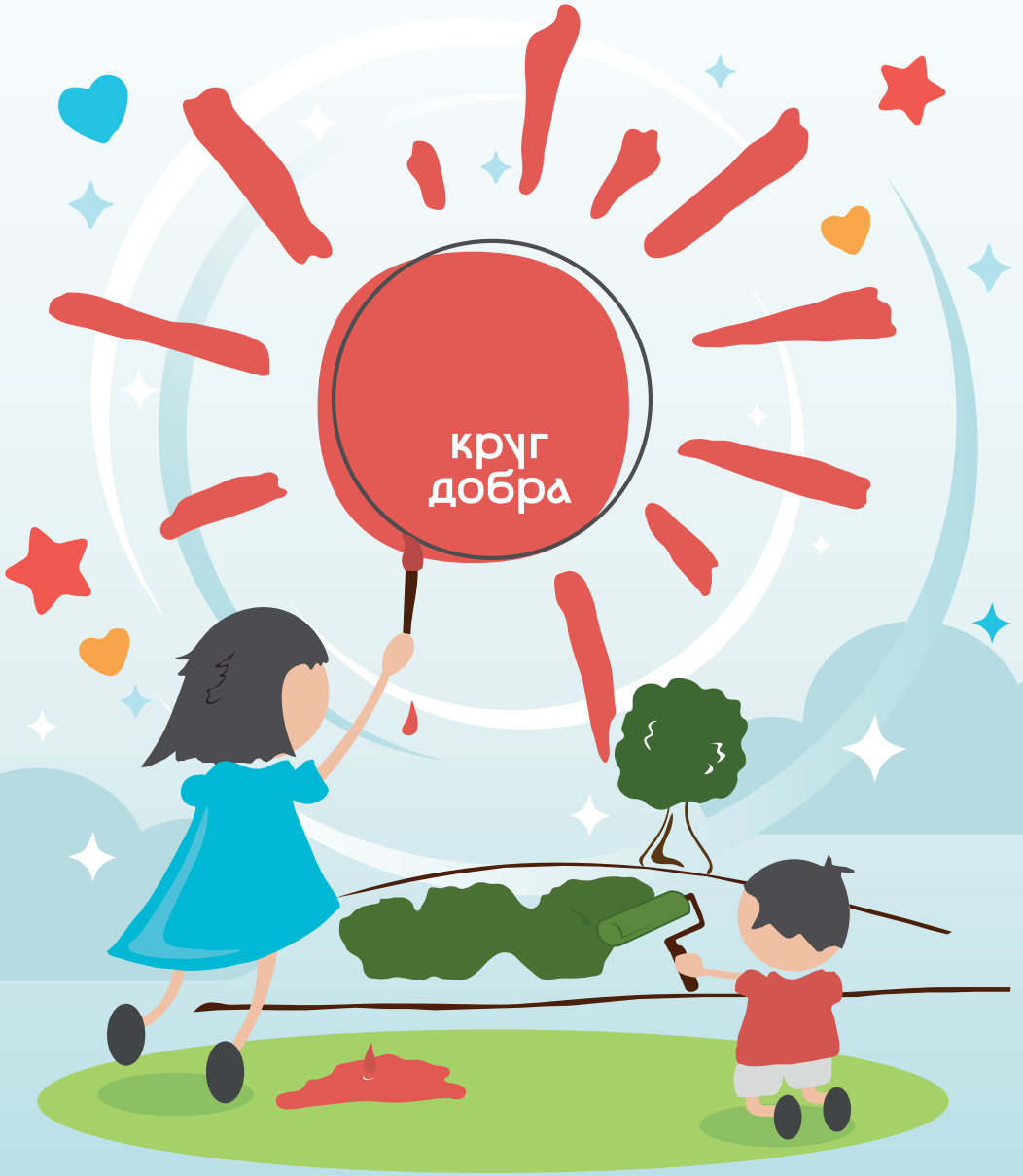


Официальный сайт: **https://фондкругдобра.рф**
Информационная линия: **8 800 201-62-26**
Электронная почта: **office@kdfund.ru**

ФОНД «КРУГ ДОБРА»

Редкие заболевания требуют особого внимания и лечения



Дорогие родители!

Так случилось, что у Вас родился ребенок с редким орфанным заболеванием — спинальной мышечной атрофией (СМА). Возможно, получив заключение по результатам неонатального скрининга, вы почувствовали, как земля ушла из-под ног, и жизнь разделилась на время до и после.

