



**БОЛЕЗЬ НИМАННА – ПИКА  
(ТИП С) – РЕДКОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ  
ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПРИ КОТОРОМ БЕЛОК  
NPC1 ИЛИ NPC2  
НЕ ВЫПОЛНЯЕТ СВОЕЙ ФУНКЦИИ,  
ПОЭТОМУ ХОЛЕСТЕРИН  
И ЛИПИДЫ ЗАДЕРЖИВАЮТСЯ  
И НАКАПЛИВАЮТСЯ В ЛИЗОСОМАХ  
И КЛЕТКАХ**

**В** этой брошюре мы постараемся ответить на основные вопросы, которые задают пациенты и их родители, когда им установили

Когда диагноз установлен, часто не обойтись без помощи и поддержки общественных организаций. В них работают пациенты и их родные, которые уже прошли путь, порой нелегкий, к получению современного лечения, и они могут вас поддержать в тот момент, когда вы только узнали о диагнозе.

Мы надеемся, что брошюра поможет вам на первом этапе. Но не забывайте: любой человек – особенный и к каждому нужен индивидуальный подход. Поэтому по всем медицинским вопросам консультируйтесь со своим врачом, а общественные организации пациентов всегда протянут в трудную минуту руку помощи.

*Всероссийское общество  
орфанных заболеваний*



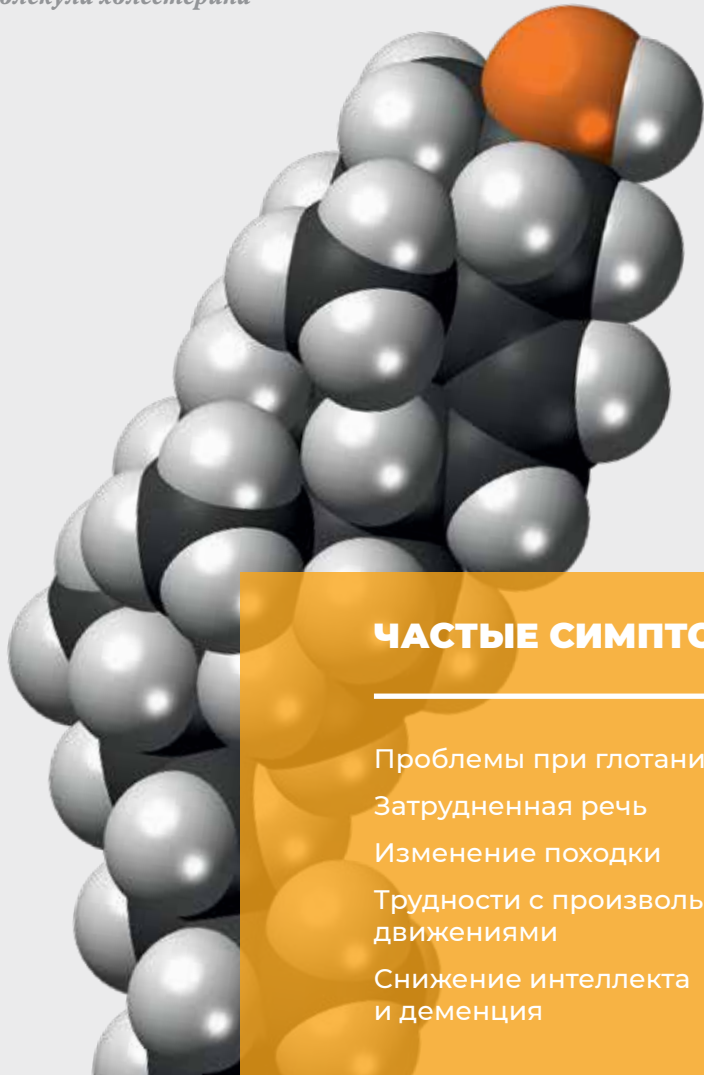
**1:120 000–1:150 000**

***новорожденных – частота возникновения заболевания***

диагноз редкого наследственного заболевания – болезнь Ниманна – Пика, тип С (НП-С).

Ответить на все вопросы в брошюре невозможно, поэтому если они появляются, то их стоит задать своему лечащему врачу или, поскольку это заболевание наследственное, врачу-генетику.

Молекула холестерина



## ЧАСТЫЕ СИМПТОМЫ

Проблемы при глотании  
 Затрудненная речь  
 Изменение походки  
 Трудности с произвольными движениями  
 Снижение интеллекта и деменция



При начале болезни в более позднем возрасте на первый план выходят неврологические симптомы: нарушения походки, глотания, тонуса мышц

# «Бунт» холестерина

## Что такое болезнь Ниманна – Пика (тип С)?

Болезнь Ниманна – Пика, тип С (НП-С), – редкое наследственное заболевание. НП-С встречается с частотой 1:120–1:150 тыс. новорожденных и связано с мутациями в генах NPC1 или NPC2.

