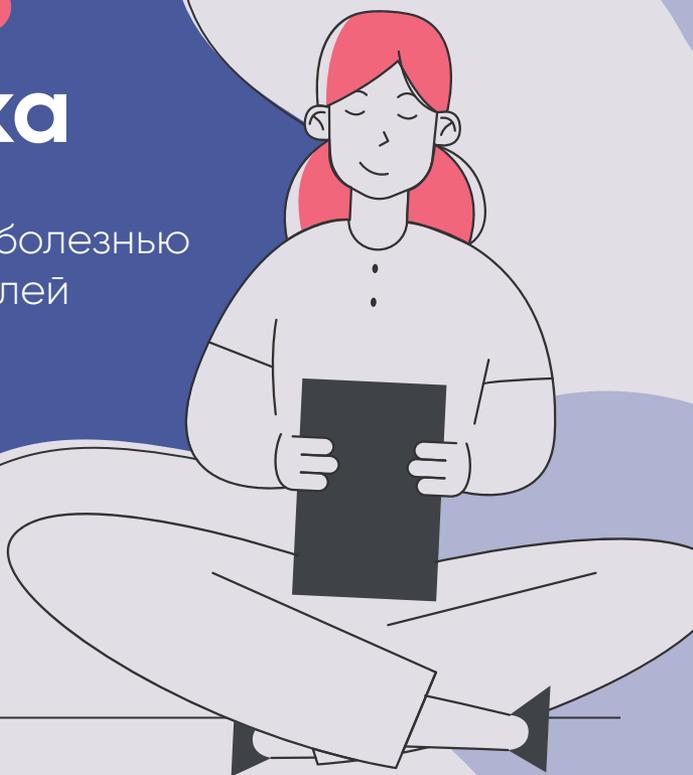
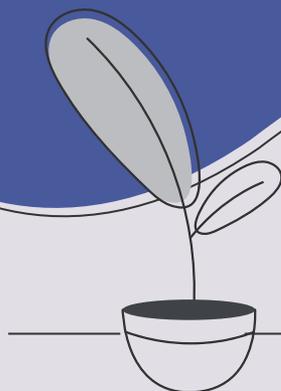


# Брошюра редкого человека

Для пациентов с болезнью  
Помпе, их родителей  
и близких



**Автор: Никитин Сергей Сергеевич,**

доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой неврологических болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ "Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова", председатель РОО "Общества специалистов по нервно-мышечным болезням"

**Со-автор: Мельник Евгения Александровна,**

кандидат медицинских наук, доцент кафедры генетики неврологических заболеваний Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ "Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова"



# Почему у меня эта брошюра?

Если вы читаете эту брошюру, то скорее всего у вас, вашего ребенка или близкого человека диагностировано наследственное заболевание – гликогеноз II типа, также известное как **болезнь Помпе** – названное по фамилии голландского врача, впервые описавшего заболевание в 1932 году.

Всегда трудно осознать и, тем более, признать, что именно вас или кого-то из близких затронуло такое редкое наследственное заболевание, как болезнь Помпе. Наследственные или генетические заболевания, вызванные нарушениями в ДНК человека, передаются от одного или обоих родителей и могут переходить из поколения в поколение, поражать разные органы и системы, включая сердце, легкие, печень, почки, мозг и нервную систему. Тяжесть и возраст появления первых симптомов при наследственных болезнях могут сильно варьировать в зависимости от вида генетического нарушения.

Долгое время считалось, что все генетические болезни неизлечимы, но **сегодня все больше и больше людей с наследственными болезнями получают возможность** с помощью лекарств **улучшить качество жизни и избежать инвалидности.** Мы надеемся, что брошюра поможет вам разобраться в диагнозе и понять, что он означает для вас, вашего ребенка или близкого вам человека, чем отличается болезнь Помпе от других болезней и как успехи современной медицины могут изменить естественное течение заболевания.

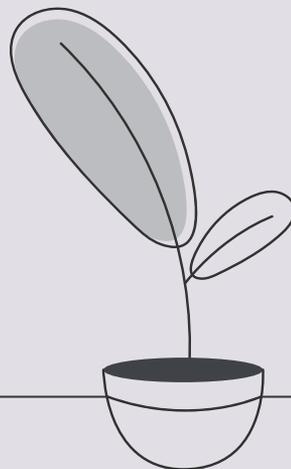
**Эта брошюра** – в первую очередь **результат совместного кропотливого труда пациентов и врачей**, биохимиков и генетиков и всех, кто изучает наследственные болезни, пытаюсь найти решение в помощи больным.

**Мы все вместе** стараемся сделать все возможное, чтобы обеспечить вам надежную поддержку для полноценной и плодотворной жизни с болезнью Помпе.



## Содержание

- 1 Что такое болезнь Помпе?
- 2 Насколько распространена болезнь Помпе?
- 3 Что происходит при болезни Помпе?
- 4 Почему накопление большого количества гликогена в лизосомах может быть вредно?
- 5 Какие формы болезни Помпе существуют?
- 6 Может ли болезнь Помпе повлиять на других членов семьи?
- 7 Как диагностируют болезнь Помпе?
- 8 Какие врачи будут меня наблюдать?
- 9 Ферментозаместительная терапия (ФЗТ) – что это такое?
- 10 Как жить полноценной жизнью при болезни Помпе?
- 11 Как рассказать о болезни Помпе близким?
- 12 Кто может оказать помощь после постановки диагноза?
- 13 **Глоссарий**



## Что такое **болезнь Помпе**?

**Болезнь Помпе – это редкое наследственное генетическое заболевание, которое может развиваться как у детей, так и у взрослых, независимо от пола.**

Новость о том, что у вас, вашего ребенка или близкого человека диагностирована болезнь Помпе, может стать неожиданной и непонятной.

