕРЬЕЗНЫЙ ПОДХОД
К ПЛАНИРОВАНИЮ БЕРЕМЕННОСТИ.
Я ВСЕМ ИНТЕРЕСОВАЛАСЬ, НО КОГДА ВСЕ
ЗАВЕРШИЛОСЬ И Я ПРОСНУЛАСЬ ПОСЛЕ ОПЕРАЦИИ,
НАСТУПИЛО НАСТОЯЩЕЕ СЧАСТЬЕ



ДАЖЕ САМАЯ «БЕЗНАДЕЖНАЯ» СИТУАЦИЯ МОЖЕТ ОБОРНУТЬСЯ
СЧАСТЬЕМ. НЕ БОЙТЕСЬ СТАВИТЬ СЕБЕ ЖЕЛАННЫЕ ЦЕЛИ. ИДИТЕ К НИМ.
ВЕРЬТЕ В СЕБЯ. МАЛЕНЬКИЕ ПЕРЕМНЫ ВОЗМОЖНЫ КАЖДЫЙ ДЕНЬ,
И ТАК МОЖНО ПРОЙТИ БОЛЬШОЙ ПУТЬ.



А ЕЩЕ ЕЕ РЕЦЕПТ СЧАСТЬЯ — ОТКРЫТОСТЬ. «Я ВСЕГДА СТРЕМИЛАСЬ ВЕЗДЕ ПОУЧАСТВОВАТЬ, БУДЬ ТО СЪЕМКИ, ИНТЕРВЬЮ, ПОЕЗДКА НА КИНОПРЕМЬЕРУ ИЛИ ПОКАЗ МОД».

СОБЕРИТЕ КРАСИВЫЙ УЗОР

Во время нашего разговора Анастасия ни разу не сказала о своих трудностях — как слабеют мышцы и становится тяжелее.

Не говорила не потому, что нет проблем, а просто у нее такой подход к жизни — даже в тяжелых обстоятельствах можно собрать красивый узор. «У каждого человека свои травмы и сложности, и переживают их по-разному. Но я хочу продолжать настраивать людей на позитивное, чтобы они учились наполнять свою жизнь удовольствиями, будь то хобби, творчество, любимая работа, семья или встречи с друзьями. “Сплести” жизнь счастливо — это в наших руках».

ТЕКСТ: АННА ЛАБУРЦЕВА

ПРИМИТЕ СЕБЯ, НЕ ЗАМЫКАЙТЕСЬ В СЕБЕ

ИЩИТЕ СЕБЯ ВЕЗДЕ — ДАЖЕ ДОМА. В ИНТЕРНЕТЕ МОЖНО НАЙТИ ПРОФЕССИЮ, УВЛЕЧЕНИЕ, ЛЮБОВЬ. ОСОЗНАЙТЕ СВОЮ ЦЕЛЬ И ДВИГАЙТЕСЬ К НЕЙ.

СИДИШЬ В КОЛЯСКЕ? УЖЕ ХОРОШО, ПОТОМУ ЧТО ЕСТЬ И СЛОЖНЕЕ СИТУАЦИИ, И ДАЖЕ В НИХ ЛЮДИ ЖИВУТ.

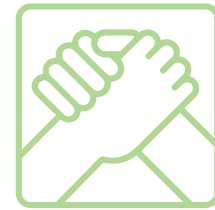
ЧЕЛОВЕК ДОЛЖЕН БРАТЬ СЕБЯ В РУКИ И ПРОЖИВАТЬ СВОЮ ЖИЗНЬ В ЛЮБОМ ПОЛОЖЕНИИ. НЕ МОЖЕШЬ ИДТИ? НЕ МОЖЕШЬ ДАЖЕ ЕХАТЬ? ТОГДА ПОЛЗИ К СВОЕЙ МЕЧТЕ!

ЗДОРОВЫЙ ЧЕЛОВЕК МОЖЕТ ВСЕ И ДАЖЕ БОЛЬШЕ

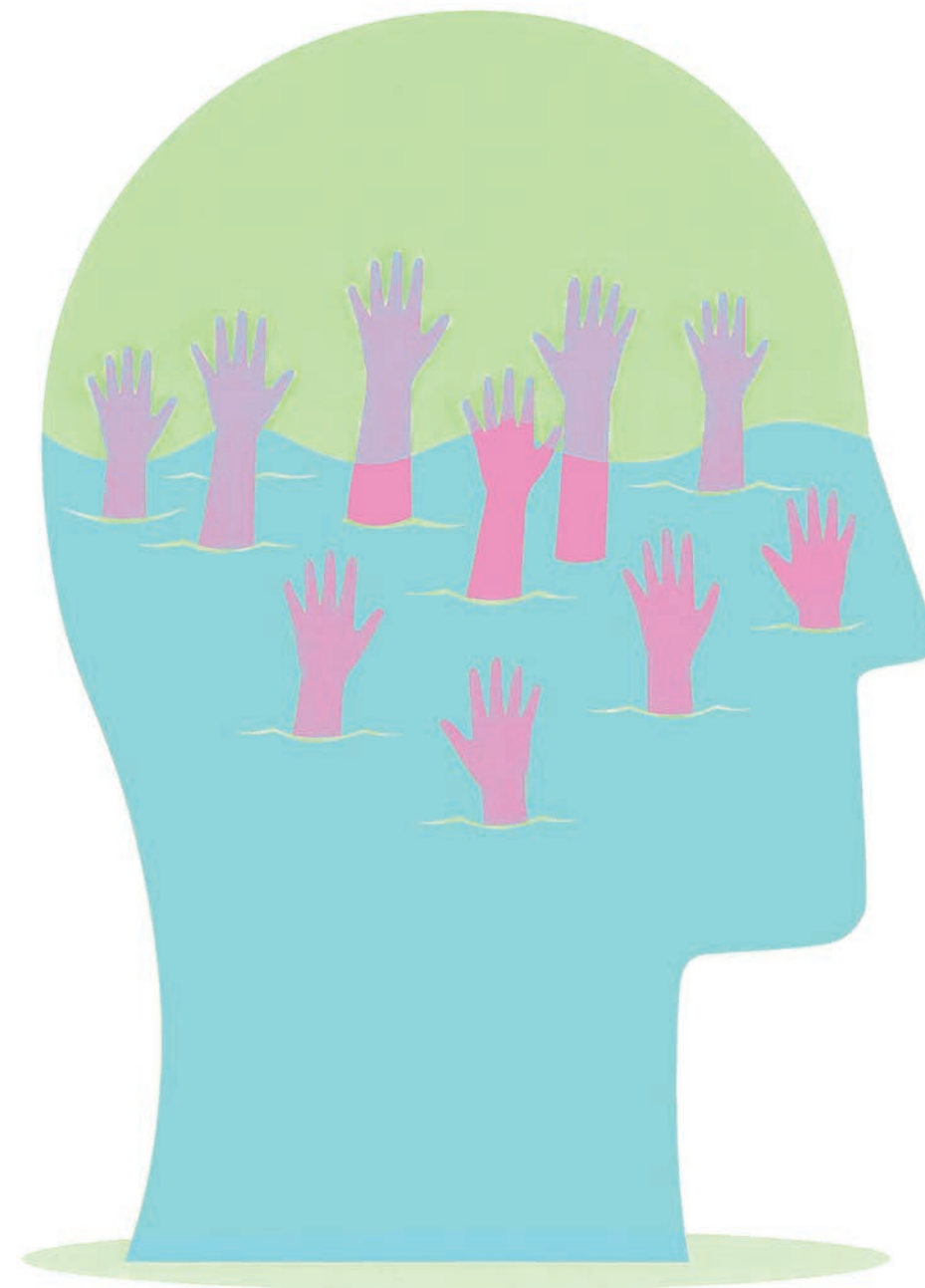
КАЖДЫЙ ФИЗИЧЕСКИ ЗДОРОВЫЙ ЧЕЛОВЕК ДОЛЖЕН ЦЕНИТЬ СВОЮ ЖИЗНЬ, ВЕДЬ ЕМУ ТАК ПОВЕЗЛО — У НЕГО НЕТ ОГРАНИЧЕНИЙ, ОН МОЖЕТ ДОБИТЬСЯ ВСЕГО!

ТО, ЧТО КАЖЕТСЯ ПРОБЛЕМОЙ, РАЗРЕШИМО. ПРОСТО НАСТРОЙТЕ СЕБЯ НА ТО, ЧТО МОЖЕТЕ ВСЕ.

ПРОЖИВАЙТЕ ЖИЗНЬ НА ВСЮ КАТУШКУ, ОСТАВЛЯЯ ПОСЛЕ СЕБЯ ТОЛЬКО ХОРОШЕЕ.



VII ВСЕРОССИЙСКИЙ ФОРУМ ПО ОРФАННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ РЕЗОЛЮЦИЯ



ВЗРОСЛЫЕ ЗА БОРТОМ

Высоки риски полной утраты доступа к лекарствам у пациентов фонда «Круг добра», которые перешагнули за возраст 19 лет, но не включены в перечни, утвержденные постановлением правительства РФ от 26.04.2012 № 403 или постановлением правительства РФ от 30 июля 1994 г. № 890.

В группу риска попадают даже взрослые пациенты, включенные в перечни, а также являющиеся инвалидами. Существует проблема и с незарегистрированными препаратами, которые не обеспечены постановлением правительства РФ от 26.04.2012 № 403.

По подсчетам экспертов, до 2027 года из-под опеки фонда «Круг добра» выйдут порядка 855 человек с 23 заболеваниями, не входящими в специальные программы, из них 26% — со СМА, 19% — с первичными иммунодефицитами, 18% — с нейрофиброматозом 1-го типа.

ПОДРОБНЕЕ О ФОРУМЕ —
СТР. 28



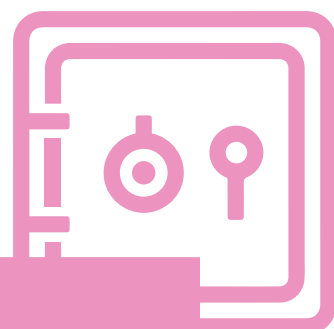
ОРФАННАЯ РЕВОЛЮЦИЯ

НОРМЫ ОБРАЩЕНИЯ
С БИОМАТЕРИАЛАМИ
ЧЕЛОВЕКА НУЖДАЮТСЯ
В УТОЧНЕНИЯХ

РЕГИОНАМ НУЖНЫ
СРЕДСТВА И ПРАВА
НА ПРОВЕДЕНИЕ
ДИАГНОСТИК РЯДОМ
С ДОМОМ

«НЕМЕДИЦИНСКИЕ
ПЕРЕКЛЮЧЕНИЯ»
НА НЕЭФФЕКТИВНЫЙ
ПРЕПАРАТ НУЖНО
ОГРАНИЧИТЬ

БИО- МАТЕРИАЛЫ ОТПРАВИЛИ НА ДЕПОНЕНТ



ГЕНЕТИЧЕСКИЙ БАНК ПОМОГАЕТ ТОЧНО
УСТАНОВИТЬ ДИАГНОЗ В СЛОЖНЫХ
СЛУЧАЯХ, СТИМУЛИРУЕТ ПОЯВЛЕНИЕ НОВЫХ
НАУЧНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ И РАЗРАБОТКУ
ИННОВАЦИОННЫХ МЕТОДОВ ТЕРАПИИ

ИННОВАЦИИ И ТЕХНОЛОГИИ



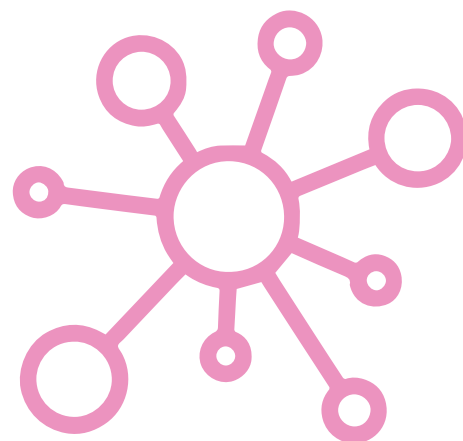
ПЕТР СПАРБЕР

КАНДИДАТ МЕДИЦИНСКИХ НАУК,
ЗАВЕДУЮЩИЙ ЛАБОРАТОРИЕЙ
ФУНКЦИОНАЛЬНОГО АНАЛИЗА ОТДЕЛА
ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ ГЕНЕТИКИ
ФГБНУ «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ
НАУЧНЫЙ ЦЕНТР ИМЕНИ АКАДЕМИКА
Н. П. БОЧКОВА»

СОСУД ДЬЮАРА С ЖИДКИМ АЗОТОМ, В КОТОРОМ ХРАНЯТСЯ КЛЕТОЧНЫЕ КУЛЬТУРЫ

БИОБАНК В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ НАУЧНОМ ЦЕНТРЕ ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА (ФГБНУ «МГНЦ») НАЧАЛ ФОРМИРОВАТЬСЯ ОТНОСИТЕЛЬНО НЕДАВНО, НО УЖЕ ДОБИЛСЯ ИНТЕРЕСНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ: В НЕМ ИМЕЕТСЯ КРУПНАЯ КОЛЛЕКЦИЯ КЛЕТОЧНЫХ КУЛЬТУР, ЧТО ЕСТЬ НЕ В ЛЮБОМ ЗАРУБЕЖНОМ БИОБАНКЕ, А ЧИСЛО ОБРАЗЦОВ ПО НЕКОТОРЫМ РЕДКИМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ – САМОЕ БОЛЬШОЕ В МИРЕ.

БИОБАНКИ В РОССИИ: ОБЩЕЕ И ОТЛИЧИЯ



Петр Андреевич, биобанки – это новая тема для России или она просто раньше не афишировалась?

За рубежом биобанки появились чуть раньше, но и у нас эта история не такая уж новая: в России биобанки начали появляться с начала 2000-х. Формировать свои биоколлекции начали медицинские учреждения, где есть исследовательские центры. У нас, в МГНЦ, биобанк возник еще в 2017 году. Понятно, что и раньше лаборатории хранили материалы, собранные при диагностике, но системное хранение и накопление – это относительно новая тема. Сегодня в России десятки российских учреждений занимаются банкированием, создана ассоциация, в которую вошли и наши представители.

Сколько сейчас клеточных культур в биобанке Медико-генетического научного центра?

Уже более 3 тысяч, хотя еще недавно это было порядка 100–150 образцов. Сильный толчок развитию нашего биобанка дал специальный грант, который мы получили от Минобрнауки в 2021 году на развитие биоресурс-

ных коллекций. Мы вошли в состав 15 организаций, которые такой работой занялись, была создана команда из 30 специалистов во главе с директором МГНЦ, доктором медицинских наук Сергеем Ивановичем Куцевым. Это была важная государственная поддержка: все понимали, что биоколлекции уже существуют в разных учреждениях, но их нужно систематизировать, создать адаптированные к нашим условиям процедуры, правила сбора и хранения.

Сегодня уже все лаборатории нашего центра пользуются нашими материалами для исследовательской деятельности, уточнения диагноза. Интерес к коллекции проявляют исследователи и из других организаций.

Редких генетических заболеваний и состояний в мире эксперты насчитывают около 7 тысяч. Возможно ли собрать 7 тысяч культур – по каждому из них?