При этой болезни нарушается метаболизм определенных липидов (жиров). Среди симптомов наиболее часто наблюдаются проблемы при глотании, затрудненная речь, изменение походки, нарушение способности выполнять произвольные движения и прогрессирующее снижение интеллекта, в итоге приводящее к деменции.

Симптомы болезни НП-С чрезвычайно разнообразны, как и скорость их прогрессирования. Болезнь чаще всего дебютирует в детстве, но может проявиться и в первые месяцы после рождения, а также у взрослых.

## Почему возникает заболевание?

Болезнь НП-С – наследственное заболевание. В результате мутаций в генах NPC1 или NPC2 нарушается обмен важных жиров и холестерина в клетке.

Холестерин – это сложное и важное вещество, ответственное за выполнение широкого спектра функций в организме. Обмен холестерина чрезвычайно сложен: только для его синтеза необходимо осуществление около 100 последовательных реакций. По большей части он транспортируется в крови не в чистом виде, а в комплексных соединениях, которые бывают двух видов – липопротеины низкой плотности (ЛПНП) и липопротеины высокой плотности (ЛПВП).

**25%** –

**риск рождения больного ребенка**

*Известно несколько редких наследственных заболеваний, которые связаны с нарушениями обмена холестерина*

**Оба родителя являются носителями мутации, но не болеют**

**Больной ребенок наследует одну копию больного гена от отца и одну от матери**

Холестерин является жизненно необходимым веществом, так как играет очень важную роль в метаболизме клеток. Это необходимый компонент всех клеточных мембран, принимающий участие в выработке всех гормонов, включая тестостерон, эстроген и кортизол. Холестерин также необходим для мозга, он снабжает ткани организма антиоксидантами.

Холестерин, приносимый кровью в виде ЛПНП, поступает внутрь особых пузырьков в клетке после соединения ЛПНП с его рецепторами на мембране. Затем ЛПНП поступают в клеточные органеллы – лизосомы.

После этого ЛПНП перевариваются: в этих реакциях принимают участие несколько ферментов и белков, в том числе белки NPC1, NPC2, а высвободившийся холестерин через мембрану лизосом поступает в цитоплазму.

**Мальчики и девочки болеют с одинаковой частотой**

**Заболевание может проявиться в разном возрасте**

Известно несколько редких наследственных заболеваний, которые связаны с нарушениями обмена холестерина. Одни из них обусловлены нарушениями его метаболизма внутри клеточных органелл – лизосом: недостаточность кислой липазы, болезнь Ниманна – Пика (тип С). В клетках нервной системы при НП-С основным накапливаемым материалом является не только холестерин, но и разнообразные гликозиллинголипиды: глюкозилцерамид, сфингозин, лактоцерамид и ганглиозиды GM2 и GM3. При болезни НП-С белок NPC1 или NPC2 не выполняет своей функции, и это приводит к тому, что холестерин и липиды задерживаются и накапливаются в лизосомах и в клетках.

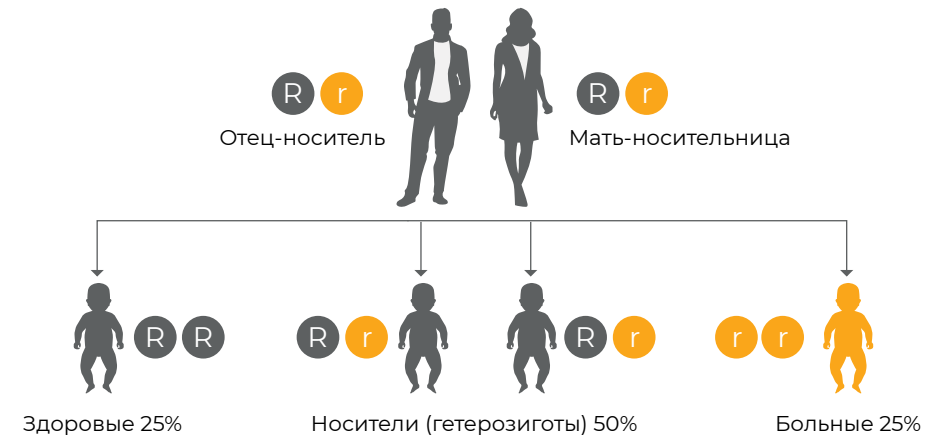
## Как наследуется болезнь Ниманна – Пика (тип С)?

Наследуется НП-С по аутосомно-рецессивному типу.

При НП-С оба родителя являются носителями мутации, но не болеют, так как у них есть вторая копия здорового гена. Риск рождения больного ребенка в данном случае составляет 25%.

Больной ребенок наследует одну копию больного гена от отца и одну от матери. Заболевание проявляется только в случае наличия двух копий поврежденного гена у ребенка.

Мальчики и девочки болеют с одинаковой частотой. Носитель болезни наследует только одну копию – либо от отца, либо от матери. Они не болеют, и никаких признаков болезни у них нет.