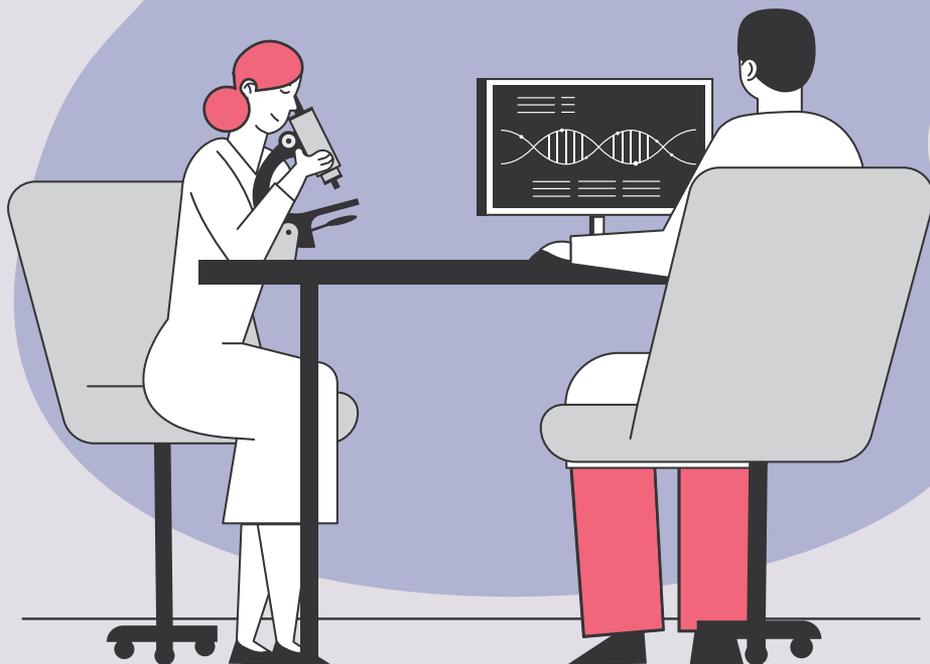


**Вы можете** узнать больше о болезни и **получить необходимую поддержку.** Ясность дарит надежду и помогает **принимать правильные решения, которые улучшают качество вашей жизни. Существует терапия,** которая помогает контролировать течение болезни Помпе и **позволяет вам оставаться активными, заниматься тем, что нравится.**

**В литературе вы можете встретиться с рядом синонимов названия болезни Помпе:**

- гликогеноз II типа
- болезнь накопления гликогена II типа
- дефицит кислой мальтазы
- дефицит кислой альфа-глюкозидазы





## Насколько распространена болезнь Помпе?



Во всем мире болезнь Помпе считается редким заболеванием, **частота встречаемости** в зависимости от места проживания варьирует в диапазоне **1 на 40 000–300 000 человек**. Во многих странах болезнь Помпе включена в программы обследования новорожденных, благодаря чему были определены более высокие показатели встречаемости от 1 на 4447 до 1 на 37094 человек. В России точная частота встречаемости пока неизвестна.

# Что происходит при болезни Помпе?

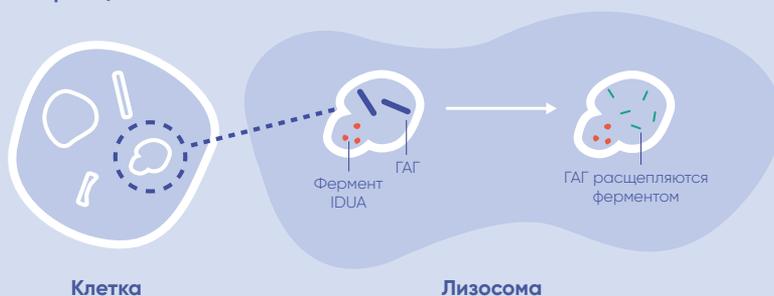
**Причиной болезни Помпе** являются нарушения (варианты или мутации) в гене **GAA**, который отвечает за выработку фермента кислой альфа-глюкозидазы (КАГ).

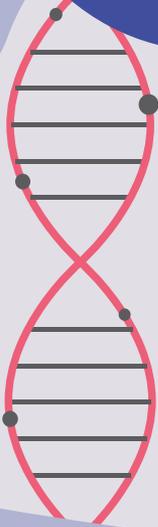


**Гликоген** — это комплекс углеводов, который образуется во всех тканях организма, но больше всего в печени и скелетных мышцах. Гликоген — основной источник глюкозы при физических нагрузках или отсутствии питания. Наши мышцы нуждаются в большом количестве глюкозы для осуществления движения, поддержания дыхания и обеспечения энергией многих других функций организма.

Расщепляется гликоген в **лизосомах** — специальных структурах клетки, которые созданы для переработки веществ жизнедеятельности. С помощью специальных белков — **ферментов**, лизосома переваривает отработанные молекулы и вещества. Гликоген расщепляется ферментом под названием **кислая альфа-глюкозидаза (КАГ)** до глюкозы.

