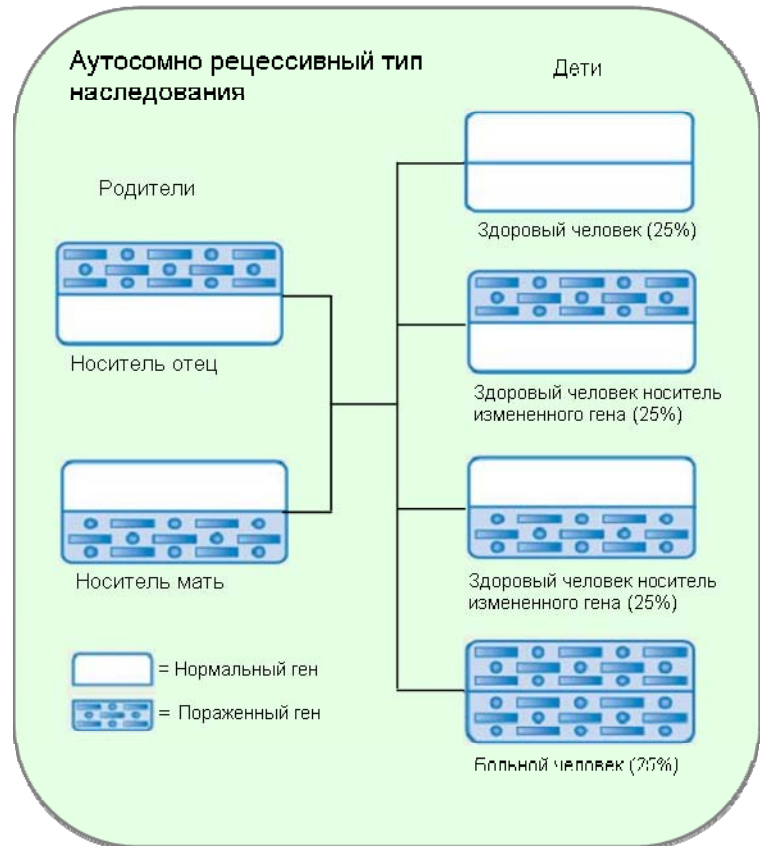




## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

Болезнь Помпе это генетическое заболевание. Генетические заболевания обусловлены повреждениями генов или хромосом. Генетические заболевания передаются от родителей к детям через гены. Гены это основной элемент наследственности и они состоят из небольших участков ДНК, которая содержит информацию о процессе формирования человеческого организма, что делает каждый организм индивидуальным. Одни гены передают характерные черты, такие как пол, рост цвет глаз. Другие гены отвечают за такие процессы организма как выработка ферментов для нормального функционирования организма.



Болезнь Помпе вызывается мутацией, которая блокирует выработку фермента (особый белок), который называется кислая альфа-глюкозидаза. Это приводит к слабости мышц во всем организме. Болезнь Помпе может проявиться в том случае, если вы наследуете по 1 гену с дефектом от каждого из родителей (в соответствии с представленной схемой). Это называется *аутосомно-рецессивное наследование*. По этой причине мужчины и женщины, у которых в семейном анамнезе есть болезнь Помпе, должны проявлять осторожность во время планирования беременности. Родители пациентов с болезнью Помпе, также проявляют интерес к наличию у них поврежденного гена. Женщины с диагнозом болезнь Помпе, также имеют высокий риск для здоровья в случае наступления беременности. Если вы планируете заводить детей, важно быть осведомленным

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

об обоих способах передачи заболевания, и осложнениях, которые могут возникнуть до, во время и после беременности. Если у вас уже есть дети, то нужно знать о риске возникновения или наследственной передачи болезни Помпе. Это руководство рассказывает о некоторых аспектах данной проблемы, которые, вам, возможно, будут интересны. Здесь также описываются тесты, которые помогут предсказать возможность поражения вашего ребенка болезнью Помпе.

### **Вопрос: Что такое генетика человека и как это понятие относится к болезни Помпе?**

**Ответ:** Генетика человека заключается в комплексе химических структур под названием ДНК (сокращение от дезоксирибонуклеиновая кислота). Молекулы ДНК являются основой структур, которые называются хромосомами. У каждого человека есть 46 хромосом, сгруппированных в 23 пары, которые находятся внутри ядер клеток. Каждая хромосома сама по себе подразделяется на несколько маленьких участков, называемых генами.