## Как проявляется болезнь НП-С?

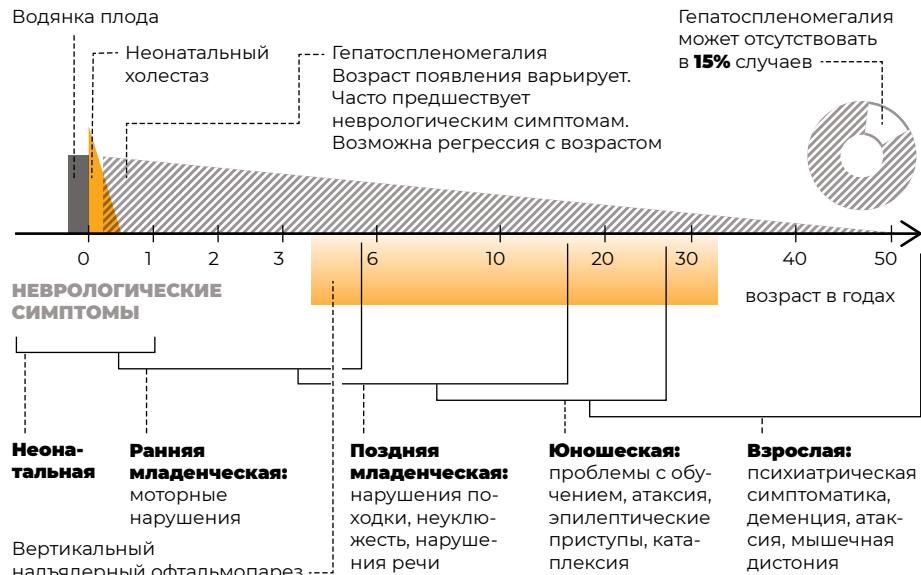
В зависимости от возраста появления первых симптомов различают несколько форм заболевания:

- ▶ неонатальная (манифестация до трех месяцев);
- ▶ ранняя младенческая (три месяца – два года);
- ▶ поздняя младенческая (два года – шесть лет);
- ▶ юношеская (6–15 лет);
- ▶ взрослая (старше 15 лет).

**Дети с болезнью НП-С кажутся неуклюжими и неловкими, могут часто спотыкаться и падать**

Как правило, болезнь Ниманна – Пика (тип С) начинает проявляться в детском возрасте следующими симптомами – неспособностью к быстрому произвольному движению глазами вверх и вниз (вертикальный надъядерный паралич зрения); неожиданными приступами мышечной слабости, приводящими к падению в моменты сильных эмоциональных переживаний, особенно при смехе (геластическая каталепсия); нарушениями глотания (дисфагия); невнятной и неравномерной речью (дизартрия); необычными повторяющимися движениями или неестественными позами, вызванными мышечными сокращениями (дистония, гиперкинезы); нарушениями координации движений (атаксия); судорогами; прогрессирующим ухудшением интеллектуальных функций, приводящим к деменции; желтухой (желтоватая окраска кожи и глаз, обычно проявляется у новорожденных); увеличением селезенки и/или печени (гепатоспленомегалия).

Дети с болезнью НП-С кажутся неуклюжими и неловкими, они могут часто спотыкаться и падать. Нарастающие физические и интеллектуальные нарушения, а также сложности при общении приводят к тому, что ребенок будет плохо учиться в школе и может получить ярлык трудного.

**СИСТЕМНЫЕ СИМПТОМЫ**

Vanier M. «Niemann–Pick disease type C», Clinical genetics, 2003.

Рис. 1. Клинические проявления НПС в разном возрасте.

При начале болезни в более позднем возрасте на первый план выходят неврологические симптомы: нарушения походки, глотания, тонуса мышц

Возраст начала заболевания, тяжесть проявлений и скорость прогрессирования также варьибельны и могут отличаться у разных пациентов.

При начале заболевания в раннем детском возрасте наблюдаются задержка психомоторного развития, увеличение печени и селезенки, затяжная желтуха.

При начале болезни в более позднем возрасте на первый план выходят неврологические симптомы, такие как нарушения походки, глотания, тонуса мышц. У большинства пациентов наблюдаются также когнитивные расстройства, в ряде случаев могут быть психические нарушения (рис. 1).

### Как устанавливают диагноз болезни Ниманна – Пика (тип С)?

Врачи на основании клинических симптомов могут заподозрить болезнь. Затем проводятся лабораторные тесты и инструментальное исследование.