**А) Здоровая мышечная клетка, в которой голубые лизосомы успешно расщепляют гликоген**



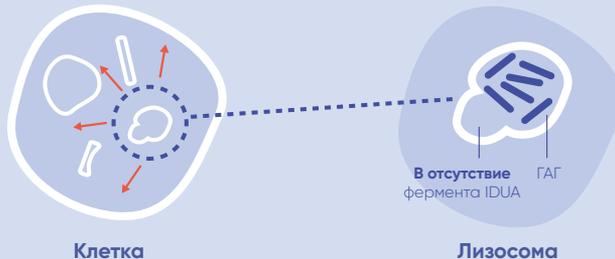


**Ген** — основная единица наследственности, которая содержится в каждой клетке и передается от родителей к детям. Гены несут в себе ДНК, которая содержит инструкции и кодирует разные белки, в том числе и белки-ферменты.

Болезнь Помпе возникает при недостаточном количестве фермента кислой альфа-глюкозидазы (КАГ) в лизосомах. Если фермент КАГ не функционирует должным образом или его нет совсем, лизосома не может расщепить гликоген до глюкозы.

Постепенно **гликоген накапливается** в лизосомах мышечных клеток и других тканях. Это приводит к нарушению функций, за которыми следуют необратимые повреждения и гибель клетки.

**Б) мышечная клетка пациента с болезнью Помпе, в которой из-за отсутствия необходимого фермента расщепление гликогена не происходит и его гранулы откладываются в разбухших лизосомах**



## Почему накопление большого количества гликогена в лизосомах может быть вредно?

**Причиной проблем и симптомов, связанных с болезнью Помпе, является накопление гликогена в лизосомах.** Поскольку при болезни Помпе молекулы гликогена скапливаются внутри лизосом, это заболевание ещё называют **лизосомной болезнью накопления.**



Лизосома расщепляет, удаляет, перерабатывает или превращает одно вещество в другое, чтобы использовать его дальше. Накопление гликогена

в лизосомах нарушает естественный процесс их восстановления (аутофагию), нормальное функционирование и может привести к их разрушению.

Это означает, что у некоторых людей с болезнью Помпе симптомы сначала будут менее выраженными, однако со временем, по мере накопления все большего количества гликогена, симптомы заболевания будут становиться все тяжелее.



**Накопление гликогена приводит к развитию широкого спектра симптомов и может повлиять на:**

### **1. Скелетные мышцы**

- Мышцы, отвечающие за движение рук, ног, туловища, живота, шеи
- Мышцы, участвующие в дыхании (межреберные мышцы, диафрагма, мышцы горла)
- Мышцы, отвечающие за глотание
- Мышцы лица, отвечающие за мимику, зажмуривание глаз, надувание щек, жевание

### **2. Мышцы сердца и сосудов**

### **3. Гладкая мускулатура**

- Мышцы, входящие в состав дыхательных путей (стенки бронхов)
- Мышцы в стенках желудочно-кишечного тракта (пищевод, желудок, кишечник)
- Мышцы стенок мочевого пузыря и мочеиспускательного канала

# Какие формы **болезни Помпе** существуют?

**В зависимости от того, когда появились первые симптомы заболевания, выделяют две формы болезни Помпе:**

## **1. Младенческая форма болезни Помпе (МБП)**

обычно проявляется в течение нескольких недель или месяцев после рождения (**до 1 года жизни**). Это самая тяжелая форма болезни, когда у ребенка может полностью отсутствовать фермент КАГ. При отсутствии лечения болезнь стремительно прогрессирует и обычно ребенок погибает в течение первого года жизни.

## **2. Болезнь Помпе с поздним началом (БППН)**

проявляется у детей старше 1 года и взрослых любого возраста). В этом случае болезнь протекает легче и симптомы прогрессируют медленнее, чем при младенческой форме. Чаще всего первые симптомы возникают в подростковом и молодом возрасте. **Если пациент не получает современную ферментозаместительную терапию, болезнь неуклонно прогрессирует** и человек становится инвалидом.



**Каждый человек с болезнью Помпе уникальный.** Системы и органы могут быть затронуты болезнью по-разному у каждого отдельного человека с течением времени. Степень выраженности симптомов также может быть разной от легкой до тяжелой.



## При болезни Помпе с поздним началом особого внимания требуют симптомы:



**Слабость скелетных мышц**, участвующих в дыхании (межреберные мышцы, диафрагма, мышцы горла), которая приводит к нарушению дыхания в положении лежа, одышке при небольшой физической нагрузке. Может развиться апное во время сна – состояние, при котором дыхание человека периодически ненадолго прекращается во время сна, с чем связаны **головные боли по утрам, повышенная сонливость в течение дня.**



При **слабости мышц туловища, брюшного пресса и шеи** затруднены повороты в кровати, вставание из положения лежа, появляется выпячивание живота, сложности при удержании головы, длительном сидении.



Из-за **слабости межреберных мышц и мышц передней стенки живота** трудно откашливаться, что влечет за собой накопление слизи и увеличивает риск инфекций дыхательных путей и легких, пневмонии.