Среди 23 пар есть одна пара хромосом, которая называется половой парой хромосом – она определяет пол человека. Остальные 22 пары не являются половыми и определяют развитие неполовых признаков.

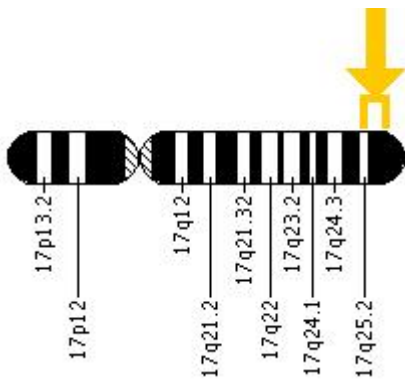
Поскольку гены являются частью хромосом, они также идут парами (во время репродукции); каждый родитель передает только половину своего наследственного материала своему потомству.

Каждая пара генов работает совместно, отвечая за определенную функцию или действие в клетке. Некоторые из них имеют небольшое значение, например те, которые кодируют цвет глаз и волос, в то время, как другие отвечают за важные функции клеточной активности, например, продукция жизненно важного фермента, нужного для хорошего здоровья.

Мутация гена – это долговременное изменение в гене. Результатом является болезнь, обусловленная неспособностью клетки к выработке белка в организме, который нужен для нормальной жизнедеятельности. Такие болезни генных поломок могут быть средней тяжести, тяжелыми или, даже, приводить к смерти.

Ген, который вызывает болезнь Помпе, называется GAA и располагается в 17 хромосоме, которая является аутосомной (больше об этом можно узнать в разделе Генетическая Гетерогенность).

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ



Есть много разных дефектов (или мутаций), которые поражают GAA ген. Большинство людей с болезнью Помпе наследуют 2 разные GAA мутации, по одной от каждого из родителей. Исследователи уже определили около 300 различных мутаций (хотя не все они всегда вызывают болезнь Помпе) и исследования продолжаются

Более детальная информация о генетической гетерогенности, обратитесь в Центр Помпе на интернет сайт Медицинского Центра Эразмуса в Роттердаме (<http://www.pompecenter.nl/en/?Disease>)

### **Вопрос: Что означает определение – Носитель болезни Помпе?**

**Ответ:** Термин “носитель” используется для любого человека, у которого нет симптомов (или есть очень незначительные симптомы) несмотря на наличие генетического материала, передающего болезнь Помпе. Носители болезни Помпе имеют одну поврежденную копию в гене GAA. Единственная хорошая копия гена GAA, позволяет продуцировать достаточное количество фермента для адекватного функционирования клеток. Активность фермента носителей обычно несколько снижена, по сравнению с обычными людьми, но у носителей не наблюдается никаких симптомов.

### **Вопрос: Поражает ли болезнь Помпе какую-нибудь этническую группу больше, чем остальные?**

**Ответ:** Исследования показали, что болезнь Помпе это пан этническое заболевание – это означает, что люди всех национальностей и рас подвержены этому недугу. Было также отмечено небольшое увеличение частоты встречаемости в некоторых определенных группах этносов:

- У детей болезнь Помпе чаще проявляется чаще среди афро-американцев и выходцев из Китая и Тайваня

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

- У взрослых болезнь Помпе чаще встречается у жителей Нидерландов

В дополнение к выше упомянутому, мутации, характерные для болезни Помпе, могут быть чаще в определенных этнических группах или национальностях. Пока непонятно, почему частота встречаемости мутаций выше в одних группах, по сравнению с другими, в то время, как основу болезни Помпе составляет наследственность и семейный генетический фактор.

### **Вопрос: Как наследуется болезнь Помпе?**

**Ответ:** Болезнь Помпе это генетическое заболевание, передаваемое аутосомно-рецессивным путем от родителей к детям. Аутосомно-рецессивные заболевания достаточно редки, поскольку для того чтобы получить диагноз Болезни Помпе, вам должны попасть поврежденные копии гена от обоих родителей (поврежденного гена только одного из родителей будет недостаточно для возникновения болезни Помпе).

