



Наталья Волкова,
КОРРЕСПОНДЕНТ
РУСФОНДА



О мышцах и людях

Пациенты собирают средства на доклинические исследования

Главный принцип работы Русфонда — оказывая помощь тяжелобольным детям, мы не подменяем, а дополняем государство, ресурсы которого ограничены. Точно такой же принцип стал побудительным мотивом сбора на доклинические исследования (ДКИ) генной терапии для двух наследственных заболеваний сетчатки: синдрома Ашера и болезни Штаргарда. Средства собирают некоммерческие организации: Фонд исследований и лечения заболеваний сетчатки глаза «РетинаФонд» и Межрегиональная общественная организация (МОО) содействия и помощи больным с наследственными заболеваниями сетчатки «Чтобы видеть!». Большинство жертвователей — сами пациенты. Для нашей страны подобный опыт уникален, по крайней мере, в поле наследственных офтальмологических заболеваний. Исследования проходят в Сеченовском университете.

Началось все с Варвары Шибановой, исполнительного директора МОО «Чтобы видеть». Она пациентка с синдромом Ашера, самой частой причиной слепотухоты в мире.

В 2019 году Варвара составила заявку в фармпатронию, обосновав необходимость создания лекарства от синдрома Ашера. Обратилась к офтальмологу, витреоретинальному хирургу Татьяне Аванесовой, учредителю «РетинаФонда». Фонд подал заявку от своего имени, однако предложение не заинтересовало большую фарму. Потому «РетинаФонд» взял процесс под свой контроль. Удалось наладить взаимодействие с ученым-исследователем Александром Малооголкиным, который возглавляет лабораторию молекулярной вирусологии в Сеченовском университете. Он откликнулся на призыв помочь в исследовании по разработке лекарства от синдрома Ашера.

Синдром Ашера 2-го типа возникает вследствие поломки гена USH2A. И для начала нужны были средства для разработки жизнеспособной модели рабочего гена, который мог бы заменить поврежденный с помощью вирусного вектора. Вирусный вектор — полностью безопасный для человека вирус, у которого осталась только функция доставки в организм здоровой копии. Это один из активно используемых способов создания генной терапии наследственных заболеваний.

В 2022 году «РетинаФонд» привлек на разработку модели гена 2,5 млн руб. Исследования оплатили несколько частных меценатов, а сами пациенты отнесли к сбору настроенно. Однако результат оказался настолько обнадеживающим, что пациенты откликнулись, когда был объявлен еще один сбор на очередной этап доклинических исследований.

Проверка разработанного варианта генной терапии на лабораторных животных призвана дать ответ: работает ли полученный ген при доставке в живой организм. Деньги собирались на подготовку генетически измененных мышей, их транспортировку в Россию из Китая, уход за ними. На это было необходимо 3,3 млн руб. В декабре-январе девять мышей уже прибавят в Москву.

Всего на проведение ДКИ нужно 12 млн руб. Сюда входит финансирование широкомасштабных испытаний на безопасность, эффективность потенциального препарата, а также оформление необходимых документов с описанием всех полученных результатов. Следующие сборы будут объявлены позже.

— Наша задача на этом этапе — продемонстрировать и подтвердить, что созданные нами варианты генной терапии функциональны и эффективно работают на животных, — объясняет Александр Малооголкин. — Следующая наша цель — привлечение индустриального партнера, чтобы производить препарат для клинического использования.

Работа лаборатории молекулярной вирусологии с «РетинаФондом» идет с 2022 года, а в 2023-м началось сотрудничество с МОО «Чтобы видеть». На сайте организации сейчас продолжается сбор на доклинические исследования генной терапии болезни Штаргарда, которая тоже находится в фокусе внимания Александра Малооголкина и его коллег.

Болезнь Штаргарда проявляется в детстве, с ней сталкивается один из 5–10 тыс. человек. У пациента резко ухудшается центральное зрение из-за дистрофии сетчатки, в центре глаза появляется туманное пятно, которое не дает четко видеть.

Жизнеспособная модель гена ABCA4, поломка в котором вызывает болезнь Штаргарда, была разработана в Сеченовке — и сейчас требуется проверить ее на мышцах так же, как и модель гена USH2A. Стоимость ДКИ та же — около 12 млн руб. Для этапа исследований на лабораторных животных нужно собрать 3,3 млн руб., сейчас собрано 52% от суммы. Сбор продолжается.

