

НАСЛЕДСТВЕННЫЙ АНГИОТЕК



Информация для пациентов,
а также членов их семей

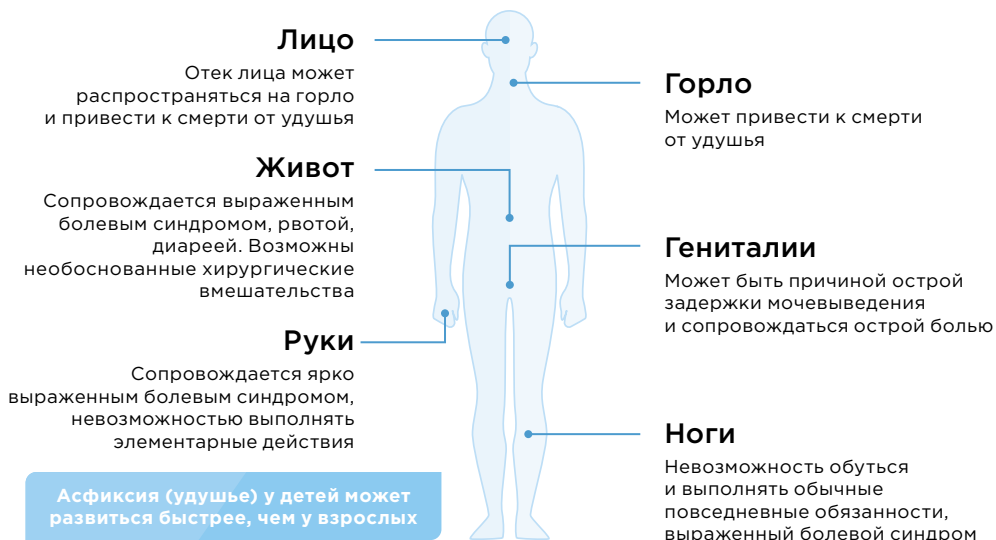
Знаете ли Вы, что такое Наследственный ангиоотек и чем он опасен?¹⁻⁷



Наследственный ангиоотек (НАО) – это редкое жизнеугрожающее наследственное заболевание.

НАО может вызывать болезненный и внезапный отек любой части тела, который может начаться в любое время, в любом месте и длиться несколько дней. Боль и отек могут сделать человека нетрудоспособным, и простые повседневные задачи станут затруднительными. Это делает жизнь с НАО физически и эмоционально сложной.

НАО может развиваться в любом возрасте, но с наибольшей вероятностью развитие клинических проявлений приходится на детский или подростковый возраст. **Приступы могут возникать в любой части тела. Распространенные места локализации отеков:**



Когда можно заподозрить НАО?^{8,9}

- Случай гибели от отека гортани в семье.
- Отеки, не сопровождающиеся крапивницей.
- Отеки, спровоцированные механической травмой, стоматологическими манипуляциями, косметологическими процедурами, стрессом, простудными заболеваниями, приемом лекарственных препаратов (ингибиторы АПФ, пероральные контрацептивы, содержащие эстроген и др.).
- Отек длительностью 36 и более часов.
- Отек, не поддающийся купированию глюкокортикостероидами и/или антигистаминными препаратами.
- Интенсивная боль в животе, периодически развивающаяся спонтанно и проходящая в течение нескольких часов, или неоднократная госпитализация с диагнозом «острый живот».
- Отеки и/или боли в животе, появившиеся в первые два десятилетия жизни.
- Схожие симптомы/состояния у близких родственников.



Наличие даже 1 симптома – повод обратиться за консультацией к аллергологу-иммунологу

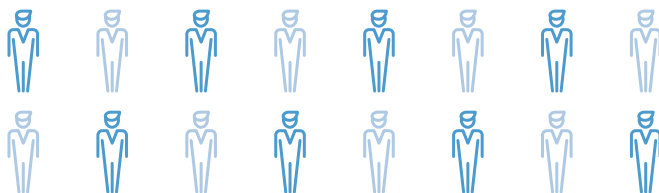
НАО сложно заподозрить, т. к. его часто путают с другими заболеваниями, такими как аллергия, аппендицит и др.

