



Единое руководство для вашей поддержки.

Подробное описание терапии МПС I типа

ВСЕ РАДИ ОДНОГО

Хотите узнать больше о МПС?
Обратитесь в местную организацию
защиты интересов пациентов с МПС
(см. стр. 30) или в международную сеть
организаций для пациентов с МПС.

По вопросам обращаться к:
Представительство АО «Санофи-авентис груп»
Адрес: 125009, Москва, ул. Тверская, д. 22
Тел.: (495) 721-1400, факс: (495) 721-1411
www.sanofi.ru

МАТ-РУ-2201580-1.0-07/22. Дата утверждения: июль 2022 г.



ВСЕ РАДИ ОДНОГО

Содержание

Терапия МПС I типа

- 6** Какие врачи будут меня наблюдать?
- 8** Какова цель терапии?
- 9** Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток: что это?
- 10** Ферментозаместительная терапия: что это?
- 11** Какое симптоматическое лечение мне показано?

Как жить полноценной жизнью при МПС I

- 14** Правильное питание необходимо каждому
- 15** Физическая нагрузка при МПС I
- 16** Психическое здоровье и благополучие
- 18** Советы для родителей
- 22** Как говорить о МПС I?
- 24** Один ген не определяет человека полностью

Как получить необходимую поддержку

- 28** В какие организации можно обратиться за поддержкой?

Глоссарий

Терапия МПС I типа

- 6 Какие врачи будут меня наблюдать?
- 8 Какова цель терапии?
- 9 Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток: что это?
- 10 Ферментозаместительная терапия: что это?
- 11 Какое симптоматическое лечение мне показано?



Некоторые материалы в брошюре отмечены восклицательным знаком. Этот знак указывает на важную информацию, которая поможет вам при получении терапии. В глоссарии в конце этой брошюры вы найдете объяснения терминов, выделенных **оранжевым** цветом.

Какие врачи будут меня наблюдать?

Единая команда медицинских специалистов, способная оказать всестороннюю поддержку.

При получении терапии **МПС I** вас, вашего ребенка или близкого вам человека будет поддерживать команда врачей и специалистов самых разных областей медицины.



Чтобы помочь вам справиться с МПС I на разных этапах жизни, вы, ваш ребенок или близкий вам человек будете работать вместе со своим врачом, чтобы собрать многопрофильную команду медицинских специалистов, которая будет соответствовать вашим индивидуальным потребностям и помогать в достижении целей лечения.



Врачи и их специализация:

Кардиолог
Сердце

Пульмонолог
Легкие

Гастроэнтеролог
Пищеварительная система

Невролог
Нервная система

ЛОР
Ухо, горло, нос

Сурдолог
Слух

Офтальмолог
Глаза

Ортопед
Кости и мышцы

Физиотерапевт
Физиотерапия

Стоматолог
Зубы

Педиатр
Здоровое развитие

Какова цель терапии?

Новость о диагнозе МПС I может стать тяжелым ударом. Но вы можете узнать больше о заболевании и получить необходимую поддержку. Ясность дарит надежду и помогает начать принимать решения, которые улучшат качество вашей жизни. Существуют различные методы лечения, помогающие лучше контролировать течение МПС I и заниматься тем, что вам нравится.

Два основных варианта лечения МПС I — это **трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК)** и **ферментозаместительная терапия (ФЗТ)**.



Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток: **ЧТО ЭТО?**

ТГСК позволяет заменить дефектные клетки, которые не производят достаточное количество гена IDUA, на здоровые клетки, которые экспрессируют его в нормальном количестве.

ТГСК следует проводить в специализированных медицинских центрах, где может быть предоставлена комплексная помощь для удовлетворения уникальных потребностей людей с МПС I. **Такое требование объясняется тем, что ТГСК требует длительной госпитализации, частых визитов для последующего наблюдения и регулярных обследований.**



Как ТГСК, так и ФЗТ помогают заменить кодируемый геном IDUA фермент альфа-L-идуронидазу и уменьшить степень накопления ГАГ.

