

# Туберозний склероз: рідкісне захворювання, яке потребує особливої уваги

15 травня 2017 р. в Українському кризовому медіа-центрі відбувся прес-брифінг на тему «Орфанні хворі в Україні. Сучасне лікування туберозного склерозу: право на повноцінне життя», який був ініційований Громадською організацією «Всеукраїнська асоціація допомоги хворим на туберозний склероз» з нагоди відзначення Міжнародного дня обізнаності про рідкісне захворювання туберозний склероз. Спікерами заходу стали представники вітчизняних та зарубіжних громадських організацій, народні депутати України, практикуючі лікарі та науковці.

Нагадаємо, туберозний склероз (хвороба Бурневілья) — рідкісне генетичне захворювання, при якому в багатьох органах і тканинах утворюються доброякісні пухлини.



Першим доповідачем прес-брифінгу стала **Ірина Гладун**, голова Громадської організації «Всеукраїнська асоціація допомоги хворим на туберозний склероз», яка зазначила, що за ініціативи Альянсу з туберозного склерозу (Tuberous Sclerosis Alliance) за участю різних міжнародних наукових та громадських організацій світова спільнота почала відзначати цей день обізнаності ще у 2012 р. Оратор нагадала присутнім, що це рідкісне захворювання може спричинити

ураження багатьох важливих органів, що проявляється ростом в них множинних новоутворень.

Згідно зі статистичними даними, у світі зареєстровано близько 1 млн осіб із цим орфанним захворюванням, щоденно, за словами доповідача, народжується дві хворі дитини. Саме тому дуже важливою є пренатальна діагностика цієї патології задля своєчасно встановлення діагнозу і якнайшвидшого призначення відповідного лікування і реабілітаційних заходів. Оскільки йдеться про таке захворювання, яке потребує постійного медикаментозного лікування і тяжкої тривалої реабілітації, то батьки не завжди можуть взяти це на свої плечі та вкрай потребують допомоги держави.



Саме тому наступною до слова була запрошена **Оксана Юринець**, народний депутат України (фракція «Блок Петра Порошенка») та громадський діяч. За її словами, зараз Україна стоїть на порозі реформи у медичній галузі, тому обізнаність про різні хвороби дає можливість зробити певні висновки. На жаль, існуюча нині модель системи охорони здоров'я не дає можливості скористатися відповідними послугами, які так необхідні людям з особливими потребами, і це

стосується дітей у тому числі.

Тому суспільство в цілому і законодавча гілка влади нашої країни мають не залишатися осторонь цієї вкрай важливої проблеми, а спільними зусиллями вирішувати ці питання задля допомоги відповідній категорії громадян, а особливо — дітям.

Дійсно, без належного медичного забезпечення такі пацієнти приречені на інвалідизацію та швидку загибель, тому підтримка цих хворих державою стосовно медикаментозної терапії, яку успішно застосовують у світі, є, беззаперечно, дуже важливою. Одним із необхідних напрямків діяльності високопосадовців є правильний підхід щодо реєстрації належних медичних препаратів, які потребують хворі на туберозний склероз. Нині родичі цих громадян вимушені шукати усі можливі альтернативні шляхи для купівлі необхідних препаратів.



Саме з приводу медикаментозної терапії далі слово було надане завідуючій відділенням дитячої неврології Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» Міністерства охорони здоров'я України **Олені Савченко**. Доповідач зауважила, що однією з найуразливіших систем організму людини при туберозному склерозі є саме нервова. У цьому разі виникають прояви епілепсії, порушення когнітивних функцій, поведінкових реакцій тощо. Дуже сприяє пренатальній діагностиці магнітно-резонансне дослідження, завдяки якому вже на ранніх етапах лікарі мають змогу встановити правильний діагноз і призначити відповідну специфічну медикаментозну терапію.

Важливим завданням стосовно дітей доповідач визначала саме якнайшвидше коректне встановлення діагнозу і призначення лікування задля зниження інвалідизації та більш раннього долучення їх до суспільства. З приводу рідкісності захворювання О. Савченко зазначила, що тим не менш в «ОХМАТДИТІ» щороку реєструють 3–5 нових випадків виникнення цієї патології серед дітей, що є доволі значним показником.