Поздняя постановка диагноза НАО и отсроченное начало лечения могут привести к серьезным неблагоприятным последствиям¹⁻⁷



- Продолжительность жизни сокращается в среднем на **31 год**.
- Риск погибнуть у пациента с **неустановленным диагнозом в 9 раз выше**, чем у пациента с установленным диагнозом.

- Многие не диагностированные пациенты проходят через необоснованные хирургические вмешательства, такие как удаление аппендицита, желчного пузыря, диагностические манипуляции.
- Каждый второй пациент с НАО переносит более одного жизнеугрожающего приступа отека гортани за жизнь.



- Бремя НАО фактически сопоставимо с такими хроническими заболеваниями, как бронхиальная астма, ревматоидный артрит и сахарный диабет.
- У пациентов с НАО отмечается высокий уровень депрессии и тревоги.
- НАО может влиять на семейные отношения, рождение детей.
- НАО негативно влияет на возможность получения образования и перспективы карьерного роста.
- У пациента с НАО снижается производительность труда вследствие приступов.

Что может вызвать приступ НАО?

Для возникновения приступов НАО характерны определенные причины. Течение заболевания может протекать по-разному у разных пациентов и варьировать в течение жизни. Некоторые люди могут испытывать приступ НАО при физической травме, например при падении на велосипеде или при стоматологической процедуре. У других людей приступ НАО легко может вызвать обыденное движение, такое как использование ножниц и др.



Эмоциональный стресс



Незначительная травма, хирургическое вмешательство или стоматологическая процедура



Инфекция



Гормональные влияния, такие как менструация или определенные виды контрацепции



Лекарственные препараты (ингибиторы АПФ, селективные антагонисты кальция)



Физическая активность, в том числе и незначительная, например использование ножниц

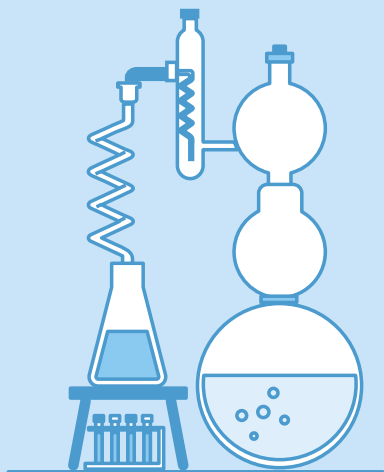
Диагностика НАО^{5,10-17}



Для подтверждения диагноза НАО необходимо сделать анализ крови, в рамках которого специалисты проверяют активность и концентрацию белка С1-ингибитор в крови.

В случае если концентрация или активность С1-ингибитора в крови снижены, анализ повторяют через месяц. При повторном подтверждении низкой активности или концентрации С1-ингибитора в крови пациенту ставится диагноз НАО.

Также необходимо сделать **генетический анализ крови**, чтобы определить, какое именно повреждение ДНК произошло.



Для участия в бесплатной программе диагностики Наследственного ангиоотека и исключения данной патологии, обратитесь к Вашему лечащему врачу (аллергологу-иммунологу) или врачу-генетику.

Подтверждение диагноза проводится лечащим врачом по месту жительства на основании лабораторных исследований.

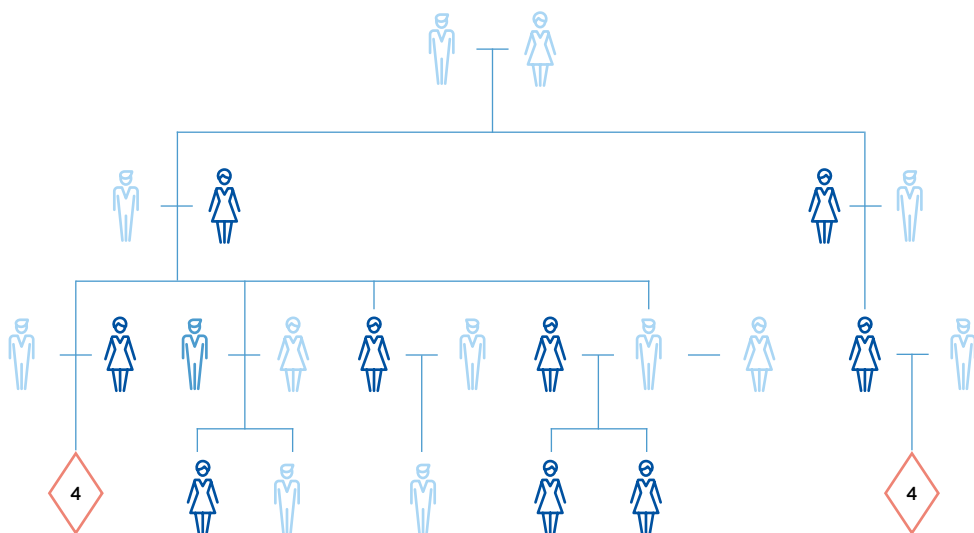
Врач может обратиться в пациентскую организацию, чтобы получить информацию о бесплатной диагностической программе.