Доклинические исследования генной терапии — общая и непростая задача как для государства, так и для пациентов. Государство поддерживает исследования фундаментальными затратами на полноценную работу лаборатории молекулярной вирусологии Сеченовского университета, но на доклинику необходимы внебюджетные средства.

— Может быть, когда-нибудь на ДКИ наследственных заболеваний сетчатки и будут целенаправленно выделять государственные бюджеты, — говорит президент МОО «Чтобы видеть» Кирилл Байбарин. — Но когда? Наследственных заболеваний сетчатки — сотни, когда очередь дойдет до каждого? Можно сидеть и ждать, а можно взять все в свои руки и увеличить скорость процесса.

Финансирования много не бывает, особенно в таком затратном и долгом деле, как разработка генной терапии редкой болезни. И чем больше будет источников, тем лучше.

Всё сюжет
rusfond.ru/issues/1091

50 миллиметров до счастья

Двенадцатилетнему Никите требуется операция



Никита Строев живет в подмосковном городе Котельники. У мальчика несовременный остеогенез — очень хрупкие кости. За 12 лет он перенес более 15 переломов рук и ног, бедренные кости у него срастались неправильно, деформировались, образовались ложные суставы. Два года назад мальчику устранили искривление правого бедра с помощью телескопического штифта. Теперь правая нога у него длиннее левой на 50 миллиметров, а левая по-прежнему сильно деформирована. Никите срочно нужна такая же операция на левом бедре. Но она стоит около 2 млн руб., для семьи мальчика сумма непосильная.

Никита родился крошечным. Когда мама принесла малыша домой, кошка Белка выхаживала его, как котенка, вылизывала ему ножки, переломанные в нескольких местах еще до рождения. В поселке Ковшаровка, где они жили, детей с такой аномалией никогда не видели, а врач боялся к мальчику прикасаться: «Везите ребенка срочно в город, пока он совсем не рассыпался».

Ближайший крупный город Харьков находился в 120 километрах. Доктора в городской больнице обследовали мальчика и заподозрили у него редкое заболевание: несовременный остеогенез. И сразу сказали родителям, что болезнь не лечится.

За первые полгода у Никиты случилось пять переломов. Большую часть времени он лежал в гипсе.

Жизнь изменилась, когда Никите было полтора года. — В интернете я нашла московскую клинику Глобал Медикал Систем, — рассказывает Инна, мама мальчика. — Там ему начали комплексное лечение, оно стоило больших денег, но мы собрали все накопления, одолжили у друзей и родственников и сообразили наскреби на курс. И результат был невероятный: Никита, который до этого еле поднимал голову, начал самостоятельно садиться.

Следующие четыре курса лечения оплатили благотворители. К двум годам Никита уже мог уверенно ходить с мамой за руку. Лечение продолжалось, теперь его помогали оплачивать Русфонд. Переломы стали редкими и не такими тяжелыми. Когда косточки срастались, можно было гулять.

— Без лечения мы смогли прожить два года, — вспоминает Инна. — Но когда Никите было семь, он резко подрос и ослабел — и не мог уже ходить как раньше. Но твердо заявил: «Даже если сломаю и руки, и ноги, все равно пойду в школу». Я возила его в школу на трехколесном велосипеде и следила, чтобы на переменах никто из ребят случайно не задел Никиту. В классе он самый маленький, передвигается с ходунками на колесиках. Вот только из-за переломов у него деформировались бедра и образовались ложные суставы. Ноги ужасно болят.

Два года назад ради лечения сына Инна переехала с ним к бабушке в Подмоскovie. В январе прошлого года мальчику провели операцию на правом бедре в московской клинике: иссекли ложные суставы, выпрямили бедро с помощью внутрикостного телескопического стержня.

— Никита после операции лежал месяц в гипсе практически без движения и сильно поправился. Зато когда гипс сняли, он был просто счастлив, — говорит Инна. — Каждые пять минут звал меня и показывал: «Мам, смотри, как у меня нога поднимается! Я теперь и бегать смогу!»

— Я обязательно должен двигаться, — говорит он. — Если буду сидеть на одном месте, наберу лишний вес, и мои косточки просто не выдержат. Я не хочу всю жизнь зависеть от мамы и бабушки. Я мужчина, должен быть для них опорой. А пока все наоборот.