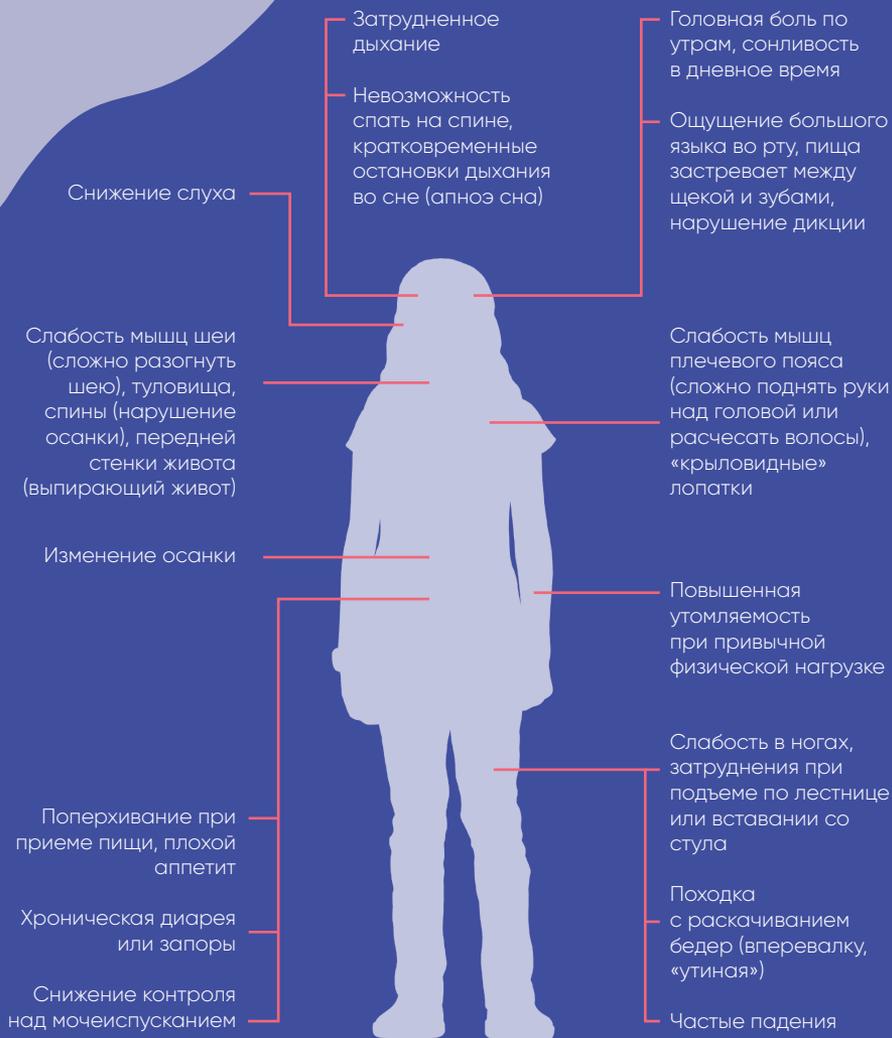


При **слабости мышц глотки** появляются затруднения при приеме пищи, снижается вес. Нарушения глотания и поперхивание увеличивают риск попадания пищи в дыхательные пути и развития аспирационной пневмонии. Человек вынужден менять не только рацион питания, но и консистенцию пищи.



### **Каждый человек с болезнью Помпе уникальней.**

Системы и органы могут быть затронуты болезнью по-разному у каждого отдельного человека с течением времени. Степень выраженности симптомов также может быть разной от легкой до тяжелой.



Любые симптомы, с которыми сталкивается пациент с болезнью Помпе, влияют на уровень стресса, эмоциональное благополучие и психическое здоровье.

**Жизнь с болезнью Помпе** можно описать как **«эмоциональное путешествие»**, в котором страх, разочарование, одиночество и многие другие чувства овладевают **на пути к принятию факта болезни.**

# Может ли **болезнь Помпе** повлиять на других **членов семьи**?

У человека в любой клетке организма есть две копии каждого гена — по одной от матери и отца. Болезнь Помпе развивается при наличии изменений в обеих копиях гена GAA.



Таким образом, «заболеть» болезнью Помпе можно только тогда, когда ребенок получает по одному измененному гену GAA от каждого из родителей. Этот тип наследования называется **аутосомно-рецессивный**, а болезнь Помпе является аутосомно-рецессивным заболеванием.

У каждого из родителей ребенка с болезнью Помпе есть мутация в гене GAA, но поскольку у них имеется лишь одна измененная копия, данное заболевание у них не развивается, мать и отец являются носителями болезни Помпе.

**Когда встречаются два носителя аутосомно-рецессивного заболевания, возможно следующее:**

- **25%** вероятность рождения в их семье **здорового ребенка и не носителя** измененного гена;
- **25%** вероятность унаследовать по одной измененной копии от матери и отца и **заболеть болезнью Помпе**;
- **50%** вероятность получить одну копию измененного гена от отца или матери и при этом **не заболеть, но стать носителем**, как и родители

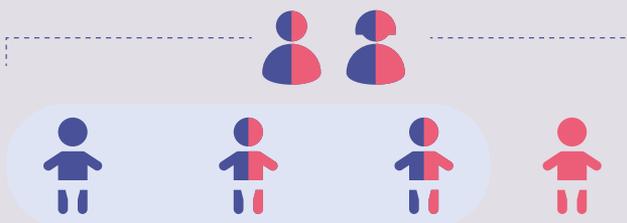
Из этого следует, что **у ребенка родителей-носителей** болезнь Помпе разовьется в **одном из четырех случаев**.