Семейный скрининг НАО⁸



В **75%** случаев НАО является наследственной болезнью. При диагностировании НАО у одного из членов семьи, необходимо обследовать всех кровных родственников пациента, даже если никаких симптомов у них нет.

Для того, чтобы понять, каких родственников необходимо обследовать, врач составляет генеалогическое древо пациента.



Родственникам пациента с установленным диагнозом НАО необходимо пройти обследование у врача – аллерголога-иммунолога.

Лечение НАО^{8,18}



Купирование атак

(лечение уже развившегося отека).



Краткосрочная профилактика (применение пациентом препаратов непосредственно перед событием, которое может спровоцировать развитие отека. Например, перед хирургическим или стоматологическим вмешательствами).



Долгосрочная профилактика (регулярное применение пациентом препаратов, предотвращающих развитие отеков).

Купирование атак¹⁸

Препараты для купирования атак назначает врач. С целью купирования острой атаки используются:

- концентрат ингибитора С1-эстеразы (вводится внутривенно);
- антагонист рецепторов брадикинина вводится подкожно;
- при недоступности вышеуказанных препаратов в момент развития жизнеугрожающих атак может быть использована свежезамороженная плазма.

Важно начинать лечение как можно раньше, поэтому препараты для купирования жизнеугрожающих и тяжелых отеков должны быть всегда в доступе у пациента.

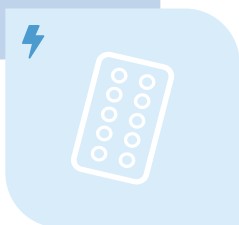
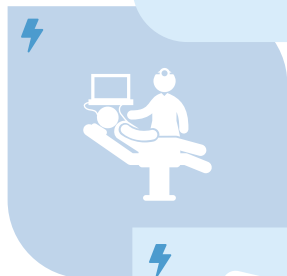
При неэффективности проводимой терапии и нарастании отека, пациент должен быть максимально быстро доставлен в лечебное учреждение.

Использование системных глюкокортикостероидов и антигистаминных средств при НАО неэффективно.

Краткосрочная профилактика^{8,18}



Назначается перед запланированными медицинскими вмешательствами (эндоскопические исследования, операции, стоматологические процедуры, в том числе малая хирургия).



Препаратом выбора в качестве краткосрочной профилактики является ингибитор С1-эстеразы (препарат должен быть введен за 1–6 часов до планируемой процедуры).

Также в доступе у пациента должны быть средства для купирования отека!

Долгосрочная профилактика^{8,18}



Основная задача долгосрочной профилактики – уменьшение частоты и интенсивности атак НАО и минимизация влияния заболевания на повседневную активность пациента.



Терапию рекомендуется индивидуализировать в зависимости от особенностей течения, наличия противопоказаний, а также технических возможностей для получения той или иной терапии.



Для долгосрочной профилактики НАО I, II типа рекомендовано использовать группы препаратов: моноклональное антитело, заместительная ферментная терапия, андрогены, антифибринолитики, гормональная заместительная терапия.



Решение о назначении долгосрочной профилактики принимают на основании анализа индивидуальных параметров пациента: оценки частоты и тяжести ангиоотечков, наличия сопутствующих заболеваний, при недостаточном эффекте препаратов для купирования ангиоотечков, в случаях ограниченного доступа к средствам купирования ангиоотечков, с учетом предпочтений пациента и его навыков применения лекарственных препаратов для лечения НАО.