Поскольку разные болезни очень похожи по своим клиническим проявлениям, необходимо подтвердить диагноз с помощью лабораторных методов. Подтверждающая диагностика НПС заключается в определении концентрации особых метаболитов в пятнах высушенной крови или плазме крови (оксистеролы, лизосфингомиелин-509). Оксистеролы являются производными холестерина, и они накапливаются при разных болезнях, связанных с нарушениями его метаболизма. При НПС было показано, что в плазме крови повышается два определенных оксистерола – холестеран-3,5,6-триол и 7-кетохолестерин. Их уровень коррелирует с возрастом начала и тяжестью клинических проявлений. Второй биомаркер, высокоспецифичный для НПС, структура которого до конца не известна, но уже разработан метод его определения в пятнах высушенной крови, – лизосфингомиелин-509 (Lyso SM-509). У всех пациентов с подозрением на НПС на первом этапе диагностики проводится определение именно этого биомаркера.

В дальнейшем рекомендуется проведение ДНК-диагностики, если метаболиты были повышены. При проведении ДНК-анализа исследуют гены NPC1, NPC2. Чаще встречаются мутации в гене NPC1 (90% случаев). У пациента, как правило, находят две мутации в гене. Они могут быть как одинаковыми (мутация в гомозиготном состоянии), так и разными (мутации в компаунд-гетерозиготном состоянии).

Обязательно рекомендуется проведение семейного анализа: одна мутация должна быть унаследована от отца, вторая – от матери. Очень редко бывает, что найдена всего лишь одна мутация или мутаций в этих генах методом секвенирования не обнаружено. Это не означает, что диагноз исключен. Это говорит о том, что необходимы более детальные лабораторные тесты, чтобы обнаружить молекулярно-генетический дефект.

Врачи-генетики могут предложить вам такие исследования, как анализ РНК, исследование культуры кожных фибробластов. Внимательно прочитайте информированное согласие, обсудите дополнительные тесты с врачом-генетиком. В большинстве случаев продолжение исследования важно для вашей семьи.

Рекомендуется проведение семейного анализа

Обсудите дополнительные тесты с врачом-генетиком



## Какие методы лечения НП-С существуют?

Лечение НП-С основано на знании основных патофизиологических механизмов заболевания.

Первоначально казалось, что подход к лечению НП-С очень прост: снизить уровень холестерина и, таким образом, остановить прогрессирование заболевания. Эта уверенность подкреплялась тем, что существует большое разнообразие высокоэффективных лекарственных препаратов, снижающих холестерин. Однако в 1993 году было показано, что применение таких препаратов снижает уровень холестерина в печени и сыворотке крови пациентов с болезнью НП-С, но, к сожалению, это не оказывало никакого влияния на неврологическую симптоматику.

В дальнейшем исследования были направлены на попытки снизить уровень других токсичных метаболитов, таких как сфингомиелин, сфингозин, с помощью субстрат-редуцирующей терапии, и этот подход оказался более эффективным.

В настоящее время для данного заболевания разработана субстрат-редуцирующая терапия. Миглустат (N-бутилдеоксиножиримицин; NB-DNJ; OGT-918) – небольшая молекула иминосахара. Смысл такой терапии заключается в следующем: особое вещество, входящее в состав миглутата, блокирует одну из реакций синтеза гликофинголипидов (разновидность жиров, которые накапливаются при НП-С) в клетке. В результате их синтезируется меньше, они перестают накапливаться в больших концентрациях, что замедляет прогрессирование болезни.

**Этот препарат не позволяет вылечить болезнь, но многие проявления заболевания могут быть замедлены и смягчены.**

К сожалению, применение такого препарата вызывает ряд побочных реакций – нарушение со стороны желудочно-кишечного тракта. Чтобы подобных реакций было меньше при применении этого препарата, необходимо соблюдать диету. В табл. 1 приведены продукты, употребление которых должно быть ограничено. Назначение диеты проводят в три последовательных этапа:

- 1) строгая диета с исключением дисахаридов;
- 2) расширенная диета с постепенным введением продуктов питания, содержащих дисахариды;
- 3) практически нормальная диета за исключением продуктов питания, которые плохо переносятся.

Продолжительность каждого этапа варьирует от нескольких недель до нескольких месяцев.

**Табл. 1. Группы продуктов, которые следует исключить/ограничить/применять без ограничений в первые недели терапии препаратом миглустат**

ИЗБЕГАТЬ	ОГРАНИЧИТЬ	БЕЗ ОГРАНИЧЕНИЙ
<b>Мучные изделия, крупы</b>		
Хлеб белый, выпечка, печенье	Хлеб черный, макаронны	
Хлопья для завтрака с молоком	Хлопья без молока, кукуруза	
Рис, бобовые	Манка	Гречка
<b>Мясные/рыбные изделия, жиры</b>		
Колбасные изделия		Все виды натурального мяса, яйца
		Все растительные жиры
		Все виды натуральной рыбы, морепродукты, рыбные консервы в масле
<b>Молочные продукты</b>		
Молочные продукты (молоко, творог, йогурт), кроме отдельных сортов сыров	Молоко с содержанием лактозы менее 90%	Прессованный сыр
<b>Овощи/фрукты</b>		
Капуста, лук, огурцы	Картофель, свекла	Все свежие, замороженные овощи, кроме перечисленных в других разделах
	Натуральные фруктовые соки, пюре	Несладкие фрукты
<b>Десерты, напитки</b>		
Десерты, сладости	Орехи	Глюкоза, фруктоза, мед
Варенье, сиропы, сладкие соки, газированные напитки		Травяные чаи с глюкозой, отвар шиповника