Чтобы Никита мог передвигаться без всяких приспособлений, нужна серьезная операция. Хирурги устроят деформацию и укрепят левое бедро телескопическим стержнем, который будет «расти» вместе с ребенком.

Светлана Иванова,
Московская область

КАК ПОМОЧЬ

ДЛЯ СПАСЕНИЯ НИКИТЫ СТРОЕВА НЕ ХВАТАЕТ 747 780 РУБ.

Детский ортопед-травматолог Центра врожденной патологии клиники Глобал Медикал Систем (GMS Clinic, Москва) Владимир Котов: «У Никиты несовременный остеогенез. Из-за многочисленных переломов образовались деформации бедренных костей. В январе 2022 года ему выполнили операцию на правой бедренной кости с установкой телескопического стержня. Сейчас Никита передвигается с помощью ходунков, но из-за деформации левого бедра сохраняется риск переломов, мальчик по-прежнему ограничен в движениях. Необходима операция на левой бедренной кости с установкой телескопического штифта. После периода восстановления Никита сможет нормально ходить».

Стоимость операции 1 880 780 руб. Компания, пожелавшая остаться неизвестной, внесла 700 тыс. руб. Телезрители программы «Вести-Москва» соберут 433 тыс. руб. Не хватает 747 780 руб.

Дорогие друзья! Если вы решили спасти Никиту Строева, пусть вас не смущает цена спасения. Любое ваше пожертвование будет с благодарностью принято. Деньги можно перечислить в Русфонд или на банковский счет мамы Никиты — Инны Михайловны Новиковой. Все необходимые реквизиты есть в Русфонде. Можно воспользоваться и нашей системой электронных платежей, сделав пожертвование с банковской карты, мобильного телефона или электронной наличностью, в том числе и из-за рубежа (подробности на rusfond.ru).

Экспертная группа Русфонда

Трудный диалог с системой

Кинопрокатчики не хотят показывать фильм о детской трансплантации

Киностудия Human Pictures выпустила документальный фильм «Systema» о детской трансплантации в России, о хирурге Михаиле Каабаке — единственном в стране, кто умеет делать трансплантацию почки детям весом от пяти до десяти килограммов, и о детях, которым он спас. В поддержку этого проекта на краудфандинговой платформе Boomstarter был собрано более 800 тыс. руб. Съёмки проходили в Москве, Санкт-Петербурге и Сочи, в них принимали участие родители детей, которым помог доктор Каабак. Фильм планировалось показывать в кинотеатрах по всей стране, а также на он-лайн-кинотеатрах. Но путь картины к зрителю неожиданно оказался очень непростым.

Премьера фильма «Systema» была намечена в конце октября в московском кинотеатре «Октябрь» на Новом Арбате. Организаторы получили более 500 заявок от желающих прийти на просмотр и пообщаться с героями и создателями картины. Однако за несколько дней до премьеры кинотеатр отказался от показа без объяснения причин. Затем также пришли отказы еще от нескольких кинотеатров.

— Причиной стал телефонный звонок в администрацию кинотеатра. Звонивший желал кинотеатру «не иметь лишних проблем». Мы предложили администрации «Октябрь» самим посмотреть фильм и решить, можно ли его показывать, но они отказались. Думаю, что и те, кто звонил, тоже фильм не смотрели, — говорит режиссер картины Клавдия Бершадская. — Фильм сделан не в позиции обвинения, не построен на конфликте. Он не о том, что где-то там уволили доктора. А о том, что уберали технологию, метод, позволявший спасти жизни тех детей, которых при стандартном подходе спасти не могут. В финале фильма двери операционной закрываются... И они закрываются не перед Каабаком, а перед этими детьми. Минздрав РФ должен был что-то придумать, предложить пути решения, но он предпочел просто замать историю. Наш фильм — это призыв к диалогу.