Чтобы узнать больше о гене IDUA и ГАГ, обратитесь к брошюре «ВСЕ РАДИ ОДНОГО».



Ферментозаместительная терапия: **что это?**

ФЗТ — это долгосрочная терапия, при которой фермент, кодируемый геном IDUA, вводится человеку с МПС I посредством **внутривенной инфузии**, чтобы восполнить его недостающий или недостаточный уровень.

ФЗТ требует еженедельных инфузий, которые длятся от трех до четырех часов.



Важно помнить, что реакция на терапию может быть разной.



Какое **симптоматическое лечение** мне показано?

Симптоматическое лечение может смягчить симптомы МПС I 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 вам человеку чувствовать себя лучше изо дня в день и облегчить жизнь с МПС I.

Некоторые примеры симптоматического лечения:

- различные виды хирургического вмешательства для улучшения функционирования различных органов (например, замена сердечного клапана для улучшения функции сердца)
- физическая и речевая терапия, эрготерапия для улучшения двигательной функции и речи
- поддержка дыхания для облегчения дыхательной функции
- слуховые аппараты для улучшения слуха
- лекарственные препараты, помогающие справиться с болью и проблемами с пищеварением



Как жить полноценной жизнью при МПС I

- 14 Правильное питание необходимо каждому
- 15 Физическая нагрузка при МПС I
- 16 Психическое здоровье и благополучие
- 18 Советы для родителей
- 22 Как говорить о МПС I?
- 24 Один ген не определяет человека полностью



Некоторые материалы в брошюре отмечены восклицательным знаком. Этот знак указывает на важную информацию, которая поможет вам при получении терапии. В глоссарии в конце этой брошюры вы найдете объяснения терминов, выделенных **оранжевым** цветом.

Жизнь пациента с МПС I не ограничивается лечением.

Важно находить возможность, чтобы наслаждаться жизнью, проводить время с семьей и друзьями. В этом разделе мы предлагаем советы, которые могут помочь вам или близкому вам человеку.

Правильное питание необходимо каждому

Рацион не влияет на МПС напрямую, однако, как и в случае с любым человеком, здоровое питание не повредит.

- Сбалансированное и разнообразное питание может улучшить иммунитет и даже защитить организм от некоторых заболеваний, например, ожирения, сахарного диабета и некоторых видов заболеваний сердечно-сосудистой системы.
- Приготовление еды — это также одна из маленьких радостей жизни, которую вы можете разделить с семьей и друзьями.
- Из-за некоторых физических симптомов МПС I ваш рацион или рацион вашего ребенка может быть ограничен. Но это не мешает вам составлять разнообразное меню и получать удовольствие от приготовления еды.



Ваши лечащие врачи посоветуют, как разработать разнообразный и здоровый режим питания.



Физическая нагрузка при МПС I

При МПС I бывает трудно заниматься спортом, однако физическая нагрузка все равно важна. Спорт поможет вам чувствовать себя лучше. МПС I может ограничивать возможности для вас, вашего ребенка или близкого вам человека, но найти подходящий вариант можно всегда.

Попросите своих врачей порекомендовать физиотерапевтов или программы тренировок, которые вам подойдут (с учетом возможных ограничений).

Психическое здоровье и благополучие

Жизнь с МПС I может быть сложной как для людей с этим заболеванием, так и для членов их семей.

Вы или члены вашей семьи можете испытывать самые разные эмоции: от расстройства до растерянности и разочарования. Если у вас то взлеты, то спады настроения, как на «американских горках», или настроение резко меняется от хорошего к плохому, знайте: вы не одиноки.

Когда дела идут неважно, нужно заботиться о своем психическом здоровье. Вот несколько советов от пациентов, живущих с МПС I, и членов их семей — как заботиться о своем психическом здоровье и благополучии:



Не принимайте заболевание близко к сердцу

Иногда полезно думать о МПС I как о чем-то отдельном от вас или вашего ребенка.

Проблема в МПС I, а не в вас.