Долгосрочная профилактика^{8,18}



При проведении долгосрочной профилактики дополнительным инструментом оценки потребности пациента является анализ уровня качества жизни.



Всем пациентам необходимо вести индивидуальный дневник ангиоотеков и заполнять совместно с лечащим врачом шкалы и опросники:

- **AE-QoL (Angioedema quality of life / Оценка качества жизни у пациента с ангиоотеками);**
- **AAS28 (Angioedema activity score 28 / Шкала активности ангиоотеков 28);**
- **AECT (Angioedema control test / Тест-контроль ангиоотеков).**



У пациентов, постоянно получающих препараты долгосрочной профилактики, необходимо регулярно оценивать эффективность и безопасность терапии. По показаниям пересматривать дозу и/или интервалы лечения в соответствии с клиническим ответом.



Все пациенты, получающие долгосрочную профилактику, также должны иметь доступ к лекарствам для купирования ангиоотеков.

Как получить терапию взрослому пациенту?

Основные этапы на пути пациента с НАО к получению лечения через региональную льготу^{19,20}

2. Центр экспертизы

Формирование лечащим врачом направления на консультацию в федеральный центр для полного обследования и назначения терапии.

4. Региональное заключение

Получение решения региональной врачебной комиссии в регионе (по направлению лечащего врача-генетика или иного специалиста, курирующего пациентов с НАО в регионе). Пациент может самостоятельно обратиться за проведением региональной ВК в поликлинику по месту жительства.

6. Рецепт на препарат

Получение у лечащего врача рецепта на бесплатный лекарственный препарат.

На любом этапе получения терапии можно обратиться в пациентскую организацию за помощью



1-й ЭТАП



2-й ЭТАП



3-й ЭТАП



4-й ЭТАП



5-й ЭТАП



6-й ЭТАП



7-й ЭТАП

1. Диагностика

Установление и лабораторное подтверждение диагноза НАО лечащим врачом (терапевтом, аллергологом-иммунологом, генетиком и т.д.).

3. Федеральное заключение

Получение лечащим врачом федерального заключения с рекомендациями по терапии на основании результатов обследования.

5. Подача документов в МЗ*

Внесение данных о пациенте в регистр редких болезней (по закону в течение 5 дней) и направление полного пакета документов в региональное МЗ для бесплатного обеспечения терапией за счет средств регионального бюджета.

7. Получение препарата

Получение препарата в поликлинике или в аптеке по месту жительства.

Как получить терапию ребенку?

Основные этапы на пути пациента с НАО к получению лечения через фонд «Круг добра»^{21,22}

2. Центр экспертизы

Формирование лечащим врачом направления на консультацию в федеральный центр для полного обследования и назначения терапии.

4. Региональное заключение

Направление медицинской организацией заявления и комплекта документов в региональное Министерство здравоохранения.

6. Получение препарата

В случае принятия положительного решения, передача фондом «Круг добра» информации об одобренной потребности в ЛП в ответственную организацию (в течение 3 рабочих дней). Осуществление закупки лекарственного препарата для пациента.

1-й ЭТАП



2-й ЭТАП



3-й ЭТАП



4-й ЭТАП



5-й ЭТАП



6-й ЭТАП



1. Диагностика

Установление и лабораторное подтверждение диагноза НАО лечащим врачом (терапевтом, аллергологом-иммунологом, генетиком и т.д.).

3. Федеральное заключение

Получение лечащим врачом федерального заключения с рекомендациями по терапии на основании результатов обследования.

5. Подача документов в МЗ*

Проведение региональным МЗ проверки полученных документов и, в случае их корректности, включение в заявку. Информирование законных представителей пациента о формировании заявки (в течение 3 рабочих дней) и направление документов в фонд «Круг добра».

Фонд «Круг добра» обеспечивает терапией пациентов в возрасте до 18 лет. С критериями включения пациентов можно ознакомиться на официальном сайте фонда: фондкругдобра.рф

Ваша общественная поддержка — пациентские организации и фонды

Уважаемый пациент!

Если Вы столкнулись с вопросами по своему заболеванию, например, "Какие шаги предпринять, чтобы получить терапию?" или Вам отказали в лекарственном обеспечении, не отчаивайтесь – Вам могут помочь пациентские организации.