Можете прочесть дополнительную информацию на интернет сайте <http://www.wrongdiagnosis.com/genetics/recessive.htm?ktrack=kcplink>

### Наследственный сценарий:

- Если один из родителей имеет диагноз болезнь Помпе, а другой родитель не поражен:
  - Существует 100% вероятность, что ребенок будет носителем. Родитель с диагнозом болезнь Помпе имеет оба пораженных гена из пары, таким образом ребенок получит один ген из пораженной пары больного родителя и один нормальный ген от родителя, у которого нет мутации
- Если один из родителей имеет диагноз болезни Помпе, а другой является носителем:
  - Существует 50% вероятность, что у ребенка будет диагноз Болезнь Помпе. Ребенок обязательно получит один ген из пораженной пары больного родителя и есть 50% вероятность получения одного пораженного гена от родителя, который является носителем.
  - Существует 50% вероятность того, что ребенок будет носителем гена болезни Помпе, но сам при этом останется здоровым. В этом случае ребенок получает один ген из пораженной пары больного родителя и есть 50% вероятность получения одного нормального гена от родителя, который является носителем.

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

- Если один из родителей является носителем пораженного гена, а второй родитель не имеет мутации:
  - В этом случае вероятность возникновения болезни Помпе отсутствует. Ребенок в любом случае получит один нормальный ген от здорового родителя, который не является носителем дефектных генов, а также есть 50% вероятность получения второго нормального гена от родителя, который является носителем пораженного гена.
  - Существует 50% вероятность того, что ребенок будет носителем дефектного гена. Ребенок в любом случае получит один нормальный ген от здорового родителя, а также есть 50% вероятность получения дефектного гена от родителя, который является носителем пораженного гена.
- Если оба родителя являются носителями дефектного гена, то ребенок наследует:
  - 25% вероятность того, что ребенок будет с диагнозом болезнь Помпе
  - 50% вероятность того, что ребенок будет носителем дефектного гена болезни Помпе
  - 25% вероятность того, что ребенок будет абсолютно здоров и не являться носителем пораженного гена болезни Помпе

**Вопрос: Есть ли тесты, позволяющие узнать наличие носительства у меня или у моего партнера?**

**Ответ:** Единственным способом достоверно выяснить есть ли носительство генетической мутации, вызывающей болезнь Помпе у индивидуума это проведение ДНК теста, или прямой анализ мутации (также известный под названием генотипирование). Этот метод включает взятие образца крови, выделение ДНК из клеток и, затем, выявление специфичной мутации, которая вызывает болезнь Помпе. Возможно, что потребуются молекулярный тест ДНК, потому, что известно более 150 мутаций гена GAA, которые были выявлены у людей с болезнью Помпе. Некоторые из этих мутаций встречаются только в определенных этнических группах.

Учитывая то, что болезнь Помпе является редким заболеванием, а риск быть носителем чрезвычайно мал, тест на носительство не делают, если нет данных о том, что в семье был человек с болезнью Помпе или носитель мутантного гена. Анализ мутации является единственным способом выявления “носительства” мутантного гена у людей без клинических проявлений болезни Помпе, но

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

мутантный ген может передаться одному из их детей – таким образом, особенно важно выявить носителя в семье, в которой в анамнезе была болезнь Помпе.

**Вопрос: Если я забеременею сейчас, есть ли возможность определить, будет ли у ребенка болезнь Помпе?**

**Ответ:** Да, существует пренатальный скрининг тест, который может быть сделан на ранних стадиях беременности для оценки плода (еще не родившегося ребенка) на наличие болезни Помпе.

*Хорионические волоски* (тонкие, похожие на пальцы отростки, которые находятся в плаценте) или, как они называются по-английски CVS, берутся для анализа на 10-12 неделе беременности. Этот тест включает забор небольшой ткани плаценты (органа, который соединяет развивающийся плод в матке и прикрепляющий плод к стенке матки с целью питания плода, удаления шлаков и адекватной оксигенации через материнскую кровь) и определения в ней активности фермента.

Пренатальная диагностика также возможна для анализа фермента в амниоцитах (амниоциты – это клетки плода, которые находятся в амниотической жидкости), производя забор из амниотической жидкости (амниоцентез). Амниоцентез возможен на ранних стадиях беременности, вплоть до 12 недель и результаты могут быть готовы в течение нескольких дней. Этот тест определяет активность фермента и позволяет произвести анализ ДНК посредством анализа клеток, взятых из хорды.

