

Отчет по программе «Диагностика» за второе полугодие 2020 года



В этом отчете мы хотим рассказать, что удалось сделать благодаря вашим пожертвованиям во втором полугодии 2020 года в рамках программы «Диагностика».

Эффективное лечение невозможно без постановки точного диагноза и проведения множества анализов, которые дают возможность оценить результаты терапии. Самая значительная часть расходов в рамках этой программы — это помощь семи лабораториям НИИ ДОГиТ им. Р. М. Горбачевой. Работа каждой из этих лабораторий чрезвычайно важна: выявить следы «поломанной» хромосомы, провести генетическое типирование для поиска донора костного мозга, найти скрытую инфекцию на молекулярном уровне, определить процент донорских клеток в костном мозге или процент содержания того или иного препарата в крови, — без этих и множества других исследований врачи не могут эффективно лечить.

К сожалению, государственного финансирования всегда не хватает, и часто средства заканчиваются уже через несколько месяцев, а то и недель. Благодаря вашей помощи, мы покупаем для лабораторий клиники расходные материалы и реагенты, необходимые для непрерывной работы (иногда пациенту требуется до десяти анализов в сутки в течение нескольких месяцев), и эти исследования бесплатны для пациентов.

Однако иногда некоторые анализы и обследования невозможно провести в НИИ им. Р. М. Горбачевой. В этих случаях, если у подопечного и его семьи нет возможности оплатить эти исследования, это делает фонд. Кроме того, в рамках программы «Диагностика» мы оплачиваем томографии (МРТ, КТ, ПЭТ-КТ).

Нам очень важно информировать вас о том, как ваши пожертвования помогают подопечным. Поэтому в этом отчете мы собрали информацию о финансовых (сколько средств собрано и на какие цели они потрачены) и содержательных результатах программы (объемах помощи, задачах, которые удалось решить во втором полугодии 2020 года, а также об успехах и прорывах за этот период).

Содержательные результаты

закуплены реагенты

для апробации типирований методом NGS в НИИ им. Р. М. Горбачевой (NGS был запущен уже в 2021 году)

180 пациентов

примерно для такого количества детей и взрослых проведены типирования

7 лабораторий

НИИ им. Р. М. Горбачевой продолжали непрерывно работать благодаря оплате реагентов и расходных материалов

26 подопечных

получили помощь в оплате анализов

362 типирования пациентов

(взрослых и детей) и их потенциальных доноров (родственных и неродственных) проведено

11 подопечных

получили помощь в оплате обследований (МРТ, КТ, ПЭТ-КТ)

Финансовые результаты

129 893 ₹

поступления во втором полугодии 2020 года

21 059 768,86 ₹

расходы во втором полугодии 2020 года. Из них:

20 716 891,08 ₹

поддержка лабораторий
НИИ им. Р. М. Горбачевой
(реагенты, расходные
материалы, оборудование)

120 299 ₹

платные анализы

131 100 ₹

типирование пациентов и
потенциальных доноров

91 478,78 ₹

доставка пробирок с
образцами крови подопечных
для типирования (чтобы
подопечным не пришлось
ехать в Петербург, кровь берут
по месту жительства и
отправляют в НИИ им. Р. М.
Горбачевой)

Самое главное событие второй половины 2020 года — подготовка к запуску типирований методом NGS в НИИ им. Р. М. Горбачевой (NGS — next generation sequencing, секвенирование следующего поколения; технология определения нуклеотидной последовательности ДНК или РНК). В конце 2020 года мы оплатили реагенты для апробации типирований, а запуск состоялся уже в 2021 году. NGS — это современный метод диагностики, который применяется в очень разных генетических исследованиях, в том числе и для типирования, которое определяет тканевую совместимость для пациента и его донора при пересадках костного мозга. Сейчас исследование методом NGS — один из мировых стандартов типирования высокого разрешения. Фонд оплатил необходимые для запуска и работы NGS-секвенатора реактивы для НИИ им. Р. М. Горбачевой.

История Паши Задорожнюка

Одна из лабораторий НИИ им. Р. М. Горбачевой, лаборатория тканевого типирования, проводит типирования пациентов и подопечных фонда. Типирование — это исследование образцов крови пациента и семьи/потенциальных доноров перед трансплантацией костного мозга.

