

Научно-практическая конференция

«Достижения и перспективы

российских биотехнологий

в лечении мукополисахаридоза II типа»

13 декабря 2025 г. на площадке биотехнологического центра компании «ГЕНЕРИУМ» в поселке Вольгинский Владимирской области состоялась научно-практическая конференция, посвященная новым возможностям в лечении пациентов с мукополисахаридозом II типа с использованием отечественных рекомбинантных технологий.

Проведение конференции в непосредственной близости от места создания и производства новых биотехнологических препаратов символизировало «полный цикл» — от научной идеи и разработки до клинической практики и обратной связи от экспертов.

В конференции приняли участие медицинские специалисты, представители пациентских организаций и сотрудники компании. На конференции выступили с докладами следующие эксперты:

1. **Намазова-Баранова Лейла Сеймуревна** — академик РАН, д.м.н., профессор, заслуженный деятель науки Российской Федерации, заведующая кафедрой факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), руководитель НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», президент Союза педиатров России, профессор Университета МГУ-ППИ в Шэньянчжэне.

2. **Кудлай Дмитрий Анатольевич** — член-корреспондент РАН, д.м.н., вице-президент по внедрению новых медицинских технологий АО «ГЕНЕРИУМ».

3. **Михайлова Светлана Витальевна** — д.м.н., профессор, заведующая психоневрологическим отделением для детей с врожденной и наследственной генетической патологией РДКБ, профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. акад. Л.О. Бадаляна ИНН ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет).

4. **Шукuroв Рахим Рахманкулыевич** — к.б.н., директор дирекции фармацевтического анализа АО «ГЕНЕРИУМ».

5. **Пономарев Родион Викторович** — к.м.н., руководитель сектора изучения неопухолевых заболеваний системы крови, врач-гематолог отделения гематологии и химиотерапии орфанных заболеваний ФГБУ НМИЦ гематологии Минздрава России.

6. **Вашакмадзе Ната Джумберовна** — д.м.н., заведующая отделом орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», профессор кафедры факультетской педиатрии Института материнства и детства ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет).

7. **Каркашадзе Георгий Арчилович** — к.м.н., руководитель отдела развития мозга в онтогенезе, формирования когнитивных функций и нейробиологии НИИ педи-

атрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского».

8. **Моисеев Сергей Валентинович** — член-корреспондент РАН, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой внутренних, профессиональных болезней и ревматологии Первого МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), директор клиники ревматологии, нефрологии и профпатологии им. Е.М. Тареева.

9. **Горчакова Снежана Александровна** — президент Межрегиональной благотворительной общественной организации «Хантер-синдром».

Научно-практическая конференция была посвящена обсуждению клинически значимых аспектов ведения пациентов с мукополисахаридозом II типа (МПС II) — от диагностического поиска и маршрутизации до терапевтических решений и наблюдения в долгосрочной перспективе.

Программа конференции включала обсуждение следующих вопросов:

1. Актуальные проблемы и нерешенные вопросы в диагностике и лечении МПС II.

2. Опыт применения зарегистрированных в Российской Федерации препаратов ферментной заместительной терапии (ФЗТ) для лечения МПС II.

3. Результаты исследований физико-химических, биологических свойств и доклинических исследований веренафуспа альфа.

4. Промежуточные результаты исследования безопасности, фармакокинетики, фармакодинамики и эффективности веренафуспа альфа у пациентов взрослого и детского возраста.

5. Оценка нейрокогнитивного статуса пациентов с МПС II при использовании ФЗТ, проникающей через гематоэнцефалический барьер (ГЭБ).

6. Преемственность в лечении пациентов с МПС II при переходе под наблюдение взрослого специалиста.

