

Обзор рекомендаций «Что скрывается под маской ФКУ»

Европейский обзор рекомендаций по влиянию ФКУ на нейрокогнитивные функции, психологическое и психическое здоровье человека

B:OMARIN

LIVE UNLIMITED PKU

Сводное резюме

ФКУ — это редкое нарушение обмена веществ, ограничивающее способность организма человека расщеплять белок. В отсутствие лечения заболевание может привести к кумулятивному токсическому действию на головной мозг. Данное заболевание встречается примерно у 1 из 10 000 новорожденных в Европе.¹ Причиной ФКУ является дефицит фермента фенилаланин-гидроксилазы (ФАГ), что приводит к повышению уровня содержания фенилаланина (ФА) в крови и тканях головного мозга.^{2,3}

Даже без видимых проявлений ФКУ может влиять на повседневную жизнь пациентов. При ФКУ повышенный уровень ФА может приводить к нарушению уровней серотонина и дофамина, что отрицательно сказывается на настроении, концентрации внимания и мотивации пациентов.^{4,5} Исследования показали, что у пациентов с ФКУ чаще встречаются нарушения ментального здоровья; им сложнее строить отношения с другими людьми и справляться со сложностями в школе или на работе.^{5,6,8}

За последнее десятилетие изменилось понимание влияния ФКУ на мозг, при этом некоторые когнитивные нарушения были официально признаны проявлениями данного заболевания.

В обзоре рекомендаций «Что скрывается под маской ФКУ» изучается влияние ФКУ на нейрокогнитивные функции, психосоциальное и ментальное здоровье и, в целом, на жизнь людей с данным заболеванием.

“ У ФКУ много скрытых аспектов. Если сосредоточиться только на медицинском аспекте заболевания, то можно упустить из виду эмоциональное состояние пациента.

- пациент с ФКУ, Италия

“ Обычно [взрослые пациенты с ФКУ] отмечают хорошее качество жизни. Однако, при более углубленном изучении становится очевидным тот факт, что болезнь влечет за собой нейрокогнитивные нарушения – вплоть до проблем с эмоциональным состоянием.

- медицинский психолог, Германия

Методика исследования

Настоящий документ был подготовлен в сотрудничестве с группами пациентов, участвующих в кампании Live Unlimited PKU («Жизнь без ограничений с ФКУ»), разработан и профинансирован компанией БиоМарин. Кампания Live Unlimited PKU призвана привлечь внимание к ФКУ как к хроническому заболеванию, оказать поддержку всем пациентам с ФКУ и призвать регуляторные органы улучшить условия предоставления пациентам регулярного и специализированного медицинского обслуживания.

Настоящий документ был подготовлен по результатам обзора имеющихся данных исследований и литературных источников в разных странах Европы. Основное внимание уделяется влиянию ФКУ на нейрокогнитивные функции, психосоциальное и ментальное здоровье человека. Также в настоящем документе излагаются взгляды и аналитические выводы семи медицинских работников и пяти пациентов с ФКУ из различных стран Европы, с которыми побеседовали авторы проекта. Эти интервью, продолжавшиеся в течении одного часа, состояли из ряда вопросов, направленных на изучение индивидуальных точек зрения опрашиваемых относительно основных результатов обзора литературных данных.

Обзор рекомендаций «Что скрывается под маской ФКУ», подготовленный в рамках кампании PKU Live Unlimited, был профинансирован и разработан компанией БиоМарин в сотрудничестве с 10 организациями по защите прав пациентов по всей Европе.

Основные результаты исследования

В результате обзора литературных данных и бесед с врачами и пациентами с ФКУ было выявлено пять следующих аспектов, касающихся влияния ФКУ на нейрокогнитивные функции, психосоциальное и ментальное здоровье человека:



Психическое здоровье и настроение:

У пациентов с ФКУ могут часто возникать психические нарушения и перепады настроения. В 2019 году в Великобритании было проведено исследование с участием 286 респондентов, в котором изучалось влияние психического здоровья на повседневную жизнь людей взрослого возраста с ФКУ. По данным исследования 50 % пациентов с ФКУ сообщили о симптомах тревожности или депрессии.⁶



Концентрация внимания:

