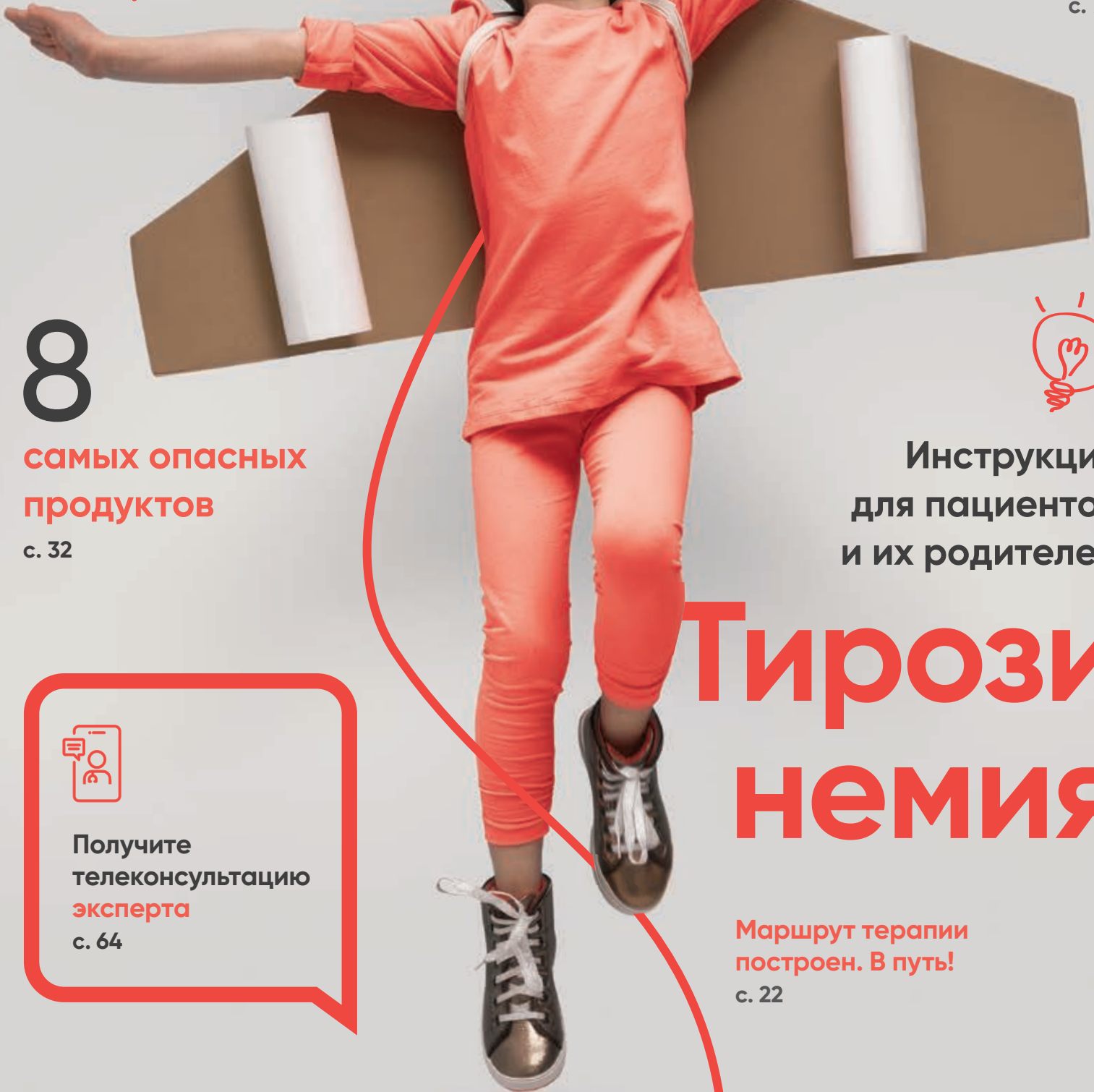


Жизнь  
как чудо



0+

Вторая жизнь  
с равнодушными  
людьми  
с. 70



8

самых опасных  
продуктов

с. 32



Инструкция  
для пациентов  
и их родителей

# Тирози немия



Получите  
телеконсультацию  
эксперта

с. 64

Маршрут терапии  
построен. В путь!

с. 22



**Эмилия любит  
петь, смешливая,  
терпеливая  
и упрямая – столько  
много в ней теперь  
самой разной жизни**

**с. 60**

# Остров Тирозинемия

**ИНСТИТУТ**  
вырасту, получу  
профессию  
и образование

**спорт и хобби**  
могу бегать, веселиться,  
петь и танцевать

**продукты**  
они особенные:  
врач и мама научат  
правильно питаться

**школа**  
здесь я учусь

**государство**  
дает мне  
препараты

**друзья**  
их много, и они  
всегда помогут

**мои дети**  
встречу свою  
любовь, и мы станем  
счастливой семьей

**МОЯ СЕМЬЯ**  
будет обо мне  
заботиться  
день и ночь

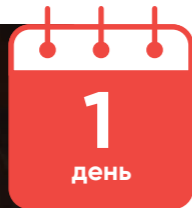
**ученые**  
уже придумали,  
как эту болезнь  
лечить

**врачи**  
следят за моим  
здоровьем

**роддом**  
уже здесь врачи  
найдут опасный  
диагноз и сразу  
начнут помогать



Каждому из нас может произойти аварийная ситуация. Мы оказываемся в незнакомом месте, где много непонятого, неожиданного и вопросов. Но, если оглядеться, здесь есть жизнь, хорошие события и добрые люди. Эту книгу мы сделали для пациентов и семей, которые живут с редким наследственным заболеванием «тирозинемия». Издание поможет родителям правильно заботиться о ребенке с непроспективным диагнозом, а врачам – вовремя выявлять болезнь. На острове Тирозинемия есть все, что нужно для благополучной жизни и счастья!



### Сергей Куцев

главный внештатный специалист Минздрава России по медицинской генетике, директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», профессор, академик РАН, д.м.н.

### Учитесь быть экспертами

Для этой болезни крайне важно поставить диагноз рано, потому что, если с младенчества начать соблюдать диету и принимать специальные препараты, это позволит избежать тяжелых осложнений. Раньше такие дети сталкивались с «диагностической одиссеей», и потому очень важным является государственное решение включить тирозинемия тип I в перечень болезней для расширенного неонатального скрининга: появилась возможность тестировать новорожденных на эту патологию.

Эта книга – ваша первая азбука. Она поможет вам научиться рассчитывать диету, распознавать симптомы метаболического криза, понимать, какие обследования нужно проходить. Вооружитесь этими знаниями, объединитесь с врачами – и вы сможете помочь детям быть здоровыми.



### Собираемся в путь!



#### Екатерина Захарова

медицинский генетик, заведующая лабораториями наследственных болезней обмена веществ и селективного скрининга ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», д.м.н.



#### Наталья Печатникова

руководитель Медико-генетической службы ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения Москвы»



#### Джамиля Сайдаева

заведующая Медико-генетическим центром ГБУ «Республиканский перинатальный центр», главный внештатный генетик минздрава Чеченской Республики



#### Марина Нестерова,

психолог, НМИЦ трансплантологии и искусственных органов им. академика В.И. Шумакова

### Ваши проводники по острову Тирозинемия



#### Светлана Полякова

детский гастроэнтеролог, профессор кафедры госпитальной педиатрии РНИМУ им. Н.И. Пирогова, д.м.н.



#### Сергей Готье

главный внештатный специалист-трансплантолог Минздрава РФ, директор НМИЦ трансплантологии и искусственных органов им. академика В.И. Шумакова, академик РАН, д.м.н.



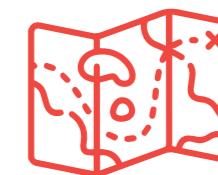
#### Татьяна Бушуева

ведущий научный сотрудник ФГАУ «НМИЦ здоровья детей», профессор кафедры ИДПО ФГБУН «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», д.м.н.



#### Татьяна Строкова

заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии и безопасности пищи», профессор РАН, д.м.н.

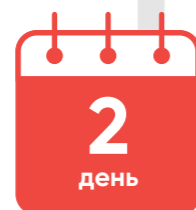


**Дневник путешествия**  
В каком месте вы бы ни оказались, это всегда лишь часть пути. В дорогу!

№ 1. Собираемся в путь!	2
№ 2. Разбираем механизм	4
№ 3. Ищем симптомы	8
№ 4. Ставим диагноз	13
№ 5. Лечимся правильно	18
№ 6. Изучаем особое питание	28
№ 7. Привыкаем к диете	36
№ 8. Следим за здоровьем	42
№ 9. Беседуем с хирургом	46
№ 10. Просто живем	56
№ 11. Находим ресурсы	64
№ 12. Вместе редкая семья	71

Разбираем  
механизм

# Болезнь большого живота



Причина тирозинемии тип I – мутация в гене *FAH*. Нарушается правильная цепочка превращений аминокислот тирозина и фенилаланина, накапливаются токсичные опасные вещества. Они поражают внутренние органы



**Екатерина Захарова**  
медицинский генетик, д.м.н.

## Что такое тирозинемия тип I

Тирозинемия тип I, или ТИPI, – это редкое заболевание, при котором организм не усваивает аминокислоту тирозин, поступающую с пищей.

### Бунт в метаболической цепочке

Тирозин – одна из 20 аминокислот, из которых состоят белки. Существует специальный фермент фумарилацетатгидролаза (сокращенно *FAH*). Он катализирует одну из реакций в метаболической цепочке превращений аминокислот тирозина и фенилаланина. При дефиците *FAH* фумарилацетоацетат (вещество, которое должен расщепить фермент) накапливается, и он превращается в другие очень опасные соединения (сукцинилациетон, малеилацетоацетат, фумарилацетоацетат).



**Токсичные  
вещества опасны**

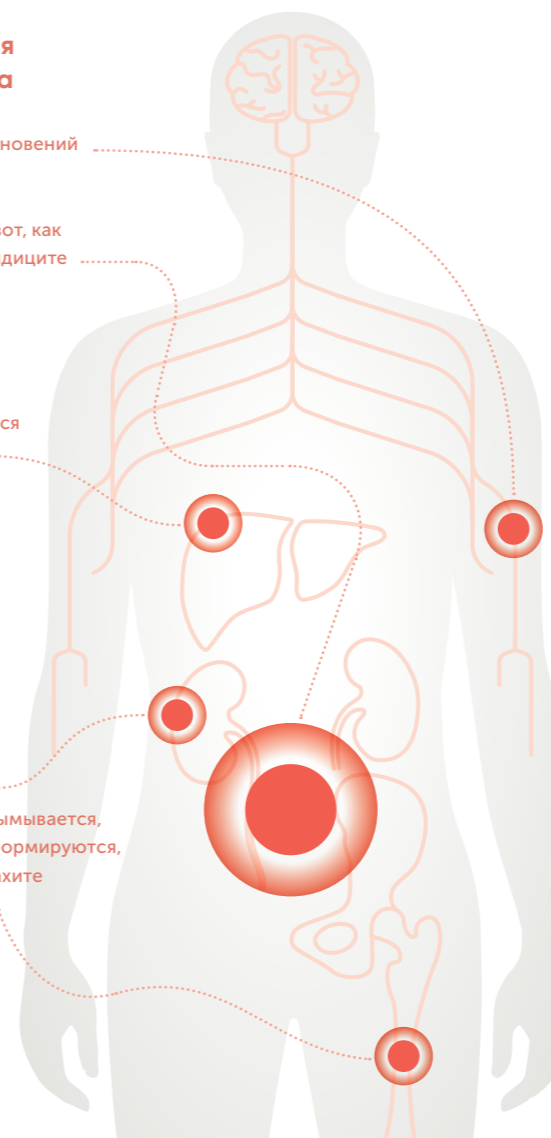
нервная  
система  
больно  
от прикосновений  
к коже

болит живот, как  
при аппендиците

печень  
развивается  
цирроз

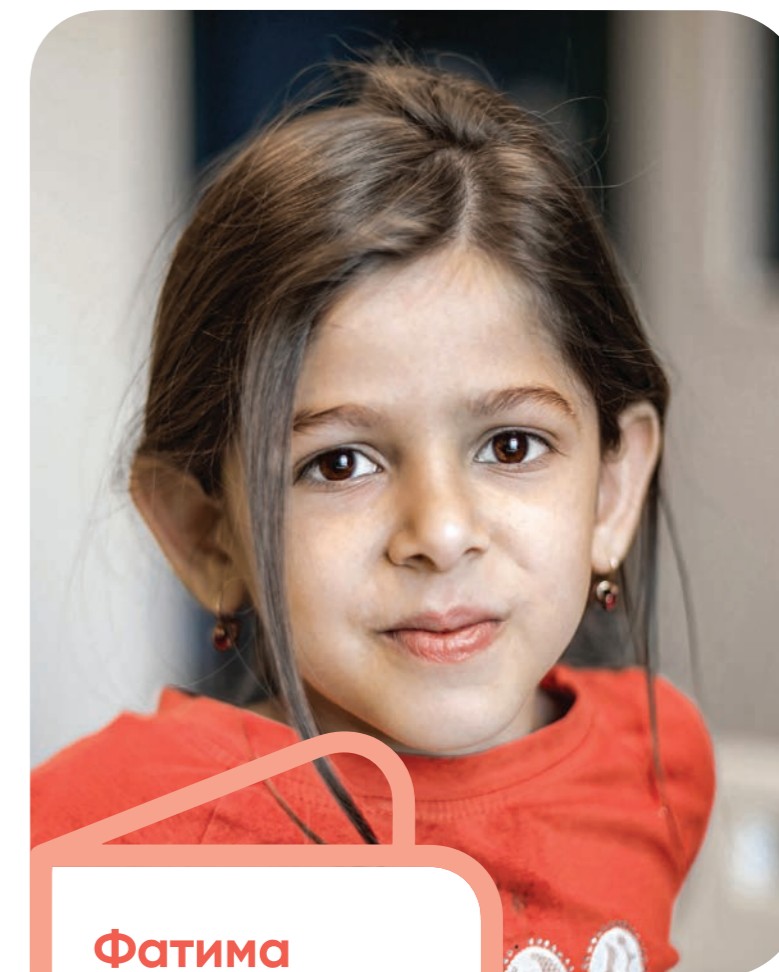
почки

фосфор вымывается,  
кости деформируются,  
как при рахите



### Вредные вещества метят в печень, почки и нервную систему

Аномальные вещества повреждают прежде всего клетки печени (гепатоциты). Эти соединения влияют и на клетки нервной системы, приводят к появлению полиневропатии: появляются боли в животе по типу аппендицита, боли при касании кожи. Токсическое действие на почки вызывает вымывание фосфора и приводит к изменениям в костях, что напоминает классический рахит.



**Фатима**  
из Чеченской  
Республики

В два года у девочки увеличился живот и искривились ножки. Лишь генетики нашли причину – врожденный дефект обмена тирозина. Не сразу начались улучшения: девочке часто приходилось лежать в больнице, болел живот, ослабла, похудела... А сейчас Фатима ничем не отличается от сверстников. Она учится в школе, веселая, любит свою большую семью и помогает маме. И такая красавица! Фатима – любимица всей семьи.

1 : 120 000

новорожденных – такова частота  
тирозинемии в мире

## Лена из Ульяновска



Примерно в полгода дочке стало плохо. У нее раздуло живот, увеличилась печень и селезенка, а когда брали кровь на анализ, она почему-то не останавливалась. В тот же день нас перевели в реанимацию. Было множество исследований, вплоть до пункции костного мозга, предполагали разные диагнозы.

Мария, мама Лены



### Джамиля Сайдаева

заведующая Медико-генетическим центром  
ГБУ «Республиканский перинатальный центр»,  
главный внештатный генетик минздрава ЧР

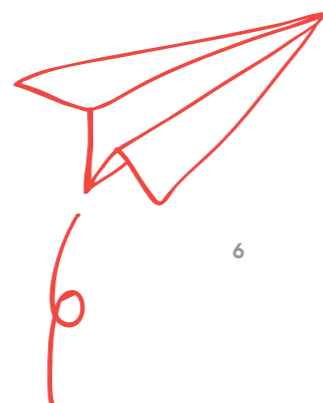
#### Здесь нужно особое внимание

Чеченская Республика – один из двух регионов мира, где популяция довольно закрытая и большинство браков заключаются между чеченцами, поэтому какие-то мутации могут «пересечься». И врачам, и родителям важно вовремя насторожиться в отношении тех болезней, которые встречаются в регионе часто.



# 1 : 16 000

Чеченская Республика



6

### Ген отвечает за порядок

Информация о белке-ферменте фумарилацетатгидролазе (FAH) «записана» в гене с таким же названием – FAH. По этой инструкции, прописанной в последовательности ДНК затем в клетке, синтезируется белок. Ген FAH находится на длинном плече 15-й хромосомы (15q23–q25), в гене описано около 100 мутаций. Мутации – это изменения в ДНК, которые нарушают правильную сборку белка.

### Особые регионы и частота заболеваемости тирозиномией тип I

Тирозиномия – очень редкое заболевание: ее частота в мире – 1 : 100 000–1 : 120 000 новорожденных. Во многих странах в какой-то год может даже не родиться ребенок с тирозиномией тип I. Но есть территории, где эта болезнь встречается очень часто. Наибольшая частота обнаружена в регионе Saguenay-Lac-St-Jean (Квебек-Прованс, Канада, 1:1846 живых новорожденных), в России – в Чеченской Республике (1 : 16 000 живых новорожденных). Это связано с генетическими особенностями населения региона.



### Саша из Санкт-Петербурга

Вся наша предыдущая жизнь и планы рухнули. Мы были напуганы, потому что таких случаев никто не помнил. Мы не знали, как теперь жить, как помочь сыну, ведь мы оказались всего седьмым пациентом в стране!

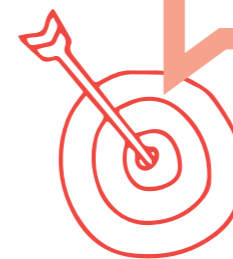
Кристина, мама Саши



### Марина Нестерова

психолог, НМИЦ ТИО  
им. академика В.И. Шумакова

Появление в семье пациента с тяжелым заболеванием влияет на всех – в семейной системе происходят мощные изменения. А когда родители узнают диагноз, им нужно решить много проблем: как лечить? кто будет с ребенком? как поменяются семейные роли? как выстроить финансовую ситуацию, чтобы обеспечить пациента и всю семью? Взрослым очень важно «перерасти» этот сложный период и семью сохранить. Особенностью ребенка является потребность в эмоциях – дети до определенного возраста воспринимают и понимают мир через чувства. Чем спокойнее и увереннее будут чувствовать себя родители и все, кто вокруг ребенка, кто ухаживает за ним, тем лучше и спокойнее будет маленькому пациенту.



### Надя из Рязани

Когда поставили диагноз, я сначала выдохнула: вот сейчас нас вылечат. Но потом осознала: это ведь генетическое заболевание – терапия нужна всю жизнь! Но наш папа – настоящее золото. Он нас всегда поддерживает. В трудные времена помогали все: родственники, друзья.

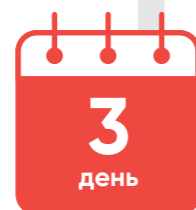
Виктория, мама Нади

7

## Ищем симптомы



**Екатерина Захарова**  
медицинский генетик, д.м.н.



Прежде тирозинемии принимали за другие болезни – каждый второй пациент получал неправильный диагноз. С 2023 года выявить это заболевание помогает скрининг новорожденных

## Как проявляется тироzinемия тип I

Врачу и тем более семье тирозинемия тип I (ТИР I) очень просто пропустить, поскольку ее клинические проявления напоминают другие заболевания. Пациенты могут наблюдаться с диагнозами «гепатит неясной этиологии», «рахит», «доброкачественное новообразование печени», «последствия внутриутробной инфекции». А если диагноз не поставили правильно – значит, человек не получает адекватной терапии.