## Аутосомно-рецессивный тип наследования

● Болеет

● Является носителем

● Не болеет



**Если у одного родителя болезнь Помпе и другой является носителем, то у ребенка:**

- **50%** вероятность **стать носителем** болезни Помпе
- **50%** вероятность **заболеть** болезнью Помпе

В случае каждой новой беременности вероятность ребенка унаследовать болезнь Помпе **не зависит от того, есть ли болезнь у предыдущего ребенка** этих родителей.

## Как диагностируют болезнь Помпе?

Скорее всего, ваш лечащий врач или другой медицинский работник дал вам эту брошюру, потому что вам, вашему ребенку или близкому человеку уже поставили диагноз болезни Помпе.

Возможно, перед постановкой диагноза вы или близкий вам человек

уже обращались к нескольким специалистам. Болезнь Помпе — это редкое заболевание, и симптомы могут напоминать проявления многих других болезней, для которых характерна слабость мышц, поэтому часто сложно быстро диагностировать это заболевание.



**Ранняя диагностика болезни Помпе и начало лечения чрезвычайно важны, чтобы обеспечить наилучшие результаты терапии.**

Для постановки диагноза вы, ваш ребенок или близкий вам человек могли проходить:

### **Ферментный анализ:**

определение активности фермента КАГ является первым этапом диагностики. У людей с болезнью Помпе уровень активности КАГ в крови низкий или нулевой, у носителей уровень активности фермента в пределах нормальных значений.

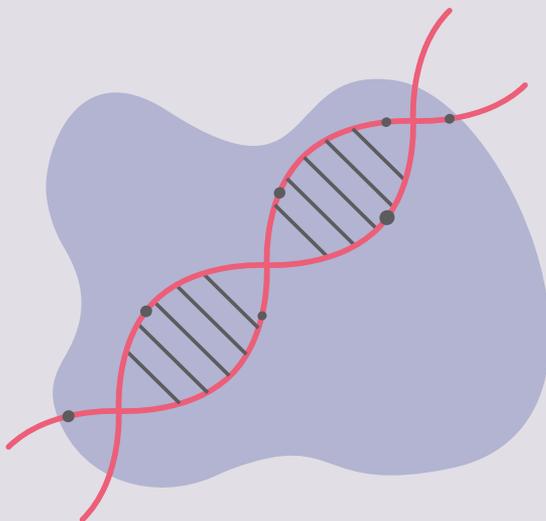
### **Анализ ДНК:**

изменения в гене GAA, наблюдаемые при наличии болезни Помпе, можно обнаружить только с помощью теста ДНК.

## Почему важны **генетическое консультирование** и **семейный скрининг**?

### **Генетическое консультирование**

помогает разобраться в том, как наследуется болезнь Помпе. Врач-генетик объяснит, кто в вашей семье подвержен риску развития болезни Помпе или может быть носителем болезни, и нужно ли сообщить об этом другим членам семьи. Специалисты могут помочь вам и вашей семье принять обоснованные медицинские и личные решения.



**Установленный диагноз** болезни Помпе у вас или вашего ребенка **может помочь выявить это заболевание у родственников** (братьев, сестер или других членов семьи). Это можно сделать с помощью генетического тестирования в рамках **семейного скрининга**:



### **Пренатальное тестирование**

можно использовать во время беременности, чтобы выяснить, есть ли у плода болезнь Помпе.



### **Тестирование родственников из группы риска**

может помочь определить, есть ли у них болезнь Помпе, являются ли они носителями гена GAA и могут ли они передать его своим детям.



**Семейный скрининг крайне важен и направлен на выявление родственников с болезнью Помпе и обеспечение быстрого доступа к современным и потенциально эффективным методам лечения.**

# Какие врачи будут меня наблюдать?

**Единая команда медицинских специалистов, способная оказать всестороннюю поддержку.**

Если у вас, вашего ребенка или близкого человека болезнь Помпе, то вас будет поддерживать команда врачей разных специальностей и специалистов узкого профиля.

**Чтобы помочь вам** справиться с болезнью Помпе в разные периоды жизни, вы, ваш ребенок или близкий человек **будете сотрудничать вместе с лечащим врачом**, чтобы собрать многопрофильную команду медицинских специалистов, которая будет соответствовать

вашим индивидуальным потребностям и в последующем помогать в достижении целей лечения.

**Важно соблюдать рекомендации вашего доктора и своевременно проходить назначенные обследования**, чтобы держать болезнь под контролем.