ДНК тест также может быть сделан для сравнения результатов ДНК плода и ДНК родителей, а также сестер или братьев.

Результаты пренатальных тестов помогут сделать выбор в пользу продолжения беременности и подготовиться к рождению младенца.

### Обобщение метода пренатальной диагностики:

- Молекулярная диагностика является методом предпочтения, когда обе мутации известны
- Анализ активности фермента в образцах хорионических пластин является методом выбора в случае невозможности проведения молекулярного теста или когда тест на анализ активности фермента является комплиментарным по отношению к молекулярному тесту.
- Подтверждающий тест на основе амниоцитов (клеток плода, которые находятся в амниотической жидкости) может быть использован в случае, если тип мутации известен.



## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

**Вопрос: Мой лечащий врач рекомендует пройти генетическое обследование до беременности. Что такое Генетическое Обследование?**

**Ответ:** Генетические консультанты это специалисты здравоохранения со специальным набором знаний и навыков в области медицинской генетики и медицинского лабораторного тестирования (проведения анализов). Генетические консультанты работают в составе команды специалистов здравоохранения, показывая возможные генетические риски, обучают и поддерживают каждого конкретного человека и семьи, проводят диагностику различных генетических заболеваний, таких как болезнь Помпе. Генетические консультанты также анализируют результаты генетических тестов, проводят дополнительные объяснения и работают как помощники пациентам.

В случае если в Вашей семье есть пациент с болезнью Помпе, или носитель мутантного гена болезни Помпе, генетический консультант поможет Вам определить шансы на рождение ребенка с болезнью. Запланировав встречу с генетическим консультантом **до начала беременности**, поможет Вам уточнить все варианты развития событий, которые могут затронуть вашего ребенка:

Генетический консультант сможет:

- Объяснить семье принципы наследственности и определить возможный риск в каждом конкретном случае
- Предоставить все данные о том, что включено в генетическое тестирование, с целью принятия решения о проведении конкретного теста
- Помочь семье воспринять результаты теста позитивно
- Предоставить руководство о генетических вопросах, которые потребуются для планирования семьи и пренатального тестирования

**Если вы уже беременны**, генетический консультант может обсудить с вами возможность пренатального тестирования еще не родившегося ребенка. Если вы решили пройти генетическое консультирование, генетический консультант поможет вам записаться на сдачу анализа и получить анализы обратно с подробным объяснением результата. Если Вы, например, обнаружите, что Ваш, еще не родившийся ребенок поражен болезнью Помпе, генетический консультант поможет вам с разносторонней информацией, которая даст вам сил справиться с трудным выбором. Учитывая то, что процесс сдачи анализа, а затем получение результата – длительный, важно обратиться к генетическому консультанту как можно раньше.

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

**Вопрос: Нужно ли проводить терапию Люмизимом если беременность уже наступила?**

**Ответ:** Опыты на репродуктивной функции у животных не показали какого-либо риска, но на людях не проводилось контролируемых исследований и поэтому достоверные данные о применении Люмизима (Миозима) в период беременности отсутствуют. Таким образом, Люмизим (Миозим) должен использоваться при беременности, если это действительно требуется по медицинским показаниям.

Далее представлена информация из инструкции по Люмизиму (Миозиму):

Тератогенный эффект (определение далее): Беременность категории Б. Исследования репродукции проводимые на лабораторных беременных мышах при внутривенном введении в дозе 40 мг/кг/день (скорость в плазме 64,6 мг\*min/mL, 0,4 стандартной выдержки аппроксимированной к рекомендованному у человека введению 1 раз в 2 недели), а также исследования проведенные на беременных лабораторных кроликах при внутривенном введении в дозе 40мг/кг/день (скорость в плазме 85 mg\*min/mL, 0,5 стандартной выдержки аппроксимированной к рекомендованному у человека введению 1 раз в 2 недели). При этом не было выявлено значительного влияния на протекающую беременность и плод со стороны алгюкозидазы альфа. Несмотря на выше упомянутое, вплоть до настоящего времени полноценные контролируемые исследования на беременных женщинах не проводились. Учитывая то, что исследования и полученные результаты репродуктивной функции на животных не всегда соответствуют таковым у людей, Люмизим (Миозим) должен использоваться во время беременности только при крайней необходимости. Женщины детородного возраста и планирующие беременность могут быть занесены в Регистр Помпе.

