

Ученый Десник оценил российский биоаналог препарата для лечения болезни Фабри

Ирина Невинная

Количество пациентов с диагнозом "болезнь Фабри" в России выросло за 10 лет в 70 раз. И хотя количество людей с подтвержденным диагнозом относительно невелико - около 350, на самом деле их может быть несколько тысяч. Это редкое заболевание сегодня не только научились диагностировать, но и эффективно лечить. Применение ферментозаместительной терапии кардинально улучшило продолжительность и качество жизни пациентов. Как развивается медицинская помощь пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, в том числе, и с болезнью Фабри, обсудили участники XI Съезда Российского общества медицинских генетиков в Санкт-Петербурге.

На форум приехал и всемирно известный американский ученый-генетик Роберт Дж. Десник - именно он с коллегами разработал "золотой стандарт" ферментозаместительной терапии болезни Фабри и рассказал в своем выступлении об особенностях лечения.

Что представляет собой болезнь Фабри

Это редкое наследственное заболевание, вызванное дефицитом фермента альфа-галактозидазы, синтез которого нарушен в организме из-за "неудачной" генной мутации. Как и в случае с гемофилией, женщины могут выступать носительницами поломанного гена, но болеют мальчики. Ребенок рождается внешне здоровым, но отсутствие нужного фермента приводит к тому, что в клетках постепенно накапливаются липиды, со временем поражая сердце, почки и другие органы и системы организма. Раньше, когда заболевание не умели диагностировать и лечить, такие пациенты умирали в молодом возрасте, в частности, от инфаркта.

Сколько таких пациентов в России

В России количество пациентов с болезнью Фабри увеличилось в 70 раз за последние 10 лет: болезнь выявлена у 350 человек; но значительное число случаев остается недиагностированным - число пациентов с этим заболеванием может достигать 5800 человек, - сообщил заведующий кафедрой внутренних, профессиональных болезней и ревматологии

Сеченовского университета, директор Клиники имени Е. М. Тареева, член-корреспондент РАН Сергей Моисеев.

Как лечится болезнь Фабри

Сегодня в России внедрены все современные методы диагностики, работают программы семейного и селективного скрининга. Это означает, что если в семье есть ребенок с такой болезнью - обследуются все родственники. Кроме того, при раннем поражении сердца и сосудов также теперь должен проводиться тест для обнаружения "поломки" в гене.

"Однако постановка диагноза все равно остается непростой задачей. И во многих случаях правильный диагноз ставят с запозданием", - отметил профессор Моисеев.

Как родители могут заподозрить заболевание у ребенка

"Назову три основных момента, которые должны насторожить родителей. Это нейропатическая боль в кистях и в стопах, резкая, сильная, причем проявляется она в жаркую погоду, а на холоде проходит. Вторым симптомом - сыпь (ангиокератомы), у нее специфический внешний вид, в виде красных точек. Появляется в паховой области, на спине, часто вокруг пупка. Еще необычный симптом - это сниженное потоотделение. Если ребенок в жаркую погоду не потеет, - это может указывать на заболевание", - объяснил Сергей Моисеев.

При этом специалисты отмечают: классические признаки болезни - ангиокератомы и нейропатическая боль - присутствуют не у всех пациентов, поражение органов не специфично (то есть у разных пациентов проявляется по-разному). К тому же количество возможных мутаций в гене GLA, кодирующего альфа-галактозидазу, превышает 1000 вариантов. Все это затрудняет диагностику.

Особенно сложно подтвердить болезнь Фабри у девочек и женщин: для них характерно более мягкое течение заболевания, кроме того, лабораторные тесты у них работают не так хорошо, как у пациентов мужского пола, пояснила профессор кафедры медицинской генетики, зав. лабораторией наследственных болезней обмена веществ, Медико-генетического научного центра им. Бочкова Екатерина Захарова.

Как появилась ферментозаместительная терапия

Как появилась ферментозаместительная терапия

Пионером разработки ферментных препаратов, предназначенных для людей с Фабри, а также других болезней накопления, стал Роберт Дж.

Десник, профессор и председатель кафедры генетики и геномных наук Медицинской школы Икана при Маунт-Синай госпитале в Нью-Йорке.

Много лет исследований ушли на секвенирование и клонирование гена, "отвечающего" за формирование болезни. Затем ученые выяснили, как работает специальный фермент и что происходит при его отсутствии. Сначала новый метод лечения, при котором в организм вводится отсутствующий фермент агалсидаза-бета, отработали на специально выведенной линии мышей. И только потом этот метод терапии был внедрен и у людей. Препарат был зарегистрирован FDA в 2003 году.

Роберт Дж. Десник отметил, что в странах ЕС также зарегистрирован еще один ферментный препарат - агалсидаза-альфа, но в США его не применяют из-за более низкой эффективности.

Что касается нашей страны, значительная часть пациентов сегодня обеспечена ферментозаместительной терапией, сообщил профессор Моисеев. В России доступны три иностранных лекарства, а недавно появился и отечественный препарат агалсидаза-бета - "Фабагал", который производится в нашей стране по полному циклу, начиная с субстанции от клеточной линии.

Американский генетик отметил, что российский аналог прошел все необходимые клинические исследования и показал такую же эффективность, что и препарат сравнения, при этом поставляется он по значительно более низкой цене: терапия обходится на 40% дешевле.

"Я надеюсь, что этот биоаналог будет применяться и в других странах, что позволит сэкономить бюджетные деньги, уменьшить расходы. В этом и состоит важное преимущество биоаналогов", - подчеркнул профессор Десник.