## Врачи и их специализации:

**Кардиолог**  
Сердце

**Физиотерапевт**  
Физическая терапия, ЛФК

**Пульмонолог**  
Легкие

**Педиатр**  
Оценка развития ребенка

**Офтальмолог**  
Глаза

**Невролог**  
Оценка состояния мышечной системы

**Гастроэнтеролог**  
Пищеварительная система

**Ортопед**  
Кости, позвоночник

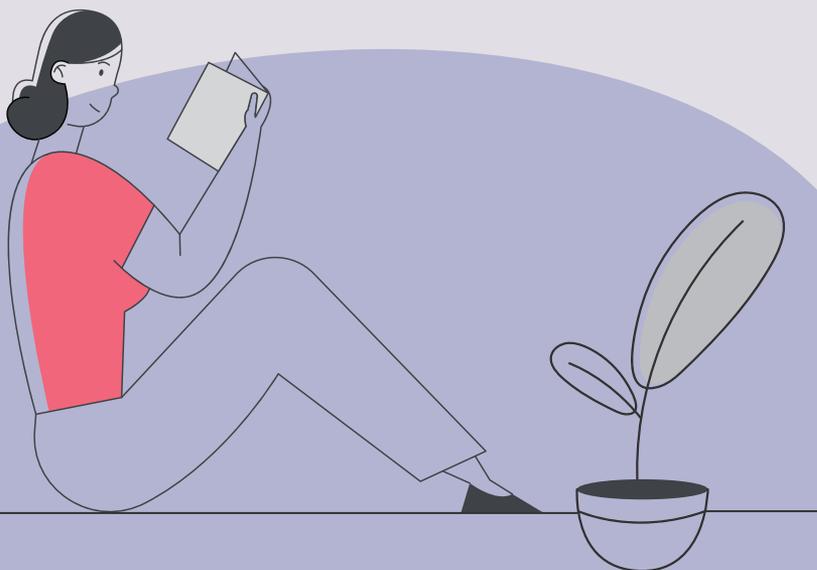


## Ферментозаместительная терапия (ФЗТ) – что это такое?

**ФЗТ** – это долгосрочная терапия, при которой фермент – кислая альфа-глюкозидаза, кодируемый геном **GAA**, вводится человеку с болезнью Помпе посредством **внутривенной инфузии**, чтобы восполнить его недостающий или недостаточный уровень.

**Целью** ферментозаместительной терапии является **замедление прогрессирования болезни**, стабилизация и уменьшение степени выраженности дыхательных и сердечно-сосудистых нарушений, увеличение двигательных возможностей пациента, удлинение периода и улучшение качества его жизни. На сегодняшний день **эффективность и безопасность**

**ФЗТ оценена в клинических исследованиях** с участием более 500 пациентов, как детей, так и взрослых. Важно помнить, что болезнь Помпе – это серьезное заболевание, абсолютно вылечить его на сегодняшний день невозможно, но **благодаря ФЗТ есть шанс** более длительного периода времени **сохранять двигательную и социальную активность**.



## Когда начинать лечение?

**Лечение необходимо начинать сразу после постановки диагноза болезни Помпе, независимо от формы болезни, возраста пациента и степени проявления симптомов.**

Эффект терапии во многом зависит от того, когда было начато лечение. Если процесс накопления гликогена в мышечной ткани дошел до определенной выраженной стадии, восстановить утраченную функцию мышцы может быть невозможно.

Поэтому важно как можно раньше начать лечение ФЗТ, чтобы сохранить функции мышц и качество жизни.

## Как проводится ФЗТ?

**ФЗТ требует внутривенных инфузий каждые две недели неопределённо долго или пожизненно. Фермент вводится медленно, поэтому инфузия длится от трех до четырех часов.**

Проведение первых трех инфузий рекомендовано в стационаре, поскольку возможно возникновение реакций на введение препарата и есть необходимость в постоянном наблюдении медицинского персонала, контроле артериального давления, частоты сердечных сокращений, насыщения крови кислородом во время инфузии. В дальнейшем введение фермента может быть в условиях дневного стационара.



**Важно помнить, что реакция на терапию может быть разной.** Ваш доктор и медицинский персонал будут вас поддерживать во время лечения и отвечать на все ваши вопросы.

## Почему важна регулярность инфузий?

Непрерывность ФЗТ важна **для сохранения достигнутых результатов лечения**. Следует избегать не только прекращения терапии, но и пропусков инфузий, так как это может негативно сказаться на вашем здоровье или здоровье вашего ребенка, близкого вам человека.

**Планируйте график инфузий заранее** — это позволит вам составить своё расписание и придерживаться удобного ритма жизни. Рекомендуется вести календарь, где вы можете отмечать даты ваших инфузий. Такой календарь есть в **«Дневнике редкого пациента»** — обратитесь к своему лечащему врачу или пациентской организации (стр. XX), чтобы получить этот дневник.

## Как понять, что терапия эффективна?



Ваш лечащий врач и команда медицинских специалистов будут регулярно оценивать двигательные возможности, функцию дыхания, состояние сердечной мышцы, качество жизни, связанное со здоровьем.

### Оценка двигательных возможностей:

- Мануальное тестирование различных мышечных групп, возможно с использованием ручного динамометра (прибор для измерения силы мышц)
- Изменение общего проходимого расстояния в тесте 6-минутной ходьбы (6MWT)

Также лечащий врач может использовать разные шкалы, такие как: шкала оценки общей двигательной функции (Gross Motor Function Measure, GMFM-88), шкала «походка, лестница, приемы Говерса, стул» (Gait, Stair, Gower's Maneuver, and Chair composite score, GSGC)

## Какое симптоматическое лечение мне показано?

**Симптоматическое лечение** может смягчить симптомы болезни Помпе или помочь в установлении контроля над ними. Однако подобная терапия не помогает исправить первопричину заболевания или полностью избавиться от нее. Она может помочь вам, вашему ребенку или близкому человеку чувствовать себя лучше изо дня в день и облегчить жизнь с болезнью Помпе.