Тема детской трансплантации действительно сложная и серьезная. Конфликт детского трансплантолога Михаила Каабака с Национальным медицинским исследовательским центром (НМИЦ) здоровья детей был очень громким и вы-

звал широкий общественный резонанс. В 2019 году Михаила Каабака и его коллегу Надежду Раппопорт (Бабенко) уволили в результате прекращения в стране программы трансплантации почки маловесным детям. Под давлением общественности Минздрав поручил восстановить трансплантологов в должности. А в 2021-м Каабак был снова уволен с абсурдной формулировкой «за неисполнение обязанностей и дисциплинарные взыскания». Тогда же из НМИЦ уволилась и Надежда Раппопорт — из-за бюрократических препон в работе: врачебные консилиумы отказывались согласовывать операции и отменяли жизненно необходимые детям препараты.

Однако сам Михаил Каабак говорит, что фильм ему не очень понравился, так как в нем слишком много внимания уделяется его конфликтам и судебным спорам с НМИЦ, вместо того чтобы рассказывать о помощи пациентам. Об этом Каабак написал в открытом письме создателям картины.

Еще одна героиня фильма, Марина Десятская, основательница пациентской организации «Темид» и мама мальчика Димы, который перенес трансплантацию почки, с Михаилом Каабаком не согласна:

— С оппонентом можно разговаривать, когда он сам хочет разговаривать. А с нами разговаривать как не хотели, так и не хотят. Проще сделать вид, что никакой проблемы не существует, или что вся проблема в конкретном докторе, или в упрямстве родителей, или еще в каких-то частностях, не стоящих серьезного внимания.

По мнению Десятской, фильм хорош именно потому, что дал возможность высказаться тем, кого никто не хотел да и не хочет слушать, — родителям тяжелобольных детей.

После того как кинотеатр «Октябрь» отменил показ фильма, авторы выложили его на сайте киностудии Human Pictures. А 10 ноября фильм «Systema» был впервые показан на большом экране — премьера прошла в Тюмени и собрала сотни зрителей.

Оксана Пашина, корреспондент Русфонда

Из свежей почты

Арина и Карина Терентьевы, 16 лет, поражение центральной нервной системы, эпилепсия, требуется лечение. 149 046 руб.

Внимание! Цена лечения 482 046 руб. Компания, пожелавшая остаться неизвестной, внесла 310 тыс. руб. Телезрители ГТРК «Волга» соберут 23 тыс. руб.

Арина и Карина мои двойняшки. До шести месяцев они развивались хорошо, потом вдруг стали слабеть, а в год у обеих начались судорожные приступы. Благодаря Русфонду дочек стали лечить в московском Институте медтехнологий (ИМТ), и уже четыре года они живут без приступов! Обе ходят шатко, но самостоятельно, говорят несколько слов, но еще не могут себя обслуживать в быту. Их ждут в ИМТ на очередной курс лечения. Не оставляйте нас! Татьяна Терентьева, Ульяновская область

Невролог ИМТ Елена Малахова (Москва): «Арина и Карина нуждаются в госпитализации для улучшения координации движений, равновесия, укрепления мышц, стимуляции речи».

Глеб Лайчук, 13 лет, врожденная расщелина верхней губы, нёба, альвеолярного отростка, недоразвитие верхней челюсти, требуется ортодонтическое лечение. 132 200 руб.

Внимание! Цена лечения 453 200 руб. Общество помощи русским детям (США) внесло 150 тыс. руб. Компания, пожелавшая остаться неизвестной, — еще 150 тыс. руб. Телезрители ГТРК «Чувашия» соберут 21 тыс. руб.

Сын родился с расщелиной верхней губы, нёба и альвеолярного отростка. Всего Глеб перенес четыре операции, последняя оказалась неудачной. С четырех лет проходил в местной больнице ортодонтическое лечение. Но верхняя челюсть у него сжата, зубы растут криво, прикус нарушен. Мы обратились к московским специалистам, и здесь сына уже прооперировали, а теперь нужно продолжить лечение, чтобы подготовиться к следующему этапу хирургии. Но оплатить лечение я не в силах. Помогите! Татьяна Лайчук, Чувашия

Руководитель Центра челюстно-лицевой хирургии Виталий Рогинский (Москва): «Глебу требуется комплексное лечение в целях подготовки к костной пластике альвеолярного отростка. На данный момент необходимо ортодонтическое лечение с использованием аппаратной техники на обеих челюстях».

Соня Давыдова, 17 лет, последствия ишемического инсульта, требуется восстановительное лечение. 249 239 руб.

