

115682 г. Москва, Ореховый бульвар, 28. тел.: 8(495)395-63-93

КОНСИЛИУМ

Протокол консилиума НИИ Пульмонологии ФМБА России

Дата 30.09.2021

Ф.И.О. врача, направившего пациента на комиссию: Амелина Е.Л.

Ф.И.О. пациента: Васильева Наталья Сергеевна 25.10.1984 г.р.

Социальный статус, профессия (нужное подчеркнуть, учесть сочетания социальных категорий, недостающее вписать): работающий, неработающий, пенсионер, инвалид 2 группы, инвалид ВОВ, инвалид детства, инвалид по профессиональному заболеванию или по трудовому увечью, студент и т.д).

Диагноз: Муковисцидоз (F508del/R334W), тяжелое течение, обострение хронического гнойно-обструктивного бронхита. Множественные двусторонние бронхоэктазы. Хроническая гипоксемическая дыхательная недостаточность.

Хроническое инфицирование дыхательных путей *Pseudomonas aeruginosa*, *Staphylococcus aureus* Начальные жировые и атрофические изменения поджелудочной железы. Желчно-каменная болезнь. Белково-энергетическая недостаточность. Хронический гастрит. Хронический полипозно-гнойный риносинусит.

Характеристика случая экспертизы:

нуждаемость в назначении лекарственных препаратов:

назначение лекарственных препаратов, не входящих в перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов, при:

- орфанном заболевании

Из анамнеза:

Кишечный синдром – нарушение стула, боли в животе с 3-х месячного возраста, респираторная симптоматика – частые бронхиты, пневмония – с 3х лет. Диагноз “муковисцидоз” установлен в мае 1996 года на основании клинической картины, положительной потовой пробы, генетического исследования (F508del/R334W). С



Директор ФГБУ «НИИ Пульмонологии»
ФМБА России
А.А. Шутов

мая 1997 года инфицирование дыхательных путей *Pseudomonas aeruginosa*. На фоне непрерывно рецидивирующего течения хронического гнойного бронхита имело место снижение нутритивного статуса, стойкая деградация легочной функции, формирование хронической гипоксемической дыхательной недостаточности. С 2016 года ситуационная кислородотерапия, с августа 2020 года - ночная низкопоточная кислородотерапия. С 2019 года – непереносимость ингаляционного Тобрамицина (бронхоспазм), который больная получала в составе ежедневной базисной терапии, потребовавшая отмены препарата. В феврале 2020г масса тела – 40 кг при росте 158см, сатурация гемоглобина кислородом 90% на комнатном воздухе в покое, ОФВ1 снизился до 0,65л (26% должн.). С марта 2020 года на фоне дальнейшего ухудшения состояния – частые курсы пролонгированной поликомпонентной внутривенной антибактериальной терапии – до 6 раз в год.

В июне 2021г масса тела – 41кг при росте 158см, сатурация гемоглобина кислородом 91% на комнатном воздухе в покое, ОФВ1 0,75л (30 % должн.).

В 2019 году Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов (FDA) в США одобрен препарат таргетной терапии

Трикафта (ивакафтор 75мг / тезакафтор 50 мг /элексакафтор 100 мг + ивакафтор150 мг) для назначения пациентам с муковисцидозом в возрасте от 12

лет и старше, у которых имеется по меньшей мере одна копия мутации F508del в гене трансмембранном регуляторе проводимости муковисцидоза (CFTR). В

Европе препарат зарегистрирован под названием Кафтрио и не содержит в себе вечернюю дозу ивакафтора (Калидеко), который тоже является препаратом

таргетного лечения. Эффект таргетной терапии достигим только при совместном применении Кафтрио и Калидеко

В настоящее время препараты Трикафта, Кафтрио и Калидеко не зарегистрированы на территории РФ

07 июля 2021г пациентка начала приём таргетного препарата Трикафта (элексакафтор/ивафактор/тезакафтор+ивакафтор) в соответствии с

рекомендациями производителя. В течение первых дней таргетной терапии отмечено уменьшение кашля, одышки, прекращена ночная кислородотерапия,

увеличилась толерантность к физической нагрузке. 29 сентября 2021г — рост



Директор ФГБУ «НИИ Пульмонологии»
ФМБА России
А.А. ШУТОВ

ОФВ1 до 0,88л (35%должн.), массы тела до 46 кг, сатурация гемоглобина кислородом на комнатном воздухе в покое – 95%.

Таким образом, дальнейшее улучшение клинического состояния пациентки возможно на фоне ежедневного приема таргетной терапии препаратом Элексакафтор/Тезакафтор/Ивакафтор+ Ивакафтор (ТН Трикафта или Кафтрио в сочетании с Калидеко).

Режим дозирования и суточная доза препарата

2 таблетки (элексакафтор 100/тезакафтор 50 мг/ ивакафтор 75 мг) утром и 1 таблетка (ивакафтор 150 мг) вечером ежедневно (3 табл. в сутки)

Годовая потребность 1095 таблеток

Заключение консилиума: препарат элексакафтор/тезакафтор/ивакафтор +ивакафтор (ТН Трикафта или Кафтрио в комбинации с Калидеко) необходим

Васильевой Наталье Сергеевне по жизненным показаниям.

Заведующий клиническим отделом
НИИ пульмонологии ФМБА России
главный внештатный пульмонолог МЗ РФ,
д.м.н., член-корреспондент РАН, профессор


Авдеев Сергей Николаевич

Заведующая лабораторией муковисцидоза
ФГБУ НИИ пульмонологии ФМБА России, к.м.н.


Амелина Елена Львовна

Старший научный сотрудник ФГБУ
НИИ Пульмонологии
ФМБА России, к.м.н.


Красовский Станислав Александрович

Директор ФГБУ «НИИ Пульмонологии»
ФМБА России
А.А. ШУТОВ