### Некоторые примеры симптоматического лечения:

- физическая терапия, эрготерапия (гимнастика) для улучшения двигательной функции
- поддержка дыхания для облегчения дыхательной функции
- лекарственные препараты, помогающие справиться с болью и проблемами с пищеварением



### Оценка функции дыхания:

- определение форсированной жизненной емкости лёгких (ФЖЕЛ) при выполнении спирометрии (метод исследования функции дыхания) сидя и лежа
- проведение пульсоксиметрии — определение насыщения крови кислородом (сатурация)

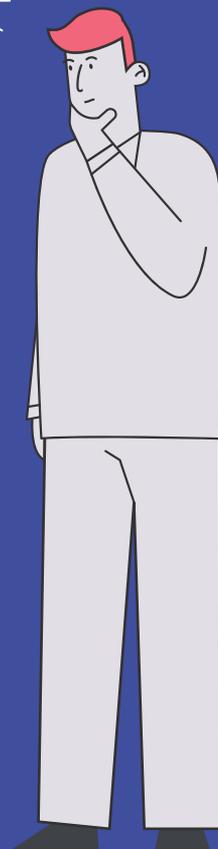
### Оценка состояния сердечной мышцы и ритма сердца:

- Ультразвуковое исследование сердца (ЭХО-КГ, эхокардиография)
- Электрокардиограмма (ЭКГ)

### Оценка качества жизни, связанного со здоровьем:

- Опросники качества жизни, которые вас будут просить заполнить самостоятельно

Результаты проведенных регулярных обследований вы можете записывать в «Дневнике редкого пациента», чтобы самостоятельно отмечать изменения своего состояния здоровья.



# Как жить **полноценной** жизнью при болезни Помпе?

**Жизнь человека с болезнью Помпе не ограничивается лечением.**

Важно проводить время с семьей, друзьями, находить возможность наслаждаться жизнью. Мы предлагаем советы, которые могут помочь вам или близком человеку.

## **Физическая нагрузка при болезни Помпе**

**Гимнастика или лечебная физкультура необходима** при болезни Помпе, при любых ограничениях двигательной активности, так как позволяет улучшить результаты ФЗТ и качество жизни. Выполняя физически упражнения, важно:

- **не допускать чрезмерных физических нагрузок**, силовых тренировок, делать частые перерывы во избежание усталости, избегать перетренированности;
- делать выбор в сторону субмаксимальных аэробных упражнений (например, езда на велосипеде, упражнения в бассейне);
- предпочтительны повторные упражнения и использование легких грузов;
- необходимы упражнения на растяжение с целью предотвращения контрактур.





**Для того чтобы подобрать** оптимальный вам, вашему ребенку или близкому человеку **комплекс упражнений**, с учетом возможного поражения сердца и нарушения дыхания, **необходимо обратиться к врачу** физической и реабилитационной медицины.

## Правильное питание необходимо каждому

**Приблизительно у половины младенцев с болезнью Помпе** первыми симптомами могут быть трудности вскармливания, затруднения при глотании, что влечет за собой недостаточное потребление калорий и плохую прибавку в весе, снижению массы тела. При прогрессировании

болезни большинство младенцев нуждается в желудочном зонде, но вес неизменно может оставаться ниже нормы. В таких ситуациях необходимо включение в рацион специализированных высококалорийных смесей для поддержания мышечной массы.



**Для того, чтобы подобрать правильное питание необходимо обратиться к таким специалистам, как гастроэнтеролог и нутрициолог.**

**При взрослой форме болезни Помпе** уровень распада белков на 35% выше, чем у здоровых людей. В тоже время расход энергии у больных на 30–35% больше, чем у здоровых лиц. Существует два основных требования к адекватной диете при болезни Помпе: **содержание натуральных белков** должно быть примерно **на 30% выше рекомендуемого** для соответствующих возрастных групп, **упор** следует делать **на повышении калорийности пищи**.

Накопление гликогена в гладкой мускулатуре желудочно-кишечного тракта может привести к развитию запоров, рвоты

## Как рассказать о болезни Помпе близким?

**Только вам решать, сообщать ли окружающим о том, что у вас или вашего ребенка болезнь Помпе. Вы должны помнить, что это поможет людям лучше понять, что происходит с вами или вашим ребенком, и как вас можно поддержать.**

Когда вы будете готовы рассказать о своем диагнозе, помните о том, что большинство людей никогда не слышали о болезни Помпе, и у них может возникнуть множество вопросов. Чем больше вы знаете о своей болезни, тем легче отвечать на самые разные вопросы. Поэтому:

- Заранее подготовьтесь к разговору с близкими людьми, чтобы чувствовать себя спокойно и уверенно. Помните, что **они поддержат вас в любой ситуации.**
- Кратко расскажите им о болезни Помпе (вы можете опираться на данную брошюру), как болезнь проявляется у вас или вашего ребенка. Расскажите, что вы или ваш ребенок не можете делать и как болезнь влияет на вашу жизнь.
- Объясните родным и близким, что вам или вашему ребенку требуется регулярное и постоянное лечение, что **терапия позволяет предотвратить, стабилизировать течение болезни** или замедлить ее прогрессирование.
- Успокойте собеседников, объясните, что **состояние** вашего здоровья или состояние вашего ребенка **находится под контролем** медицинского персонала.
- **Будьте открытыми** и не бойтесь, **большинство людей готово помочь вам**, просто подскажите, что они могут для этого сделать.