*Субстрат-редуцирующая терапия с помощью особого вещества блокирует одну из реакций синтеза гликофосфолипидов в клетке (разновидность жиров, которые накапливаются при НП-С). В результате их синтезируется меньше, они перестают накапливаться в больших концентрациях*

*Физиотерапевтические процедуры необходимы для снижения мышечного тонуса*

## Симптоматическое лечение

Пациентам с неврологическими нарушениями показано проведение симптоматической терапии с подбором лекарственных препаратов, направленных на их коррекцию. Для лечения катаплексии применяют трициклические антидепрессанты. Антихолинергические средства назначают при мышечной дистонии, треморе. Физиотерапевтические процедуры необходимы для снижения мышечного тонуса и профилактики развития контрактур. При нарушениях сна хорошо зарекомендовал себя мелатонин. При выраженных бульбарно-псевдобульбарных нарушениях решают вопрос об установлении назогастрального зонда или гастростомы.

## Какие методы лечения НП-С разрабатывают?

### Циклодекстрины

Циклодекстрины – углеводы, в составе которых остатки сахаров объединены в макроциклы. Считается, что циклодекстрины могут брать на себя функцию мутационно измененных белков NPC 1 и NPC2 в эндосомах и лизосомах. Применение этих препаратов в условиях клинических испытаний показало эффективность. Возможно, что создание лекарственных форм на основе циклодекстринов станет одним из методов терапии болезни НП-С.

### Химические шапероны

Ряд мутаций в генах приводит к нарушениям фолдинга (сворачивания) белка и вызывает либо его накопление, либо быстрое расщепление. Это, как правило, миссенс-мутации и небольшие делеции без сдвига рамки считывания, которые не затрагивают функционально значимые домены белка, такие как активные центры, рецептор-связывающие сайты. Такие белки сохраняют свою функциональную активность, если бы они достигали места своего назначения.

В биохимии уже давно известно, что некоторые соединения могут служить стабилизаторами белков, помогают им образовывать более устойчивую конформацию. Эти вещества получили название хими-



ческих шаперонов – по аналогии с белками шаперонами, которые принимают участие в поддержании третичной структуры и доставке синтезированных белков в клетку. Мутация p.Le1061Thr в гене NPC 1 относится к числу мутаций, приводящих к нарушению фолдинга белка. Эти данные позволяют надеяться, что создание высокоспецифичных фармакологических шаперонов возможно и для этого заболевания наряду с другими ЛБН.

### Генотерапия

Начались разработки методов генотерапии для лечения НП-С. Следует ожидать появления препаратов в ближайшие пять-шесть лет.

## Какие обследования нужно проходить пациентам с болезнью НП-С?

### Наблюдение, плановые обследования и тесты

Существуют различные тесты и шкалы, чтобы оценить состояние пациента и эффект проводимой терапии. Очень важно не отказываться от проведения этих исследований, потому что они помогают врачам объективно оценивать состояние пациента, обосновать лечение или внести изменения в программы реабилитации. В табл. 2 перечислены основные исследования для пациентов с НП-С и периодичность их проведения.

*Начались разработки методов генотерапии*

*Врач-генетик объяснит, куда обращаться за плановой и экстренной помощью*

*Взрослые с моторными и сенсорными нарушениями, управляющие автомобилем, должны обследоваться раз в 6–12 месяцев*

**Табл. 2. Периодичность повторных обследований пациентов с болезнью Ниманна – Пика (тип С)**

ПАРАМЕТРЫ	ПЕРИОДИЧНОСТЬ ПОВТОРНЫХ ОБСЛЕДОВАНИЙ
<b>Общие</b>	
Полное физикальное обследование, включая измерение роста, веса	Каждые 6 месяцев
<b>Неврологическое обследование</b>	
Оценка по шкале инвалидности НПС	Каждые 6 месяцев
Видеозапись основных двигательных функций	Каждые 6–12 месяцев
Видео-ЭЭГ-мониторинг (по возможности) дневного или ночного сна	Каждые 6–12 месяцев
<b>Другие показатели</b>	
Оценка психоневрологического статуса	Каждые 6–12 месяцев
Аудиометрия, слуховые вызванные потенциалы	Каждые 6–12 месяцев
Зрительные вызванные потенциалы	Каждые 6–12 месяцев
Бинокулярная электроокулография (регистрация саккадических движений глаз)	Каждые 6–12 месяцев
<b>Лабораторные показатели</b>	
Биохимический анализ крови (АСТ, АЛТ, кальций общий)	Каждые 6–12 месяцев
Общий анализ крови	Каждые 12 месяцев
Исследование активности фермента хитотриозидазы плазмы крови (по возможности)	Каждые 12 месяцев
УЗИ органов брюшной полости	Каждые 12 месяцев
МРТ или КТ головного мозга	Каждые 12 месяцев