С первым докладом выступила **академик РАН, д.м.н., профессор Лейла Сеймуревна Намазова-Баранова**. В своем докладе «Мукополисахаридоз II типа: актуальность проблемы, нерешенные вопросы» Л.С. Намазова-Баранова провела исторический экскурс по теме диагностики МПС, обозначила эволюцию клинических акцентов отечественной педиатрии в ведении пациентов с редкими болезнями — от внимания к внешним и ортопедическим признакам и частым ЛОР-заболеваниям к более глубокому пониманию системного

характера заболевания и роли кардиореспираторных осложнений. Была отмечена значимая роль педиатрического сообщества в повышении диагностической настороженности и выстраивании правильного маршрута пациента, обеспечивающего его своевременное направление в профильный центр. Отдельный акцент был сделан на ценности ранней диагностики МПС II, дающей больше возможностей клиническим специалистам для профилактики необратимых осложнений и для сохранения функционального потенциала ребенка, в том числе в отношении когнитивного развития и поведенческой адаптации. В этом контексте появление новых терапевтических возможностей, обсуждавшихся на встрече, было обозначено как фактор, усиливающий значимость ранней диагностики и выстроенной системы наблюдения — от первичного звена до специализированных центров. Отдельно экспертом была подчеркнута значимость научного поиска, связанного с ограничением доставки лекарственных препаратов в центральную нервную систему (ЦНС) из-за наличия ГЭБ.

Завершая выступление, Л.С. Намазова-Баранова отметила роль высокотехнологичных отечественных производств и новых терапевтических возможностей как фактора улучшения долгосрочных перспектив пациентов и их семей.

В следующем докладе, по теме «Достижения и перспективы российских биотехнологий. Взгляд изнутри», член-корреспондент РАН, д.м.н. Д.А. Кудлай рассказал участникам конференции о современных тенденциях в развитии биомедицинских технологий и лекарственных платформ, напрямую связанных с глобальными научными и клиническими трендами. По его словам, именно структура текущих исследовательских приоритетов — от онкологии и заболеваний ЦНС до инфекционной и метаболической патологии — определяет, какие направления получают инфраструктурную поддержку, какие аналитические компетенции должны формироваться заранее и как выстраивается портфель проектов. Он подчеркнул, что современная медицина вступила в постгеномный этап, когда генетические технологии становятся частью рутинной клинической практики, а цифровизация ускоряет как научный цикл, так и внедрение решений в здравоохранение. В этом контексте проект по орфанным заболеваниям, включая мукополисахаридозы, рассматривается как пример технологической кооперации науки, клиники и промышленности, где решающую роль играют согласованность участников системы и опора на проверяемые данные. Участникам конференции был представлен спектр зарегистрированных оригинальных и биоаналоговых лекарственных препаратов компании «ГЕНЕРИУМ», имеющих широкое применение в различных отраслях медицины. Особое внимание было уделено недавно зарегистрированному препарату Клотилия (веренафусп альфа) для лечения пациентов с МПС II.

С докладом «Актуальные вопросы диагностики и лечения МПС II в России» выступила д.м.н. С.В. Михайлова. В своем выступлении она подчеркнула, что при МПС II клиническая тактика в значительной степени определяется степенью вовлечения ЦНС, помимо фенотипов, где неврологический компонент выражен минимально, существует тяжелая нейропатическая форма, для которой характерны раннее появление и последующее нарастание психоневрологических проявлений, влияющих на повседневное функционирование ребенка, формирующее существенную нагрузку на семью. Это, по словам спикера, та часть клинической картины, где

у практического здравоохранения сохраняются наиболее серьезные нерешенные задачи.

Важным акцентом доклада стала мысль о том, что ранняя клиническая идентификация нейропатического варианта возможна уже в первые годы жизни, если врач опирается на «портретные» признаки и динамику развития. С.В. Михайлова отдельно обозначила значение клинической настороженности и «насмотренности» в распознавании редкой патологии, а также необходимость отслеживать ранние поведенческие и когнитивные маркеры: нарушения поведения, гиперактивность, дефицит внимания, расстройства сна, а также возможное появление эпилептических приступов. Именно эти симптомы, как было отмечено, нередко являются первыми клиническими «сигналами» поражения ЦНС и должны рассматриваться как повод для углубленной оценки и междисциплинарного обсуждения тактики.