Существует несколько форм болезни, они отличаются друг от друга проявлениями.

## Может быть, это тироzinемия



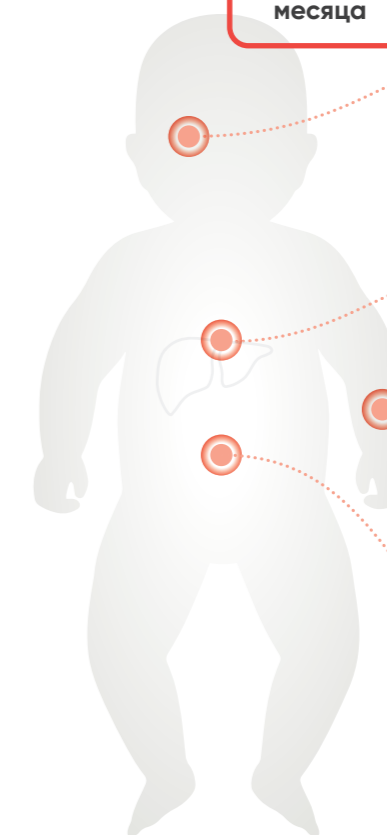
**Саша**  
из Санкт-Петербурга

Сначала все было отлично, но в полгода Саша перестал набирать вес, и стало заметно, что у него очень большой живот. Мы не могли ввести мясные прикормы: не хотел есть ни мясо, ни творог. Развивался медленно, встал на ножки в 10 месяцев, они были слабые и колесом. Кристина, мама Саши

## Острая форма ТИР I

Наиболее опасна для жизни ребенка и зачастую требует госпитализации в отделение интенсивной терапии. Болезнь начинается остро на первых месяцах жизни.

У ребенка быстро развиваются симптомы поражения печени: увеличивается ее размер, нарушаются функции, что приводит к риску кровотечений, поскольку печень необходима для синтеза белков, которые участвуют в свертываемости. Происходит интоксикация организма, ведь печень участвует в метаболизме множества разных веществ. Еще один показатель – гипогликемия (снижение концентрации глюкозы в крови). Этот симптом типичен для младенцев до года с тяжелым течением заболевания, сопровождавшемся печеночной недостаточностью. Развиваются анемия, диарея, кровоточивость, острый рахит. Иногда кожа детей становится крайне чувствительна к прикосновениям (нейропатия), поэтому ребенок предпочитает находиться в кроватке, а не на руках у матери.



- повышается температура
- кожа, склеры желтеют
- раздражительность
- тошнота
- увеличивается печень «большой живот»
- синяки от незначительных нажимов или ушибов
- плохо набирает вес
- диарея
- запах тела сладковатый капустный

## Острая форма тироzinемии тип I

носовые кровотечения

синяки

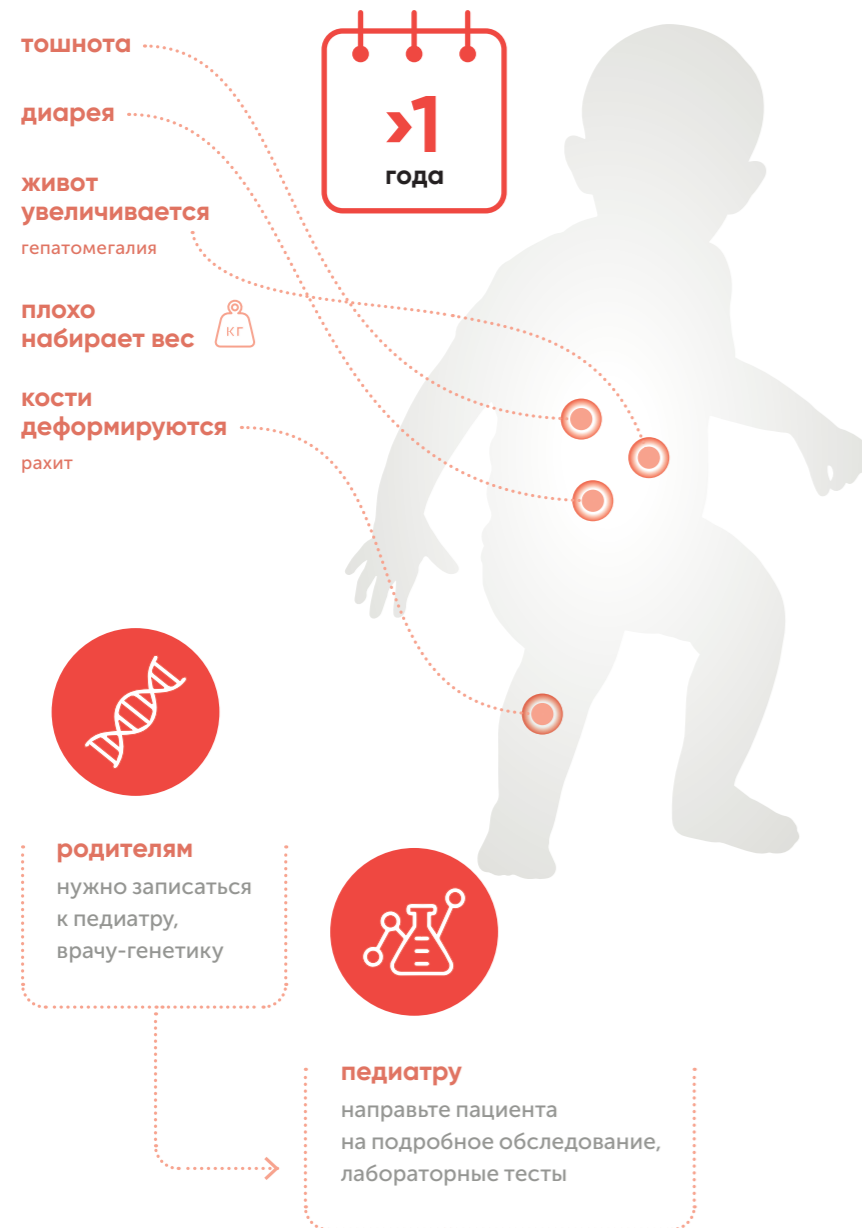
увеличен живот

замедляется рост

изменения в конечностях  
искривления напоминают рахит



## Хроническая форма тирозинемии тип I



### Почему важно отправить на УЗИ

Не всегда изменения в печени можно определить визуально и даже через пальпирование. Иногда их можно обнаружить только на УЗИ

На консилиуме  
врач предположил:  
тирозинемия.  
Всей семьей сдали  
анализы, и диагноз  
подтвердился.  
К счастью,  
это произошло  
не слишком поздно.

Виктория, мама Нади

### Хроническая форма ТИР I

Совершенно не похожа на острую. При ней поражение печени может отходить на второй план и на первых стадиях болезни кажется незначительным. Протекает эта форма легче, особенно когда дети отказываются от белковой пищи. Поражение печени иногда можно обнаружить только при ультразвуковом обследовании брюшной полости (УЗИ), а оно, к сожалению, проводится не всем пациентам. Эта форма болезни также не исключает формирования фиброза/цирроза печени. Нарушения скелета напоминают классический рахит (искривление конечностей, «рахитические четки, браслеты» – хрящевые утолщения вокруг суставов). Эти сходства часто приводят к неверному диагнозу. Также отмечают задержка роста, отстает смена зубов. Кардиомиопатия и артериальная гипертензия проявляются как в результате метаболических процессов, так и вторично на фоне поражения почек.

**Острая и хроническая  
формы отличаются  
скоростью развития  
и проявлениями**



### Светлана Полякова

детский гастроэнтеролог, д.м.н.

#### Как проверяют кровь на свертывание?

Для этого проводят скрининг-анализ – коагулограмму. В нее входит определение протромбинового индекса, тромбинового времени, уровня фибриногена. При тирозинемии в первую очередь нарушается (увеличивается) время свертывания, так как в печени нарушается синтез факторов свертывания, связанных с витамином К, и замедляется или прекращается образование фибрина из фибриногена (фибрин – это белок, который укрепляет белый (тромбоцитарный) тромб и не дает ему разрушаться, что обеспечивает надежную защиту от кровотечения).

#### Что происходит с костями?

У пациента развивается вторичный синдром Фанкони: поражаются канальцы почек (тубулопатия). В результате почки плохо справляются со своими функциями реабсорбции и поддержания общего кислотно-щелочного баланса организма. Речь идет о процессе обратного всасывания веществ из просвета канальцев в кровь. Здоровый организм сам регулирует достаточное количество кальция и фосфора. Но, когда в результате отклонений кальций и фосфор вымываются из организма в большом количестве, это может привести к размягчению костей (от остеопении до тяжелого остеопороза). Поскольку коллагеновая основа костей сохранена, они гнутся под тяжестью собственного тела и деформируются.



### Надя из Рязани

Нашему первенцу не смогли установить диагноз, и в 10 месяцев сын ушел. Мы решились на второго ребенка. После рождения Надюшка плохо набирала вес, и у меня появилось предчувствие: что-то не так! Через месяц-полтора надулся животик, через пару недель анализы крови резко ухудшились, появились отеки, синяки... И все же скоро нас отправили в московскую клинику, где диагноз установили.  
Виктория, мама Нади







Все родители мечтают о красивых, здоровых детях, счастье... И вдруг непонятное заболевание, еще и редкое. Но все же страха, отчаяния не помню. В голове билась только одна мысль: если есть проблема, нужно действовать.

Мария, мама Лены из Ульяновска



**Светлана Полякова**

детский гастроэнтеролог, д.м.н.

#### Обратите внимание на кровь

При острой форме тирозинемии при медицинской манипуляции может появиться кровоточивость. Чтобы выявить нарушение свертывания крови, нужно сделать коагулограмму. Но имейте в виду, что не только тирозинемия является причиной нарушенного свертывания.

**Кровоточивость является признаком острой печеночной недостаточности**



## Инструктаж

#### Вялый и не хочет есть

При острой форме тирозинемии видимо нарастает интоксикация, ребенок становится вялым, сонливым, отказывается от еды. Поднимается температура, появляется рвота. Возможен жидкий стул или, наоборот, при вздутом животе отсутствие стула (это проявление динамической непроходимости). Резкая слабость, бледность, холодный пот – это признаки падения уровня сахара (гипогликемии).

#### Вдруг перестает ходить

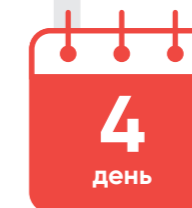
Ребенок уже начал ходить, но вдруг стал устывать, предпочитает ползать или сидеть. Появляется искривление ножек – О-образное, Х-образное. Признаки рахита прогрессируют: долго не закрывается родничок, его края размягчаются, отмечается деформация костей черепа. Появляются хрящевые утолщения (четки) на кистях рук в области лучезапястных суставов (браслеты), на ключицах и на границе ребер. Отмечается разрушение зубов, или прорезываются уже нездоровые зубы. Волосы ломкие, выражена потливость.

#### Что-то в животе

Сами родители могут осмотреть живот. Даже если им самим трудно определить увеличение печени, они просто чувствуют, что у ребенка что-то не так в животе, и вот об этом предчувствии не нужно молчать, говорите врачу. А врач при осмотре просто обязан определить увеличение печени.



Проводить скрининг на тирозинемии тип I всем новорожденным крайне необходимо. Это позволит вовремя начать правильное лечение и дать ребенку благополучную жизнь. Без такой диагностики болезнь нередко путают с другими состояниями



Ставим диагноз



**Екатерина Захарова**

медицинский генетик, д.м.н.

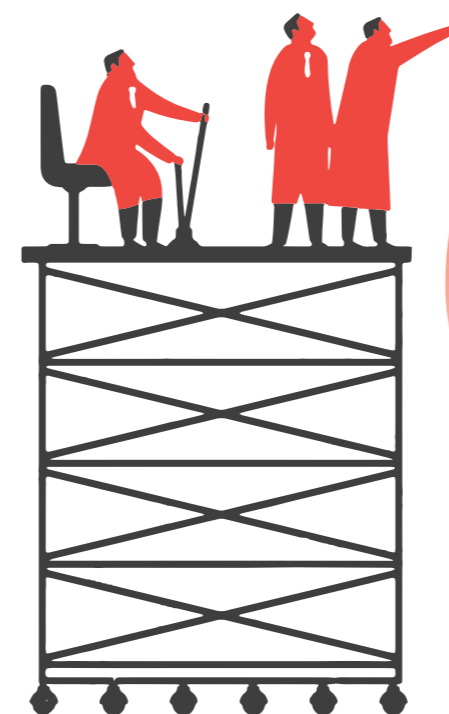
## Главный маркер

Без скрининга менее 50% пациентов получают правильный диагноз. В некоторых странах проводится обследование всех новорожденных с помощью технологии тандемной масс-спектрометрии: в пятне крови у ребенка определяют концентрацию основного маркера тирозинемии – сукцинилацетона. Если его концентрация повышена, то проводят подтверждающую диагностику и назначают лечение с первых дней жизни.

Это очень перспективный подход к диагностике редких заболеваний, его решили внедрить в России с 2023 года. При подозрении на заболевание ребенку проводят определение концентрации аминокислот в пятне высушенной крови и сукцинилацетона в крови и моче. Если выявлены нарушения, то проводится подтверждающая ДНК-диагностика.

Известны и другие формы тирозинемии – типы II и III, но они имеют другие клинические проявления и подходы к терапии. При них также может повышаться в крови концентрация тирозина.

**Спросите у генетика**



## Саша из Санкт-Петербурга

В девять месяцев мы проходили плановый медицинский осмотр у специалистов, и окулист обратила внимание на желтые склеры в уголках глаз, направила на УЗИ печени. Исследование показало, что печень увеличена. В городской больнице врач-генетик сразу заподозрила тирозинемию, а подтвердили ее уже после генетического анализа в Москве. После нас перевели в федеральную больницу, начался курс лечения.

Кристина, мама Саши



### Татьяна Строкова

заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии клиники ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», профессор РАН, д.м.н.

#### Если диагноза долго нет

Семье необходимо наблюдать за состоянием ребенка. Имеются ситуации, когда нужно проявить настороженность и, если есть неблагоприятные симптомы, записаться на консультацию в федеральную клинику.



### Расшифровываем лабораторные анализы

Если скрининг не проводится, болезнь выявляют на основании клинических и лабораторных данных. В лабораторных анализах у пациентов с тирозинемией тип I повышены ферменты печени (АЛТ, АСТ) и в тысячи раз повышается белок альфа-фетопротеин. Основным биохимическим маркером болезни является сукцинилацетон, который в норме в крови и моче практически отсутствует. Если нарушена функция печени, могут наблюдаться изменения в коагулограмме (свертываемость крови), снижается концентрация белка в крови. При специальном исследовании ее образцов находят повышение тирозина.



### Маркеры тирози́немии

#### альфа-фетопротеин

этот белок повышается  
в тысячи раз

#### тирозин

тоже повышен, не является  
основным биохимическим  
маркером болезни

#### сукцинилацетон

главный показатель, поскольку  
в норме в крови и моче его  
концентрация очень низкая



В больнице у Эмилии болезнь подтвердилась. Нам сразу нашли квоту, отправили в Москву, и все изменилось. Мы были спасены.

Альбина, мама Эмилии



### Марина Нестерова

психолог, НМИЦ ТИО  
им. академика В.И. Шумакова

Врачам есть смысл прислушиваться к родителям. Если ребенок маленький, то лучше мамы его никто не чувствует. Когда мама говорит: «Что-то не так» – стоит на это обратить внимание, даже если вроде бы нет внешних причин для беспокойства. И родителям не нужно стесняться – поделитесь с врачом тем, что настораживает.



### Инструментальные исследования при подозрении на тирозинемия тип I

#### УЗИ

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости и почек проводят детям для диагностики. Важно знать, что пальпаторно, путем ощупывания тела пациента, не всегда можно обнаружить изменения размеров внутренних органов и затем оценивать эти изменения на фоне терапии. Контрольные УЗИ печени и почек должны проводиться каждые шесть месяцев.

#### Эластометрия

Проводят для оценки состояния ткани печени. Это ультразвуковой метод оценки плотности ткани печени. Он позволяет оценить, насколько выражен процесс замещения ткани печени соединительной (фиброз).

#### МРТ

Исследование с применением магнитно-резонансной томографии (МРТ) проводится, если в печени обнаруживаются узлы. Всегда следует иметь диски или снимки предыдущих исследований для сравнительной оценки актуального исследования.

#### Рентгеноденситометрия

Назначают, чтобы исследовать минеральную плотность костной ткани. Исследование проводится у пациентов с рахитоподобными костными деформациями. Рентгеноденситометрию назначают, как правило, детям старше пяти лет.



### Не рекомендуется

Биопсию печени у детей с циррозом и высоковероятной тирозинемией тип I проводить не нужно. Это исследование не позволяет точно подтвердить диагноз и применяется в исключительных случаях



### Джамалия Сайдаева

заведующая Медико-генетическим центром  
ГБУ «Республиканский перинатальный центр»,  
главный внештатный генетик минздрава  
Чеченской Республики

#### Иногда счет идет на дни

Раннее выявление заболевания особенно важно для пациентов с острой формой, когда счет идет на дни. Если болезнь вовремя не выявить и не начать адекватную терапию, последствия могут быть печальными, вплоть до гибели ребенка.

К сожалению, еще встречаются запущенные случаи, когда наших пациентов не могли диагностировать и годами лечили неправильно. Но в последние годы в диагностике генетических заболеваний произошел большой прогресс. Еще несколько лет назад было известно только о трех таких пациентах в Чеченской Республике, а за последние годы удалось выявить еще 17 человек, четверым сделали пересадку печени.

Призываю всех педиатров нашего региона помнить о заболевании во всех случаях, когда обнаруживаются увеличенный живот и изменения в печени. Тирозинемия легко можно узнать по этим признакам и по рахитическим изменениям. Ребенка с такими симптомами нужно направить на клинично-лабораторное исследование. Родителям советую осматривать ребенка и при обнаружении увеличенного живота и при рвоте, и носовых кровотечениях, и если ребенок теряет массу тела. Или когда он встает на ножки, они начинают гнуться, ведь фосфор и кальций вымываются из организма.



### Состояния, с которыми можно перепутать тирозинемия

- гепатит неясной этиологии
- доброкачественное новообразование печени
- рахит
- последствия внутриутробной инфекции

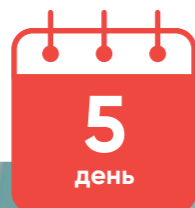
Анализ на аминокислоты отправили поездом в Москву, и уже через два дня оттуда позвонили и сказали, что это почти наверняка тирозинемия. Нас экстренно госпитализировали в столицу уже в очень тяжелом состоянии. Три месяца нам было то хуже, то лучше, но постепенно ситуация выправилась.

Мария, мама Лены из Ульяновска

Чем быстрее врачи определятся с тактикой лечения, тем проще избежать проявления патологического процесса



Лечимся правильно



Есть  
терапия?  
Есть терапия!



Если диагноз поставлен рано и терапия начата вовремя, то эффект от лечения многие семьи сравнивают с чудом. Даже при довольно позднем установлении диагноза ребенок начинает меняться на глазах. Он снова встает на ножки, начинает улыбаться, идет в обычную школу

Первая баночка препарата стала для нас «живой водой»! Диагноз установили быстро, назначили лечение, через два-три дня дочке стало лучше: перестала плакать, живот уменьшился – начал сдуваться, как воздушный шарик!

Виктория, мама Нади из Рязани



90%

пациентов удалось избежать печеночной недостаточности благодаря приему препарата в раннем возрасте



Получите бесплатно

После установления диагноза обратитесь к врачу-генетику. Включение в региональный регистр пациентов позволит заказывать препарат и получать его за счет бюджета



Екатерина Захарова

медицинский генетик, д.м.н.