**Тератология** изучает отклонения в физиологии развития. Очень часто считают, что тератология изучает врожденные дефекты (врожденные аномалии).

### **Вынашивание и Роды**

Данные о действии Миозима/Люмизима (США) во время вынашивания и родов отсутствуют. Беременные женщины приглашаются на учет в Регистр Помпе.

### **Кормящие матери**

Неизвестно выделяется ли Миозим/Люмизим (США) с человеческим молоком. Учитывая то, что многие лекарства выделяются с молоком матери, Миозим/Люмизим нужно использовать с осторожностью при введении кормящим матерям. Кормящие матери приглашаются на учет в Регистр Помпе.

[http://www.lumizyme.com/pdfs/lz\\_pi.pdf](http://www.lumizyme.com/pdfs/lz_pi.pdf).



## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

Если Вам интересно получить дополнительную информацию о Стадиях Беременности, обратитесь к приложению 1.

### **Вопрос: Могу ли я забеременеть, если у меня диагноз болезнь Помпе?**

**Ответ:** Болезнь Помпе не поражает репродуктивный аппарат (аппарат, дающий возможность воспроизводства – иметь потомство). Женщины, которым поставили диагноз болезнь Помпе, не имеют возможного риска не вынашивания (выкидыша). Несмотря на это, если у одного из партнеров наблюдается выраженная мышечная слабость, сколиоз (искривление спины) или контрактуры (мышечная ригидность и уплотнения мускулатуры), проведение полового акта может оказаться затруднительным. Если Вы беспокоитесь о риске, что у ваших детей будет болезнь Помпе по причине того, что вы и ваш партнер являетесь носителями мутантного гена, вы можете обсудить другие возможности, такие как усыновление (удочерение) или использовать донорскую яйцеклетку или сперму. Очень важно обсудить все эти вопросы с вашим семейным врачом или генетическим консультантом.

### **Вопрос: У меня диагноз болезнь Помпе и я хочу завести семью. Как беременность может отразиться на моем здоровье?**

**Ответ:** Хотя диагноз болезнь Помпе не влияет на вашу способность к наступлению беременности (зачатию) и вынашиванию, есть определенные риски для вашего здоровья, о которых стоит подумать, особенно если симптомы болезни Помпе проявляются тяжело.

Увеличение веса: Наибольшее опасение вызывает избыток веса, который появляется во время беременности. Если у Вас прогрессирует мышечная слабость, то набираемый Вами вес может послужить причиной боли в спине и создаст трудности при ходьбе и сохранении равновесия. Сколиоз может усугубить эту проблему. Возможно, что Вам потребуется кресло-каталка на поздних этапах беременности.

Дыхание: Независимо от того поражены ли ваши мышцы в начальной стадии или прогресс дистрофии зашел далеко, у Вас появится больше неприятностей с дыханием при увеличении веса. Обязательно сообщите своему лечащему врачу если вы заметили следующие симптомы: укорочение дыхания, утренние головные боли, утомляемость, головокружение и проблемы со сном. Облегчить дыхание может искусственная оксигенация легких (медицинские вентиляторы). Учитывая все риски, Вам желательно общаться с обоими специалистами – врачом, который ведет и наблюдает ход беременности и специалистом, который лечит болезнь

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

Помпе. Очень важно общаться с обоими специалистами, которые наблюдают за Вами и помогают Вашему здоровью.

Роды: В случае если Ваши мышцы значительно ослаблены и у Вас выраженный сколиоз, то, возможно, что рождение ребенка посредством Кесарева сечения (через разрез в животе) окажется предпочтительнее естественных родов через родовые пути. Рождение ребенка посредством разреза живота называется Кесарево Сечение. Если Вам будет предложено проведение Кесарево Сечение, то желательно заранее обсудить вопросы проведения анестезии (обезболивания). За более подробной информацией обращайтесь в разделы [Проблемы общего здоровья](#) и [Проблемы Дыхания при Болезни Помпе](#).

Восстановление: После того как ребенок родится, вам потребуется больше времени для восстановления по сравнению с обычными женщинами, а также компенсировать резкую потерю веса. Подготовьтесь, получив советы от других родителей с болезнью Помпе и команды ваших врачей; возможно, что потребуется помощь в домашних условиях.