Внимание! Цена восстановительного лечения 547 239 руб. Компания, пожелавшая остаться неизвестной, внесла 270 тыс. руб. Телезрители ГТРК «Поморье» соберут 28 тыс. руб.

Утром 7 мая 2022 года Соню не удалось разбудить, ее без сознания увезли в районную больницу, потом в областную, срочно прооперировали. Диагноз — острое нарушение мозгового кровообращения и гидроцефалия. После выписки из больницы мы начали лечение в подмосковном центре «Три сестры». Сейчас Соня дышит сама, держит голову, сидит в коляске, заговорила. Реабилитацию нужно продолжить, но я инвалид, одна воспитываю двоих детей. Прошу, помогите! Мария Давыдова, Архангельская область

Невролог-реабилитолог реабилитационного центра «Три сестры» Артем Багаудинов (д. Райки, Московская обл.): «После перенесенного инсульта Соне требуется длительная реабилитация. Нужно восстановить функцию глотания, увеличить мобильность девочки, научить ее самостоятельно пересаживаться в кресло-коляску».

София Манаева, 3 года, двусторонняя тугоухость, требуется слухоречевая реабилитация. 164 560 руб.

Внимание! Цена реабилитации 362 560 руб. Компания, пожелавшая остаться неизвестной, внесла 180 тыс. руб. Телезрители ГТРК «Алтай» соберут 18 тыс. руб.

У нас двое детей. У сына инвалидность по слуху. Когда родилась Софа, она тоже не реагировала на громкие звуки, обоих детей обследовали и выявили у них генетическую поломку. В год дочке установили кохлеарный имплант. Но ухо человека и слуховой аппарат по-разному преобразуют звуки. Чтобы у ребенка развивалась речь, нужна специальная реабилитация — мы ездили на нее в подмосковный центр «Тоша и Ко». Лечение нужно продолжить, но денег в семье нет. Не откажите в помощи! Анастасия Манаева, Алтайский край

Сурдолог-отоларинголог Центра реабилитации слуха и речи «Тоша и Ко» Полина Рубинштейн (Фрязино, Московская обл.): «Слухоречевая реабилитация позволит Софии наладить контакт с окружающими, будет способствовать социальной адаптации девочки».

Реквизиты для помощи есть в фонде. Возможны электронные пожертвования (подробности на rusfond.ru).

Почта за неделю 17.11.23 – 23.11.23

получено писем — **63**
принято в работу — **33**
отправлено в Минздрав РФ — **2**
получено ответов из Минздрава РФ — **2**

Всё сюжеты
rusfond.ru/pomogite; rusfond.ru/minzdrav

О РУСФОНДЕ

Русфонд (Российский фонд помощи) создан осенью 1996 года для помощи авторам отчаянных писем в „Ъ“. Проверив письма, мы размещаем их в „Ъ“, на сайтах rusfond.ru, kommersant.ru, в эфире телеканала «Россия 1» и радио «Вера», в социальных сетях, а также в 139 печатных, телевизионных и интернет-СМИ. Возможны переводы с банковских карт, электронной наличностью и SMS-сообщением, в том числе из-за рубежа (подробности на rusfond.ru). Мы просто помогаем вам помогать. Всего собрано свыше 19,835 млрд руб. В 2023 году (на 23 ноября) собрано 1 253 692 591 руб., помощь получили 1263 ребенка. Русфонд — лауреат национальной премии «Серебряный лучник» за 2000 год, входит в реестр СО НКО — исполнителем общественно полезных услуг. В январе 2022 года Русфонд выиграл президентский грант на организацию поиска доноров костного мозга для 200 больных, в декабре Национальный РДКМ получил грант в конкурсе «Москва — добрый город» на привлечение москвичей в регистр. А в январе 2023 года Русфонд — президентский грант на включение в Национальный РДКМ 15 тыс. добровольцев. Президент Русфонда Лев Амбиндер — лауреат Государственной премии РФ.

Адрес фонда: 125315, г. Москва, а/я 110; rusfond.ru; e-mail: rusfond@rusfond.ru
Приложения для айфона и андроида rusfond.ru/app
Телефон: 8-800-250-75-25 (звонок по России бесплатный), 8 (495) 926-35-63 с 10:00 до 20:00

Всё сюжет
rusfond.ru/issues/1091

Всё сюжет
rusfond.ru/issues/1092