**П**репарат и диета

Лечение заключается в комбинации препарата «Нитизинон» и диетотерапии. У всех детей улучшается функция печени, они растут и развиваются нормально, признаков вторичного рахита не наблюдается.

**«Нитизинон»**

Его химическое название – NTBC, 2- (2-нитро-4-трифлюорометилбензоил)-1,3-циклогександион). «Нитизинон» особым образом блокирует реакции в цепочке метаболизма тирозина и препятствует образованию высокотоксичных веществ – фумарилацетоацетата и сукцинилацетона. Доза «Нитизинона» подбирается индивидуально в зависимости от эффективности. При острой форме и тяжелом состоянии она выше, чем при хронической форме тирозинемии. Поэтому не сравнивайте дозы препарата у разных пациентов, врачи принимают решение на основании клинических и лабораторных данных.

Когда нам начали давать препарат, не сразу, но отклик появился. Сын начал нормально развиваться, и достаточно быстро с учетом его состояния. Болезнь объединила всю нашу семью. Поддержка мужа, родных была и есть полнейшая!

Кристина, мама Саши



### Джамиля Сайдаева

заведующая Медико-генетическим центром ГБУ «Республиканский перинатальный центр», главный внештатный генетик минздрава ЧР

#### Маршрут пациента: сначала Москва

Когда мы выявляем пациента, то отправляем кровь на анализ в Москву – в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова». Там проводят лабораторную диагностику, делают генетический анализ. Мы с коллегами из экспертных центров вместе принимаем решение о госпитализации в одну из московских клиник. Как правило, предусмотрена плановая госпитализация раз в полгода.

1990-е

начали устанавливать диагноз «тирозинемия»



2012

пациенты получают препараты и лечебное питание



## Стратегия терапии



### Препарат «Нитизинон»

постоянно



### Специальное питание

низкобелковая диета постоянно



### Трансплантация

по печени при позднем диагнозе или отсутствии реакции на препарат



### Ортопедическая операция

при деформации костей, но когда у них достаточная плотность

## Генетики поставили диагноз, и началось спасительное лечение

Темирлан – четвертый ребенок в большой дружной семье. На третьем году жизни родители заметили, что живот у него стал большой, походка изменилась. В те годы, когда еще мало знали о тирозинемии, семье пришлось пройти «диагностическую одиссею», ошибочные операции. А кости продолжали искривляться, ходить Темирлан перестал, не мог переворачиваться в постели. Когда мальчику становилось лучше, мама брала его на руки и несла в школу... А когда генетики поставили правильный диагноз, началось спасительное лечение.



### Диета

На фоне приема лекарства уровень в крови сукцинилацетона снижается, а уровень тирозина повышается и может в несколько раз превышать норму. Именно поэтому соблюдение диеты крайне важно. Пациенты с ТИР I нуждаются в низкобелковом питании с раннего возраста и в назначении специализированных смесей. В России зарегистрировано несколько таких специализированных продуктов на основе аминокислот, без фенилаланина и тирозина.



Темирлан из Чеченской Республики

# Маршрут получения терапии

## 1 Соберите документы для получения препаратов и продуктов лечебного питания

### Персональная информация

- копия свидетельства о рождении или паспорта пациента
- регистрация по месту жительства или пребывания
- копия полиса ОМС (обязательного медицинского страхования)
- копия СНИЛС (страховой номер индивидуального лицевого счета)
- копия паспорта законного представителя ребенка-пациента со штампом регистрации по месту жительства

### Медицинские сведения

- наименование медицинской организации, в которой пациенту впервые установлен диагноз
- диагноз заболевания (состояние), + код по Международной статистической классификации болезней
- выписка из истории болезни / заключения консилиума с указанием названия препарата, дозировки и потребности в лечебном питании
- выбор мероприятия по лечению



## 2 Представьте документы в поликлинику

По месту жительства (регистрация)

или месту пребывания (более 6 месяцев)

## 3 Лечащий врач внесет данные о пациенте в регистр

### Регистр орфанных заболеваний

Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. В каждом регионе ведется его региональный сегмент.



Данные должны быть внесены в регистр за срок до 5 дней



Дату включения в регистр занесут в медицинскую карту ребенка



## 4 Поликлиника или референс-центр подают заявки на закупку

Главный врач поликлиники назначает

Ответственный за закупку оформляет заявку



Министерство здравоохранения субъекта РФ

осуществляет закупку

Препарат



Питание



### Возникли вопросы?

Обратитесь к главному врачу поликлиники / организации, к которой прикреплен пациент



### Есть проблемы?

Обратитесь в министерство здравоохранения региона и Минздрав РФ

## 5 Получите препарат или лечебное питание

Аптека

по месту жительства





**В Москву в больницу я привыкла ездить, и даже нравится туда ездить, потому что там я могу встретить своих друзей – Лену и Сашу.**

Надя, пациентка



### Татьяна Строкова

заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии клиники ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», профессор РАН, д.м.н.

#### При ухудшении – к ближайшему врачу

Чтобы доехать до Москвы и госпитализироваться, потребуется время. Поэтому, если есть ухудшение в состоянии, нужно обратиться в ближайшее медицинское учреждение. При необходимости врачи отправят запрос на проведение консультации с федеральной больницей.



### Светлана Полякова

детский гастроэнтеролог, д.м.н.

#### Не тяните!

Опасность невыявленной тирозинемии или когда нет правильного лечения, нельзя недооценивать. Например, у ребенка может начаться кровотечение. Наружное кровотечение, желудочно-кишечное еще возможно заметить: пациента может вырвать с кровью или у него черный стул, тоже с кровью. Падает давление, шок, тахикардия – пациент резко бледнеет, дрожит, у него появляется холодный пот, ребенок просит пить. Здесь нужно срочно вызывать скорую помощь. Еще более опасный вариант – внутричерепное кровоизлияние. Его можно и не заметить. Но такое кровоизлияние – это жизнеугрожающее состояние.

Еще одна опасность без диагноза и лечения – это развитие цирроза печени. Третий риск – онкологический: вероятность развития гепатоцеллюлярной карциномы (опухоль печени) при тирозинемии повышается в 40 раз по сравнению с другими печеночными заболеваниями, поэтому нужно следить за уровнем альфа-протеина (это онкомаркер) и регулярно проводить УЗИ печени, раз в год КТ или МРТ.

**Еще одна опасность без диагноза и лечения – это развитие цирроза печени**

**Принятие диагноза – длительный процесс. Важную роль играет врач – доверьтесь ему**



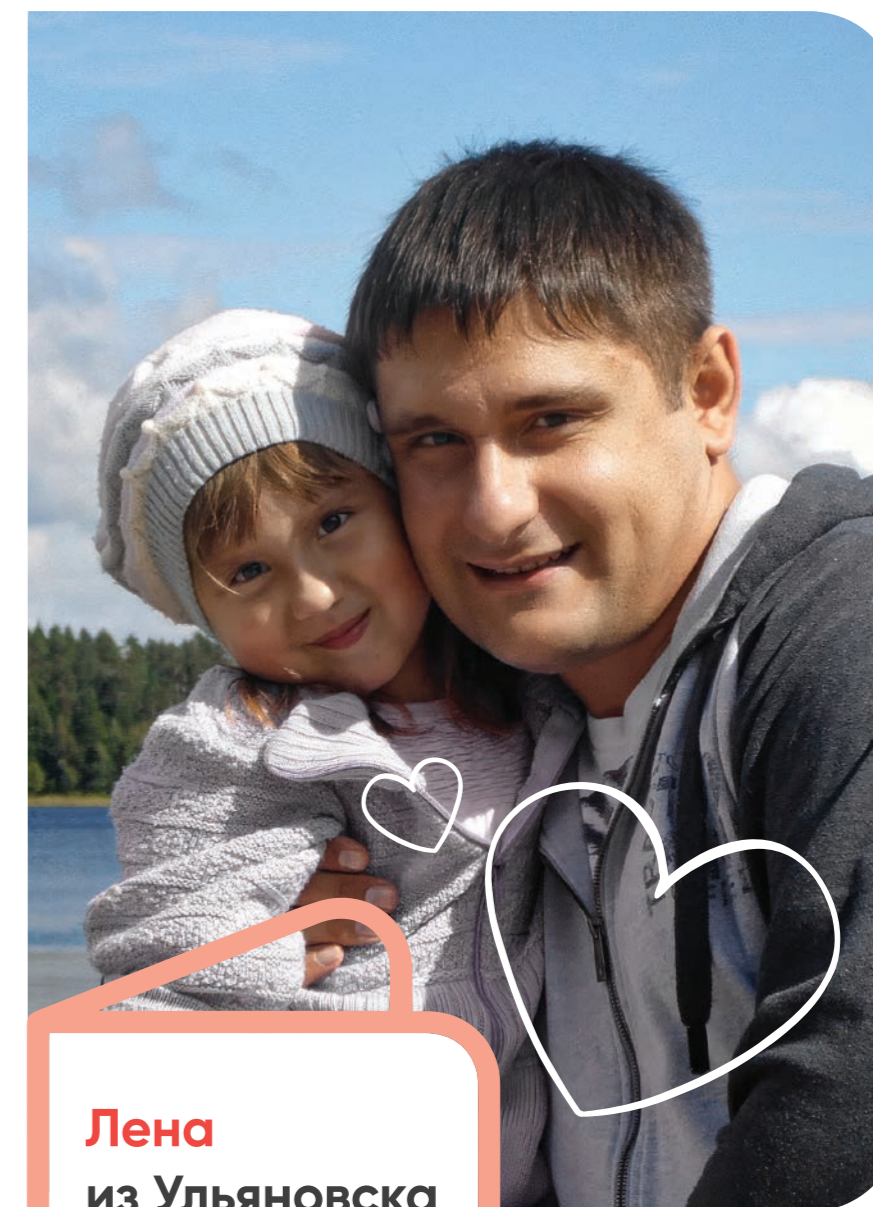
### Марина Нестерова

психолог, НМИЦ ТИО  
им. академика В.И. Шумакова

#### Не копите боль в себе

В целом принятие диагноза – это длительный процесс с постепенной адаптацией. Он сопровождается эмоциональными кризисами, разбалансировкой семьи. Ощущение беспокойства, агрессивные чувства, надежда, уверенность, депрессивные состояния – все это колеблется по непредсказуемой схеме. Внутренняя адаптация человека проходит параллельно с внешней адаптацией семейной системы. Принятие диагноза во многом зависит от того, насколько быстро и сохранно семья пройдет этот адаптационный процесс, поэтому помощь психолога важна.

Важную роль играет врач – доверьтесь ему. Врач знает, как справляться с болезнью, объяснит план действий, даст понять, что при условии соблюдения лечения шансы на хороший исход велики. Он – объективный арбитр, и дети к врачам прислушиваются. Разъяснения и назначение лечения успокоят семью, усилят уверенность семьи.



**Лена из Ульяновска**

Эмоционально было трудно, но я старался сохранять спокойствие и меньше думать о плохом. Помогал жене во всем: вместе добивались закупки лекарств и специальной смеси, ходили на приемы в минздрав, к губернатору, вместе ухаживали за дочкой.  
**Вячеслав, папа Лены**



## Можно ли проводить вакцинацию?

Противопоказаний детям, больным тирозинемией, нет, но вакцинацию целесообразно проводить специалистами, имеющими опыт работы с пациентами с метаболическими болезнями или под их контролем



### Джамиля Сайдаева

заведующая Медико-генетическим центром ГБУ «Республиканский перинатальный центр», главный внештатный генетик минздрава ЧР

#### Лекарство получите бесплатно

В Чеченской Республике пациенты без проблем получают препарат для лечения тирозинемии. Для этого минздрав ЧР формирует заявку, государство финансирует закупки, больные получают препарат бесплатно. Очень важно, чтобы в регионах к лечению подключались местные гастроэнтерологи, их обучение и участие в терапии таких пациентов только улучшит результаты.



### Наталья Печатникова

руководитель Медико-генетической службы ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница»

#### Если ребенок простудился

Пациент с тирозинемией, как любой человек, может заболеть обычной простудой, у него может быть аппендицит. Как быть? Редкий диагноз не отменяет стандартных протоколов лечения сопутствующих заболеваний. Нет отдельных офтальмологов, ортопедов, хирургов, которые занимаются исключительно пациентами с тирозинемией. Если возникла острая хирургическая проблема, надо идти и решать ее, а не спрашивать у хирурга, скольких пациентов с тирозинемией он оперировал. Гораздо конструктивнее предупредить врача о наличии редкого диагноза, предоставить выписку, объяснить, что пациент получает специализированную диету, что ему противопоказано длительное голодание. Советую предоставить лечебному учреждению, в которое вы попали в связи с обычной болезнью, контакты вашего лечащего врача или отделения. Переговоры «врач – врач» на 90% эффективнее для быстрого и успешного решения проблемы.



### Светлана Полякова

детский гастроэнтеролог, д.м.н.

#### Не торопитесь с операцией на кости

При запущенной тирозинемии страдает костная система: возникает рахитоподобное состояние, кости деформируются. Родителям хочется поправить это, но не рекомендуется делать ортопедические операции, не дождавшись восстановления минеральной плотности костей. Есть случаи, когда слишком ранние операции даже приносили вред.

Почему? Хирурги пытаются укрепить кости при помощи крепежей, а кости лишены нормальной плотности, и крепеж (винты) может не удержаться на месте, «вывалиться», сломать кость в месте крепления. При неудачной операции кость очень трудно восстановить, она рассыпается, как мокрый сахар. Восстановить поврежденную кость труднее. Точно сказать, в каком возрасте рекомендуется такая операция, нельзя, поскольку при лечении восстановление минеральной плотности зависит от того, сколько лет ребенок болел. Обычно восстановление занимает примерно два года при условии лечения «Нитизиноном», при восстановлении кислотно-основного состояния крови, при ликвидации потерь кальция и фосфора с мочой, при восстановлении уровня кальция и фосфора в крови и только потом при назначении активных форм витамина D (кальцитриола). Когда минеральная плотность костей восстановится, можно рекомендовать ортопедическую операцию, но перед этим провести рентгеновскую денситометрию.



### Трансплантация

До появления «Нитизинона» для лечения единственной терапией была трансплантация печени. Сейчас операция применяется редко: если диагноз установлен на поздней стадии или когда пациент не отвечает на терапию «Нитизиноном».



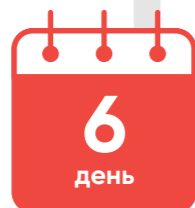
### Кто оплатит терапию

Тирозинемия тип I входит в перечень редких (орфанных) заболеваний, лечение которых проводится за счет средств регионального бюджета. Поэтому после установления диагноза необходимо включить пациента в региональный сегмент регистра по жизнеугрожающим редким (орфанным) заболеваниям, чтобы обеспечить лечебным питанием и лекарственными препаратами. В разных регионах за ведение регистра отвечают разные специалисты, но чаще всего это врачи-генетики, поэтому, когда установили диагноз, обратитесь к региональному врачу-генетику.

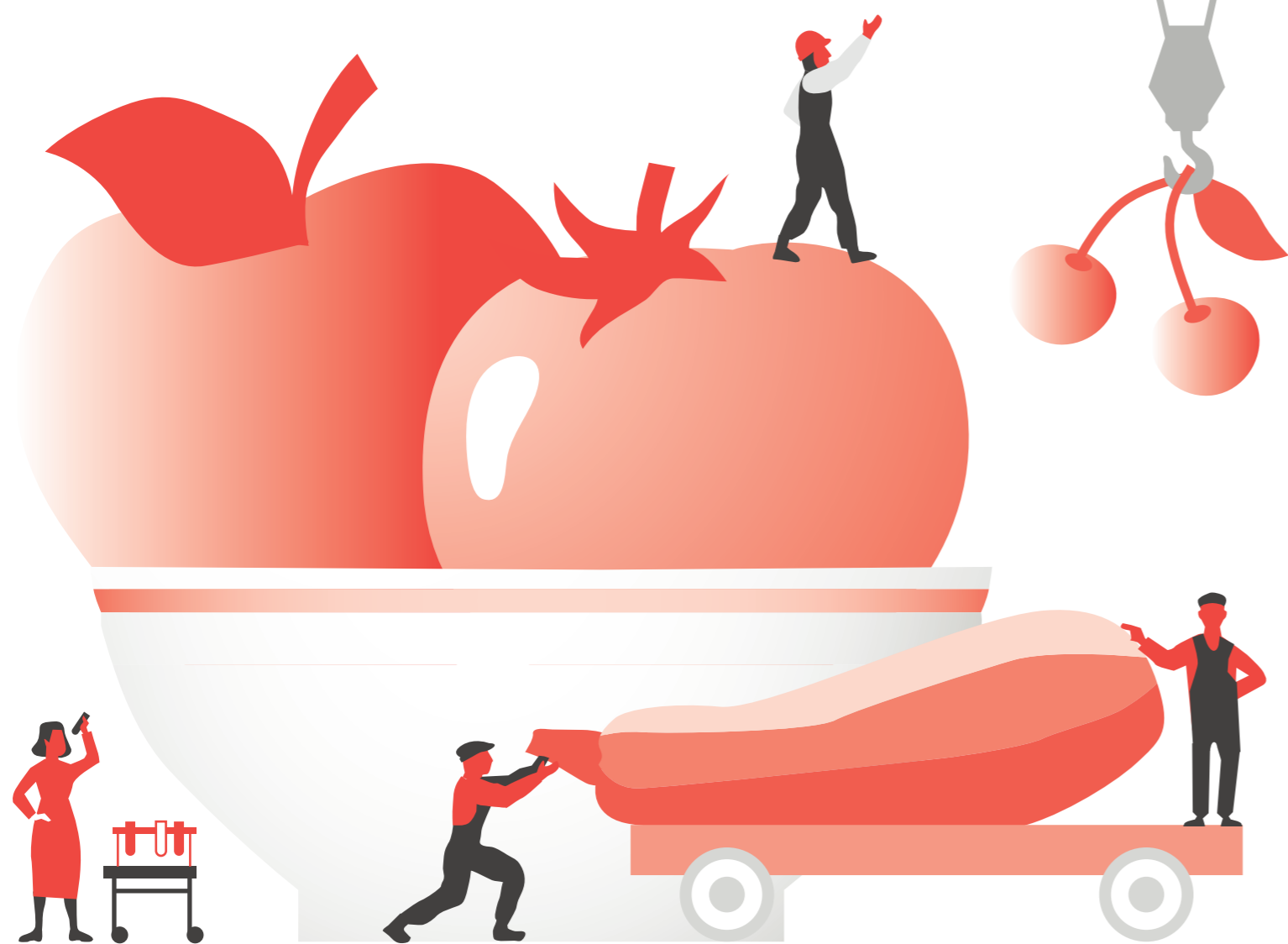


Изучаем особое питание

# Диета – второе лекарство



Особый рацион питания – это тоже залог благополучия пациента. Соблюдение низкобелковой диеты требует от семьи и пациента знаний, терпения, дисциплины. Но усилия дают здоровье!



**Татьяна Бушуева**

ведущий научный сотрудник НМИЦ здоровья детей, д.м.н.