Поскольку болезнь Ниманна – Пика (тип С) – прогрессирующее заболевание, существует целый набор тестов, которые, скорее всего, порекомендует врач с целью мониторинга течения болезни: оценка способности к ходьбе, коммуникация (язык, речь и слух) и контроль физиологических функций, а для пациентов с увеличением печени и/или селезенки (гепатоспленомегалией) – печеночные пробы и анализы крови с целью выявления нарушений, таких как низкое число тромбоцитов и красных клеток крови, а также ультразвуковое исследование внутренних органов. Магнитно-резонансная томография головного мозга обычно производится в рамках обследования пациента, но нарушения часто отсутствуют на ранних стадиях заболевания. Требуется решение вопроса о проведении электроэнцефалографии и исследования сна, если у ребенка имеются судороги или нарушения сна.

**У большинства детей регулярное обследование рекомендовано раз в шесть месяцев**

У большинства детей регулярное обследование рекомендовано раз в шесть месяцев с особо тщательной оценкой функций дыхания, глотания, работы кишечника и нервной системы.

Нарушения сна при болезни Ниманна – Пика (тип С) встречаются часто, поэтому в ходе очередного осмотра врач может задать вам вопрос о том, как ребенок обычно спит.

Ежегодное психометрическое обследование может быть полезным при определении подходящего для пациента места учебы или работы. Взрослые с моторными и сенсорными нарушениями, управляющие автомобилем, должны обследоваться раз в 6–12 месяцев, чтобы исключить риск для себя и окружающих.

### Медико-генетическая консультация

Семьям, в которых есть пациент с НП-С, очень важно посетить врача-генетика. Лечащие врачи не всегда имеют возможность поговорить с семьей и рассказать обо всех рисках и возможностях, которые предоставляет современная генетическая служба. У врача-генетика можно узнать о возможном риске рождения больного ребенка в данной семье, а также при необходимости организовать обследование родственников, обсудить возможности пренатальной и преимплантационной диагностики.

Пренатальная диагностика проводится на 9–11-х неделях беременности. В клетках, выделенных из ворсин хориона (то, из чего в последующем формируется плацента), проводят анализ для выявления мутаций, найденных ранее в семье. На этом основании делают вывод о том, болен плод или здоров.

Современные технологии позволяют проводить и преимплантационную диагностику: оплодотворение проводится в пробирке, затем отбирают только те оплодотворенные эмбрионы (на стадии нескольких бластомеров), в которых нет семейной мутации, и именно их имплантируют (подсаживают) в организм матери. При данной процедуре есть свои риски, которые может разъяснить врач-генетик.

### Каков прогноз для пациента с болезнью Ниманна – Пика (тип С)?

Огромное разнообразие проявлений болезни Ниманна – Пика (тип С) у разных пациентов означает, что какого-либо определенного и одинакового прогноза для всех пациентов не существует. Даже для достаточно приблизительного прогноза врач должен принять во внимание различные факторы, включая возраст начала заболевания, его продолжительность и риск осложнений. Если у вас возникли вопросы по прогнозу течения заболевания у пациента с болезнью Ниманна – Пика (тип С), обязательно обсудите это с врачом или группой специалистов.

### Где в России занимаются диагностикой и лечением?

В нашей стране много центров, которые помогают пациентам с НП-С и другими редкими заболеваниями. Также в каждом из регионов за определенной клиникой закреплены обязательства по проведению ферментной заместительной терапии. Необходимо после установления диагноза уточнить у вашего врача-генетика в регионе, куда вам следует обращаться за плановой и экстренной помощью, если понадобится.

### Федеральные клиники, которые занимаются вопросами диагностики и лечения редких наследственных заболеваний

- РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, Москва;
- ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Москва;
- НИКИ педиатрии имени академика Ю. Е. Вельтищева, Москва;
- ФГБНУ «Научный центр неврологии», Москва;
- ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», Москва.

### Какие организации помогают пациентам и семьям с НП-С?

#### Международные организации

В мире есть много организаций, которые способны помочь найти ответы на любые другие вопросы, связанные с НП-С. Это:

- международный портал по редким болезням [www.orpha.net](http://www.orpha.net);
- европейская организация EURORDIS, объединяющая пациентов с разными редкими заболеваниями [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org).

