

## Виды помощи

### VII. Цели Федерации пациентов с редкими заболеваниями Центральной и Восточной Европы

Организация пациентов с редкими заболеваниями Центральной и Восточной Европы была создана 25 июля 2010 года в Польше.

#### Организация имеет следующие цели:

- действия в области сотрудничества семей с MPS и крайне редкими заболеваниями в Центральной и Восточной Европе,
- обратить внимание общественности на проблемы пациентов с диагнозом MPS и крайне редкими заболеваниями,
- создание фондов помощи для всех, кого коснулись крайне редкие заболевания.

#### КАК?

- с помощью развития взаимных контактов между семьями, которые воспитывают детей с диагнозом MPS и крайне редкими заболеваниями,
- с помощью ежегодных конференций, во время которых родители и врачи-специалисты могут встретиться и обменяться необходимой информацией,
- с помощью публикаций, а также радио, телевидения и Интернет, где информация адресована всем тем, кого коснулись проблемы больных MPS и крайне редких заболеваний,
- с помощью распространения медицинских знаний из области крайне редких заболеваний и MPS со всего мира,
- с помощью поиска спонсоров и благотворительных организаций, дотации которых могут поспособствовать оказанию помощи детям с MPS и крайне редкими заболеваниями, а также их родителям,
- с помощью улучшения качества жизни больных мукополисахаридозом и редкими заболеваниями во всех государствах Центральной и Восточной Европы,
- -с помощью совместной организации встреч и тематических мероприятий, цель которых создание и распространение информации о новых методах лечения редких заболеваний,
- с помощью оказания давления на государственные власти с целью обеспечения больных с редкими заболеваниями особым медицинским уходом,
- с помощью стимулирования развития научных исследований и взаимного сотрудничества специалистов из области крайне редких заболеваний в стране и за рубежом,
- с помощью организации международной сети сотрудничества федераций, занимающихся MPS, во всем мире.

Не теряйте времени - и Вы можете нам помочь!  
Поддержите тех, кому нужна Ваша помощь!



MPS VI Литва



MPS VI Литва

### Где можно проконсультироваться по вопросу мукополисахаридоза и редких заболеваний?

Информацию по поводу диагностики, лечения и медицинского ухода можно получить у членов правления Организации пациентов с редкими заболеваниями Центральной и Восточной Европы



Учредительный комитет Организации пациентов Центральной и Восточной Европы (Беларуси, Литвы, России, Польши и Украины)

President: **Teresa Matulka**, e-mail: [tmatulka@wp.pl](mailto:tmatulka@wp.pl)  
tel.: +48 22 757 81 97, mob.: +48 601 300 452

Vice President: **Снежане Митиной**, e-mail: [snmitina@mail.ru](mailto:snmitina@mail.ru)  
tel.: +7 495 711 95 81, mob.: +7 916 594 82 45

Director: **Tamara Matsiyevich**, e-mail: [matievich@list.ru](mailto:matievich@list.ru)  
tel.: +375 222 467 157, mob.: +375 291 257 498

Vice Director: **Jurgita Vaičiukevičiūtė**, e-mail: [jurgite30@gmail.com](mailto:jurgite30@gmail.com)  
tel.: +370 528 295 96, mob.: +370 601 377 08

Secretary: **Ludmyla Popadynets**, e-mail: [ludap\\_72@mail.ru](mailto:ludap_72@mail.ru)  
tel.: +38 0 324 852 310, mob.: +38 0 973 014 171

Treasurer: **Justyna Matulka**, e-mail: [zustam@interia.pl](mailto:zustam@interia.pl)  
tel.: +48 22 757 81 97, mob.: +48 601 300 834

Member of the Board: **Czesława Grulich**, e-mail: [czeslawa.grulich@wp.pl](mailto:czeslawa.grulich@wp.pl)  
tel.: +48 33 815 34 09, mob.: +48 603 30 03 37

### Свяжитесь с нами и скажите, как Вы могли бы нам помочь! Больным детям нужна Ваша помощь!

Федерация пациентов с редкими заболеваниями из Центральной и Восточной Европы  
05-503 Глосков, ул. Радных 9А, 05-503 Głosków, ul. Radnych 9A  
тел.: 022 757 81 29, факс: 022 757 81 97  
[www.frd-cee.org](http://www.frd-cee.org)

Номер банковского счета (EURO):  
Банк PKO S.A. Отделение в Варшаве, ул. Ясна 1  
Ассоциация пациентов с МПС я Редкие болезни  
Номер расчетного счета: PL 39 1240 6175 1978 0010 3607 2502  
Пин код – PKO PPL PW с пометкой – Федерация

Организация пациентов с редкими заболеваниями Центральной и Восточной Европы зарегистрирована в повятовом старостве в Пясечно, Польша

Вера, надежда, любовь – сегодня,  
уход, помощь, забота – завтра!



### Федерация пациентов с редкими заболеваниями из Центральной и Восточной Европы



## I. Почему больные с диагнозом MPS и другими крайне редкими заболеваниями не могут нормально развиваться?

Потому как страдают от так называемого мукополисахаридоза (MPS), а также других редких заболеваний, которые представляют собой угрозу жизни и являются причиной развития в организме больного многочисленных как физических, так и психологических недомоганий!

Эти болезни развиваются и прогрессируют – помогите нам их остановить!

## II. Что является причиной этих заболеваний?

В заболеваниях, называемых мукополисахаридозами, причиной является нарушение обмена веществ. «Муко» - это слизь, „poly“ – много, а сахараиды – это частицы сахара.

