

ГЕМ

33 (1) 2021

информ



ИНФОРМАЦИОННОЕ ИЗДАНИЕ ОБЩЕСТВА БОЛЬНЫХ ГЕМОФИЛИЕЙ

Невозможно – это не факт.
Это лишь чье-то мнение.



Содержание

Новости Всероссийского общества гемофилии.....	1
IX Всероссийская научно-практическая конференция по гемофилии «Вопросы организации, диагностики и лечения пациентов с наследственными коагулопатиями».....	4
VIII Съезд Всероссийского общества гемофилии.....	5
Всероссийский день ИТП – 20 октября.....	6
Всемирный день гемофилии в России.....	7
Школы гемофилии.....	10
Информационный вестник.....	17
Как родить здорового ребенка?.....	25
Предимплантационное генетическое тестирование.....	29
Небольшая история.....	33
Семейный альбом.....	34
Читайте хорошие книги.....	38
Занимательная минутка для любознательных ребят.....	40

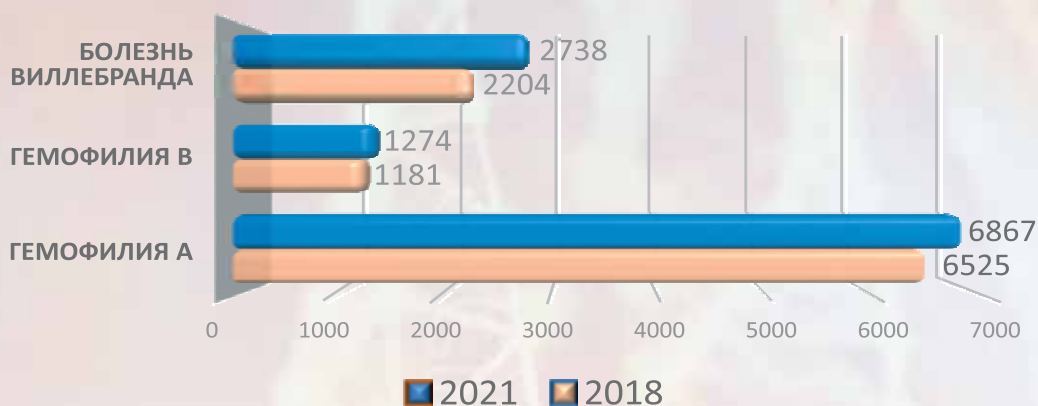
Новости Всероссийского общества гемофилии

Представляем вниманию читателей новый выпуск журнала. К сожалению, начинаем с нерадостных выводов: последние годы, начиная с 2019-го, ознаменовались началом перебоев в лекарственном обеспечении больных гемофилией. Это происходило из-за ряда объективных причин.

Во-первых, увеличился регистр во всей программе ВЗН, при этом увеличение бюджета не поспевало за увеличением количества больных.

Во-вторых, увеличилась потребность в препаратах. Как в силу того, что, например, дозировки рассчитываются на вес пациента, а, значит, и всем детям, по мере их роста, требуется большее количество препарата, так и в силу того, что регистры «стареют»: растет продолжительность жизни пациентов – то, ради чего и существует сама программа: средний возраст больных гемофилией в России составляет сегодня 36 лет, при среднем возрасте всего населения – 40 лет, а если брать только мужское население, то – 37,2. Плюс ко всему, конечно, естественная причина увеличения потребности в препаратах – рост регистра больных наследственными коагулопатиями:

Динамика 2018-2021 (чел.)



В-третьих, расширяется лечение более дорогостоящими препаратами, применение более дорогих схем, например, при ингибиторной форме гемофилии. Лечение ингибиторной формы на порядок дороже лечения классической формы гемофилии.

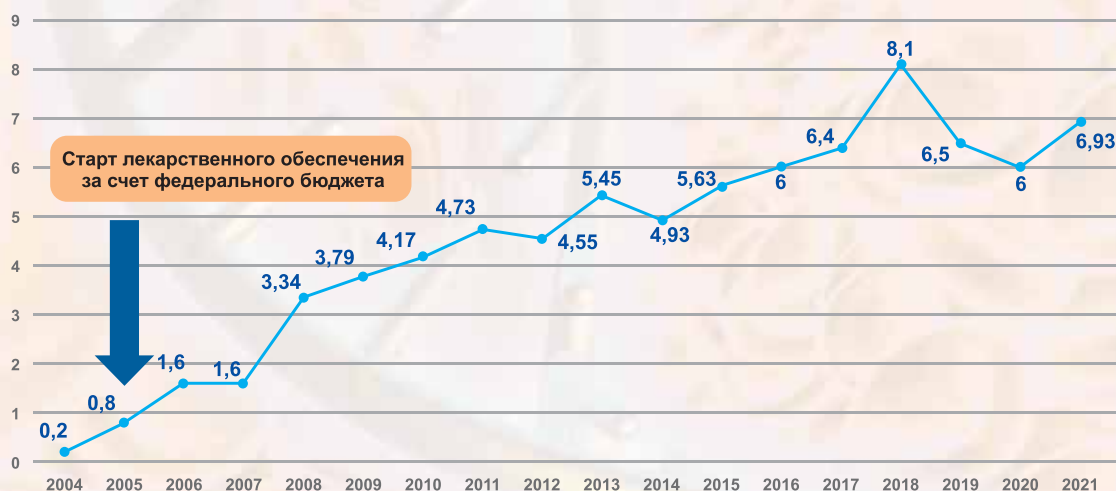
В-четвертых, программа ВЗН была расширена, в нее были включены новые нозологии: в 2018 (+5 нозологий) и в 2019 г. (+2 нозологии), таким образом Федеральная программа высокотратных нозологий «7ВЗН» расширилась до «14ВЗН», но при этом те бюджеты, которые были заложены на них, оказались сильно занижены, и проблемы с её финансированием стали стремительно нарастать.

Все это привело к тому, что по программе ВЗН Министерство здравоохранения не смогло закупать препараты как прежде – на три месяца вперед. Раньше Министерство здравоохранения могло себе позволить закупать в конце текущего года вперед на три месяца следующего года, что позволяло снимать проблему и уже после длительных новогодних праздников проводить закупки. Не удивительно, что без такой «подушки безопасности» - переходящего трехмесячного остатка – регионы уже в конце каждого года начинало лихорадить, а Министерство здравоохранения не всегда успевало закупить после новогодних праздников нужное количество препарата. Результатом отмены закупок с переходящим 3-х месячным остатком уже на протяжении двух лет являются перебои в обеспечении пациентов в феврале-марте, а в 2020-2021 г.г. перебои с лекарственным обеспечением в рамках ВЗН коснулись пациентов со многими заболеваниями, чего ранее вообще не наблюдалось. ВОГ и Всероссийский союз пациентов оценивают текущий дефицит бюджета для программы ВЗН в 10 млрд рублей, а с учетом необходимости переходящего остатка на три месяца почти в 20 млрд.

В начале 21 г. был дефицит поставок ряда препаратов: Минздрав не докупил октоког альфа, эмицизумаб, симоктоког альфа, антиингибиторный коагулянтный комплекс. Причем по ряду препаратов не было закуплено почти 50% потребности. В связи с этим ВОГ стал стучаться во все двери и обращаться во все инстанции, чтобы снять остроту ситуации. Неоднократные обращения в органы исполнительной и законодательной власти, к президенту страны по-

могли: в результате экстренных обращений Министерство здравоохранения смогло докупить необходимое количество препарата, но... за счет бюджета 22 года! И нам совершенно очевидно, что если не будет дополнительного финансирования, это станет только углублением финансового кризиса программы. В конце 2021 г. рассматривался бюджет на 22,23 и 24-й г.г., и ВОГ совместно со Всероссийским союзом пациентов обратились в Государственную думу с просьбой рассмотреть вопрос об увеличении финансирования программы ВЗН в рамках обсуждения этого законопроекта. Письмо Председателю Государственной Думы Федерального собрания Российской Федерации В.В. Володину, как и все другие обращения, выложены для ознакомления на нашем сайте. ВОГ будет прилагать все усилия к стабилизации ситуации с лекарственным обеспечением. Правительство выделило дополнительные 8,9 млрд рублей, что позволило осуществить в конце 2021 г. дополнительные закупки факторов свертывания крови. При этом нельзя не отметить, что общее количество закупаемых препаратов продолжает расти: и в части МЕ на душу населения, и в части общего объема восьмого фактора (суммарно плазматического и рекомбинантного):

ПРОГРАММА «14ВЗН» (Фактор VIII МЕ на душу населения)



На фоне сложностей с лекарственным обеспечением больных гемофилией приятно отметить очень важный факт: практически прекратились жалобы на МСЭ. В предыдущих номерах журнала мы подробно останавливались на всех аспектах этой процедуры: обновлении критериев признания лица инвалидом, правилах прохождения комиссий МСЭ для детей и взрослых, прописывали маршрутизацию для прохождения медико-социальной экспертизы, привлекали внимание к важности и необходимости различных документов, к правилам оспаривания решений комиссий. Всё это помогло преодолеть, казалось, непреодолимые трудности, и сегодня с чувством удовлетворения можно сказать, что ВОГ добилось кардинальных изменений в этой сфере. Получение инвалидности сегодня перестало быть непреодолимой трудностью. Это внушает уверенность, что мы справимся и с другими проблемами.

Говоря о деятельности ВОГ, надо признать, что пандемия не оставила нам добровольного выбора между очными и заочными формами работы. Поэтому Всероссийское общество гемофилии перешло на гибридные: там, где эпидемиологическая обстановка позволяла, ВОГ проводило очные «Школы гемофилии», там, где это было невозможно, очные «Школы» переносили или отменяли и проводили активную работу через он-лайн площадки. В марте удалось провести школы в Белгороде, Кемерово и Уфе, в апреле – в Липецке, Курске и Иркутске, из-за сложной эпидемиологической обстановки он-лайн прошла «Школа» в Москве, в мае удалось провести «Школу» в Иванове, Новосибирске и Оренбурге, в июне – в Карелии, Воронеже и Великом Новгороде, в июле – в Благовещенске, в сентябре – в Омске, Владивостоке, Ярославле и Владимире, в октябре – в Брянске и Улан-Удэ. О «Школах», прошедших очно, читайте обзоры далее. Удачным опытом ВОГ стали он-лайн вебинары. К участию в них привлекаются лучшие специалисты, врачи, которые не мыслят жизни без своей профессии. Мы благодарны этим неравнодушным людям, которые тратят своё драгоценное свободное время на нас, пациентов!

Только с января по май 2021 г. были проведены десять вебинаров на очень разные, но актуальные для нашей аудитории темы (<https://hemophilia.ru/news/1330-programma-onlajn-meroprijatij-vog-na-pervoe-polugodie-2021-goda.html>).



Ещё два вебинара, проведенные в сентябре, продолжили программу он-лайн мероприятий после летнего перерыва. Не все вебинары можно посмотреть офлайн, поэтому рекомендуем хотя бы одному члену семьи выкроить время и присоединиться к участникам, тем более что платформа, на которой они проводятся, позволяет каждому задавать вопросы напрямую практикующему врачу высочайшего класса и получать ответы на свой конкретный вопрос, касающийся лично Вашей ситуации.

Не все вебинары можно публиковать, но когда такая возможность есть, запись выкладывается сразу в нескольких информационных ресурсах ВОГ, в первую очередь на канале ВОГ в ютьюб (<https://www.youtube.com/c/HEMOPHILIARUSSIA>) и на сайте Всероссийского общества гемофилии www.hemophilia.ru, а ссылки даются во всех информационных каналах:



TELEGRAM: Официальный публичный новостной канал «Всероссийское общество гемофилии» t.me/hemophilia_russia

FACEBOOK: Страница «Гемофилия. Правила жизни» [GemophiliaLifeRules](https://www.facebook.com/GemophiliaLifeRules)

ВКОНТАКТЕ: Сообщество Всероссийское общество гемофилии или vk.com/hemorussia

ИНСТАГРАМ: HEMOPHILIA RUSSIA или [@hemophilia_russia/](https://www.instagram.com/hemophilia_russia/)

САЙТ Всероссийского общества гемофилии гемофилия.орг или hemophilia.ru



hemophilia.ru

[YouTube](https://www.youtube.com/c/HEMOPHILIARUSSIA)

[Facebook](https://www.facebook.com/GemophiliaLifeRules)

[Telegram](https://t.me/hemophilia_russia)

[Инстаграм](https://www.instagram.com/hemophilia_russia/)

ВОГ всегда придерживалось гибкой информационной политики, поэтому пандемия не только не застала нас врасплох, но помогла быстрее перестроиться: возросла роль информирования через социальные сети, родительский чат и другие информационные каналы.

Родительский чат – всероссийская родительская группа «Наши мальчишки» в WhatsApp, созданная в 2015 г., к концу 2020 г. достигла максимальной численности в 255 участников, поэтому с 2021 г. была переведена в Telegram. В настоящий момент в ней 369 участников. Эта группа ориентирована на семьи с маленькими детьми, недавно столкнувшимися с гемофилией. Для вступления во всероссийский родительский чат «Наши мальчишки» в Telegram необходимо обратиться к администратору +7 (910) 470-0730 или прислать заявку на почту: info@hemophilia.ru

Раз в три года ВОГ собирал активистов на три важных мероприятия, объединяя вместе их проведение: всероссийскую научно-практическую конференцию для специалистов-медиков, имеющих отношение к лечению пациентов с наследственными коагулопатиями, Съезд Всероссийского общества гемофилии и тренинги для активистов ВОГ. Проведение этих мероприятий в одном месте занимало нескольких дней и позволяло специалистам - медикам со всей страны обменяться информацией, практическим опытом и познакомиться с самыми последними достижениями в лечении и самыми новыми препаратами. Приезжающие на мероприятие делегаты от региональных отделений ВОГ и активисты – пациенты имели возможность слушать интересующие их доклады, а на тренингах учиться эффективно строить работу.

Подборка тем выступлений и уровень участвующих в конференциях специалистов настолько высок, что вызывает интерес гораздо более широкого круга медиков, чем просто имеющих отношение к лечению пациентов с наследственными коагулопатиями. Пандемия не позволила провести очно эти мероприятия, поэтому 14 октября 2021 г. IX Всероссийская научная конференция впервые проходила в он-лайн режиме и впервые имела не просто информационный ознакомительный характер. Благодаря платформе, на которой она проводилась, – порталу медицинского он-лайн образования med.studio, все зарегистрированные участники-медики могли получить сертификат о повышении квалификации. Это вывело конференцию на совершенно особый уровень: она была аккредитована Координационным советом по развитию непрерывного медицинского и фармацевтического образования. Более подробно о ней и ссылки на видеозаписи смотрите ниже.

VIII съезд Всероссийского общества гемофилии состоялся 16 октября 2021 г. также в он-лайн формате. Участники съезда стали делегаты от региональных организаций, избранные на региональных конференциях, часть из которых была также проведена он-лайн в связи с неблагоприятной эпидемиологической обстановкой. О съезде и его решениях читайте далее на страницах журнала.

Тренинг руководителей региональных организаций и делегатов VIII Съезда ВОГ, состоявшийся 23 октября 2021 г. не стал исключением из режима он-лайн. Ещё летом было проведено голосование по предложенным темам, на основании которого, с учетом мнения представителей региональных организаций, была составлена программа тренинга. Подробнее о нем читайте далее.

IX Всероссийская научно-практическая конференция по гемофилии «Вопросы организации, диагностики и лечения пациентов с наследственными коагулопатиями»

Конференция, призванная обобщить все последние изменения и практический опыт в лечении пациентов с наследственными коагулопатиями, проводится один раз в три года. Организатор – Всероссийское общество гемофилии совместно с ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России и ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева».

14 октября 2021 г. впервые в практике ВОГ для мероприятий такого масштаба и значимости был использован он-лайн формат. В работе конференции приняли участие 665 человек из 58 регионов России и 7 стран (России, Беларуси, Казахстана, Кыргызстана, Молдовы, Туркмении, Украины). Виртуальной площадкой конференции стал портал медицинского он-лайн образования med.studio, благодаря чему появилась возможность расширить круг участников. Были приглашены врачи различных специальностей – гематологи, травматологи-ортопеды, хирурги, врачи клинической лабораторной диагностики, руководители по организации здравоохранения и общественного здоровья, врачи общей врачебной практики. Получив аккредитацию Координационного совета по развитию непрерывного медицинского и фармацевтического образования, конференция получила статус, дающий право считать участие в ней повышением квалификации для специалистов. Благодаря этому статусу, почти 400 врачей из разных регионов России смогли пройти обучение и получить баллы непрерывного медицинского образования (НМО). Такая высокая оценка уровня конференции говорит сама за себя. Лучшие специалисты-практики делились своим опытом с коллегами. В пленарной части конференции были собраны доклады ведущих специалистов в области лечения гемофилии, затем шли параллельно симпозиумы в трех направлениях: для гематологов, для ортопедов и хирургов, для врачей лабораторной диагностики. Трудно переоценить значимость такого мероприятия и для нас, пациентов, и для специалистов, нас лечащих. Благодаря нашим конференциям, распространяющим опыт лучших специалистов среди медиков, уровень медицинской помощи, оказываемой пациентам с наследственными коагулопатиями, одинаково высок в различных регионах страны. В ходе конференции был рассмотрен широкий круг актуальных тем, касающийся современных лекарственных препаратов, высокотехнологичной медицинской помощи, передовых методов лечения и опыте их применения в нашей стране, о реализации программы высокотратных нозологий (14В3Н) и организации лекарственного обеспечения пациентов. Ссылки на видеозаписи конференции и симпозиумов Вы найдёте на сайте ВОГ (<https://hemophilia.ru/news/1494-zavershila-rabotu-ix-vsrossijskaja-nauchno-prakticheskaja-konferencija-po-gemofilii.html>).

Представители Всероссийского общества гемофилии и пациентского сообщества имели возможность смотреть трансляцию медицинской конференции без каких-либо ограничений, получая доступ к самой последней, самой актуальной информации из первых рук.



Тренинг руководителей региональных организаций ВОГ

Ещё одно важное событие состоялось в октябре в он-лайн формате: 23 октября 2021 г. собрались перед мониторами руководители региональных отделений ВОГ и активисты из разных регионов. Тренинги актива обычно проходили раз в три года вместе с конференцией и съездом организации, но пандемия лишила всех возможности собраться вместе. Казалось, для того чтобы отстаивать свои интересы, достаточно объединиться активистам в инициативную группу и начать действовать. Однако опыт работы региональных организаций ВОГ показывает, что мало просто объединить усилия нескольких активистов, мало иметь статус юридического лица или опыт общественной работы. Даже горячее желание сдвинуть горы будет растрчено впустую, если не знать правил взаимодействия с административным ресурсом, не сплотить вокруг себя способную активно работать группу поддержки из взрослых пациентов и родителей, не уметь работать с письмами и документами, не владеть хотя бы в минимальном объеме юридическими знаниями и правилами ведения бухгалтерии... И ещё масса всяких важных знаний и умений необходима региональному активу ВОГ для эффективной и успешной работы, которые как раз и можно получить на таком мероприятии. В тренинге 23 октября 2021 г. приняли участие 54 представителя ВОГ: программа была составлена с учетом мнения самих представителей региональных организаций. На основании результатов голосования из вопросов, набравших наибольшее количество голосов, были сформированы три тематических блока:

- Вопросы лекарственного обеспечения и организация медицинской помощи;
- Правовые и организационные вопросы деятельности региональных организаций ВОГ;
- Финансовое обеспечение деятельности региональных организаций ВОГ;

На сайте ВОГ (<https://hemophilia.ru/news/1497-trening-rukovoditelej-regionalnyh-organizacij-vog.html>) можно ознакомиться с тематикой тренингов и докладами ведущих тематических блоков:

- Кичигина Н.Ф. «Правовые вопросы деятельности НКО» (презентация со ссылками на юридические документы);
- Чураков М.В. «Гранты и НКО пациентов»;
- Асташина Е.Е., Сафронкин Д.Г., Цюзь О.В., Загрядский М.А. «Привлечение ресурсов в пациентские НКО через социальное проектирование».



VIII Съезд Всероссийского общества гемофилии

В соответствии с уставом ВОГ раз в три года проводится съезд организации, на котором подводятся итоги работы общества за несколько лет, оцениваются успехи и неудачи, намечаются направления работы. В обязательном порядке заслушиваются отчеты президента, вице-президента и всех членов Центрального правления, финансовый отчет по итогам деятельности организации, отчет ревизионной комиссии. Общим голосованием дается оценка работы Центрального правления (ЦП) и выбираются на следующие три года президент, вице-президент, члены ЦП и ревизионной комиссии.

16 октября 2021 г. прошел очередной VIII Съезд Всероссийского общества гемофилии. В условиях пандемии мероприятие проводилось в он-лайн формате на платформе Zoom. Для голосования использовалось специальное встроенное приложение для проведения опросов с автоматическим подсчетом голосов. Каждый участник имел возможность ознакомиться с общими результатами и проверить учёт своих голосов. Параллельно проверку голосов осуществляла счетная комиссия из четырех человек.

Участниками съезда стали 92 делегата от региональных организаций, избранные на региональных конференциях, проводимых как в очном, так и в он-лайн формате.

