

В России реальное число пациентов с болезнью Фабри может быть в 10 раз больше официальных данных

Сегодня в России с орфанным заболеванием, болезнью Фабри, живет не менее 350 человек. Однако, реальное число пациентов может варьироваться от 2 900 до 5 800 человек, об этом рассказали эксперты на Втором Евразийском форуме по диагностике и лечению орфанных болезней «Содружество без границ».



Автор: Петровакс Пресс-служба

3 минуты

10172

Такой катастрофический разрыв объясняется сложностью выявления пациентов с болезнью Фабри - наследственным заболеванием, характеризующимся поражением периферической и центральной нервной системы, почек, сердца, системы пищеварения, органов зрения^{[1],[2]}.

Проблема тестирования и выявления пациентов с болезнью Фабри заключается, как в неспецифичности симптомов, которые на ранних стадиях могут проявляться нейропатической болью, не поддающейся лечению анальгетиками^[3], так и в низкой осведомленности населения о заболевании.

Вашакмадзе Нато Джумберовна, д.м.н., профессор отметила, что на нейропатическую боль, которая появляется в 80% случаев, не всегда обращают внимание. Симптом имеет кризовое течение и может длиться от нескольких минут до нескольких дней. А если речь о детях, то они не всегда могут объяснить, в чем дело: «Жалобы, которые предъявляют дети, неспецифичны и нередко у врачей создается впечатление, что ребёнок что-то придумывает, а мама утрирует ситуацию. Дело в том, что мы не можем лабораторно и клинически доказать патологию при первых симптомах заболевания. Это затрудняет диагностику Фабри в детском возрасте».

Моисеев Сергей Валентинович, д.м.н., профессор отметил, что 69% выявленных случаев болезни Фабри приходится на семейный скрининг^[4]. Это считается наиболее эффективным методом, но сложность в данном случае состоит в обследовании членов семьи, которые проживают в разных регионах, отсутствии контактов между родственниками или отказе от молекулярно-генетического исследования.

Со стороны специалистов важна слаженная работа и междисциплинарный подход, в противном случае процесс установления диагноза может занять несколько лет, лишая тем самым пациента возможности сохранения качества жизни.

«Год назад мы проанализировали данные 200 диагностированных пациентов - у подавляющего большинства были выявлены ранние симптомы. Эти типичные проявления считаются «классическим вариантом» болезни Фабри, 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 Сергей Валентинович.

Болезнь Фабри является жизнеугрожающей и хронической прогрессирующей редкой патологией, при которой летальный исход без лечения наступает в 40-50 лет^[5].

По словам Вашакмадзе Нато Джумберовны, 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».

Профессор акцентировала внимание на важности своевременной терапии. Болезнь Фабри коварна, и, когда наступают выраженные клинические изменения, лечение может замедлить прогрессирование болезни, но не восстановит пораженные органы. В то же время известны случаи, когда пациенты прерывали терапию или вовсе от нее отказывались.

Сегодня лекарственное обеспечение российских пациентов с редкой болезнью Фабри становится доступнее.

Учёные-медики рассказали о новом орфанном препарате «Фабагал®» – первом в России биоаналоге агалсидазы бета, который с 2014 года активно применяют для лечения болезни Фабри у взрослых и детей от 8 лет. В августе лекарственное средство зарегистрировано в России[6],[7] и в ноябре начнутся его поставки на рынок. А с 2024 года в рамках проекта российской биотехнологической компании «Петровакс» и южнокорейского партнера ISU Abxis производство «Фабагала» будет осуществляться в России по полному циклу, включая синтез субстанции.

Появление новых препаратов для лечения орфанных заболеваний способно расширить возможности терапии болезни Фабри. Данные исследования, которые привел профессор Сергей Валентинович Моисеев, показывают, что применение «Фабагала» у пациентов с болезнью Фабри в течение 22 недель позволило снизить уровень биомаркеров заболевания, как и при приеме оригинального ЛС. При этом зарегистрированная цена «Фабагала» на 40% ниже[8], чем на аналогичный препарат, что позволит охватить большее количество пациентов.

В дальнейшем компания «Петровакс» планирует экспортировать «Фабагал®» на рынки Казахстана, Беларуси и Узбекистана.