Мукополисахариды – это длинные цепочки частиц сахара, которые принимают участие в создании соединительной ткани в организме (хрящи, сухожилия, кожа и т.д.), с помощью определенных энзимов они раскладываются на составные части, чтобы потом быть созданными вновь.

Для этого процесса необходимо как минимум шесть из производимых в живой клетке органических соединений. У больных очень редкими заболеваниями не хватает определенного энзима, что приводит к нарушению всего процесса. В итоге происходит отложение сахара или сложных жиров во всех типах соединительной ткани, которая, в свою очередь, постепенно разрушается.

Один человек не в состоянии помочь тяжелобольным детям – только вместе мы можем спасти им жизнь!

## III. Почему так происходит?

Заболевания, которые мы относим к крайне редким, наследуются от здоровых родителей, которые не знают, что являются носителями генов с дефектами. Если родители имеют гены с дефектами, то существует вероятность, что и все их дети будут иметь подобные особенности. Лишь в случае с заболеванием MPS тип II Hunter только женщина может быть носителем заболевания.

MPS – это только сокращение от полного названия болезни, подобно как сокращен период жизни больных детей...



MPS II Россия



MPS III Польша



MPS VI Беларусь



MPS IV A Украина



MPS IV Якутия, Россия



MPS VI Литва

## IV. Что дальше?

Трагедией людей с крайне редкими заболеваниями является деградация – как физическая, так и умственная. Эти люди рождаются как нормальные здоровые дети, только спустя определенное время болезнь начинает проявляться все более явственно, чтобы явиться причиной очень серьезных изменений, которые ведут к тому, что дети, так любимые, будучи маленькими, позднее становятся трудными для воспитания окружающими, и в большинстве случаев, к сожалению, не доживают даже до совершеннолетия.

Вера, надежда, любовь – сегодня, уход, помощь, забота – завтра!

## V. Как диагностировать MPS и крайне редкие заболевания?

В Восточной Европе нам известно 7 основных видов мукополисахаридоза:

- MPS тип I – синдром Гурлер-Шейе
- MPS тип II – синдром Hunter
- MPS тип III – синдром Sanfilippo
- MPS тип IV – синдром Morquio
- MPS тип VI – синдром Maroteaux-Lamy
- MPS тип VII – синдром Sly

Наша организация, также, занимается опекой больных со следующими заболеваниями, куда входят пациенты с очень редкими диагнозами, которые связаны с метаболизмом, а именно: с муколипидозом, маннозидозом, сиалидозом, фукозидозом, ганглиозидозом, синдромом Помпе, синдромом Немана-Пика, Болезнь Гоше, болезнь Фабри, Epidermolysis буллезной (EB), синдромом Краббе, цероидолипофузцинозом, синдромом Палистера-Холла, гомоцистинурией, синдромом HSS Халлервордена – Шпатца NBIA, метохроматической лейкодистрофией (сульфатидоз) итд. Диагноз мукополисахаридоза, а также других крайне редких заболеваний ставится на основе детальных клинических исследований. Наиболее характерные признаки MPS это: увеличенные черты лица, судороги в суставах, костные изменения, увеличение печени и селезенки. При некоторых типах также наблюдаются: изменения в сердечной деятельности, помутнение роговицы глаза, ухудшение слуха, малый рост и прогрессирующая умственная отсталость.

Лечение, восстановление и особый медицинский уход очень дорогостоящи, но жизнь человека и, особенно, ребенка - бесценна!!!

## VI. Можно ли вылечить вышеназванные заболевания?

Название заболевания	Недостающий энзим	Название лекарственного препарата	Дата регистрации в ЕС
Болезнь Гоше	бета-глюкоцереброзидаза	Cerezyme®	08.07.2002
Болезнь Фабри	бета-глюкоцереброзидаза	Ypriv®	08.2010
тип Хурлера (MPS I)	альфа-галактозидаза A	Fabrazyme®	10.01.2003
синдром Помпе (гликогенотип II)	альфа-галактозидаза B	Replagal®	2003
синдром Марото-Лами (MPS VI)	альфа-Л-идуронидаза	Aldurazyme®	10.06.2003
синдром Хантера (MPS II)	альфа-глюкозидаза	Myozyme®	29.03.2006
маннозидоз	арипосульфатаза B	Naglazyme®	01.2006
синдром Морquio (MPS IV A)	сульфатаза-лидуронин	Elaforce®	08.01.2007
	альфа-маннозидоз	Клинические исследования	
	галактозо-6-сульфатаза	Клинические исследования	

Также, что касается остальных редких заболеваний: во всем мире ведутся интенсивные клинические исследования, цель которых состоит в изобретении эффективных методов введения в организм больного энзима, который им не вырабатывается самостоятельно. Каждая семья, в которой родился больной ребенок, должна находиться под опекой консультационных медицинских центров, занимающихся вопросами метаболизма, где можно получить: советы относительно генетических заболеваний, можно также воспользоваться предложением по пренатальной диагностике, т.е. обнаружению заболевания уже в ходе первых месяцев беременности, кроме этого, может быть установлена наследственность среди членов семьи.

Лечение возможно лишь в том случае, если нам удастся получить финансовую помощь.

А тем больным, лечение которых невозможно, мы сможем обеспечить нормальную жизнь без боли и страданий!  
Только вместе мы можем спасти их жизни!