У вас есть собственные интересы, навыки и жизнь: МПС I не определяет вас как личность. Вы не можете изменить свой диагноз, однако благодаря такому подходу к МПС I вы не будете копить в себе все отрицательные эмоции, которые вы испытываете по поводу своего заболевания.



Измените свой взгляд на вещи

Постарайтесь сосредоточиться на хороших, а не на плохих аспектах жизни с МПС I.

Попробуйте заменить отрицательные эмоции положительными утверждениями о себе или своем ребенке.



Делясь своими страхами и опасениями с окружающими, вы можете помочь другим пациентам с МПС I.

Чувствуете себя подавленно или перестаете справляться с ситуацией? Обратитесь за помощью к врачу.

Профессиональные консультанты могут помочь вам в трудные времена, предоставив необходимую поддержку.

Вы также можете найти информацию о местной **группе поддержки пациентов** на стр. 30.



Найдите время для себя

Не забывайте находить время на то, что вам нравится.

Заботиться о физическом здоровье и выделять время на то, чтобы отключиться и отдохнуть — одинаково важно для здоровой психики.



Практикуйте осознанность

Осознанность — это способ мышления.

Шаг 1: попытайтесь сосредоточиться на том, что происходит в настоящий момент, а не заикливаться на прошлом или будущем.

Шаг 2: не оценивайте то, что вы чувствуете в данный момент, а просто наблюдайте за своими чувствами, зная, что они пройдут.

Советы для родителей

Когда родители узнают, что у ребенка МПС I, может наступить растерянность.

Вас может ошеломить, что у вашего ребенка настолько непростое заболевание. Вы думаете только о его диагнозе, его лечении, его будущем. **Вы чувствуете только тревогу, гнев, стресс, — и это естественно.**

Но что бы вы ни чувствовали — скорее всего дела у вас обстоят лучше, чем вам может показаться. В любом случае, **вот несколько советов от организаций по защите интересов** родителей детей с МПС I о том, как справляться со стрессом.



Не игнорируйте стресс

Отслеживайте свои эмоции.

Как вы себя чувствуете? Вы испытываете стресс? Почему? Обращайте внимание на свои эмоции. Подумайте, как вы можете изменить свою повседневную жизнь, чтобы начать чувствовать себя лучше, или сосредоточьте свое внимание на чем-то другом.



Будьте добры к себе

Когда вы в состоянии стресса, вы не похожи на себя.

Вы легко раздражаетесь, быстро устаете, люди вокруг могут казаться вам надоедливыми, появляется склонность к вредным привычкам. Самое главное, что вы можете сделать, — это позаботиться о себе. Может, вам стоит сделать перерыв? Хвалите себя, отмечайте, когда вы все делаете правильно.

Утешайте себя и окружающих: важно дарить тепло своим детям и членам семьи.



Попробуйте «заземлиться»

Каждый день уделяйте время тому, чтобы замедлиться.

Сосредоточьтесь на дыхании и своих чувствах. Что вы слышите, видите или чувствуете? Выполнение этого упражнения поможет вам сохранить спокойствие и сосредоточиться на настоящем моменте.

Вот несколько советов, как наладить жизнь семьи, если у вашего ребенка МПС I:

Установите четкий распорядок и личные границы

Распорядок дня и четкие границы помогают всем членам семьи чувствовать себя в большей безопасности и обеспечивают стабильность. Создать предсказуемый распорядок жизни для себя и детей — отличная идея.



Постарайтесь вести привычный образ жизни

Попробуйте общаться со своим ребенком с МПС I как с обычным ребенком. У вашего ребенка с МПС I есть особые потребности, однако важно чаще привлекать его к общению со сверстниками.



Дисциплина — это правильно!

Вероятно, вам не захочется устанавливать для своего ребенка с МПС I те же ограничения и обязанности, что и для детей без этого заболевания. Однако детям с МПС I по-прежнему нужна дисциплина и умение соблюдать границы.