### Где Узнать Больше?

Эти пункты помогут Вам найти ответы на многие вопросы, которые у Вас будут появляться о беременности или планировании семьи при наличии болезни Помпе.

- **Международная Организация Пациентов с Болезнью Помпе (IPA):** это объединение пациентов с болезнью Помпе по всему миру. Чтобы найти контакт в Вашей стране, посетите интернет сайт [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org). IPA публикует новости о клинических исследованиях и исследований в области лечения болезни Помпе.
- **Ассоциация Мышечных Дистрофий (MDA):** MDA предоставляет ощутимую помощь для проведения генетических тестов, картирования наследственных признаков, проводит консультации по беременности для людей с нейромышечными заболеваниями. Посетите интернет сайт [www.muscular-dystrophy.org](http://www.muscular-dystrophy.org) и зайдите в раздел “Информация и Ресурсы”
- **Национальная Ассоциация Генетических Консультантов (NSGC)** предоставляет прямой выход для контакта с генетическими консультантами в США и по всему миру. Для просмотра списка, посетите интернет сайт [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org) и нажмите на ссылку “Найти Консультанта”. <http://www.nsgc.org>
- **Центр Помпе в Медицинском Центре Эразмуса** в Нидерландах содержит и мониторирует все известные мутации, которые были открыты в

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

отношении GAA гена. Для ознакомления с исследованиями, лечением и генетических тестов для болезни Помпе, посетите интернет сайт Помпе Центра [www.pompecenter.nl](http://www.pompecenter.nl)

- **Американский Колледж Медицинской Генетики (ACMG) Практическое руководство:** Диагноз болезни Помпе и практические советы 2006 том 8 номер 5. Руководство ACMG было создано как учебник для врачей и других специалистов здравоохранения
- **Сайт компании Джензайм для пациентского сообщества**  
[www.pompe.com](http://www.pompe.com): предлагает сообществу пациентов с Болезнью Помпе информацию о болезни и источники, которые рассказывают о помощи.
- **Суб-Регистр Беременности при Болезни Помпе (Исследование, основанное на наблюдении):** Целью этого исследования является сбор данных о беременностях женщин с диагнозом болезнь Помпе, а также наблюдение за детьми, рожденными от женщин с диагнозом болезнь Помпе. <http://clinicaltrials.gov/>
- **Суб-Регистр Лактации при болезни Помпе (Исследование, основанное на наблюдении):** Целью исследования является определение алглюкозидазы альфа в сцеженном молоке от матерей с диагнозом болезнь Помпе, которые находятся на терапии препаратом Миозим, а также измерение продукции грудного молока и его составляющих у женщин с диагнозом болезнь Помпе, находящихся на терапии препаратом Миозим. <http://clinicaltrials.gov/>
- **Уточнить Ваши Гены:** Фонд Генетических Заболеваний [www.knowyourgenes.org/genes101.shtml](http://www.knowyourgenes.org/genes101.shtml)
- **Глобальный Генетический Проект** существует для объединения, поддержки, выстраивания знаний и создания фонда для страдающих редкими заболеваниями. Компания по Глобальному Генетическому Проекту широко использует возможность оповещения о нуждах сообщества пациентов с редкими заболеваниями, притягивая общественное мнение, вызывая поддержку финансовых корпораций по единым символом надежды – голубой хлопковой (джинсовой) ленты. [www.globalgenesproject.org](http://www.globalgenesproject.org)
  - Следующие видео ролики были разработаны партнерами Глобального Генетического Проекта по редким болезням для Вас, чтобы Вы легче поняли Генетику
    - [Генетики 101 Часть 1: Что такое гены?](#) Сделано 23andMe

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

- [Генетики 101 Часть 2: Что такое Полиморфизм отдельных нуклеотидов \(SNP\)?](#) Сделано 23andMe
- [Генетики 101 Часть 3: Откуда происходят Ваши гены?](#) Сделано 23andMe
- [Генетики 101 Часть 4: Что такое фенотип?](#) Сделано 23andMe
- [Что означают Гены!](#) Сделано JeansforGenes