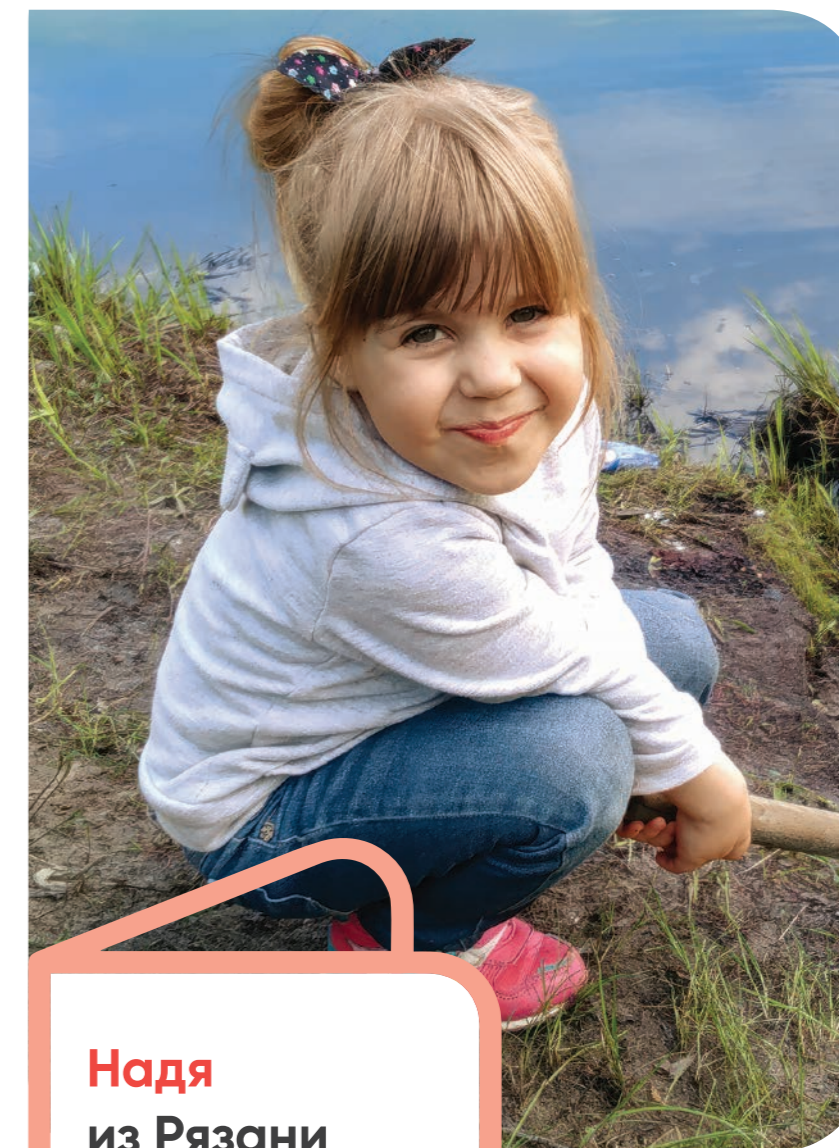
## Для чего назначается особое питание

Низкобелковая диета и специальные продукты питания нужны, чтобы избежать избытка тирозина и предшествующего ему фенилаланина. Обе эти аминокислоты содержатся в продуктах, которые богаты белком, поэтому мясо, творог, рыба и яйца должны быть полностью исключены из рациона пациента с тирозинемией. Очень сильно ограничивается потребление молочных продуктов и других высокобелковых продуктов, например бобовых. Они заменяются специализированными аминокислотными смесями.

В смесях отсутствуют две неразрывно связанные между собой аминокислоты – тирозин и фенилаланин. Какие специализированные продукты выбрать? Какого производителя или какое название продукта? Это может порекомендовать врач.

## А если правила нарушить?

Если продолжать есть мясо, котлеты, колбасу, рыбу, творог, в организме сохраняется высокая концентрация тирозина и образуются аномальные токсичные вещества. При этом заболевании сукцинилаланин отравляет печень и весь организм, отрицательно влияет на костную систему.



**Надя из Рязани**

Так как диагноз поставили рано, Надюша абсолютно спокойно относится к тому, что ей некоторые продукты есть нельзя. Никогда не ела мясо, рыбу, сыры или орехи. Я давно готовлю ей овощные супчики, овощные котлетки, низкобелковые блинчики, да и сама придерживаюсь вегетарианства.

**Виктория, мама Нади**

### Простые действия против больших проблем

- **делайте анализ крови** контролируйте содержание тирозина и других аминокислот в крови не реже 1 раза в год
- **пересчитайте диету** если увеличилась масса тела, когда маленький пациент прибавил 200–250 г, а ребенок постарше – 500 г
- **ходите к врачу** если нужно, он направит на доп. обследование (анализы крови, УЗИ печени и других органов и т. д.)



#### Джамилия Сайдаева

заведующая Медико-генетическим центром ГБУ «Республиканский перинатальный центр», главный внештатный генетик минздрава Чеченской Республики

#### Препарат не отменяет диету

Нередко приходится видеть, что родители воспринимают только информацию о препарате, а наши подробные рекомендации по диете упускают из внимания. Но за соблюдением диеты нужно строго следить. У нас есть примеры семей, где строго выполняют рекомендации врачей, и дети там имеют хорошую динамику.



Суточная потребность ребенка в белке  
Методические рекомендации Роспотребнадзора  
2.3.1.0253-21

### Пациент принимает препарат. Может быть, диета не нужна?

Нужна! Когда препарат «Нитизинон» принимается, но не поддерживается диета, то уровень тирозина будет очень высоким. «Нитизинон» не справится с тем количеством вредных веществ, которые будут образовываться. Так что человеку, страдающему тирозинемией, необходимо одновременно принимать лекарство, придерживаться диеты с низким количеством белка и принимать специализированные аминокислотные смеси. Однако, принимая препарат, пациент все-таки может позволить себе некоторые вольности. При этом важно помнить: небольшое расширение диеты возможно, если уровень тирозина в крови не будет превышать 400–500 мкмоль/л.

### Нужно ли соблюдать ограничения взрослым?

Диета необходима всю жизнь, но особенно детям грудного и раннего возраста. Объясняется это тем, что ребенок быстро растет, его нужно чаще контролировать и пересчитывать количество лечебного питания. Младенческий организм очень хрупкий и в большей степени подвержен токсическому влиянию вредных веществ, а значит, и поражению печени, центральной нервной системы, почек. Если нет лечения и диеты, это может привести к ранней тяжелой инвалидности.



### Инструктаж

#### Татьяна Бушуева

ведущий научный сотрудник НМИЦ здоровья детей, д.м.н.



#### Как не переборщить с белком

Возьмите цифру возрастной потребности в белке и уменьшите ее на 15–20%, поскольку приведенные в рекомендациях нормы немного завышены. Полученную цифру разделите пополам.



#### Первую часть белка можно давать за счет натуральных продуктов

Для этого необходимо знать их химический состав, то есть количество белка в 100 г продукта или блюда. Эта информация есть на этикетке, или найти ее в интернете.



#### Вторую часть белка ребенок получает за счет специализированной смеси

В зависимости от содержания белка в конкретном продукте рассчитываем суточное количество сухого продукта. На этикетке продукта всегда написано, сколько воды нужно взять для разведения. Если берем меньшее количество воды, то в течение суток надо дать ребенку оставшуюся часть, чтобы избежать метаболической нефропатии в результате частого приема концентрированного продукта.



### Изучите продукты лечебного питания\*

наименование продукта	белок экв. г	жир г	углеводы г	энергетическая ценность ккал	возраст применения
Нутриген 14 tyr -phe ****	14	23 в т.ч. дцпнжк	50,5	470	0–12 мес.
Нутриген 20 tyr -phe ****	20	18	50,2	443	с 1 года
Нутриген 40 tyr -phe ****	40	13,0	31,4	401	с 1 года
Нутриген 70 tyr -phe ****	70	0	4,0	296	с 1 года
TYR Анамикс инфант****	13,1	23 в т.ч. дцпнжк	49,5	457	0–12 мес.
ХРНЕН, TYR тирозидон****	77	0	4,5	326	дети с 1 года и взрослые

\* Химический состав на 100 г сухого продукта.



Названия смесей и их состав содержатся в клинических рекомендациях «Наследственная тирозинемия I типа»



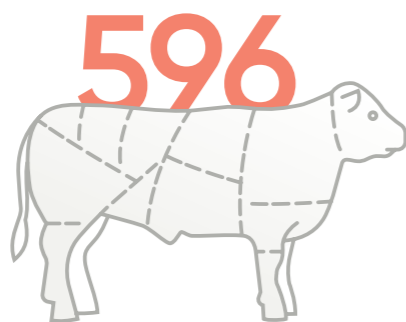
Перед применением лечебного питания проконсультируйтесь со своим врачом!

## ТОП-8 опасных продуктов

Пища с наиболее высоким содержанием тирозина (мг на 100 г продукта)



мясо кур



говядина



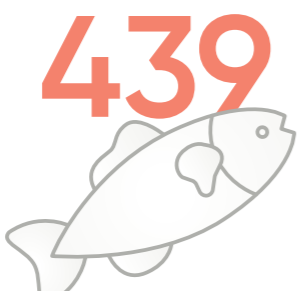
яйца



печень



творог



рыба



ржаной хлеб



паста и лапша

Поначалу было очень трудно. Я не понимала, как сделать, чтобы при диете ребенку хватало белков, минеральных веществ, кальция. Боялась дать Саше что-то лишнее. А как самим быть? Но постепенно мы наладили питание, получили специализированный продукт, нам подробно расписали диету.

Кристина, мама Саши

### Что может позволить себе взрослый?

Для пациентов старшего возраста и взрослых возможны некоторые послабления в диете: молочные и кисломолочные продукты, можно заменять особые низкобелковые продукты и полуфабрикаты (хлебобулочные, кондитерские и макаронные изделия) на обычные аналоги из пшеничной муки. Но контроль за расширенной диетой такой же: обращаем внимание на концентрацию тирозина и фенилаланина крови и содержание сукцинил-ацетона в моче.

### Как кормить братьев и сестер пациента?

Если они являются только носителями поврежденного гена, они здоровы и в специальной диете не нуждаются. Но, как и всем детям, им лучше соблюдать здоровое питание, а в нем нет чипсов, сладкой газированной воды, блюд фастфуда, жирной, консервированной, маринованной или острой пищи.



### Светлана Полякова

детский гастроэнтеролог, д.м.н.

#### Лишний вес вредит ногам

Следите за питанием, чтобы лишний вес не давал нагрузку на кости ног. Иногда препарат стимулирует набор веса, улучшает обменные процессы, растет аппетит. Можно для увеличения калорийности давать жиры (масло растительное и топленое сливочное, сало без прожилок). Это не позволит быть голодным и налегать на углеводы. Второй совет по снижению нагрузок – сведите к минимуму пешие прогулки, ограничьте осевую нагрузку на кости.

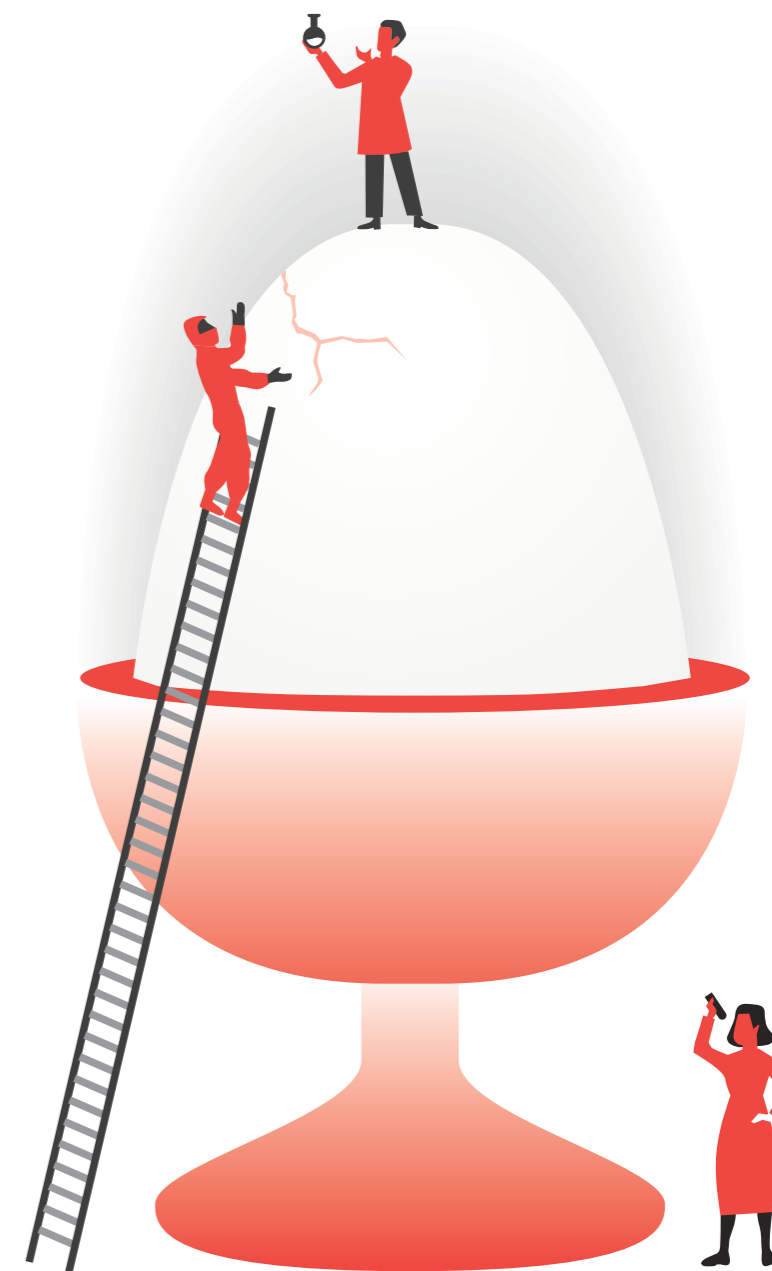


### Наталья Печатникова

руководитель Медико-генетической службы ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница»

#### Питаемся правильно, но не голодаем!

Наш организм – фабрика по расщеплению и постройке веществ. Если не поступает достаточно строительного материала, то приходится разрушать уже возведенные постройки. Для пациентов чреваты осложнениями в виде повышения в крови концентрации токсических метаболитов. Надо соблюдать режим питания и количество белка, калорий в любых обстоятельствах.



**Диета, препарат и аминокислоты помогают избежать ранней тяжелой инвалидности**



## Содержание тирозина в продуктах / 100 г

### Молочные продукты

молоко коровье	119
кефир	112
молоко женское	60

### Крупы, бобовые продукты

крупя овсяная	234
горох	227
крупя рисовая	176
крупя манная	158
крупя перловая	148

### Мука, хлебобулочные, кондитерские изделия

хлеб пшеничный	162
мука пшеничная	149
печенье	88

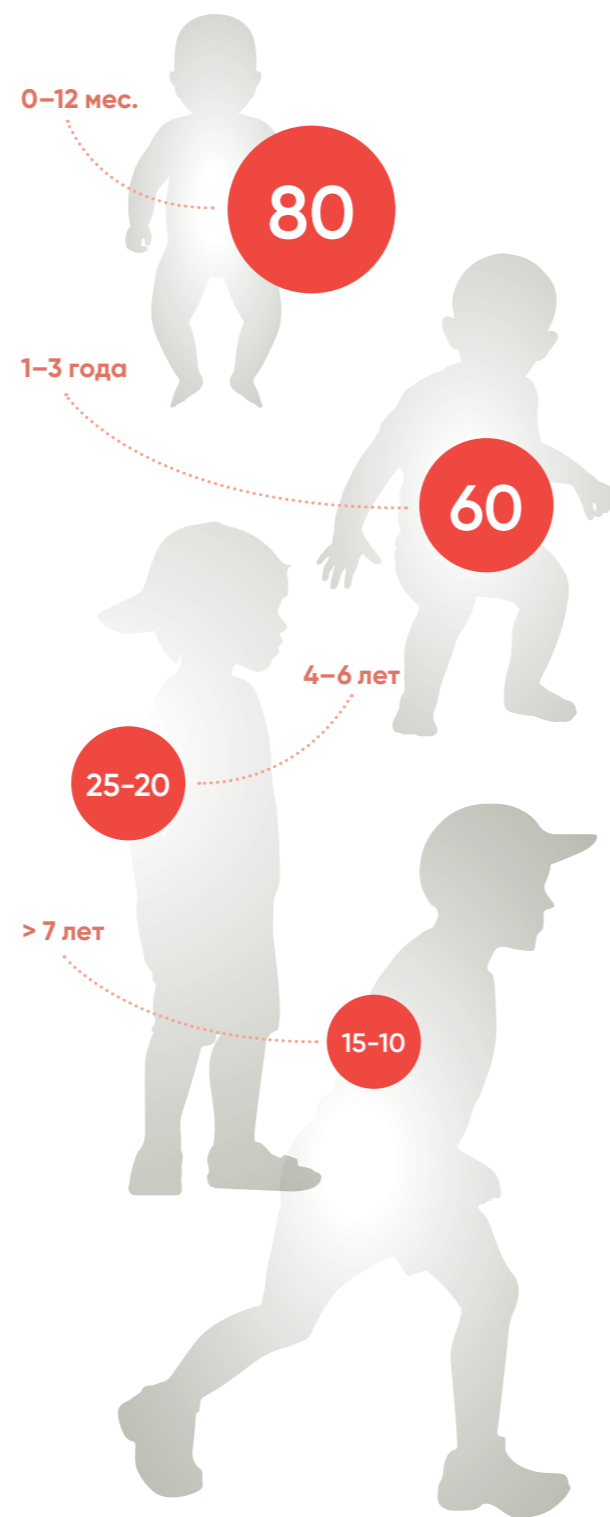
### Овощи, фрукты, соки

картофель	27
сок яблочный	24
капуста белокочанная	20
морковь	13
помидоры	10
апельсины / лимоны	7 / 6



## Сколько можно?

Допустимое количество аминокислот фенилаланин + тирозин (мг/кг/сутки)



## Три сценария жизни пациента



**Без лечения** образуется много токсичных веществ в печени



**▶▶** болезнь быстро развивается



цирроз печени



деформации костного скелета



повышенная кровоточивость



**Препарат** токсичные вещества образуются в меньшем количестве



**▶** скорость развития болезни замедляется



накапливаются тирозин и фенилаланин



контролируйте содержание тирозина в сыворотке крови



**Препарат + диета** токсичные вещества практически не образуются



**||** болезнь есть, но состояние стабильное



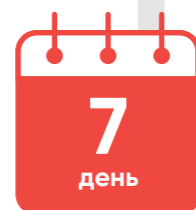
концентрация тирозина повышена, но уровень допустимый



возможны пищевые послабления

**< 400–500** мкмоль/л

поддерживать уровень тирозина в крови



Особое питание – не просто для ребенка и его семьи, ведь это всегда ограничения. А родителям иногда трудно с ними, поскольку диагноз ребенка вызывает сочувствие, желание ни в чем не отказывать. Как помочь привыкнуть к диете?

# НОВЫЙ ВКУС ЖИЗНИ



**Наталья Печатникова**  
руководитель Медико-генетической службы ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница»

**Если диагноз поставили в младенчестве, то приучить к диете проще**

**С**тарайтесь максимально придерживаться диеты, которую назначил врач. Вот несколько простых, но важных советов по помощи семьям пациентов, которым необходимо придерживаться специального питания.

**Чистим холодильник и шкаф**  
Если существуют запрещенные продукты, которые ребенок никогда не пробовал, будет здорово, если этих продуктов в доме не будет.

## Объясните запрет на продукт так, чтобы это не напугало ребенка

**Даем пищу из общей кастрюли**  
Желательно, чтобы ребенок ел вместе со всей семьей и хотя бы частично получал свою порцию из общей кастрюли. Многие взрослые в семье переходят на прописанную диету вместе с ребенком, и она, как правило, безвредна для всех членов семьи, а иногда даже полезна при некоторых взрослых болезнях, например при заболеваниях почек, печени.

**Расскажите ребенку, какие продукты вредны**  
Можно объяснить, например, что от них будет болеть живот. Или сформулировать другую причину запрета. Главное – чтобы ваше объяснение не пугало ребенка.