Отдельный блок выступления был посвящен принципам мониторинга. Спикер подчеркнула, что для ведения пациентов с МПС II критически важны стандартизованные инструменты оценки (включая нейропсихологические шкалы, сопоставимые с международными), а также сопоставимость данных между центрами — как условие корректной клинической интерпретации и формирования единой практики наблюдения.

С.В. Михайлова отметила, что ферментная терапия существенно изменила прогноз и расширила возможности помощи пациентам, прежде всего по соматическому компоненту заболевания, однако при нейропатическом фенотипе сохраняется фундаментальное ограничение, связанное с доставкой препарата в ЦНС. В докладе были обозначены существующие в мировой практике инвазивные пути доставки ферментной терапии в ЦНС путем интрацеребровентрикулярных введений, которые требуют высокоспециализированных условий и организационной готовности центров. На этом фоне как наиболее перспективное направление был обозначен поиск препаратов для внутривенных инфузий, способных обеспечивать доставку действующего вещества через ГЭБ, что соответствует общему вектору современной орфанной фармакотерапии и ожиданиям клинического сообщества. С.В. Михайлова подчеркнула, что ранняя диагностика МПС II повышает эффективность любой последующей терапии и снижает риск необратимой утраты функций.

В заключительной части выступления прозвучал важный организационный тезис: повышение качества помощи при тяжелых формах МПС II невозможно без кросс-функционального взаимодействия педиатров, генетиков, неонатологов, неврологов и специалистов по реабилитации, а также без развития диагностических программ.

Доклад по теме «Результаты исследований физико-химических, биологических свойств и доклинических исследований веренафуспа альфа» был представлен к.б.н. Р.Р. Шукровым.

Основной акцент был сделан экспертом на научной обоснованности разработки не биоаналогичного, а инновационного препарата для лечения МПС II, который способен проникать через ГЭБ. Запрос на данное лекарственное средство поступил от медицинского сообщества на этапе его начальной разработки и был обусловлен отсутствием у имевшихся ферментных лекарственных средств возможности проникать через ГЭБ и лечить нейропатическую форму заболевания. Инновационная молекула веренафуспа альфа (внутренний шифр GNR-055) содержит действующее вещество идурсульфазу, которая ковалентно связана

с Fab-фрагментом моноклонального антитела к инсулиновому рецептору человека. Для обеспечения проникновения веренафуспа альфа через ГЭБ применяется технология «Троянского коня»: Fab-фрагмент антитела с высокой специфичностью связывается со своей мишенью, инсулиновым рецептором человека, на поверхности эндотелиальных клеток мозговых капилляров, далее происходит интернализация всей терапевтической молекулы препарата с последующим трансцитозом через ГЭБ, и фермент попадает в мозг. Веренафусп альфа был разработан для терапии в том числе нейропатической формы МПС II.

Стратегия разработки веренафуспа альфа строилась на принципе поэтапного исследования и доказательства его свойств. Сначала подтверждалась биологическая полноценность молекулы после модификации (сохранность ферментной активности и функциональное действие в клеточных тестах), затем — способность взаимодействовать с целевым рецептором как условие рецептор-опосредованного транспорта, далее проверялись тканевая биодоступность и распределение, включая оценку попадания в ткани ЦНС в релевантной модели. После изучения физико-химических и биологических свойств препарата были проведены доклинические исследования эффективности и безопасности новой молекулы. Исследования фармакокинетики, острой токсичности и токсичности при многократном введении проводились на аутбредных крысах Sprague Dawley и на обезьянах *Macaca fascicularis*. Исследование тканевой кросс-реактивности для оценки безопасности и неспецифической фармакологической активности проводилось на панелях тканей человека.