### Ссылки:

- **Американский Колледж Медицинской Генетики (ACMG) Практическое руководство:** Диагноз болезни Помпе и практические советы 2006 том 8 номер 5
- [www.pompe.com](http://www.pompe.com)
- [http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy\\_category](http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category)
- <http://www.tga.gov.au/docs/html/medpreg.htm>
- [http://www.safefetus.com/fda\\_category.asp](http://www.safefetus.com/fda_category.asp)
- <http://www.wrongdiagnosis.com/genetics/index.htm>
- <http://www.pompecenter.nl/en/?Disease>

Эта брошюра разработана с целью предоставления общей информации касающейся болезни Помпе и всей сопутствующей тематики. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциацией Помпе, с пониманием того, что Международная Ассоциация Помпе не ставит перед собой цель подменять медицинские и другие профессиональные службы. Медицина постоянно изменяется благодаря прогрессу науки. Человеческие ошибки и изменения в практике делают невозможным максимально правильное изложение данных. Требуется подтверждение представленной здесь информации из других источников, предпочтительно от врачей.

### **Приложение 1: Категории Беременности**

#### **Категории беременности:**

Категории беременности в фармацевтике формируются исходя из предполагаемого риска влияния на плод под действием лекарственного средства, если последний принимался матерью во время беременности. В данном разделе не рассматривается действие лекарств или их метаболитов, которые присутствуют в грудном молоке.

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

Каждое лекарственное вещество содержит уникальные свойства, которые должны быть отражены в инструкции. В Великобритании, несмотря на то, что данные категории не приняты в этой стране, Британская национальная Регулирующая Организация создала список лекарств, которые нежелательно принимать (или принимать с осторожностью) во время беременности.

В 1979 году Разрешительная Система США в сфере медикаментов и продуктов питания (FDA) ввела классификацию риска для плода при приеме лекарственных препаратов. Эта классификация основывалась на аналогичной системе классификации, которая была принята в Швеции годом ранее.

### **Категории Беременности в зависимости от риска опасности приема фармацевтических средств, представленные Разрешительной Системой США в сфере медикаментов и продуктов питания (FDA).**

Беременность категории А: Правильно спроектированное, хорошо контролируемое исследование на человеке не показывает риск для плода в первом триместре беременности (нет объективный риск отсутствует в поздних триместрах).

Беременность категории В: Исследования проведенные на репродуктивной функции животных не показали риска для плода. Правильно спроектированные, хорошо контролируемые исследования у беременных женщин не проводились или же проведенные на животных исследования выявили побочный эффект, но правильно спроектированные, хорошо контролируемые исследования у беременных женщин показали, что риск для плода отсутствовал во всех триместрах.

Беременность категории С: Исследования, проведенные на репродуктивной функции животных показали наличие побочного эффекта и не было проведено правильно спроектированного, хорошо контролируемого исследования на людях, но потенциальное преимущество, позволяет использовать данное лекарственное вещество у беременных женщин, несмотря на существующий риск.

Беременность категории D: Существует доказанный риск для плода человека, подтвержденный маркетинговыми работами или исследованиями на людях, но потенциальное преимущество позволяет использовать данное лекарственное вещество, несмотря на существующий риск.

Беременность категории X: Исследования на животных или людях привели к врожденным порокам развития и/или риск для плода очевиден в результате проведенных рыночных и исследовательских работ, и риск превышает пользу от действия данного лекарственного вещества.

## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

Определения и характеристики в FDA для отнесения беременности в категорию А требуют представления большого количества данных высокого качества о лекарственном веществе. Результатом является то, что многие лекарственные вещества, которые относятся к категории А во многих странах, FDA относит к беременности категории С.

Ссылки:

- [http://www.safefetus.com/fda\\_category.asp](http://www.safefetus.com/fda_category.asp)
- [http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy\\_category](http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category)

### Категории беременности в Австралии

В Австралии классификация категорий беременности отличается от таковой в США благодаря разделению категории В на суб-категории. Система, которая дана ниже, представлена Подкомитетом по вопросам Врожденных Пороков Австралийской Разрешительной Системы в области медикаментов (ADEC).

Беременность категории А: Лекарства, которые принимают большинство беременных женщин и женщин детородного возраста, которые не вызывают частоты новообразований или других прямых или непрямых повреждающих эффектов на плод.

Беременность категории В1: Лекарства, которые принимались ограниченным числом беременных женщин и женщин детородного возраста без наблюдаемого увеличения частоты новообразований и других прямых и непрямых повреждающих эффектов на плод человека. Исследования на животных не показали очевидных повреждающих признаков на плод.