По состоянию на сентябрь 2021 г. в состав ВОГ входят региональные организации из 68 субъектов Российской Федерации. За период с 2019 по 2021 г.г. были созданы новые региональные организации – Камчатка (ДФО), Архангельская область (СЗФО), Республика Коми (СЗФО).

В общем отчете Центрального правления было отмечено, что «Школы» для пациентов – информационные семинары с привлечением врачей, различных специалистов, пациентов и членов их семей, в 2020 г. из-за пандемии перешли в формат вебинаров. В 2019 г. в занятиях очных «Школ» приняли участие около 1700 человек! Однако, он-лайн школа (вебинар) никогда не может стать полноценной заменой очным мероприятиям.

Делегаты отметили, что, не смотря на пандемию COVID-19, осуществляются основные программы организации, и активным региональным организациям удаётся проводить свою работу и находить пути для реализации проектов.

Были намечены перспективы развития ВОГ на 2022-2024 г.г.:

- Ведение работы в гибридном формате: сочетании очных и он-лайн мероприятий;
- Расширение программ тренингов с акцентом на разные целевые группы: руководители региональных организаций, активисты и волонтеры, подростки и молодежь и др.;
- Активное вовлечение в деятельность новых волонтеров;
- Организация и развитие работы по тематическим направлениям: женский и родительский клубы, психологическая гостиная, старший возраст 50+, женщины с коагулопатиями, пациенты с болезнью Виллебранда, пациенты с ИТП и др.;
- Организация проектной деятельности и работы с грантами на федеральном уровне и уровне региональных организаций с юридическим лицом, а также с привлечением региональных организаций без юридического лица.

Большинством голосов на следующие три года президентом Всероссийского общества гемофилии был избран Жулёв Юрий Александрович, вице-президентом – Архипова Н.И. Членами Центрального правления большинством голосов были избраны Березин В.В., Бессмертных А.Ф., Гончаров Д.И., Громова Л.И., Глухова Т.М., Кржеменевская В.П., Проскурина Н.С., в состав Центральной контрольно-ревизионной комиссии вошли Троицкий В.Ю., Авшаров И.В. и Шушляков Н.И.

Всероссийский день ИТП – 20 октября



С 2014 г. ВОГ реализует программу по поддержке и защите пациентов с идиопатической тромбоцитопенической пурпурой (ИТП) и продолжает добиваться внесения этого заболевания в федеральную программу «14 высокочатратных нозологий». 20 октября ежегодно отмечается как Всероссийский день ИТП. Это заболевание крови входит в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих орфанных заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан и их инвалидности. По данным Минздрава России на 2021 г. в Федеральном регистре пациентов с орфанными заболеваниями насчитывается пять тысяч пациентов с ИТП, из них более тысячи – дети до 18 лет. Вылечить ИТП, как и гемофилию, и болезнь Виллебранда невозможно, однако, при правильно подобранном и своевременном лечении заболевание также можно контролировать.

На сегодня остается по-прежнему актуальным вопрос об оказании медицинской помощи пациентам с ИТП, поскольку лечение очень дорогостоящее. Финансирование лекарственного обеспечения пациентов с ИТП осуществляется за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации, которые не имеют необходимых финансовых ресурсов для обеспечения потребностей пациентов. Внесение ИТП в федеральную программу высокочатратных нозологий дало бы шанс пациентам избежать инвалидизации. Всероссийское общество гемофилии, представляя интересы больных ИТП, прикладывает свои усилия к тому, чтобы постоянно повышать уровень информированности о болезни медицинского персонала и самих пациентов, проводя «Школы иммунной тромбоцитопении». В 2021 г. состоялись уже несколько таких «Школ»: в апреле – в Томске, в сентябре – в Новосибирске, в октябре – в Улан-Удэ.

Для взрослых пациентов с ИТП подготовлена брошюра с информацией по заболеванию, в интернете поддерживается информационный ресурс <https://itpurpura.ru>



VI Всероссийский форум ИТП

17 ноября 2021 г. в онлайн-формате состоялся VI Всероссийский форум ИТП, организованный ВОГ на платформе webinar.ru, хорошо зарекомендовавшей себя при проведении вебинаров и конференций общества. На повестку дня были вынесены вопросы доступности лечения, современные тенденции в диагностике и лечении ИТП, существующие проблемы в терапии и возможные пути их решения. В работе форума приняли участие:

- Президент Всероссийского общества гемофилии Юрий Александрович Жулёв с докладом «Деятельность Всероссийского общества гемофилии по защите прав пациентов с ИТП»;

- Заведующая научно-клиническим отделением стандартизации методов терапии ФГБУ «НМИЦ Гематологии» МЗ России, д.м.н. Анаит Левоновна Меликян с докладом «Современные клинические рекомендации по диагностике и лечению взрослых пациентов с ИТП в России»;

- Заведующая отделением гематологии и химиотерапии, доцент кафедры госпитальной педиатрии ФGAOУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, доцент кафедры госпитальной педиатрии ФGAOУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, к.м.н. Елена Кронидовна Донюш с докладом «ИТП у детей. Диагностика, лечение. Проблемы»;

- Член Экспертного Совета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, аналитик, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный Научно-исследовательский Институт Общественного здоровья имени Н.А. Семашко» Елена Юрьевна Красильникова с докладом «Динамика развития и проблемы лекарственного обеспечения пациентов с ИТП».



Всемирный день гемофилии в России

Ни для кого не секрет, что по инициативе Всемирной федерации гемофилии (World Federation of Hemophilia, WFH) и Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), ежегодно, 17 апреля, в день рождения основателя WFH Фрэнка Шнайбеля вот уже более 20 лет отмечается Всемирный день гемофилии (World Hemophilia Day).

По замыслу Всемирной федерации гемофилии и Всемирной организации здравоохранения, эта ежегодная дата в календаре нужна для привлечения внимания широкой общественности к проблемам людей, страдающих нарушениями свертываемости крови. Всероссийскому обществу гемофилии, как и всем нашим соратникам – организациям больных гемофилией разных стран, входящих во всемирную федерацию, приходится ежедневно отстаивать законные права российских больных гемофилией на лекарственное обеспечение.

Распространение информации о заболевании дает возможность найти поддержку и помощь среди равнодушных людей, развеять мифы и страхи, повысить лояльность общества к пациентам с гемофилией. Большую роль в этом, бесспорно, играют радио и телевидение, печатные и электронные издания. Кроме привлечения средств массовой информации, были придуманы очень необычные, нестандартные мероприятия. Например, с 2015 г. во Всемирный день гемофилии Россия участвует в международной акции Light It Up Red – Освети красным. Смысл её в том, чтобы через яркую красную подсветку каких либо достопримечательностей или значимых для какой-либо местности объектов привлечь внимание общественности к проблемам людей, страдающих нарушениями свертываемости крови. Ведь кровь – одинаково красная у всех...

Участие Останкинской телебашни в необычной международной акции – «Освети красным» – уже стало традицией. Она первой в России включилась в этот проект и в 2021 г. уже шестой раз рассказывала о нас: ролик с логотипом Всероссийского общества гемофилии и информацией о Всемирном дне гемофилии, а также большая капля крови со словами #спасибодонорам транслировались на мультимедийных экранах Останкинской телебашни в Москве. Как это происходило, можно посмотреть в интернете по ссылке: <https://youtu.be/Ks7T6OawXrs>.

Выражаем огромную благодарность руководству филиала РТРС «Московский региональный центр» за поддержку нашей инициативы.



– Лидером, по отзывам в СМИ об акции «Освети красным» в нашей стране, стал Мост влюблённых в Тюмени. Обычно меняющий подсветку с одного цвета на другой, 17 апреля он был подсвечен алым – в рамках Всемирного дня гемофилии.

– Засветился алым цветом и огромный медиафасад здания «Ельцин-центр» в Екатеринбурге – настоящего современного арт-объекта города.

– Зажглась красными огнями вечером 17 апреля и Пензенская телебашня – одно из самых высоких сооружений в Пензе, обеспечивающее прием теле- и радиопрограмм на территории всего города Пензы и ближайших окрестностей.

– Присоединился к акции «Освети красным» и Липецк: вечером 17 апреля там прошло лазерное представление. На здании по улице Плеханова тысячи людей могли наблюдать анимированную символику Всероссийского общества гемофилии и информацию о Всемирном дне гемофилии. Липецкая региональная организация Всероссийского общества гемофилии благодарит за поддержку и содействие директора Липецкого филиала ПАО Ростелеком Константина Власова.

– Свой вклад внес Нижний Новгород: на Физкультурно-оздоровительном комплексе Нижегородской области 17 апреля транслировалась бегущая строка в красном цвете с информацией о Всемирном дне гемофилии.



Пермь, фотосессия «Параллельные миры»

В акции «Освети красным» приняли участие многие города страны, весьма оригинально обыграв значение этих слов. Например, в Перми прошел удивительный проект – фотосессия «Параллельные миры». Организаторы проекта – Намитова Светлана и Пермьякова Наталья из Пермской региональной организации «Всероссийское общество гемофилии» записали и опубликовали несколько бесед с женщинами – жительницами Перми, волею судьбы оказавшихся связанными с гемофилией, которой страдают их близкие. Участницы проекта, мамы и жёны пациентов, рассказали о себе и своих семьях. Были сделаны не просто фото этих женщин, а настоящая фотосессия, в которой приняли участие профессиональные визажисты, стилисты, имиджмейкеры и фотограф. У каждой участницы фотосессии было что-то красное – клубок, лента... Благодаря работе фотостудии PRESTIGE, парикмахеру-визажисту Шумиловой Наталье, визажисту и мастеру по причёскам Сукрушевой Ольге, Жабиной Алине – визажисту и парикмахеру, Бормотиной Маргарите – модельеру-имиджмейкеру и стилисту, а также Воробьевой Ольге – прекрасному фотографу – результат работы получился замечательный. Вы сами можете в этом убедиться, побывав на сайте ВОГ: <https://hemophilia.ru/news/1387-proekt-parallelnye-miry-g-perm.html>



Во многих городах страны 16, 17 и 18 апреля проходили мероприятия как образовательного, так и развлекательного характера, вовлекающие в разговор о гемофилии, о людях с коагулопатиями и, конечно, о донорах, спасающих жизни. Тем более что 20 апреля в России проводится день донора крови:

– Всероссийский флэшмоб с участием родителей и детей к 17 апреля, с призывом к активной гражданской позиции – за сохранение качества и уровня лечения, против возврата в прошлое! Особенно это важно сейчас, когда появляется всё больше текущих проблем с лекарственным обеспечением.

– Благодаря Московской областной региональной организации ВОГ более 200 человек из Москвы, Московской области, Курска, Нижнего Новгорода, Смоленска, Вологды, Рязани и Ярославля побывали 16 апреля в парке аттракционов «Остров мечты» (Московский Диснейленд). Огромная благодарность руководству парка «Остров мечты» за предоставленные благотворительные билеты.

– В Липецке активисты отметили этот день походом в музей Народно-прикладного искусства, экспозиции которого понятны и интересны и детям, и взрослым.

– В Новосибирске и Москве родители с детьми посмотрели фестивальныи итальянский фильм режиссера Самуэле Росси «Стеклянный мальчик» (Glassboy) о мальчике с гемофилией.



Парк аттракционов «Остров мечты»

– В Омске 17 апреля стал двойным праздником – в этот день два десятилетия назад была организована Омская региональная организация ВОГ. Празднование 20-летнего юбилея проходило в городском Доме Кино с участием омского коллектива «Мелодия души» и лауреата международных конкурсов – омского ансамбля «МЮЗЕТ». Приятным и трогательным подарком участникам стал музыкальный сюрприз от кандидата медицинских наук, врача-анестезиолога, иммунолога, гематолога ОКБ Марины Александровны Паневой: романс Булата Окуджавы «Эта женщина в окне» в её исполнении заворожил присутствующих и поверг в изумление. Какие же талантливые наши врачи!

– Около 200 пациентов гематологических отделений из Владимира, Рязани, Тулы, Костромы, Иванова, Вологды, Москвы и Ярославля приняли участие в «Спортивном празднике новых возможностей». В рамках праздника прошли мастер-классы по различным видам спорта, в гостях у ребят побывали известные спортсмены. Подробнее об этом празднике читайте далее.

– В Пятигорске состоялась конференция, посвященная Всемирному дню гемофилии, которую организовало и провело Ставропольское региональное отделение Всероссийского общества гемофилии. Дети с родителями запустили в небо красные шары, символизирующие капельки крови. Мероприятие освещалось Ставропольским ТВ, «Пятигорской Правдой» и другими местными СМИ.

– В Нижнем Новгороде региональная организация Всероссийского общества гемофилии в актовом зале школы №62 провела мероприятие, приуроченное к Всемирному дню гемофилии. Наши талантливые дети представили свою программу: пели песни, читали стихи, играли на гитаре, показали презентацию «Моя жизнь». «Детский центр физической культуры и оздоровительных систем» под руководством директора и тренера Семенова А.А. выступил с показом приемов самообороны, а ученики школы, на базе которой проходила встреча, представили свои творческие номера. В подарок гостям они провели флэшмоб, приуроченный к акции «Освети красным», исполнив танец в красной одежде.

– В Москве прошло сразу несколько мероприятий. Московское общество больных гемофилией провело в онлайн формате «Школу гемофилии», открыв доступ к ней желающим со всей страны. Медицинскую часть школы вел самый опытный и заслуженный доктор – Владимир Викторович Вдовин. А ребята с родителями стали участниками разных экскурсий, в том числе в телевизионно-технический центр «Останкино» на улице академика Королёва, где посетили студии, в которых снимаются хорошо известные всем передачи.

– В Астрахани прошла встреча волонтеров-медиков с учениками 10-х классов «Люди коагулопатиями и донорство. Почему всегда рядом?», а студия уникального праздника «УХ ТЫ!» помогла детям с гемофилией и болезнью Виллебранда заглянуть в мир чародейства и волшебства.



Омск



Пятигорск



Нижний Новгород

Спортивный праздник новых возможностей

Ярославская региональная организация ВОГ 24 апреля 2021 г. в легкоатлетическом манеже «Ярославль» принимала гостей. Там прошло мероприятие по популяризации активного образа жизни и безопасных видов спорта «Спортивный праздник новых возможностей». Такое мероприятие стало результатом тесного взаимодействия Ярославской региональной организации ВОГ, администрации города Ярославля и поддержке фармкомпании Рош. Главная идея праздника – это популяризация и распространение здорового образа жизни среди пациентов с гемофилией. Поучаствовать в нем из городов Центрального федерального округа приехали более 200 человек – пациентов с гемофилией и членов их семей из Владимира, Рязани, Тулы, Костромы, Иванова, Вологды, Москвы и Ярославля. Ещё одними гостями стали известные спортсмены: олимпийский чемпион 2012 года волейболист Александр Соколов, бронзовый призёр Олимпийских игр 2018 года в дисциплине «фристайл» Илья Буров, чемпион мира по фристайлу 2021 года Максим Буров, заслуженный мастер спорта России по фристайлу Любовь Никитина. Раз спортивное мероприятие – значит, должна быть разминка: «Зарядку со спортсменом» провела мастер спорта международного класса по прыжкам на батуте Алла Шаяхова. В рамках праздника прошли мастер-классы по фехтованию, стрельбе из лука, шахматам, настольному теннису и показательные выступления спортсменов. Участники также смогли поиграть в боулинг и настольные игры, посетить лекторий врачей и сдать нормы ГТО. А ещё – шашки, шахматы, стрельба из лука, настольный теннис, любительский хоккей и мастер-классы. Организаторы старались выбрать безопасные развлечения. Ведь главное – здоровье участников. Подобный праздник проводился в Ярославле впервые. Выступая перед участниками, Владимир Волков – мэр Ярославля – объявил о решении проводить такой праздник спорта ежегодно.

*Президент Ярославской региональной организации ВОГ
С.В. Третьяков*

Школа гемофилии. Кемерово

После длительных ограничений, связанных с пандемией, мы вернулись к очной форме мероприятий. 6 марта 2021 года в г. Кемерово состоялось долгожданное «живое» занятие Школы для пациентов с гемофилией и болезнью Виллебранда. К участию в информационном семинаре были приглашены пациенты, ведущие врачи-гематологи и педиатры города Кемерово и всей Кемеровской области, в том числе г. Новокузнецка. Открывая мероприятие, Людмила Игоревна Громова, член Центрального правления ВОГ, представитель Всероссийского общества гемофилии в СФО, отметила, что необходимо привлекать общественное внимание к проблемам, стоящим перед больными гемофилией. Каждое занятие «Школы» – это повод выпустить пресс-релиз, обратиться к властям со своим видением и предложениями по решению актуальных вопросов, касающихся профилактики, лечения, реабилитации и интеграции в общество больных гемофилией.



За последние годы, бесспорно, в лечении гемофилии произошел огромный прорыв: регионы Сибири обеспечены препаратами не хуже, чем центральная часть страны. Но это не означает, что все проблемы решены. Всероссийское общество гемофилии, в том числе региональные организации СФО, по-прежнему активно отстаивают интересы больных гемофилией и болезнью Виллебранда, особенно детей. Именно профилактика является основой предотвращения инвалидизации среди маленьких пациентов.

По видеосвязи (в записи) президент ВОГ Юрий Александрович Жулёв поздравил всех с прошедшим 20-летним юбилеем ВОГ. Он призвал объединить усилия всех заинтересованных лиц – медиков, родственников больных, самих пациентов. В качестве небольшого презента от активных региональных организаций ВОГ аудитории был представлен видеоролик к 20-летию юбилею организации.

Ключевым в повестке «Школы» стало выступление доктора медицинских наук, врача-гематолога высшей категории Морозовской детской городской клинической больницы г. Москвы Виктора Юрьевича Петрова «Особенности лечения гемофилии у детей – медицинские и социальные аспекты». По мнению Виктора Юрьевича, на сегодняшний день пациенты с гемофилией, полу-

чающие адекватное лечение, уже не столь ограничены в социально-общественной жизни. Нынешние пациенты живут абсолютно полноценно: получают высшее образование, осваивают профессии, строят семьи и воспитывают детей. Все это стало возможным благодаря тому, что обеспечение пациентов с гемофилией по программе «14 высокочувствительных нозологий» достигло сегодня такого уровня, который позволяет врачам проводить все возможные виды лечения и оказывать всю необходимую медицинскую помощь, а включение в программу новых препаратов позволяет проводить заместительную терапию более рационально и эффективно. Выступавший главный гематолог областной клинической больницы г. Кемерово Марина Владимировна Косинова акцентировала внимание на значимости профилактического лечения юных пациентов, а главный детский онколог-гематолог ГБУЗ КО «Новокузнецкая городская детская клиническая больница № 4», к.м.н. Марина Юрьевна Горошкова привела аналитические и статистические данные по Кемеровской области, рассказав, что уже с мая 2021 г. лечение новым инновационным препаратом, предназначенным в первую очередь для детей с плохим венозным доступом, будет им доступно. В ходе мероприятия состоялась дискуссия на тему «Лечение детей и пациентов старше 18 лет, больных гемофилией и болезнью Виллебранда в Кемерово и Кемеровской области».

Представитель ВОГ в СФО Людмила Игоревна Громова в своем выступлении рассказала об основных перспективах лекарственного обеспечения пациентов детского возраста и о подготовке документов, необходимых для оформления ребёнку инвалидности. Как обычно, в конце семинара медицинская сестра ГАУЗ «Кузбасская Областная детская клиническая больница» Ольга Михайловна Кочакова провела для участников практический мастер-класс по внутривенным и подкожным инъекциям.

ВОГ выражает искреннюю признательность докторам, принявшим участие в семинаре, а также фармацевтическим компаниям за помощь в работе. Только в тесном взаимодействии можно обеспечить многопрофильный подход к каждому пациенту и эффективно решать практические вопросы, такие как профилактическое лечение, подбор необходимых препаратов, чтобы наилучшим образом удовлетворить потребности пациентов и не допустить в дальнейшем инвалидизации детей и взрослых пациентов с нарушением свёртывающей системы крови.

Член ЦП, представитель ВОГ в СФО

Л.И. Громова



Школа Гемофилии. Белгород

27 марта 2021 г. в Белгороде в конференц-зале гостиницы «Вояж» состоялся очный информационный семинар для больных гемофилией. В семинаре приняло участие около 50 человек из разных районов Белгородской области – пациенты, больные гемофилией, родители, гематологи, хирурги. Среди них были и 20 студентов медицинского института НИУ «БелГУ»: ординаторы хирургического профиля, студенты факультета лечебного дела. Открывала семинар президент Белгородской региональной организации Всероссийского общества гемофилии Кржеменевская Валентина Павловна, представившая замечательных врачей-докладчиков. Темой первой части семинара было современное лечение гемофилии и её осложнений у детей. С докладом «О факторах. Современные методы лечения детей с диагнозом гемофилия» выступила прекрасный доктор, заведующая онкогематологическим отделением ДОКБ Бурлуцкая Татьяна Ивановна.

