



ПАМЯТКА

**для пациентов с Синдромом
Германского-Пудлака
(ГПС)**

Данная памятка была разработана доктором-педиатром
Поспеловой Светланой Леонидовной и напечатана при
поддержке Фонда Президентских Грантов.

www.rareeyediseases.ru



Более подробно о данном синдроме
и его видах можно узнать на сайте
<https://www.hpsnetwork.org>

Что такое Синдром Германского – Пудлака?

Синдром Германского–Пудлака(СГП) – это редкое наследственное заболевание, характеризующееся альбинизмом (глазо-кожным или глазным) с различной степенью нарушения зрения, а также нарушением свертываемости крови за счет снижения функции тромбоцитов, без изменения их количества, в некоторых случаях поражением внутренних органов: фиброзом легких, гранулематозным воспалением кишечника, кардиомиопатии. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу – заболевание проявляется при наследовании ребенком поврежденной копии гена от каждого из родителей, являющихся бессимптомными носителями. За развитие синдрома отвечают мутации в генах AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, or HPS6.

В настоящее время известно 11 типов данного синдрома. Клинические проявления при различных типах мутаций могут варьировать от легкой с небольшими симптомами до очень тяжелой степени, приводящей к инвалидности.

Помните, что всем пациентам с альбинизмом, которым не было проведено специальное генетическое исследование, нужно иметь в виду возможность наличия Синдрома Германского-Пудлака.

Что делать?

- Свяжитесь с куратором группы пациентов с Синдромом Германского-Пудлака при Координационном Центре поддержки пациентов с альбинизмом доктором-педиатром **Поспеловой Светланой Леонидовной** **+7 951 804 7415** svetlana251285@gmail.ru или **+7 906 171 4630**, albinizm_russia@mail.ru
- Запишитесь на полное обследование в Центр редких заболеваний, связанных с органом зрения **+7 906 171 4630**,

+7 925 290 7630 (клиника доказательной медицины Doc-Deti, www.docdeti.ru)

- Сдайте генетический анализ. Какой именно анализ сдавать (Панель «Наследственные заболевания глаз», «Полное секвенирование экрана», «Полное секвенирование генома»), Вам подскажет на консультации (онлайн или в клинике DocDeti в Центре редких заболеваний, связанных с органом зрения на очном приеме) нейрогенетик Жмурова-Кивенцова А.А. alice.kriventsova@gmail.com

Для того, чтобы сдать анализы в МГНЦ им.Бочкова нужно:

1. Позвонить в регистратуру **+7 495 111 0303**, назвать диагноз, ФИО, дату рождения ребенка и попросить записать на консультацию к КМН **Кадышеву В.В.** Вас поставят в лист ожидания.
2. Написать на почту **Кадышеву Виталию Викторовичу** vvh.kad@gmail.com или позвонить ему на рабочий номер тел. **+7 966 334 6000**.

Сдача анализов и консультация врача генетика-офтальмолога в МГНЦ им.Бочкова бесплатные.

Для сдачи генетического анализа в лаборатории «Геномед» нужно:

Позвонить по телефону **+7 800 333 4538**, назвать кодовое слово «**альбинизм**», Вас запишут на сдачу генетических анализов. Анализы платные, но, при наличии у пациента с альбинизмом клинической картины проявления заболевания, оплата может быть осуществлена через Благотворительный Фонд «Созидание» (документы для фонда высылаются всем зарегистрированным членам общества). Зарегистрироваться можно здесь: www.albinism.org.ru

Важно:

- Купите своему ребенку солнцезащитные очки со 100% блокировкой ультрафиолетовых лучей.
- Посещайте офтальмолога не реже раза в 6 месяцев.
- В первые 6 лет зрение Вашего ребенка будет активно развиваться. Помогут в этом правильно подобранные очки с диоптриями и развивающие занятия.

- Используйте солнцезащитные крема при каждом выходе на улицу. Ультрафиолет есть даже в пасмурную погоду. При необходимости проконсультируйтесь у дерматолога.
- Запишитесь на полное обследование в Центр редких заболеваний, связанных с органом зрения **+7 906 171 4630**, **+7 925 290 7360** (клиника доказательной медицины Doc-Deti, www.docdeti.ru)

Что делать, если диагноз Синдром Германского-Пудлака подтвержден?