Можно собрать и больше, но целесообразно аккумулировать культуры по более распространенным генетическим заболеваниям, включая орфанные, – по разным типам таких болезней, разным



UK BIOBANK
Один из первых мировых биобанков, Биобанк Великобритании. Там хранятся обезличенные биологические образцы и данные о состоянии здоровья примерно полумиллиона человек. В проект были приглашены добровольцы от 40 до 69 лет

генетическим мутациям, с разными вариантами течения, то есть разнообразие важно именно с этой точки зрения. Что касается культур по всем 7 тысячам редких болезней, то среди них есть и ультраредкие, с которыми диагност и врач за всю жизнь, может быть, и не встретятся, а материалы мы получаем именно от них.

Если сравнивать наши биобанки с зарубежными, в чем сейчас у нас общее и разница?

Если для примера взять один из наиболее известных биобанков, UK Biobank в Великобритании, там это национальный проект, который поддерживается правительством. На его развитие были выделены миллионы фунтов. У нас масштабы пока другие, тем не менее мы в рамках МГНЦ максимально стандартизированно собираем генетический материал, будь то кровь, моча или фибропласты (тканевые материалы).



3000+

СТОЛЬКО ОБРАЗЦОВ УЖЕ СОБРАНО В ГЕНЕТИЧЕСКОМ БИОБАНКЕ

Появление биобанка по генетическим заболеваниям простимулировало новые исследовательские проекты, а научные исследования по отдельным заболеваниям позволили собрать уникальные биоколлекции

На некоторые образцы наносятся штрихкоды, другие маркируются вручную



По запросу работники банка находят информацию о нужном образце в базе данных, место его хранения и передают конкретно необходимую капсулу врачу, исследователю.

«ВЕЧНАЯ МЕРЗЛОТА» для жизни и здоровья

Как работает процедура сбора? С чего все начинается?

Собирается материал пациентов, которые приходят к нашим диагностам, врачам-генетикам, на прием. Это огромная база, ведь только наше поликлиническое отделение принимает примерно 12 тысяч пациентов в год. Во время приема врач предлагает сдать биоматериалы, и если человек согласен, то заполняет все необходимые информированные согласия на хранение биологического материала.

Вы сказали, что особенностью биобанка МГНЦ является наличие фибропластов – тканевых культур. Каждый пациент их сдает?

Образцы крови сдают почти все пациенты. Клеточную культуру получить сложнее, и тут врач в каждом конкретном случае решает, необходим забор или нет. Это зависит от того, какое это заболевание, какова его частота, и от других факторов. Кроме того, тканевые материалы берутся у пациентов, которые нуждаются в экспериментальном подтверждении диагноза.

И хранится это все у нас так же стандартизированным образом. В отличие от UK Biobank у нас собраны клеточные культуры, фибропласты, а они представляют максимальную научную ценность.

Я сравнивал наши показатели с данными европейской коллекции, где собраны данные по орфанным заболеваниям ряда европейских стран и некоторых стран Ближнего Востока, в том числе Израиля. Там речь примерно о 20 разных биобанках и имеется статистика по образцам. По фибробластам через годик мы их, пожалуй, обгоним. Таких образцов в наш биобанк мы получаем уже по несколько сотен в год.

Каков практический результат от этой работы?

Наши лаборатории уже привыкли, что есть большое количество образцов, которые помогают им в установке диагноза. Они их у нас постоянно запрашивают, практически каждый день.

Еще одним эффектом стало появление новых исследовательских проектов – именно потому, что в биобанке существуют уже большие базы культур и данных: можно анализировать статистику, изучать заболевания. С другой стороны, иногда чей-то научный интерес, связанный с изучением конкретного заболевания, помогает нам собрать уникальную биоколлекцию.



ВЯЧЕСЛАВ ТАБАКОВ ЯВЛЯЕТСЯ ГЛАВНЫМ ХРАНИТЕЛЕМ БИОМАТЕРИАЛОВ, А ПЕТР СПАРБЕР ОСУЩЕСТВЛЯЕТ НАУЧНУЮ ПОДДЕРЖКУ ПРОЕКТА

СПЕЦИАЛИСТЫ СОЗДАЛИ ПРОЦЕДУРЫ ЗАБОРА БИОМАТЕРИАЛОВ И СИСТЕМУ ИХ ОТВЕТСТВЕННОГО ХРАНЕНИЯ, НАДЕЖНОЙ ЗАЩИТЫ ИНФОРМАЦИИ

Как сами пациенты относятся к сдаче материалов? Они предоставляют их бесплатно?

Да, и это стандартная практика. С пациентом разговаривает врач, объясняет, для чего нужны материалы, как будут храниться и как могут быть использованы. Далее подписываются все стандартные документы. Для взятия биопсии кожи существует еще дополнительное информированное согласие.

Может ли человек отказаться от сдачи своих биоматериалов?

Может, но из моей практики и практики врачей такие случаи единичны. Люди понимают, что это делается для них или для других пациентов, которые нуждаются в уточнении диагноза и скорейшем начале правильного лечения. Или эти образцы помогут ученым исследовать заболевания и развивать новые потенциальные подходы к лечению.



ФОРМИРОВАНИЕ БАНКА ФИБРОБЛАСТОВ



ИНФОРМИРОВАНИЕ

ВРАЧ ОБЪЯСНЯЕТ ПАЦИЕНТУ, ДЛЯ ЧЕГО НЕОБХОДИМ ЭТОТ МАТЕРИАЛ. ПАЦИЕНТ ПОДПИСЫВАЕТ ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ



УСЛОВИЯ ЗАБОРА

ПРОЦЕДУРА ПРОИЗВОДИТСЯ В СТЕРИЛЬНЫХ УСЛОВИЯХ. РАБОТАЕТ ВРАЧ-ДЕРМАТОЛОГ



ПРОЦЕДУРА

НА ПЛЕЧО НАНОСИТСЯ МАЗЬ С ЛИДОКАИНОМ. ЛИДОКАИН — МЕСТНЫЙ АНЕСТЕТИК, ПРЕПЯТСТВУЕТ ПРОВЕДЕНИЮ БОЛЕВЫХ ИМПУЛЬСОВ
↓
БЕРЕТСЯ МАЛЕНЬКИЙ КУСОЧЕК КОЖИ. РАЗМЕР ТКАНЕВОГО ОБРАЗЦА: ДЛИНА — 2,5 ММ; ГЛУБИНА — 1 ММ



ОТПРАВКА В БИОБАНК

СПЕЦИАЛИСТ БИОБАНКА ПОЛУЧАЕТ ИЗ КУСОЧКА ТКАНИ КУЛЬТУРУ КЛЕТКИ
↓
КУЛЬТУРА КЛЕТКИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИХ ЦЕЛЕЙ, В ТОМ ЧИСЛЕ ДЛЯ УТОЧНЕНИЯ ДИАГНОЗА, ИЛИ ХРАНИТСЯ В БИОБАНКЕ ДО ТЕХ ПОР, КОГДА ОНА ДЛЯ КАКИХ-ТО ЦЕЛЕЙ ПОНАДОБИТСЯ

Если говорить о культурах фибробластов, то как делается такая культура клеток?

У нас есть стандартные операционные процедуры, которые были разработаны также в рамках гранта. Это подробная инструкция, содержащая всю необходимую информацию о том, как такую культуру получить. Для этого существуют специальные протоколы, и наш заведующий биобанком Вячеслав Юрьевич Табаков этот протокол оптимизировал под наши реалии.

И у вас есть «биобиблиотекарь»?

Аккумуляцией данных занимаются сотрудники биобанка. Вся информация собрана в электронном виде на специальном сайте. Любой человек может на него зайти, хотя степени доступа для наших сотрудников и для внешних пользователей разные. Скажем, у меня имеется полная информация — могу найти культуру пациента с конкретным заболеванием по номеру его медицинской карты, например.

БИБЛИОТЕКА ПОПОЛНЯЕТСЯ АКТУАЛЬНЫМИ ДАННЫМИ

Что еще добавляется в вашу «библиотеку» — информационную систему?

Различная медицинская информация о человеке, который сдал биоматериал. Ее мы стараемся собирать как можно больше. Обычно ее формирование происходит в рамках врачебной деятельности, и доктор собирает все данные, какие у пациента есть: результаты МРТ, КТ и других исследований. Плюс берем данные о том, какая генетическая диагностика проводилась и что выявила, можем интегрировать в базу данные по биохимическим изменениям.

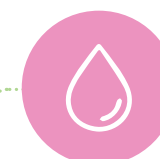


КОНСТАНТИН ДОРОФЕЕВ (НА ФОТО СЛЕВА) ВЕДЕТ ОТДЕЛЫ ХРАНЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БАНКОВ КРОВИ, МОЧИ И НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ

По каким редким заболеваниям больше всего собрано материала?

Если заболевание более частое, то таких пациентов, понятно, больше и, соответственно, больше материалов. Но бывают исключения: например, если сотрудники в рамках своей научной работы собирают пациентов и их материалы. Скажем, по наследственным множественным остеохондромам у нас собрана самая большая коллекция клеточных культур в мире — больше 100. От пациентов с нейрофиброматозом 1-го типа собрана крупнейшая коллекция — более 250 культур фибробластов.

Вообще сегодня наука и биобанки связаны все теснее. Всегда привожу в пример тот же UK Biobank: у них на сайте есть ссылки на научные публикации, в которых использованы данные из биобанка, и видно, как по годам росло количество использований банка — от трех, пяти, десяти в год до более чем тысячи в год. Такая тенденция прослеживается и у нас. Надеюсь, что биобанк будет стимулировать не только теоретические, но и прикладные исследования, разработку препаратов.



СБОР И ХРАНЕНИЕ КРОВИ

- КРОВЬ СОБИРАЕТСЯ В СТАНДАРТНЫЕ БИОХИМИЧЕСКИЕ ПРОБИРКИ
- ПРОБИРКА ДОСТАВЛЯЕТСЯ В БИОБАНК
- СПЕЦИАЛИСТ РАЗЛИВАЕТ КРОВЬ ПО СПЕЦИАЛЬНЫМ КРИОПРОБИРКАМ
- НА КАЖДУЮ КРИОПРОБИРКУ НАНОСИТСЯ ШТРИХКОД
- В ИНФОРМАЦИОННОЙ СИСТЕМЕ ОТМЕЧАЕТСЯ МЕСТО ХРАНЕНИЯ КАЖДОГО ОБРАЗЦА КРОВИ
- ПРОБИРКА ПОМЕЩАЕТСЯ В СПЕЦИАЛЬНЫЙ ХОЛОДИЛЬНИК, ГДЕ ХРАНИТСЯ ПРИ ГЛУБОКОЙ ЗАМОРОЗКЕ (–80 °C). ТАКИЕ УСЛОВИЯ ПОЗВОЛЯЮТ ХРАНИТЬ ОБРАЗЕЦ НЕСКОЛЬКО ДЕСЯТИЛЕТИЙ



ВЕРОНИКА КОМАРОВА ЗАНИМАЕТСЯ КЛЕТОЧНЫМ БАНКОМ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Насколько надежно хранение информации на сайте?

Там существуют разные уровни защиты. Даже если (чисто теоретически) кто-то взломает сайт, то он все равно ничего не поймет, потому что информация анонимная. Чтобы разобраться в ней, нужно понять сложную систему самых разных идентификаторов, что практически невозможно. Все это предусмотрели разработчики.

АРГУМЕНТЫ НАХОДЯТ В ОБЫЧНОЙ ПРОБИРКЕ

Вы сказали, что биобанки помогают в установке диагноза, но ведь существуют стандартные процедуры диагностики.

Дело в том, что есть такая проблема в медицинской генетике: возможностей назначить анализы для установки диагноза действительно много, но когда мы находим генетическое изменение у человека, то не всегда уверены, что именно это изменение является причиной развития заболевания. Каждый день мы получаем образцы из биобанка и за эти годы помогли подтвердить диагноз сотням пациентов.

Как происходит доказательство в сложных случаях и чем помогает биобанк?

Наш отдел функциональной генетики как раз разрабатывает подходы

экспериментального доказательства, что определенное генетическое изменение является причиной того или иного заболевания. Здесь много различных вариантов — метод будет зависеть от гена, его функций и от того, какой молекулярный процесс мы предполагаем исследовать. Одним из подходов являются инвитро-системы, проще говоря — эксперимент в пробирке. То есть мы создаем модель, чтобы понять, как конкретная мутация нарушит (или не нарушит) функцию гена? если изменения проявились, то какие? Все это и помогает точной постановке диагноза.

Насколько это надежно?

У такого метода есть, конечно, ограничения, поскольку то, что происходит инвитро, не всегда буквально так происходит в организме человека. Но все

МАТЕРИАЛЫ БИОБАНКА ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ЭКСПЕРИМЕНТОВ В ПРОБИРКЕ, МЕТОДОМ INVITRO. В СЛОЖНЫХ СЛУЧАЯХ ЭТО ПОМОГАЕТ УСТАНОВИТЬ ТОЧНЫЙ ДИАГНОЗ. ДЛЯ ПАЦИЕНТА ТАКАЯ ВОЗМОЖНОСТЬ — ЧАСТО СПАСЕНИЕ: ЕСЛИ ЗАБОЛЕВАНИЕ ТОЧНО ИЗВЕСТНО, МОЖНО НАЧАТЬ ЛЕЧИТЬ, А ЗНАЧИТ, ОСТАНОВИТЬ ПРОГРЕССИРОВАНИЕ БОЛЕЗНИ

же опыт показывает, что результаты хорошо согласуются с тем, что происходит непосредственно в организме. Хочу сказать еще, что, когда мы занимаемся прикладной темой, помогая установить диагноз конкретному человеку, мы одновременно исследуем, как развивается заболевание, изучаем механизмы развития наследственной болезни, то есть это еще и вклад в науку.

ГЕН НА ГРАНИЦУ НЕ ДОПУЩЕН

Вы сказали, что появление биобанка подтолкнуло появление новых исследовательских проектов. А исследователь из другого учреждения может обратиться к биобанку МГНЦ?

Конечно. Это могут быть, например, исследователи из медицинских учреждений, которые изучают конкретный ген или конкретное заболевание. Внешний пользователь может посмотреть статистику, какие у нас имеются клеточные культуры, с какими диагнозами по людям, какие есть варианты культур от людей с одним и тем же заболеванием, но его разными формами, разными генетическими мутациями.

Чем еще мы очень гордимся и что может быть полезно исследователям? Мы к каждой клеточной культуре, как я сказал, добавляем клиническую информацию. Чем она важна? Когда у вас

есть полное описание, что это за пациент (какое у него заболевание, как проявляется), это сильно увеличивает ценность таких биологических образцов.

По каким принципам собирается клиническая информация?

У нас большая команда врачей-генетиков, которые работают с пациентами и занимались сбором клинической информации. Клинические проявления можно записать по-разному, но существует международная система описания фенотипа — HPO (Human Phenotype Ontology), с помощью которой можно описать любой признак — внешний, биохимический. Информация, которую врачи заполняют по своим пациентам в карту, переводится в систему терминов, и внешний пользователь может посмотреть то, что ему интересно, например пациентов с определенным симптомом.

Унификация информации через систему терминов очень сильно облегчает, кроме того, анализ данных.