Шутов Сергей Александрович, доктор хирургического отделения для больных гемофилией «НМИЦ гематологии» МЗ РФ, выступил с докладом «Особенности оказания медицинской помощи хирургического профиля больным гемофилией». Доктор не только ответил на вопросы и рассказал о том, как можно попасть на лечение в хирургическое отделение, но и лично консультировал пациентов. Каждый получил рекомендации о дальнейшем лечении конкретно по своей проблеме. Много вопросов было у студентов: «Как при необходимости совмещать антикоагулянты с фактором свертывания крови?», «Какие операции чаще всего у пациентов с гемофилией?». Сергей Александрович ответил на все.

Доклад «Лечение взрослых больных в Белгородской области» представила заведующая онкогематологическим отделением областной больницы, кандидат медицинских наук, доцент Беляева Светлана Сергеевна. Выступали представитель ЦП ВОГ в ЦФО, президент Белгородской региональной организации Кржеменевская Валентина Павловна с рассказом о деятельности ВОГ и активисты Общества. Был показан видеоролик к 20-летию создания Всероссийского общества гемофилии. О деятельности Белгородской организации рассказал Павел Горан: о начале пути, об успехах в течение почти 20-летней работы. Участникам семинара был показан видеоролик о деятельности Белгородской организации и видеоролик «Гемофилия – стиль жизни» об активной жизни ребят – активистов Белгородской организации, программа – проект которой «Движение вперед» в 2021 г. в очередной раз вышла победителем и выиграла субсидию из средств областного бюджета в 500 000 рублей. В планах мероприятий на 2021 г. и видеоконкурс «Гемофилия – стиль жизни», и фотоконкурс «Я люблю свою страну», и конкурс рисунков «Мое счастливое детство», и историческая викторина «Герои Великой Отечественной войны», и спортивно-оздоровительное мероприятие «Мое здоровье – в моих руках», экскурсии в Москву и Тулу и многое другое. А победители первого в 2021 г. видеоконкурса «Гемофилия – стиль жизни» об активной жизни белгородских ребят были награждены дипломами и призами.

Во второй части «Школы» началось самое интересное для детей и взрослых: обучение внутривенным инъекциям на муляже. Практическое занятие провел член нашей организации, выпускник медицинского колледжа, а теперь уже студент 2-го курса медицинского факультета НИУ «Белгородский государственный университет» Павел Горан (сам пациент с гемофилией).

Взаимный обмен контактами, общение на важные темы уже в свободной, неформальной обстановке во время кофе-брейка, а также тёплые слова благодарности в адрес Всероссийского общества гемофилии и наших врачей – за профессионализм, ответственность и внимание к пациентам завершили эту встречу.

*Активист Белгородской региональной
организации ВОГ
Горан Павел*



Школа Гемофилии. Липецк



После непростого 2020 года, когда очные встречи были просто недопустимы, пациенты и врачи как никогда нуждаются в коммуникациях. Стоит отметить, что в прошлом году даже останавливалась плановая медпомощь в регионе. И сейчас, несмотря на то, что ограничения постепенно снимаются, актуализируются и другие проблемы. Для пациентов с гемофилией значимость и простого общения, и очных встреч с врачами нельзя переоценить. Именно с таких коммуникаций началась история Всероссийского общества гемофилии:

врачи и пациенты решили работать сообща более 20 лет назад. В то время и было образовано движение пациентов, которое стало отстаивать свои права. В Липецкой области активно действует и развивается региональная пациентская некоммерческая организация Всероссийского общества гемофилии. Активная работа на протяжении десятка лет, естественно, приносит свои результаты. «Если говорить об основных достижениях, то все пациенты в Липецкой области получают необходимую лекарственную терапию, обеспечена маршрутизация по оказанию стоматологической помощи, есть возможность беспрепятственно получать высокотехнологическую помощь», – отмечает президент Липецкой региональной организации Всероссийского общества гемофилии Максим Загрядский.

Третьего апреля 2021 г. пациенты и врачи Липецкой области приехали на встречу. Более сорока человек собралось в конференц-зале отеля «Плаза», где проходила «Школа гемофилии». Непосредственное участие в мероприятии ведущих докторов в области лечения гемофилии позволило обсудить сложные вопросы. Многих пациентов интересуют новые методы в лечении. Конечно, первая причина такого интереса – это появление новых препаратов, которые позволяют изменить привычный взгляд на лечение гемофилии. На мероприятии выступили со своими докладами областные гематологи. Ирина Корякина работает с нашими детками и от нее зависит, насколько сохранны они будут, какое их ждет будущее. Огромный вклад в информирование и доступ к современному лечению обеспечивает наша гематологическая служба и главный внештатный гематолог Анна Копылова, отметившая, что у пациентов с гемофилией нужно вырабатывать приверженность к профилактике.

Очень высок у взрослых пациентов с гемофилией интерес к хирургическим методам в лечении. Для того чтобы каждый пациент смог получить ответ на свой вопрос, на мероприятие приехал врач-ортопед ФГБУ «НИМЦ гематологии» МЗ РФ Георгий Мишин. Доктор уже приезжал к нам в Липецк, знаком со многими пациентами. Заведующий одного из отделений областного стоматологического центра Игорь Кукушкин продолжил тему подготовки пациента к оперативному вмешательству, напомнив о том, что очень важным является санация ротовой полости, ведь кариес может вызвать осложнения даже в костной структуре конечностей. Выступив с докладом, доктор ответил на ряд вопросов и заверил всех пациентов, что со стороны центра будет оказана вся необходимая помощь.



В прошлом году Всероссийское общество гемофилии отметило свое двадцатилетие. Этой дате был посвящен показанный на мероприятии фильм. Представитель Всероссийского общества гемофилии в ЦФО Валентина Кржеменевская поздравила всех и пожелала не сбавлять темпы работы.

В финальной части «Школы» прошло обучение всех желающих выполнению внутривенных инъекций. Владение этим навыком дает больше свободы пациентам с гемофилией. Умея вовремя сделать инъекцию, пациент может помочь не только себе, но и спасти чью-то жизнь. Завершили семинар кофе-брейк и свободное общение участников.

В финальной части «Школы» прошло обучение всех желающих выполнению внутривенных инъекций. Владение этим навыком дает больше свободы пациентам с гемофилией. Умея вовремя сделать инъекцию, пациент может помочь не только себе, но и спасти чью-то жизнь. Завершили семинар кофе-брейк и свободное общение участников.

*Президент Липецкой региональной организации ВОГ
Загрядский Максим*

Школа Гемофилии. Иркутск

Накануне Всемирного дня гемофилии, 10 апреля 2021 г., в Иркутске в конференц-зале гостиницы «Ангара» состоялась «Школа гемофилии». В работе семинара, проводившегося при поддержке Всероссийского общества гемофилии, приняли участие специалисты-медики из Москвы и Иркутска, гематологи, практикующие специалисты высочайшего класса, взрослые и маленькие пациенты с нарушением свёртывающей системы крови и их родственники, представители ВОГ и фармацевтических компаний, всего более 40 человек.

Открывала мероприятие представитель Всероссийского общества гемофилии в СФО Людмила Игоревна Громова, отметившая, что проводимые для пациентов и их родственников «Школы гемофилии» являются доступным и достоверным источником информации для повышения уровня осведомленности по всем аспектам заболевания, правилам поведения в различных ситуациях, а так же практическим навыкам внутривенного введения антигемофильных препаратов. «Учиться, учиться и ещё раз учиться! И только знания и умение ввести внутривенно препарат – фактор свёртывания крови, помогут предотвратить кровотечения и спасти жизнь пациенту с гемофилией!» – с таким призывом выступила Людмила Игоревна.

Петров Виктор Юрьевич, доктор медицинских наук, врач гематолог высшей категории Морозовской детской городской клинической больницы г. Москвы выступил с докладом «Современные подходы в терапии гемофилии у детей». Рассказывая о новых подходах к лечению, он отметил, что в настоящее время в Морозовской ДГКБ проводятся 12 клинических исследований по теме гемофилия и болезнь Виллебранда, и работать с новыми препаратами доставляет всем большую радость. Однако профилактика в лечении гемофилии с раннего детства и необходимость личной ответственности всех пациентов и родителей за лечение и образ жизни остается единственным путем, способствующим прогрессу в лечении. И ещё доктор предостережёт всех родителей от зимнего катания детей на горках и ватрушках, чтобы в дальнейшем избежать тяжёлых последствий.

Заведующая онкологическим отделением, детский онколог-гематолог ГБУЗ ИГОДКБ, врач высшей категории Светлана Викторовна Ованесян выступила с докладом «Лечение детей больных гемофилией и болезнью Виллебранда в Иркутске и Иркутской области». Все выступления в программе семинара были объединены одной общей мыслью: образ жизни пациентов, страдающих гемофилией, может быть приближен к образу жизни здорового человека. Но только профилактическое лечение, назначенное врачом-гематологом, сохранит физическое и психологическое здоровье пациентов с тяжёлой и средней степенью тяжести заболевания.

«Школа гемофилии» включала и практические занятия. Анна Юрьевна Иванченко, медсестра Иркутской больницы показала методы внутривенного введения препаратов. Представитель ВОГ в СФО Громова Л.И. выступила с докладом «Новые классификации по МСЭ, перспективы лекарственного обеспечения». В ходе дискуссии обсуждались вопросы лечения инновационными препаратами по программе 14 ВЗН, перспективы генной инженерии, вопросы по оформлению инвалидности и обеспечению фактором. Семинар завершили очные консультации доктора В.Ю. Петрова, он посмотрел всех желающих и скорректировал планы их дальнейшего лечения.

Все присутствующие получили информационные материалы ВОГ.

При подведении итогов работы «Школы гемофилии» в Иркутске приятно было услышать слова благодарности от заведующей отделением кардиологии, врача-кардиолога с 40-летним стажем: «Нужное дело делаете! Раньше мы, врачи, и не предполагали, что можно проводить такие информационные занятия с докторами из региональных и из федеральных центров совместно с пациентской организацией. И как всё изменилось!». Эти слова для нас значат, что Всероссийское общество гемофилии совместно с докторами работает в правильном направлении! А мы, в свою очередь, благодарим спикеров и слушателей за активное участие в работе школы гемофилии! Желаем всем доброго сибирского здоровья!

Представитель ВОГ в СФО
Людмила Громова
 Президент Иркутской региональной организации ВОГ
Валерий Алексеевич Верянский



Школа Гемофилии. Владимир

18 сентября 2021 г. в гостинице «АМАКС Золотое Кольцо» города Владимира прошла очная «Школа гемофилии», организованная ВОГ, в которой приняли участие около 30 человек.

Почётным гостем мероприятия была Потапова Валентина Михайловна, кандидат медицинских наук, бывший гематолог областной клинической больницы, хорошо знакомая всем взрослым пациентам. Не смотря на то, что сейчас Валентина Михайловна находится на заслуженном отдыхе, она всегда откликается на наши приглашения и приходит на мероприятия, а также проводит консультации для местного регионального отделения Всероссийского общества гемофилии. Открывал «Школу гемофилии» президент Владимирской региональной организации Всероссийского общества гемофилии Артем Михайлович Кривенков. В первой части семинара опытом делились специалисты – медики. Дарья Викторовна Фёдорова, врач-гематолог НМИЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачёва (г. Москва), выступила с докладом «Современные подходы лечения и диагностики детей с диагнозом гемофилия». Георгий Владимирович Мишин, врач травматолог-ортопед высшей категории, специалист НМИЦ гематологии г. Москвы, выступил с докладом «Современное ведение больных гемофилией при оказании высокотехнологичной медицинской помощи». После выступлений Дарья Викторовна и Георгий Владимирович ответили на вопросы и провели консультации конкретно по каждому случаю для всех желающих.

Сергей Владиславович Третьяков, президент Ярославской региональной организации ВОГ, выступил с рассказом о деятельности своей региональной организации, о её межрегиональном проекте «Спортивный праздник НОВЫХ ВОЗМОЖНОСТЕЙ». На праздник были приглашены пациенты и их семьи из Московской, Владимирской, Ивановской, Ярославской и Вологодской областей. Наталья Юрьевна Кислякова, президент Ивановской региональной организации ВОГ, выступила с докладом «Защита прав пациентов». Валентина Павловна Кржеменевская, представитель ВОГ в ЦФО, рассказала о деятельности региональных организаций ВОГ Центрального федерального округа, о проекте-программе Белгородской региональной организации ВОГ «Движение вперед». О деятельности Владимирской региональной организации рассказал её президент Артем Михайлович Кривенков.

В практической части семинара участники прошли обучение внутривенным инъекциям на муляжах.

Работа семинара проходила в деловой и дружеской обстановке, все участники поддержали мнение о важности и необходимости проведения подобных мероприятий.

*Президент Владимирской региональной организации ВОГ
Кривенков А. М.*



Школа Гемофилии. Омск

25 сентября 2021 г. в Омске в гостинице «Турист» состоялся очередной информационный семинар, организатором которого при поддержке Всероссийского общества гемофилии выступила Омская региональная организация. В работе семинара приняли участие представители научных кругов области, практикующие врачи-специалисты лечебных учреждений г. Омска и г. Москвы, пациенты разного возраста и члены их семей, представители ВОГ и фармкомпаний, всего более 30 человек.

Почетными гостями мероприятия стали: д.м.н., ведущий научный сотрудник хирургического отделения ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России (г. Москва) Сергей Александрович Шутов; к.м.н., врач–анестезиолог, иммунолог, гематолог ОКБ Марина Александровна Панева; Елена Геннадьевна Кириллова – главный внештатный гематолог Омской области; Светлана Сергеевна Бордадымова – врач лабораторной диагностики ГБ №1 им. А.Н. Кабанова; врач-гематолог ГБ №1 Ксения Николаевна Матвеева.

Открывая занятие «Школы», президент Омской региональной организации ВОГ Людмила Громова отметила, что подобные проекты имеют огромное значение не только для самих пациентов, но и для их родственников, в том числе и для родителей, в чьих семьях подрастает малыш с диагнозом гемофилия и болезнь Виллебранда.

Ключевым в повестке «Школы» стало выступление С. А. Шутова, практикующего хирурга федерального центра «НМИЦ гематологии» о специализированной помощи «Торакоабдоминальная хирургическая помощь больным гемофилией». Сергей Александрович привёл статистику хирургических вмешательств и отметил особенности лечения для больных гемофилией.

Елена Геннадьевна Кириллова, зав. отд. гематологии БУЗОО «ОКБ», главный внештатный специалист-гематолог Омской области, врач-гематолог высшей категории продолжила семинар своей презентацией «Маршрутизация пациентов с гемофилией старше 18 лет в Омской области». Елена Геннадьевна акцентировала внимание присутствующих на работе на базе городской клинической больницы № 1 имени А.Н. Кабанова «Центра по оказанию медицинской помощи пациентам старше 18 лет с врожденными нарушениями свертываемости крови». Центр сотрудничает со всеми учреждениями здравоохранения Омской области, а также с ФГБУ «НМИЦ гематологии» МЗ РФ, а на базе стоматологической клиники «ЛюксДент», которая располагается недалеко от Центра, организована регулярная терапевтическая стоматологическая помощь больным с нарушением свертываемости крови. В тандеме с Центром также активно работает БУЗОО «Станция скорой медицинской помощи». Светлана Сергеевна Бордадымова выступила с докладом «Лабораторная диагностика гемофилии и болезни Виллебранда в г. Омске». Член Совета при ТО Росздравнадзора по Омской области Елена Сергеевна Чаунина рассказала о гарантированной медицинской помощи в рамках «Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи». Представитель ВОГ в Сибирском федеральном округе Л.И. Громова рассказала о работе общества «Актуальные вопросы деятельности ВОГ».

Завершилось мероприятие практическим мастер-классом по внутривенным инъекциям, который провела медсестра высшей квалификационной категории Наталья Александровна Баранова. Все желающие смогли потренироваться на муляже. Стоит подчеркнуть, что подобное умение значительно улучшает качество жизни больных, которые после обучения могут вводить необходимое количество фактора свертывания в домашних условиях, то есть самостоятельно проводить как экстренное, так и профилактическое лечение, которое является наиболее эффективным.

В рамках школы все желающие получили очную консультацию С.А. Шутова по своему конкретному случаю, а также актуальные информационные материалы.

Мы благодарим спикеров и слушателей за активное участие в работе школы гемофилии! Желаем всем крепкого сибирского здоровья!

Представитель ВОГ в СФО

Л. И. Громова

Вице-президент Омской региональной организации ВОГ

Елена Цаан



От редакции: Всё более широко используются в практике лечения гемофилии новые препараты: как привычные плазматические, так и совершенно новые по своей природе и характеру воздействия. В разделе «информационный вестник» этого номера журнала мы предлагаем Вашему вниманию несколько связанных с этой темой обзоров:

Опыт применения препарата эфмороктоког альфа (FVIII с пролонгированным периодом полувыведения) в России.

В январе 2020 года в России был зарегистрирован первый рекомбинантный фактор VIII с пролонгированным периодом полувыведения – эфмороктоког альфа, а с 2022 года он включен в список «14 ВЗН» и может назначаться пациентам с гемофилией А.

При назначении нового препарата важно не только знать данные по его эффективности и безопасности, полученные в клинических исследованиях, но и получить информацию о его применении в реальной практике. На вопросы о препарате и его применении для персонифицированной профилактики отвечает **Андреева Татьяна Андреевна**, заведующая городским центром по лечению больных гемофилией в г. Санкт-Петербург.

Зачем были разработаны пролонгированные препараты фактора VIII?

Внедрение первичной профилактической терапии фактором VIII при гемофилии А позволило значительно снизить частоту спонтанных кровотечений, в том числе и гемартрозов, и, следовательно, остановить развитие артропатии и инвалидизации пациентов. Однако при стандартном режиме профилактики требуется введение препарата 3-4 раза в неделю, при этом есть промежутки времени, когда активность фактора менее 1%, что приводит к риску развития спонтанных кровотечений. Известно, что у пациентов детского возраста препарат выводится быстрее, чем у взрослых и им назначаются инфузии еще более часто. В связи с этим, существует большая проблема в соблюдении такого интенсивного режима терапии. По нашим данным, более 30% пациентов нарушают назначенный врачом режим профилактической терапии, что приводит к увеличению количества кровотечений.

С целью решения перечисленных выше проблем были разработаны пролонгированные препараты. Во всем мире уже с 2014 года эфмороктоког альфа широко применяется для профилактического лечения пациентов с гемофилией А.

В нашем центре с апреля 2021 года было начато лечение этим препаратом, и в настоящее время на терапии находятся 12 пациентов.

Почему эфмороктоког альфа является пролонгированным препаратом?

При производстве эфмороктокога альфа используется специальный метод увеличения циркуляции фактора VIII в крови. Этот метод был разработан, используя естественный механизм нашего организма защищать антитела от разрушения их печенью, поэтому они могут долго циркулировать в крови. Он заключается в слиянии лечебной молекулы (в нашем случае фактора VIII) с Fc фрагментом иммуноглобулина (антитела). Технология безопасна и более 20 лет используется для пролонгации препаратов, назначаемых при аутоиммунных заболеваниях.

Необходимо также отметить, что эфмороктоког альфа производится на клеточной линии человека. Это позволяет обеспечить отсутствие в препарате белков животного происхождения и сохранить полноценную структуру фактора VIII.

Как назначение эфмороктокога альфа позволит улучшить результаты профилактической терапии?

Согласно современным рекомендациям Всемирного общества гемофилии, профилактическая терапия должна не только предотвращать кровотечения у пациентов с гемофилией, но позволять им сохранить активный образ и качество жизни, сопоставимое со здоровыми людьми. Таким образом, появился термин – персонифицированная про-

филактика, которая базируется на подборе наилучшего режима терапии для каждого отдельного пациента с учетом многих факторов: фенотипа кровотечений, состояния суставов, анамнеза предшествующего лечения, особенностей фармакокинетики, венозного доступа, образа жизни, приверженности к назначенному лечению и других.

Увеличенный в 1.5 раза период выведения эфмороктокога альфа по сравнению со стандартными факторами VIII позволяет персонализировать терапию пациентам. Так, если пациенту надо сократить количество инфузий, можно назначить режим 2 раза в неделю с сохранением активности фактора VIII более 1%. А если пациенту требуется увеличение активности фактора VIII в связи с его образом жизни, то можно назначить эфмороктоког альфа каждый третий день. Также есть данные исследований, что при назначении эфмороктокога альфа отмечается улучшение состояния суставов и качества жизни пациентов.

Еще одно преимущество препарата в том, что его активность легко контролировать, используя стандартный метод определения фактора VIII в крови. Мы в нашем центре пользуемся специальным международным порталом, в котором при введении трёх значений активности фактора можно определить время выведения препарата и, таким образом, рассчитать необходимый для каждого пациента режим введения эфмороктокога альфа. Более того, каждый пациент может подключить мобильное приложение и контролировать уровень фактора VIII в реальном времени. Это позволяет достичь ключевой цели терапии – снизить риск спонтанных кровотечений до нуля.

Какие преимущества вы увидели при назначении эфмороктокога альфа вашим пациентам?

Могу поделиться успехами терапии эфмороктокогом альфа на примере молодого мужчины 24 лет, который получает препарат с июня 2021 года в дозе 2500 МЕ 2 раза в неделю. До этого он получал введения октокога альфа 2000 МЕ 3 раза в неделю. У пациента были сложности с венозным доступом, он вел активный образ жизни и хотел снизить количество инфузий препарата. Также, несмотря на проведение профилактики, у него наблюдались признаки гемофилической артропатии.