В доклинических исследованиях веренафуспа альфа был изучен механизм действия препарата *in vitro*, показана его эффективность *ex vivo* на линии фибробластов больных МПС II, доказано проникновение препарата через ГЭБ *in vivo* на яванских макаках, подтверждена эффективность *in vivo* на линии KO-IDS мышей. Были также оценены фармакокинетические параметры на крысах и яванских макаках, продемонстрировано отсутствие проявлений острой и хронической токсичности, выраженного местнораздражающего действия, нейротоксичности (нейродегенеративных эффектов) и признаков репродуктивной токсичности.

Доклад «Промежуточные результаты многоцентрового открытого мультицентрового исследования безопасности, фармакокинетики, фармакодинамики и эффективности веренафуспа альфа у взрослых пациентов с МПС II» представил **к.м.н. Р.В. Пономарев**. В своем выступлении докладчик рассказал о первом этапе клинического исследования фазы II–III, включавшего взрослых пациентов, подчеркнув, что ключевой задачей этого этапа была оценка профиля безопасности, а также фармакокинетических и фармакодинамических характеристик препарата в условиях реальной клинической практики специализированного центра.

Р.В. Пономарев напомнил, что мукополисахаридоз II типа — наследственная болезнь накопления, при которой традиционная ФЗТ, улучшая соматические проявления, не решает проблему поражения ЦНС, поскольку не обеспечивает доставки действующего вещества через ГЭБ. В этой связи принципиальное значение, по его словам, имеют новые технологические решения, предусматривающие модификацию молекулы фермента и использование рецептор-опосредованного механизма транспорта, позволяющего рассматривать потенциальное влияние терапии на центральные

проявления заболевания без перехода к инвазивным путям введения.

Также был представлен дизайн первого этапа исследования, на котором взрослая когорта проходила стандартные этапы отбора и наблюдения, включающие период скрининга, последующее поэтапное повышение дозовой нагрузки и длительный курс терапии с регулярным клиническим контролем. Препарат вводился внутривенно под наблюдением медицинского персонала с использованием инфузационной техники, а протокол наблюдения предусматривал как оценку переносимости инфузий, так и системный мониторинг состояния органов-мишней. При этом Р.В. Пономарев отдельно отметил практическую значимость стандартизированного протокола наблюдения именно для взрослой группы пациентов с уже сформированными проявлениями заболевания: в этой популяции особую роль играют преемственность между педиатрической и взрослой службой, а также способность центра поддерживать длительное сопровождение пациента в условиях хронического прогрессирующего течения болезни.

Отдельное внимание было уделено выбору конечных точек и инструментов мониторинга. Наряду с первичной оценкой безопасности программа включала динамическую оценку биологических маркеров накопления гликозаминогликанов (ГАГ) в разных биологических средах, а также клинические параметры, отражающие соматический и функциональный статус пациента, к которым относились тест 6-минутной ходьбы, размеры печени и селезенки, объем движения в крупных суставах, форсированная жизненная емкость легких, масса миокарда левого желудочка, оценка объемов органов и признаков органомегалии, кардиологические показатели, а также параметры опорно-двигательного аппарата, включая подвижность крупных суставов.

В части результатов, представленных в докладе, Р.В. Пономарев подчеркнул, что на фоне терапии наблюдалась общая клиническая стабильность по ряду анализируемых параметров соматического статуса, а также отмечалась тенденция увеличения объема движения в крупных суставах, имеющая клиническое значение для повседневной активности пациента.