Может ли биобанк помогать в исследованиях по орфанным заболеваниям?

Когда в России шла подготовка к внедрению расширенного неонатального скрининга, одна компания занималась разработкой тест-систем для диагностики и они валидировались именно на образцах нашего биобанка. Второе: у нас есть лаборатории, которые занимаются исследованиями для разработки методов лечения. Для проверки рабочих гипотез они используют материалы биобанка.

Смогут ли материалы биобанка передаваться в лаборатории по разработке препаратов? И могут ли биобанки передавать их тем же разработчикам препаратов для экспериментов?

Пока мы можем говорить лишь о мировой практике в этой области. За рубежом есть практика использования клеточных культур при изобретениях. Когда фармкомпании разрабатывают препарат, им уже на первом этапе нужно понимать, насколько он будет безопасен, и они могут проводить испытания на клеточных культурах.

Кроме того, за границей существует практика передачи информации. Например, тот же UK Biobank имеет подробнейшие данные по каждому пациенту, сдавшему образцы: антропоморфические, данные МРТ, инструментальных методов диагностики, десятки биохимических параметров и т. д. вплоть до информации, какой образ жизни ведет пациент, как питается. Биобанк имеет разные уровни доступа к собранной информации, которая может передаваться в том числе на коммерческой основе.

Иногда иностранные лаборатории, занимающиеся разработкой нового препарата, выходят и на пациентов из России. Это законно?

Что касается информации, это, вероятно, дело добровольное. Но что касается образцов, то переправлять генетические материалы за границу запрещено. Возможно, это как-то может решаться в рамках научных коллабораций, но у нас такого опыта нет.



СЕРГЕЙ КУЦЕВ

ДИРЕКТОР ФГБНУ «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР ИМ. АКАДЕМИКА Н.П.БОЧКОВА»,
Д.М.Н., АКАДЕМИК РАН

ЕЩЕ НЕМНОГО, И МЫ ОПЕРЕДИМ ЕВРОПЕЙСКИЙ БИОБАНК. ПО РАЗНООБРАЗИЮ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИИ МЫ УЖЕ ЭТО СДЕЛАЛИ: В РОССИИ СОБРАНЫ ОТ ПАЦИЕНТОВ ПОЧТИ 500 ДИАГНОЗОВ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, В ТОМ ЧИСЛЕ УЛЬТРАРЕДКИЕ



ЛАМИНАРНЫЙ БОКС ДЛЯ РАБОТЫ С КЛЕТОЧНЫМИ КУЛЬТУРАМИ

ЗАКОН ЕСТЬ, ВОПРОСЫ К НЕМУ ОСТАЛИСЬ

Могут ли когда-то биобанки России объединиться в единую сеть, чтобы стать максимально удобными для работы исследователей и практиков?

Такие идеи высказывались, когда мы еще только начинали создавать свой биобанк, но пока общей информационной платформы не существует.

Недавно появился федеральный закон о биоресурсных центрах и биологических (биоресурсных) коллекциях. Помогает он «банкарам»?

Хорошо, что появился такой отдельный закон, но специалисты отмечают, что в нем нет информации по коллекции биологических образцов человека.

Пока на законодательном уровне не сформулированы, скажем, регламенты передачи биоматериала. Можем ли мы его кому-то передавать в принципе или нет? Если можем, то как? Как нужно при передаче соблюдать закон о персональных данных? Потому что ведь генетическая информация, насколько я знаю, прописана как персональные данные.

Неопределенность все усложняет, потому что если говорить о нашем биобанке, например, то большая часть запросов по нему — это внутренние запросы МГНЦ. Однако он мог бы приносить пользу и за пределами нашего научного центра. Если мы говорим о развитии, все равно нужно развивать взаимодействие, в том числе и международное, нужен обмен информацией и опытом. Если мы объединимся и будут прописаны четкие правила обмена биоматериалом, то можем сделать работу, которая нас взаимно обогатит.

ТЕКСТ: ЕЛЕНА ЗАВЬЯЛОВА

ОТВЕТСТВЕННО СОБИРАЕМ, ОТВЕТСТВЕННО ХРАНИМ

БЛАГОДАРЯ БИОБАНКУ ИССЛЕДОВАТЕЛИ НАУЧНОГО ЦЕНТРА МОГУТ ПРОВОДИТЬ АНАЛИЗ НА ВСЕХ ЭТАПАХ ЭКСПРЕССИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА, В ТОМ ЧИСЛЕ ПАТОЛОГИЧЕСКОГО

ЧТО НАХОДИТСЯ В ОТДЕЛАХ БАНКА

Всего у нас создано четыре отдела систематизированного хранения. В генетическом банке крови (ГБК) хранятся образцы крови и ее компонентов, необходимые для подтверждения генетической патологии на уровне ДНК и специфических маркеров заболевания.

Генетический банк маркеров мочи (ГБММ) активно помогает лаборатории наследственных болезней обмена. В моче обнаруживаются биохимические маркеры, по которым можно определить наличие и тяжесть целого спектра генетических заболеваний с нарушениями метаболизма ключевых субстратов обменных процессов.

Банк нуклеиновых кислот (БНК) содержит образцы нуклеиновых кислот (ДНК, РНК), изолированных из биоматериалов разных видов от пациентов нашего центра. Нуклеиновые кислоты несут первичную информацию о мутациях, детерминирующих различные наследственные заболевания. Они абсолютно необходимы в процессе молекулярной диагностики и исследования.

Клеточный банк генетических заболеваний (КБГЗ) хранит клеточные линии, которые мы получаем из тканей пациентов, производные клеток, индуцированные плюрипотентные стволовые клетки (ИПСК) и многоклеточные органоиды.



ВЯЧЕСЛАВ ТАБАКОВ

ЗАВЕДУЮЩИЙ ЦЕНТРОМ КОЛЛЕКТИВНОГО ПОЛЬЗОВАНИЯ «БИОБАНК» (ЦКП) ФГБНУ «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР ИМ. АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА»,
КАНДИДАТ БИОЛОГИЧЕСКИХ НАУК

КОЛЛЕКЦИИ КЛЕТОЧНЫХ КУЛЬТУР

Основа коллекции клеток КБГЗ — формирующие клетки соединительной ткани фибробласты. Такой материал относительно легко получаем из биопсийного материала кожи пациентов, пластичен для разнообразных экспериментальных воздействий и подходит для проведения функциональных генетических и биохимических анализов в культуре клеток.

Кроме фибробластов из кожи мы получаем клеточные линии кератиноцитов и меланоцитов.



ВОТ ТАКАЯ МАЛЕНЬКАЯ КАПСУЛА МОЖЕТ КОМУ-ТО СПАСТИ ЖИЗНЬ ИЛИ ПОМОЧЬ ПРИ РАБОТЕ НАД НАУЧНОЙ ГИПОТЕЗОЙ



ТЕМПЕРАТУРА ХРАНЕНИЯ ОБРАЗЦОВ БИОМАТЕРИАЛОВ



-20°C
НУКЛЕИНОВЫЕ
КИСЛОТЫ – ДНК



-196°C
ОБРАЗЦЫ СУСПЕНЗИЙ
КЛЕТОЧНЫХ ЛИНИЙ
И ОРГАНОИДОВ



-70°–80°C
КРОВЬ
И КОМПОНЕНТЫ КРОВИ



-80°C
МОЧА

СОБРАВ, СОХРАНИТЬ

Помимо получения материала мы также занимаемся его ответственным хранением. Каждый вид материала имеет свои условия хранения, чтобы обеспечить оптимальное его сохранение, без разрушения структур, которые могут потребоваться исследователю. У нас в МГНЦ генетические патологии исследуются на разных этапах экспрессии мутации – от гена и до конечного продукта.

К каждому пациенту, который сдал свои материалы, привязана карта. Каждый образец имеет уникальный идентификатор в базе данных биобанка, интегрированной в общую медицинскую информационную систему центра (МИС), он описан, штрихкодирован или маркирован вручную. Все это автоматически систематизируется, и по запросу лаборатории мы сразу находим необходимый образец, извлекаем его и предоставляем его в том виде, в каком он необходим.

Кератиноциты – это основные барьерообразующие клетки эпидермиса кожи. Они составляют около 85% ее поверхностного слоя. Если фибробласты – клетки мезодермального происхождения, то кератиноциты, как и меланоциты, в эмбриогенезе формируются из первичной зародышевой эктодермы.

Меланоциты – это специальные клетки кожи, которые вырабатывают меланин и защищают нас от ультрафиолетового излучения. Генетические дефекты в этих клетках обуславливают пигментные и злокачественные заболевания – например, такие, как альбинизм и меланома. Более того, меланоциты формируются из первичной нервной трубки и сохраняют особенности экспрессии генов, характерные для клеток нейронального происхождения. Таким образом, меланоциты – интересная модель для изучения наследственной патологии нервной системы.

Миобласты – их мы получаем из биопсийного материала мышечной ткани скелетной мускулатуры. В нашем научном центре работает сильная груп-

па клиницистов, которые занимаются диагностикой и исследованием наследственных нервно-мышечных заболеваний. Соответственно, такие исследования требуют этих материалов.

НОВЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

В биобанке разработана технология получения популяций пролиферирующих клеток мочевого осадка, которые востребованы для неинвазивного получения клеточного материала, исследования наследственной патологии паренхимы почек, системы транспорта и реабсорбции субстратов из первичной мочи.

НЕ ФРАГМЕНТАРНО И ОТРЫВОЧНО, А СИСТЕМНО, НЕПРЕРЫВНО, НАДЕЖНО

ТАКУЮ РАБОТУ ЖДЕТ ОТ ОТРАСЛИ VII ВСЕРОССИЙСКИЙ ФОРУМ
ПО ОРФАННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ. КАКИЕ ВОПРОСЫ ЗАОСТРИЛИ ЭКСПЕРТЫ?



ПАЦИЕНТЫ
С РЕДКИМИ
ЗАБОЛЕВАНИЯМИ
ОСТАЮТСЯ
В ФОКУСЕ ВНИМАНИЯ
ГОСУДАРСТВА,
НО ПО-ПРЕЖНЕМУ
НЕТ ЕДИНОЙ
КОМПЛЕКСНОЙ
СТРАТЕГИИ.
ПОМОЩЬ НОСИТ
ФРАГМЕНТАРНЫЙ
ХАРАКТЕР,
НОРМАТИВНЫЕ
РЕШЕНИЯ
РАЗРОЗНЕННЫ

1 Организационная система

Разработать порядки помощи с мультидисциплинарными подходами, определить федеральные центры компетенций по профилям и территориям, создавать в регионах орфанные центры на функциональной основе или по профилям заболеваний, предусмотрев и утвердив схемы маршрутизации. Мультидисциплинарные команды должны иметь координаторов по направлениям.

2 Зоны развития

Отработать систему обязательных телемедицинских консультаций между медицинскими организациями при передаче пациентов как на уровне «Федерация – регион», так и между медицинскими организациями разных уровней, включая амбулаторный. Внедрять клинические регистры по орфанным заболеваниям. Запустить пилотные проекты в регионах по медицинской и социальной помощи пациентам с редкими заболеваниями в режиме одного окна.

3 «Немедицинские переключения»

Перевод на другой препарат из-за финансовых соображений или государственных закупок может привести к ухудшению состояния пациента. Это противоречит законодательству и нарушает принцип «терапия должна исходить только из медицинских показаний». Переход на другой препарат должен иметь порядок, а в медицинской документации нужно отражать обоснованность переключения. Переходы должны быть ограничены, если новая терапия неэффективна и небезопасна; извещения о таких случаях нужно отправлять в систему фармаконадзора.

4 Диагностическая одиссея

Затягивание диагностики и ее платность ведут к утрате перспектив стабилизации пациента. Нужно увеличить число медицинских центров, осуществляющих генетические исследования на безвозмездной для пациентов основе, выделять дополнительные субсидии для развития генетических лабораторий (медицинских центров), которые будут осуществлять диагностику *in vitro* с применением незарегистрированных медицинских изделий, в том числе с применением технологий геномного секвенирования нового поколения.

5 Технологии ускорения диагностики

В регионах нет выстроенной вертикали взаимодействия с референс-центрами, а диагностические тесты для многих заболеваний в номенклатуре медицинских услуг отсутствуют, и это ограничивает возможности погружения таких заболеваний в программу государственных гарантий или в платные медицинские услуги. Нужно сформировать сеть референс-центров для диагностики орфанных заболеваний, в том числе для заболеваний, не включенных в программу неонатального скрининга.

6 Пилотные проекты для сложных случаев

Предложено в пилотном режиме провести тестирование на носительство распространенных и тяжелых наследственных заболеваний (спинальная мышечная атрофия, мышечная дистрофия Дюшенна и др.); на преимплантационную и пренатальную генетическую диагностику для наиболее распространенных и тяжелых наследственных заболеваний, а в перспективе рассмотреть возможность погружения таких диагностик в программу государственных гарантий бесплатной медицинской помощи.

7 Лечение нужна преимущество

Не все редкие болезни включены в перечень заболеваний, которые позволяют пациенту старше 20 лет наблюдаться и лечиться в прежней медицинской организации. Между тем другие врачи часто не имеют опыта ведения таких заболеваний, а для пациента с тяжелым диагнозом такой переход – это стресс. Исключение возможности для орфанных пациентов продолжать лечение в детских медицинских организациях является негуманным и не несет практической пользы для здравоохранения, повышая риски для пациента.

8 Переход во взрослость

Нет регламентации правовыми актами федерального уровня перехода пациента из детского медицинского учреждения во взрослое, нет единой системы передачи документов, отсутствует коммуникация между детским и будущим взрослым врачами, что не позволяет учесть особенности пациента.

9 Стационарзамещающие технологии, в том числе стационар на дому

Дефицит возможности приближения лечения к дому увеличивает расходы государства и осложняет жизнь пациентов, которые вынуждены систематически посещать медицинские организации. Пока существующая нормативная база

ОТКРЫТЫЙ ВОПРОС

недостаточно описывает механизм организации и оплаты такой помощи в системе ОМС, задача переносится на уровень субъекта РФ, что приводит к тому, что возможности стационаров на дому разнятся по регионам.

10 Время начала терапии

Часто после установки диагноза пациенту приходится долго ждать начала терапии. В программе государственных гарантий заложены сроки ожидания приема и консультаций врачей, некоторых диагностических исследований, но нет предельных сроков ожидания назначения и инициации терапии. В результате пациент может остаться без лечения на полгода и больше.



ПО МАТЕРИАЛАМ
РЕЗОЛЮЦИИ
VII ВСЕРОССИЙСКОГО
ФОРУМА ПО ОРФАННЫМ
ЗАБОЛЕВАНИЯМ



ПРИЗНАНИЕ ПОЛУЧИЛИ УЧЕНЫЕ,

ВРАЧИ, ДИАГНОСТЫ, РАБОТАЮЩИЕ
С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

В 2025 году премию в номинации «За создание нового метода диагностики» получила группа врачей под руководством директора Медико-генетического научного центра имени академика Н. П. Бочкова, главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава России, академика РАН Сергея Куцева и д.м.н., профессора Елены Байбариной.