Мы выполнили пациенту фармакокинетическое исследование и ввели полученные результаты на портал, о котором я упоминала ранее. Период полувыведения эфмороктокога альфа у него составил 22 часа, что было выше, чем результаты клинических исследований. Кроме того, при режиме введения препарата 2 раза в неделю, активность фактора у него не снижалась ниже 9,4 - 4,9%, что соответствует уровню защиты от кровотечений пациентов с легкой формой гемофилии. Следует подчеркнуть, что 67% времени активность фактора VIII у пациента составляла более 15%, при этом количество введений было уменьшено на 33%.

Таким образом, проведение персонализированной профилактики позволяет, при необходимости, адаптировать режим терапии пациента под любую жизненную ситуацию.

Увеличение периода полувыведения не ведет ли к риску развития ингибиторов и других осложнений?

Анализ применения эфмороктокога альфа более 10 лет в мире показал, что риск развития ингибиторов у ранее леченных пациентов приближается к 0. А данные его применения у детей, не получавших до этого лечение фактором VIII, говорят о низком риске развития ингибиторов в этой группе пациентов, аналогичном при назначении плазматических препаратов.

В нашем центре мы регулярно проводим у пациентов контроль в отношении безопасности, и за время применения эфмороктокога альфа не отмечено ни развития ингибитора, ни осложнений, связанных с применением препарата. Опираясь на наш опыт, мы можем констатировать, что эфмороктоког альфа обладает благоприятным профилем безопасности.

Какие могут быть сложности с хранением и введением препарата?

Дозирование и введение эфмороктокога альфа не отличается от стандартных препаратов фактора VIII. Очень важно, что препарат может храниться в течение 6 месяцев при температуре ниже 30°C. Учитывая большой диапазон дозировок во флаконе (от 500 МЕ до 3000МЕ) и небольшой объем растворителя – 3 мл, всегда можно подобрать удобный для пациента режим введения. В каждую коробку с препаратом включено все, что требуется для выполнения инфузии (адаптер для флакона, игла-бабочка, 2 спиртовые салфетки, 2 пластыря и марлевая салфетка).

Мы в нашем центре очень рады, что у нас и наших пациентов появилась возможность применения эфмороктокога альфа для персонализированной профилактики с достижением оптимальных результатов терапии, что повысило приверженность пациентов к назначенному им лечению..

Плазматический концентрат комбинации VIII фактора и фактора Виллебранда от компании Grifols доступен для лечения гемофилии А и болезни Виллебранда

*д.м.н. В.Ю. Петров, к.м.н. И.Н. Лаурентьева,
отделение гематологии ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» (г. Москва)*

В 2019 году завершилась перерегистрация высокоочищенного, дважды вирусинактивированного комбинированного препарата фактора свертывания крови VIII (FVIII) в комплексе с фактором Виллебранда (VWF) от одного из лидеров в производстве препаратов крови, компании Grifols (Барселона, Испания). Препарат состоит из двух молекул – FVIII и VWF, которые оказывают различное физиологическое действие, вместе с тем являясь продуктом единого производства. В 2020 году препарат вошел в список ВЗН и стал доступен для назначения пациентам с болезнью Виллебранда и гемофилией А. Интересы Grifols в России представляет лидер отечественной фармацевтической отрасли компания «Р-Фарм». Какие же возможности для пациентов появились с возвращением комплекса FVIII/VWF от компании Grifols?

1. Оптимальное соотношение факторов свертывания. Соотношение FVIII и VWF в препарате 1:1,2, что максимально приближено к физиологическому соотношению в нормальной человеческой плазме и соответствует актуальным Клиническим рекомендациям. Препарат поставляется в Россию в трех дозировках FVIII/VWF (ME) 250/300, 500/600 и 1000/1200. Дополнительные дозировки, отличные от существующих, позволяют персонализировано подбирать оптимальные дозы препарата для лечения болезни Виллебранда и гемофилии А и повысить качество контроля гемостаза как при использовании терапии по требованию, так и в постоянном профилактическом режиме.¹

2. Быстрое и длительное действие. Время достижения максимальной концентрации всего 30 минут. Это особенно важно, для того чтобы в максимально сжатое время добиться адекватного гемостаза и остановить кровопотерю. Препарат FVIII/VWF (Grifols) способен за короткое время восстановить максимальную концентрацию VWF и обеспечить достаточную свертывающую способность.

Вместе с тем, период полувыведения составляющий $14,18 \pm 2,55$ ч и среднее время удержания $20,6 \pm 4,8$ часов позволяют контролировать гемостаз на протяжении длительного времени. Эти качества делают препарат FVIII/VWF (Grifols) универсальным как для применения в режиме по требованию, при необходимости экстренного купирования кровотечения, так и для применения в профилактическом режиме, с длительным периодом полувыведения, что обеспечивает увеличенный интервал между инъекциями.¹

3. Безопасный состав вспомогательных веществ. Препарат FVIII/VWF (Grifols) не содержит сахарозу, что важно для пациентов с нарушением толерантности к глюкозе. Препарат FVIII/VWF (Grifols) не содержит фибринектин, что снижает риски тромбозов на фоне применения, особенно в urgentных ситуациях или при введении больших доз препарата (например, при оперативных вмешательствах).¹ Минимальное, и не зависящее от дозы, количество альбумина. Следует отметить, что дополнительная нагрузка чужеродным белком повышает риски развития аллергических реакций.

4. Высокое качество препарата. Компания Grifols отвечает самым высоким мировым требованиям производства препаратов из донорской плазмы. За всю историю Grifols не было ни одного случая контаминации. На сегодняшний день двойная вирусная инактивация, которую использует компания Grifols, является мировым стандартом безопасности для всех плазматических препаратов, одобренным, в том числе, и всемирной организацией гемофилии (WHF).

5. Удобство хранения и транспортировки. Препарат не требует холодильного хранения. Он хранится при температуре до 30°C весь период срока годности. Это позволяет не волноваться о необходимости соблюдения холодного режима в командировках или при поездках в отпуск. Это так же удобно при терапии по требованию. В случае кровотечения необходимо вводить концентрат факторов свертывания максимально быстро от момента травмы или начала кровотечения. При использовании препарата FVIII/VWF (Grifols) нет необходимости терять драгоценное время на согревание препарата перед введением. Препарат готов к введению сразу после разведения. Кроме того,

он сохраняет свою физическую и химическую стабильность после разведения в течение 12 часов при комнатной температуре (не выше 25°C), и может быть использован в течение этого времени.¹

6. Эффективность и безопасность в лечении болезни Виллебранда. Препарат FVIII/VWF (Grifols) стандартизован по количеству фактора Виллебранда. Соотношение FVIII/VWF составляет 1:1,2, что соответствует рекомендациям отечественных экспертов и утверждено в актуальных клинических рекомендациях.

Многочисленные исследования подтверждают высокую эффективность и безопасность препарата. Так, в ходе исследования у пациентов с болезнью Виллебранда, эффективность препарата FVIII/VWF (Grifols) была оценена как отличная или хорошая при лечении по требованию в 97% случаев применения. При использовании препарата при оперативных вмешательствах или инвазивных методах исследования эффективность препарата достигала 99%. И при профилактическом приеме препарата FVIII/VWF (Grifols) у 87% пациентов отсутствовали спонтанные кровотечения. При этом ни при одном из вариантов лечения не было зафиксировано ни одного случая тромбозов.²

7. Эффективная терапия гемофилии А, в том числе при наличии ингибиторов к FVIII. Препарат FVIII/VWF (Grifols) как любой плазматический фактор свертывания VIII, может быть использован для терапии Гемофилии А. Вместе с тем, большее количество фактора Виллебранда обеспечивает защиту фактора VIII от разрушения. Это позволяет не только продолжительно циркулировать и выполнять свои функции FVIII, но и снижает риски развития ингибиторов. Так, на 29 конгрессе всемирного общества гемофилии было озвучено, что VWF образует комплекс с FVIII, который модулирует иммуногенность FVIII, снижая вероятность развития ингибиторов к FVIII.³ В настоящее время не вызывает сомнений, что VWF выполняет не только значимую функцию в системе свертывания крови и агрегации тромбоцитов, но также играет важную роль в предотвращении развития ингибиторов у пациентов с гемофилией А.

В 2020 году было опубликовано исследование, иллюстрирующее преимущества препарата FVIII/VWF (Grifols) в формировании тромбина в гемофильной плазме, включая плазму с наличием ингибиторов. Исследование проводили *in vitro*, с использованием 23 образцов плазмы от больных гемофилией А (в т.ч. 12 образцов с наличием ингибиторов). Сравнивалась коагуляционная способность препарата FVIII/VWF (Grifols), плазматического препарата FVIII лишённого VWF и рекомбинантного препарата FVIII. Если в плазме пациентов с гемофилией А преимущества препарата FVIII/VWF (Grifols) были не так заметны, то в плазме от пациентов с ингибиторной формой гемофилии А, препарат FVIII/VWF (Grifols) показал заметно лучшие результаты. Подобный разрыв сохранился даже при добавлении в плазматический препарат FVIII фактора Виллебранда. Это говорит о том, что естественный комплекс FVIII/VWF, произведенный по специальной технологии с сохранением целостности комплекса молекулы Виллебранда и FVIII, обладает выраженной коагуляционной способностью, даже при наличии ингибиторов к FVIII.

По результатам исследования терапии индукции иммунной толерантности (ИИТ), проведенного с участием более 100 пациентов с ингибиторной формой гемофилии А, на фоне лечения препаратом FVIII/VWF (Grifols), успех (полный или частичный) был достигнут почти у 77%. А у пациентов, впервые проходящих ИИТ, этот показатель достигал 90%. Причем, показатель полного успеха был в два раза выше, чем показатель частичного. Отдельно хочется отметить когорту взрослых пациентов в этом исследовании. Несмотря на то, что возраст традиционно считается фактором риска неуспеха ИИТ, взрослые пациенты в этом исследовании в 95% случаях достигали полного или частичного успеха терапии.⁴ Это ещё раз подчеркивает высокую эффективность препарата FVIII/VWF (Grifols) в проведении ИИТ.

Не вызывает сомнений, что препарат FVIII/VWF (Grifols) как качественный, оригинальный плазматический концентрат от всемирно известного производителя поможет улучшить качество жизни людей как с болезнью Виллебранда, так и с гемофилией А, в том числе с наличием ингибиторов. Первые российские пациенты уже начали получать препарат FVIII/VWF (Grifols) в 2020 году и смогли оценить по достоинству все преимущества, о которых говорилось выше. Однако следует помнить, что только строгое соблюдение предписаний лечащего врача и открытый диалог врача и пациента способны минимизировать все возможные риски и потенциальные осложнения от терапии.

Список используемой литературы:

1. Инструкция по медицинскому применению. РУ ЛСР-010127/09 Государственный реестр лекарственных средств (rosminzdrav.ru) дата обращения 29.11.21
2. A. B. Federici et al., Efficacy and safety of highly purified, doubly virus-inactivated VWF/FVIII concentrates in inherited von Willebrand's disease: results of an Italian cohort study on 120 patients characterized by bleeding severity score. *Haemophilia* (2010), 16, 101–110
3. Concetta T. Ammollo et al., FVIII/VWF complex displays a greater pro-haemostatic activity than FVIII preparations devoid of VWF: Study in plasma and cell-based models. *Haemophilia*. 2020;00:1–10.
4. V. Jiménez-Yuste et al., Clinical overview of Fanhdi/Alphanate (plasma-derived, VWF-containing FVIII concentrate) in immune tolerance induction in haemophilia A patients with inhibitors. *Haemophilia*. 2016 Jan; 22(1):e71-4.

Равные консультанты в гемофилии — равные возможности для пациентов

На протяжении многих веков гемофилия считалась заболеванием, неподдающимся лечению. Но современные достижения науки дали возможность врачам и пациентам взять течение болезни под контроль. Своевременно назначенное лечение позволяет снизить риск возникновения жизнеугрожающих кровотечений.

Нередко люди с гемофилией чувствуют растерянность, не всегда понимая, как обходиться с диагнозом, испытывая потребность в поддержке, и, в то же время, они хотят жить полноценной социально активной жизнью. Для достижения этой цели компания «Такеда» при поддержке Всероссийского общества гемофилии инициирует проект подготовки равных консультантов в гемофилии. В этой области инициатива является уникальной: сейчас в России существует ограниченное количество программ подготовки равных консультантов – в онкологии, для ВИЧ - положительных людей, родителей детей с аутизмом и родителей недоношенных детей.

Подход равного консультирования (peercounseling) — международная хорошо проработанная практика, которая в нашей стране пока не так широко распространена. Это — полноценная социальная поддержка, которую оказывает равный консультант — человек, обладающий собственным опытом жизни с диагнозом, идентичным человеку с заболеванием. Каждый равный консультант проходит специальную программу подготовки, чтобы оказывать профессиональную консультативную оффлайн и онлайн помощь другим пациентам.

Равный консультант помогает понять, что жизнь с гемофилией может стать достаточно комфортной и активной. Важно понимать, что равный консультант не сможет подсказать, какие препараты лучше или хуже, это может определить только врач с учетом индивидуальных особенностей каждого пациента. Равные консультанты — это люди разного возраста, с разным жизненным опытом. В силу того, что у консультанта и пациента много общего (возраст, социальный статус, аналогичные жизненные ситуации др.), между ними скорее возникнет взаимопонимание и установится доверительный контакт.

Равный консультант — не врач и не юрист, он не назначает лечение и не предоставляет юридических консультаций. Но его задача как раз заключается в том, на что у специалистов зачастую не хватает времени:

Оказать эмоциональную поддержку, основываясь на сопереживании и опираясь на свой индивидуальный сходный жизненный опыт. Равные консультанты могут поделиться собственным опытом жизни с гемофилией, рассказать о том, каким образом организуют свою жизнь, учатся, работают, отдыхают и занимаются любимыми делами.

Помочь сориентироваться в сложной жизненной ситуации, выстроить жизненный план с учетом диагноза и лечения, назначенного врачом. Они лучше, чем кто-либо, знают все сложности и нюансы своего заболевания, понимают, с какими проблемами может столкнуться пациент с гемофилией.

Важно, что выбор консультантов в разных возрастных категориях позволит установить доверительный контакт практически со всеми пациентами, нуждающимися в поддержке.

Невидимые кровотечения или о чем пациенты с тяжелой гемофилией А не рассказывают врачу.

Пациенты с гемофилией А с детства привыкают к кровотечениям, боли, ограничениям - это приводит к восприятию жизни через призму заболевания. Естественным образом происходит адаптация к условиям жизни - пациенты и их родные учатся жить в условиях повышенных рисков развития нового эпизода кровотечения. Со временем такая ситуация и страх становятся привычными и пациент остается один на один со своей болезнью.

Согласно исследованию CHESS, гемофилия негативно влияет на качество жизни пациентов, и чем тяжелее форма заболевания, тем ниже физическая и социальная активность, выше тревожность. Но методы терапии гемофилии совершенствуются, пациент может обсудить свою боль с врачом и попытаться найти новое решение.

Так о чем же не говорят пациенты врачам? И стоит ли делиться теми проблемами, о которых и так все известно? Обсудим в этой статье.

Гемофилия А - это заболевание, которое выражается в склонности к кровотечениям и происходит это из-за низкой активности фактора свертывания VIII (FVIII). Места кровотечений варьируют: например, это могут быть кровоизлияния в суставы, мышцы (гематомы), десны, под кожу. Наиболее часто страдают именно крупные суставы: коленные, голеностопные, локтевые и тазобедренные. На долю этих кровотечений приходится 70-90% всех кровотечений при гемофилии. Наиболее выражены симптомы у пациентов с тяжелой формой гемофилии А – при активности FVIII менее 1%. При тяжелой гемофилии симптомы начинают проявляться на первом году жизни, когда ребенок начинает активно двигаться.

К чему приводят кровотечения?

Пациенты отмечают, что из-за кровотечений развивается хроническая боль, снижается подвижность суставов, что приводит к ограничению физической активности. В контексте повторяющихся кровотечений ограничения усиливаются, что, в конце концов, приводит к серьезной инвалидизации.

Какие еще сложности испытывают пациенты и что не всегда хочется обсуждать с врачом?

Психосоциальные барьеры

Стресс, социальная изоляция и негативное влияние на психическое здоровье пациентов с гемофилией является следствием боли и нарушения подвижности. В одном из исследований пациенты описывали чувство «поломанности» или замкнутости. Некоторые пациенты отмечали паранойю и стресс, которые ухудшали психическое состояние. Причиной этому явились постоянная тревожность, страх кровотечений или чувство, что приходится рассчитывать только на себя. Также социальные барьеры пациентов усиливаются из-за ощущения непонимания со стороны окружающих. Пациенты в исследовании рассказывали, что их сверстники не понимают, что с ними происходит, не «видят» их заболевание – это делало борьбу пациента с гемофилией «невидимой» для окружающих.

(<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0268960X21000965?via%3Dihub>)

Развлечения, образование и карьера

Пациенты с гемофилией отмечают негативное воздействие гемофилии на три важные аспекта жизни: отдых, учеба и работа. Высокий риск кровотечений ограничивает возможности занятий спортом не только на профессиональном, но и на любительском уровне. Пациентам с гемофилией доступны лишь плавание, скандинавская ходьба, в некоторых случаях велосипед – то, что сопряжено с низким риском получения травмы. Что касается работы и учебы, то дети не могут регулярно посещать школу и детский сад, а у взрослых заболевание существенно ограничивает трудоустройство. Результаты исследований показывают, что:

- 80% пациентов сообщают о негативном влиянии болезни на их работу
- 25% молодых взрослых оставили работу из-за своей болезни
- 20% молодых взрослых считают, что были уволены или получили отказ в приеме на работу из-за гемофилии

Гемофилия А значительно влияет не только на жизнь ребенка, но и на его семью. 17,4% и 25% родителей, чьи дети страдают средней и тяжелой формой гемофилии А соответственно, потеряли работу из-за необходимости лечения и ухода за ребенком.

Пациенты в исследованиях рассказывают, как кровотечения и лечение стали частью их повседневной жизни, которые нужно вписывать в рутину. В стремлении сохранить устойчивость своего состояния, пациенты подстраивают свой образ жизни под заболевание и риски кровотечений. Для некоторых людей это преодоление невзгод является двигателем личностного роста. Гемофилия выступает в роли «учителя» жизни и в некоторых обстоятельствах является мотивацией персонального развития. При этом у части пациентов сохраняется негативное влияние диагноза на взаимоотношения с близкими, на личную жизнь. Наибольшее влияние гемофилии А на качество жизни ощущали пациенты с тяжелой гемофилией А, вне зависимости от применения профилактики кровотечений.

Стоит ли обсуждать сложности, с которыми пациент сталкивается во время лечения хронического заболевания? Или врач уже все знает о пациенте?

На сегодняшний день развивается подход, когда пациенты, их семьи и врачи сотрудничают в процессе принятия решений, связанных с диагностикой и выбором терапии. Пациенты с хроническими заболеваниями часто видят вещи по-другому, имеют другие приоритеты и переживания, что не всегда совпадает с видением врача. Совместное принятие решений, при котором учитываются клинические данные и приоритеты пациентов – это концепция, которая может вдохновить как врачей, так и пациентов. Несмотря на то, что врачи и пациенты смотрят на заболевание с разных углов, создание альянса врач-пациент может стать ключевым фактором в формировании успешного терапевтического пути, который соответствует как медицинским целям, так и приоритетам пациента. Подход, когда пациент ведет с врачом открытый диалог, может помочь в выборе более подходящей терапии, улучшить приверженность к лечению и, как следствие, клинические результаты.

О чем нужно не забыть рассказать врачу?

Основой лечения тяжелой гемофилии А является предотвращение кровотечения за счет регулярной долговременной профилактики и контроль спонтанных кровотечений. В настоящее время для профилактики доступны различные варианты лечения, включая как факторную внутривенную, так и нефакторную подкожную терапию. И выбор терапии – это процесс индивидуальный для каждого пациента, а поэтому включает не только оценку клиническую, но и особенности жизни пациента. Чтобы у пациента с гемофилией появилась возможность изменить жизнь к лучшему, важно

- 1. Не пропускать визиты к врачу**
- 2. Рассказать врачу про частоту и случаи кровотечений**, если они случались в течение года и не воспринимать кровотечения как норму
- 3. При встрече с врачом обсудить не только кровотечения, но и состояние суставов, регулярность применения терапии.** Помните, что врач не сможет узнать, что мешает вам эффективно проводить терапию гемофилии, если вы об этом не скажете. Например, если сложно делать внутривенные инфузии, важно сказать об этом врачу.
- 4. Обсудить влияние заболевания и терапии на образ жизни пациента**

Каждый из указанных параметров может иметь значение при выборе терапии. Сделать явным то, что скрывает гемофилия – такой подход может помочь пациенту и врачу в выборе наиболее эффективной схемы лечения и изменить качество жизни в лучшую сторону.

Важно, что выбор консультантов в разных возрастных категориях позволит установить доверительный контакт практически со всеми пациентами, нуждающимися в поддержке.