Важнейший блок доклада был посвящен безопасности. Р.В. Пономарев отметил, что зарегистрированные нежелательные явления и реакции носили контролируемый характер, разрешались полностью и не приводили к прекращению терапии. Обсуждение инфузионных реакций было представлено как часть ожидаемого спектра наблюдения при внутривенном введении биологических препаратов и как ситуация, требующая стандартных алгоритмов мониторинга и купирования в специализированных центрах. В рамках безопасности также была затронута тема иммуногенности: отмечалось, что антиенный ответ может формироваться при терапии биологическими препаратами. В представленной когорте антителенные антитела появились только у 1 пациента, тогда как у 2 пациентов, получавших ранее другие ферментные препараты, они уже были на скрининге. Было отмечено отсутствие клинически значимой связи выработки антител с переносимостью инфузий и эффективностью лечения, что важно для практического ведения пациентов и планирования последующих этапов наблюдения. Общий профиль безопасности был охарактеризован как благоприятный.

Доклад «Результаты клинического исследования препарата веренафуспа альфа у детей с мукополисахаридозом II типа» представила **д.м.н. Н.Д. Вашакмадзе**. В сво-

ем выступлении она подчеркнула, что педиатрическая когорта имеет особую клиническую ценность: именно в детском возрасте — на фоне высокой фенотипической вариабельности МПС II и риска раннего формирования необратимых нарушений — значимы как время начала терапии, так и ее влияние на соматический и неврологический статусы, играющие важную роль в формировании качества жизни ребенка и семьи.

Н.Д. Вашакмадзе отметила, что значительная доля детей (до 70%) с МПС II имеют тяжелый нейропатический фенотип заболевания, что определяет фокус практического интереса к терапевтическим стратегиям, потенциально способным воздействовать не только на соматические проявления, но и на неврологическую симптоматику. В связи с этим терапия веренафуспом альфа рассматривалась как новый терапевтический подход, позволяющий не только лечить соматические симптомы заболевания, но и обеспечить ребенку возможность более благоприятного нейропсихологического развития, насколько это возможно при тяжелом течении МПС II.

Докладчик напомнила, что гематоэнцефалический и гематоликворный барьеры являются физиологически необходимыми системами защиты, но одновременно ограничивают доставку крупных белковых молекул в ЦНС. С этой точки зрения особенно важным является развитие технологий, обеспечивающих рецептор-опосредованный транспорт (трансцитоз) — подход, который позволяет обсуждать перспективу системной внутривенной терапии без перехода к инвазивным методам введения.

Представленные промежуточные результаты исследования были получены в 9 клинических центрах Российской Федерации и 2 клинических центрах Республики Казахстан. Наличие нескольких когорт на втором этапе исследования предусматривало поэтапное расширение набора в возрастных когортах от 7 до 18 лет, от 3,5 до 7 лет и менее 3,5 лет, также выделялись отдельные возрастные группы для терапии препаратом в дозе 2 мг/кг и 3 мг/кг. Н.Д. Вашакмадзе сделала акцент на клинической «реалистичности» пациентов в когортах: в исследование включались не только относительно сохранные пациенты, но и дети с тяжелыми проявлениями, что повышает практическую значимость результатов исследования и одновременно усложняет их интерпретацию.

В исследовании было представлено несколько групп конечных точек. Параметры фармакодинамики включали в себя анализ динамики экскреции ГАГ (гепарансульфата и дерматансульфата) с мочой, а также их концентрацию в сыворотке крови и спинномозговой жидкости (СМЖ). Эффективность терапии веренафуспом альфа также оценивалась по динамике изменений объема движений в крупных суставах, объемов печени и селезенки, результата теста 6-минутной ходьбы, индекса массы миокарда левого желудочка и форсированной жизненной емкости легких. Безопасность оценивалась по числу и характеристике нежелательных явлений, в том числе связанных с введением препарата, а также иммуногенности, характеризуемой выработкой антилекарственных антител.

В докладе был отдельно подчеркнут принципиальный методологический момент: интерпретируя динамику у ребенка, необходимо учитывать естественное течение заболевания, возрастные особенности, исходную степень поражения и фенотипическую вариабельность, чтобы не смешивать «эффект терапии» с «эффектом роста» или естественными колебаниями клинического статуса.