**Австралия:** Australian NPC disease Foundation: <http://www.npcd.org.au>.

**Аргентина:** Asociacion Niemann-Pick Argentina: <http://www.npc.org.ar>.

**Великобритания:** Niemann-Pick disease Group <http://www.niemannpick.org.uk>.

**Германия:** Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland: <http://www.niemann-pick.de>.

**Испания:** Fundacion Niemann-Pick de Espana: <http://www.fnp.es>.

**Италия:** Associazione Italiana Niemann-Pick: <http://www.niemannpick.org>.

*У врача-генетика можно узнать о возможном риске рождения больного ребенка*

*Пренатальная диагностика проводится на 9–11-х неделях беременности*

*Преимплантационная диагностика сегодня возможна, но имеет и риски*

*Одинакового прогноза для всех пациентов не существует*

*В регионах есть клиники, за которыми закреплены обязательства по проведению ферментной заместительной терапии*



*В России  
лекарственное  
обеспечение  
пациентов с НП-С  
относится  
к обязанностям  
регионов*

*Порядок ведения  
регистра пациентов  
с НП-С определяет  
постановление  
правительства РФ  
№ 403*

**США и Канада:** National Niemann-Pick disease Foundation (США): <http://www.nnpdf.org>. Канадское представительство: <http://www.nnpdf.ca> Ara Parseghian Medical Research Foundation: <http://www.parseghian.org>.  
**Франция:** Vaincre les Maladies Lysosomales <http://www.vml-asso.org>.

**Общественные организации и фонды России**  
НП-С входит в перечень орфанных заболеваний, лечение которых проводится за счет средств региональных бюджетов, и пациенты имеют возможность лечиться в России. Общественные организации могут помочь получить лечение, повысить информированность общества о редких болезнях, а также добиваться продвижения законодательных инициатив в области орфанных заболеваний. В интернете можно найти информацию о таких некоммерческих объединениях.

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ) создано в 2012 году по инициативе пациентов, членов их семей и экспертов. Сегодня ВООЗ объединяет более 400 пациентов из 53 регионов РФ с 63 редкими заболеваниями.

ВООЗ входит в международную организацию по редким болезням ERORDIS и Восточно-Европейскую ассоциацию по редким болезням. Прежде всего это активное участие в продвижении законодательных инициатив в области редких болезней.

Благодаря работе общественных организаций в нашей стране появилось понятие «редкое заболевание». Были созданы: программа «7 высокозатратных нозологий», перечень редких болезней. Внесены изменения в признание ребенка инвалидом и было сделано многое другое.

Второе важное направление – это информирование о проблемах пациентов с редкими заболеваниями представителей власти, органов здравоохранения и широкой общественности.

Общественные организации проводят школы для пациентов и членов их семей, издают брошюры, буклеты, создают и ведут информационные сайты.



### Как пациенты с НП-С получают лечение в России?

Болезнь НП-С входит в перечень редких болезней, лекарственное обеспечение которых относится к обязанностям субъектов Российской Федерации. Постановление правительства РФ № 403 регламентирует порядок введения регистра по этим болезням и определяет перечень этих заболеваний.

Чтобы пациента начали обеспечивать, информация о пациенте должна попасть в региональный сегмент федерального регистра по редким заболеваниям. В разных регионах за ведение регистра отвечают разные специалисты, но чаще это врачи-генетики, поэтому после установления диагноза обязательно нужно обратиться к региональному врачу-генетику.

### Как могут помочь родные и близкие?

Конечно, многое зависит от врача, что он знает про ваше заболевание, как правильно назначил лечение

*Читайте литературу,  
общайтесь с другими  
семьями, не стесняйтесь  
задавать вопросы*

*От семьи успех лечения  
зависит не в меньшей  
степени*



и как хорошо объяснил вам принципы терапии. Но не забывайте: от семьи успех лечения зависит не в меньшей степени.

Нужно соблюдать рекомендации, ни при каких условиях не терять надежду и самому стать экспертом в своем заболевании. Читайте литературу, общайтесь с другими семьями, не стесняйтесь задавать вопросы. Даже если вы не победите болезнь полностью, изменить жизнь к лучшему, сделать родного вам человека счастливым – в ваших силах!

Людам с мягкой формой заболевания необходимо научиться быть независимыми от своих семей.

Важно и общение. Не давайте ребенку и подростку замкнуться в себе. Ему нужны друзья, общение и навыки самостоятельной жизни.

### Где найти информацию?

Интернет приносит большую пользу, но иногда информация, найденная в Сети, может не соответствовать рекомендациям, которым вы следуете. Не бросайтесь выполнять то, что написано на страницах соцсетей и на сайтах, даже если информация заслуживает доверия! Обсудите вопросы с вашим лечащим врачом. Вы должны быть уверены, что делаете все правильно.

