

Москва, 14 ноября 2015 г.

Резолюция 3-го Российского совета экспертов по диагностике и лечению болезни Помпе

14 ноября 2015 г. в Москве состоялось заседание 3-го Российского совета экспертов по диагностике и лечению болезни Помпе (БП), в котором приняли участие представители ведущих отечественных генетических, неврологических, нейромышечных, педиатрических и кардиологических школ. Заседание было посвящено проблеме интенсификации диагностики БП. В связи с тем, что внимание к данной болезни в России было привлечено относительно недавно, главным фактором, ограничивающим ее успешную диагностику и лечение, является низкая информированность врачей о БП и проблеме наследственных прогрессирующих миопатий в целом. Эксперты, руководствуясь международным опытом и принятыми в разных странах мира национальными рекомендациями, обсудили задачи, стоящие перед российским медицинским сообществом в области диагностики БП. Результатом работы 3-го Российского совета экспертов стала данная резолюция.

В заседании Экспертного совета приняли участие: Несрин Карабул, д.м.н. (Германия), Куцев Сергей Иванович, д.м.н., проф., Никитин Сергей Сергеевич, д.м.н., проф., Захарова Екатерина Юрьевна, д.м.н., проф., Сидорова Ольга Петровна, д.м.н., проф., Федосеева Татьяна Александровна, к.м.н., Котлукова Наталья Павловна, д.м.н., проф., Полякова Светлана Игоревна, д.м.н., проф., Зиновьева Ольга Евгеньевна, д.м.н., проф., Михайлова Светлана Витальевна, д.м.н., проф., Басаргина Елена Николаевна, д.м.н., проф., Федотов Валерий Павлович, к.м.н., Дадали Елена Леонидовна, д.м.н., проф.

Цели 3-го Российского совета экспертов: улучшение качества медицинской помощи пациентам с БП в России; снижение количества необратимых осложнений за счет наиболее раннего диагностирования, определяющего лечение, адекватного для данного заболевания; определение причин недостаточной эффективности диагностики БП в России; разработка мер, позволяющих интенсифицировать диагностику БП.

БП (гликогеноз II типа, болезнь накопления гликогена II типа (GSD-II), дефицит кислой мальтазы) — редкое мультисистемное прогрессирующее наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с дефицитом активности фермента α -глюкозидазы (кислой мальтазы) в лизосомах.

Клинические проявления БП связаны с патологическим накоплением гликогена и продуктов его метаболизма в клетках. Дебют заболевания возможен в любом возрасте. Различие в остаточной активности α -глюкозидазы определяет значительный полиморфизм клинических проявлений болезни у пациентов. Крайне низкая или нулевая активность фермента приводит к развитию младенческой формы БП с дебютом на первом году жизни. Более мягкий генетический дефект определяет большую остаточную активность фермента, менее тяжелое течение и более поздний (в возрасте старше 1 года) дебют болезни (БП с поздним нача-

лом). Всех пациентов с гликогенозом II типа независимо от времени начала отличает прогрессирующий характер заболевания. Продолжающееся отложение гликогена в тканях-мишенях нарушает их функцию и, в конечном итоге, приводит к их необратимым структурным изменениям и гибели больного.

Распространенность БП в России неизвестна. По данным разных авторов, частота встречаемости заболевания в зависимости от страны и этнической принадлежности варьирует в диапазоне от 1:40 000 до 1:300 000. По самым скромным оценкам, в России проживают 480 пациентов с БП, из которых на сегодняшний день выявлено менее 20 случаев ($\leq 4\%$ от оцениваемого реального числа). Таким образом, более 96% больных БП не диагностированы и находятся в группе высокого риска потери трудоспособности и преждевременной смерти.

Качество и доступность лабораторных тестов на БП в России находятся на удовлетворительном уровне. Лаборатория наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» и лаборатория молекулярно-генетической диагностики ФГАУ «Научный центр здоровья детей» располагают техническими возможностями и специалистами, позволяющими выполнить как скрининговые, так и подтверждающие тесты для диагностики БП. Эти тесты осуществляются современными методами с использованием в качестве биоматериала сухих пятен крови, которые в отличие от образцов цельной крови не требуют особых условий хранения и транспортировки. Лаборатории принимают для анализа биоматериалы, поступающие из всех регионов России. В 2015 г. около 1500 пациентов были направлены несколькими сотнями российских врачей на лабораторную диагностику БП и только у 1 была подтверждена эта болезнь. Таким образом, не все специалисты пользуются лабораторными возможностями для исключения БП у своих пациентов. Относительно низкая эффективность выявления болезни (1 пациент на 1500

выполненных тестов) позволяет предположить, что даже врачи, направляющие пациентов на соответствующий лабораторный анализ, недостаточно хорошо ориентируются в симптомах БП, при наличии которых ее следует включить в дифференциальный диагноз и провести соответствующие тесты. Несмотря на наличие технических, организационных и логистических возможностей, распространенность и эффективность лабораторной диагностики БП в России неудовлетворительны.

Очевидно, что увеличение уровня осведомленности и участие врачей в выявлении БП — неперемные условия улучшения качества жизни российских пациентов с этой болезнью.

Таким образом, эксперты считают необходимым рекомендовать меры, направленные на интенсификацию диагностики БП в России.

1. Создать, утвердить, присвоить статус федеральных и распространить среди неврологов, кардиологов, педиатров, генетиков и специалистов по нервно-мышечным болезням клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи пациентам с БП. В данных рекомендациях:

- сформулировать критерии включения БП в дифференциальный диагноз;
- обозначить энзимодиагностику по методу сухого пятна крови как базовый скрининговый тест, который необходимо выполнить пациентам, соответствующим критериям включения;
- обозначить место других лабораторных, инструментальных и физикальных методов обследования

в уточнении, подтверждении и мониторинге БП;

- определить критерии подтверждения диагноза БП, привести рекомендации по разрешению сложных и неоднозначных клинических случаев.

2. Наладить практику проведения телеконференций в целях увеличения осведомленности врачей о БП и способах ее диагностики.

3. Создать в Интернете сайт, посвященный БП, увеличив объем информации о симптомах и диагностике БП.

4. Ввести во врачебную практику селективный скрининг детей в возрасте до 1 года на БП. Сформулировать критерии включения детей в этот скрининг, донести их до соответствующих лечебно-профилактических учреждений (отделений патологии раннего возраста, неврологических и кардиологических отделений детских стационаров).

5. Для обеспечения логистической и технической поддержки и ускорения получения результатов по возможности прибегать к помощи социально ответственного бизнеса, благотворительных фондов и пациентских организаций.

С резолюцией, принятой участниками 3-го Российского совета экспертов, можно ознакомиться на сайтах ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», Региональной общественной организации «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням», а также в региональных органах здравоохранения и у профильных специалистов.