Пациентские организации и фонды играют важную роль в жизни людей с хроническими и редкими заболеваниями. Помимо решений проблем пациентов на системном уровне, они оказывают всестороннюю поддержку пациентам всех возрастов в:



получении качественной и доступной медицинской помощи;



реализации прав на лекарственное обеспечение;



социальной адаптации и оказании психологической поддержки;



информировании пациента о его заболевании;



и во многих других вопросах.

Информацию о том, куда именно Вам обратиться за поддержкой, можно уточнить у своего лечащего врача или самостоятельно у представителя пациентской организации.

* Не во всех регионах требуется заключение федерального центра, уточняйте у Вашего врача или в пациентской организации.

** Возможно направление письменного обращения от пациента, его родственника или пациентской организации в региональное Министерство здравоохранения для уточнения статуса обеспечения.

1. Lumry W.R. Am J Manag Care. 2013; 19: S111-S118. 2. Lumry W.R. Am J Manag Care. 2013; 19: S103-S110. 3. Cicardi M. N Engl J Med. 2010; 363: 532-541. 4. Lumry W.R. Ann Allergy Asthma Immunol. 2011; 107: 529-537. 5. Zuraw B. L. N Engl J Med. 2008; 359: 1027-1036. 6. Nzeako U.C. et al. Arch Intern Med. 2001; 161: 2417-2429. 7. Farkas H. Allergy Asthma Clin Immunol. 2010; 6:18. 8. Maurer M. et al. The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema – The 2021 revision and update. Allergy. 2022. 9. Bork K, Hardt J, Witzke G. Fatal laryngeal attacks and mortality in hereditary angioedema due to C1-INH deficiency. J. Allergy Clin. Immunol. 2012; 130(3): 692-697. 10. Boris K. et al. Am J Med. 2006; 119: 267-270. 11. Christensen S. et al. Clin Pediatr (Phila). 2016; 55: 935-942. 12. Zanichelli A. et al. Ann Allergy Asthma Immunol. 2016; 117: 394-398. 13. Zuraw B. L. et al. World Allergy Organ J. 2010; 3(3): 525-528. 14. Niecko U.C. et al. Arch Intern Med. 2001; 161: 2417-2429. 15. Kaplan A.P. J Allergy Clin Immunol. 2010; 126: 918-925. 16. Maurer M. et al. Allergy. 2018; 73: 1575-1596. 17. Zuraw B. L. J Allergy Clin Immunol. 2018; 141: 884-885. 18. Клинические рекомендации Наследственный ангиоотек. РААКИ, НАЭПИД, Ассоциация медицинских генетиков, Союз педиатров России, 2024 г. https://raaci.ru/datt/pdf/project_NAO.pdf. 19. Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 N 403 (ред. от 05.06.2020). О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента. 20. Приказ Минздрава России от 14.01.2019 N 4н (ред. от 08.10.2020). Об утверждении порядка назначения лекарственных препаратов, форм рецептурных бланков на лекарственные препараты, порядка оформления указанных бланков, их учета и хранения. 21. Постановление Правительства РФ от 21.05.2021 N 769. Об утверждении Правил обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей. 22. Постановление Правительства РФ от 06.04.2021 N 545. О порядке приобретения лекарственных препаратов, медицинских изделий и технических средств реабилитации для конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим и хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо для групп таких детей. (вместе с Правилами приобретения лекарственных препаратов и медицинских изделий).

Размещенная информация не является рекомендацией компании Такеда, рекламной компании или ее продукции, не должна быть основанием для принятия каких-либо решений или осуществления каких-либо действий, не является призывом к самолечению или заменой рекомендаций лечащего врача. Данная информация ни при каких условиях не должна использоваться для постановки диагноза и выбора метода лечения, во всех случаях необходимо проконсультироваться с лечащим врачом и ознакомиться с противопоказаниями перед применением любых назначенных лекарственных препаратов.

VV-MEDMAT-113510 Декабрь 2024 г.

ООО «Такеда Фармасьютикалс», ул. Усачева д. 2, стр. 1, г. Москва, Россия, 119048, тел: +7 (495) 933-55-11, факс: +7 (495) 502-16-25, www.takeda.com/ru-ru