Для каждого ребенка перед трансплантацией всегда типировают много потенциальных доноров (папа, мама, сиблинги (братья, сестры). Если учесть и самого ребенка, то набирается уже пять типирований. Образцы крови берут у всей семьи, потому что у детей гораздо выше результат родственных трансплантаций при неполной совместимости и чтобы выбрать самого подходящего донора.

Одно типирование низкого разрешения стоит 15 тысяч рублей, типирование высокого разрешения — 50 тысяч рублей. Государство типирования не оплачивает, поэтому эти исследования оплачиваем мы благодаря помощи жертвователей (чтобы за это не пришлось платить родителям, у которых часто на это просто нет денег).



Паша с семьей

Паша Задорожнюк заболел год назад, когда ему было 3 года. Врачи диагностировали X-сцепленное лимфопролиферативное заболевание. Это редкая иммунная болезнь, ее причиной является генетическая аномалия. Поэтому Паше могла помочь только трансплантация. Донором стал папа, перед трансплантацией Пашу и папу типировали, типирования помогли оплатить жертвователи фонда. Трансплантацию провели 15 апреля 2020 года.

В феврале Паша прошел плановое обследование в НИИ им. Р. М. Горбачевой, у него ремиссия, донорский костный мозг работает. Немного понижены лейкоциты и тромбоциты, но они постепенно растут. Однако врачи предписали домашний режим и ограничение в контактах, поэтому малыш скучает и, по словам мамы, «разносит квартиру». По результатам обследования Паше разрешили расширить диету, ему теперь можно молочные продукты и даже булочку, если она без дрожжей и глютена.

«Первые 60 дней после трансплантации мы шли сложно. На первый день после трансплантации высыпала сыпь по всему телу, поднялась температура. Паше делали дополнительную химию на два дня, тяжелую, которая повлияла на почки. Но мы со всем справились, через 2 месяца отпустило, и сейчас все хорошо», — рассказывает мама Паши Ирина.

За помощь Паше и другим детям Ирина очень благодарна всем жертвователям. «На кону жизнь ребенка. Иногда родители не могут с этим справиться сами. Важны каждые 100 рублей, 200 рублей. Это маленькая капля в море, но благодаря этой капле мы можем вылечить ребенка. Каждый очень важен. Мы ощутили это на себе», — говорит она.

Какие реагенты и расходные материалы оплатила AdVita и почему

Рассказывает член правления фонда Елена Грачева:

«Для лаборатории патоморфологии фонд AdVita оплачивал реагенты для иммуногистохимического анализа опухолевых клеток (а также стекла, наборы для титрования, буфер для разведения антител и т.д.).

Имуногистохимия (ИГХ) – важнейшая часть диагностики опухолей, которая позволяет идентифицировать самые разные клетки по их специфическим маркерам. Любое вещество, которое организм воспринимает как чужое и опасное, вызывает иммунную реакцию организма

– выработку антител. Это значит, что с помощью антитела в биопсийном материале можно найти любой специфичный для разных видов опухолевых клеток белок. Так как все новейшие лекарства строятся как ракеты с точным наведением на цель, эту цель (тот или иной опухолевый белок) нужно сначала найти в биопсийном материале.

Какие исследования помогли выполнить реагенты (около двух десятков наименований), оплаченные фондом AdVita? Например, антитела к CD33 (рецептору, который расположен на поверхности миелоидных клеток) помогают уточнить вариант лейкоза. Исследование на белок с-Мус, клон Y69 помогает составить прогноз заболевания у пациентов с диффузной В-крупноклеточной лимфомой. Антитело к CD2 находит белок, который экспрессируется в большинстве лимфом и лейкозов из предшественников и зрелых Т-клеток. И так далее: каждый реагент помогает найти специфическую особенность той или иной раковой клетки и дать врачу понимание, как с этими клетками эффективнее бороться.

