

ЗАКОНОДАТЕЛЬНЫЙ ПОДХОД К ЛЕЧЕНИЮ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Луппа Г.С.

ГБОУ ВПО Новосибирский государственный медицинский университет Минздрава России
Новосибирск, Россия

Резюме. Термин «орфанные болезни» (редкие болезни, англ. orphan disease) впервые появился в январе 1983 года в США при принятии закона «Orphan Drug Act», предназначенного для поощрения фармацевтических компаний к разработке препаратов для лечения болезней, которые имеют небольшой рынок. Согласно этому закону, компании, которые разрабатывают такие лекарства, могут продавать их без конкурса в течение семи лет и имеют налоговые льготы на клинические испытания. Не существует единого, широко принимаемого определения орфанных заболеваний. Не существует какого-то единого уровня распространенности заболевания в популяции, при котором его начинают считать редким.

Ключевые слова: лечение, редкие заболевания, законодательство.

LEGISLATIVE APPROACH TO TREATMENT OF RARE DISEASES

Luppa G.S.

SBEI HPE Novosibirsk State Medical University of Ministry of Health
Novosibirsk, Russia

Resume. The term “orphan disease” (rare diseases, Eng. Orphan disease) first appeared in January 1983 in the United States in making the law «Orphan Drug Act», designed to encourage pharmaceutical companies to develop drugs for diseases that have a small market. According to this law, companies that develop these drugs can sell them without competition for seven years and have tax credits for clinical trials. There is no single, widely accepted definition of orphan diseases. There is no single level of disease prevalence in the population, in which it considered a rare start.

Keywords: treatment, rare deseases, legislation

Орфанное заболевание - это угрожающее жизни и здоровью хроническое заболевание, которое имеет настолько низкую встречаемость, что необходимо применение специальных усилий для предотвращения заболеваемости, ранней смертности и повышения качества жизни больных

В США Акт о редких заболеваниях (Rare Disease Act) 2002 года определяет орфанные болезни как «болезни или состояния, затрагивающие менее 200 000 людей в США». В Японии орфанные болезни определяются как болезни, затрагивающие менее 50 000 пациентов. В России этот критерий – частота встречаемости 10:100 000 населения. Евросоюз принял следующее определение орфанных болезней: «Орфанное заболевание — это угрожающее жизни и здоровью хроническое заболевание, которое имеет настолько низкую встречаемость, что необходимо применение специальных усилий для предотвращения заболеваемости, ранней смертности и повышения качества жизни больных».

В январе 2012 года вступает в силу

федеральный закон «об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации», в котором есть статья о редких (орфанных) заболеваниях. Ранее при работе над законом был составлен перечень заболеваний и регистр пациентов, страдающих этими заболеваниями. Создается система оказания помощи больным с орфанными заболеваниями.

Минздравсоцразвития России подготовило перечень редких (орфанных) заболеваний:

1. Гемолитико – уремический синдром
2. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы – Микели)
3. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура(синдром Эванса)
4. Классическая фенилкетонурия
5. Другие виды гиперфенмаланиемия
6. Тирозинемия
7. Нарушения обмена гистидина

8. Болезнь «кленового сиропа»
9. Изовалериановая ацидемия
10. Метилималоновая ацидемия
11. Пропионовая ацидемия
12. Гомоцистинурия
13. Глюкокарिकाцидурия
14. Гиперлизинемия
15. Болезнь Помпе
16. Недостаточность галактокмназы
17. Галактоземия
18. Болезнь Фабри (-Андерсон)
19. Болезнь Нимана – Пика
20. Мукополисахаридоз тип I
21. Мукополисахаридоз тип II
22. Мукополисахаридоз тип VI
23. Нарушение обмена меди (Болезнь Вильсона)
24. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)

В своей работе я рассмотрю три из приведенного выше перечня, имеющих на территории НСО. Это мукополисахаридоз II типа, болезнь Помпе, болезнь Фабри (-Андерсон). Использованы были статьи и книги по генетике и описанию орфанных заболеваний. И перечень орфанных заболеваний РФ.