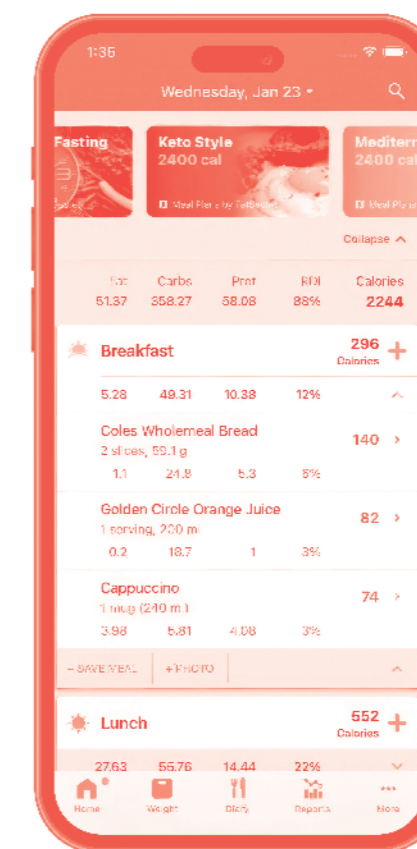
**Не знаешь – спроси**  
Приучите ребенка к правилу встречи с новым продуктом. Маленький пациент должен обратиться к родителям, взрослым членам семьи и спросить, можно есть этот новый продукт или нет.

**В курсе вся семья**  
Донесите до всех без исключения членов семьи важность беспрекословного соблюдения диеты. Все бабушки, желающие подкормить и побаловать ребенка, должны понимать: речь идет об угрозе его жизни и здоровью.

**Ведите дневник питания, когда и сколько ест пациент**  
Это очень упростит вашу жизнь и поможет работе врача. Это только кажется, что «у меня все уже на автомате», «каждый день одно и то же», «мы всегда едим в одно и то же время». Пищевой дневник поможет разобраться, насколько правильно вы рассчитываете диету и что лучше поменять (добавить/убрать) в рационе.



**Когда другие едят колбасу, я чувствую, что вкусно пахнет, но моя диета – это когда мне хорошо.**  
Лена из Ульяновска



Электронный помощник FatSecret в AppStore  
Вам помогут контролировать питание приложения для смартфонов. Наберите в поиске «Пищевой дневник» – и получите много предложений!



приложение FatSecret для iOS / Android



### Татьяна Бушуева

ведущий научный сотрудник НИИЦ  
здоровья детей, д.м.н.

### Приучаем ребенка к диете

Диагноз могут выявить у новорожденного, который еще не знает вкуса настоящей еды, а могут и позже, когда малыш, возможно, уже распробовал творог и мясо. Как помочь ему привыкнуть к особому рациону в разном возрасте?



### Инструктаж



#### Диагноз выявили при скрининге новорожденного или в первые месяцы

Приучить к диете легче всего: младенец полностью зависит от родителей, не знает разницы во вкусе молочной пищи и лечебного питания. Для младенцев используются специализированные аминокислотные смеси, которые адаптированы к возрасту ребенка. По составу они похожи на детские смеси, но в них нет аминокислот фенилаланин и тирозин. В России зарегистрированы и широко используются продукты отечественного и зарубежного производства. Эффективность и безопасность тех и других подтверждены.

1. Специализированную смесь дают в каждое кормление вместе со сцеженным грудным молоком или молочной смесью.
2. Грудное молоко только сцеженное, учитывая его количество в рационе.



#### Диагноз установили около года и позже

Возможно, ребенок уже попробовал обычную еду, но пока относится к ней не очень осознанно, поэтому приучить к специализированным смесям легче. Смеси можно давать в более концентрированном виде.

1. Можно давать смесь отдельно, предварительно разведя до консистенции сметаны.
2. Добавлять в каши, подмешивать в овощные блюда.



### Марина Нестерова

психолог, НИИЦ ТИО  
им. академика В.И. Шумакова

#### Еда – это способ успокоиться

Как любой инстинкт, преодолеть пищевой инстинкт сложно. Родителям важно быть чуткими, не терять контакта с ребенком. Если он злится на ограничения, то просто запретить – это не лучший путь. Можно сказать: я понимаю, что ты чувствуешь. И после приводить аргументы.

Детям очень важно, чтобы их чувства понимали. Конечно, такие разговоры (а вести их нужно постоянно) родителям выдерживать тяжело, нужно много терпения. Если ребенку тяжело принять пищевые ограничения, маме полезно самой поддержать диету, показать на своем примере.



### Джамия Сайдаева

заведующая Медико-генетическим центром  
ГБУ «Республиканский перинатальный центр»,  
главный внештатный генетик минздрава  
Чеченской Республики

#### Поменяйте тактику питания семьи

Резко переориентировать ребенка на другое питание нелегко, особенно если семья большая и приходится видеть на тарелке у брата или сестры куриную котлету, мороженое. Стоит продумать тактику, чтобы пациент не видел, как другие едят вредную для него еду, давать безвредные аналоги – овощную котлету или сорбет.



### Суточный комплекс питательных веществ

Рекомендуемое суточное потребление питательных веществ (диапазоны) для детей и подростков с ТИР I

возраст	фенилаланин + тирозин мг/кг/сутки	белок г/кг/сутки	энергия ккал/кг
0–6 месяцев	80	2.2	95–145
6–12 месяцев	80	2.6–2.9	80–135
1–3 года	60	36–42	900–1800
4–6 лет	25–20	54	1300–2300
7–10 лет	15–10	63	1650–3300



## Расчет диеты на день



6

мес.

16 г

**общий белок**

норма: 2,2 г/кг массы тела  
расчет: 2,2 г/кг массы тела  
x 7,3 кг = 16 г/день

7300 г

584 мг/сутки

**аминокислоты  
фенилаланин +  
тирозин**

норма: 80 мг/кг массы тела  
расчет: 80 мг/кг массы тела  
x 7,3 кг = 584 мг/день

693,5 ккал в день

**средняя  
энергоценность**

норма: 95 ккал/кг массы тела  
расчет: 95 ккал/кг массы тела  
x 7,3 кг = 693,5 ккал/день



## Составляем рацион питания

**584 мг/сутки** **суточная норма аминокислот фенилаланин + тирозин**

Если адаптированная молочная смесь с количеством белка 1,25–1,3 г на 100 мл в среднем содержит 47–52 мг аминокислот фенилаланин + тирозин – значит, суточное потребление адаптированной молочной смеси  $584 \times 100/52 = 1120$  мл.

**16 г** **Суточное потребление белка**

Адаптированная молочная смесь содержит 1,3 г белка на 100 мл, а количество белка в 1120 мл адаптированной молочной смеси составляет  $1,3 \times 1120/100 = 14,5$  г белка.

**1,5 г** **Должно поступить белка без тирозина и фенилаланина за счет СПЛП**

Поскольку общее допустимое количество белка составляет 16 г, а 14,5 г белка поступает за счет адаптированной смеси (см. пункт 2), то за счет СПЛП должно поступить 1,5 г.

Если смесь СПЛП без тирозина и фенилаланина содержит 2 г белка на 100 мл, ежедневное потребление должно составить:  $1,5 \times 100/2 \times 75 = 75$  мл СПЛП без тирозина и фенилаланина. Таким образом, суточный объем составит 1195 мл, калорийность за счет адаптированной молочной смеси – 750 ккал, за счет СПЛП без тирозина и фенилаланина – 52 ккал, общая энергетическая ценность – 802 ккал в сутки (109 ккал/кг).



без прикорма  
1120 мл



с прикормом  
1025 мл + 100 г

### Введение прикорма

Максимально допустимое суточное количество фенилаланин + тирозин – 584 мг. Сейчас ребенок получает данное количество за счет адаптированной молочной смеси. Если мы вводим 100 г овощного пюре, в котором содержится 2 г белка (50 мг фенилаланин + тирозин), необходимо это учесть, чтобы снизить объем адаптированной молочной смеси:  $584 - 50 = 534$  мг аминокислот фенилаланин + тирозин ребенок должен получить за счет адаптированной молочной смеси. Рассчитываем количество:  $534 \times 100/52 = 1025$  мл.

*Маленькая Лена не понимала разницы в нашем и своем питании. Я объяснила ей, что для долгой и счастливой жизни нужна диета. Иногда дочке хочется попробовать, что едят другие, тогда мы покупаем вкусное и необычное из полезного, например экзотические фрукты. На детских праздниках мы заказываем для нее специальное меню.*

Мария, мама Лены из Ульяновска

*Я объясняла дочке, что из еды ей нельзя, и она сама из того, что давали в садике, ела только то, что можно. А в школу я даю ей термос с горячей едой, и она детьми ест в столовой.*

Виктория, мама Нади из Рязани

### Один - и не дома

Иногда родители тревожатся, что будет, когда ребенок будет без присмотра семьи в детском саду и особенно в школе, где сверстники едят другую еду? И имеют ли право их дети на особое питание за пределами дома?

### Объясните важность диеты

Объясните ребенку, что от соблюдения диеты зависит его здоровье. После 5–7 лет дети способны осмысленно придерживаться ограничений и принимать лечебную смесь.

### Поговорите с воспитателем и учителем

Предупредите персонал, что у ребенка особые пищевые потребности, чтобы сохранить его здоровье. Можно не называть заболевание, но четко сказать, что требуется строгое соблюдение диеты.

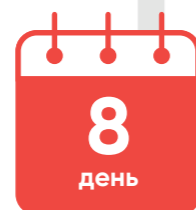
### Знайте закон

Дети с особыми пищевыми потребностями имеют право приносить с собой в детский сад и школу специальную еду, в том числе низкобелковые блюда и специализированные смеси. Блюда можно приносить в контейнерах и разогревать в столовой. Такая норма вошла в силу с 2020 года.

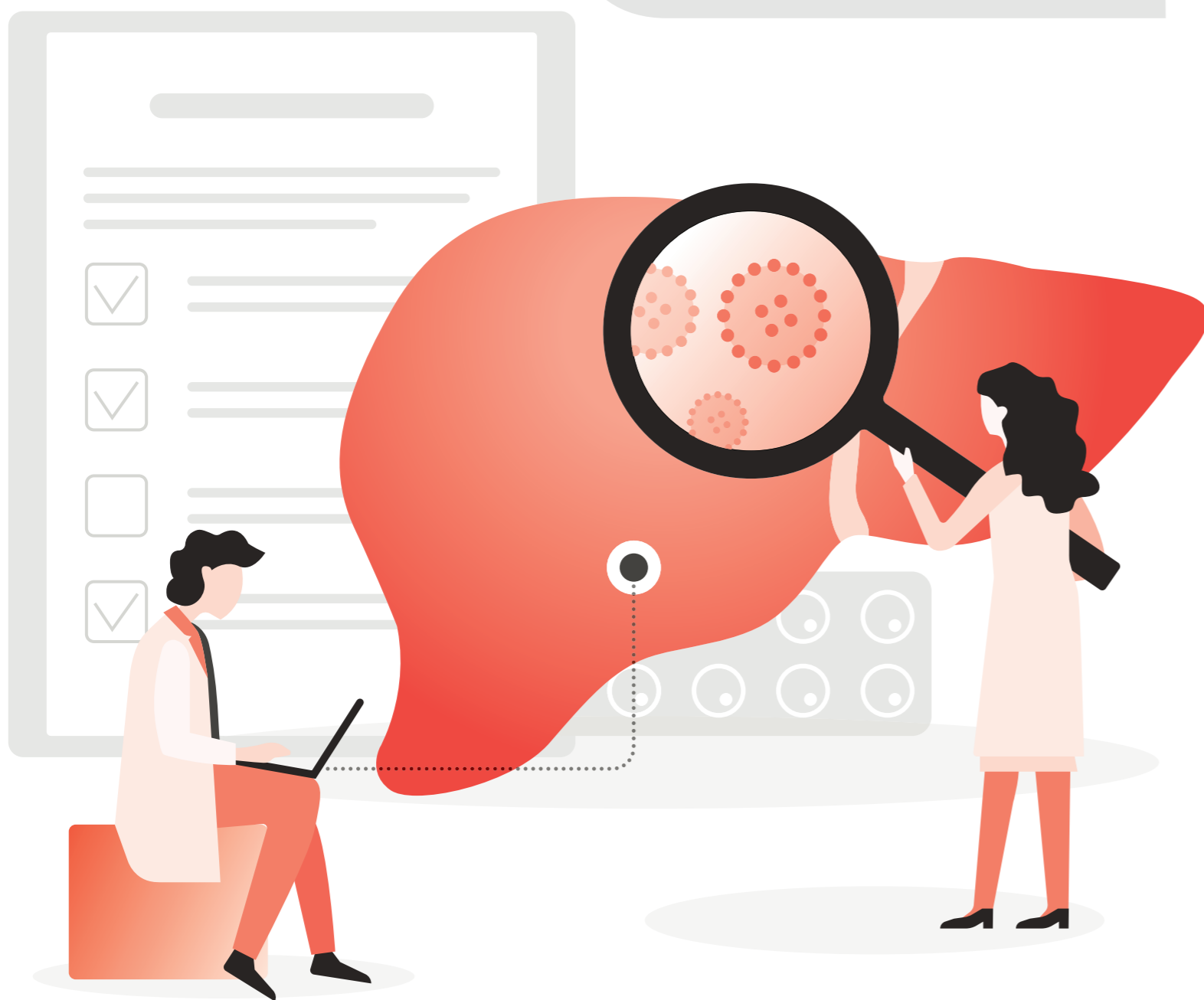


Санитарно-эпидемиологические требования к организации общественного питания населения.  
СанПин 2.3/2.3. 3590-20

Следим за здоровьем



Наследственное заболевание требует внимания всю жизнь. Когда состояние нормализовалось, важно постоянно контролировать здоровье пациента и знать, как это делать



## Все за одного: помогают разные врачи



**Екатерина Захарова**  
медицинский генетик, д.м.н.

**К**ак контролировать состояние пациента, вам скажут ваши лечащие врачи – в регионе, федеральной клинике, профильные специалисты. Но полезно и самой семье знать регламент исследований – мониторингов состояния пациента.

### Какие обследования нужно проходить

Пациенты с тирозинемией нуждаются в постоянном наблюдении различными специалистами. Показаны первичные и повторные консультации врача-генетика, гастроэнтеролога, офтальмолога, невролога, диетолога, трансплантолога, эндокринолога, кардиолога, травматолога-ортопеда, нефролога, педиатра у детей или терапевта у взрослых. Поскольку пациент находится на диете, необходимы регулярные исследования.

### Готовимся к беседе

Врач задает много вопросов. Прежде всего надо четко сформулировать жалобы: когда и с чего началось заболевание, что было пусковым механизмом. И, конечно, необходимо иметь динамику результатов обследований – анализов, УЗИ, гастроскопии и т. д. Все зависит от проблемы, с которой обращается пациент за консультацией. Поэтому мы просим всех пациентов, чтобы нам присылали историю жизни и болезни по форме 027/у – выписку из медучреждения, которая должна отражать объем обследований, их результаты, методы лечения и его эффективность. Эта форма утверждена Минздравом, заполняется лечащим врачом, который наблюдает пациента в поликлинике по месту жительства.



### Запомните самое главное

- **исследование концентрации аминокислот в крови**  
первые 6 месяцев – 1 раз в месяц  
далее – 1 раз в 3 месяца
- **исследование сукцинилацетона в моче**  
первые 6 месяцев – 1 раз в месяц  
далее – 1 раз в 6 месяцев





## План мониторинга параметров крови и частота инструментальных исследований

исследование	начало терапии	более 6 месяцев			после 5 лет и далее
		1 / мес.	1 / 3 мес.	1 / 6 мес.	
Концентрация аминокислот в крови	×	×	×		1 / 6 мес.
Сукцинилациетон в моче	×	×		×	1 / 6 мес.
Общий анализ крови гемоглобин, гематокрит, тромбоциты, и др.	×	×			×
<b>Исследование печени и ее функций</b>					
Уровень АФП в сыворотке крови	×	×		×	1 / 6 мес.
Протромбиновое время	×	×			ежегодно
Частичное тромбопластин. время	×	×			ежегодно
Общий билирубин в крови	×				+
АЛТ / АСТ в крови	×	×			+
Гаммаглутамилтрансфераза в крови	×	×			+
Щелочная фосфатаза	×	×			+
КТ или МРТ	×				×
<b>Почки, скелет</b>					
Общий анализ мочи, креатинин	×	×			по показаниям
Денситометрия старше 4 лет или рентгенография	×				+
Рентгенография кисти	×				+
<b>Осмотр офтальмолога</b>					
Осмотр в щелевой лампе оценка остроты зрения	×	×			×

+ по клиническим данным



**Актуальная информация**  
Клинические рекомендации «Наследственная тирозинемия I типа»



### Татьяна Строкова

заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии клиники ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», профессор РАН, д.м.н.

#### Часто ли нужно наблюдаться пациенту в федеральной клинике?

Это зависит от течения заболевания. Мы можем через месяц позвать ребенка на контрольное обследование, оценку динамики всех показателей, коррекцию лечения. Если болезнь протекает нестабильно, ребенок в первые полгода может госпитализироваться каждые три месяца, потом раз в шесть месяцев, и далее, возможно, будем оценивать его состояние раз в год.

#### Вы за заочные или очные консультации?

Есть заболевания, сложные в интерпретации результатов обследования, и вопросы снимаются на очной консультации.

#### Как попасть в федеральную клинику на «живую» консультацию?

Можно записаться на консультацию через регистратуру отделения. Практически во всех федеральных клиниках есть поликлиническое звено или амбулаторные консультативные отделения.

#### Когда при ухудшении необходима госпитализация в федеральную клинику?

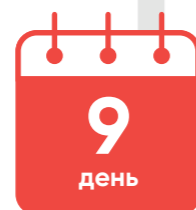
В некоторых учреждениях вопрос решается после медицинской консультации. Если семья или пациент обратились письменно, то комиссия по госпитализации принимает решение. Если нет данных предварительного обследования, их могут запросить у врача по месту жительства.



### Таня и Богдан

Воронежская область

Эта многодетная семья живет вдалеке от шумных городов. «Полное единение с природой», – говорит папа Алексей. Но однажды тихую жизнь прервали печальные новости: у Тани и Богдана нашли одно заболевание на двоих. Когда у Тани ухудшилось самочувствие, обследование показало нарушения в работе печени. Проблемы обнаружили и у Богдана. Благодаря родственникам и неравнодушным людям, которые с самого начала помогли приобрести препараты, сейчас Таня и Богдан ничем не отличаются от своих сверстников: ходят в школу, занимаются спортом, играют, рисуют и помогают родителям.



Если диагноз выявили рано и начали болезнь лечить, то до операции, как правило, не доходит. Но когда в трансплантации все-таки появляется необходимость, то важно не упустить этот момент и знать детали подготовки к операции

# Наши первые пациенты отметили свое 30-летие!

## Сергей Готье

главный внештатный специалист-трансплантолог Минздрава РФ, директор НМИЦ ТИО имени академика В.И. Шумакова, д.м.н., академик РАН

**Н**аши пациенты обычно уже имеют далеко зашедший цирроз печени на фоне тирозинемии. Это является показанием к выполнению трансплантации. А после операции мы обязательно прописываем иммуносупрессивные препараты, которые позволяют предотвратить отторжение донорского органа с последующим постепенным снижением дозировок препарата. На самом деле жизнь с пересаженным органом не так сложна, как представляется.