Для **лаборатории клинической экспресс-диагностики** фонд AdVita оплатил прежде всего расходные материалы для аппаратов AU 480 и Sysmex 660. AU 480 – биохимический анализатор. Появление таких приборов произвело настоящую революцию в повседневной клинической практике: они могут производить несколько сотен биохимических исследований крови в час – и несколько десятков анализов одновременно! Биохимические показатели, специфические белки, ферменты, электролиты, концентрация того или иного препарата в крови – любую информацию по состоянию пациента доктор получает стремительно, в течение часа. Sysmex 660 – настольный автоматический коагулометр и нужен, чтобы измерить факторы свертываемости, протромбиновое время, D-димер (многие выучили этот термин в связи с опасностью повышенного тромбообразования при ковиде) и многое другое. В отчетах мы видим реагенты для диагностики и контроля для пациентов с множественной миеломой и AL-амилоидозом, счетную камеру Фукса-Розенталя (используется для подсчета ферментных элементов спинномозговой жидкости), камеры (слайд-планшеты) для подсчета клеток в биологических образцах мочи и многое другое.

Например, именно в этой лаборатории постоянно мониторили концентрацию эверолимуса в крови у Арины М., девочки, которая попала в НИИ ДОГиТ с острым миелоидным лейкозом, когда ей еще не исполнилось месяца. Понятное дело, никаких стандартных дозировок для такого возраста не существует, и только постоянный мониторинг концентрации лекарства в крови предоставили врачам возможность дать правильную лечебную нагрузку и не допустить передозировки.



Лаборатория цитогенетики и диагностики генетических заболеваний тоже имеет прямое отношение к постановке диагнозов, только использует для этого другой метод – проточную цитометрию. В числе прочих реагентов для этой лаборатории фонд AdVita оплатил наборы т.н. ДНК-зондов (меченый фрагмент ДНК, который позволяет идентифицировать те или иные

нуклеотидные последовательности) для определения перестройки гена ABL1 и делеций 5-ой и 7-ой хромосом. Эта информация жизненно важна для детей и взрослых с определенными видами лейкозов – без нее врачи не могут определиться со стратегией и тактикой лечения.

Отделению криоконсервации с лабораторией контроля качества гемопоэтических клеток фонд AdVita помог с реагентами для анализа опухолевых клеток методом проточной цитометрии. Так называется один из самых популярных – быстрых и информативных – методов анализа клеточных популяций. Нужные для анализа клетки выстраиваются в потоке в ряд, одна за другой, облучаются лазером, цитометр собирает световой сигнал от клетки, а компьютер этот сигнал оцифровывает и выдает данные, которые использует доктор. В клиниках, в которых проводятся трансплантации костного мозга, проточную цитометрию используют в том числе и для подсчета клеток и оценки их жизнеспособности. Это обязательное исследование: как иначе узнать, хватает ли в трансплантате клеток для пересадки и насколько они жизнеспособны?

Особенно это важно, когда трансплантат пришлось заморозить, а потом разморозить (эта процедура называется криоконсервацией и тоже проходит в этой лаборатории). Наборы из определенных красителей помогают различить мертвые клетки или клетки с нарушенной целостностью клеточной мембраны и полноценные живые клетки.

Кроме того, проточная цитометрия используется для диагностики и отслеживания острых лейкозов в ходе лечения – например, оплаченные фондом AdVita антитела к CD20, CD19 и к каппа/лямбда (это т.н. легкие цепи иммуноглобулинов) могут выявить наличие патологических В-лимфоцитов с содержанием в исследуемом образце меньше 1%!

В лаборатории трансплантологии и молекулярной гематологии опухолевые клетки исследуются молекулярно-генетическими методами (т.е. основанными на анализе ДНК/РНК). Именно этой лаборатории часто требуются не зарегистрированные в России реактивы, особенно когда речь идет о клинических исследованиях. Об одном из них, связанном с выявлением методом NGS новых, не видимых стандартными способами, мутациях опухолевых клеток у пациентов с острым миелобластным лейкозом, мы писали в одном из отчетов (ссылка). Кроме того, фонд AdVita оплачивал реагенты, которые нужны для оценки приживления трансплантата, определения уровня минимальной остаточной болезни – и еще с десятков наименований реактивов, реакционных смесей, контейнеров и прочих нужных для бесперебойной работы лаборатории вещей».



Коллаж Нины Фрейман