Зауважимо, що офіційна статистика вказує на те, що захворюваність у світі становить 1 випадок на 6000 дітей, проте світова практика відзначає, що насправді поширеність туберозного склерозу вища, а офіційні дані містять такі цифри внаслідок проблеми з діагностикою.



Наступним доповідачем стала доцент кафедри нефрології та нирковозамісної терапії Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика **Стефана Кушніренко**, яка нагадала присутнім, що ураження нирок, як і шкіри та центральної нервової системи, є складовими туберозного склерозу. Вона зауважила, що крім таких найпоширеніших проявів вищезазначеної патології з боку нирок, як ангіоміоліптома та кістозні ураження, іноді виникають і більш

грозливі, такі як злоякісні новоутворення, тому лікарі мають коректно встановлювати діагноз.

Доповідач зауважила, що деякі препарати, які застосовують у клінічній практиці для лікування при туберозному склерозі, мають дуже широкий спектр дії як в неврологічній, так і нефрологічній симптоматиці та в інших напрямках, що значно покращує перебіг захворювання, проте найскладнішою в цьому випадку проблемою є саме ціна цих препаратів. До того ж призначення таких спеціалізованих лікарських засобів потребує неабиякого досвіду лікарів, чіткого міждисциплінарного підходу і суворого контролю з боку батьків дитини.

С. Кушніренко окремо наголосила на тому, що при прийомі деякої специфічної медикаментозної терапії пацієнти теж

мають пам'ятати про те, що, крім основної позитивної дії, виникають також і побічні реакції. Це можуть бути зміни в загальних показниках крові, стоматит, підвищення рівня холестерину, тригліцеридів, порушення менструального циклу тощо. Проте необхідно чітко усвідомлювати, що клінічна ефективність, враховуючи прогноз захворювання, значно перевищує ті потенційні побічні ефекти, які можуть розвинути у пацієнта під час застосування такої специфічної медикаментозної терапії.

За словами доповідача, вкрай важливим є ретельний контроль функції нирок, і обов'язковим моментом, крім ультразвукової діагностики, яка не оцінює функції нирок, а виявляє наявність або відсутність деяких морфологічних змін, є визначення рівня креатиніну і сечовини, а також розрахунок будь-яким спеціалістом, до якого звертається пацієнт, швидкості клубочкової фільтрації, яка дає певне уявлення про стан нирок на цей момент і деякий прогноз щодо нього на майбутнє.

Важливим моментом є контроль артеріального тиску у пацієнтів із туберозним склерозом. У разі виявлення підвищення його рівня необхідним є застосування, за словами оратора, інгібіторів ангіотензинперетворювального ферменту чи блокаторів рецепторів до ангіотензину II, які, крім зниження артеріального тиску, покращують показники ниркової гемодинаміки, а також перешкоджають появі деяких інших ускладнень.

Резюмуючи свою доповідь, С. Кушніренко зауважила, що підхід до лікування при туберозному склерозі має бути виключно комплексним, а лікарі, які безпосередньо беруть участь у менеджменті цієї хвороби, мають пам'ятати про специфіку терапії та використовувати всі наявні можливості для діагностики.

Зауважимо, що завдяки громадським організаціям в Україні Урядом затверджено створення експертної групи фахівців, які розроблятимуть відповідний медичний протокол, згідно з яким лікарі зможуть призначати специфічне лікування пацієнтам із туберозним склерозом. Також громадськими діячами запропоновано створення спеціалізованого центру, в якому зможуть проходити лікування пацієнти віком від 18 років. Важливим моментом, за словами оратора, є необхідність плідної співпраці громадських організацій, завдяки чому досягнення спільної мети стане ще реальнішим.



Наступною до слова була запрошена **Тетяна Кулеша**, голова Ради громадської спілки «Орфанні захворювання України». Доповідач зауважила, що у 2014 р. прийнято Закон України від 15.04.2014 р. № 1213-VII «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань», який законодавчо закріплює рівні права цих пацієнтів і згідно з яким держава має пожиттєво забезпечувати всіх пацієнтів із рідкісними хворобами (як дітей, так і дорослих) безоплатним та безперебійним лікуванням за рахунок Державного бюджету.