Около 600 Российских пациентов получают терапию эмицизумабом в 2022 году.

- *Данные трехлетних наблюдений показали, что эмицизумаб сохраняет низкую частоту кровотечений, требующих лечения, и хорошо переносится пациентами с гемофилией А независимо от возраста и статуса ингибиторов к фактору VIII. [1,3]*
- *Доля участников наблюдений с нулевым числом кровотечений, требующих лечения, увеличивалась за время проведения исследований. [1,3]*

Анализ включает объединенные данные 401 пациента с гемофилией А с ингибиторами и без ингибиторов к фактору свертывания VIII из четырех исследований HAVEN 1-4 [2,9]. На всем протяжении исследования терапия препаратом сопровождалась низкой частотой кровотечений, требовавших лечения, при этом среднегодовая частота кровотечений (ABR) оставалась низкой на всем протяжении периода оценки и составила 1,4 (95% CI: 1,1-1,7) случая кровотечений в год. Кроме того, доля пациентов, у которых число кровотечений, требовавших лечения, оставалось нулевым составила 82,4% и повышалась с увеличением продолжительности терапии [2,3]. При профилактическом применении эмицизумаба разрешились патологические изменения в 94,1% суставов-мишеней [3]. Результаты наблюдения показали, что профиль безопасности препарата при длительном применении соответствовал предшествующим наблюдениям, и новых проблем с безопасностью не выявлено.

Эмицизумаб — биспецифичное моноклональное антитело, которое связывает факторы свертывания IXa и X, что позволяет восстановить естественный процесс свертывания крови у пациентов с гемофилией А. Эмицизумаб предназначен для профилактики кровотечений у пациентов с **ингибиторной формой** гемофилии А и у пациентов с **тяжелой формой гемофилии А** без ингибиторов к фактору VIII (активность фактора FVIII <1%).

Препарат вводится подкожно один раз в неделю, один раз в две недели или один раз в четыре недели. В России эмицизумаб зарегистрирован с октября 2018 г. (регистрационное удостоверение №ЛП-005110-151018).[4]

На основании данных, полученных в исследованиях HAVEN, эмицизумаб был зарегистрирован для лечения пациентов с гемофилией А более чем в 110 странах по всему миру, включая США, Европейский Союз и Японию. По состоянию на 31 марта 2020 г., общее количество пациентов, получивших эмицизумаб в клинических исследованиях и клинической практике во всем мире, превысило 11 000 человек. В России в 2022 году планируется обеспечение около 600 пациентов с гемофилией А [5]. Препарат включен в Российские клинические рекомендации по диагностике и лечению гемофилии [6]

- 1) Michael C, et al. Safety and Efficacy of Emicizumab in Persons with Hemophilia A With or Without FVIII Inhibitors: Pooled Data from Four Phase III Studies (HAVEN 1-4) [Abstract #1800] Poster presented at: American Society Of Hematology (ASH) Annual Meeting; 5 – 8 December, 2020.
- [2] Shang A, et al. Real-World Safety of Emicizumab: The First Interim Analysis of the European Haemophilia Safety Surveillance (EUHASS) Database [Abstract #2685] Poster presented at: American Society Of Hematology (ASH) Annual Meeting; 5 – 8 December, 2020.
- [3] Callaghan, Michael U., et al. "Long-term outcomes with emicizumab prophylaxis for hemophilia A with or without FVIII inhibitors from the HAVEN 1-4 studies." Blood, The Journal of the American Society of Hematology 137.16 (2021): 2231-2242
- [4] Инструкция по медицинскому применению лекарственного препарата эмицизумаб. Электронный ресурс. URL: https://www.rlsnet.ru/mnn_index_id_6959.htm Дата обращения: февраль 2022
- [5] Данные на Февраль 2021 г. Источник: www.emicizumabinfo.com
- [6] Клинические рекомендации по диагностике и лечению гемофилии https://npngo.ru/uploads/media_document/284/6abc18ec-97fe-468f-9235-8c0084874289.pdf дата доступа: февраль, 2022 г.

Медицинская страничка

От редакции: Мы не первый раз обращаемся к теме рождения здоровых детей в наших семьях и будем возвращаться ещё не раз, потому что считаем её исключительно важной. Мы допускаем, что не все одинаково благосклонно относятся к передовым технологиям, позволяющим влиять на ход событий на генетическом уровне, но уверены, что большинство семей готовы приложить усилия к тому, чтобы их ребенок имел больше шансов родиться здоровым. Предлагаем Вашему вниманию две статьи, дающие полное представление о сегодняшних возможностях, помогающих семьям с рядом генетических проблем родить здорового ребенка.



Как родить здорового ребенка?

Яковлева Елена Владимировна,
врач-гематолог, к.м.н., научный сотрудник
отдел коагулопатий ФГБУ «НМИЦ гематологии»

Вопрос планирования семьи и рождения детей в семьях, где один из родителей страдает наследственной коагулопатией, всегда являлся и является актуальным. Но если раньше диагноз наследственного заболевания звучал как приговор, то в настоящее время открываются новые перспективы в вопросе планирования рождения здоровых детей. Да, заболевание одного из родителей остается неизлечимым, однако, современные методы исследования и вспомогательные репродуктивные технологии позволяют иметь здоровых детей семьям, где имеются генетические заболевания.

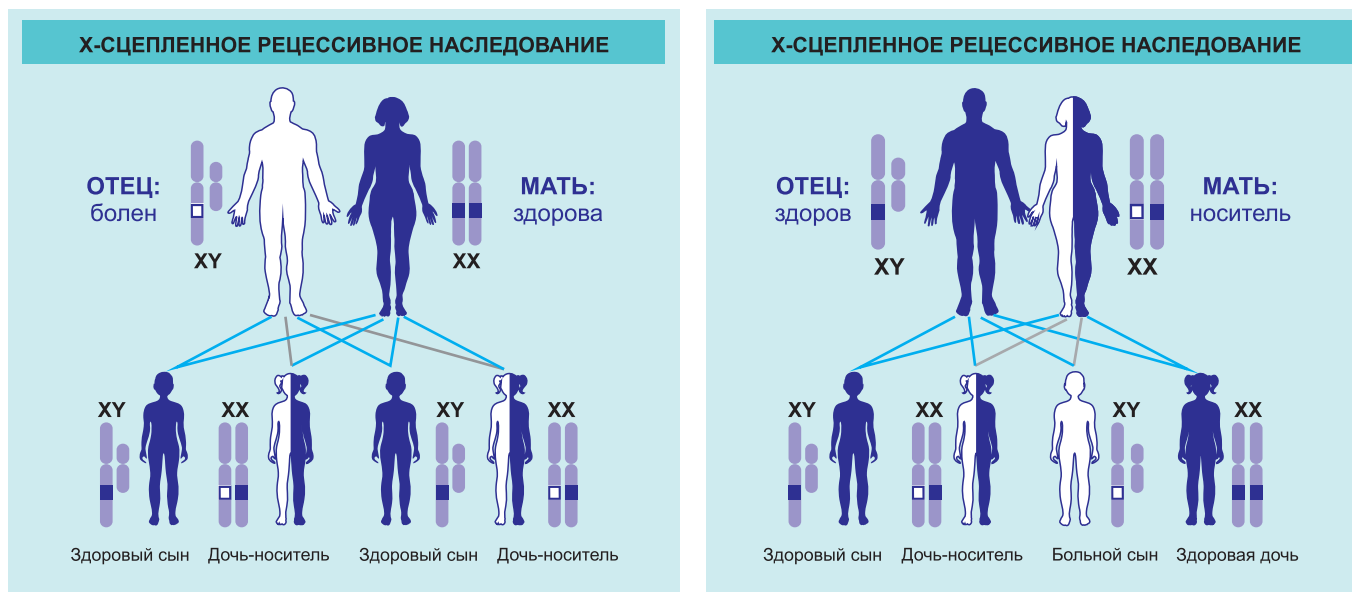
Что такое наследственные коагулопатии и какова их распространенность?

Напомню, что наследственные коагулопатии – это группа заболеваний, передающихся по наследству, обусловленных дефицитом того или иного фактора свертывания крови и проявляющихся кровотечениями. Наиболее распространенными наследственными коагулопатиями являются гемофилия А (дефицит фактора свертывания крови VIII), гемофилия В (дефицит фактора свертывания крови IX), болезнь Виллебранда (дефицит фактора Виллебранда). Распространенность гемофилии А составляет 1:5000 новорожденных мальчиков, гемофилии В – 1:50000 новорожденных мальчиков, распространенность болезни Виллебранда составляет 1:10000 населения. Но теоретический расчет распространенности болезни Виллебранда составляет даже 1:1000 населения в связи с тем, что существуют легкие формы болезни, которые не проявляются в обычной жизни человека, а кровотечения впервые случаются после травмы или во время операции, когда и устанавливают диагноз. К более редким наследственным коагулопатиям относят, например, дефицит фактора свертывания крови VII (заболевание имеет сложное медицинское название – гипопроконвертинемия), дефицит фактора свертывания крови XI (по-другому эту болезнь называют гемофилия С или болезнь Розенталя). А к самым редким наследственным коагулопатиям относят дефицит фактора свертывания крови II и XIII. Согласно ежегодному отчету Всемирной федерации гемофилии, в Российской Федерации 6525 больных гемофилией А, 1181 – гемофилией В и 2204 – болезнью Виллебранда.

Варианты наследования коагулопатий.

Напомню, что в каждой клетке человека имеется определенный набор хромосом: 22 пары общие для мужчин и женщин (соматические хромосомы), 23-я пара отличается у мужчин и женщин (половые хромосомы). У мужчин – это X и Y хромосомы (XY), у женщин – две X хромосомы (XX). В каждой хромосоме выделяют много различных генов, которые несут информацию о том или ином признаке или функции организма. Так, за образование в организме каждого фактора свертывания крови ответственен определенный ген (а иногда и несколько генов), который может находиться или на соматической хромосоме, или на половой хромосоме (X или Y). Гены фактора свертывания крови VIII и IX локализованы на X хромосоме (половой хромосоме), и поэтому гемофилию А и гемофилию В называют X-сцепленным заболеванием. В этом случае, как правило, мужчины болеют гемофилией, а женщины являются носительницами. Гены других факторов свертывания расположены на соматических хромосомах, в связи с этим наследование таких заболеваний, как болезнь Виллебранда, гемофилия С, дефицит фактора свертывания крови VII не зависит от пола.

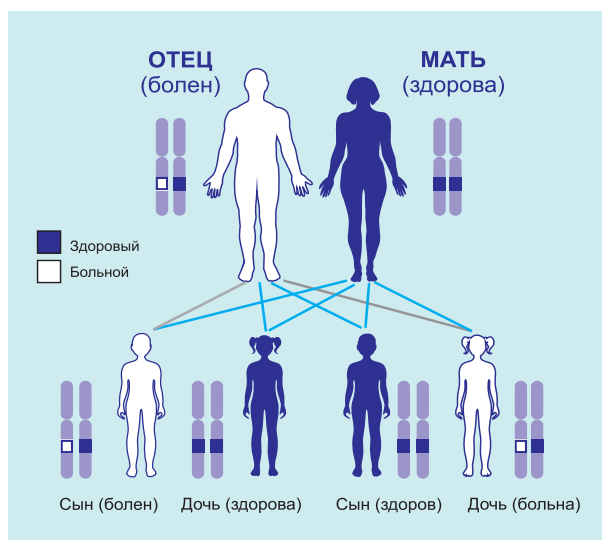
Перед вами схема наследования гемофилии А.



Рассмотрим первый вариант, когда отец страдает гемофилией, а мать здорова.

Половые хромосомы мужчины, как уже было сказано ранее, представлены X и Y хромосомой, дефектный ген на X хромосоме мужчины на рисунке помечен белым квадратиком. Половые хромосомы женщины представлены XX хромосомами, на которых расположены 2 нормальных гена, ответственных за синтез фактора свертывания крови VIII или IX и помеченных на рисунке синим квадратиком. Соответственно, при слиянии половых клеток при оплодотворении, набор может получиться разный. Ребенок может получить от отца или «здоровую» Y хромосому, или с поврежденным геном X хромосому, а от матери он получит одну из двух «здоровых» X хромосом. И в этом случае у такой пары все сыновья будут здоровы, а дочери – носительницы. Иными словами, у больного мужчины всегда сыновья здоровы, дочери – всегда носительницы.

Рассмотрим вторую ситуацию, когда отец здоров, а мать – носительница. В этом случае ребенок от отца получает любую «здоровую» X или Y хромосому, а от матери или «здоровую», или «больную» X хромосому. И таким образом, вероятность рождения больного мальчика составляет 50 %, вероятность рождения девочки-носительницы также 50 %.



На следующей схеме разберем вариант наследования болезни Виллебранда, когда болен отец. Обращу внимание, что прогноз по рождению детей при болезни Виллебранда (также как при наследственном дефиците II, V, VII, XI (гемофилии С), XIII факторов свертывания крови) не зависит от пола и будет одинаковым в случае наличия заболевания у будущей матери или будущего отца.

«Больной» ген отца помечен белым квадратиком. От отца ребенок может получить или «больную», или «здоровую» хромосому, от матери ребенок получает одну из «здоровых» хромосом (неповрежденные гены помечены синим квадратиком на рисунке). В результате риск рождения больного ребенка составляет 50 % вне зависимости от пола.

Как подойти к вопросу планирования семьи или с чего же начать?

В первую очередь при планировании семьи необходимо провести оценку состояния здоровья женщины, оценку состояния здоровья мужчины и составить генетические прогнозы. Оценка состояния мужчины, страдающего гемофилией, также начинается с обращения к гематологу и получения общих рекомендаций перед планированием семьи. Общие рекомендации включают проведение общего анализа крови, биохимического анализа крови, анализа на вирусные гепатиты, рентгенографию органов грудной клетки. В случае, если пациент страдает хроническим вирусным гепатитом С, необходимо знать, что риск инфицирования полового партнера составляет 5 %, а риск вертикальной передачи вируса гепатита С (то есть от матери к плоду в случае, если мать инфицирована) по разным данным от 5 % до 30 %. Оценка состояния женщины, родственники которой страдают гемофилией, также начинается с обращения к гематологу. Необходимо выяснить такие вопросы как: является ли женщина носительницей, имеет ли женщина клинические проявления гемофилии (какие – либо кровотечения) и провести лабораторное исследование системы гемостаза, включая определение активности фактора свертывания крови VIII или IX в крови. Необходимо помнить, что женщина является облигатной (обязательной) носительницей в том случае, если у нее отец болен гемофилией

или у нее два или более сыновей больны гемофилией. Женщина является возможной носительницей, у которой по линии матери не менее одного родственника страдают гемофилией или у которой гемофилией болен только один сын, а других родственников – мужчин, страдающих гемофилией, нет.

Где же можно провести исследование на предмет является женщина носительницей гемофилии или нет?



ФГБУ «Научный медицинский исследовательский центр гематологии»
 Лаборатория генной инженерии (зав. лаб. Сурин Вадим Леонидович)
 Адрес: Москва, Новый Зыковский проезд, д.4
 Тел. регистратуры: +7 (495) 612-45-51, +7 800 775-05-82
 Тел. лаборатории: +7 (495) 614-50-80 <http://www.blood.ru>



ФГБУ «Медико-генетический научный центр» имени академика Н.П. Бочкова
 Адрес: Москва, ул. Москворечье, д. 1, Медико-генетический научный центр, второй этаж
 Тел. регистратуры: +7 (495) 111-03-03 <http://www.med-gen.ru>



Центр молекулярной генетики
 В здании Медико-генетического научного центра,
 1 этаж, каб. 11Б
 Тел.: +7 (495) 221-90-84 <http://www.dnab.ru>

Для проведения генетического исследования может быть использована прямая генетическая диагностика – поиск мутаций в соответствующем гене или косвенная генетическая диагностика – семейный анализ по специальным маркерам. Залогом успешной диагностики на носительство является наличие образцов крови больного гемофилией родственника.

После оценки состояния женщины и мужчины проводится генетическое консультирование в конкретной семье с определением рисков рождения больных гемофилией детей. В дальнейшем семейная пара принимает решение о беременности. Обычно то, что женщина – носительница, никак не сказывается на течении беременности. К концу срока беременности женщина-носительница от гематолога получает заключение на роды, где указано, есть ли необходимость в проведении гемостатической терапии и контроле показателей гемостаза. Способ родоразрешения в данном случае (самостоятельные роды или оперативное родоразрешение) определяют акушеры-гинекологи по акушерским показаниям!

Дородовая диагностика

Немного забежав вперед, оговорюсь, что в настоящее время планирование рождения здоровых детей при отсутствии религиозных, социальных, моральных или иных ограничений возможно несколькими способами. Это дородовая (называемая медицинским термином – пренатальная) диагностика и экстракорпоральное оплодотворение с проведением преимплантационной генетической диагностики (ПГД).

Сначала мы поговорим о женщине, беременной естественным образом. Тогда следующим этапом планирования рождения здоровых детей является исследование во время беременности: дородовая диагностика. Целями дородовой диагностики являются: диагностика заболевания у плода, определение пола на ранних этапах беременности. Дородовая диагностика целесообразна для женщины – облигатной носительницы, для женщины – возможной носительницы, обратившейся во время беременности. И целесообразна для здоровой женщины, где в паре – больной гемофилией мужчина, и пара планирует рождение только здоровых сыновей.

Дородовая диагностика включает неинвазивные и инвазивные исследования. Само словосочетание «инвазивное исследование» подразумевает введение в полость организма специальных инструментов с диагностической или лечебной целью. Благодаря современному прогрессу, в настоящее время появляется возможность проведения неинвазивного пренатального теста (НИПТ), когда осуществляют забор крови из вены беременной женщины и проводят исследование генетического материала плода (ДНК), циркулирующего в материнской крови. Этот анализ можно проводить с 10-й недели беременности, так как именно с этого периода концентрация ДНК плода в крови матери является достаточной для исследования. Но это – крайне дорогостоящее исследование, в ряде случаев образцы крови отправляют в зарубежные лаборатории, и в настоящее время оно не входит в программы ОМС и стандарты оказания медицинской помощи и является рекомендательным, а также имеет ограниченный перечень исследуемых коагулопатий. К инвазивным диагностическим процедурам относятся биопсия ворсин хориона, амниоцентез и кордоцентез. *Биопсия ворсин хориона* осуществляется на сроке беременности 8-12 недель. Получение ткани хориона (хорион – оболочка, окружающая эмбрион) осуществляют путём пункции матки через переднюю брюшную стенку или через влагалище и шейку матки пункционной иглой. Выбор места пункции зависит от особенностей расположения хориона в матке. *Амниоцентез* выполняется на сроке беременности 16-21 неделя и подразумевает пункцию амниотической оболочки плода через переднюю брюшную стенку женщины с целью получения околоплодных вод и последующего их исследования. *Кордоцентез* осуществляется на сроке не ранее 18 недель беременности и подразумевает забор пуповинной крови путем прокола пункционной иглой сосуда пуповины. Перечисленные инвазивные процедуры выполняются в

условиях акушерско-гинекологического стационара под контролем УЗИ. После проведения процедуры женщина в течение суток остается в гинекологическом стационаре под наблюдением врачей с соблюдением постельного режима. Материал для генетического исследования доставляется в генетическую лабораторию, для этого необходима помощь родственников. Далее представлены контакты ведущих акушерских учреждений:



МОСКОВСКИЙ
ОБЛАСТНОЙ НИИ
АКУШЕРСТВА И
ГИНЕКОЛОГИИ
ГБУЗ МО МОНИАГ

Режим работы:
Пн-Пт: с 8.00 до 18.00
Сб: с 8.00 до 14.00 (дежурный акушер-гинеколог)
Вс: выходной

Адрес: Москва, ул. Покровка, 22А
Эл. почта: mz_moniag@mosreg.ru

Запись к специалистам,
справочная информация,
колл-центр:
+7 (495) 015-00-42

Приемное отделение:
+7 (495) 625-08-52

Регистратура:
+7 (495) 625-05-38

Платные услуги:
+7 (495) 624-88-08
+7 (495) 623-31-71



ФГБУ «НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР АКУШЕРСТВА, ГИНЕКОЛОГИИ
И ПЕРИНАТОЛОГИИ ИМЕНИ АКАДЕМИКА В.И. КУЛАКОВА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РФ

Детская поликлиника: +7 (495) 438-26-00
+7 (495) 438-25-01

Информационный центр: +7 (495) 531-44-44



Центр планирования семьи и репродукции

Адрес: Москва, Севастопольский проспект, 24-А
Эл. почта: cpsr@zdrav.mos.ru

Автоматическая справочная служба:
+7 (495) 718-20-88

После проведения дородовой диагностики и получения результатов генетического исследования необходимо принять решение о прерывании или сохранении беременности. При сохранении беременности, женщина должна наблюдаться совместно акушером-гинекологом и гематологом. В конце третьего триместра беременности женщина получает заключение от гематолога и предоставляет его акушеру-гинекологу. Как уже говорилось ранее, в заключении указывается, есть ли необходимость в проведении гемостатической терапии и контроле показателей гемостаза во время родов и в послеродовом периоде.