Также премию получили врачи из федеральных центров, которые занимаются диагностикой и лечением наследственных болезней, выявляемых в том числе при проведении расширенного неонатального скрининга. Врачей отметили за создание и внедрение неонатального скрининга на 36 групп редких заболеваний. Наши поздравления всем лауреатам премии!

В КАНУН ДНЯ
МЕДИЦИНСКОГО
РАБОТНИКА
СОСТОЯЛАСЬ
ТОРЖЕСТВЕННАЯ
ЦЕРЕМОНИЯ
ВРУЧЕНИЯ ПРЕМИИ
«ПРИЗВАНИЕ»

Билалов Фаниль Салимович	главный врач	ГБУЗ «РМГЦ»	Уфа
Влодавец Дмитрий Владимирович	ведущий научный сотрудник, отдел психоневрологии и эпилептологии	НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	Москва
Воронин Сергей Владимирович	главный врач	ФГБНУ «МГНЦ»	Москва
Горев Валерий Викторович	главный врач	ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»	Москва
Донников Андрей Евгеньевич	заведующий лабораторией молекулярно-генетических методов Института репродуктивной генетики	ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России	Москва
Захарова Екатерина Юрьевна	заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ	ФГБНУ «МГНЦ»	Москва
Иванец Татьяна Юрьевна	заведующая клинико-диагностической лабораторией	ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России	Москва



СРЕДИ ТЕХ, КОГО ОТМЕТИЛИ НАГРАДАМИ, МНОГО ТЕХ, КТО ВНЕДРЯЛ РАСШИРЕНИЕ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА. ЭТО УЖЕ СПАСЛО ЖИЗНИ МНОГИХ ДЕТЕЙ, КОТОРЫЕ ПРЕЖДЕ БЫЛИ ОБРЕЧЕНЫ НА ДЛИТЕЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ И УТРАТУ ЗДОРОВЬЯ

Коротеев Александр Леонидович	главный врач	СПб ГБУЗ «МГЦ»	Санкт-Петербург
Кузенкова Людмила Михайловна	начальник центра детской психоневрологии, заведующая отделением психоневрологии и психосоматической патологии	ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России	Москва
Марахонов Андрей Владимирович	заведующий лабораторией наследственных нарушений иммунитета	ФГБНУ «МГНЦ»	Москва
Матулевич Светлана Алексеевна	заведующая Кубанской межрегиональной медико-генетической консультацией	ГБУЗ НИИ-ККБ № 1	Краснодар
Михайлова Светлана Витальевна	заведующая отделением медицинской генетики	РДКБ — филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	Москва
Морданов Сергей Викторович	заведующий лабораторным отделом медико-генетического центра	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России	Ростов-на-Дону
Мухина Анна Александровна	старший научный сотрудник отдела иммунологии	БУ НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева Минздрава России	Москва



КОМАНДА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО НАУЧНОГО ЦЕНТРА ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н. П. БОЧКОВА ВСЕГДА НА ВЫСОТЕ — ГЛУБОЧАЙШИЙ ПРОФЕССИОНАЛИЗМ И ДРАЙВ НАУЧНЫХ ОТКРЫТИЙ. А ЕЩЕ ОЧЕНЬ ДОБРЫЕ СЕРДЦА!

Николаева Елена Борисовна	главный врач	ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР»	Екатеринбург
Прялухин Иван Александрович	специалист-эксперт Центра цифровой трансформации здравоохранения	ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России	Москва
Рычкова Любовь Владимировна	директор	ФГБНУ НЦ ПЗСРЧ	Иркутск
Савостьянов Кирилл Викторович	начальник медико-генетического центра, заведующий лабораторией медицинской геномики	ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России	Москва
Сеитова Гульнара Наримановна	главный врач генетической клиники НИИ медицинской генетики	Томский НИМЦ РАН	Томск
Сим Елена Львовна	заместитель директора по развитию Института репродуктивной генетики	ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России	Москва
Щагина Ольга Анатольевна	заведующая лабораторией молекулярно-генетической диагностики N1	ФГБНУ «МГНЦ»	Москва
Щербина Анна Юрьевна	заведующая кафедрой иммунологии	БУ НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева Минздрава России	Москва

СИБИРСКИЙ ГЕНОФОНД КРЕПЧАЕТ НА ВЗЛЕТКЕ

РЕГИОНАЛЬНЫЙ АСПЕКТ

СЕГОДНЯ ЦЕНТР ОСНАЩЕН ОБОРУДОВАНИЕМ,
КРЕПКОЙ МНОГОПРОФИЛЬНОЙ КОМАНДОЙ,
УВЕРЕННО РАБОТАЕТ В ФЕДЕРАЛЬНЫХ ПРОГРАММАХ
И МЕЧТАЕТ, ЧТО КОГДА-НИБУДЬ ВСЯ МОЛЕКУЛЯРНАЯ
ДИАГНОСТИКА БУДЕТ ПРОВОДИТЬСЯ В КРАЕ
И СТАНЕТ ДОСТУПНОЙ КАЖДОМУ

СТУЛЯ ПО БАРТЕРУ

Новый центр на окраине рос вместе с коллективом. Переживал проблемы вместе со страной, рос вместе с городом.

По образованию я педиатр, окончила Красноярский государственный медицинский институт – сейчас это медицинский университет (ФГАОУ ВО «Красноярский государственный медицинский университет им. профессора В. Ф. Войно-Ясенецкого». – Ред.). На старших курсах, когда у нас шла практика по эндокринологии, была еще добавочка про генетические заболевания. Тогда нам впервые и показали кабинет генетики, и все так захватило меня, что захотелось заниматься именно этим направлением.

Потом была интернатура на базе красноярской краевой детской больницы, а когда в медико-генетическую консультацию потребовался новый специалист, взяли меня. В 1993 году в Москве на базе Центрального ордена Ленина Института усовершенствования врачей (сейчас Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования. – Ред.) я прошла специализацию по медико-генетическому консультированию и курс по наследственным болезням. Наконец в 1996 году наше подразделение стало самостоятельным юридическим лицом, мы переехали в отдельное здание в так называемом районе Взлетка – он находится на месте бывшего аэродрома. Тогда это была еще окраина...



ЛЮДМИЛА
БОРЩЕВА

ЗАВЕДУЮЩАЯ ОТДЕЛЕНИЕМ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО
КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ
КРАСНОЯРСКОГО КРАЕВОГО
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЦЕНТРА,
ВЫСШАЯ КВАЛИФИКАЦИОННАЯ
КАТЕГОРИЯ ПО ГЕНЕТИКЕ

ИСТОРИЯ ЦЕНТРА
НАЧАЛАСЬ В 1976 ГОДУ,
КОГДА НА БАЗЕ
КРАСНОЯРСКОЙ КРАЕВОЙ
КЛИНИЧЕСКОЙ БОЛЬНИЦЫ
№ 1 ОТКРЫЛСЯ
МАЛЕНЬКИЙ КАБИНЕТИК.
КОГДА Я ПРИШЛА ТУДА
РАБОТАТЬ, ЭТО УЖЕ
БЫЛА ПОЛНОЦЕННАЯ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ
КОНСУЛЬТАЦИЯ.
А ТЕПЕРЬ ЭТО КРАЕВОЕ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ
БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
«КРАСНОЯРСКИЙ
КРАЕВОЙ МЕДИКО-
ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР»

И РАБОТА, И КОМАНДА, И ДРУЖБА

Сейчас Взлетка разрослась, а медико-генетический центр состоит из многих подразделений – отделения лабораторной диагностики, пренатальной диагностики, медико-генетического консультирования.

Сейчас район этот разросся, а структура нашего центра состоит уже из многих подразделений – отделения лабораторной диагностики, пренатальной диагностики, медико-генетического консультирования (им заведую я). Имеются процедурный кабинет, кабинет медицинской статистики. Конечно, административно-управленческое подразделение, в которое входят не только медицинский персонал, но также IT-специалисты, административно-хозяйственное подразделение, наши финансисты. Так кабинетик из 1970-х превратился в основательную организацию, насчитывающую 80 человек – специалистов разных профилей. Наш центр является самостоятельным юридическим учреждением, работает по различным направлениям в тесном содружестве со всеми медицинскими учреждениями края. В центре два кандидата медицинских наук, семь сотрудников награждены знаком «Отличник здравоохранения».

Уже более 20 лет нашим центром руководит наш главный врач Татьяна Юрьевна Елизарьева. Она врач-генетик, и это лучшее, что может быть, когда учреждением руководит специалист, который глубоко понимает это медицинское направление. А главное, она смогла создать в коллективе дружную профессиональную атмосферу. Любой из нас может обратиться к любому другому специалисту из коллектива и попросить о помощи или обсудить вопрос. Или можем собраться и вместе обсудить, как решить проблему. Такой командный дух очень важен в нашей работе, ведь она наукоемкая, требует многих знаний, мы живем в быстро меняющемся научном мире, подключаемся к новым задачам – взять хотя бы организацию проведения скрининга новорожденных.

ВЗЛЕТ НАШ
ПРИШЕЛСЯ НА 1990-Е
ГОДЫ. ВРЕМЕНА
БЫЛИ НЕ САМЫЕ
ЛУЧШИЕ: И ЗАРПЛАТУ
НЕ ВСЕГДА ПЛАТИЛИ,
И ДАЖЕ СТУЛЬЯ ПО
БАРТЕРУ ПОЛУЧАЛИ.
НО И В ТЕ ГОДЫ
ЦЕНТР РАЗВИВАЛСЯ

Мы взаимодействуем со специалистами из краевых больниц, центральных районных больниц, с нашим министерством и, конечно, с коллегами из Томска – ездим к ним учиться и дружим. Очень помогает наш флагманский федеральный центр в Москве – Медико-генетический научный центр имени Н. П. Бочкова (ФГБНУ «МГНЦ»). Коллеги могут проконсультировать, помочь с обследованиями, в том числе хорошим подспорьем стали бесплатные исследования в рамках научно-диагностических программ, которыми занимаются в МГНЦ. Это очень большая помощь для наших пациентов, ведь генетические обследования недешевые, не каждому по карману.

Очень помогает Екатерина Юрьевна Захарова, руководитель лаборатории наследственных болезней обмена веществ МГНЦ. С ней, мне кажется, все генетики знакомы – общаемся и любим слушать ее лекции. Генетика – сложная отрасль, но Екатерина Юрьевна может все понятно разложить по полочкам и для врачей, и для пациентов. Донести просто о сложном дано не каждому.

Конечно, нас очень радует, когда приходит работать молодежь. Сейчас у нас учатся два молодых ординатора – они вникают в работу, помогают нам. Есть молодые специалисты в ультразвуковой диагностике, новые кадры появляются в лабораторной диагностике.

НАС ОЧЕНЬ РАДУЕТ,
КОГДА ПРИХОДИТ
РАБОТАТЬ МОЛОДЕЖЬ.
СЕЙЧАС У НАС УЧАТСЯ
ДВА МОЛОДЫХ
ОРДИНАТОРА, ЕСТЬ
СПЕЦИАЛИСТЫ
В УЛЬТРАЗВУКОВОЙ,
ЛАБОРАТОРНОЙ
ДИАГНОСТИКЕ



ДЕТИ ПОЛУЧИЛИ НЕВЕРОЯТНЫЙ ШАНС

Расширение обязательного неонатального скрининга позволило и красноярцам выявлять деток с опасными генетическими заболеваниями на самой ранней стадии и лечить их.

Конечно, большим шагом вперед для отрасли стало расширение обязательного неонатального скрининга с пяти заболеваний до 36. Это позволило и нам начать выявлять деток с опасными генетическими заболеваниями на самой ранней стадии и лечить их. Когда я начинала работать, даже думать было нельзя, что у нас появятся новейшие препараты, будет возможность лечить безнадежных больных. Это гигантский шаг вперед – возможность лечить людей с орфанными заболеваниями.

С 2023 года мы включились в эту работу. Это был большой труд! Написан проект «Региональная программа о РНС», проект приказа по РНС (расширенный неонатальный скрининг). Проводится организационная работа по всему краю по обучению работе с МИС – медицинской информационной системой. Наш край –

протяженный, большого труда стоит взаимодействие с транспортными компаниями по доставке биологического материала с территорий края до нашего центра и от нас до федерального центра в Москве.

Тестирование новорожденных позволило нам буквально в первые дни жизни выявить у некоторых младенцев такие опасные заболевания, как спинальная мышечная атрофия (СМА): в 2023 году обнаружили эту болезнь у четырех детей, в 2024 году добавилось еще пятеро. Сегодня все девять человек наблюдаются у невропатологов на базе красноярской краевой клинической больницы, получают лечение. Мы их приглашаем в наш центр, смотрим, как они развиваются. Все у них хорошо, и это очень радует наши сердца, потому что мы все знаем, к каким тяжелейшим последствиям приводит СМА, когда диагноз ставится слишком поздно.

Традиционно у нас нередко выявлялась фенилкетонурия, а теперь среди часто выявляемых заболеваний – наследственные болезни обмена. Выявлены и первичные иммунодефициты – тоже опаснейшие болезни, если их не наблюдать и не лечить.

МЕЧТАЕМ, ЧТОБЫ В КРАЕ БЫЛА ВОЗМОЖНОСТЬ ПРОВОДИТЬ ВСЕ ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ И ЧТОБЫ ЛЮДЯМ ОНИ БЫЛИ ДОСТУПНЫ – БЕСПЛАТНЫ



«РУКОВОДИТЕЛЬ КРАСНОЯРСКОГО МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЦЕНТРА ТАТЬЯНА ЮРЬЕВНА ЕЛИЗАРЬЕВА ВСЕГДА СТАРАЛАСЬ СОЗДАТЬ В КОЛЛЕКТИВЕ ТАКУЮ АТМОСФЕРУ, ЧТОБЫ МЫ ЧУВСТВОВАЛИ СЕБЯ КОМАНДОЙ ЕДИНОМЫШЛЕННИКОВ. ЭТО ОЧЕНЬ ВАЖНО ДЛЯ КАЧЕСТВА РАБОТЫ, УСТОЙЧИВОСТИ КОЛЛЕКТИВА, ЕГО ПРИТЯГАТЕЛЬНОСТИ ДЛЯ МОЛОДЫХ СПЕЦИАЛИСТОВ»

«НЕ СПИД, А ПИД!»

Сегодня медицинские генетики работают не только с диагнозом, но и стараются правильно доносить его до семьи, чтобы семья могла быстрее собрать силы и начать лечить ребенка.

Диагноз люди встречают по-разному. Бывает даже агрессия: «Мы не верим, мы не согласны!» Случается, родители отказываются от обследования. Иногда это связано с верой: у нас есть территории, где с давних времен живут староверы, и живут фактически отдельно от государства, у некоторых даже нет паспортов...

Недавно у нас был маленький пациент с подозрением на первичный иммунодефицит – так семью пришлось разыскивать по всему краю: они жили в какой-то сторожке на заимке. Мы помогли им, привезли, обследовали ребеночка. Дошло до курьеза. Муж ругался на жену: «Рожала бы дома, никакого СПИДа бы не было!» Перепутал папа СПИД и ПИД – первичный иммунодефицит... Эта история показывает, что многие про эту группу опасных болезней даже не знают. Я снова и снова объясняю пациентам, что это две разные болезни: одна вызывается вирусом, а другая – результат мутации гена. Словом, часто нужно объяснять и убеждать людей. И это тоже часть нашей работы.