Гематология

- При постановке диагноза Синдром Германского-Пудлака после генетического исследования обратитесь к гематологу для дальнейшего наблюдения и лечения.
- Не используйте препараты, снижающие свертываемость крови, такие как аспирин, ибупрофен (список запрещенных и разрешенных препаратов есть на сайте Международной Ассоциации СГП www.hpsnetwork.org).
- Общие принципы остановки кровотечения:
 - Отдых,
 - Лед,
 - Сжатие,
 - Возвышенное положение.
- При подтвержденном синдроме для остановки кровотечений домашнюю аптечку лучше дополнить гемостатической губкой, дициноном, аминокaproновой кислотой. Если кровотечение сильное, обратитесь в Скорую помощь.
- При тяжелых кровотечениях для их остановки возможно переливание тромбоцитарной массы. Из-за количества переливаний тромбоцитов, которое может потребоваться человеку, рекомендуется, чтобы пациенты получали HLA-согласованные тромбоциты. При хирургическом

вмешательстве важно подготовить тромбоциты на случай кровотечения.

- Избегайте измерения ректальной температуры и ненужных инъекций.
- Проверяйте, нет ли крови в моче и кале.
- Наблюдайте за менструациями. Научитесь контролировать обильность кровотечения по количеству использованных средств гигиены. Обратитесь к гинекологу. Беременность и роды должны относиться к группе высокого риска.

Пульмонология

- При СГП 1, 2 и 4 типов часто развивается фиброз легких. Начало очень вариабельное.
- Важно обращаться незамедлительно за медицинской помощью при кашле или простуде, которые продолжаются более двух дней.
- Изучите потенциальные факторы окружающей среды, которые могут способствовать нарушению газообмена, и учитывайте важность отказа от курения и избегания токсичных паров (чистящие средства, отбеливатели, краски и лаки).
- Делайте регулярно прививки от гриппа и от пневмококковой инфекции.
- Дети должны начинать посещать пульмонолога в подростковом возрасте, а при наличии показаний и раньше.
- Обсудите с врачом необходимость проведения КТ органов грудной клетки. Рекомендовано исследование функции внешнего дыхания ежегодно во взрослом возрасте и по мере необходимости, сохраняйте копии результатов.
- Для контроля уровня кислорода (сатурации) можно использовать пульсоксиметр. При сатурации менее 95% обратитесь к врачу.

Гастроэнтерология

- Обращайте внимание на такие симптомы как: боль в животе, спазмы, частый, жидкий стул, кровь в стуле, снижение массы тела, боли в суставах

- Обязательно обратитесь к гастроэнтерологу, если симптомы сохраняются в течение 3 месяцев или незамедлительно при наличии крови в стуле.
- При воспалительном заболевании кишечника (ВЗК) могут быть сильные кровотечения. Пациенты из-за низкого зрения часто не видят кровь в стуле.
- При наличии другой патологии желудочно-кишечного тракта.
- Оценить возможность ГЭРБ (повышает риск легочного фиброза).
- Уточняйте у врача о лекарствах, влияющих на функцию тромбоцитов, например, о препаратах висмута субсалицилата, которые противопоказаны.

Краткие выводы:

если у Вашего ребенка альбинизм и генетический анализ еще не дан, знайте, что альбинизм может быть включен в еще более сложное заболевание – Синдром Германского-Пудлака. Современной науке известно 11 типов данного синдрома, которые могут проявляться:

- нарушением зрения по типу альбинизма,
- дисфункции тромбоцитов,
- хронических воспалениях желудочно-кишечного тракта,
- заболеваниях почек,
- фиброзе легких (СГП 1, 2 и 4 типа).

Контакты:

Центр редких заболеваний, связанных с органом зрения,

+7 925 290 7360

Президент МЦПБА Радужка Генинг Галина Николаевна,

+7 985 882 5169

Секретарь организации Филиппова Наталья Олеговна,

+7 906 171 4630



Межрегиональный центр
помощи больным аниридией
«Радужка»



ПРИ ПОДДЕРЖКЕ
**ФОНДА
ПРЕЗИДЕНТСКИХ
ГРАНТОВ**

Памятка выпущена
при поддержке Фонда президентских грантов