Экстракорпоральное оплодотворение и преимплантационная диагностика

Большим прорывом в области репродуктологии стало экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО). Эта процедура позволяет иметь детей семейным парам с бесплодием или позволяет родиться здоровым детям в семьях, где имеются генетические заболевания, в том числе гемофилия. В случае наследственных коагулопатий, ЭКО целесообразно с целью проведения преимплантационной генетической диагностики и отбору эмбриона для последующей подсадки без генетического дефекта. С 2016 г. оказание медицинской помощи с использованием ЭКО проводится в рамках программы ОМС во всех регионах России. В Письме Министерства здравоохранения РФ от 26 февраля 2018 г. N 15-4/682-07 Об информационно-методическом письме «О совершенствовании медицинской помощи при бесплодии с использованием вспомогательных репродуктивных технологий» указано, что мужчины и женщины, как состоящие, так и не состоящие в браке, а также одинокие женщины, **имеющие высокий риск передачи наследственных заболеваний потомству**, подтвержденный результатами генетического обследования одного или обоих родителей, и нуждающиеся в проведении преимплантационной генетической диагностики, направляются на ЭКО в рамках базовой программы ОМС на общих основаниях, независимо от статуса фертильности. Но, к сожалению, преимплантационная диагностика не входит в программу ОМС и оплачивается пациентами самостоятельно. Последний документ, в котором регламентирован вопрос использования вспомогательных репродуктивных технологий, – это приказ Министерства Здравоохранения РФ от 31 июля 2020 г. N 803н «О ПОРЯДКЕ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ВСПОМОГАТЕЛЬНЫХ РЕПРОДУКТИВНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ, ПРОТИВОПОКАЗАНИЯХ И ОГРАНИЧЕНИЯХ К ИХ ПРИМЕНЕНИЮ». Процедура получения квоты на ЭКО достаточно трудоемкая. Но с каждым годом она немного упрощается. Ограничений по возрасту или по количеству попыток ЭКО в 2021 году по ОМС нет, нужно лишь соответствовать требованиям действующих приказов Минздрава. Изначально паре нужно получить заключение от гематолога о наследственном заболевании. Далее с этим заключением обратиться в центр планирования семьи или в женскую консультацию к акушеру-гинекологу. Акушером-гинекологом будет предоставлен перечень необходимых обследований. Этот перечень достаточно большой, потребуется обследование и женщины (большинство анализов), и мужчины. Когда все анализы, обследования и документы будут готовы, пакет документов передают на комиссию окружному гинекологу. После чего женщину вносят в лист ожидания. Причем ей будет предоставлен перечень медицинских центров, где выполняется ЭКО, и право выбора остается за женщиной. В счет квоты на ЭКО в 2021 г. заложено 141000 рублей. В эту базовую программу ЭКО входят: стимуляция овуляции, пункция фолликулов яичника, забор яйцеклеток, оплодотворение яйцеклеток спермой партнера, культивирование эмбрионов, перенос эмбрионов в полость матки. Преимплантационная диагностика за счет средств пациентов осуществляется после культивирования эмбрионов, и далее «здоровый эмбрион» подсаживается в полость матки. Таким образом, по факту выполнить ЭКО с преимплантационной диагностикой бесплатно невозможно, но благодаря существующей программе ЭКО по квоте материальные затраты семейных пар значительно снижаются.

В заключении хотелось бы призвать пациентов с наследственными коагулопатиями своевременно обращаться к гематологу, то есть еще на этапе планирования беременности. Ибо обращение на этапе планирования беременности – это возможность планирования рождения здоровых детей и залог здоровья женщины во время беременности и родов.

Обращение накануне родов равноценно состоянию «быть как на вулкане». Выбор за вами!!!

Предимплантационное генетическое тестирование

Воскобоева Елена Юрьевна,

к.м.н., в.н.с., лаборатория наследственных болезней обмена веществ ФГБУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова

Развитие технологий в области репродуктивной медицины с одной стороны, и усовершенствование методов молекулярной генетики с другой, привели к появлению такого нового метода превентивной медицины, как преимплантационная генетическая диагностика.

Как следует из названия, преимплантационная генетическая диагностика (ПГД) – это диагностика возможных генетических дефектов у эмбрионов до их имплантации в полость матки. Термин ПГД с недавнего времени заменен на термин ПГТ – предимплантационное генетическое тестирование, что более верно отражает суть процедуры. Выполняя ПГТ, не ставят диагноз, но проводят тест на выявление генетических патологий.

Предимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) может проводиться на моногенные нарушения или дефекты одного гена (ПГТ-М), на хромосомные структурные перестройки (ПГТ-СП) и на выявление количественного изменения числа хромосом – анеуплоидии (ПГТ-А) [1].

Большинство супружеских пар, которые обращаются за помощью в ЭКО клиники, имеют проблемы с наступлением беременности и вынашиванием. Для таких пар, при необходимости проведения, основным методом генетической диагностики является ПГТ-А. Супружеские пары с моногенными заболеваниями в анамнезе не часто приходят в клиники ЭКО. И, хотя с каждым годом обращений становится больше, количество проводимых ПГТ-М составляет не более 10% от общего числа ПГТ.

Историческая справка. Репродуктивные технологии

Исторически развитие технологии ПГТ началось еще в 1890 г. с экспериментов Уолтера Хипа по успешному переносу эмбрионов у бельгийских кроликов породы заячья лань [2]. Эксперименты на животных продолжались и в первой половине XX века. В 1935 г. Грегори Пинкус, вдохновленный результатами Хипа, смог культивировать кроличьи ооциты до стадии метафазы мейоза II. Профессор Роберт Эдвардс обнаружил, что для экстракции полярных телец человеческим ооцитам требуется 37 часов, и, определив время каждой стадии созревания ооцитов, он проложил путь к экстракорпоральному оплодотворению человека (ЭКО). Профессор Эдвардс был тем, кто придумал ПГТ в середине 60-х годов двадцатого века. В конце 60-х Эдвардс и Гарднер проводили работы по проведению биопсии эмбрионов кролика для определения пола плода до имплантации. Эмбрион после биопсии был имплантирован самке кролика. В дальнейшем пол плода был подтвержден анатомически и гистологически [3,4]. Этот эксперимент стал основой для развития предимплантационного тестирования.

С 1970 г. Стептоу и Эдвардс в своей Манчестерской лаборатории предпринимали множество попыток наладить ЭКО у людей. Доктор Карл Вуд из группы ЭКО Монаша в Мельбурне сообщил о первой беременности в результате ЭКО в 1973 г., хотя она и закончилась выкидышем на раннем сроке. В 1976 г. Стептоу и Эдвардс опубликовали случай внематочной беременности после переноса ранней бластоцисты. После нескольких неудачных попыток 25 июля 1978 г. в историю медицины вошел первый в мире «ребенок из пробирки» – Луис Браун [5]. Повторная стимуляция яичников, проведенная Троунсоном и др. в 1981 г., стала серьезным прорывом, повысившим шансы на беременность при ЭКО [6]. К концу 1980-х было разработано несколько процедур вспомогательного оплодотворения, которые использовались в тех случаях, когда обычное ЭКО не приносило успеха.

В 1992 г. Джанпьеро Палермо в лаборатории доктора Андре ван Стейртегема в Брюсселе создал первого ребенка путем микроинъекции сперматозоида в цитоплазму ооцита. Команда назвала этот метод ИКСИ (ICSI; интрацитоплазматическая инъекция сперматозоида) (рисунок. 1) [7].



Рис. 1

Историческая справка. Молекулярная генетика

После представления модели ДНК Уотсона и Крика в 1953 г. были предприняты попытки разработать синтетические олигонуклеотиды (короткие последовательности ДНК) и секвенировать (определить нуклеотидную последовательность) геномную ДНК. Техника полимеразной цепной реакции (ПЦР) была предложена Сайки и др. в 1985 г. [8]. Это стало большим прорывом в области молекулярной биологии для анализа моногенных заболеваний.

В 1990 г. Хэндисайд и др. сообщили о беременности после проведения ПГД на сцепленное с полом заболевание на биопсированных человеческих преимплантационных эмбрионах. Метод ПЦР был проведен для выявления здоровых эмбрионов мужского пола [9]. В 1992 г. ПГТ-М было успешно проведено для семьи, в которой супруги были носителями муковисцидоза [10].

Простая однораундовая ПЦР (амплификация), применявшаяся в этом самом раннем подходе ПГТ, вскоре была заменена мультиплексным ПЦР-тестированием, в котором тесно связанные с анализируемым геном информативные маркеры амплифицируются отдельно или вместе с целевым участком гена [11].

В группу Хэндисайда входили Уилтон и Делханты со своим аспирантом Грифффином. Они представили первые в мире случаи ПГТ, когда мужские, женские эмбрионы и эмбрионы с синдромом Тернера (моносомия хромосомы X) могли быть легко идентифицированы с помощью метода флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH).

После этого многие группы начали использовать технологию ПГТ для выявления анеуплоидий и транслокаций методом FISH и моногенных нарушений методом ПЦР.

ПГТ включает биопсию одной или нескольких клеток из оплодотворенных *in vitro* эмбрионов и тестирование биопсированных образцов на генетические патологии с последующим селективным переносом эмбрионов, не пораженных изучаемым заболеванием. Хотя генетическое тестирование отдельных или нескольких клеток является сложной задачей, и весь процесс в целом довольно сложен, ПГТ превратилась из экспериментальной процедуры в начале 1990-х в хорошо известную альтернативу инвазивной пренатальной диагностике и возможному терапевтическому прерыванию беременности.

Проведение ПГТ законодательно ограничено во многих странах, однако политика и правила различаются [12]. В некоторых странах действуют довольно строгие законы, где четко разграничиваются приемлемые и неприемлемые показания, и существуют специальные механизмы для определения того, при каких показаниях можно проводить ПГТ. Например, Управление по оплодотворению и эмбриологии человека контролирует допустимое применение ПГТ в Великобритании. Во Франции регулированием ПГТ занимается Агентство биомедицины (l'Agence de la Biomédecine). В других странах законодательство более либерально. В меньшинстве стран нет государственного регулирования. В США, например, нет установленных ограничений на практику ПГТ, и поэтому ПГТ также используется по немедицинским причинам, например, для социального определения пола [13]. Недавний обзор нормативно-правовой базы в 43 европейских странах показывает только две страны, где ПГТ не разрешена (Мальта и Босния и Герцеговина) [14]. Основной проблемой, возникшей с момента появления ПГТ, был страх перед евгеникой*. Во многих странах существует законодательство, запрещающее любую форму евгенической селекции, позволяющее проводить селекцию против высокого риска и серьезных нарушений в ПГТ-М и ПГТ-СП, но исключающее селекцию или отбор непатологических признаков у людей. ПГТ-А не соответствует стандарту «высокого риска и серьезных расстройств», и поэтому не разрешена в 11 из 43 европейских стран [14].

Теоретически ПГТ-М может быть предложена для всех моногенных заболеваний, для которых однозначно определены молекулярные причины, вызывающие болезнь. Наиболее частыми показаниями, для которых в настоящее время применяется ПГТ-М, являются муковисцидоз и наследственные гемоглобинопатии при аутосомно-рецессивных заболеваниях, а также миотоническая дистрофия 1 типа, нейрофиброматоз, болезнь Хантингтона и наследственные онкологические синдромы при аутосомно-доминантных заболеваниях. Что касается X-сцепленных заболеваний, то ПГТ проводится в основном при мышечной дистрофии Дюшенна, гемофилии и синдроме ломкой X хромосомы.

Для выполнения ПГТ рекомендуется проводить оплодотворение методом ИКСИ, а не ЭКО, чтобы избежать контаминации остаточными кумулюсными клетками (клетки, окружающие и питающие ооцит) или остаточными сперматозоидами.

Биопсия эмбрионов.

Биопсию можно проводить на разных стадиях развития эмбриона. Все существующие методы являются инвазивными. Биопсия первого и второго полярного тела (оба необходимы для точного диагноза) в настоящее время применяется лишь в некоторых лабораториях мира. Преимуществом является то, что удаление полярных тел не оказывает пагубного влияния на эмбриональное развитие, однако наиболее важным ограничением является то, что оценить можно только материнский генетический вклад.

Биопсия эмбриона на стадии дробления (3-и сутки развития эмбриона) являлась золотым стандартом на протяжении многих лет. Эта процедура подразумевает вскрытие оболочки эмбриона (механически, химически или с помощью лазера) и взятие бластомера (одна клетка эмбриона), в основном путем аспирации, на 3-й день преимплантационного развития. Основными недостатками биопсии на 3-й день являются ограниченное количество ДНК, доступной для анализа, и возможное негативное влияние на эмбрион после взятия эмбриональной клетки [15]. Время для проведения генетического анализа до переноса эмбрионов в цикле на 5-й день составляло два дня.

Биопсия трофобластической оболочки (ТЭ) в настоящее время является наиболее широко применяемым методом [16]. Вскрытие оболочки эмбриона проводят при помощи лазера на 5-й день развития эмбриона (стадия бластоцисты). Клетки ТЭ аспирируют и отправляют на анализ в генетическую лабораторию. Биопсия ТЕ позволяет получить больше клеток эмбриона (в идеале от пяти до восьми клеток) для генетического анализа, что обеспечивает более высокую точность [17]. Эта эмбриональная стадия также считается менее чувствительной к возможным повреждениям эмбриона, поскольку внутренняя клеточная масса, из которой происходит зародыш, остается неповрежденной. [18] (рис. 2)

Еще одним преимуществом биопсии ТЭ является более низкий уровень хромосомно-мозаицизма на этой стадии по сравнению со стадией дробления. Проблема ограниченного времени для анализа преодолевается витрификацией (заморозкой) и переносом эмбрионов в отложенном цикле.

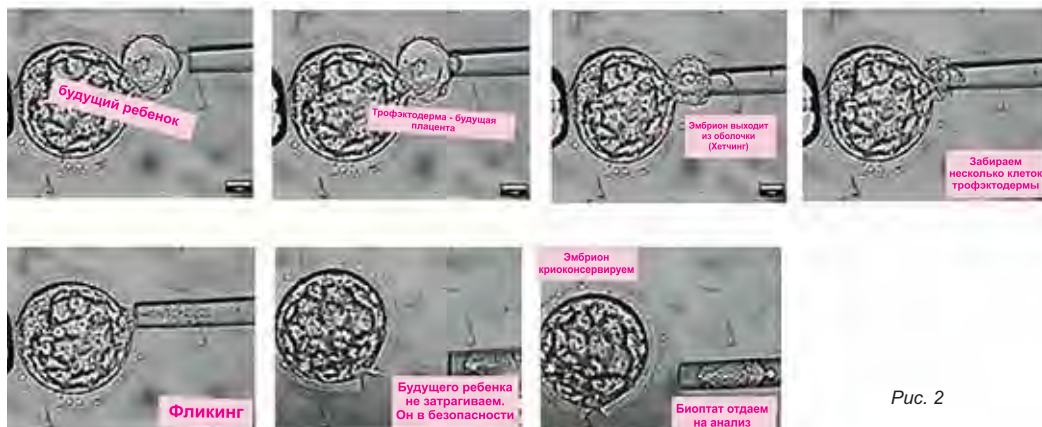


Рис. 2

Время	Эмбрион	Материал для исследования	ДНК	Методы/сроки
90-е годы	3-х суток развития	1 клетка (бластомер)	Материал одной клетки = 7pg	ПТГ-М ПЦР ПТГ-А FISH ПТГ-СП FISH/ 1-2 дня
2000-е годы	3-х суток развития 5-х суток развития	1 клетка (бластомер) 3-10 клеток (трофэктодерма)	Материал одной клетки Материал 5-10 клеток Полная геномная амплификация (whole genome amplification; WGA) 7pg-<1-2ug	ПТГ-М ПЦР (прямая диагностика+косвенная диагностика) ПТГ-А FISH; aCGH; ПЦР ПТГ-СП FISH; aCGH; ПЦР/до месяца
2015-2020 годы	5-х суток развития Неинвазивное ПГТ	3-10 клеток (трофэктодерма)	Материал 5-10 клеток Внеклеточная ДНК Полная геномная амплификация	ПТГ-М ПЦР (прямая диагностика) Молекулярное карипотипирование ПТГ-А NGS; aCGH ПТГ-СП NGS; NGS+ПЦР/до месяца

Рис. 3

Обзор прошлых, настоящих и будущих методов для ПГТ показан на рисунке 3.

За прошедшие годы в области ПГТ и вспомогательной репродукции были достигнуты значительные успехи, что сделало ПГТ хорошо зарекомендовавшей себя, точной и безопасной клинической процедурой.

ПГТ-А.

Как уже говорилось, первый метод, который был предложен для выявления анеуплоидии по хромосоме X, был метод флуоресцентной гибридизации in situ (FISH). Метод долгое время являлся золотым стандартом для проведения ПГТ-А. Технология FISH была усовершенствована и в дальнейшем позволила выявлять анеуплоидии нескольких пар хромосом. Основным ограничением технологии FISH было то, что из 23 пар хромосом человека на анеуплоидию можно было проверить не более 12 пар. Поэтому были начаты дальнейшие исследования для разработки новых методов, с помощью которых можно было бы проверить все хромосомы на анеуплоидии.

В 1999 г. две различные группы ученых продемонстрировали использование технологии сравнительной геномной гибридизации (CGH) для проверки анеуплоидий всех хромосом [23,24].

Группа Уилтона в 2001 г. успешно применила ПГТ методом CGH у 38-летней женщины с историей первичного бесплодия. После тестирования методом CGH только один из пяти эмбрионов оказался нормальным по каждой хромосоме. В результате этой попытки родился здоровый ребенок женского пола [25]. Уэллс и др. со своей группой опубликовали в 2008 г. работу, включающую использование микрочипов и платформ CGH для выявления анеуплоидии всех 23 пар хромосом [26]. После 2010 г. было разработано несколько других методов, таких как тестирование на однонуклеотидные полиморфизмы (SNP), количественная ПЦР в реальном времени (QT-PCR) и секвенирование следующего поколения (NGS).

На сегодняшний день в большинстве лабораторий ПГТ-А проводят методом NGS.

На рисунке 4 представлены результаты ПГТ-А, проведенного методом NGS.

ПГТ-М.

На ранних этапах проведения ПГТ-М применялась простая однораундовая полимеразная цепная реакция (ПЦР). В дальнейшем в реакцию ПЦР стали включать тесно связанные с нужным геном маркеры – определенные нуклеотидные варианты и последовательности ДНК. Совместная амплификация (ПЦР) маркеров вместе или отдельно с интересующим участком гена, дает более точные результаты анализа, и этот так называемый метод гаплотипирования является золотым стандартом уже более двух десятилетий. Проведение полной геномной амплификации (увеличение количества ДНК всех хромосом) перед ПЦР стало техническим усовершенствованием метода и позволило увеличить количество ДНК с изначальных 7-35 пикограмм до 1-2 микрограмм, что уже сопоставимо с тем количеством ДНК, которое получают из клеток крови для рутинных ДНК-тестов.

ПГТ-М методом NGS также рассматривается в качестве современного подхода и позволяет проводить одновременное с ПГТ-А тестирование. Метод NGS включает фрагментацию ДНК и подготовку «библиотек», а затем «прочитанные» последовательности ДНК сопоставляются с эталонным геномом. Важнейшим параметром является покрытие генома и глубина (количество) «прочтений». Для моногенных заболеваний требуется секвенирование с высоким покрытием и большим количеством «прочтений», которое в настоящее время все еще слишком дорого для рутинного клинического применения. Поэтому в большинстве лабораторий ПГТ-М метод гаплотипирования по-прежнему является методом выбора.

Еще один вариант – бластоцентез, который представляет собой аспирацию бластоцельной жидкости (БЖ), содержащей внеклеточную ДНК, из полости бластоцеля с помощью тонкой иглы [19]. Эта процедура считается менее инвазивной, чем ТЕ-биопсия [20]. Настоящей неинвазивной альтернативой является использование свободно-клеточной ДНК, присутствующей в отработанной среде бластоцисты [21]. Несколько исследований показали, что совпадение кариотипа между образцами бластоцельной жидкости и внутренней клеточной массой и/или ТЕ-клетками варьирует в широких пределах, что указывает на недостаточную точность генетического анализа после бластоцентеза для клинического ПГТ-А/ПГТ-СП [22]. Более того, диагностическая эффективность была низкой с высокой частотой неудач амплификации, что делает бластоцентез также непригодным для ПГТ-М.

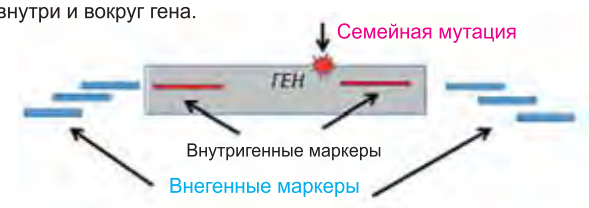


Сверху вниз: 1. - нормальный эуплоидный эмбрион мужского пола (XY), 2.- анеуплоидный эмбрион женского пола: трисомия 8 (три копии хромосомы 8), 3.- анеуплоидный эмбрион женского пола: моносомия 22 (одна копия хромосомы 22), 4.- нормальный эуплоидный эмбрион мужского пола (XY).