В КРАСНОЯРСКЕ ИЛИ В МОСКВЕ?

Медицинская генетика развивается во всех регионах России, и красноярские генетики надеются, что скоро можно будет проводить больше молекулярных обследований в регионе.

Отрасль постепенно развивается, и мы надеемся на изменения – хотелось бы на месте проводить больше молекулярных обследований. Конечно, с учетом, как далеко наш край от Москвы, людям было бы проще, если бы вся необходимая им помощь была сосредоточена в регионе.

Но пока основные исследования проводятся в лабораториях Москвы или Санкт-Петербурга, потому что, во-первых, они достаточно дороги, а во-вторых, нужны хорошие специалисты, но они, что скрывать, нередко переезжают из регионов в те же столичные города. Нельзя, конечно, и лишать пациента права на консультации и лечение в центральных федеральных медицинских центрах, но хотелось бы, чтобы для пациентов в регионах становилось больше возможностей по диагностике – бесплатной или хотя бы недорогой. Очень надеемся, что российские разработчики придумают новые приборы, и тогда молекулярная диагностика будет дешевле.



ЕКАТЕРИНА МЯЗИНА,
ВРАЧ – ЛАБОРАТОРНЫЙ ГЕНЕТИК

у плодов и детей до года на территории Красноярского края. Наши специалисты собирают и обрабатывают данные и затем консультируют семьи, где имеются риски рождения детей с генетическими нарушениями.

Очень важная часть работы — держать в поле зрения все выявленные случаи, поэтому мы ведем реестр пациентов с наследственными заболеваниями, которые к нам обратились, вносим данные в реестр фонда «Круг добра». Это трудоемкий процесс: надо изучить много документов, загрузить информацию в базу. На обработку данных и занесение в базу только по одному пациенту требуется не менее часа. А пациентов множество! Но такой реестр очень важен для общего дела, для конкретного человека, поэтому вкладываем в это свое время и делаем все необходимое.

ПРОРЫВ В ГЕНЕТИКЕ ПОСЛЕДНИХ ЛЕТ СТАЛ ЧУДОМ

Региональные специалисты следят за открытиями в медицинской генетике и верят, что уже очень скоро доступ к лучшей российской и мировой терапии получат и пациенты из Сибири.

Конечно, мы ждем, что наука углубит представление о ДНК, ведь хотя расшифровка ДНК человека появилась еще в 2003 году, но геном по-прежнему таит много загадок. Это как мировые океаны, которые еще не изучены полностью. С расшифровкой каждой новой загадки мы приближаемся к пониманию болезни, а значит, и к ее диагностике и лечению.

Но в целом прорыв в генетике, который начался в последние годы, — это просто чудо. Мы надеемся, что наука в ближайшие годы принесет много хороших новостей в семьи, которые столкнулись или могут столкнуться с генетическим заболеванием.

ТЕКСТ: ТАМАРА АМЕЛИНА

Ждем, что будут придуманы инструменты и программы для ускорения постановки диагноза, потому что врач не может, конечно, знать 6–7 тысяч заболеваний, а сделать вывод по клиническим показателям и анализам бывает трудно. Что касается готовности докторов встретиться с более частыми орфанными болезнями, то я считаю, что каждый узкий специалист может знать, пациенты с какими редкими заболеваниями могут появиться у них в кабинете — на какие симптомы обратить внимание, на какие исследования направить. Хорошо бы, конечно, расширить курс генетики в медицинских вузах, чтобы уже там закладывались знания.

МОНИТОРИНГ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ

Медицинское консультирование детей и взрослых, неонатальный скрининг, отслеживание врожденных пороков даже у плода – много серьезных направлений ведут медицинские генетики края.

Традиционно мы занимаемся генетическим консультированием детей, взрослых. Уже два года, как участвуем в проведении расширенного неонатального скрининга. А еще у нас существует группа, которая проводит мониторинг врожденных пороков развития



ГЕНОМ ПО-ПРЕЖНЕМУ ТАИТ МНОГО ЗАГАДОК. ЭТО КАК МИРОВЫЕ ОКЕАНЫ, КОТОРЫЕ ЕЩЕ НЕ ИЗУЧЕНЫ ПОЛНОСТЬЮ. С РАСШИФРОВКОЙ НОВОЙ ЗАГАДКИ МЫ ПРИБЛИЖАЕМСЯ К ПОНИМАНИЮ БОЛЕЗНИ, А ЗНАЧИТ, К ЕЕ ДИАГНОСТИКЕ И ЛЕЧЕНИЮ



ТЕМА НОМЕРА

ОРФАННЫЕ РЕГИСТРЫ

ПОДГОТОВКА
ИНФОРМАЦИИ ДЛЯ
РЕГИСТРОВ ТРЕБУЕТ
БОЛЬШОГО ТРУДА,
И ЭТОТ ТРУД ДОЛЖЕН
БЫТЬ ОПЛАЧЕН

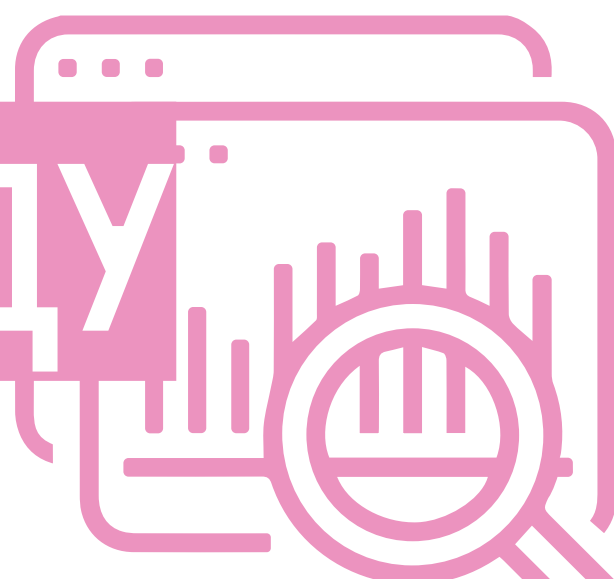
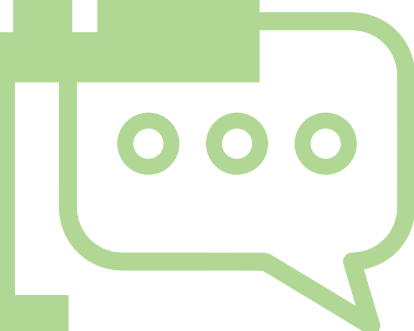
ВРАЧИ И ПАЦИЕНТЫ
ОЖИДАЮТ ИЗМЕНЕНИЙ:
ИНФОРМИРОВАННЫЕ
СОГЛАСИЯ УДОБНЕЕ
СОБИРАТЬ В ЭЛЕКТРОННОМ
ФОРМАТЕ ОНЛАЙН

ПАЦИЕНТУ НУЖНО
ДОПОЛНИТЕЛЬНО
РАЗЪЯСНЯТЬ, ПОЧЕМУ
ЕМУ ВЫГОДНО
ПРЕДОСТАВИТЬ СВОИ
ДАННЫЕ ДЛЯ РЕГИСТРА

DATA-ЦЕНТР

СОЗДАЕТ РЕШЕНИЯ

ДАРИТ НАДЕЖДУ



ЭКСПЕРТИЗА



АЙСЫЛУ МУРТАЗИНА

К.М.Н., ЗАВЕДУЮЩАЯ ЛАБОРАТОРИЕЙ
НЕЙРОГЕНЕТИКИ ФГБНУ «МЕДИКО-
ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР
ИМ. АКАДЕМИКА Н. П. БОЧКОВА»

Грамотно составленный регистр пациентов помогает исследователю изучать заболевания и разрабатывать новые препараты, врачу – лучше разбираться в особенностях заболеваний, а пациенту – быть в курсе появления и внедрения терапии. В Медико-генетическом научном центре им. академика Н.П. Бочкова появился опыт создания регистров пациентов с наследственными заболеваниями мышц. Он дал понимание организации этого процесса, вовлечения в него пациентского и профессионального сообщества и тех узких мест, которые нужно преодолеть.

ЧТО ТАКОЕ РЕГИСТРЫ И КОМУ ОНИ ПОЛЕЗНЫ

Это структурированная база данных, которая содержит информацию о пациентах, их диагнозах, клинических прояв-

лениях и результатах терапии. В случае генетических заболеваний имеются также результаты молекулярно-генетических исследований.

Регистры нужны и пациенту, и врачу, и ученому. Скажем, для исследователя регистр является источником данных для изучения редких заболеваний, поиска закономерностей, разработки новых подходов к терапии. Это особенно важно для исследований орфанных, то есть очень редких, заболеваний.

Врачам регистры помогают сравнивать разные случаи из клинической практики и принимать более обоснованные решения при установке диагноза, выборе терапии и прогнозировании течения болезни.

Пациенты получают информацию о клинических испытаниях, новых препаратах, например о программах лекарственного обеспечения. Также

появляется возможность для выделения групп пациентов, которым необходимы дополнительные медико-профилактические мероприятия.

АЛГОРИТМЫ ОТБОРА ДАННЫХ ИМЕЮТ ЛОГИКУ

Орфанные болезни встречаются редко, а некоторые крайне редко, и здесь помогает этот унифицированный сбор большого объема данных в регистрах. Он дает крайне важную информацию по редким случаям для максимально объективного анализа. Но создание и ведение регистров – задача очень трудоемкая, и для правильного формирования регистра и заполнения данных нужно понимание цели их сбора. Такое понимание должно быть со стороны и врача, и пациента.

РЕГИСТРЫ ПАЦИЕНТОВ СТАЛИ МОСТОМ МЕЖДУ УЧЕНЫМИ, ВРАЧАМИ, РАЗРАБОТЧИКАМИ И ПАЦИЕНТАМИ. ЧТО ПОМОГАЕТ И МЕШАЕТ БАЗУ ИНФОРМАЦИИ ФОРМИРОВАТЬ?

НЕ ТАК ЛЕГКО НАЙТИ ЗАИНТЕРЕСОВАННЫХ СПЕЦИАЛИСТОВ ДЛЯ ПОПОЛНЕНИЯ РЕГИСТРОВ, ВЕДЬ ПОКА ЭТО ВСЕ ДЕЛАЕТСЯ БЕЗВОЗМЕЗДНО, А ЗАНЯТИЕ ПО ВРЕМЕНИ ЗАТРАТНОЕ



РЕГИСТРОВ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С БОЛЕЗНЯМИ МЫШЕЧНОЙ СИСТЕМЫ СТАНОВИТСЯ БОЛЬШЕ

Общее и различия. Важная особенность редких генетических заболеваний — их генетическая и клиническая гетерогенность, то есть у пациентов с одним и тем же диагнозом клиническая картина и течение болезни могут сильно варьироваться. Значит, регистр должен учитывать эти различия и много всего: включать базовые клинические данные, дополнительные особенности, подробную генетическую информацию, данные о семейном анамнезе, указание на внешние факторы, которые могли повлиять на течение болезни.

Долгосрочность. Длительное наблюдение при составлении орфанных регистров — еще одно важное требование к качественному регистру. Многие редкие заболевания имеют прогрессирующий характер, то есть проявления болезни меняются и ее изучение требует периодического обновления данных, так что регистр должен стать динамической системой. А чтобы гарантировать такое его качество, нужны механизмы регулярного взаимодействия с пациентами, их семьями и врачами.

Унификация. При создании регистра важно ориентироваться на ожидаемый результат, нужно стараться максимально унифицировать данные, даже описательные. Чем лучше и однотипнее проведен сбор, тем ценнее результат.

В нашем центре я отвечаю за создание и ведение регистров по наследственным мышечным заболеваниям. Вместе с отделом функциональной геномики мы четыре года собираем базу данных по пациентам с мышечной дистрофией Ландузи — Дежерина. В прошлом году мы разработали основу для ведения регистров на защищенной платформе.

Работа по регистрам у нас расширяется. Сейчас находимся на старте заполнения регистров по пояснично-конечностным мышечным дистрофиям (они включают в себя порядка 25 разных генетических форм), врожденным миопатиям, миотоническим расстройствам. В наших регистрах учитываются пациенты со всей страны, которые обратились в ФГБНУ «МГНЦ» для диагностики или добавления в нашу базу. Информацию о сборе семьи получают в том числе и в пациентских сообществах по разным группам мышечных дистрофий.

Процесс сбора данных очень трудоемкий. Скажем, сейчас в регистре с мышечной дистрофией Ландузи — Дежерина более 400 человек, но таких пациентов в России, мы предполагаем, на порядок больше. Особенно остро нужны специалисты из регионов, которые готовы сотрудничать в пополнении регистров. Надеюсь, мы сможем объединить усилия с региональными специалистами.

ЧЬЯ ЭТО РАБОТА



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РФ
КУРИРУЕТ ФЕДЕРАЛЬНЫЕ
РЕГИСТРЫ ОРФАННЫХ
ПАЦИЕНТОВ



УНИВЕРСИТЕТСКИЕ КЛИНИКИ,
НИИ, ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЦЕНТРЫ



**ЕДИНОЙ ФОРМЫ
ДЛЯ ВСЕХ РЕГИСТРОВ
НЕТ, НО ЕСТЬ БАЗОВАЯ
СТРУКТУРА**

- ДЕМОГРАФИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ
- СЕМЕЙНЫЙ АНАМНЕЗ
- ОБЩИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ
- ТЕРАПИЯ, ИНФОРМАЦИЯ
О ПРИМЕНЯЕМЫХ ПРЕПАРАТАХ
- КАЧЕСТВО ЖИЗНИ ПАЦИЕНТОВ

НУЖНО ДРУГ ДРУГА НАЙТИ, УСЛЫШАТЬ И ПОНЯТЬ

Имеется уже порядка 10 пациентских сообществ, которые готовы помогать нам в повышении осведомленности о заболевании пациентов, по заболеваниям которых составляются регистры. Это ускоряет сбор информации. Например, мы сотрудничаем с сообществом пациентов с мышечной дистрофией Ландузи — Дежерина, с разными формами пояснично-конечностных мышечных дистрофий, врожденных мышечных дистрофий, дистальных миопатий.

Как мы находим друг друга? Наш центр провел совместные видеовстречи с представителями пациентских организаций, где мы обсудили разные вопросы. Так мы сблизились, лучше поняли запросы. Скажем, благодаря активности представителей сообществ пациентов с мышечной дистрофией Ландузи — Дежерина, пояснично-конечностной мышечной дистрофией, ряда врожденных форм мышечных дистрофий у нас появился целый комплекс работ. В частности, у пациентских сообществ уже есть опыт сбора информации от пациентов, разработки брошюр и руководств. Я верю, что наши общие усилия помогут повысить осведомленность о редких болезнях.



СЕКРЕТЫ ДОСТУПА И ЗАЩИТЫ

База данных является собственной разработкой МГНЦ, ее обслуживание и обновление производятся силами собственных разработчиков.

