

Спинальная мышечная атрофия (СМА): Пациенты и ученые партнерство во имя жизни



Харьковский Фонд «Дети со спинальной мышечной атрофией» создан в 2004 году родителями детей с редким генетическим заболеванием – СМА; объединяет родителей со всей Украины, обеспечивая их необходимой информацией и моральной поддержкой. Фонд выступает инициатором обеспечения приоритета в здравоохранении и социальной жизни для пациентов со СМА. Выполняя свое прямое назначение, Фонд является полноправным партнером родительских и профессиональных организаций Европы и США. [1]

СМА – редкое генетическое заболевание, поражающее каждого 6000-го новорожденного. Каждый 40-й житель является носителем гена, вызывающего СМА, которая поражает, невзирая на пол, национальность и возраст. Только каждый второй новорожденный, диагностированный со СМА, встретит свой второй день рождения.

ПРЕДЫСТОРИЯ В 2008 году Европейская организация редких заболеваний **EURORDIS** выступила с инициативой обозначить день **29 февраля** как день, посвященный редким заболеваниям. Эта дата очень хорошо иллюстрирует ситуацию с редкими заболеваниями – она встречается в календаре только один раз - день, который бывает раз в четыре года, особый день для особенных людей.

28 февраля 2009 и 2010 года - этот день вышел за пределы Европы и стал международным. **Фонд «Дети со спинальной мышечной атрофией»**, как полноправный член **EURORDIS**, поддерживает эту инициативу и стремится своими действиями привлечь внимание общественности, меценатов и государственных чиновников к проблеме редких заболеваний, в частности, **спинальной мышечной атрофии**. В этом году акцент сделан на том, что «пациенты и ученые побеждают редкие заболевания в сотрудничестве».

Почему мы говорим о «**Дне Редких Заболеваний**»?

- Потому что есть дети и взрослые с редкими заболеваниями, которым нужна безотлагательная помощь;
- Потому что мы хотим распространить информацию о редких заболеваниях среди работников здравоохранения и населения. Информация является ключевой для улучшения условий жизни пациентов с редкими заболеваниями;
- Потому что день, сфокусированный на редких болезнях, поможет сохранить надежду людям, живущим с редкими болезнями;
- Потому что больные с редкими заболеваниями нуждаются в финансировании опеки над ними, лечения и научных исследований для редких болезней;
- Потому что одновременные публичные действия во всем мире могут гарантировать, что голос пациентов с редкими заболеваниями услышит больше людей;
- Потому что нужна международная координация действий как на национальном уровне так и совместно в различных странах;
- Потому что редкие болезни – должны сегодня стать одним из приоритетов для здравоохранения;

- Потому что мы должны несмотря ни на что продолжать бороться за пациентов с редкими заболеваниями...

Понятие редкости

Редкая болезнь - болезнь, которая редко встречается в общей популяции населения, угрожает жизни или хронически прогрессирует, приводит к смерти или инвалидности. По утвержденным международным нормативам порог отнесения того или иного заболевания к редким приходится на частоту менее 1 из 2000 граждан (одобрено программой по редким заболеваниям 1999-2003, Правилами (ЕС) 141/2000) [2]. На эту проблему ряд стран обратили внимание в 80-е годы прошлого столетия, и сейчас в странах ЕС, в США, Японии, Тайване, Сингапуре, Австралии приняты специальные законы, стимулирующие науку и бизнес разрабатывать препараты для лечения редких заболеваний. В Украине таких законов нет, как, впрочем, нет и самого определения "редких заболеваний". В то время как встречаемость редкого заболевания 1 случай на 2000 здоровых граждан кажется незначительным числом, при насчитываемом населении Украины в 46-47 миллионов граждан это могло бы означать 235 людей для каждой редкой болезни.

Упомянутые числа означают, что даже притом, что **“болезни редки, пациенты с редкими болезнями - многочисленны”**, поэтому **“весьма обычно иметь редкую болезнь”**. Прежде всего, необходимо понимать, что редкие болезни могут затронуть любую семью, в любое время. Это не только “что-то ужасное, что случается с другими людьми”. Это - очень жестокая действительность, которая может случиться с любым, имеющим ребенка, или в своей собственной жизни. Любой из граждан может сослаться на то что такая ситуация где-то далеко, не имеет к нему никакого отношения. Фактически, терминология “редкие болезни” только выдвигает на первый план особенность редкости сложной и разнообразной мозаики опасных для жизни или тяжелых условий приблизительно 7 000 заболеваний. Эта терминология, которая только подчеркивает редкость, немедленно создает дистанцию между “слабыми людьми, у кого случилось что-то столь ужасное” и огромным большинством граждан, которые чувствуют себя защищенными низкой распространенностью редких заболеваний.