В эту минуту хочется быть рядом с Вами и, взяв Вас за руку, сразу сказать, что Вы — не одни. Рядом врачи, которые уже научились лечить этот недуг, и мы — Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

Фонд «Круг добра» — это системное государственное решение для обеспечения детей дорогостоящей терапией орфанных заболеваний. Более 30 000 детей из всех регионов страны обеспечиваются дорогостоящими лекарствами, медизделиями и средствами реабилитации. Это уникальный подход в организации помощи детям с тяжелыми заболеваниями. Ваша семья может быть уверена, что Фонд «Круг добра» будет помогать в лечении Вашего ребенка.

За счет средств Фонда около двух тысяч детей уже получили один из существующих патогенетических препаратов для лечения СМА.

Совместными усилиями врачей федеральных и региональных лечебных учреждений, Фонда «Круг добра», фонда «Семьи СМА» и других организаций, представляющих интересы пациентов, мы комплексно развиваем систему помощи, расширяем доступ к информации о заболевании, качественной медицинской и социальной поддержки.

В этой брошюре Вы найдете информацию о заболевании и его терапии, этапах оформления документов и предоставления генозаместительной терапии, полезные контакты врачей и организаций, которые помогут и поддержат на разных этапах лечения и реабилитации.

Всегда рядом,
Фонд «Круг добра»

О Фонде «Круг добра»

Фонд создан Указом Президента России В. В. Путина **№ 16 от 5 января 2021 года.**

Наша миссия — объединить лучших экспертов здравоохранения, врачей и деятелей науки, представителей пациентского сообщества и граждан России, чтобы каждый ребенок с тяжелым заболеванием своевременно получал эффективную лекарственную терапию и медицинскую помощь в любом регионе России.

более 110 тяжелых, жизнеугрожающих и редких заболеваний

Решение о создании Фонда позволило вывести Россию на лидирующие позиции в мире в раннем выявлении и лекарственном обеспечении помощи детям с тяжелыми и редкими заболеваниями

более 130 лекарственных препаратов и медицинских изделий

более 30 000 детей, которым Фонд уже помог



Фонд «Круг добра»

Помогаем детям с редкими заболеваниями

ЧТО ТАКОЕ СМА?

Спинальная мышечная атрофия (СМА) — это редкое генетическое заболевание.

СМА развивается при наличии дефекта в гене, необходимом для производства незаменимого белка под названием белок «выживаемости двигательных нейронов» (SMN). Если в организме отсутствует белок SMN, происходит гибель нервных клеток, отвечающих за движение мышц (двигательных нейронов).

В результате мышцы становятся слабыми, что в конечном итоге приводит к утрате возможности двигаться, затруднениям при дыхании и глотании, а также проблемам с речью.

При СМА поражаются двигательные нейроны спиного мозга, заболевание не приводит к изменениям способностей к мышлению, обучению и построению взаимоотношений.

Существует два гена SMN — SMN1 и SMN2

Ген SMN1

является основным геном, который участвует в синтезе большей части белка SMN, необходимого для надлежащей работы мотонейронов.

Ген SMN2

имеет изменения, которые не позволяют синтезировать белок SMN в достаточном количестве.



СМА ДИАГНОСТИРУЕТСЯ



У 1 из 8 000 - 9 000 НОВОРОЖДЕННЫХ

При СМА страдает двигательная функция, но когнитивные способности, возможность мыслить, обучаться, общаться сохраняются.



Подтверждение диагноза СМА требует генетической диагностики

При подозрении на СМА проводится генетическая диагностика: исследование небольшого количества крови показывает, имеет ли ген SMN1 дефект (мутацию) или он полностью отсутствует (делеция). Также лаборатория может проверить имеющееся количество копий гена SMN2.

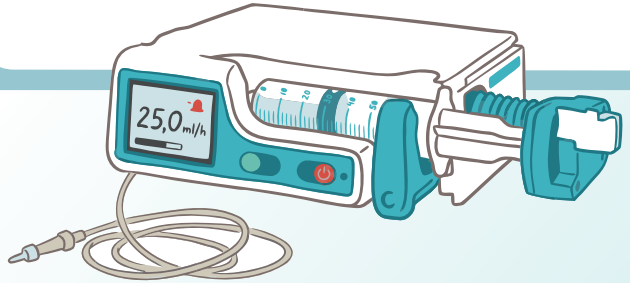


В России всем новорожденным проводят расширенный неонатальный скрининг (РНС) на 36 наследственных заболеваний. В их число входит и СМА. Кровь из пятки новорожденного берут на вторые-третие сутки жизни, когда ребенок еще находится в роддоме. Результаты сообщает врач поликлиники по месту регистрации новорожденного. Если в рамках РНС будет выявлено заболевание, в частности СМА, семью направят на дополнительные обследования. Соглашаясь на рекомендованные врачом анализы, родители дают ребенку шанс получить необходимое лечение как можно скорее, до проявления симптомов опасных инвалидизирующих заболеваний.