Информированные согласия. С пациентами договоры по ведению регистров не заключаются, но пациент или его законный представитель подписывают информированные согласия, что позволяет соблюдать требования по защите персональных данных. Однако мы столкнулись со сложностью: для включения пациента в регистр нужен оригинал согласия с личной подписью, а электронные формы не подходят. В связи с этим людям приходится заполнять бумажные согласия и отправлять их почтой или курьером в наш центр.

Доступ к информации. Он строго ограничен и предоставляется только авторизованным лицам. Есть разные уровни доступа. Врачи видят только «своих» внесенных пациентов, а у врачей-кураторов и ответственных за регистры доступ шире.

Против утечек информации. У нас разработаны четкие протоколы доступа и обмена данными, регулярно обновляются системы защиты, а персонал обучается правилам работы с конфиденциальной информацией. Все сотрудники центра подписывают документы об ознакомлении с приказами о неразглашении конфиденциальной информации пациентов и обязательства по соблюдению конфиденциальности.



РАБОТУ С ПЕРСОНАЛЬНЫМИ ДАННЫМИ
РЕГУЛИРУЕТ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ ЗАКОН № 152-ФЗ
«О ПЕРСОНАЛЬНЫХ ДАННЫХ»

ПАЦИЕНТ ИМЕЕТ ПРАВО ОТКАЗАТЬСЯ ОТ УЧАСТИЯ В РЕЕСТРЕ, И ТАКОЕ РЕШЕНИЕ НУЖНО УВАЖАТЬ, НИКАКОГО ДАВЛЕНИЯ БЫТЬ НЕ МОЖЕТ. ЧАСТО ПРИЧИНА ОТКАЗА ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ТОМ, ЧТО ЧЕЛОВЕК НЕДОСТАТОЧНО ИНФОРМИРОВАН



ДОБРОВОЛЬНО, ОПЕРАТИВНО, ВО БЛАГО И ДЛЯ САМЫХ РЕДКИХ

Нужно подробно информировать семью о преимуществах участия в регистре. Речь идет о возможности получить доступ к новым методам лечения, участвовать в клинических исследованиях, поддерживающих программах. Если же человек все-таки отказался, отказ важно зафиксировать в медицинской документации, чтобы в будущем избежать недоразумений или повторных запросов.

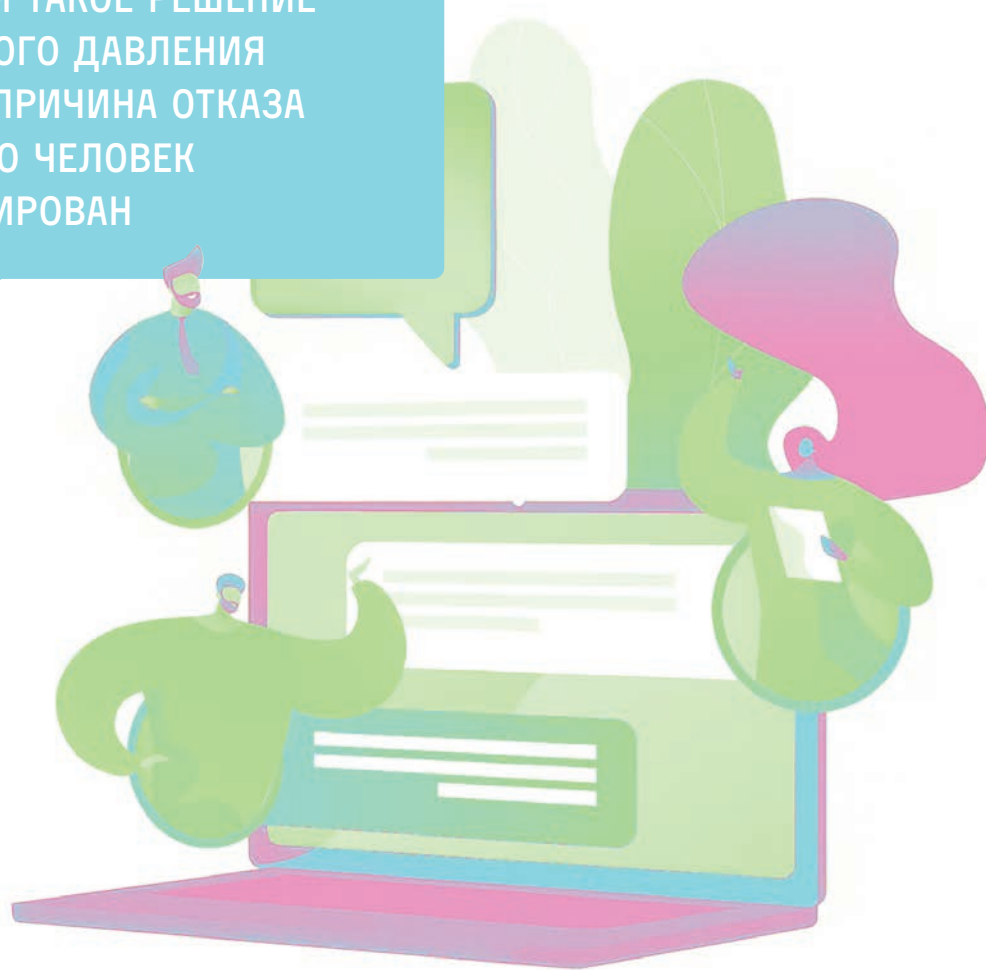
Сегодня создание регистров охватывает пока не все заболевания. Что влияет на то, чтобы регистр возник? Конечно, один из важных критериев — это фокусироваться на тех заболеваниях, где регистр может принести наибольшую пользу в краткосрочной перспективе. Также приоритет отдается болезням с высокой смертностью, тяжелой инвалидизацией или значительным влиянием на качество жизни. Еще один критерий — по заболеваниям ведутся исследования, возможно раз-

рабатываются препараты. Конечно, есть фактор научного интереса со стороны исследователей, изучающих отдельные заболевания.

Для тех болезней, у которых уже появилась этиопатогенетическая терапия, тоже важен регистр. В таких случаях нужно вести учет тех, кто получает терапию, оценивать ее эффект. В этих историях нередко сами пациенты становятся инициаторами создания регистров, поскольку они понимают, что получение новых терапевтических препаратов сопряжено со многими вопросами и вместе пациентам проще их ставить и находить сторонников.

Регистры очень важны для орфанных болезней, для которых разработка терапии особенно сложна в силу малого числа пациентов и недостатка данных.

БЛАГОДАРИМ ЗА ПОМОЩЬ
В ПОДГОТОВКЕ ТЕКСТА К ПЕЧАТИ
ЖУРНАЛИСТА ТАТЬЯНУ ФИЛИМОНОВУ



НУЖНЫ ИНСТРУМЕНТЫ РАСШИРЕНИЯ ДОСТУПА К ИННОВАЦИОННОЙ ТЕРАПИИ

ПРОЕКТЫ



НАТАЛЬЯ МУЕВА

ДИРЕКТОР МЕДИЦИНСКИХ ПРОГРАММ
ASTON HEALTH

До недавнего времени систематизация и учет медицинской информации были недостаточно эффективными. Многие редкие заболевания обозначались общим кодом, что затрудняло определение численности пациентов с каждой конкретной патологией. Введение МКБ-11 (Международной классификации болезней 11-го пересмотра) улучшает точность учета, но проблема недостаточной диагностики остается.

Другие грани проблемы — низкая осведомленность врачей о симптомах и проявлениях редких заболеваний, недостаточность специализированных диагностических центров, сложности в проведении генетических анализов и других специализированных исследований. Все это приводит к задержкам диагностики и, как следствие, к несвоевременному началу лечения. Для пациента такая ситуация несет серьезные негативные последствия: заболевание может прогрессировать.

Компании Aston Health более 25 лет, почти 20 лет из них посвящено организации и реализации программ лабораторной диагностики, разработке клинических регистров пациентов. Также Aston Health реализует программы поддержки пациентов, в том числе информационные. О нашей работе лучше всего говорят результаты проектов, поэтому хотели бы поделиться кейсом из практики «Программа мониторинга

пациентов с ПНГ» (ПНГ — пароксизмальная ночная гемоглобинурия).

Для нас была очевидна необходимость в реализации и развитии стратегии диагностики, которая выходит за рамки стандартной медицинской практики. Однако из-за сложного процесса существовали определенные препятствия для ее внедрения. Необходимо было спроектировать, организовать и ввести в работу регистр пациентов, в рамках которого можно вести наблюдательное исследование за пациентами. Специалисты Aston Health смогли обеспечить эффективность и качество всего процесса проекта, что позволило достичь прекрасных результатов.

В целом нужно сказать, что решение проблемы доступа пациентов к инновационным методам лечения редких заболеваний требует комплексного подхода, включающего увеличение бюджетного финансирования, повышения уровня диагностики, развития специализированных медицинских центров и организации эффективных программ доступа к лечению. Только общими усилиями всех участников отрасли можно достичь значительного прогресса в помощи пациентам с орфанными заболеваниями.

ПРОГРАММА МОНИТОРИНГА ПАЦИЕНТОВ С ПНГ

Исходная ситуация	Достигнуто с помощью Aston Health
Выявлялись только единичные пациенты в ведущих гематологических центрах	Внедрена регулярная диагностика по международным стандартам в нескольких крупных городах РФ
Заболевание считалось ультраорфанным	Средняя выявляемость составила около 270 пациентов в год
Отсутствовала регулярная и однозначная диагностика	К 2017 году было выявлено 1700 пациентов, то есть 1,16 на 100 тыс. населения*
Отсутствие регистра	С 2024 года во Всероссийской базе данных пациентов с ПНГ 240 пациентов находятся на терапии. Планируемый горизонт — 600 пациентов

* Согласно международным регистрам, распространенность ПНГ составляет 1,6 на 100 тыс. населения.



РОССИИ ВАЖЕН КАЖДЫЙ

ПАЦИЕНТСКИЕ ВЫСТАВКИ – ЭТО ВОЗМОЖНОСТЬ РАССКАЗАТЬ О СИЛЕ, ТАЛАНТАХ И ОБАЯНИИ НАШИХ ПАЦИЕНТОВ, КАЖДЫЙ ИЗ КОТОРЫХ УНИКАЛЕН. А ЕЩЕ О ТОМ, ЧТО НЕОБХОДИМО СДЕЛАТЬ, ЧТОБЫ СФОРМИРОВАТЬ НАДЕЖНУЮ СТРАТЕГИЮ ДЛЯ ОРФАННОЙ ОТРАСЛИ РОССИИ.

Фотопроект «России важен каждый» инициировали Всероссийский союз пациентов и Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний при поддержке фонда «Круг добра». Для ВООЗ это уже вторая выставка ВООЗ, которую они придумывают и реализуют. Первая проходила в Государственной думе, а нынешняя выставка, уже вторая, в 2025 году была развернута тоже на высоком государственном уровне: состоялась в Совете Федерации РФ.

ЖИЗНЬ – ЭТО ДАР

«Концепция выставки заключалась в двух ключевых идеях, – рассказала Екатерина Захарова, доктор медицинских наук и председатель экспертного совета ВООЗ. – Во-первых, донести идею уникальности каждой жизни – у каждого в ней есть мечты, планы, достижения. А второе: в емкой форме мы сформулировали вопросы, решение которых поможет пациентам противостоять диагнозу и жить полноценно».

Галерея фотопортретов и микроисторий, которые их сопровождают, развернула коллективную историю жизни редкого пациента – от детей до взрослых. Андрей мечтает найти скелет настоящего динозавра, Максим – стать ученым-химиком, Миша – придумать машину, Глеб увлечен робототехникой.

КАЖДЫЙ ЧЕЛОВЕК
ИМЕЕТ ПРАВО...
НЕ ОСТАТЬСЯ
ОДИНОКИМ
БЫТЬ ЛЮБИМЫМ,
ПОКОРИТЬ ВЕРШИНУ,
ОСУЩЕСТВИТЬ МЕЧТУ

Даня хочет стать инженером, Аня – ветеринаром, Эмма – врачом, а Даниил – участвовать в интересных IT-проектах. Маша любит готовить новые блюда. Заира мечтает подняться на горную вершину в 5000 метров, Феде нравится заботиться о своих котах, а у Анастасии с тяжелым мышечным заболеванием родился сын!

Татьяна учит пациентов не стесняться инвалидной коляски, Владимир – не сдаваться болезни, а Ольга помогает другим мамам стать счастливыми. Благодаря лечению сбылась мечта Евы – теперь она танцует, Валерия поет, а Даниил и Арина стали лучше видеть.

КАКИХ РЕШЕНИЙ ЖДУТ ПАЦИЕНТЫ

Второй целью выставки стал вклад в то, чтобы построить «умную» стратегию в орфанной отрасли – донести до тех, кто принимает решения, самые важные задачи.

→ Включить в систему диспансеризации детей лабораторные тесты для диагностики орфанных болезней.

→ В каждом регионе организовать селективный скрининг на редкие заболевания.

→ Генетические исследования должны стать доступны и бесплатны в любом регионе независимо от диагноза и наличия инвалидности.

НАШИ СОБЫТИЯ



Все дети с низким уровнем фосфатазы должны проходить тестирование для выявления гипофосфатазии, поскольку эта болезнь не входит в массовый neonatal скрининг.

В каждом регионе необходимо организовать селективный скрининг на редкие заболевания.

Финишировать первым

Максим • гипофосфатазия

Несколько лет семья преодолевает непростую болезнь, и Максим – настоящий боец. Лечение не стало барьером для занятий спортом и побед: Максим занял призовое место в соревнованиях младших школьников по плаванию. А в будущем он хочет стать ученым-химиком, создать новые лекарства, которые помогут людям, больным гипофосфатазией и другими редкими болезнями.



Нужно обеспечить пациентов с ультраредкими заболеваниями через фонд «Круг добра» лечебными продуктами питания, в том числе нескринированными в России, если они не имеют других источников финансирования.

Термин таких болезней – это диета и специализированные продукты лечебного питания.

Стать старшей сестрой

Эмма • нарушение окисления жирных кислот

Вскоре после рождения Эмма оказалась в реанимации с остановкой сердца. Девочка и врачи преодолели опасную ситуацию. Сегодня Эмма – сильная жизнерадостная девочка, которая умеет справляться с трудностями. Она помогает маме воспитывать младшую сестренку. Обожают путешествовать и мечтают стать врачом, чтобы лечить других детей.

ОПАСНАЯ БОЛЕЗНЬ ПЕРЕСТАНЕТ БЫТЬ БАРЬЕРОМ, ЕСЛИ ГОСУДАРСТВО ПОСТРОИТ ЭФФЕКТИВНУЮ СТРАТЕГИЮ, СПРАВЕДЛИВУЮ К КАЖДОМУ ПАЦИЕНТУ – ОТ МАЛЕНЬКОГО ДО ВЗРОСЛОГО



НАШИ НАГРАДЫ

ЗАМЕСТИТЕЛЬ ПРЕДСЕДАТЕЛЯ ПРАВЛЕНИЯ ВСЕРОССИЙСКОГО ОБЩЕСТВА РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ НЕЛЯ ПОГОСЯН ПОЛУЧИЛА БЛАГОДАРНОСТЬ ОБЩЕСТВЕННОЙ ПАЛАТЫ РОССИИ. БЛАГОДАРСТВЕННЫЙ ДОКУМЕНТ БЫЛ ВРУЧЕН ПЕРВЫМ ЗАМЕСТИТЕЛЕМ ПРЕДСЕДАТЕЛЯ ФОНДА «КРУГ ДОБРА» АННОЙ КУДРЕЙ.

«ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ОДИССЕЯ» МОЖЕТ ОТНЯТЬ ГОДЫ, ЗДОРОВЬЕ И ДАЖЕ ЖИЗНЬ. А ДОРОГАЯ ТЕРАПИЯ НЕ СОСТОИТСЯ БЕЗ ГОСУДАРСТВЕННЫХ РЕШЕНИЙ. МНОГИЕ «РЕДКИЕ» С НАДЕЖДОЙ ЖДУТ ИЗОБРЕТЕНИЯ ЭФФЕКТИВНОГО ЛЕЧЕНИЯ

Муковисцидоз особо опасен для легких. Заболевание вошло в программу высокотратных нозологий (ВЗН), но эффективные таргетные препараты в нее не включены и доступны только за счет фонда «Круг добра» пациентам до 19 лет.

В программу ВЗН необходимо включать инновационные препараты и новые нозологии, определить критерии и процедуры расширения этой программы.



Гулять с собакой

Анна > муковисцидоз

Анна на редкость ответственная девочка. Несмотря на серьезную болезнь, она хорошо учится. Благодаря врачам и современным таргетным препаратам теперь она живет жизнью обычной девочки. А еще мечтает о собаке! Аня хочет стать ветеринаром, чтобы заботиться о собаках, кошках и других домашних питомцах.



→ Лекарства из программы ВЗН (Высокозатратные нозологии) — для взрослых пациентов необходимы правила формирования перечня и ежегодная индексация бюджета программы с учетом расширения регистра пациентов.

→ В программу ВЗН необходимо включать инновационные препараты и новые нозологии, определить критерии и процедуры расширения этой программы.

→ Утвердить периодичность и порядок пересмотра перечня жизнеугрожающих редких (орфанных) заболеваний, которые подлежат лекарственному обеспечению региональными бюджетами.

→ Обеспечить преемственность лечения при переходе пациентов из педиатрической сети во взрослую. Взрослым пациентам нужна ферментная заместительная терапия «без барьеров», чтобы снизить скорость прогрессирования болезни.

→ Преодолеть зависимость права на льготное лекарственное обеспечение от наличия инвалидности.

→ Обеспечить пациентов с ультра-редкими заболеваниями через фонд «Круг добра» лечебными продуктами питания, в том числе незарегистрированными в России.

→ Необходимы центры экспертизы, орфанные центры по редким заболеваниям, где пациенты, пока не имеющие эффективного патогенетического лечения, получают помощь и консультации.

→ На региональном уровне необходимо формировать мультидисциплинарные команды для медицинской помощи и реабилитации.

→ Нужны межрегиональные центры компетенций, которые смогут проводить терапию инновационными препаратами рядом с домом.

→ Открытие центров генных дерматозов в регионах России.

→ Регионы нуждаются в субсидиях из федерального бюджета для закупки дорогостоящих препаратов.

→ Необходима государственная поддержка для разработки новых орфанных препаратов в России.



ВЫСТАВКУ ПОДГОТОВИЛИ

ВСЕРОССИЙСКИЙ СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ ФИНАНСИРОВАЛ И ОРГАНИЗОВАЛ.

ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ ПРИДУМАЛО КОНЦЕПЦИЮ И УПРАВЛЯЛО ПОДГОТОВКОЙ.

ФОТОКОРРЕСПОНДЕНТ «РОССИЙСКОЙ ГАЗЕТЫ» СЕРГЕЙ КУКСИН ПОДГОТОВИЛ ФОТОПОРТРЕТЫ.

МЕДИАОБЪЕДИНЕНИЕ «РЕДКОЕ АГЕНТСТВО» РАБОТАЛО НАД ИДЕЯМИ ПРЕЗЕНТАЦИИ ГЕРОЕВ, ОРГАНИЗАЦИЕЙ КОНТЕНТА И ДИЗАЙНОМ.

ТВОЯ ЖИЗНЬ НЕ ДОЛЖНА БЫТЬ ПОСТАВЛЕНА НА ПАУЗУ

ЧЕРЕЗ УЖАС РЕАНИМАЦИИ ОНА ПРОШЛА
ВМЕСТЕ С СЫНОМ. И ЧЕРЕЗ БОЛЬНИЧНУЮ РУТИНУ,
ОТЧАЯНИЕ, ЧЕРЕЗ ПРОТИВОСТОЯНИЕ БОЛЕЗНИ
И ПРИНЯТИЕ ДИАГНОЗА. ЛИЧНЫЙ ОПЫТ
ПРЕВРАТИЛСЯ В НОВУЮ ПРОФЕССИЮ.
ТЕПЕРЬ РЕГИНА КУДРОВА ВЕДЕТ ПРОЕКТ
«ПСИХОЛОГИЧЕСКАЯ ПОМОЩЬ»
ПРИ ВСЕРОССИЙСКОМ ОБЩЕСТВЕ РЕДКИХ
(ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ



ДЕСЯТЬ ЛЕТ НАЗАД ВЫПУСКНИЦЕ ДИПЛОМАТИЧЕСКОЙ АКАДЕМИИ
ПРИШЛОСЬ ПОМЕНЯТЬ МЕЧТЫ НА ГОДЫ В РЕАНИМАЦИИ –
ТАК В ЕЕ ЖИЗНЬ ЗАХОДИЛА НОВАЯ ПРОФЕССИЯ «ПСИХОЛОГ»



ОСЕНЬЮ 2024 ГОДА БЫЛИ ОРГАНИЗОВАНЫ ГРУППЫ ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ И ПАЦИЕНТОВ С ГИПОФОСФАТЕ- МИЧЕСКИМ РАХИТОМ И МУКОВИСЦИДОЗОМ

НОВЫЙ ОТСЧЕТ

Регина с отличием окончила факультет международных отношений, попала в десятку лучших студентов и получила распределение на стажировку в Израиль, где позднее и родился ее сын Лева. Уже через пару месяцев у Лева диагностировали болезнь Помпе в инфантильной и быстро прогрессирующей форме.

С мыслью о карьере в дипломатической сфере пришлось попрощаться. Регина вернулась в Москву, где для нее с Левой начался новый путь: полгода реанимации, четыре года на аппарате искусственной вентиляции легких с трахеостомической трубкой для дыхания, кислородная зависимость, годы на аппарате неинвазивной вентиляции легких.

«ВРЕМЯ СЛОВНО ЗАМИРАЕТ»

Регина вспоминает, что самым трудным оказалось изменить свое отношение к жизни и времени: «Когда вашему ребенку ставят тяжелый и редкий диагноз, время словно замирает. Мир вокруг теряет краски, а в голове остается только один вопрос: “Что делать дальше?”».

На своем опыте Регина знает, как трудно по-настоящему принять диагноз ребенка: «Принять — это не значит смириться. Принять — это признать факт, что болезнь есть и она случилась с твоим ребенком. И твоя жизнь не должна быть поставлена на паузу, ведь она продолжается».

СНАЧАЛА ДЕЛИЛАСЬ СВОЕЙ ИСТОРИЕЙ

Когда Лева проходил плановые и внеплановые госпитализации, у Регины, которая неотрывно находилась рядом с сыном, было много времени и она старалась провести его с пользой.

— Я боролась вместе с ребенком, — вспоминает она. — Хотела знать все о самом заболевании, о возможностях помощи, реабилитации и дополнительных мерах, чтобы поддержать его жизнь. Тогда я уже поняла, что речь и дыхание будут слабыми местами Лева, и решила обучиться профессии коррекционного педагога и логопедии.

В больнице, где Лева проходил лечение, к Регине часто стали обращаться врачи и служители церкви с просьбой поддержать других родителей. Чьим-то детям только-только поставили тяжелый диагноз, и мама, оказавшись в трудной ситуации, теряла почву под ногами. Кто-то неожиданно оказался впервые в реанимации с ребенком и вообще не понимал, как будет дальше.

Я делилась опытом на своем примере, старалась объяснить, как важно не сойти с ума, когда ты 24 часа в сутки прикован к ребенку, а он прикован к аппаратам. Рассказывала, как я справлялась с этим стрессом и что помогало мне.



БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ

РЕДКОЕ НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПРИ КОТОРОМ В ОРГАНИЗМЕ НЕ ВЫРАБАТЫВАЕТСЯ ВАЖНЫЙ ФЕРМЕНТ, ИЗ-ЗА ЧЕГО В КЛЕТКАХ НАКАПЛИВАЕТСЯ ГЛИКОГЕН (СЛОЖНЫЙ САХАР). НАКОПЛЕНИЕ ПОСТЕПЕННО ПОВРЕЖДАЕТ МЫШЦЫ И ОРГАНЫ, ВЫЗЫВАЯ ПРОБЛЕМЫ С ДВИЖЕНИЕМ, ТРУДНОСТИ ДЫХАНИЯ, МЫШЕЧНУЮ СЛАБОСТЬ, УВЕЛИЧЕНИЕ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ



РЕГИНА КУДРОВА

ПСИХОЛОГ ПРОЕКТА
ПОДДЕРЖКИ И ПОМОЩИ
СЕМЕЙ С ОРФАННЫМИ
БОЛЕЗНЯМИ



РАДОСТЬ В МЕЛОЧАХ

КАЖДЫЙ ДЕНЬ МОЖЕТ СТАТЬ ИСТОЧНИКОМ РАДОСТИ И ОТКРЫТИЙ, ЕСЛИ НАУЧИТЬСЯ ВИДЕТЬ В НЕМ МАЛЕНЬКИЕ ПОБЕДЫ. ДАЖЕ САМЫЙ СКРОМНЫЙ УСПЕХ — ЭТО ШАГ ВПЕРЕД, КОТОРЫЙ ЗАСЛУЖИВАЕТ ВАШЕГО ВНИМАНИЯ И ПРИЗНАНИЯ.

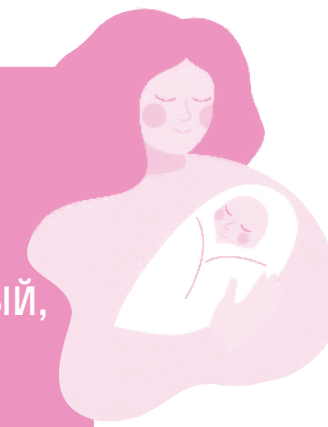
СИЛА ПРОСИТЬ О ПОМОЩИ

ТРУДНОСТИ УХОДА ЗА ТЯЖЕЛЫМ РЕБЕНКОМ ЧАСТО ПРИВОДЯТ РОДИТЕЛЕЙ К ЭМОЦИОНАЛЬНОМУ ВЫГОРАНИЮ. ВАЖНО НАУЧИТЬСЯ ПРОСИТЬ О ПОМОЩИ И ПОМНИТЬ, ЧТО ЭТО НЕ СЛАБОСТЬ, А НЕОБХОДИМОСТЬ — НЕ СТЕСНЯЙТЕСЬ ОБРАЩАТЬСЯ ЗА ПОДДЕРЖКОЙ К РОДНЫМ, ДРУЗЬЯМ ИЛИ ДАЖЕ НЕЗНАКОМЫМ ЛЮДЯМ.

ПРИНЯТИЕ КАК СПАСЕНИЕ

ПРИНЯВ ДИАГНОЗ, МЫ ПОЛУЧАЕМ ВОЗМОЖНОСТЬ ИЗУЧИТЬ ЕГО, УЗНАТЬ О МЕТОДАХ ЛЕЧЕНИЯ И ИЗВЛЕЧЬ УРОКИ ИЗ ЧУЖОГО ОПЫТА, ЧТО МОЖЕТ СТАТЬ СПАСЕНИЕМ, ОСОБЕННО ПРИ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ.

ЗАЛОГ
ЗДОРОВЬЯ
РЕБЕНКА —
ЭТО ЗДОРОВЫЙ,
СПОКОЙНЫЙ,
СЧАСТЛИВЫЙ
РОДИТЕЛЬ



НЕ ОТРИЦАТЬ
БЕССИЛИЕ И ЗЛОСТЬ,
А ПРОЖИТЬ СЛОЖНЫЕ
ЧУВСТВА ВМЕСТЕ

«Конечно, отрицать свое бессилие, злость, обиду и горе — бессмысленно, это только усугубляет внутреннее состояние. Основная задача групповых встреч — это прожить сложные чувства, с которыми сталкивается семья, и тем самым освободить место для радости и поиска новых смыслов, — говорит Регина. — Мы обсуждаем, как эмоционально не выгореть, как важно научиться просить и принимать помощь от других людей, как помочь себе сохранять устойчивое состояние. Кроме того, я обучаю родителей навыкам самопомощи, чтобы, столкнувшись со сложными чувствами вне групповых встреч, они могли сами поддержать свое психологическое состояние. Иногда даю задания на дом».

Групповые встречи дают хороший терапевтический эффект: формируется атмосфера доверия, ведь пациенты знакомятся с историями друг друга. Участники встреч оказывают друг другу поддержку и вне группы: организованы специальные чаты, где можно задавать вопросы, писать о своих переживаниях, делиться трудностями.

— Возможно, именно в этом и заключается истинный смысл, — говорит Регина. — Ведь, когда мы помогаем другим, мы помогаем и себе. Нет ничего важнее, чем знать, что твой опыт, даже самый болезненный, может стать источником надежды и силы.

ТЕКСТ: ЯНА ПОЛИЕВА



ГОРЯЧАЯ ЛИНИЯ
+7 800 201 06 01
ЗВОНОК БЕСПЛАТНЫЙ

НОВЫЕ АНАЛИЗЫ, СРЕДСТВА РЕАБИЛИТАЦИИ



МЫШЦЫ, СЕРДЦЕ, ГЛАЗА И РЕПРОДУКТИВНОЕ ЗДОРОВЬЕ

В 2025 году Минздрав России готовит изменения в детские медицинские осмотры. Имеются ли в перечне исследования на выявление редких генетических заболеваний?

С 1 сентября 2025 года должен измениться порядок прохождения несовершеннолетними профилактических медицинских осмотров. Кроме того, появились новые исследования, которые помогут раньше выявлять редкие генетические заболевания.

1 месяц. Предлагается проводить электрокардиографию для выявления нарушений сердечного ритма и профилактики синдрома внезапной детской смерти.

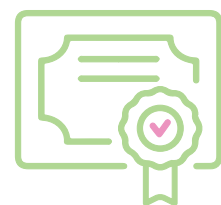
3 месяца. Будет проверяться активность креатинкиназы в крови. Этот анализ помогает диагностировать тяжелые нервно-мышечные заболевания, а также миодистрофию Дюшенна.

1,5 года. Планируется скрининг на нарушения психического развития.

10 лет. Станут проверять уровень холестерина с помощью экспресс-теста.

Также детям назначат дополнительные обследования слуха и зрения, чтобы исключить врожденные патологии и опухоли. Будут оценивать в пубертатном периоде репродуктивное здоровье.