По приблизительным оценкам (точной статистики не существует) встречаемость СМА составляет один на 6000 новорожденных. Математическим расчетом встречаемости СМА в Украине, исходя из рождаемости, зафиксированной Госстатом за период 1990-2008 годов, можно получить цифру около 700 пациентов со СМА за последние 18 лет. Хотя данные, например, польских специалистов, свидетельствуют, что данная оценка может отличаться от установившихся цифр в соотношении один к 4900 [3]. В какую сторону скорректируется эта цифра в Украине еще предстоит установить.

К сожалению, эпидемиологические данные, которые являются доступными, неадекватны для большинства редких болезней, чтобы дать точную картину. Зачастую, эти данные относительно количества пациентов с определенной редкой болезнью не отражены в базах данных, т.к. много редких болезней суммированы как “другие эндокринные и метаболические нарушения” и как следствие, с немногими исключениями, трудно оценить количество людей с редкой болезнью, как в Украине, так и в международной статистике, надежным, согласованным способом. У больных редкими заболеваниями общие проблемы: отсутствие (разработанных или доступных по причине дороговизны) диагностики, лечения, психологической и социальной поддержки и реабилитации. По заключению, представленном на ежегодной встрече Общества Материнско-Эмбриональной Медицины в феврале этого года в Чикаго, представлен доклад о неэффективности скрининга на носительство СМА [4]. Этот беспрецедентный результат базировался на экономических расчетах. Содержание пациента, рожденного с редким заболеванием, обходится дешевле, чем предотвращение этого инцидента. Отсюда, очевидно, что “редкие болезни” делают пациентов и их семьи особенно изолированными и уязвимыми.

Государственная позиция в вопросе о редких заболеваниях.

За прошлые несколько лет, многие государства Европы начали планирование и развитие собственных Программ для Редких Болезней. Что может дать такая национальная Программа по редким заболеваниям? Ее принятие означает, что для пациентов будут соблюдены жизненно важные принципы:

- гарантия того, что редкие болезни соответственно классифицированы
- увеличен объем исследований в области редких болезней
- определены Центры Экспертизы, их связь и участие в национальной и Европейской Сети
- поддержка диагностики на европейском уровне
- всестороннюю оценку препаратов для редких заболеваний
- вовлечению пациентов и их представителей на всех стадиях процесса принятия решений
- гарантия устойчивости инфраструктур, развитых для редкого заболевания.

Научные исследования дают надежду миллионам пациентов с редкими заболеваниями, тем кто не имеет лечения сегодня. В прошлое десятилетие огромные прорывы были сделаны в генетике и медицинской технологии, определяя большие надежды на продвижение результатов от научного до терапевтического уровня. Однако, существующие программы исследования для редких болезней недостаточны; разработка препаратов для небольшого количества пациентов остается очень ограниченной и факт, что пациенты и исследователи территориально рассеяны, вся ценность приобретенного знания значительно снижена. Крайне необходимо объединение в единую сеть связи пациентских организаций и ученых, узлами которой являются экспертные центры.

Научные исследования нуждаются в Пациентах.

Пациенты с редкими заболеваниями - лучшие партнеры для исследователей - без их непосредственного участия в клинических испытаниях, биобанках, базах данных и реестрах, исследование было бы невозможным. Кроме того, чтобы быть предметом исследования, пациенты являются настоящими экспертами, обладая неоценимым опытом – они и их семьи знают их болезнь лучше, чем кто-либо еще. Недостаточность научного знания и вынужденная изоляция пациентов приводит к тому, что пациенты с редкими заболеваниями и их семьи, являются более осведомленными, чем работники здравоохранения, поэтому они могут оказать помощь в поиске ключевых моментов для терапевтических выводов и продвигать фундаментальные исследования. В этом контексте цель пациентов - сделать каждую из индивидуальных историй вкладом в общее продвижение науки. Организации пациентов с редкими заболеваниями могут быть ценными партнерами в научно-исследовательской работе, финансируя группы исследователей, оборудование, обучение или оказывая помощь, составляя реестры, организовывая помощь в сборе биологических образцов. Пациенты часто действуют как катализаторы для более тесного сотрудничества среди исследователей, клиницистов и промышленности. Их действия уже гарантируют продвижение науки, здравоохранения, обеспечивая развитие обработок, подъем общественного понимания редких болезней, необходимо только создать механизмы, позволяющие использовать их бесценный опыт. Именно поэтому есть смысл для пациентов и исследователей работать в тесном сотрудничестве вместе!