При составлении брошюры мы пользовались следующими рекомендациями и источниками:

1. Михайлова С. В., Захарова Е. Ю., Букина Т. М. Болезнь Ниманна – Пика, тип С. Клинические примеры / Педиатрическая фармакология: научно-практический журнал Союза педиатров России. – 2010. – Т. 7, № 5. – С. 48–53.
2. Михайлова С. В., Захарова Е. Ю., Петрухин А. С. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков. – Литера, 2011, с. 352.
3. Patterson M. C., Vecchio D., Prady H., et al. Miglustat for treatment of Niemann – Pick C disease: a randomised controlled study // Lancet Neurol. – 2007. – V. 6. – 765–772.

## СОКРАЩЕНИЯ И ПОНЯТИЯ

**Антихолинергические препараты** – класс лекарственных препаратов, которые ингибируют нервный импульс путем избирательного блокирования нейромедиатора ацетилхолина в нервных клетках.

**Антиэпилептические препараты** – препараты, используемые для лечения и предотвращения судорожных приступов.

**Атаксия** – нарушение координации движений.

**Аутосомно-рецессивное заболевание** – генетическое состояние, которое возникает в том случае, если ребенок получил две копии мутантного гена от обоих родителей: одна копия унаследована от матери, вторая – от отца.

**Аутосомы** – 22 пары хромосом, не считая половых хромосом (X, Y). Каждая хромосома в паре называется аутосомой.

**Биопсия** – забор и исследование образца ткани организма с диагностической целью.

**Геластическая каталепсия** – неожиданная слабость или падение,

провоцируемые сильными эмоциями, особенно смехом.

**Генотип** – совокупность всех генов отдельного человека.

**Гепатомегалия** – увеличение размеров печени.

**Гепатоспленоmegалия** – увеличение размеров печени и селезенки.

**Гликоэф�инголипиды** – соединение, состоящее из углевода и липида (гликолипид), содержащее сфингозин.

**Деменция** – значительное снижение интеллектуальных способностей, таких как память, вызывающее затруднения повседневной активности.

**Дизартрия** – сложности с произношением слов.

**Дисахариды** – тип углеводов, который состоит из простых сахаров (моносахаридов).

**Дистония** – произвольные движения и длительные мышечные сокращения.

**Дисфагия** – трудности при глотании.

*Ребенку и подростку нужны друзья, общение и навыки самостоятельной жизни*

**Ингибитор** – препарат, подавляющий активность фермента.

**Когнитивная дисфункция** – снижение интеллекта.

**Кормление через гастростому** – оперативное размещение зонда для кормления непосредственно в желудке (через кожу и стенки желудка).

**Кормление через назогастральный зонд** – доставка пищи непосредственно в желудок через зонд, размещенный в носовой полости, при невозможности глотания.

**Лактоза** – дисахаридный сахар, который образуется из галактозы и глюкозы, преимущественно содержится в молоке.

**Легочные инфильтраты** – воспалительные изменения в легких.

**Лизосомная болезнь накопления** – заболевание, сопровождающееся накоплением нерасщепленных молекул в лизосомах клеток организма.

**Лизосомы** – мембранные органеллы, содержащие гидролитические ферменты.

**Липиды** – молекулы жиров.

**Мальтоза** – простейшая форма сахара, состоящая из двух молекул глюкозы.

**Нейрон** – нервная клетка.

**Пробанд** – член семьи, у которого впервые в семье выявлено наследственное заболевание.

**Сахароза** – дисахаридный сахар, который образуется из фруктозы и глюкозы, получают его из сахарного тростника или сахарной свеклы; также называется столовым сахаром.

**Спленомегалия** – увеличение размеров селезенки.

**Трициклические антидепрессанты** – группа лекарственных препаратов, используемых для облегчения симптомов депрессии.

**Углеводы** – простые углеводы (также называются сахарами), которые в естественном виде присутствуют в овощах и фруктах, в рафинированном – в подслащенных продуктах, в частности в тортах, печеньях и многих безалкогольных напитках.

Сложные углеводы (или крахмал) в природном виде содержатся в цельнозерновых продуктах, некоторых овощах и фруктах, в рафинированном – в таких продуктах, как белый хлеб, белая мука и подслащенные хлопья для завтрака.

**Фенотип** – внешнее выражение генотипа человека.

**Фруктоза** – сахар, простой моносахарид, который обнаруживается во многих фруктах.

**Холестерин** – молекула, которая играет важную роль в функционировании клеток, особенно структуры клеточной мембраны.

**Холестерин снижающая терапия** – применение препаратов, которые снижают уровень холестерина в организме, например статины.



Всероссийское общество орфанных заболеваний

Выпуск подготовлен **Всероссийским обществом редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)**

Автор – руководитель экспертного совета ВООЗ, д.м.н., профессор **Е. Ю. Захарова**

**Медиагруппа выпуска:** руководитель медиагруппы – **Елена Завьялова**

арт-директор – **Арсен Даниэль**

дизайнер – **Светлана Бодугина**

литературный редактор – корректор – **Ирина Чепелкина**

Отпечатано в типографии **ООО «Принт-Студио»**

Тираж 1000 экз.

RaRusMedia@yandex.ru