ГОСУДАРСТВО СТАНЕТ ПРОВОДИТЬ НОВЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ, КОТОРЫЕ ПОЗВОЛЯТ ВЫЯВЛЯТЬ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ. ПАЦИЕНТАМ БУДЕТ ПРОЩЕ ИХ ПОЛУЧИТЬ



ПОЛУЧАЕМ НАТУРОЙ, ОНЛАЙН И ЗАБЛАГОВРЕМЕННО

Что нового в обеспечении детей с инвалидностью техническими средствами реабилитации?

С 2025 года получить технические средства реабилитации (ТСР) можно только двумя способами – в натуральном виде и с помощью электронного сертификата.

При заказе изделия в натуральной форме срок выдачи будет зависеть от наличия действующего государственного контракта. Если он заключен, обеспечение займет 15 или 7 дней для паллиативных больных.

Электронный сертификат позволяет приобрести ТСР в более короткие сроки. Оформление сертификата составляет 10 дней, а срок его действия – один год. В одном заявлении можно указать все нужные виды изделий. На каждый вид будет открыт отдельный электронный сертификат, привязанный к карте «МИР».

ГДЕ МОЖНО
ОФОРМИТЬ
ЭЛЕКТРОННЫЙ
СЕРТИФИКАТ?



СОЦИАЛЬНЫЙ
ФОНД РОССИИ



МОИ
ДОКУМЕНТЫ



60 ДНЕЙ
ДО ОКОНЧАНИЯ
СРОКА
ЭКСПЛУАТАЦИИ

→ ЗА ТАКОЙ СРОК ТЕПЕРЬ МОЖНО ПОДАТЬ ЗАЯВЛЕНИЕ О ЗАМЕНЕ ТЕХНИЧЕСКОГО СРЕДСТВА РЕАБИЛИТАЦИИ; ДО ИСЧЕРПАНИЯ ВЫДЕЛЕННОГО ОБЪЕМА СРЕДСТВ
→ РАНЬШЕ ТАКОЕ ЗАЯВЛЕНИЕ МОЖНО БЫЛО ПОДАТЬ, ТОЛЬКО КОГДА СРОК ИСПОЛЬЗОВАНИЯ СРЕДСТВ НА ТСР ИСТЕК, НО ТЕПЕРЬ ЗАЯВЛЕНИЕ МОЖНО ПОДАТЬ НА ДВА МЕСЯЦА РАНЬШЕ.



РЕСУРСЫ

АРСЕНАЛ ДЕТЕЙ-ИНВАЛИДОВ ПОПОЛНИТСЯ ВТОРОЙ КОЛЯСКОЙ

Как изменились правила подбора технических средств реабилитации для детей с инвалидностью?

С марта 2025 года заработал новый документ Минтруда об обеспечении людей с инвалидностью техническими средствами реабилитации. Теперь ТСР будут подбирать не только по медицинским, но и по социальным показаниям, то есть учитываются возраст, направление трудовой деятельности, участие в общественной жизни.

На социальные показания будут обращать внимание при подборе кресла-коляски активного типа или с электроприводом, протезов конечностей с цифровым управлением, ручного видеоувеличителя и других средств реабилитации.

Например, кресла-коляски активного типа теперь можно рекомендовать, если комнатная коляска с ручным приводом не подходит для использования в квартире (узкие двери, проходы и т. п.). А коляски с электроприводом теперь назначают не только по диагнозу, но и с учетом реальных потребностей ребенка, то есть будут обращать внимание, подходит ли техника по возрасту и росту, сможет ли ребенок сам управлять коляской, на какие расстояния она будет рассчитана.

ТЕКСТ: АННА ЛАБУРЦЕВА

И МЕДИЦИНСКИЕ ИЗДЕЛИЯ В РОССИИ

БРОШЮРЫ СПЕЦИАЛЬНОГО НАЗНАЧЕНИЯ

ПОМОГАЮТ СЕМЬЯМ ПАЦИЕНТОВ ПРОЙТИ САМЫЙ СЛОЖНЫЙ УЧАСТОК ПУТИ

МЕДИАТЕКА

БРОШЮРЫ, КОТОРЫЕ
ВЫПУСКАЮТСЯ
ПОД ЭГИДОЙ
ВСЕРОССИЙСКОГО
ОБЩЕСТВА РЕДКИХ
(ОРФАННЫХ)
ЗАБОЛЕВАНИЙ
(ВООЗ), ХОРОШО
ЗНАЮТ НЕ ТОЛЬКО
ПАЦИЕНТЫ, НО
И МЕДИЦИНСКИЕ
СПЕЦИАЛИСТЫ
В САМЫХ РАЗНЫХ
УГОЛКАХ РОССИИ.



ЕКАТЕРИНА ЗАХАРОВА

ПРЕДСЕДАТЕЛЬ ЭКСПЕРТНОГО
СОВЕТА ВООЗ, ДОКТОР МЕДИЦИНСКИХ НАУК,
КУРАТОР СПЕЦИАЛЬНЫХ ИЗДАНИЙ

Шаг 1. Строим маршрут в трудной ситуации

Наша главная цель – сделать путеводитель для семьи, которая узнала о диагнозе редкого генетического заболевания и находится в сложной точке своей жизни: трудно диагноз принять, не сразу можно понять особенности болезни и ее развития, а нужно еще научиться жить с ней, найти силы и возможности, чтобы лечить. Цель каждой нашей брошюры – стать путеводителем, мы собираем для семьи все самое важное и нужное. А еще надо обязательно

найти место и правильные слова, чтобы поддержать пациента и его родных, помочь написать сценарий для полноценной новой жизни.

Шаг 2. Собираем самое точное и современное

Практически каждая брошюра – это плод работы нескольких диагностов, врачей, ученых. Это позволяет собрать для пациента самую точную и современную информацию. Иногда наши медицинские эксперты в процессе подготовки текста для издания даже дискутируют, и это часть качества. Каждая брошюра становится навигатором по диагностике, лечению, реабилитации, дает информацию о профильных медицинских организациях.

Шаг 3. Профессиональная медиакоманда

Уже десять лет мы работаем с медиагруппой «Редкое Агентство», которое собрало команду из разных специалистов – медиаменеджеров, журналистов, дизайнеров, редакторов. С ними мы можем быть спокойны: все стадии подготовки издания пройдут качественно, на высшем уровне. Это очень важно, потому что качественный и грамотно

структурированный текст служит пониманию и принятию семьей информации. Дизайн делается не только для красоты, но чтобы многие сложные вещи сделать понятными, запоминающимися. Для печатного издания также необходима безупречная чистота и отсутствие ошибки. Брошюра только кажется простой, эта простота достигается кропотливым профессионализмом.

Шаг 4. Шпаргалка для врача

Всегда стремимся сделать брошюру полезной для тех, кто работает с пациентом. Это не только симптомы, на которые нужно обращать внимание врачу, но и другая полезная информация по заболеванию. Например, учим рассчитывать диету, дополняем табличным материалом со специальной информацией.

Шаг 5. Вместе с пациентом

Всегда в работе над брошюрой участвуют и пациентские сообщества. Опытные семьи уже сами становятся специалистами и могут дать много полезных советов, рассказывают, как справляются с болезнью, каких успехов добиваются по сохранению здоровья, каких жизненных вершин достигают сами пациенты, и это хорошая поддержка для новичков.

Так из усилий целой команды складывается путь для семьи с пациентом, на который уже не страшно ступить, и есть надежда, что рядом всегда будут те, кто поможет.



ВЫШЛИ ИЗ ПЕЧАТИ

- БОЛЕЗНЬ НИМАННА – ПИКА ТИП А / В
- МСАД. ДЕФИЦИТ СРЕДНЕЦЕПОЧНОЙ ДЕГИДРОГЕНАЗЫ ЖИРНЫХ КИСЛОТ
- НАРУШЕНИЯ ОКИСЛЕНИЯ ДЛИННОЦЕПОЧНЫХ ЖИРНЫХ КИСЛОТ

- МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ
- ВРОЖДЕННАЯ ДИСФУНКЦИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ
- БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ
- БОЛЕЗНЬ ГОШЕ

НОВИНКИ

- МЕТИЛМАЛОНОВАЯ И ПРОПИОНОВАЯ АЦИДУРИЯ
- ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ ТИП 1
- ГАЛАКТОЗЕМИЯ
- НАРУШЕНИЯ ЦИКЛА МОЧЕВИНЫ

RARS

РЕДКИЕ
БОЛЕЗНИ
В РОССИИ

ИЗДАЕТСЯ С 2012 ГОДА

УЧРЕДИТЕЛЬ И ИЗДАТЕЛЬ
ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО
РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ

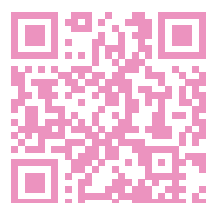
ПЕРВОЕ ОБЩЕСТВЕННОЕ ИЗДАНИЕ
ОБ ОРФАННОЙ ОТРАСЛИ ПРИ ЭКСПЕРТНОЙ
ПОДДЕРЖКЕ МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ
И ОРГАНИЗАТОРОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

→ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ДИАГНОСТИКА,
ЛЕЧЕНИЕ, РЕАБИЛИТАЦИЯ
→ АНАЛИТИКА, ПОЛЕВЫЕ
ИССЛЕДОВАНИЯ
→ ИННОВАЦИИ

ЖУРНАЛ БЕСПЛАТНО РАСПРОСТРАНЯЕТСЯ
В ПАЦИЕНТСКИХ ОРГАНИЗАЦИЯХ РОССИИ,
НАУЧНЫХ И МЕДИЦИНСКИХ ОРГАНИЗАЦИЯХ
И ВУЗАХ, В ФЕДЕРАЛЬНЫХ И РЕГИОНАЛЬНЫХ
ОРГАНАХ ВЛАСТИ



РЕДАКЦИЯ БЛАГОДАРИТ ВСЕ СЕМЬИ,
МЕДИЦИНСКИХ ЭКСПЕРТОВ
И ЖУРНАЛИСТОВ, КОТОРЫЕ ВМЕСТЕ
С НАМИ ДЕЛАЮТ ЭТОТ ЖУРНАЛ



КОМАНДА ВЫПУСКА

Екатерина Захарова, д.м.н.

куратор проекта

Ирина Мясникова,

председатель правления ВООЗ

главный редактор

Неля Погосян, заместитель

председателя правления ВООЗ

координатор

Елена Завьялова,

руководитель «Редкое Агентство»

руководитель медиагруппы

Андрей Кутын, арт-директор

дизайн

Анна Лабурцева,

выпускающий редактор

Ирина Чепелкина,

редактор-корректор



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО

«Редкое Агентство»

Управляющий медиапартнер

Разработка, дизайн и выпуск под ключ
экспертных, медицинских медиа

Сотрудничество с журналом
и реклама, выпуск другой
медиапродукции

Москва

Б. Андроньевская, 17, комн. 514/3

8-800-201-06-01

vooz@bk.ru

www.rare-diseases.ru



Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний

ОРФАННЫЙ ФОРУМ

ЕЖЕГОДНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
ДЛЯ ВЫРАБОТКИ КОМПЛЕКСНЫХ
ПРЕДЛОЖЕНИЙ ПО РАЗВИТИЮ
МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ
С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ



ПРЕДСТАВИТЕЛИ ОРГАНОВ ВЛАСТИ,
СООБЩЕСТВА, ЭКСПЕРТЫ, ВРАЧИ

РЕДКАЯ АКАДЕМИЯ

ОТКРЫТАЯ ДИСКУССИОННАЯ ОНЛАЙН-
ПЛОЩАДКА ДЛЯ ЭКСПЕРТНОГО
ОБСУЖДЕНИЯ ВОПРОСОВ ДИАГНОСТИКИ
И ЛЕЧЕНИЯ РЕДКИХ (ОРФАННЫХ)
ЗАБОЛЕВАНИЙ



ТЕРАПЕВТЫ, ПЕДИАТРЫ, ВРАЧИ
ОБЩЕЙ ПРАКТИКИ И СПЕЦИАЛИСТЫ
АМБУЛАТОРНО-ПОЛИКЛИНИЧЕСКОГО
ЗВЕНА, ПАЦИЕНТЫ

ПРЯМАЯ ЛИНИЯ

ВЕБИНАРЫ, ПОСВЯЩЕННЫЕ ВОПРОСАМ
МЕДИКО-СОЦИАЛЬНОЙ ПОМОЩИ.
ОБЩЕНИЕ С ВРАЧАМИ И СПЕЦИАЛИСТАМИ
МСЭ, ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ



СПЕЦИАЛИСТЫ И ВРАЧИ МСЭ,
ОБЩЕСТВЕННЫЕ ОРГАНИЗАЦИИ,
ПАЦИЕНТЫ И ИХ ПРЕДСТАВИТЕЛИ

ПРАВО ВРАЧА

ВЕБИНАРЫ ДЛЯ ПРЕДСТАВИТЕЛЕЙ
ФЕДЕРАЛЬНЫХ И РЕГИОНАЛЬНЫХ
ОРГАНОВ ВЛАСТИ В СФЕРЕ ОХРАНЫ
ЗДОРОВЬЯ, ОРГАНИЗАТОРОВ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ, МЕДИЦИНСКИХ
СПЕЦИАЛИСТОВ, БИЗНЕС-СООБЩЕСТВА,
ОБЩЕСТВЕННЫХ ОБЪЕДИНЕНИЙ



БОЛЕЕ 500 УЧАСТНИКОВ, БОЛЕЕ
30 СПИКЕРОВ И НОЗОЛОГИЙ

SwiXX BioPharma

Modern Medicines for All

Инновационные методы лечения

Пациентоориентированный подход

Команда высокопрофессиональных специалистов

Свикс Биофарма - фармацевтическая компания, представляющая портфель транснациональных корпораций по производству биофармацевтических, безрецептурных препаратов и изделий медицинского назначения, заменяя их филиалы или отдельные бизнес-подразделения на рынках, где они не ведут деловую активность. Наша преданная своему делу команда специалистов стремится обеспечить доступ пациентов к необходимым им современным лекарственным препаратам, которые производят наши партнеры.

Свикс Биофарма стратегически фокусируется на 4 терапевтических областях, предлагая инновационные методы лечения редких, онкологических и гематологических заболеваний, специализированной помощи и вакцинах.

ООО «СВИКС ХЭЛСКЕА», МЕЖДУНАРОДНАЯ ГРУППА КОМПАНИЙ СВИКС БИОФАРМА
105 064, г. Москва, Земляной вал, д. 9
Тел.: +7 495 229 06 61
Электронная почта: russia.info@swiXXbiopharma.com

NM-RU-2023-11-6117, 11-2023

РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ
НЕ ТАКИЕ УЖ И РЕДКИЕ...



Нейрофиброматоз 1 типа (НФ1)

Узнайте больше
на сайте NE-TOCHKA.RF



УЗНАЙТЕ



Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ)

Узнайте больше
на сайте LALD.RU



БОЛЬШЕ

Гипофосфатазия (ГФФ)

Узнайте больше
на сайте HPPCENTER.RU



Материал предназначен для специалистов
здравоохранения
ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз»
123112, г. Москва, 1-й Красногвардейский
проезд, д. 21, стр. 1, 30 этаж
Телефон: +7 (495) 799-56-99,
Сайт: www.astrazeneca.ru
Номер одобрения: KAN-RU-20177
Дата одобрения 21.02.2024
Дата истечения 20.02.2026



ОТСКАНИРОВАВ QR-КОД

AstraZeneca