

Пациент Российской детской клинической больницы впервые в России получил уникальный и один из самых дорогих препаратов в мире для лечения редкого заболевания — мышечной дистрофии Дюшенна. Перспективы у нового генозаместительного лекарства — самые многообещающие.

О лечении aif.ru рассказала врач-невролог, профессор, доктор медицинских наук, заведующая отделением медицинской генетики Российской детской клинической больницы — филиала РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России Светлана Михайлова.

Когда ребенку устанавливают диагноз генетического, и, как правило, орфанного, заболевания, родители приходят в ужас и отчаяние. Ведь до сих пор бытует мнение, что «генетика» не лечится. Но это не так. Если успеть ввести препарат малышу вовремя, сразу после проведенного расширенного неонатального скрининга, удается победить СМА (спинальную мышечную атрофию), а также ряд заболеваний из группы наследственных нарушений обмена веществ. А вот теперь очередь дошла до другого смертельно опасного заболевания — прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна. Новое лекарство — одно из самых дорогих в мире, но когда речь идет о жизни ребенка, какие могут быть расчеты!

Болезнь Дюшенна — прогрессирующее нервно-мышечное заболевание, которым страдают исключительно мальчики, передается оно исключительно от матери к сыну. В результате генетического дефекта в организме возникает недостаточность белка дистрофина, который отвечает за нормальное сокращение и расслабление мышц, из-за этого в них происходят некротические изменения. Со временем мышечная ткань заменяется соединительной и жировой. Первые симптомы заболевания становятся заметными обычно к возрасту 3-5 лет. У еще вчера резвых мальчишек вдруг возникают нарушения походки, частые падения, дети начинают ходить не на всей стопе, а преимущественно на пальчиках. Далее наблюдается прогрессирующая мышечная слабость, формируются контрактуры голеностопных, коленных суставов. Если не лечиться регулярно, не проводить постоянные реабилитационные мероприятия, то уже к 8-10 годам такие пациенты обычно уже не могут самостоятельно ходить. Следом в процесс вовлекаются и другие мышцы: сердечная, дыхательные; со временем нарастает сердечно-легочная недостаточность, и в итоге на втором-третьем десятилетии жизнь таких пациентов обрывается.

Мышца под прицелом. Что собой представляет миопатия Дюшенна? Подробнее

Долгое время патогенетического лечения этого заболевания не существовало, можно

было только немного улучшить качество жизни больных. Но сейчас ситуация меняется. Благодаря Фонду «Круг добра» детям с мышечной дистрофией Дюшенна на данный момент уже были доступны четыре ещё не зарегистрированных в России препарата патогенетической терапии этого тяжёлого жизнеугрожающего заболевания. Правда, из-за особенностей изменений в гене дистрофина они могут быть назначены не всем, а лишь трети пациентов.

Но существенно изменить ситуацию может появление «Элевидиса» — первого в мире генозаместительного препарата от этой болезни. Он принципиально отличается от уже существующих 4 патогенетических препаратов от болезни Дюшенна. Те работают только на определенную генетическую поломку и лишь восполняют определенные нарушения в структуре гена, что позволяет белку дистрофина нормально вырабатываться, а «Элевидис» привносит в организм хоть укороченный, но здоровый ген, восстанавливая самостоятельную выработку белка. Таким образом, требуется всего однократное введение этого генозаместительного лекарства, чтобы белок, отвечающий за функционирование мышц, начал работать полноценно.

По словам С. Михайловой, новое лекарство подходит практически всем пациентам, за исключением тех, у которых имеется делеция 8 и/или 9 в гене DMD. И, конечно, «Элевидис» назначается, только если диагноз болезнь Дюшенна подтвержден молекулярно-генетически. Ведь стоит препарат генозаместительной терапии баснословных денег. Тем не менее он был закуплен Фондом помощи детям с тяжелыми и редкими заболеваниями «Круг добра», созданным в 2021 году Указом Президента России.

Ушел в 22. Умер челябинец, страдавший вместе с братом смертельной болезнью
Подробнее

Первое введение лекарства состоялось в отделении медицинской генетики РДКБ в конце июня этого года.

«В числе первых детей в России, получивших данную терапию, был пятилетний Арсен из города Армавир. Учитывая возраст введения до развития необратимых изменений в мышечной ткани, мы рассчитываем на перспективность этого метода лечения, возможность для пациентов стать полноценными членами общества», — рассказала заведующая отделением медицинской генетики, профессор Светлана Михайлова.

По ее словам, Арсен перенес введение препарата удовлетворительно, побочных явлений не отмечалось. В течение нескольких недель после введения пациент будет

находиться в стационаре под наблюдением врачей. В ближайшее время ещё два ребёнка получат препарат в РДКБ — пятилетние мальчики из Санкт-Петербурга и города Миасс Челябинской области.

Применение препарата «Элевидис» значительно расширит круг детей с мышечной дистрофией Дюшена, для которых существует эффективное лечение. Это позволит остановить развитие тяжелого заболевания у большего количества пациентов.

Статья по теме Лекарство стоит 266 млн. У двух братьев обнаружили мышечную дистрофию

«Внедряя новые, инновационные методы лечения, мы стараемся изменить траекторию болезни. Ведь суть генной терапии — доставить в организм здоровый ген, чтобы запустить выработку белка для нормального сокращения и расслабления мышечной ткани», — говорит С. Михайлова.

По словам эксперта, на текущий момент клинические исследования препарата продолжаются, но они уже подтверждают положительную динамику у пациентов. В ходе испытаний была подтверждена эффективность работы препарата — у детей с диагнозом мышечная дистрофия Дюшена, которые получили такое лечение, было отмечено увеличение мышечной силы и выносливости по сравнению с контрольной выборкой. А биохимические исследования подтвердили, что «Элевидис» способствует выработке белка, который отвечает за сокращение и расслабление мышц.

Также была подтверждена и безопасность применения препарата — летальность в ходе испытаний отсутствовала.

Зашитим мальчишек. Как живут пациенты с миопатией Дюшена Подробнее

По словам эксперта, «Элевидис» можно получить бесплатно при поддержке президентского фонда «Круг добра». Для рассмотрения вопроса о возможности его применения необходимо иметь:

Если вышеперечисленные условия выполняются, то родители пациента могут обратиться в один из трех федеральных медицинских центров: Российскую детскую клиническую больницу — филиал РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, НИКИ педиатрии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, НМИЦ здоровья детей и подростков Минздрава России, в которых осуществляется лечение препаратом «Элевидис», где врачи рассмотрят

вопрос о назначении препарата. В тех случаях, когда есть сомнения в точности поставленного диагноза, существует возможность трехстороннего консилиума для решения вопроса о назначении терапии.