## Как рассказать о болезни Помпе партнеру/мужу или жене?

### Если у нас родится ребенок...

“ Так как у меня болезнь Помпе, она может передаться нашим детям. Если ты тоже окажешься носителем болезни, у наших детей могут проявиться симптомы болезни Помпе. Во время **планирования** беременности нам важно вместе получить генетическую консультацию ”

### Если у нас родится ребенок с болезнью Помпе...

“ Мы будем тесно сотрудничать с врачами, чтобы отслеживать появление первых признаков болезни и своевременно начать терапию, так как это позволит детям вести более активную и полноценную жизнь ”



## Кто может оказать помощь после постановки диагноза?

Оказать помощь после постановки диагноза могут **пациентские организации**. Основной целью пациентских организаций является защита прав и законных интересов пациентов, решение проблем социальной реабилитации пациентов и членов их семей. Многие пациентские организации создаются и работают под руководством пациентов или родственников людей с серьезными заболеваниями, которые понимают желания и потребности других пациентов.

### В России вы можете обратиться к следующим организациям:

- АНО Центр помощи пациентам «Геном»;
- Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ).

# Глоссарий

## Аутосомно-рецессивный тип наследования

Гены – это небольшие участки ДНК, которые содержат инструкции по строительству определенных молекул. Поскольку человек наследует половину ДНК от матери и половину – от отца, у него есть по две копии каждого гена. Если болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу, это значит, что для развития заболевания человек обязательно должен унаследовать по одному измененному гену от каждого родителя-носителя.

## Ген

Основная единица наследственности, содержащаяся в каждой клетке и передающаяся от родителей к детям. Гены несут в себе ДНК, которая содержит инструкции или код по созданию белков, в том числе и ферментов.

## Ген GAA

Регулирует выработку фермента КАГ, который необходим лизосоме, чтобы расщепить гликоген до глюкозы. При болезни Помпе варианты (мутации) в гене GAA отвечают за дефицит и снижение активности фермента альфа-глюкозидазы.

## Генетическое консультирование

Врач-генетик поможет вам лучше понять, как наследуется болезнь Помпе. Он также даст вам совет о том, у кого из членов вашей семьи есть риск заболеть, кто может являться носителем болезни Помпе. Врач-генетик помогает принять обоснованные медицинские или личные решения.

## Гликоген

Комплекс углеводов, которые хранятся в печени и скелетных мышцах и являются источником глюкозы в периоды мышечной активности или отсутствия пищи. Гликоген расщепляется ферментом альфа-глюкозидазой до глюкозы.

## **Глюкоза**

Тип сахара и основной источник энергии в организме.

## **ДНК**

«Руководство по эксплуатации организма», содержащее все необходимые инструкции. ДНК «сообщает» клеткам организма, что им делать. ДНК состоит из генов, которые представляют собой небольшие части ДНК, содержащие инструкции по созданию определенных молекул.

## **Кислая альфа-глюкозидаза (КАГ)**

Фермент, который расщепляет гликоген до глюкозы. При недостаточности этого фермента накапливается гликоген в лизосомах и поражает разные ткани организма.

## **Лизосома**

Органелла клетки, которая помогает переваривать и перерабатывать молекулы и вещества с помощью ферментов. Лизосома — это «центр переработки отходов» в нашем организме.

## **Лизосомная болезнь накопления**

Болезни, развивающиеся в результате накопления макромолекул в лизосомах, которые вызываются генетически обусловленным дефицитом фермента, необходимого для расщепления конкретной молекулы.

## **Мультисистемное заболевание**

Болезнь, при котором поражается несколько органов и систем.

## Носитель

Человек с измененным или мутировавшим геном, способным вызывать такое заболевание, как болезнь Помпе. Однако при этом у самого носителя нет этого заболевания или его симптомов. Носитель имеет одну нормальную копию и один вариант (мутацию) гена.

## Семейный скрининг

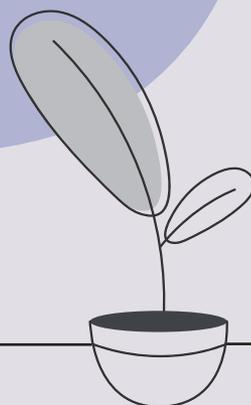
Пациентам с наследственным генетическим заболеванием, таким как болезнь Помпе, предлагается пройти семейный скрининг. Генетическое тестирование позволяет выявить других членов семьи, которые также могли унаследовать это заболевание, но не знают об этом.

## Ферменты

Особые вещества в организме, которые помогают расщеплять разные молекулы. У каждого фермента есть своя цель и задача. Фермент кислая альфа-глюкозидаза расщепляет гликоген в лизосоме.

## Ферментозаместительная терапия (ФЗТ)

Долгосрочная терапия, при которой фермент, кодируемый геном GAA, вводят пациенту с болезнью Помпе посредством внутривенной инфузии, чтобы восполнить недостающий уровень фермента.



**По вопросам материала обращаться к:**

АО «Санофи Россия»

Адрес: 125375, Москва, ул. Тверская, д. 22

Тел.: +7 (495) 721-14-00

Факс: +7 (495) 721-14-11

[www.sanofi.ru](http://www.sanofi.ru)

MAT-RU-2403369 - 1.0 - 09/24