По итогам промежуточного анализа у детей наблюдалась благоприятный профиль безопасности и управляемость инфузионных реакций в рамках стандартных клинических алгоритмов. Уровень ГАГ в моче сохранялся на стабильном уровне. Также отмечались стабилизация и/или улучшение клинических симптомов МПС II по показателям спирометрии, массе миокарда левого желудочка, тесту 6-минутной ходьбы, диапазону движений в крупных суставах, размерам печени и селезенки.

В заключение Н.Д. Вашакмадзе подчеркнула, что представленные данные являются частью последовательной клинической программы, а более подробные результаты будут в дальнейшем подготовлены к публикации в научном формате.

Доклад «Оценка нейропатологического статуса пациентов в клиническом исследовании II–III фазы веренафуспа альфа» представил **к.м.н. Г.А. Каркашадзе**. В начале выступления были освещены механизмы развития нейродегенерации в ЦНС при МПС II, отражены основные процедуры исследования для оценки нейропатологических функций и неврологического статуса. Был сделан акцент на практической значимости объективизации поражения ЦНС при МПС II, а также применения межцентровой системы наблюдения, позволяющей фиксировать изменения состояния ребенка в динамике и корректно интерпретировать их с учетом возраста и исходного уровня развития.

Отдельно подчеркивалось, что при МПС II когнитивные и поведенческие нарушения могут формироваться рано и прогрессировать неоднородно, поэтому требуется комплексная оценка нейропатологических функций с помощью широкого набора валидированных шкал и тестов у детей разного возраста с разной степенью сохранности речи и контакта. В исследовании использовались международные шкалы продуктивности Лейтер-3, шкалы развития Меррилл-Палмер, тесты Вексслера, Лурдия «10 слов», Рея на слухоречевое заучивание, а также расширенная шкала оценки инвалидности Курцке. Тестирование нейропатологических функций как система регулярных повторных измерений и динамического контроля повышало точность клинической оценки состояния пациентов и помогало в комплексной интерпретации полученных результатов.

Существенный акцент был сделан на том, что для редких заболеваний с высокой фенотипической вариабельностью ключевое значение имеют не только клиническая оценка, но и «измеримые» биологические маркеры, отражающие субстратное накопление и процессы нейронального повреждения. В этом контексте обсуждалась роль мониторинга таких показателей, как гепарансульфат в СМЖ в качестве маркера, наиболее близко связанного с нейродегенерацией при МПС II, а также нейронспецифическая энолаза (NSE) и легкий белок нейрофиламентов (Nf-L) как индикаторы нейронального повреждения, в сочетании с клиническими и нейропсихологическими шкалами.

Был сделан акцент на промежуточных результатах исследования, продемонстрировавших снижение уровня ГАГ (гепарансульфат) и нейромаркера дегенерации Nf-L в СМЖ у большинства пациентов с МПС II, подтверждающее способность препарата проникать через ГЭБ, доставлять фермент в ткани мозга и предупреждать патологическое накопление ГАГ в ЦНС. Клинически это проявлялось улучшением показателей устойчивости внимания, мелкой моторики и когнитивной сферы, стабилизацией невербального и общего интеллекта и общего развития у пациентов с тенденцией к повышению уровня

развития невербального интеллекта у детей до 18 лет. В завершение доклада отмечалось, что представленные подходы к нейрокогнитивной оценке и биомаркерам требуют дальнейшей научной проработки и согласования стандартов между центрами, а более подробные результаты данного исследования будут представлены авторами в отдельных публикациях.

В следующем докладе, «Преемственность в лечении пациентов с МПС II при переходе под наблюдение взрослого специалиста», **член-корреспондент РАН, д.м.н., профессор С.В. Моисеев** рассказал, что МПС II нельзя рассматривать только как педиатрическую проблему. Это связано с увеличением выживаемости пациентов, которые достигают старшего возраста в результате не только ФЗТ, но и улучшения качества медицинской помощи, выявлением аттенуированных (более «легких») форм, которые характеризуются замедленным прогрессированием, а также поздней диагностикой даже при наличии типичных проявлений. Так, медиана возраста на момент смерти у пациентов после 1985 г. составляла 14,1 года. Большое значение имеет своевременное начало ФЗТ, способствующее снижению риска смерти на 54%. Так, лечение идурсульфазой пациентов с МПС II способствовало увеличению медианы выживаемости до 33 лет.