Рис. 4

ПГТ-М

1. Биопсия эмбриона 5-х суток развития. Трофэктодерма. 5-10 клеток.
2. Лизис (разрушение) клеток.
3. Полная геномная амплификация.
4. Прямая ДНК-диагностика. Определение непосредственно семейной мутации.
5. Косвенная ДНК-диагностика. Анализ сцепления. Ген+маркеры внутри и вокруг гена.



Маркеры
1. Точковые полиморфизмы
2. Короткие повторы последовательности ДНК

Рис.5

С чего же начинать, если супружеская пара решила пойти по пути ЭКО с ПГТ? Прежде всего, необходимо определиться с ЭКО клиникой, где и будет проходить большинство манипуляций.

В клинике основными специалистами для пары будут врач-репродуктолог, врач-генетик и эмбриолог. Врач-генетик на основании семейного анамнеза даст необходимые разъяснения по проведению ПГТ. Врач-репродуктолог оценит состояние здоровья женщины, подберет протокол ЭКО, будет участвовать в процессе забора яйцеклеток и переносе эмбрионов.

Эмбриолог будет выполнять подготовку яйцеклеток к оплодотворению, оплодотворение, культивирование эмбрионов, биопсию трофобласта, криоконсервацию эмбрионов, их размораживание и подготовку к переносу.

После проведенной биопсии, биоптаты эмбрионов отправят в генетическую лабораторию, где и будет проводиться ПГТ.

Прежде чем провести ПГТ-М, супружеская пара проходит подготовительный этап. Подготовительный этап также проводится в генетической лаборатории. Для проведения подготовительного этапа в лабораторию надо передать заключение генетической лаборатории, где проводился первичный анализ; кровь (или другой биологический материал) родителей, больного ребенка, здорового ребенка, других родственников. На основании генетического анализа, для выявления семейной мутации подбираются реактивы, косвенные маркеры и выбирается оптимальный метод ДНК анализа. Подобранный диагностический набор тестируется на контрольной ДНК и после положительных результатов аборации предлагается семье.

При проведении ПГТ-М у эмбриона выявляют семейную мутацию и определяют статус заболевания (болен, здоров, носитель). Генетическая лаборатория выдает заключение, и в ЭКО клинике семья после консультации врача и эмбриолога принимает решение о переносе эмбриона.

Наследственные заболевания, связанные с нарушением свертываемости крови, являются моногенными заболеваниями и поэтому для них, как и для других Менделевских заболеваний, может быть проведено ПГТ-М. Например, в лаборатории, где автор статьи проводит ПГТ, за период с июня 2012 г. по сентябрь 2021 г. было проведено 192 ПГТ-М для различных моногенных заболеваний, в том числе для гемофилии А-12, для гемофилии В-5. Во многих семьях родились здоровые дети.

**(прим. редакции) Евгеника – наука, ставшая в свое время знаменем фашизма, учение о селекции применительно к человеку.*

Литературные источники:

1. Zegers-Hochschild, F.; Adamson, G.D.; Dyer, S.; Racowsky, C.; de Mouzon, J.; Sokol, R.; Rienzi, L.; Sunde, A.; Schmidt, L.; Cooke, I.D.; et al. The International Glossary on Infertility and Fertility Care, 2017. Hum. Reprod. 2017, 32, 1786–1801. [CrossRef] [PubMed]
2. Heape W. Preliminary note on the transplantation and growth of mammalian ova within a uterine foster-mother. Proc R Soc Lond B Biol Char. 1890;48:457–8. [Google Scholar]
3. Edwards RG, Gardner RL. Sexing of live rabbit blastocysts. Nature. 1967;214:576–7. [PubMed] [Google Scholar]
4. Gardner RL, Edwards RG. Control of the sex ratio at full term in the rabbit by transferring sexed blastocysts. Nature. 1968;218:346–9. [PubMed] [Google Scholar]
5. Steptoe PC, Edwards RG. Birth after the reimplantation of a human embryo. Lancet. 1978;2:366. [PubMed] [Google Scholar]
6. Trounson AO, Leeton JF, Wood C, Webb J, Wood J. Pregnancies in humans by fertilization in vitro and embryo transfer in the controlled ovulatory cycle. Science. 1981;212:681–2. [PubMed] [Google Scholar]
7. Binor Z, Sokolowski JE, Wolf DP. Penetration of the zona-free hamster egg by human sperm. Fertil Steril. 1980;33:321–7. [PubMed] [Google Scholar]
8. Palermo G, Joris H, Devroey P, Van Steirteghem AC. Pregnancies after intracytoplasmic injection of single spermatozoon into an oocyte. Lancet. 1992;340:17–8. [PubMed] [Google Scholar]
9. Saiki R, Scharf S, Faloona F, Mullis K, Horn G, Erlich H, et al. A novel method for the prenatal diagnosis of sickle cell anemia. Am J Hum Genet. 1985;37:172. [Google Scholar]
10. Handyside AH, Kontogianni EH, Hardy K, Winston RM. Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification. Nature. 1990;344:768–70. [PubMed] [Google Scholar]
11. Handyside A. H. et al. Birth of a normal girl after fertilization and preimplantation diagnostic testing for cystic fibrosis. New England Journal of Medicine, 1992, T. 327, № 13, С. 905-909.
12. Laurie, A.D.; Hill, A.M.; Harraway, J.R.; Fellowes, A.P.; Phillipson, G.T.; Benny, P.S.; Smith, M.P.; George, P.M. Preimplantation genetic diagnosis for hemophilia A using indirect linkage analysis and direct genotyping approaches. J. Thromb. Haemost. 2010, 8, 783–789. [CrossRef] [PubMed]
13. Ginoza, M.E.C.; Isasi, R. Regulating Preimplantation Genetic Testing across the World: A Comparison of International Policy and Ethical Perspectives. Cold Spring Harb. Perspect. Med. 2019, 10. [CrossRef] [PubMed]
14. Bayefsky, M.J. Comparative preimplantation genetic diagnosis policy in Europe and the USA and its implications for reproductive tourism. Reprod. Biomed. Soc. Online 2016, 3, 41–47. [CrossRef]
15. Calhaz-Jorge, C.; De Geyter, C.H.; Kupka, M.S.; Wyns, C.; Mocanu, E.; Motrenko, T.; Scaravelli, G.; Smeenk, J.; Vidakovic, S.; Goossens, V. Survey on ART and IUI: Legislation, regulation, funding and registries in European countries: The European IVF-monitoring Consortium (EIM) for the European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE). Hum. Reprod. Open 2020, 2020. [CrossRef]
16. De Vos, A.; Staessen, C.; De Rycke, M.; Verpoest, W.; Haentjens, P.; Devroey, P.; Liebaers, I.; Van de Velde, H. Impact of cleavage-stage embryo biopsy in view of PGD on human blastocyst implantation: A prospective cohort of single embryo transfers. Hum. Reprod. 2009, 24, 2988–2996. [CrossRef] [PubMed]
17. De Rycke, M.; Goossens, V.; Kokkali, G.; Meijer-Hoogeveen, M.; Coonen, E.; Moutou, C. ESHRE PGD Consortium data collection XIV-XV: Cycles from January 2011 to December 2012 with pregnancy follow-up to October 2013. Hum. Reprod. 2017, 32, 1974–1994. [CrossRef] [PubMed]
18. Munné S, Weier HU, Stein J, Grifo J, Cohen J. A fast and efficient method for simultaneous X and Y in situ hybridization of human blastomeres. J Assist Reprod Genet. 1993;10:82–90. [PubMed] [Google Scholar]
19. Cimadomo, D.; Rienzi, L.; Capalbo, A.; Rubio, C.; Innocenti, F.; Garcia-Pascual, C.M.; Ubaldi, F.M.; Handyside, A. The dawn of the future: 30 years from the first biopsy of a human embryo. The detailed history of an ongoing revolution. Hum. Reprod. Update 2020, 26, 453–473. [CrossRef] [PubMed]
20. Scott, R.T.; Upham, K.M.; Forman, E.J.; Zhao, T.; Tre, N.R. Cleavage-stage biopsy significantly impairs human embryonic implantation potential while blastocyst biopsy does not: A randomized and paired clinical trial. Fertil. Steril. 2013, 100, 624–630. [CrossRef]
21. Magli, M.C.; Albanese, C.; Crippa, A.; Tabanelli, C.; Ferraretti, A.P.; Gianaroli, L. Deoxyribonucleic acid detection in blastocoelic fluid: A new predictor of embryo ploidy and viable pregnancy. Fertil. Steril. 2019, 111, 77–85. [CrossRef] [PubMed]
22. Van Landuyt, L.; Polyzos, N.P.; De Munck, N.; Blockeel, C.; Van de Velde, H.; Verheyen, G. A prospective randomized controlled trial investigating the effect of artificial shrinkage (collapse) on the implantation potential of vitrified blastocysts. Hum. Reprod. 2015, 30, 2509–2518. [CrossRef] [PubMed]
23. Brouillet, S.; Martinez, G.; Coutton, C.; Hamamah, S.; Sophie, B.; Guillaume, M.; Charles, C.; Samir, H. Is cell-free DNA in spent embryo culture medium an alternative to embryo biopsy for preimplantation genetic testing? A systematic review. Reprod. Biomed. Online 2020, 40, 779–796. [CrossRef]
24. Capalbo, A.; Romanelli, V.; Patassini, C.; Poli, M.; Girardi, L.; Gianciani, A.; Stoppa, M.; Cimadomo, D.; Ubaldi, F.M.; Rienzi, L. Diagnostic efficacy of blastocoelic fluid and spent media as sources of DNA for preimplantation genetic testing in standard clinical conditions. Fertil. Steril. 2018, 110, 870–879. [CrossRef]
25. Wells D, Sherlock JK, Handyside AH, Delhanty JD. Detailed chromosomal and molecular genetic analysis of single cells by whole genome amplification and comparative genomic hybridisation. Nucleic Acids Res. 1999;27:1214–8. [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]
26. Voullaire L, Wilton L, Slater H, Williamson R. Detection of aneuploidy in single cells using comparative genomic hybridization. Prenat Diagn. 1999;19:846–51. [PubMed] [Google Scholar]
27. Wilton L, Williamson R, McBain J, Edgar D, Voullaire L. Birth of a healthy infant after preimplantation confirmation of euploidy by comparative genomic hybridization. N Engl J Med. 2001;345:1537–41. [PubMed] [Google Scholar]
28. Wells D, Alfarawati S, Fragouli E. Use of comprehensive chromosomal screening for embryo assessment: Microarrays and CGH. Mol Hum Reprod. 2008;14:703–10. [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]





От редакции: Эту небольшую историю мы специально поместили здесь, а не в разделе «Семейный альбом», почитав, что она – живая иллюстрация к медицинской теме нашего номера. Мы попросили семьи, которые прошли по сложному пути ЭКО, поделиться своим опытом. Учитывая, что тема глубоко личная, мы не публикуем фамилии авторов.

Наша история началась под занавес 2017 года. На тот момент мы понимали, что ЭКО – единственный гарантированный способ родить ребёнка – не носителя гена гемофилии, но ещё не знали, что все непросто. Наш случай – генетическое заболевание по мужской линии: жена здорова, муж болен гемофилией. Поэтому задача стояла из полученных эмбрионов выбрать мальчиков. И тут нас ждал первый сюрприз: опции просто определить пол ребёнка не существует, поэтому нужно делать полноценную преимплантационную генетическую диагностику (ПГД) или предимплантационное генетическое тестирование (ПГТ), что, по сути, одно и то же, включает в себя целый перечень заболеваний и стоит, соответственно, немало.

Сразу скажу, что попыток получения качественных эмбрионов у нас было две. К слову, квот на ПГД, чтобы сделать его бесплатно, при ЭКО для пар с генетическими заболеваниями нет, если кто-то на них рассчитывает.

Первый раз мы попали в государственный медицинский исследовательский институт на программу клинической апробации. Собрали анализы, приехали. На приеме порядка 20 пар, сам приём максимально краток, обязательно присутствует интерн, который впоследствии и проводит УЗИ. Врач был заранее в курсе нашей конкретной ситуации, поэтому мы, к своему несчастью, подумали, что он знает, что делать. Однако, как потом выяснилось, всем пациентам данного центра назначался один и тот же препарат, одна и та же продолжительность цикла и так далее. Индивидуальный подход, на который мы надеялись, полностью отсутствовал. В результате, в коротком протоколе было получено 10 клеток, из которых до финальной стадии доросли лишь 3 эмбриона, только один из которых, после проведения ПГД, оказался пригодным для подсаживания. Но, увы, женского пола.

Попытка номер два началась в 2019 году. Тогда мы уже много знали про ЭКО, постоянно изучали новую информацию, просматривали клиники, читали отзывы. В итоге, по рекомендации друзей, попали в платный медицинский центр, куда шли к конкретному врачу. На этот раз, врач подошёл к задаче иначе. Он не понимал, почему при первой попытке, у двух репродуктивно здоровых людей, было взято так мало клеток при большом количестве фолликулов, если стояла цель выбора пола. Также были учтены и наши пожелания по смене препарата, т. к. в первом цикле, который длился 10 дней, самочувствие оставляло желать лучшего.

Препарат поменяли, цикл на этот раз продлился 13 дней, и в последние три из них ежедневно проводилось УЗИ для контроля фолликулов. Из 20 взятых клеток было получено 16 эмбрионов. До ПГД доросли 10, и все они отправились на криоконсервацию.

После проведения ПГД (стоимость на тот момент порядка 30 тысяч рублей за 1 эмбрион), был выбран здоровый эмбрион мужского пола.

Подсадка была почти через 5 месяцев (это было наше желание, можно делать и раньше), и теперь мы – родители здорового сына.

Поэтому, если вы вдруг собрались пройти этот путь, очень внимательно и тщательно изучайте клиники, врачей, ходите на консультации, задавайте вопросы и здраво оценивайте именно ваш потенциал. Буду рада, если наш опыт кому-нибудь поможет.

Анна

Семейный альбом

От редакции: В последних журналах мы задались целью писать о людях с гемофилией, которые, не смотря на эту серьёзную проблему, смогли преодолеть повседневные трудности и реализовать себя — в поэзии, живописи, любимой профессии или любимом деле, завоевав своим трудом, упорством, талантом признание окружающих. Сегодня мы предлагаем читателям историю о сильном духом человеке, его необычном увлечении и о том, что многие непреодолимые трудности непреодолимы только на первый взгляд. Просто из-за того, что на второй не у каждого хватает сил... Мы надеемся, что читатели проникнутся чувством восхищения и уважения, которых этот человек, безусловно, достоин.

...После возвращения прошло 3 недели, эмоции улеглись, накопившиеся дела переделаны, мозоли почти сошли. Настало время постараться подробно и спокойно описать что это, как и зачем было, с чего началось и чем, возможно, продолжится. Этот пост не претендует на подробный отчет: это просто мой личный взгляд с «моей колокольни» на данное мероприятие. Взгляд довольно глубоко личный, с учетом моих личных особенностей и «тараканов». Возможно, он будет интересен только моим очень близким друзьям или узкой аудитории, которая найдет в этом описании что-то для себя. Мне 44 года, у меня гемофилия Б тяжелой формы, недостаток IX фактора свертывания крови, инвалидность 2-й группы с детства. Сейчас, конечно, у нас есть фактор по федеральной программе, но большая часть моей жизни прошла до её внедрения, и как результат – тяжелое поражение всех крупных суставов, особенно на ногах. На данный момент три из них (тазобедренный и оба коленных) – железные.

Если искать точку отсчета, то это будет август 2006 г., город Волин, Польша. Приехав на один из крупнейших фестивалей Европы по Раннему Средневековью, я обнаружил там корабли... Настоящие драккары. В то время я был уверен, что моя роль в исторической реконструкции так и будет ограничена торговлей и организацией производства и мероприятий. Бои, луки и копья по состоянию здоровья были для меня закрыты, металлообработка тоже. А больше особой движухи в то время не было. Всякие пешие дела отпадали, лошади были очень рискованны.

Лодки! Ноги особо не участвуют, а руки были крепкими и развитыми благодаря нескольким годам торговли продуктами на рынке и в своих магазинах (грузить-возить приходилось много, постоянно и тяжело). Появилась уникальная возможность попробовать себя в качестве гребца, и я ее не упустил. Весло было черт-те каким тяжелым, все было трудно и неудобно, но я думал только об одном – не опозориться! Получилось нормально – не хуже, чем у остальных новичков. Вот что значит мотивация! Да, конечно, были заминки с передвижением по лодке, посадке-высадке (это не для негнущихся коленей), но такие заминки для меня привычные. Тогда, в 2006-м, еще не было федерального фактора, и этот эксперимент так и остался экспериментом, но семя мечты легло в мою душу...

Шли годы. Много поменялось и в моей жизни, и в стране, и в движении исторической реконструкции. К 2019 г. я стал старше на 13 лет, у меня появилась семья, две прекрасные дочери. Я практически ушел из активной фестивальной реконструкции, продолжая делать заказы. До этого времени успел объехать половину страны с фестивальной торговлей, потом был длительный перерыв, пока дети были совсем маленькими, и здоровье требовало внимания. Но дети росли, два сустава были заменены на железки, фактор стал привычной нормой жизни, открывающей горизонты. Реконструкция в стране тоже шагнула далеко вперед. Форматы фестивалей изменились, появились новые формы участия, в том числе походы, в том числе водные. Пришла пора реализовывать мечту.

Я следил за действиями Павла Семенова (Паля) в плане походов по его публикациям, мы поддерживали общение и по вопросам произ-



водства, и иногда я приезжал на Русборг – поторговать и «подышать» движением. Сообщение, что проводится набор в поход на Стамбул, меня подтолкнуло. Я понял, что пора, откладывать нельзя. Я написал ему прямо, все как есть со всеми рисками и трудностями. Он, как ответственный человек, сразу сказал «нет». Я этого ожидал, поэтому не смутился и предложил не торопиться с окончательным ответом, а проверить меня, изучить вопрос и тогда принять окончательное решение. Он, как мудрый человек, сказал «да».

Наверное, пандемия мне в этом плане немного помогла. Во-первых, поход отложили, и у меня была возможность завоевать доверие. Во-вторых, далеко не у всех из-за пандемии была возможность принять участие в этом плавании, и «конкурс» был ниже, что помогло мне оказаться в составе экипажа.

Я, конечно, готовился. Помимо подготовки костюма и необходимой походной экипировки, согласно рекомендациям, я постарался привести себя в максимальную физическую форму. Я выезжал на вахты по строительству корабля, с трудом, но настойчиво вникая в терминологию. Я ознакомился с основными принципами хождения на парусно-весельных судах в теории и постарался использовать все возможности практики, которые представились в рамках фестиваля «Русборг-Ладейное поле» в августе 2020 г. В ноябре 2020 г. я лег на эндопротезирование правого колена. Это стало уже третьей железкой в моих ногах. Летом 2021 г. я сделал оба компонента вакцины. Я был готов.

Еще весной стало понятно, что поход на Стамбул не может быть осуществлен без полноценных испытаний корабля на «большой воде». Было принято решение провести данные испытания на Ладоге в конце августа, после проведения фестиваля «Ладейное поле 2021». Часть команды, вместе с капитаном и кораблем, так и планировали: сначала приехать на фестиваль, провести там необходимые доработки, и прямо с фестиваля отправится на Ладогу. В их числе был и я.

Готовность и планы — это хорошо, но готовность — это не укладывание вещей по списку, а планы — это не точный график. В связи с эпидситуацией фестиваль был отменен за 4 дня до начала. Тем не менее, я вместе с семьей отправился в Елец, т. к. у нас там был забронирован домик на турбазе, пошиты костюмы, взяты отпуска и т.п. Мы планировали провести время вместе перед расставанием, и сделали это с успехом, если не считать того факта, что у меня развился давний периостит (по-простому – флюс). Если раньше дело обходилось полосканием, то на этот раз все шло к срыву похода. Боль была дикая. Мы находились за 250 км от дома, а завтра рано утром я должен был выдвигаться в сторону Питера, чтобы успеть на корабль. Тем не менее, я не собирался сдаваться. Утром я успел помочь с погрузкой корабля на трал, заскочил в аптеку за анестетиком, забрал семью с турбазы и отправился домой. Жена подменила меня за рулем, потому что после приема обезболивающего меня просто вырубил. Мы были дома вечером, и все, что я успел, это получасовой прием у стоматолога, в результате которого выяснилось, что в поход я идти не могу, так как мне требуется удалить два зуба, сделать разрез для выведения гноя и установить дренаж. Было 9 вечера воскресенья, клиника закрывалась, а в 5 утра понедельника мы с напарником, Константином, должны были тронуться в путь...

Я решил ехать. Утром собрал вещи, взял лекарства и припухший, но решительный, отправился в сторону Питера. Дорога прошла хорошо, добрались мы довольно быстро: платная трасса – это удобно, хоть и дорого. Приехали засветло,

поэтому успели осмотреть вероятные места спуска корабля на воду. Выбор пал на яхт-клуб «Кошкино» в поселке им. Морозова. Сообщив координаты капитану, следовавшему с кораблем на трале, мы решили заночевать в яхт-клубе. Поиски причала «съели» остатки дня, и решение вопроса с флюсом я оставил на вторник. Вопрос о моем участии в походе «висел» над ночной гладью Ладожского озера, но некоторое количество рома и усталости помогли мне уснуть. Ночевал я в беседке на берегу, Костя – в машине.