Мукополисахаридоз II типа (МПС II, синдром Хантера) — X-сцепленно рецессивно наследуемое заболевание, вызванное снижением активности лизосомного фермента идуро-нат-2-сульфатазы и приводящее к прогрессирующему накоплению в клетках больного гликозаминогликанов, дерматан и гепарансульфата. Существуют два варианта болезни А и В. При варианте А все симптомы выражены, болезнь протекает тяжело, с умственной отсталостью; смерть наступает до 15 лет. При варианте В течение болезни легкое, умственная отсталость выражена

незначительно или отсутствует, больные нередко доживают до 30 лет. Обычно пациенты погибают от сердечнососудистой декомпенсации. Заболевание впервые описано в 1917 г. канадским терапевтом Ч. Хантером, который проанализировал и описал клиническую картину заболевания у двух братьев 8 и 10 лет с грубыми чертами лица, умственной отсталостью и характерными данными рентгенограмм суставов конечностей. Частота встречаемости МПС II в мире составляет 1:170 000 новорожденных мальчиков.

Синдром Хантера — единственный МПС, который наследуется по X-сцепленному рецессивному типу. Болеют преимущественно лица мужского пола, мать больного в большинстве случаев является гетерозиготной носительницей патологического гена. 20 июня 2005 года американская фармацевтическая компания Shire Human Genetic Therapies Inc. (Кембридж) объявила о последних положительных результатах клинических исследований с использованием препарата Элапраз (Elaprase) для лечения пациентов с синдромом Хантера (Гунтера). Компания представила полные данные по исследованию на медицинском собрании осенью 2005 года. В ноябре 2005 года компания Shire подала заявку в Управление контроля продуктов и лекарств США (FDA) на регистрацию препарата, а 24 июля 2006 года FDA официально одобрила производство и распространение препарата заместительной терапии Elaprasetm для лечения мукополисахаридоза II типа. В июле 2006 года препарат прошел лицензирование в США, а в 2007 году - в Европе. В России он зарегистрирован в марте 2008 года. В настоящее время это единственный препарат в мире, реально улучшающий состояние больных синдромом Хантера. Препарат представляет собой рекомбинантный человеческий фермент iduronate-2-sulfatase - это ферментозаместительная терапия, то есть тот самый «дворник», вычищающий организм. Механизм лечения синдрома Хантера Элапразом похож на механизм лечения диабета инсулином: ввел инсулин - полноценный человек, не ввел - человек умирает.

Синдром Помпе (описан нидерландским врачом J.-C. Pompe, 1901–1945; синоним – гликогеноз типа II) – возникает в результате мутации в гене лизосомной кислой α-D-глюкозидазы, которая обеспечивает деградацию

гликогена в лизосомах. Тип наследования заболевания - аутосомно-рецессивный. Ген картирован на хромосоме 17q23; характеризуется накоплением гликогена в сердце и мышцах. Различают раннюю инфантильную, позднюю инфантильную, ювенильную и взрослые формы с хроническим течением заболевания. Ранняя инфантильная форма возникает в первые месяцы жизни и характеризуется плаксивостью, снижением двигательной активности, генерализованной прогрессирующей мышечной слабостью, включая дыхательную мускулатуру. Наблюдается задержка психомоторного развития: ребенок не держит голову, не сидит, при пальпации может выявляться гипертрофия мышц. Выявляются трудности вскармливания за счет дисфагии, гипотрофия. Характерными признаками заболевания являются макроглоссия, выраженная кардиомегалия и гепатомегалия. Смерть больных наступает в возрасте до 1 года от сердечной или сердечно-легочной недостаточности. Поздняя инфантильная и ювенильная формы начинаются в младенчестве, в раннем и старшем детском возрасте - от 3 до 10 лет. Клинические проявления характеризуются прогрессирующей мышечной дистрофией и висцеромегалией (кардиомегалия, гепатомегалия, спленомегалия). Смерть наступает на втором десятилетии жизни от декомпенсированной сердечно-легочной недостаточности. Взрослая форма манифестирует на 2-3 десятилетии жизни и проявляется симптомами дистальной миопатии, сколиозом грудного отдела, лордозом, медленно прогрессирующей сердечной недостаточностью. Больные доживают до старости. Специфических методов лечения болезни Помпе нет. Лечение симптоматическое, при терапии сердечной недостаточности следует учитывать опасность применения сердечных гликозидов. Прогноз. Большинство детей погибают до окончания первого года жизни.