На виконання цього Закону, відповідно до статті 53-1 розділу V Основ законодавства України про охорону здоров'я, наказом Міністерства охорони здоров'я України від 27.10.2014 р. № 778 (зі змінами, внесеними згідно з наказом Міністерства охорони здоров'я від 30.12.2015 р. № 919) затверджено Перелік рідкісних (орфанних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя хворих або їх інвалідизації та для яких існують визнані методи лікування, до якого входить і туберозний склероз.

Зазначимо, що 15 травня відзначається Міжнародний день обізнаності не лише про туберозний склероз, а і про мукополісахаридоз, який теж є рідкісним захворюванням і входить до вищезазначеного Переліку.



Наприкінці проведеного прес-брифінгу мала змогу виступити президент Благодійної організації «Допомога онкохворим дітям в Україні — Давід» **Ебергардіне Зеєліш**, яка вже 25 років допомагає українським дітям боротися з їх страшними захворюваннями. Вона зазначила, що дуже важливим питанням є долучення неповносправних дітей до повноцінного суспільства, а батькам слід не втрачати надії і не опускати рук, а продовжувати боротьбу із захворюванням і робити все можливе заради їх дітей.

**Олег Мартишин,  
фото Сергія Бека**

## РЕФЕРАТИВНА ІНФОРМАЦІЯ

### Мужские половые гормоны — причина метаболических нарушений при синдроме поликистозных яичников

Ученые из Бирмингемского университета (University of Birmingham), Великобритания, выявили взаимосвязь между мужскими половыми гормонами и метаболическими нарушениями, такими как сахарный диабет 2-го типа и жировая дистрофия печени, у пациенток с синдромом поликистозных яичников (СПКЯ). Выводы об этом они опубликовали в «Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism», подчеркнув, что ферменты, активирующие мужские половые гормоны в жировой ткани женщин с СПКЯ, параллельно повышают риск развития вышеуказанных нарушений обмена веществ.

СПКЯ — широко распространенное заболевание, признаки которого отмечают у 10% женщин, что значительно ухудшает качество их жизни. Патология проявляется нерегулярностью менструального цикла, нарушением фертильности и повышенным уровнем мужских половых гормонов. Пациентки часто жалуются на наличие акне и рост волос на теле по мужскому типу. В ходе данного исследования ученые впервые доказали, что жировая ткань в брюшной полости у женщин с СПКЯ является одним из основных источников мужских половых гормонов, уровень которых в жировой ткани значительно превышает концентрацию в крови. Эти гормоны, согласно данным, полученным в ходе исследования, можно рассматривать как один из основных факторов риска метаболических нарушений, что служит причиной повышенной

склонности к развитию сахарного диабета 2-го типа и жировой дистрофии печени у женщин с СПКЯ.

По словам руководителя работы доктора Вибке Арлт (Wiebke Arlt), она и ее коллеги установили, что в жировой ткани женщин с СПКЯ значительно повышена активность фермента AKR1C3. Это приводит к усиленной активации мужских половых гормонов, увеличению накопления липидных капель в жировых клетках и в конечном счете к повышению уровня жирных кислот в крови. Описанные изменения нарушают процессы ответа организма на повышение уровня глюкозы в крови: клетки жировой ткани становятся менее чувствительны к инсулину, что приводит к его усиленному синтезу и еще больше повышает активность AKR1C3.

Соавтор исследования доктор Майкл О'Рейли (Michael O'Reilly) заметил, что результаты данной работы особенно интересны, поскольку они демонстрируют, насколько важную роль играет жировая ткань в формировании избытка уровня мужских половых гормонов при СПКЯ, что нарушает метаболизм жиров в организме. Он надеется, что сделанные выводы послужат основой для разработки новых методов лечения метаболических нарушений при СПКЯ, например с помощью блокирования фермента AKR1C3.

**O'Reilly M.W., Arlt W. et al. (2017) AKR1C3-mediated adipose androgen generation drives lipotoxicity in women with polycystic ovary syndrome. J. Clin. Endocrinol. Metabol., June 22 [Epub. ahead of print].**

**University of Birmingham (2017) Study uncovers link between male hormones and metabolic disease in polycystic ovary syndrome. Medical News Today, June 26 (www.medicalnewstoday.com/releases/318092.php).**

**Юлія Котиківч**