Беременность категории В2: Лекарства, которые принимались ограниченным числом беременных женщин и женщин детородного возраста без наблюдаемого увеличения частоты новообразований и других прямых и непрямых повреждающих эффектов на плод человека. Исследования на животных были проведены без соблюдения всех необходимых условий или были недостаточными, но в ходе этих исследований не было выявлено значимых побочных эффектов, связанных с повреждением плода.

Беременность категории В3: Лекарства, которые принимались ограниченным числом беременных женщин и женщин детородного возраста без наблюдаемого увеличения частоты новообразований и других прямых и непрямых повреждающих эффектов на плод человека. Исследования на животных показали явное увеличение признаков повреждающих эффектов для плода, но их действие признано неявным у людей.



## ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

Беременность категории С: Лекарства, фармацевтическое действие которых оказывает или, возможно, оказывает повреждающее действие на плод человека, но не вызывает пороки развития. Эффект от действия такого препарата обратим.

Беременность категории D: Лекарства, которые оказывают или, возможно, будут оказывать увеличение частоты пороков развития или необратимого повреждающего действия. Такие лекарства могут также обладать побочными фармакологическими эффектами.

Беременность категории X: Лекарства, применение которых несет в себе высокий риск повреждение плода и они НЕ должны использоваться во время беременности или во время подозрения на беременность.

Суб-категории Категории В представляют дополнительную информацию о пользе и риске, показывают собственно надежность данных исследований, с учетом неточности или отсутствия данных, суб-категории могут основываться на данных исследований на животных. Более того, распределение данных в Категории В позволяет получить большую безопасность не переводя в Категорию С.

Лекарства из Категории D не являются полностью противопоказанными во время беременности, в отличие от Категории X. В некоторых случаях, лекарства Категории D назначаются на основе предположений”

<http://www.tga.gov.au/hp/medicines-pregnancy-categorisation.htm>

<http://www.tga.gov.au/docs/html/medpreg.htm>

Система Категорий Беременности в Германии

Gr 1: Всесторонние исследования на людях и животных не показали эмбриотоксических / тератогенных эффектов исследуемого лекарственного препарата.

Gr 2: Всесторонние исследования на людях данного лекарственного вещества на показали эмбриотоксических / тератогенных эффектов

Gr 3: Всесторонние исследования на людях данного лекарственного вещества на показали эмбриотоксических / тератогенных эффектов. Несмотря на этот факт, исследуемое лекарственное вещество обладает эмбриотоксическим / тератогенным действием у животных.

Gr 4: Хорошо подготовленные, контролируемые исследования действия лекарственного вещества на людях не проводились. Исследования на животных не показали эмбриотоксических / тератогенных эффектов.

## **ЗАВЕСТИ ДЕТЕЙ, БУДУЧИ БОЛЬНЫМ БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ**

Gr 5: Хорошо подготовленные, контролируемые исследования действия лекарственного вещества на людях не проводились.

Gr 6: Хорошо подготовленные, контролируемые исследования действия лекарственного вещества на людях (беременных женщинах) не проводились. Исследования на животных показали эмбриотоксический / тератогенный эффект

Gr 7: Есть риск эмбриотоксического / тератогенного действия данного лекарственного средства на плод человека по крайней мере в первом триместре

Gr 8: Есть риск токсического действия данного лекарственного средства на плод человека во втором и третьем триместре беременности.

Gr 9: При использовании данного лекарственного вещества есть риск пренатальных осложнений и пороков развития.

Gr 10: Есть риск, что лекарственное вещество вызовет гормонально зависимые реакции у плода человека.

Gr 11: Данное лекарственное вещество несет высокий риск развития мутаций и крациногенеза (роста раковых клеток)

[http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy\\_category](http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category)

Эта брошюра разработана с целью предоставления общей информации касающейся болезни Помпе и всей сопутствующей тематики. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциацией Помпе, с пониманием того, что Международная Ассоциация Помпе не ставит перед собой цель подменять медицинские и другие профессиональные службы. Медицина постоянно изменяется благодаря прогрессу науки. Человеческие ошибки и изменения в практике делают невозможным максимально правильное изложение данных. Требуется подтверждение представленной здесь информации из других источников, предпочтительно от врачей.