Почему необходимы исследования редких болезней?

Существуют неоспоримые моральные, научные, экономические причины для проведения исследования в редких заболеваниях. Пациенты с редкими заболеваниями имеют такие же права, как и любой другой пациент на здоровье и на реалистические надежды на новейшее лечение.

Исследования в редких болезнях могут привести к терапевтическим выгодам для более общих болезней. «Редкая Болезнь» может служить моделью для более общих условий, т.к сложность редких болезней часто требует мультидисциплинарных, инновационных подходов. Новые инструменты, методы и медицинские продукты часто развивались из исследований относительно редкого заболевания и зачастую применялись в другой, более общей болезни, таким образом здесь очевидна польза и для более широкого круга пациентов. Как только препарат доказывает ценность против одной болезни, он может быть проверен против других болезней. Некоторые редкие препараты, как «Gleevec», который был первоначально одобрен для редкой формы рака крови, поражающего только несколько тысяч человек в год, доказал эффективность против шести других опасных для жизни болезней. И, конечно же, исследования редких болезней благоприятны для экономики – они могли бы сэкономить миллионы бюджетных средств в конечном счете.

Потребность финансирования.

Исследование относительно редких болезней требует наднациональную инфраструктуру, длительные проекты и длительный подход. В условиях, когда из-за редкости болезней, и, таким образом, ограниченного к ним коммерческого интереса, маловероятно, что частный спонсор принял бы длительное финансирование, необходимое хотя-бы для одной редкой болезни. Поэтому такие исследования, в том числе, биобанки, базы данных, реестры, должны достаточно финансироваться в рамках долгосрочных научно-исследовательских работ на государственном уровне.

Есть ли перспектива?

К счастью, и главным образом благодаря неустанной работе пациентов и родительских организаций, ситуация медленно, но изменяется. До недавнего времени здравоохранение в значительной степени игнорировало редкие болезни. Сегодня, даже при том, что количество определенных редких болезней, которые известны, все еще очень ограничено, можно констатировать, что система здравоохранения предпринимает определенные практические действия. Однако эти действия остаются нескоординированными и бессистемными в условиях отсутствия единой национальной Программы по редким заболеваниям.

В этот день 28 февраля необходимо подчеркнуть, что давно настало время, чтобы рассматривать редкие болезни как один из приоритетов здравоохранения, время принятия мер для конкретной поддержки пациентов и их семей, затронутых редкими болезнями, время для участия всего общества в этой проблеме.

Мы надеемся, что, осознав проблему редких заболеваний, каждый может сформировать свою гражданскую позицию, как член общества и привнести хоть и малую частичку своего участия для облегчения жизни таких пациентов.

Президент Фонда
Виталий Матюшенко

[1] ХБФ «Дети со СМА». ул. Гоголя, 7, Харьков, Украина 61057. Счет Фонда: №26008805618150 в Харьковском областном филиале АКБ «Укрсоцбанк», МФО 351016, код 33288562. Свидетельство №1480120000004348, решение Исполкома Харьковского горсовета от 25.11.04.

Тел. 8-050-364-06-73 WEB www.csma.org.ua E-mail info@csma.org.ua

[2] Communication from the commission to the European parliament, the council, the European economic and social committee and the committee of the regions on Rare Diseases: Europe's challenges. Brussels, 11.11.2008 COM (2008) 679 final.

[3]. Incidence of Spinal Muscular Atrophy in Poland – More Frequent than Predicted? Maria Jedrzejowska, Michal Milewskib, Janusz Zimowski, Pawel Zagozdzone, Anna Kostera-

Pruszczyke, Janina Borkowskaa, Danuta Sielskab, Marta Jurekb, Irena Hausmanowa-Petrusewicz.
Vol. 34, No. 3, 2010, Karger AG, Basel

[4]. Screening for spinal muscular atrophy not cost effective, study finds. ScienceDaily (Feb. 8, 2010).