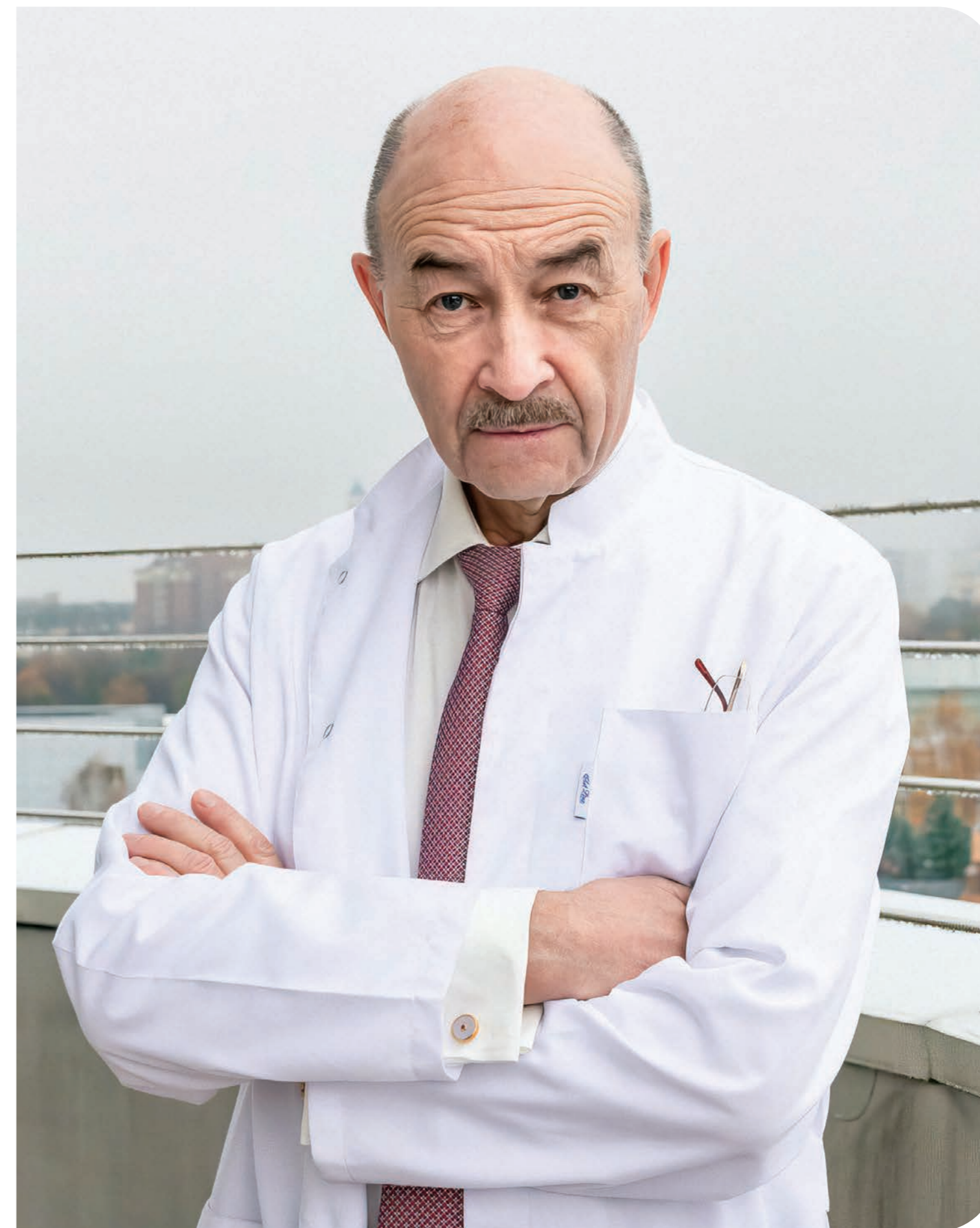
## Кто попадает в хирургию

**Какие проблемы может решить пересадка печени?**

Если до трансплантации лечение не производилось, то пересадка спасает жизнь. Кроме того, цирроз печени, который является показанием к операции, может иметь следствием гепатоцеллюлярную карциному, то есть рак печени.

**Есть то, что невозможно исправить с помощью операции?**

Увы, в запущенных случаях, когда болезнь, которую не лечили или лечили неправильно, уже нанесла ребенку сильные повреждения, трансплантация позволит не погибнуть от цирроза, но от серьезных и уже имеющихся повреждений нервной системы она не спасет. В запущенных случаях и риск возникновения злокачественной опухоли на фоне тирозинемии высок, поэтому здесь у врача и пациента нет выбора. Так что лучше поторопиться и провести пересадку до того, как у пациента начнут наблюдаться такие последствия. В этом смысле скрининг





**Сергей Владимирович Готье и его коллеги начали проводить трансплантацию печени с 1990-х годов. Первым их подопечным сейчас уже больше 30 лет**

тирозинемии в начальной стадии крайне необходим: именно когда проявлений болезни нет, но есть предпосылки к ней, надо сразу после диагностики начать специфическое лечение.

#### **Когда консультироваться с трансплантологом**

**Каковы маркеры, которые указывают, что пациенту пора на операцию?**

**На что обратить внимание лечащим врачам?**

Существует алгоритм диагностики, который начинается с тестов на наличие специфических маркеров. Есть, например, маркер альфа-фетопротеин, который сопутствует развитию злокачественной опухоли печени. Так что в зависимости от эффективности консервативного лечения лечащий врач может принять решение о консультации с трансплантологами по дальнейшим действиям. Есть разные диагностические методики, например

ультразвуковая диагностика, сканирование печени. С их помощью можно определить степени развития цирроза. По результатам специалисты принимают решение, надо ли проводить трансплантацию. Если имеются показания, ее лучше провести вовремя, то есть до развития цирроза.

#### **Как врачи производят мониторинг тех, кому показана трансплантация?**

Обычно педиатр, который наблюдает ребенка в связи с затяжной желтухой, направляет его в клинику, где проводится исследование печени, и там специалисты делают выводы, есть ли показания к трансплантации, то есть большая ответственность лежит именно на врача, лечащем ребенка.

#### **Могут ли сами родители понять, что пора на консультацию к трансплантологу?**

У родителей всегда должна быть настороженность. При посещении врача, который ведет ребенка, они могут задавать ему вопросы о дальнейшей стратегии лечения. Или сам доктор может рассказать, что нужно делать. Эту информацию не нужно игнорировать, нужно прислушаться. Но и без вмешательства врача родители могут поднять тревогу, когда у ребенка, например, появится желтуха на фоне развития цирроза печени. Иногда к нам приходят пациенты не только по направлению от лечащего врача. Если родителей беспокоит состояние ребенка, мы беремся его лечить без направления, конечно если для того имеются основания.

#### **Про доноров**

##### **Когда родственник не может стать донором?**

Чаще всего донором при необходимости трансплантации становится кто-то из ближайших родственников, и производится трансплантация части органа. Печень после операции приживается у реципиента и восстанавливается у донора. Но есть целый набор состояний, которые не позволяют нам использовать родственника

**Врачу-педиатру надо уловить момент, когда нужно больного тирозинемией направить к нам. При этом мы можем консультировать врача, у которого есть такой пациент, в формате телемедицинских консультаций**

в качестве донора. Прежде всего это хронические заболевания. А вот при избыточном весе человек может похудеть и после этого стать донором. Если в семье не оказывается донора (например, у родственников имеются сопутствующие заболевания), тогда речь идет о трансплантации печени или ее фрагмента от умершего донора.

#### **Не опасна ли операция для донора-родственника?**

##### **Что с ним будет происходить потом?**

Период реабилитации проходит легко и безболезненно, состояние здоровья донора не становится хуже. Он в течение пары дней после операции может наблюдать неприятные ощущения. Но из практики мы знаем, что если донор – мама, то она уже на следующий день в силах ухаживать за своим прооперированным ребенком.

#### **После операции**

##### **Как быстро приживается трансплантат?**

Печень начинает функционировать сразу после включения в кровоток. А вот дальнейшая ее судьба обусловлена правильностью подбора лекарственных средств и регулярностью их приема. И это во многом зависит от родителей.

Сегодня операция по пересадке печени детям проводится хирургами Национального медицинского исследовательского центра трансплантологии и искусственных органов им. академика В.И. Шумакова и Государственным научным центром РФ ФГБНУ «Российский научный центр хирургии им. академика Б.В. Петровского»

**Что происходит с прооперированным ребенком дальше?**

У нас есть протокол, согласно которому мы приглашаем наших пациентов на обязательные плановые обследования. Они очень важны, чтобы избежать серьезных осложнений. Если ребенок и его семья дисциплинированы и сознательны, чтобы регулярно приезжать к нам на осмотры, то нам удастся держать ситуацию под контролем.

**Как складывается жизнь с новым органом**

Все зависит от того, насколько вовремя сделана трансплантация. А вообще, операция по пересадке печени независимо от возраста пациента достаточно перспективная. После нее он может вести обычный образ жизни. Если речь о девочке, то трансплантация в будущем не мешает ей выйти замуж и родить ребенка. Все дети у нее будут здоровыми носителями болезни, но риск, что они будут болеть, очень маленький (только в случае супруга – тоже носителя болезни).



Операция проводится с помощью лапароскопической техники. Если речь идет о маме пациента, которая в будущем планирует детей, после операции у нее на животе остается четыре маленьких рубчика

Сергей Владимирович Готье (справа) и его заместитель по высокотехнологичной медицинской помощи Виталий Николаевич Попцов (слева)

>170

операций по трансплантации печени в год



#### Как питаться после операции?

Диета показана для всех пациентов после трансплантации. Пациент с пересаженной печенью должен соблюдать общепринятую гигиену, принимать профилактические меры против пищевых токсикоинфекций и максимально свести к нулю контакты с теми, у кого респираторные инфекции. Если соблюдать все наши предписания, то функция печеночного трансплантата очень надежна. Она может быть нарушена только в связи с неожиданными состояниями, например кишечной инфекцией, которая требует отмены иммуносупрессивных препаратов, подавляющих иммунитет. В целом жизнь с пересаженной печенью – это фактически неограниченное временем существование, если не возникают какие-то экстремальные состояния, которые приводят к нарушению функций трансплантата, что может закончиться ретрансплантацией.



### Марина Нестерова

психолог, НМИЦ ТИО  
им. академика В.И. Шумакова

#### Мотивируйте и поддерживайте

Очень важна мотивация, когда человек сам хочет идти на операцию, а не потому, что от него этого требуют. У пациента с личной мотивацией все последующие процессы реабилитации идут лучше. Нужна и поддержка других людей – семьи, друзей, психолога, врача.

#### Про мам

Маме надо осознать, что от ее состояния зависит состояние ребенка, через нее он воспринимает ситуацию и очень чуток к маминым эмоциям. Чем лучше мамы нарисуют в своем воображении картинку, как благополучно пройдет операция и как хорошо будет развиваться ситуация дальше, тем лучше будет.

#### Нужны ли чужие советы?

Иногда родители начинают слушать чужой негативный опыт. Зачастую к посторонним прислушиваются, если стесняются спросить у специалистов. Когда тревожитесь, лучше задайте вопросы врачам, психологу.

#### Говорим с ребенком и играем

Дети слышат, конечно, слова «операция», «трансплантация», но не всегда понимают их суть. Они могут испугаться, если сами себе что-то дофантазировали, но часто они стойко выдерживают тяжелые испытания. Они честные, искренние – настоящие герои. А поскольку любят играть, то поиграйте с ними – так они переключаются на позитив. С подростком можно разговаривать и обсуждать темы, как со взрослым. Что объединяет все возрасты, так это никогда нельзя обманывать: да, придется потерпеть, но ты справишься, я рядом.



Этим детям слишком долго ставили диагноз, поэтому они не смогли получить правильное лечение. Но хирурги спасли жизнь. И родственники-мужчины подставили плечо. Донором Раяны стал дядя, а Умара-Хатаба – папа

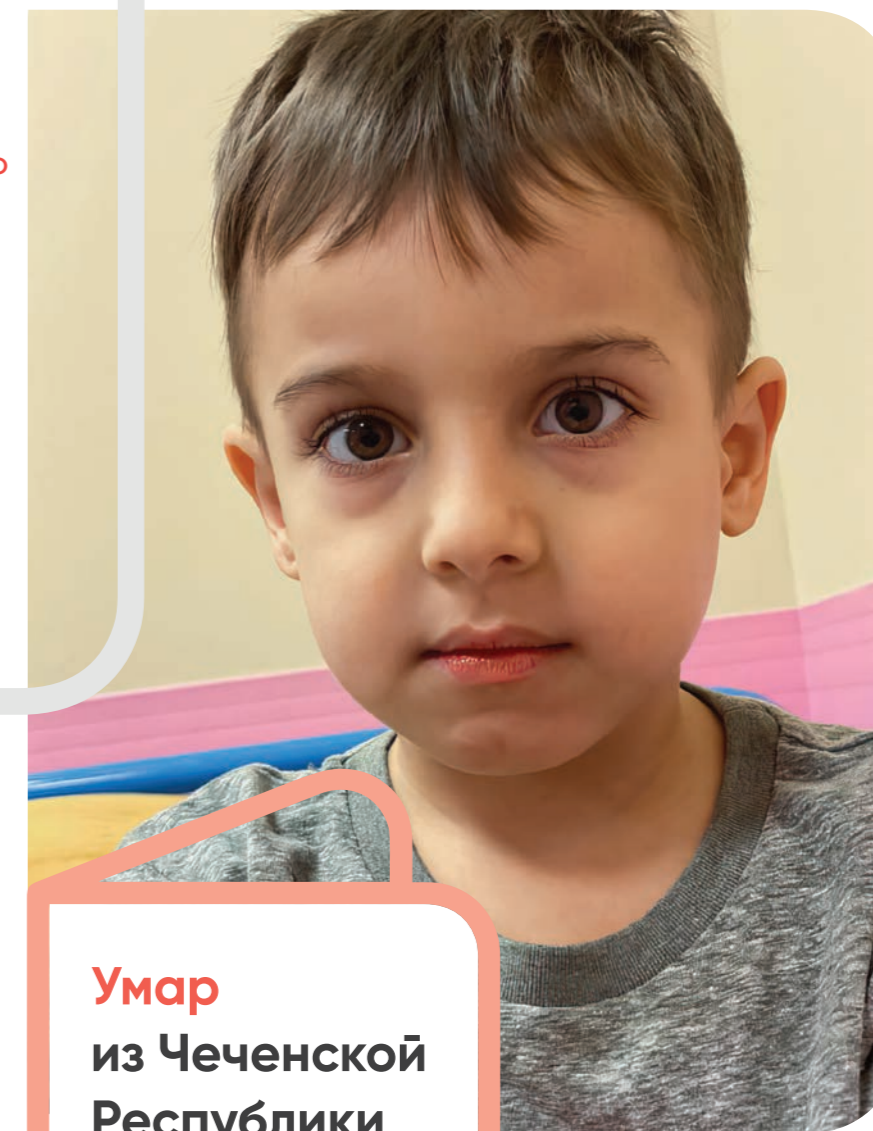


### Шамиль

папа Умара-Хатаба

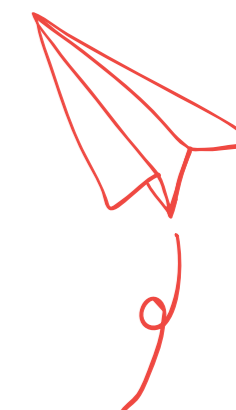
#### Донором стал я

Умару-Хатабу было 7 лет, когда врачи сказали: откладывать операцию нельзя. А помог спасти жизнь сыну его папа. Сейчас мальчику 8 лет, и у него есть мечта – хочет стать врачом! В 2021 году врачи выявили, что у Умара-Хатаба сильно увеличена селезенка, фиброз печени. И нас тогда очень напугало кровотечение. Сына полностью обследовали, и он оказался в НМИЦ трансплантологии и искусственных органов им. академика В.И. Шумакова. Донором стал я. Технически меня допустили. Единственное – мешал мой лишний вес, и за два месяца я сбросил его: похудел со 100 до 77 кг! А сын вообще не проявлял беспокойства перед операцией. Супруга рассказывала, что, когда меня



### Умар из Чеченской Республики

отвели готовить к операции, а это было за два часа до начала операции, сын забеспокоился: «Папе делают операцию, а я еще не готов». Потом врачи пришли за ним, и он спокойно отправился с ними в операционную. После трансплантации сын пробыл в центре два месяца, восстанавливался под наблюдением врачей. Сразу мясо есть было нельзя, и некоторое время ему пришлось побыть на серьезной диете. После операции мы ездили в Москву для наблюдения каждый месяц, сейчас раз в 2–3 месяца, в дальнейшем, как нам сказали, будет достаточно проходить обследование раз в полгода.





Также каждые две недели Умар-Хатаб сдает кровь, результаты анализа отправляем в Центр Шумакова. А лекарства каждый месяц получаем бесплатно в государственных аптеках.

Помню, что после операции первые два дня не хотелось ни говорить, ни есть, а вот Умар только вышел из наркоза, сразу стал рассказывать, как готовился к операции. Ну я его по активности тоже скоро догнал: когда вернулся из больницы, сразу приступил к ремонту в доме. Сегодня у меня нет никаких проблем, нет ограничений в еде и физической активности. То, что я был донором, никак не сказывается на моем самочувствии.

Теперь Умар-Хатаб живет жизнью обычного ребенка, нормально питается. Ходит в школу, катается на велосипеде, бегает: мальчишка есть мальчишка. И теперь мечтает стать врачом.



**Хеда**

мама Раяны

### Спасли хирурги и родной дядя

Диагноз удалось поставить не сразу, и операция по трансплантации печени стала единственным шансом. Шансом и чудом. Когда у дочери выявили очаговые поражения в печени и направили в Центр трансплантологии, там нас предупредили, что поражения могут перейти на другие органы, необходима скорейшая операция.

Признаюсь, решение далось нелегко. Помню, врач сказал: «Мы не можем сейчас точно сказать, как пойдут дела, но это единственный шанс спасти ребенка и почувствовать себя нормально». И мы с родственниками решились. Я хотела сама стать донором печени, но не подошла. Донором стал родной дядя Раяны.

## Дочка может есть практически все, но в острой и жареной пище мы ее ограничиваем

Тяжелыми оказались не операция и послеоперационный период, как я вначале думала, а подготовка к ней. Из-за разницы в группах крови у дочери и донора Раяне назначили процедуры плазмафереза (очистка крови путем избирательного удаления из нее плазмы), и переносила их дочка нелегко. Но операция прошла успешно – нашу дочь спасли!

Теперь у Раяны жизнь практически обычного ребенка. После операции изменилось питание. Теперь дочка может есть практически все, но в острой и жареной пище мы ее ограничиваем. Дочка учится в школе, и одноклассники ее поддерживают: знают, что в 9:00 и 10:00 часов Раяне нужно принимать препараты, и в это время бегут ей напомнить, чтобы не забыла принять лекарство. Мы остаемся на связи с врачами. Если поднялась температура или заболело горло, то я консультируюсь с педиатром из Центра трансплантологии и искусственных органов им. академика В.И. Шумакова. Раяна каждые полгода проходит обследование в Москве, ей корректируют дозировки препаратов. Также она стоит на учете у гастроэнтерологов в грозненской и московской больницах, и, если возникают вопросы с желудочно-кишечным трактом, дискомфортом в животе, всегда можно посоветоваться. На случай осложнений в рюкзачке всегда есть препараты. Наш дядя, донор, тоже наблюдается у врачей, но все анализы у него в норме. Питаться он старается умеренно, а в остальном все хорошо: живет и работает, как обычный человек. Мы очень благодарны нашему дяде.

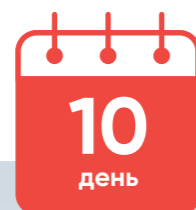


Трансплантация печени стала единственным шансом. Шансом и чудом. Я хотела сама стать донором печени, но не подошла. Донором стал родной дядя Раяны.

Хеда, мама Раяны

**Раяна**  
из Чеченской  
Республики

Раяна (слева) со старшей сестрой Динарой (справа) очень любят друг друга!