Вторник начался с раннего подъема. Наскоро умывшись, мы отправились встречать капитана с кораблем на трассе. Чтобы не рисковать, Паль хотел сначала лично осмотреть место спуска. Место понравилось, ко-



Семейный альбом

манде была дана точка сбора. Проводив трал с кораблем до яхт-клуба, я получил немного времени для решения зубного вопроса. В поселке им. Морозова был единственный стоматологический кабинет с не очень высокими оценками в Яндексе. Остальные были сильно дальше. Без особых надежд, но все также преисполненный решительностью, я направился туда. Отступить было некуда и некогда. Было понятно, что сегодня весь день займет разгрузка, спуск на воду, погрузка, оснастка и т. п. подготовка. Выходить будем завтра утром.

Оценки Яндекса оказались сильно занижены. Отлично укомплектованная стоматология на уровне лучших тульских клиник. Причем не только техникой, но и кадрами. Прекрасный врач Диана Демьяновна, практикующий хирург стационара в Питере, несмотря на свою молодость, сразу внушила мне уверенность в успехе. Осмотрев проблемную зону и сделав снимок, она подтвердила необходимость удаления 2 зубов и постановки дренажа, однако, успокоила тем, что при наличии врача на корабле и соблюдении некоторых норм и процедур, я вполне смогу отправиться в плавание. Гемофилия ее не смутила. Мы договорились провести операцию через час – ей надо было принять пациента по записи, а мне – фактор, т. к. утром на это совсем не было времени.

Выйдя из стоматологии, я сразу в машине ввел двойную дозу фактора. Рисковать не хотел. Мы с Костей скоротали ожидание обедом, т. к. понимали, что после удаления зубов некоторое время я буду лишен такой возможности. В назначенное время я поднялся в кабинет, мне сделали все необходимые манипуляции: удалили два зуба, зашили рану, сделали разрез, установили дренаж. Мы договорились, что я подъеду вечером на контрольный осмотр и, по возможности, утром. Если утром не получится, то пришлю фото на WhatsApp. А корабельный док будет следить за моим дренажем и удалит его не позже, чем через трое суток. Надо сказать, что кровотечение во время удаления было совсем не сильное, в пределах нормы здорового человека.

Вернувшись в яхт-клуб к кораблю, я немного поучаствовал в разгрузке и оснащении. Без фанатизма, т. к. нагрузка могла спровоцировать кровотечение. Мы переоделись и перенесли личные вещи на корабль. Вечером съездил на осмотр, затем поужинали у костра и расположились спать на палубе.

Утром все было в соответствии с прогнозом врача, и поэтому я отплыл вместе с командой. На многих фото я с отеком, который сходил три недели. Это – стандартный послеоперационный отек. Никаких кровотечений и гематом не было. И за все время похода мне удалось избежать осложнений, связанных с переохлаждением или распариванием. Немного о корабле. «Скальд» — это реконструкция оригинального корабля викингов, поднятого со дна фьорда в Дании.

На данный момент это – самый большой драккар в России, его длина 18 м, ширина по миделю 3,2 м, площадь паруса 49 кв. м, длина весла 4 м. Он оборудован 12 парами весельных портов на 24 гребца и мачтой 12 м.

Сразу скажу, что самой главной проблемой в походе для меня было передвижение по кораблю. Прыгать через банки (скамьи гребцов) по палубе, заваленной снастями и вещмешками, занятие не для прямых ног. Регулярно это надо было делать под натянутым на ночь тентом, а к препятствиям добавлялись лежащие на палубе матросы. Ночевали мы весь поход на корабле, и это было отличным решением. Ровная палуба избавила нас от необходимости разбивать ежедневно полноценный лагерь с палатками на берегу. А берега были все время разные и не всегда приспособленные для 5–7 палаток, чтобы разместить всю команду. Спали между банками по двое «вальтом».

Второй проблемой была высадка-посадка на корабль. В порту, при наличии причала, с этим проблем нет. А на необорудованном берегу это – серьезное препятствие. Прыгать приходилось в воду с высоты 1,5–2,0 м. Ну и запрыгивать обратно... Правда, на второй день мы оборудовали подобие веревочной лестницы из пары петель.

Несмотря на обычный распорядок: подъем – завтрак – гребля (иногда парус) – обед – гребля – ужин – отбой, каждый день был не похож на другой. Менялись места, задачи, стоящие перед кораблем и командой, погода... ох уж эта ладожская погода... В целом, за две недели мы прошли по озеру



300 км, это с учетом штормов, заходов в порты Приозерска и Лахденпохьи. Путешествие было изрядно насыщено приключениями самого разного рода, скучать было некогда. Начать хотя бы с того, что в самый первый день на боковом шквале нас раскачало, и мачта треснула. Это случилось из-за брака в склейке и слабо набитых (натянутых) вант. Но удача улыбается смелым. Мачта не сломалась, команда (на тот момент еще практически мало слаженная) на удивление быстро справилась. Мы, сохранив ход и управление, смогли снять мачту, не повредив ни лодку, ни экипаж. Это на ветре 10 м/сек и волне 1,5 м.

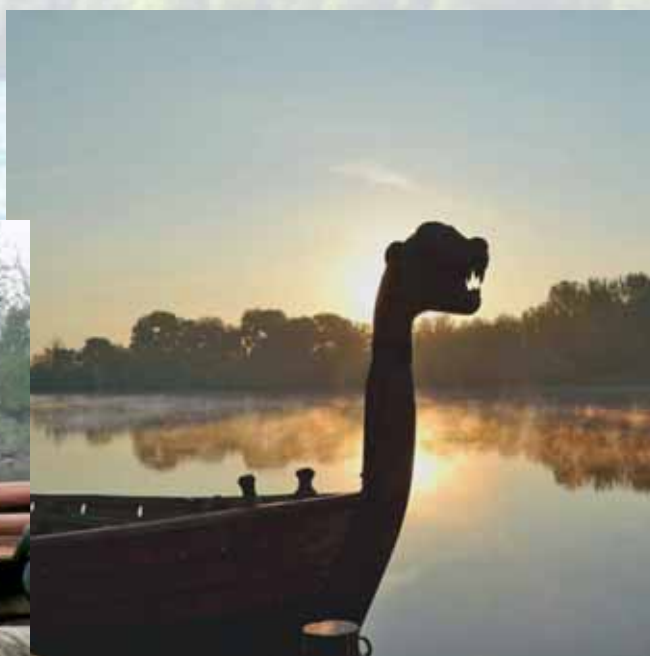
Только краткий, без подробностей, перечень наших приключений может занять половину страницы, поэтому подробности будут, наверное, в другой раз. Мы шли на веслах по 7 часов, боролись со встречным ветром, не дававшим зайти в бухту, и с боковой волной, бросавшей корабль на каменные стены шхер; боролись со скукой, переживая шторм двое суток на острове с радиоактивным могильником (спасала баня в финском военном бункере и общение с рыбаками); осматривали достопримечательности Приозерска под проливным дождем; спасались бегством от гостеприимства в Лахденпохье; отмечали мой день рождения на каменном утесе; загорали на солнышке при +13; ловили и коптили рыбу; играли в кости как настоящие морские волки; пели песни и очень много смеялись, иногда от страха...

Что запомнилось? Много. Что понял? То, что нет предела человеческим возможностям, если есть желание, огонь, горящий в сердце и глазах. Сейчас тебе кажется, что грести на четырехметровом весле 7 часов подряд это невозможно, но ломается мачта, и у тебя нет выбора. А на следующий день ты садишься под парус и на скорости 15-17 км/ч, после двух часов пронизывающего ветра, начинаешь мечтать о гребле. Тебя целый день болтает на волне и хочется и костер, и ужин, и теплый плащ, и спать, но второй день на берегу начинает сводить с ума. Ты понимаешь, что нет предела трудностям, и на каждом новом уровне ты понимаешь, что нет трудностей, которые ты не смог бы преодолеть. Ты замерз за ночь, но, чтобы справить нужду, тебе надо раздеться и вылезти из-под тента под холодный дождь, потому что вещи для сна должны быть сухими. Или снять штаны и прыгнуть в холодную воду по пояс, чтобы пройти 100 метров до берега и развести там огонь для ужина или завтрака. И от твоих действий, твоей личной стойкости зависит вся команда. У каждого своя задача, но их сумма приводит к успеху. Наверное, на лодке, как нигде в другом месте, понимаешь, что важно. А важны именно люди, которые с тобой в этой лодке. Конечно, важны и подготовка, и все остальное, но без команды, без конкретного человека, который протянет тебе руку, это невозможно.

Двадцать три человека прошли этот путь. Каждый из них прошел его сам, для себя, со своими проблемами и радостями. Некоторых я знал до похода. С остальными познакомился во время путешествия. Теперь у меня точно есть 22 хороших верных товарища.



Сергей Степин, г.Тула





Читайте хорошие книги

Став не очень давно бабушкой, и познакомившись с массой не самых дешевых развлекающих игрушек для малышей, к своему удивлению поняла, что...игрушки—то современные, сплошь разговорчивые и музыкальные, а стихи и песенки, которыми они напичканы – из детства даже не моего сына, а моего собственного: Агния Барто и Владимир Шаинский... Казалось бы, столько лет прошло, все вокруг должно безнадежно устареть. Но нет! В 2021 году наша Таня всё также роняет в речку мячик, у кого-то всё также живет козленок, а мелкота всё также танцует под песенку Крошки Енота, написанную Владимиром Шаинским на стихи Михаила Пляцковского, которую исполняют им электронные игрушки. А ведь песенка написана почти 50 лет назад.

Настолько уникален талант Агнии Барто, Самуила Маршака, Сергея Михалкова, Корнея Чуковского, что с ними очень трудно тягаться... Их стихи даже учить не надо, они сами остаются в голове. Чтобы писать стихи для детей, нужен особый талант.

Как-то, в начале девяностых ещё, когда сыну было лет пять, приехав на место какой-то встречи раньше назначенного часа, я совершенно случайно зарулила в книжный магазин, просто чтобы не торчать на улице. Свободные пятнадцать минут я разглядывала и перелистывала детские книжки, лежащие на прилавке. Одна мне понравилась – в стихах чувствовалась легкость, а шуточные тексты читать было интересно. Я не пожалела, купив книжку нового для себя автора – Андрея Усачева. Его стихотворение про Ивана Петровича Петушкова стало любимым у моего сына, а про то, как кое-кто захотел устроить бал – у меня. Поэтому пару-тройку лет назад, когда понадобился подарок одному семилетнему мальчику, который и сейчас очень любит читать, но не очень любит стихи, я даже долго не раздумывала, а целенаправленно пошла в книжный магазин, чтобы купить какую-нибудь подборку стихов Андрея Усачева. Я была уверена, что подарок понравится. На моё удивление, со стихами не было ни одной его книжки, а вот с рассказами довольно много. И пришлось мне уйти из магазина с книжкой про собачку Соню. Меня это до сих пор огорчает, потому что мне хотелось убедить маленького нелюбителя стихов в том, что читать их можно с огромным удовольствием. Собачка Соня, правда, не подкачала и сумела понравиться новому хозяину книжки. Не знаю, почему детский поэт стал детским писателем, а вот почему когда-то взрослый поэт Андрей Усачев стал детским – случайно узнала. В одном из интервью он говорил, что виной этому стихи Даниила Хармса, которые перевернули его взгляд на труд поэта. И вот как раз о Данииле Хармсе я и хотела напомнить всем бабушкам и дедушкам, потому что мамы и папы могут помнить его стихи, но не помнить его имени. А родился он всего-то на один год раньше Агнии Барто – в 1905 г., но не в Москве, а в Санкт-Петербурге.



Удивительная кошка

*Несчастливая кошка порезала лапу,
Сидит и шагу не может ступить!
Скорее, чтоб вылечить кошкину лапу...
Воздушные шарики надо купить!
И сразу столпился народ на дороге –
Шумит, и кричит, и на кошку глядит.
А кошка отчасти идет по дороге,
Отчасти по воздуху плавно летит!*

Здорово, правда? А вы бы догадались решить проблему с лапой воздушными шариками?

А про Ивана Топорышкина, который пошел на охоту, помните?

А вот загадка, так загадка:

Что это было?

*Я шел зимою вдоль болота
В галошах,
В шляпе
И в очках.
Вдруг по реке пронесся кто-то
На металлических крючках.*

*Я побежал скорее к речке,
А он бегом пустился в лес,
К ногам приделал две дощечки,
Присел,
Подпрыгнул
И исчез.*

*И долго я стоял у речки,
И долго думал, сняв очки:
«Какие странные
Дощечки
И непонятные
Крючки!»*

Мне подарили книжку Даниила Хармса лет в одиннадцать. В ней были, в том числе, и стихи про Плюха, Плиха, Пауля и Петера – двух щенят и двух ребят. Наверное, поэтому я всегда думала, что именно Хармс их автор. Оказалось, что придумал эту историю задолго до рождения самого Хармса, аж в 1882 году немецкий поэт Вильгельм Буш. Но именно вольный авторский перевод с немецкого Даниила Хармса в 1936 г. дал произведению билет в новую жизнь: выкинув спорные фрагменты, он адаптировал текст для детской аудитории. Так же, кстати, поступили тогда же и переводчики с немецкого языка на английский. Прочтите стихотворение «Плюх и Плих» в авторском переводе Хармса. Совсем не обязательно бежать в магазин за книжкой, просто наберите в любом поисковике: «стихи для детей Даниила Хармса». И не торопитесь смотреть сразу мультик, который обязательно появится в списке, потому что стихи – они лучше! Пусть у ребенка будет свое представление о персонажах, ведь стихами Хармса, как кистью, все нарисовано очень живописно. Не надо мешать детям подсказками, уж чего-чего, а фантазии им не занимать.

Наверное, ещё надо сказать, что нет ничего ужасного в том, что иногда перевод какого-то литературного произведения приживается среди читателей лучше, чем первоисточник. Ведь считаем мы автором приключений Буратино Алексея Толстого, хотя изначально это история одного итальянского писателя про Пиноккио, а автором «Волшебника Изумрудного города» называем А. Волкова, хотя есть источник вдохновения – «Волшебник страны Оз» американского происхождения.

Вильгельма Буша, придумавшего историю про двух щенят и двух ребят, хоть и называют первым детским поэтом-юмористом и родоначальником комикса как литературного жанра, но многие родители считают, что юмор его часто окрашен в черные тона, и истории на сегодняшний день выглядят довольно жестко. Ну а некоторые взрослые считают, что в этом нет ничего страшного, ведь все мы в детстве смеялись над стихами черного юмора типа «...звездочки, звездочки, косточки в ряд...». Возможно, именно второе мнение стало причиной тому, что вышедшая несколько лет назад книга Вильгельма Буша содержит текст полностью, без купюр, со всеми теми фрагментами, которые выкинули, посчитав неэтичными, Хармс и англичане. Вполне оправдано, что не все родители рекомендуют её к прочтению, хотя переводил текст – вы удивитесь, насколько тесен мир – Андрей Усачев. Нет ничего страшного в том, что кому-то нравится одно, а кому-то другое, но все-таки детская литература должна сеять только разумное, доброе и вечное. Поэтому давайте почитаем стихи Даниила Хармса.

Читайте хорошие книги!

Валентина Галдина

Занимательная минутка для любознательных ребят



Найди среди беспорядка порядок

Виды спорта, которыми можно заниматься при гемофилии:

- | | | |
|------------|-------------|--------------|
| 1 ПЛАВАНИЕ | 6 ШАХМАТЫ | 11 БАДМИНТОН |
| 2 СТРЕЛЬБА | 7 ТЕННИС | 12 ТАНЦЫ |
| 3 ГОЛЬФ | 8 ХОДЬБА | 13 АЭРОБИКА |
| 4 БОУЛИНГ | 9 ВЕЛОСИПЕД | 14 ДАЙВИНГ |
| 5 РЫБАЛКА | 10 КЁРЛИНГ | 15 ЛЫЖИ |

Ш	Й	Б	Б	А	Д	М	И	Н	Т	О	Н	Ъ	Й	Э
О	Л	Н	И	Ч	Ч	И	Я	В	Б	Ш	Ш	М	Э	Л
В	А	З	Д	Ш	А	Х	М	А	Т	Ы	Ё	Ш	Ю	У
З	К	В	Е	Л	О	С	П	О	Р	Т	Л	Т	Л	И
Ъ	Й	Ш	З	Ч	Б	А	Р	Ы	Б	А	Л	К	А	П
Й	А	С	Г	О	Л	Ь	Ф	Л	Ш	К	Щ	Ц	Ч	Ъ
Ц	Я	А	Э	Ш	Ю	Р	А	Т	А	Н	Ц	Ы	Й	Э
Т	Х	Ё	О	А	Т	Е	Н	Н	И	С	Ю	Ч	Ш	А
Ш	З	К	Ш	Щ	Ч	Р	Д	А	Й	В	И	Н	Г	Е
К	Ё	Р	Л	И	Н	Г	Р	Х	О	Д	Ь	Б	А	З
Ъ	М	Я	Ь	Н	Ъ	У	М	Н	Ф	Ц	К	Ж	М	С
Ц	А	Э	Р	О	Б	И	К	А	М	Р	О	Е	С	Ж
М	Ъ	Я	Ж	Б	О	У	Л	И	Н	Г	У	Р	Л	Е
Ш	З	Т	П	Л	А	В	А	Н	И	Е	Ч	Д	А	Ф
С	Т	Р	Е	Л	Ь	Б	А	Ч	Л	Ы	Ж	И	М	Г

Анаграмма:

части тела человека

Анаграмма - это беспорядочная перестановка букв в слове, которая создает другое слово. Разгадайте анаграммы и запишите ответы.

1 ВОГОЛА _____

2 ЦЕДСЕР _____

3 ЫШЫЦМ _____

4 СЕЕТКЛ _____

5 ВЪРКО _____

6 ВЩОИУЕТЛ _____

7 ГЗОМ _____

КРОССВОРД



- 1 Специальная липучка, которую можно приклеить на ранку
- 2 Редкое заболевание свёртываемости крови
- 3 Красные клетки в крови человека
- 4 Трубочки внутри человека, по которым течет кровь
- 5 Специальный график уколов для защиты от кровотечений
- 6 Что такое инъекция
- 7 Защитное лекарство от гемофилии
- 8 Иголлка с крылышками как название красивого насекомого
- 9 Клетки крови, которые образуют тромб и помогают остановить кровотечение
- 10 Красная жидкость внутри человека
- 11 Устройство с поршнем для выполнения инъекций

Ответы

Виды спорта

.	.	.	Б	А	Д	М	И	Н	Т	О	Н	.	.	.
.
.	.	.	Ш	А	Х	М	А	Т	Ы
.	.	В	Е	Л	О	С	П	О	Р	Т
.	Р	Ы	Б	А	Л	К	А	.
.	.	.	Г	О	Л	Ь	Ф
.	Т	А	Н	Ц	Ы	.	.
.	Т	Е	Н	Н	И	С	.	.	.
.	Д	А	Й	В	И	Н	Г	.
К	Ё	Р	Л	И	Н	Г	.	Х	О	Д	Ь	Б	А	.
.
.	А	Э	Р	О	Б	И	К	А
.	.	.	.	Б	О	У	Л	И	Н	Г
.	.	.	П	Л	А	В	А	Н	И	Е
С	Т	Р	Е	Л	Ь	Б	А	.	Л	Ы	Ж	И	.	.

Анаграмма

Ответ

- | Анаграмма | Ответ |
|-------------|----------|
| 1. ВОГОЛА | ГОЛОВА |
| 2. ЦЕДСЕР | СЕРДЦЕ |
| 3. ЫШЫЦМ | МЫШЦЫ |
| 4. СЕЕТКЛ | СКЕЛЕТ |
| 5. ВЪРКО | КРОВЬ |
| 6. ВЩОИУЕТЛ | ТУЛОВИЩЕ |
| 7. ГЗОМ | МОЗГ |

Кроссворд



**ГОРЯЧАЯ ЛИНИЯ:
8 (800) 550-49-21**

www.hemophilia.ru
гемофилия.орг

Журнал выпущен при благотворительной поддержке
АО «ГЕНЕРИУМ», СиЭсЭл Беринг ГмбХ Германия,
ООО «Октафарма Нордик АБ», АО «Рош-Москва»,
ООО «Такеда Фармасьютикалс», АО «Фармимэкс»,
ООО «Сведиш Орфан Биовитрум», АО «Р-Фарм»

Название зарегистрировано в Министерстве печати и массовой информации Российской Федерации
Рег. № 012378

Учредитель - Общество больных гемофилией
При перепечатке материалов ссылка на "Геминформ" обязательна

Наш адрес: 125167, г. Москва,
ул. Нарышкинская аллея, д. 5,
стр. 2, комн. 317, 320
тел./факс: (495) 612-2053, 748-0510
e-mail: office@hemophilia.ru
web-site: <http://www.hemophilia.ru>

Над выпуском работали:
Жулёв Ю.А.
Дубинина М.В.
Галдина В.А.

Наш журнал издаётся для
некоммерческого распространения.
Тираж 2 000 экз.