ТЕСТИРОВАНИЕ НА АНТИТЕЛА

Тестирование на наличие антител к аденоассоциированному вирусу 9-го серотипа (AAV9) — обязательный этап перед назначением пациенту генозаместительной терапии. Препарат Онасемноген абепарвовек генотерапевтический препарат для лечения спинальной мышечной атрофии.

Препарат Онасемноген абепарвовек не приводит к изменению ДНК Вашего ребенка, но замещает функцию поврежденного или отсутствующего гена SMN. Действие препарата Онасемноген абепарвовек заключается в доставке в клетку полностью функциональной копии гена SMN, которая затем обеспечивает синтез достаточного количества белка SMN в организме. Препарат применяется однократно в виде внутривенной инфузии продолжительностью около 60 минут. Наиболее эффективным является применение данной терапии у пресимптоматических пациентов со СМА, выявленных при неонатальном скрининге, при весе пациента до 21 кг.



Наличие повышенного титра антител к AAV9 является противопоказанием к применению препарата. Дело в том, что вирус 9-го серотипа способен проникать через гематоэнцефалический барьер и достигать мотонейронов. Но повышение титра антител является критическим препятствием для эффективности препарата. При исходно повышенных титрах рекомендуется провести повторное тестирование через 2–4 недели, по согласованию с Вашим лечащим врачом.

ПОРЯДОК

ОДОБРЕНИЯ ЛЕКАРСТВЕННОГО ПРЕПАРАТА ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ СО СМА ЧЕРЕЗ ФОНД «КРУГ ДОБРА»

ШАГ 1 — 2–5 дней

Скрининг (отправка материала)



• Родильный дом • Стационар • Перинатальный центр •

ШАГ 2 — 3 дня

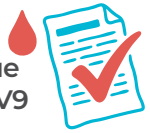
Скрининг (тестирование)



Межрегиональный медико-генетический центр

ШАГ 3 — 1 день

Кровь на подтверждение диагноза и на AAV9



Региональный медико-генетический центр

ШАГ 4 — 5 дней

Повторный тест на СМА



МГНЦ им. академика Н. П. Бочкова

ШАГ 5 — 1 день

Запрос на протокол консилиума. Формирование заявки в Фонд



Невролог

ШАГ 6 — 1 день

Подписание и направление заявки в Фонд «Круг добра» органом управления здравоохранением субъекта



ШАГ 7 — 5 дней

Рассмотрение заявки Экспертным советом Фонда



Фонд «Круг добра»

ШАГ 8 — 5–10 дней

Поставка лекарственного препарата



Производитель лекарственного препарата. Дистрибьютор

ВВЕДЕНИЕ ПРЕПАРАТА ОНАСЕМНОГЕН АБЕПАРВОВЕК ПРОВОДИТСЯ В СЛЕДУЮЩИХ КЛИНИКАХ РОССИИ:

- **ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России**
  Телефон: + 7 (495) 967-14-20
  119991, Москва, Ломоносовский проспект, дом 2, стр. 1

- **РДКБ - филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России**
  Телефон: 8 800 555-04-94, + 7 (495) 936-91-30
  119571, Москва, Ленинский пр-т, д. 117, корп. 1



- **ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России**
  Телефон: + 7 (812) 660-37-06
  197341, Санкт-Петербург, ул. Аккуратова, д. 2

- **ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»**
  Телефон: + 7 (495) 870-55-22
  119049, Москва, 4-й Добрынинский переулок, дом 1/9

- **СПб ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий»**
  Телефон: + 7 (812) 217-21-20
  198205, Санкт-Петербург, ул. Авангардная, д. 14, лит. А

- **ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России**
  Телефон: + 7 (495) 109-60-03
  125412, Москва, ул. Талдомская, д. 2

- **ГАУЗ СО «ОДКБ» Минздрава России**
  Телефон: + 7 (343) 231-91-80
  620149, Екатеринбург, ул. С. Дерябиной, 32

vk.com/krugdobrafund

ok.ru/group/61423509373006

max.ru/krugdobrafund

t.me/kd_doc

dzen.ru/krugdobrafund

rutube.ru/channel/29946521



ДЛЯ ЗАМЕТОК