Принцесса-  
несмеяна  
теперь  
улыбается  
и поет,

и мечтает стать, как папа,  
комбайнером

**Эмилия**  
из Татарстана

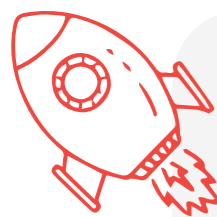
Мама знает о рисках и в шутку называет Эмилию «моя пороховая бочка». Но кто не пороховая бочка? У каждого человека своя судьба. Поэтому семья просто и счастливо живет



### И вообще не смеялась

Эмиля – третий ребенок в семье, и мама Альбина еще задолго до постановки диагноза заподозрила: с дочкой что-то не то. «Желтушный цвет кожи не проходил, все время плакала, на руки не шла – видимо, ей было больно». Кормить приходилось, лежа на кровати, а перемещать – только в детской переноске, в ней же укачивали. Переноски изнашивались одна за другой – четыре штуки за год поменяли.

В те годы еще мало кто знал о болезни «тирози-немия» в России, на установку диагноза уходило по несколько лет, без правильного лечения дети угасали... Этот путь прошла и семья Эмилии: анализ за анализом, менялись больничные палаты, города... А Эмилии становилось все хуже. Ходить начала лишь в полтора года, а потом... перестала ходить. И вообще не смеялась.



Старший брат Вадим – защитник и заступник. Это он довез маму до Казани и настоял, чтобы она пошла к уполномоченной по правам ребенка. Встреча оказалась судьбоносной: девочка получила препарат, а скоро его начали финансировать всем детям с тирозинемией



### По второму кругу

Когда поставили диагноз и стали давать препарат, произошло чудо: уже через две недели девочка снова встала на ножки и пошла. И на ее лице появилась улыбка, дочка смеялась! Прибавляла в весе, начала вытягиваться. Но оказалось, что месячный курс лечения стоил под миллион! «Мы понимали, что даже если все продадим и сами купим это лекарство, то что будем делать через два месяца? Лечение же пожизненное! – вспоминает Альбина. – У меня был шок. Неделю просто сидела, не знала, что делать».

До сих пор у нее перед глазами, как в поликлинике ей сказали: «Вы на это лекарство не рассчитывайте. Даже не ходите и не просите, потому что

**Сын был рядом, и его поддержка дала новые силы**

оно очень дорогое». А дочка снова перестала ходить, почти не ела, начались кровотечения. «Я понимала, что мой ребенок умирает...» Малышке Эмилии тогда, как и другим детям, на помощь пришли фонды, прокуратура, суд и влиятельные люди. На защиту малышки встала вся мужская половина семьи.

### Эмилия и ее сильная половина

Живет семья далеко от столицы республики. Папа и сын Вадим раз за разом возили Альбину с дочкой в Казань к докторам за помощью. Однажды семье сказали, что передадут просьбу руководству. Альбина растерялась, вышла из кабинета... И тут сын Вадим сказал твердое слово: «Мама, и что, мы ради этого проехали 400 километров? Надо идти к начальнику!»

А еще у Эмилии чуткий и преданный папа. Жена вспоминает, что однажды дочка увидела, как папа ест мясо. Спросила: «И что, вкусно?» Но он сморщился: «Не, невкусно! Уберите, не надо мне мясо!» Теперь старается при дочке ничего из запрещенного не есть.



**Папа заботится о семье, он трудолюбивый и сильный. Но когда узнал о болезни дочки, то на его глазах навернулись слезы. Очень он ее любит!**

Альбина, мама Эмилии



Когда Эмилия была совсем маленькая, нянчиться с ней, когда маме нужно было на работу, вызвался дедушка. «Я в обед иду домой, а они меня ждут, смотрят в окошко. Очень любил ее». Когда семья уезжала в больницу, дедушка ждал возвращения Эмильки. Однажды ночью возвращались, а он за полночь все сидел на лавочке и ждал...

### И научилась перелезть через забор

Сегодня Эмилию не отличить от обычных детей. Конечно, когда бежит, может отстать, но ребята ее ждут. «В этом году научили перелезть через маленький забор, – рассказывает мама. – А раньше побаивалась, силенок было маловато».





**Эмилия любит петь, смешливая, терпеливая и упрямая – столько много в ней теперь самого разного.**

Альбина, мама Эмилии

В школе потихоньку в учебу втянулась. С лучшим другом Сашей она сидит за одной партой, и иногда он что-то пишет в ее тетради. Учительница спрашивает: что ты там пишешь? А Саша объяснил – помогает. «Она же мой друг!» Жизнь следует день за днем, и одна мечта приходит за другой. Летом Эмилия каталась с папой на современном комбайне на уборке урожая и захотела стать комбайнером.

### «Это я не буду»

Но за внешне обычной жизнью есть и особая. Каждый год ездят в Москву. В телефоне – контакты педиатра, гастроэнтеролога, можно посоветоваться. Наблюдаются у генетика в Казани, там им заказывают лекарство, определяют дозировку. С диетой строго, но Эмилия уже сама выучила, что ей можно и нельзя. «Соблазны иногда возникают, но дочка понимает: после неправильной еды ей плохо, – рассказывает мама. – Вне дома она говорит про запретное: нет, я не буду. И потом мне рассказывают, что это и это не стала есть, а попила чаю с хлебом».

«Сейчас мы стараемся просто спокойно жить, – рассказывает Альбина. – Конечно, мы знаем о рисках, поэтому я в шутку называю Эмилию пороховой бочкой. Но, с другой стороны, кто из нас не порохом бочка? У каждого своя судьба».

**Главное – не отчаиваться!  
Как говорится, с горем надо переспать, любую сложную ситуацию нужно просто переждать, прожить**



**Сегодня у детей, больных тирозинемией, все по-другому. Препарат закупается государством, а с 2023 года на это заболевание проверяют всех новорожденных – случаев запущенных будет все меньше**



**Марина Нестерова**

психолог, НМИЦ ТИО  
им. ак. В.И. Шумакова



### На нервах?

Отрицательные чувства не хочется испытывать, они тяжелые. Но прятаться от них не нужно. Отслеживайте свое эмоциональное состояние: что я чувствую? почему?



### Поплачьте

Слезы – это нормальная реакция: нельзя держать все в себе. Иногда мама говорит, что муж не разрешает плакать. Оказывается, он сам переживает и не знает, чем помочь.

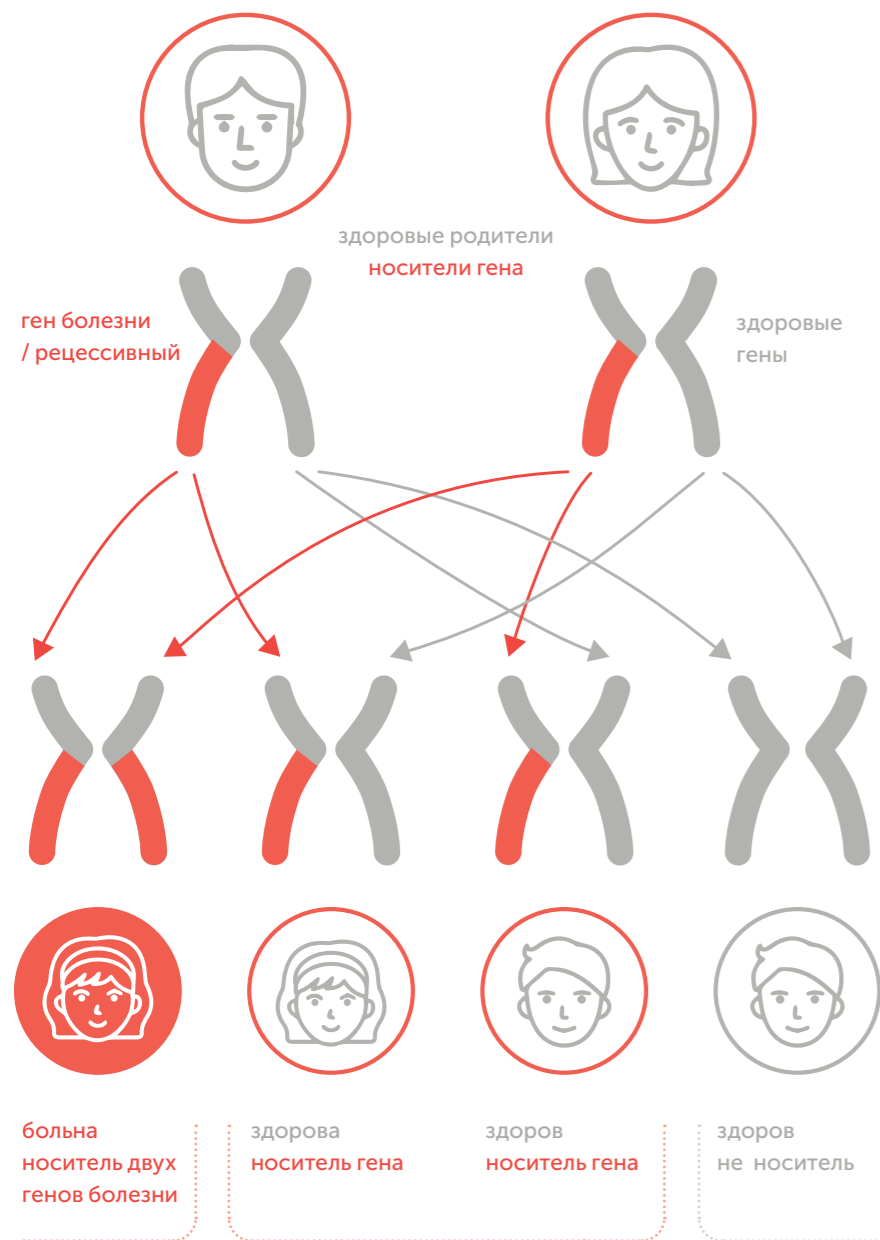


### Папе и маме нужно поговорить

Папы иногда более тревожны, чем мамы. Корни могут находиться в прошлом: например, тревога за ребенка оказывается результатом собственных детских болезненных переживаний. Самое главное, чтобы преодолеть сложные семейные ситуации, быть искренним друг с другом. Не нужно бояться чувствовать, поговорите друг с другом о том, что вы чувствуете.

# 75% болеть не будут!

При аутосомно-рецессивном типе наследования родители здоровы, но носят мутацию. Болезнь возникнет, если ребенок получит два сломанных гена — от обоих родителей



**25%**  
риск болезни у ребенка

**50%**  
носит мутацию, но не болеет

**25%**  
здоровый ребенок не носитель мутации

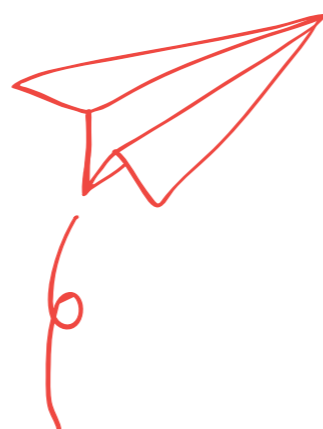
Зная, что в анамнезе есть ребенок с тирозинемией, мы можем провести дополнительное исследование: женщина направляется на пренатальную диагностику на ранних сроках.

Джамиля Сайдаева,  
главный внештатный генетик  
минздрава Чеченской Республики



**Екатерина Захарова**  
медицинский генетик, д.м.н., профессор

На 9–11-й неделях беременности можно провести пренатальную диагностику и получить ответ на вопрос, есть ли заболевание у плода. Для диагностики берут материал – ворсины хориона (из них образуется плацента) и исследуют на мутации, которые были выявлены в семье. Если находят одну мутацию или мутаций не находят – значит, плод здоров, если две мутации – болен. Семья принимает решение, продолжать ли беременность. Если семья знает о заболевании и решает иметь ребенка, пренатальная диагностика позволит начать лечение рано и избежать тяжелых последствий.



## Поговорите с доктором

Скажите вашему врачу, что у вас ребенок с тирозинемией, тогда он предложит пренатальное исследование.

Возьмите документы для неонатологов роддома, чтобы они вовремя оказали помощь, если потребуется.

Не забудьте сказать акушерам и неонатологам, что есть риск рождения ребенка с наследственным нарушением. Это особенно важно, если пренатальная диагностика не проводилась или по ее результатам был установлен диагноз.



**Татьяна Бушуева**  
д.м.н., ведущий научный сотрудник  
ФГАУ «Национальный медицинский  
исследовательский центр здоровья детей»  
Минздрава России

Если диагноз поставили одному ребенку, необходимо обследовать всех членов семьи – родных братьев и сестер, самих родителей. Это делается, чтобы дать прогнозы по дальнейшему рождению детей в семье. В Москве в Медико-генетическом научном центре им. академика Н.П. Бочкова имеется диагностика на это заболевание и ведется амбулаторный прием генетиками.

## Очень вкусно и полезно

Специальная диета требует постоянного внимания. Но ей можно научиться, и тогда особое питание станет просто образом жизни

### Минестроне 4 порции

овощной бульон	1 л
морковь	100 г
зеленая фасоль	100 г
помидоры	50 г
лук-порей	50 г
сельдерей	1 ветка
розмарин	1 ветка
базилик	20 г
домашняя лапша	400 г
или сухая лапша	120 г

время приготовления 10 мин

Бульон довести до кипения. Овощи помыть. Морковь и сельдерей очистить от кожуры и нарезать тонкой соломкой. Помидоры очистить от семян и нарезать соломкой. Лук-порей нарезать кольцами. Лапшу отварить в подсоленной воде в отдельной посуде. Готовую лапшу добавить в суп.

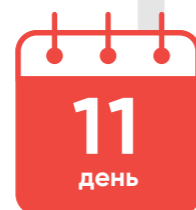
### Пищевая ценность:

	ккал	б (г)	фен (мг)	тир. (мг)	лей. (мг)	мет. (мг)
всего	729	8,7	287	186	539	104
на порцию	182	2,2	72	47	134	26



Находим ресурсы

## Далеко, но близко



Генетическое заболевание требует заботы о состоянии здоровья всю жизнь. Но управление здоровьем заключается не только в приеме терапии, посещении врача и сдаче анализов. Есть еще много ресурсов, которые полезно знать и использовать



### Татьяна Строкова

заведующая отделением педиатрической гастроэнтерологии, гепатологии и диетотерапии клиники ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии», д.м.н., профессор РАН

**П**остоянно возникают самые разные вопросы. Но кто на них ответит, как проконсультироваться с хорошими медицинскими специалистами, особенно если живешь далеко от Москвы или состояние пациента не располагает к дальнейшей поездке? На помощь приходят телемедицинские консультации. Рассказываем!

### Платно или бесплатно?

Медицинская помощь с применением телемедицинских технологий может оказываться бесплатно. Это определяется решением администрации медицинской организации. А также на платной основе, в том числе за счет средств ОМС или дополнительного медицинского страхования.

### Как получить телеконсультацию бесплатно?

Необходимость такой консультации (консилиума врачей) устанавливает лечащий врач. Он формирует направление на консультацию по требованиям к порядку оформления направлений на консультации, предоставляет данные истории болезни и результатов обследования.

### А сам пациент или родитель могут обратиться за бесплатной консультацией?

Да, право на такую консультацию имеет любой гражданин РФ, если у него есть полис ОМС, подготовлены документы. Их перечень оговаривается в Порядке оказания телемедицинских консультаций в учреждении, которое проводит телеконсультацию (обычно эта информация есть на сайте). Сейчас некоторые клиники принимают решение о первичной госпитализации пациентов именно после предварительного решения вопросов на телемедицинской консультации.

### Как попасть на платную очную консультацию?

Нужно записаться на нее, то есть позвонить в регистратуру поликлинического отделения (такое есть во всех учреждениях). Консультация про-



водится, если есть направление на нее (форма 057/у) и подробная выписка из истории развития и болезни ребенка. Врачу сложно ориентироваться только на жалобы пациента, не имея перед глазами результатов предварительного обследования.

### С кем и с чем выходить на связь

#### Могут ли пациент или его семья участвовать в телеконсультации без лечащего врача?

Когда пациент сам инициирует телеконсультацию, врач может не присутствовать, поскольку инициатор консультации просто, возможно, не поставит его в известность. На мой взгляд, целесообразно проводить консультации с участием лечащего врача, поскольку только медицинский специалист способен правильно интерпретировать изменения в состоянии пациента и профессионально ответить на вопросы консультанта.

#### Как подготовиться к телеконсультации?

Кроме четкой формулировки жалоб необходим пакет медицинской документации. Врач должен понимать, как развивалось заболевание, какие препараты использовались и какой эффект оказывали. Пациент или его семья могут субъективно оценивать состояние, зачастую сопоставляя свои симптомы с описанием их в интернете. Все это порождает недопонимание между пациентом и врачом первичного звена, а излишняя тревожность может послужить поводом для конфликтных ситуаций.

## Екатерина Захарова,

медицинский генетик, д.м.н.

### Помогаем всей семье

От всей семьи зависит успех лечения. Необходимо четко выполнять все назначения врача по приему препаратов и диетотерапии. Надо уделять внимание реабилитации и плановым обследованиям. Соблюдение правил зависит не только от мамы пациента, но и от других членов семьи – от папы, бабушек



## Джамия Сайдаева

заведующая Медико-генетическим центром ГБУ «Республиканский перинатальный центр», главный внештатный генетик минздрава Чеченской Республики

### Профилактика очень важна

Тирозинемия вошла в неонатальный скрининг, на нее будут проверять всех новорожденных детей. Но профилактические меры вы можете принять и раньше. У нас, в Республиканском перинатальном центре, вы сможете проконсультироваться по этому заболеванию – всегда вас ждем и рады помочь.

### Можно ли пригласить на телеконсультацию и других медицинских специалистов?

Когда привлекается несколько специалистов разного профиля, речь идет о проведении теле-медицинского консилиума. При необходимости в консилиумах между несколькими медицинскими организациями возможно присутствие разных специалистов. Все зависит еще от технических возможностей, поскольку данные пациента являются конфиденциальной информацией и консультация должна проходить по защищенным каналам.

### Разговор состоялся. Что дальше?

#### Сколько времени длится телемедицинская консультация?

Об ограничении по времени данных нет. Длительность зависит от объема медицинской документации, которую представили экспертам, ее структурированности, возможности быстрого анализа выписок, справок, консультаций. В идеале хорошо бы пациенту иметь на консультации форму 027/у.

#### Как оформляются результаты? Получают ли пациенты или врач письменную выписку, рекомендации?

Существует специально разработанная форма заключения в электронном виде, она отправляется в электронном виде инициатору телеконсультации. Этот порядок также описан в приказе Минздрава России от 30.11.2017 № 965н.



Порядок оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий  
Приказ Минздрава РФ от 30 ноября 2017 г. № 965н



## Марина Нестерова

психолог, НМИЦ ТИО  
им. ак. В.И. Шумакова

### Вдохновлять или просто быть рядом?

Любому человеку, который оказался рядом с семьей пациента с тяжелым диагнозом, важно понимать: у разных людей разный способ справляться со стрессом. Кто-то замыкается в себе, чтобы побыть наедине, перестроиться, и такой человек будет злиться, если вы будете тормозить его и постоянно расспрашивать. Другому, наоборот, хочется, чтобы кто-то побыл рядом и не ограничивался общей фразой «все будет хорошо», а вдохновил: ты справишься, мы сможем, мы сделаем все возможное, чтобы справиться.