Пациенты с ФКУ часто отмечают симптомы спутанности сознания, отрицательно влияющие на их способность к концентрации. Исследования показали, что по сравнению с широкими слоями населения у пациентов с ФКУ чаще встречаются проблемы с памятью, ослаблением навыков решения проблем и стратегическим мышлением.⁹ Проблемы с концентрацией внимания могут встречаться даже у пациентов с более хорошо контролируруемыми уровнями ФА.⁶



Влияние на социальную сферу:

ФКУ может оказывать влияние на повседневную жизнь, особенно если учесть необходимость соблюдать весьма строгую диету и постоянно следить за уровнем ФА. Из отчетов следует, что даже при раннем обнаружении и надлежащем лечении ФКУ пациенты могут испытывать проблемы в социальной и эмоциональной сферах, которые могут годами оставаться незамеченными.⁵



Отношения:

Некоторые пациенты отмечают проблемы в отношениях, связанные с плохой осведомленностью окружающих об их состоянии. Иногда пациентам кажется, что другие их не понимают или слишком критически к ним относятся.⁶ В одном опросе 44 % взрослых пациентов отметили ощущение социальной отчужденности вследствие ФКУ,⁶ а по результатам другого опроса 36 % пациентов сообщили, что стесняются своей диеты.¹⁰



Работа и учеба:

Скрытые аспекты ФКУ могут оказывать влияние на способность пациентов к реализации своего потенциала в школе или на работе. По результатам одного исследования, проведенного в Германии с участием 48 респондентов, только 19 % взрослых пациентов с ФКУ получили аттестат о полном среднем образовании по сравнению с 38 % среди населения в целом.⁸



“ Как правило, я ощущаю эмоциональную нестабильность, когда у меня повышается уровень фенилаланина... Иногда я становлюсь более чувствительным или раздражительным. Это действительно влияет на мои эмоции

- пациент с ФКУ, Турция



“ Мне очень сложно преодолеть себя и обратиться за помощью... Я не знаю, получил бы я эту помощь [психологическую поддержку], обратись я за ней. Во всяком случае, мне ее не предлагали.

- пациентка с ФКУ, Швеция

АВГУСТ 2023 г.
EU-PKU-00519

Ключевые направления действий в Европе

На основании свидетельств обзора рекомендаций кампания Live Unlimited PKU направлена на то, чтобы призвать правительства и регуляторные органы по всей Европе определить в качестве приоритетных четыре ключевых направления действий для выполнения требований, приведенных в настоящем документе. Более подробную информацию о направлениях действий можно найти в полном тексте обзора рекомендаций.

1 Поставщики услуг должны **адаптировать свои модели оказания услуг с целью предоставления адекватной социально-психологической и практической поддержки пациентам с ФКУ.**

Это должно включать:

- **Постоянный доступ к услугам психологов** с целью регулярного контроля состояния ментального здоровья
- Финансовую и ресурсную поддержку для врачей с целью **проведения ежегодных обследований в течение всей жизни пациентов**¹¹
- **Стимулирование специалистов к продолжению профессиональной деятельности**, обеспечивающей поддержку пациентов с ФКУ

3 Регуляторные органы, врачи и пациенты должны изучить имеющийся протокол ведения пациентов с целью **определения возможностей разработки планов индивидуализированного медицинского обслуживания для более оптимальной поддержки пациентов с ФКУ.**

Данная исследовательская работа должна проводиться с привлечением общественности и участием самих пациентов и может включать:

- Поощрение медицинских работников к **внедрению индивидуализированных подходов при обеспечении медицинского обслуживания**, например определение целевых показателей уровня ФА в крови для конкретных пациентов
- Анализ схем лечения с целью **определения возможностей телемедицины в отношении поддержки индивидуализированного обслуживания**
- Проведение анализа под руководством пациентов с целью **выявления потребности в дополнительных ресурсах для преодоления имеющихся ограничений доступа к медицинскому обслуживанию**

2 Регуляторные органы, врачи и пациенты должны совместными усилиями **интегрировать в имеющиеся схемы лечения необходимые инструменты, позволяющие пациентам конструктивно обсуждать с врачами свои проблемы с концентрацией внимания, перепадами настроения и качеством жизни.**