Заболевание Фабри обусловлена недостаточностью лизосомной гидролазы - α -галактозидазы А, наследуется по Х-сцепленному рецессивному типу, в связи с чем клиническая симптоматика проявляется у лиц мужского пола. Ген α -галактозидазы А локализован на длинном плече Х-хромосомы Xq22 q24. Энзимный недостаток приводит к системному отложению сфингогликолипидов и гликопротеида в пораженных тканях, в частности в эндотелии и гладкой мускулатуре сосудов,

сердце, почках (почечные клубочки и канальцы), глазах (эпителиальные клетки роговицы), ганглиях вегетативной сердитой системы.

Лекарства: GlaxoSmithKlin (GSK) и Amicus Therapeutics объявили об окончательном обоюдном решении развить и коммерциализировать препарат Amigal™ (migalastat HCl), который находится в настоящее время в Фазе III клинических испытаний для лечения болезни Fabry, редкого наследственного заболевания. Таким образом, Amigal™ относится к классу орфанных препаратов для лечения редких генетических заболеваний.

Большинство денег идет из регионального и федерального бюджета. Плюс в помощь была создана программа «7 нозологий.» Так же принимаются пожертвования в фонды помощи больным орфанными заболеваниями; один из таких в Челябинской области помощь детям с редкими заболеваниями оказывает благотворительный фонд «Родная». А так же создано Всероссийское общество орфанных заболеваний. Председателем правления организации стала Екатерина Захарова, руководитель лаборатории наследственных болезней обмена веществ медико-генетического научного центра РАН. «Мы приветствуем недавно принятый закон «Об основах охраны здоровья граждан», где впервые было дано определение редких заболеваний и намечены пути финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями. Однако необходимо отметить, что сегодня в стране отсутствует единый системный подход к решению проблемы. И влияние на его формирование должно быть нашей основной целью», - заявила Захарова.

Несмотря на ограниченное число пациентов, для которых предназначены орфанные препараты, спасенные с их помощью жизни бесценны с общечеловеческой точки зрения. Закрепление в законе понятий «редкие заболевания» и «орфанные препараты» - первый шаг на пути к решению проблемы, и мы надеемся на скорое появление механизмов, которые обеспечат российским пациентам, страдающим от редких заболеваний, доступ к эффективным препаратам, которые могут подарить им полноценную жизнь.

Литература:

1. Т. А. Бокова Е. В. Лукина Н. В. Шестериков.
Орфанные заболевания в практике педиатра. - В кн.:
Лечащий врач – М.: 2013 – С. 24

2. Харламов Д.А. Сухоруков В.С. Мамедов И.С.
Перевезенцев О.А. Диагностика Болезнь Помпе. -
Кн.: Российский вестник перинатологии и педиатрии : -
М.: 2010: - 12с.

3. Белоусов Ю.Б. Орфанные болезни и орфанные
лекарства. – Кн.: Орфанные заболевания: - М.: 2007 –
С.20-50



Журнал «Вестник КГМА им. И.К. Ахунбаева» индексируется
Российским индексом научного цитирования (РИНЦ). Все
статьи основных номеров доступны в полнотекстовом формате
на сайте

www.elibrary.ru,

где отмечается цитирование по каждой статье