Докладчиком были представлены ключевые проблемы при переходе во взрослую службу здравоохранения пациентов с МПС II, связанные с разнообразием клинических симптомов болезни, требующих помощи различных специалистов; низкий рост и другие проявления, затрудняющие проведение диагностических и лечебных мероприятий; неготовность «взрослых» врачей к оказанию помощи пациентам с МПС вследствие отсутствия опыта и недостаточной информированности; отсутствие должных связей между педиатрами и «взрослыми» врачами, а также опасения, возникающие у пациентов и их родных. Была предложена стратегия перехода во «взрослую» медицинскую службу, направленная на планирование перехода заранее (еще в подростковом возрасте); определение лечебных учреждений, которые будут оказывать помощь взрослым пациентам с МПС II; информирование пациентов и их родных; психологическую поддержку; подготовку необходимых документов (паспорт пациента); координацию, гибкость и индивидуализацию в отношении каждого конкретного пациента.

В конце конференции **С.А. Горчакова**, как президент пациентской организации, выступила с докладом «Современные вызовы и проблемы пациентов с МПС II и их родителей». Она поделилась историей из своей жизни о трудностях и вызовах, с которыми столкнулась ее семья после выявления у сына МПС II в период до появления ФЗТ, и как благодаря поддержке врачей семье

удалось сохранить надежду и дождаться появления лекарственными препаратами.

Она подчеркнула, что врачи, занимающиеся редкими болезнями, обладают особыми душевными качествами и уделяют детям с орфанными заболеваниями больше времени и сил, чем своим собственным. Была отмечена важность совместной работы пациентских организаций, врачей и фармкомпаний в борьбе против болезни. С.А. Горчакова объяснила символику фиолетового цвета как цвета всех редких болезней (фиолетовый — самый редкий цвет в природе) и рассказала о «фиолетовом мишке» — символе организации, который помогает семьям не чувствовать себя одинокими. Она отметила, что за прошедшие годы ситуация кардинально изменилась: благодаря появлению новых препаратов семьи получили возможность видеть взросление детей, их обучение и достижение важных жизненных вех, что ранее казалось невозможным. Докладчик также подчеркнула, что ранняя диагностика критически важна для эффективности любой терапии. В завершение она поблагодарила врачей за их труд и отметила важность регистрации в России нового препарата веренафус альфа, выразив надежду, что такие достижения отечественной биотехнологии станут шагом к появлению терапии для всех типов мукополисахаридоза.

По итогам конференции участники обозначили два взаимосвязанных направления, определяющих современную повестку терапии МПС II. Первое — развитие технологий, позволяющих доставлять терапевтический белок к «труднодоступным» органам-мишеням, в частности ЦНС. Второе направление — формирование объективной клинической картины за счет разработки информативных критерии оценки, включающей биомаркеры, отражающие накопление субстрата и динамику нейродегенерации.

Прошедшая конференция и последовавшее обсуждение вопросов показали заинтересованность профессионального сообщества в решении проблем своевременной диагностики и эффективной терапии любых форм МПС II.

Обсуждение потенциального места нового орфанного препарата Клотилия (веренафус альфа) в стратегии ведения МПС II было воспринято участниками как значимое событие для отечественной педиатрической фармакологии и системы помощи пациентам с редкими наследственными заболеваниями. Важным итогом стало выделение практических приоритетов: ранняя диагностика и маршрутизация, стандартизация мониторинга, повышение эффективности лечения и дальнейшее совершенствование подходов к объективизации эффекта терапии, в том числе по оценке нейрокогнитивных функций и определению биомаркеров.