Это может включать:

- Анализ схем лечения с целью **выявления возможностей внедрения инструментов для повышения качества поддержки пациентов** в преодолении социально-психологических последствий ФКУ
- **Периодические оценки прогресса в развитии пациентов** с целью выявления нейрокогнитивных нарушений¹²
- Поощрение медицинских работников к **внедрению инструментов, позволяющих отслеживать психологическую ситуацию в семьях пациентов с ФКУ** для внесения необходимых корректив¹⁰

4 Организации и врачи, работающие с редкими заболеваниями, должны **определить возможности для сотрудничества с целью изменения ситуации в сфере общих интересов**, а также призывать регуляторные органы отнести редкие заболевания к числу приоритетных направлений системы здравоохранения.

Это может включать:

- **Проведение совместных кампаний с группами специалистов по редким заболеваниям** с целью выявления общих проблем и расширения объема финансовой помощи для поддержки пациентов с редкими заболеваниями
- **Поддержку общественных инициатив и партнерств** с тем, чтобы пациенты с редкими заболеваниями могли жить полноценной жизнью без социальной стигматизации

“ Необходимо устойчивое финансирование процесса перехода/перевода пациентов из детской во взрослую поликлинику. Это помогло бы установить структуру перехода для пациентов с ФКУ и другими нарушениями обмена веществ.

- медицинский работник, Ирландия

Отсканируйте этот QR-код, чтобы получить доступ к полному тексту обзора рекомендаций



¹ Loeber JG. Neonatal screening in Europe; the situation in 2004. J Inherit Metab Dis. 2007;30(4):430–438

² NORD (2019). Phenylketonuria. Available at: <https://rarediseases.org/rare-diseases/phenylketonuria/>. [Accessed April 2022]

³ van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet J Rare Dis. 2017;162(12). <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0685-2>

⁴ PKU (2021). How PKU Affects the Brain. Available at: <https://www.pku.com/about-pku/phe-in-the-brain>. [Accessed April 2022]

⁵ Gentile, J.K., Ten Hoedt A.E., Bosch, A.M (2010) Psychosocial aspects of PKU: Hidden disabilities – A review. Mol Genet Metab, 99 Suppl 1:S64-7. doi: 10.1016/j.ymgme.2009.10.183.

⁶ Ford S, O'Driscoll M, MacDonald A (2018). Living with Phenylketonuria: lessons from the PKU community. Mol Genet Metab Rep, 17: pp 57–63. 10.1016/j.ymgmr.2018.10.002

⁷ Gentile, J.K., Ten Hoedt A.E., Bosch, A.M (2010) Psychosocial aspects of PKU: Hidden disabilities – A review. Mol Genet Metab, 99 Suppl 1:S64-7. doi: 10.1016/j.ymgme.2009.10.183.

⁸ Mütze, U., Roth, A., Weigel, J.F.W., et al (2011). Transition of young adults with phenylketonuria from pediatric to adult care Mutze. J Inherit Metab Dis, 34(3), pp. 701-9. doi: 10.1007/s10545-011-9284-x. Epub 2011 Feb 9.

⁹ Bartus, A., Palasti, F., Juhasz, E., et al. (2018) The influence of blood phenylalanine levels on neurocognitive function in adult PKU patients. Metabolic Brain Disease, 33, pp. 1609–1615 (2018)

¹⁰ Cazzorla, C., Bensi, G., Biasucci, G. (2018) Living with phenylketonuria in adulthood: The PKU ATTITUDE study. Mol Genet Metab Rep 2018 Jul 11;16, pp. 39-45. doi: 10.1016/j.ymgmr.2018.06.007. eCollection 2018 Sep.

¹¹ Macdonald, A., van Wegberg, A.M.J., Ahring, K., et al (2020). PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. Orphanet Journal of Rare Diseases 15, Article number: 171 (2020)

¹² Singh, R., Cunningham, A., Mofidi, S., et al. (2016) Updated, web-based nutrition management guideline for PKU: An evidence and consensus based approach. Mol Genet Metab Jun;118(2), pp. 72-83. doi: 10.1016/j.ymgme.2016.04.008.