### Не убегайте, а задавайте вопросы

Чем больше человек информирован, тем проще ему преодолеть страх и неизвестность. У нас в психике есть такие защитные механизмы, как отрицание, избегание. Если вы отрицаете болезнь или избегаете думать о плохом, это мешает принять диагноз, приспособиться к нему и может привести к несоблюдению медицинского лечения или даже полному отказу от него. Старайтесь получить больше информации: как будет протекать заболевание? в чем состоит терапия? что представляет собой реабилитация? Поищите поддержку в пациентском сообществе,

**Спросите у семей с опытом, как они справляются с лечением**

## Диагностика и лечение тирозинемии в России

### 📍 Москва

ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова»  
med-gen.ru

ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»  
nczd.ru

Российская детская  
клиническая больница  
rdkb.ru

НМИЦ «Центр трансплантологии  
и искусственных органов  
им. академика В.И. Шумакова»  
transpl.ru

Клиника лечебного питания  
ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии»  
www.ion.ru

ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»  
ncagp.ru

ФГБНУ РНЦХ им. академика  
Б.В. Петровского  
med.ru

### 📍 Санкт-Петербург

ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»  
www.almazovcentre.ru

### 📍 Нижний Новгород

Институт педиатрии  
Университетской клиники ПИМУ  
pediatr-pimunn.ru



## Общественные и благотворительные организации

### Какими ресурсами обладают общественные организации?

Полезно найти пациентскую общественную организацию, у которой есть опыт помощи семьям с такими болезнями. Как правило, там имеются юристы, психологи. Да и семьи, которые объединились в сообществе, уже прошли большую дорогу, знают юридические нормы и права. Всегда найдутся мамы и папы пациентов, которые поделятся своим опытом. Активисты подскажут, что делать, если возникли сложности в терапии, при получении лечебного питания, установлении инвалидности, сориентируют по льготам и другим возможностям помощи.

Кроме того, опытные пациентские сообщества выходят с инициативами по решению проблем пациентов и их семей на органы власти.

## Проекты ВООЗ для пациентов

Школа пациентов, Академия редких болезней: от А до Я, библиотечка «Академия редких болезней: от А до Я», журнал «RARUS. Редкие болезни в России».

☎ 8 800 201 06 01  
звонок бесплатный

## Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)

Создано в 2012 году. На сегодняшний день ВООЗ – самая авторитетная общественная организация по орфанным заболеваниям. Объединяет более 400 пациентов из 47 регионов России с 63 заболеваниями. Входит в международную организацию по редким болезням ERORDIS и Восточно-европейскую ассоциацию по редким болезням.



Сайт ВООЗ



## Родители, объединяйтесь!



### Кристина

мама Саши из Санкт-Петербурга

Пациентам всех редких диагнозов нужно объединяться и действовать сообща. Полезно изучать опыт других пациентских организаций. Например, у семей, которые живут с фенилкетонурией и тоже нуждаются в безбелковой диете, есть общественная организация, и они многое закупают централизованно, поэтому им дают скидки на лечебное питание.

### Мария

мама Лены из Ульяновска

Мы, родители детей с тирозинемией, перезнакомились и стали большой семьей. Иногда ездим друг к другу в гости и стали как одна семья, любим всех наших детей. Такая дружба и взаимопомощь очень помогают – эмоционально и практическими советами. Если вам недавно установили заболевание, разыщите тех, кто вошел в диагноз раньше. Мы же, кто был у истоков организации помощи пациентам с тирозинемией в России, много знаем, преодолели больше, поэтому постараемся помочь и вам.

Некоторые семьи из небольших городов или поселков не хотят, чтобы окружающие и родственники узнали о диагнозе ребенка. Но не стоит бояться, что о вас подумают. Чем больше людей узнает о проблеме, тем больше поможет. Мы давали много интервью, и после них посторонние люди откликнулись – они звонили, говорили и писали добрые слова, помогали с другими вопросами. Это было удивительно. Поверьте, добрых очень много!



### Наталья Печатникова

руководитель Медико-генетической службы ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница»

### Общайтесь с другими пациентами с таким же заболеванием.

**Родители придумывают полезные лайфхаки, делятся рецептами. Но в первую очередь доверяйте своему лечащему врачу**





Многие подопечные фонда **обрели вторую жизнь благодаря помощи неравнодушных людей**



### Благотворительный фонд «Жизнь как чудо»

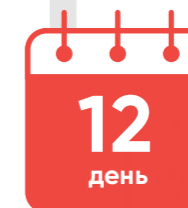
С 2009 года фонд помогает детям с тяжелыми заболеваниями печени вовремя пройти лечение. Программы направлены на системное развитие ранней диагностики и адресную помощь пациентам со сложными генетическими заболеваниями, а также на помощь тем, кто перенес трансплантацию печени или только готовится к операции. За поддержкой в фонд обращаются семьи из разных уголков России и стран СНГ. Чтобы собрать максимум полезной информации для родителей и специалистов, фонд «Жизнь как чудо» создал информационный ресурс «Школа по заболеваниям печени». Это площадка для просветительской работы и обмена опытом. На портале [пропечень.рф](http://пропечень.рф) публикуется полезная информация от профильных экспертов. Один из разделов сайта посвящен тирозинемии. Там описаны причины этого редкого заболевания, его симптомы и диагностика, представлена информация о правилах низкобелковой диеты, которую необходимо соблюдать и во время приема лекарств. Что такое заменители белка и «белковые исключения», какие продукты разрешено или, наоборот, запрещено употреблять – эту и другую информацию легко найти на сайте [пропечень.рф](http://пропечень.рф).



Сайт фонда «Жизнь как чудо»



Если вы обучились всем правилам и соблюдаете их, то тирозинемия не потребует серьезных ограничений в учебе и активности. Качество жизни ребенка не отличается от жизни большинства других детей

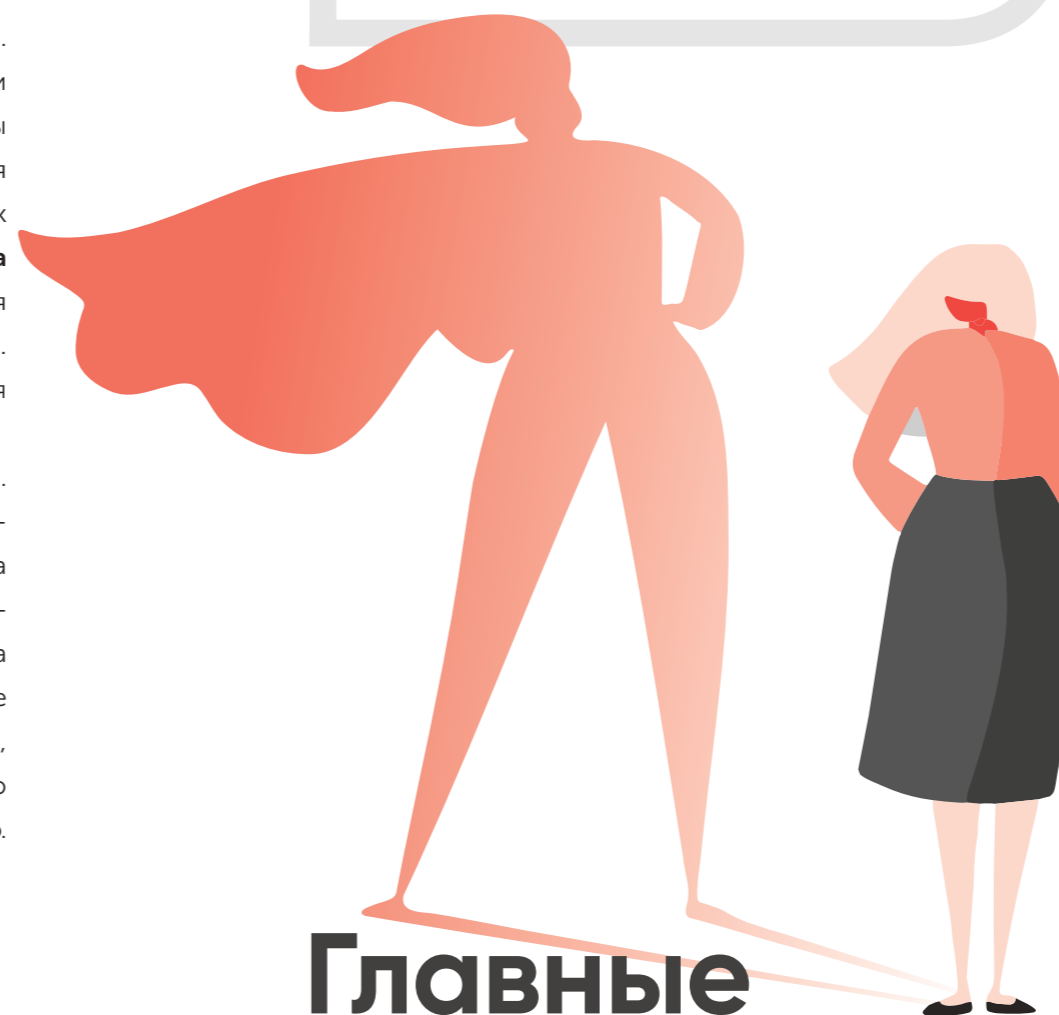


Вместе редкая семья



**Екатерина Захарова**  
медицинский генетик, д.м.н.

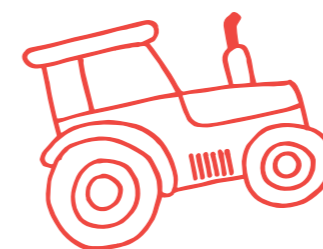
Прогноз на будущее зависит от формы заболевания и терапии. Если лечение начали вовремя, он, как правило, благоприятный. Поддерживайте стабильный уровень тирозина и сукцинилацетона в крови с помощью лекарственной терапии, диеты и специализированных продуктов лечебного питания, а диету соблюдайте в течение всей жизни.



## Главные действующие лица



**Мама Альбина из Татарстана вместе с мужем и старшим сыном проехала тысячи километров от своего села до врачей, чтобы спасти и вылечить Эмилию**



### **Эмилия мечтает стать комбайнером**

Эмилия уже ходит в школу, помогает бабушке на огороде, бегает с ребятами по поселку и даже научилась перелезать через забор. А летом каталась с папой на комбайне и теперь мечтает стать комбайнером. А еще она любит петь.

Главное, чего хочу пожелать всем родителям, – не отчаиваться. Как говорится, с горем надо переждать, любую сложную ситуацию нужно просто переждать, прожить. Второе – нужно стучаться во все двери, потому что только на себя не всегда можно рассчитывать, иногда необходима помощь со стороны. И знайте, что обязательно найдется человек, который поможет, потому что на земле много хороших людей.

**Альбина, мама**

### **Надюша прыгает, плавает и танцует**

После того как нам поставили диагноз и мы начали получать правильное лечение, изменения нарастали стремительно! Через неделю мы не узнали ребенка: она сидела у нас на руках, что-то гулила. Нашу радость невозможно было передать словами... А еще через полгода дочка стала розовощекой, сама сидела, в чем-то даже опережала своих сверстников.

Теперь никакого особого режима жизни у нашей Надюши нет, кроме ограничений в питании и госпитализаций раз в год. Физически хорошо развивается – скачет и прыгает, плавает и танцует.

**ABC  
123**

**Мама Виктория и папа Андрей из Рязани всегда на связи, чтобы решать вопросы семьи и дочки**

Иногда выдаст такую интересную фразочку, что даже и не каждый взрослый сможет. И это будет и в тему, и к месту,

Хотя учится дочь хорошо, я считаю, что родителям не стоит заикливаться на оценках. Наша цель – счастье и здоровье нашего ребенка. Мы знаем, что наша Надяна – абсолютно адекватный, умный ребенок, и мы счастливы вместе с ней.

У нас прекрасный ребенок, и мы верим в самое лучшее. Надюша жизнерадостная, умная и очень шустрая: играет в прятки, мафию, вышибалы, футбол. Дочка весело проводит свое детство!

Мы всегда всей семьей вместе – вместе отдыхаем, на плановую госпитализацию в Москву нас папа отвозит. Нам повезло с папой, а ему, наверное, с нами. Заботимся друг о друге, ведь нас объединяет любовь. Мы с мужем мечтаем, чтобы Надюша была здорова, и я верю, что придет время, и она создаст семью, сможет иметь ребенка, и все будет хорошо!

**Виктория, мама**





**Мама Мария и папа Вячеслав из Ульяновска никогда не забывают купить для дочки вкусных фруктов**



### Марина Нестерова

психолог, НМИЦ ТИО  
им. ак. В.И. Шумакова

#### Идите за своими мечтами!

Чтобы пережить трудную ситуацию, супругам нужны забота и бережное отношение друг к другу. Если женщина хочет развиваться профессионально, если это доставляет ей удовольствие и положительные эмоции, то очень хорошо, когда семья поможет ей совместить работу с заботой о ребенке. Для такой женщины профессиональное развитие станет опорной конструкцией, чтобы не разрушиться.

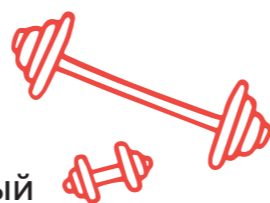
### Леночка

**изучает английский язык, достигла в нем хороших результатов**

Сейчас дочь ничем не отличаемся от сверстников, только следим за питанием. Любознательная, общительная, жизнерадостная. В школе ходит на физкультуру, и преподаватель знает о диагнозе, дает нагрузку меньше. Несколько лет Леночка изучает английский язык и достигла в нем хороших результатов. В годовых отметках лишь две «четверки», остальные – «пятерки».

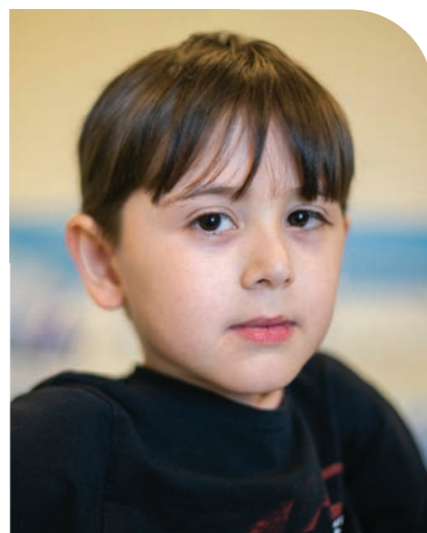
Рождение – это только начало судьбы, и счастье любого ребенка зависит от общих усилий мамы и папы. У нас много того, от чего мы все счастливы. Любим жизнь, путешествия, природу. Обожаем нашу дачу! На ней мы все лето встречаем друзей и родных. Поверьте, можно родиться здоровым, а чувствовать себя несчастным. И наоборот. Мы счастливы быть вместе. Желаю всем семьям не опускать руки и любить своих детей.

Мария, мама



### Темирлан

**всегда жизнерадостный и общительный мальчик, много читает. Он не отстает от одноклассников в учебе, а еще не ленится и делает зарядку.**



**Мама Кристина из Санкт-Петербурга подняла на ноги многих, чтобы добиться препарата для сына. Муж был ее надежным плечом**



### Саша

**три часа играл в пляжный волейбол**

Учится наш Саша нормально, только по математике «троечка», но я вижу, что он быстро утомляется, и учителя отмечают, что Саша устает быстрее других детей. И все же учится он в обычной школе, и оценки – это не главное. Для нас Саша – самый лучший! Когда мы были в отпуске, он по три часа играл в пляжный волейбол, причем со взрослыми! Папа не выдерживал, а Саша продолжал играть. Саша очень добрый! У него есть друзья в школе, а с приятелями по даче они с нетерпением ждут лета, когда снова друг друга увидят. Интересы у него разносторонние. Ему нравится собирать леги, увлекается всем, что ездит, – велосипедом, самокатом. Обожает и все, что связано с мячом, – футбол, волейбол.

Сын очень ценит мнение папы – с ним рядом он становится сильнее, выносливее, бесстрашнее.

Кристина, мама

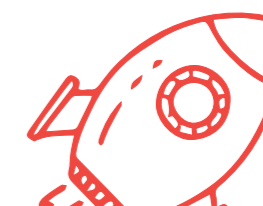


### Таня и Богдан

сейчас ничем не отличаются от своих сверстников: они ходят в школу, занимаются спортом, играют, рисуют и незаменимые помощники своим родителям.



**Папа Шамиль из Чеченской Республики, чтобы стать донором для сына Умара-Хатаба, похудел на 20 кг**







## Куратор проекта



### Екатерина Захарова

заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ», д.м.н., председатель Экспертного совета Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний, ректор просветительского проекта «Редкая академия»

Редкие заболевания требуют от семьи знаний, терпения и контроля. Книга позволит родителям лучше разобраться в сложной медицинской информации. Издание инициировал и реализовал фонд «Жизнь как чудо» при участии ВООЗ. Получился уникальный путеводитель, на страницах которого мы собрали для вас ведущих экспертов. Здесь вы найдете проверенную информацию, рекомендации, маршрутные карты. А истории, которыми поделились семьи пациентов, говорят, что трудности можно преодолеть и жить счастливо.

Надеемся, что новое современное издание также позволит организаторам здравоохранения, врачам лучше понять жизнь и вопросы пациентов. А наша организация, чтобы помочь семьям, делает просветительский проект «Редкая академия: от А до Я» и журнал об орфанной отрасли «RARUS. Редкие болезни в России».

Искренне благодарим все семьи пациентов, которые открыли свои двери. Спасибо всем мамам и папам, что поделились опытом, чтобы помочь каждому, кто сейчас держит эту книгу в руках, поверить в себя и своего ребенка, чтобы вдохновить жить.



## Над выпуском работали:

**Благотворительный фонд «Жизнь как чудо», который делает много добрых дел**

### Анастасия Черепанова

директор фонда  
и инициатор издания

### Оксана Сидоренко

куратор программы «Школа по заболеваниям печени»

**Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний – первая в России общественная организация для «редких»**

**«Редкое Агентство» – экспертные медиапроекты**

### Елена Завьялова

медиаменеджер, шеф-редактор

### Андрей Кутын

арт-директор, дизайнер

### Наталья Гриднева

### Римма Шевченко

### Тамара Амелина

### Камилла Воронина

журналисты

### Инесса Раббаниева

фоторепортаж  
из Республики Татарстан

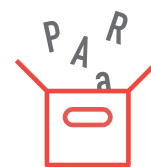
### Ирина Чепелкина

редактор-корректор

**Всем доброго здоровья!**



ВООЗ



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО



### Дорогие друзья!

Это пособие создано при участии ведущих медицинских экспертов и благотворительного фонда «Жизнь как чудо».

С 2009 года по всей России и странам СНГ мы помогаем детям и молодым взрослым с тяжелыми заболеваниями печени. Развитие диагностики заболеваний печени и поддержка медицинских специалистов – одни из основных задач деятельности фонда.

Первые подопечные с диагнозом «тирозинемия» обратились к нам за поддержкой в 2014 году. Мы видим, как наши ребята взрослеют, учатся и строят планы на будущее. Надеемся, что это пособие станет для родителей источником новых знаний об особенностях заболевания, а для врачей издание будет верным помощником в диагностике. В 2022 году фонд «Жизнь как чудо» запустил портал «пропечень.рф». Проект реализован при поддержке Фонда президентских грантов.

Благодарим всех специалистов, которые приняли участие в создании материалов для нового современного издания «Тирозинемия. Инструкции для пациентов и их родителей». Благодарим компании ООО «Фармсервис», АО «Тинькофф Банк», ООО «Рефарма».



### Анастасия Черепанова

директор фонда



### пропечень.рф

на портале вы найдете  
полезную информацию  
и материалы по болезни  
«тирозинемия» и другим  
заболеваниям печени



ПРИ ПОДДЕРЖКЕ  
ФОНДА  
ПРЕЗИДЕНТСКИХ  
ГРАНТОВ

ваша  
ЖИЗНЬ  
как ЧУДО

Узнать всё о детских  
болезнях печени  
можно здесь



[ПРОПЕЧЕНЬ.РФ](http://ПРОПЕЧЕНЬ.РФ)



ШКОЛА ПО  
ЗАБОЛЕВАНИЯМ  
ПЕЧЕНИ

