

Эксперты оценили возможное число пациентов с болезнью Фабри

🕒 27 октября 2023, 14:45

👁️ 1385

ВРАЧИ БОЛЕЗНИ ЛЕКАРСТВА



В России реальное число пациентов с болезнью Фабри может варьироваться от 2,9 тыс. до 5,8 тыс. человек, рассказали эксперты на Втором Евразийском форуме по диагностике и лечению орфанных болезней «Содружество без границ».

При этом, официальные данные, по их словам, свидетельствуют о том, что болезнь Фабри обнаружена у порядка 350 человек.

Эксперты отметили, что такой разрыв объясняется сложностью выявления пациентов с данным наследственным заболеванием, характеризующимся поражением периферической и центральной нервной системы, почек, сердца, системы пищеварения, органов зрения.

Проблема диагностирования связана с неспецифичностью симптомов, которые на ранних стадиях могут проявляться нейропатической болью, не поддающейся лечению анальгетикам, а также с низкой осведомленностью населения о заболевании.

Наиболее эффективный метод диагностирования — семейный скрининг. С его помощью было выявлено 69% случаев заболевания.

Д.м.н., профессор Сергей Моисеев отметил, что год назад были проанализированы данные 200 подтвержденных пациентов, и у подавляющего большинства выявлены ранние симптомы. «Они начинаются обычно в детском или подростковом возрасте. Но бывает и так, что даже при наличии проявлений заболевания, диагноз ставится только через 20–30 лет», — уточнил Моисеев.

По словам его коллеги Нато Вашакмадзе, д.м.н., профессора, для болезни Фабри разработан эффективный метод лечения — ферментозаместительная терапия (ФЗТ), поэтому ранняя диагностика заболевания имеет большое практическое значение. «К сожалению, часть пациентов диагностируется на поздних стадиях болезни, что не дает возможности получить максимальный эффект от ФЗТ. Однако на любой стадии болезни начало ФЗТ позволяет замедлить прогрессирование и смягчить клинические симптомы», — заявила профессор.

Ученые-медики добавили, что появление новых препаратов для лечения орфанных заболеваний может расширить возможности терапии. Так, в августе в России был зарегистрирован новый препарат «Фабагал» (агалсидаза бета) — применяется в Южной Корее с 2014 года у взрослых и детей от 8 лет. Зарегистрированная цена «Фабагала» на 40% ниже, чем на аналогичный препарат, что позволит охватить большее количество пациентов. Препарат будет доступен на рынке к концу 2023 года. А с 2024 года в рамках проекта российской биотехнологической компании «Петровакс» и южнокорейского партнера ISU Abxis производство препарата будет осуществляться в России по полному циклу, включая синтез субстанции.