Черпайте силу в близких

Полагайтесь на своих близких, друзей и другие семьи, члены которых затронуты МПС I. Вы не одиноки! Рядом с вами есть люди, которые понимают вас и готовы помочь. Поддерживайте связь с теми, кто поддерживает вас, на регулярной основе.

Обратитесь в местную организацию по защите интересов пациентов, чтобы получить еще больше советов по воспитанию ребенка с МПС I. Контактная информация приведена на [стр. 30](#).



Как говорить о МПС I?

Хотя вам может показаться, что вы не контролируете МПС I, **вы можете изменить то, как это заболевание влияет на вас и вашу семью.** Чтобы взять ситуацию под контроль, начните **говорить о МПС I.**

Открыто говорите о своих потребностях

Вы заботитесь о других, но не забывайте и о себе. Не бойтесь просить окружающих о помощи или честно рассказывать им о своих чувствах: быть откровенным в таких вопросах — нормально.

Задавайте вопросы

Вам нужна дополнительная информация или вы что-то не понимаете? Не стесняйтесь задавать вопросы врачам. Попросите врача объяснить интересную вам тему другими словами или повторите то, что сказал вам врач, чтобы убедиться, что вы все поняли.

Говорите со своей семьей

Чем больше ваша семья знает о МПС I, тем больше вероятность, что они смогут вам помочь. МПС I — наследственное генетическое заболевание. Если вы расскажете о нем своей семье, они с большей вероятностью пройдут генетическое тестирование. Общение с **врачами-генетиками** может оказаться полезным, ведь помогая людям понять, через что вы проходите, вы помогаете им поддерживать вас.



Будьте честны и открыты со своими детьми

Если ваш ребенок болен МПС I, у вас может возникнуть желание скрыть от него информацию, чтобы не вызывать ненужного беспокойства.

Однако быть честным и открытым с ребенком может быть полезно:

- Медицинские процедуры могут вводить в заблуждение: убедитесь, что вы объяснили ребенку, зачем проводится процедура, кто ее будет выполнять и что будет происходить.
- Открыто говорите со своим ребенком о том, что такое МПС I и как это заболевание влияет на людей. Так он будет знать, как говорить со своими друзьями о заболевании.
- Некоторые люди могут быть негативно настроены к больным МПС I. Поэтому подготовьте ребенка к тому, что он может столкнуться с насмешками; научите его разрешать конфликты со сверстниками.



Один ген не определяет человека полностью

Самое главное: **гордитесь собой и вашим ребенком. Не стыдитесь МПС I и не испытывайте неловкость из-за заболевания.**

Ваш диагноз — лишь часть вашей личности. Люди, которым по-настоящему не все равно, научатся принимать это и поддерживать вас.



“ **Совет, который я давал другим людям с МПС, — оставаться сильными и никогда не сдаваться. Помните: в вашей жизни будут взлеты и падения, но это не должно мешать вам радоваться жизни. МПС — это часть вашей жизни, но он не определяет вашу жизнь.** ”

Пациент с МПС из США

! “ **На фоне лечения я понял, что есть смысл в этой жизни. Нужно двигаться вперед, можно создать семью. Я всегда надеялся на то, что у меня будут здоровые дети. Благодаря лечению это стало возможным!** ”

Пациент с МПС из России

Обратитесь в местную организацию по защите прав пациентов, чтобы получить более подробную информацию о том, как рассказывать о МПС I окружающим. Контактная информация приведена на [стр. 30](#).



Как получить необходимую поддержку

28 В какие организации можно обратиться за поддержкой?



Некоторые материалы в брошюре отмечены восклицательным знаком. Этот знак указывает на важную информацию, которая поможет вам при получении терапии. В глоссарии в конце этой брошюры вы найдете объяснения терминов, выделенных **оранжевым** цветом.

В какие организации можно обратиться за поддержкой?

Жизнь с МПС I может быть нелегкой, но вам, вашему ребенку или вашей семье не нужно справляться с этим в одиночку.

Существуют группы поддержки, объединяющие семьи, члены которых затронуты МПС I. В рамках таких объединений вы можете учиться друг у друга, разделять радостные моменты и приходить на помощь в сложные периоды. Такие группы поддержки иногда называются организациями по защите интересов пациентов.



Организации по защите интересов пациентов обучают, защищают и предоставляют услуги поддержки пациентам и лицам, осуществляющим уход за ними.

Их сотрудники могут проводить личные встречи и консультации или делиться полезными ресурсами на своих веб-сайтах. Обычно их действия направлены на повышение осведомленности об определенном заболевании, например МПС I, и вариантах его лечения, а также поддержку исследований, направленных на разработку лекарственных препаратов или новых методов лечения.

МПС I считается редким заболеванием, **однако пациенты не должны сталкиваться с недостатком помощи.**

Многие организации по защите интересов пациентов создаются и работают под руководством пациентов или бывших пациентов с серьезными заболеваниями, которые понимают желания и потребности других пациентов.

В России вы можете обратиться к следующим организациям:

- Межрегиональная Благотворительная Общественная Организация «Общество инвалидов, страдающих синдромом Хантера, другими формами мукополисахаридоза и иными редкими генетическими заболеваниями» (МБОО «Хантер-Синдром»)
- АНО Центр помощи пациентам «Геном»
- Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)

Информация не является исчерпывающей

Место для заметок

Глоссарий

Ферментозаместительная терапия (ФЗТ)

ФЗТ — это долгосрочная терапия, при которой фермент, кодируемый геном IDUA, вводят пациенту с МПС I посредством внутривенной инфузии, чтобы восполнить его недостающий или недостаточный уровень.

Врач-генетик

Врач-генетик поможет вам лучше понять, как МПС I наследуется генетически. Он также даст вам совет о том, кто из вашей семьи подвержен риску заболевания или может являться носителем МПС I. Он поможет в принятии обоснованных медицинских и личных решений.

Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК)

ТГСК — это введение мультипотентных гемопоэтических стволовых клеток от донора. Обычно их получают из костного мозга, периферической или пуповинной крови с целью замены дефектных клеток пациента. Цель терапии ТГСК при МПС I — заменить дефектные клетки, которые не производят достаточное количество гена IDUA, на здоровые клетки, которые экспрессируют его в нормальном количестве.

Внутривенная инфузия

Способ введения жидкости — например, для терапии — в вену с помощью иглы или пластикового катетера.

Осознанность

Осознанность — это техника, которая включает в себя намеренное привлечение внимания к тому, что происходит в настоящий момент (в уме, теле и окружении) без осуждения. Ей можно обучиться. Такая техника поможет почувствовать себя спокойно и меньше беспокоиться.

Мукополисахаридоз I типа (МПС I)

МПС I — это редкое наследственное генетическое заболевание, которое встречается как у детей, так и у взрослых.

У людей с МПС I не вырабатывается или экспрессируется слишком мало фермента, кодируемого геном IDUA. Поэтому у таких пациентов наблюдается высокий уровень ГАГ, которые накапливаются в клетках. МПС I имеет широкий спектр симптомов, поскольку это заболевание поражает многие системы организма и вызывает повреждение органов. МПС I может иметь тяжелую или менее выраженную форму. Она зависит от степени тяжести симптомов.

Организации по защите прав пациентов

Организации по защите интересов пациентов обучают, защищают и предоставляют услуги поддержки пациентам и лицам, осуществляющим уход за ними. Такие организации стремятся помочь пациентам и их семьям разобраться в диагнозе и вариантах лечения, а также жить полноценной жизнью независимо от диагноза. Они также повышают осведомленность общественности о заболеваниях и поддерживают исследования, направленные на разработку лекарственных препаратов или новых методов лечения.

Симптоматическое лечение

Симптоматическое лечение может смягчить симптомы МПС I или помочь в установлении контроля над ними. Однако подобная терапия не помогает исправить первопричину заболевания или полностью избавиться от нее. Такие виды терапии могут помочь вам, вашему ребенку или близкому вам человеку чувствовать себя лучше изо дня в день и облегчить жизнь с МПС I.