



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
"РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА"
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

(ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Абсолютное (обособленное) структурное подразделение
научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева государственного
бюджетного образовательного учреждения высшего
образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова»
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420

Тел. +7 495 434 0329 | Факс +7 495 434 6129
E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ

НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА

ул. Талдомская, д.2,
г. Москва, 125412

Тел. +7 495 484 0292 | Факс +7 495 483 3335
E-mail: niki@pedklin.ru

ПРОТОКОЛ КОНСИЛИУМА ВРАЧЕЙ

«О назначении пациенту лекарственного препарата, не зарегистрированного на территории Российской Федерации, для оказания ему медицинской помощи по жизненным показаниям и необходимости его ввоза»

№ 139/2

от «01» августа 2019 г.

«УТВЕРЖДАЮ»

И/о Заместителя директора Института педиатрии
имени Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО
РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

Е.Г. Агапов

м.п.

КОНСИЛИУМ ВРАЧЕЙ В СОСТАВЕ:

ПРЕДСЕДАТЕЛЬ: И/о заместителя директора по лечебной работе, начальник отдела оказания мед. помощи – к.м.н. Агапов Е.Г.

ЧЛЕНЫ КОНСИЛИУМА:

Заведующий научным отделом д.м.н. Белоусова Е.Д.

Ведущий н.с. отдела психоневрологии и эпилептологии, к.м.н. Дорофеева М.Ю.,

Заведующий отделением ПНО-1: к.м.н. Перминов В.С.

Врач-невролог: Григорьева А.В.

ДАТА, ВРЕМЯ И МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ КОНСИЛИУМА: 01.08.2019 г, 11-00, Консультативно-диагностическое отделение.

№ истории болезни (амбулаторной карты): К – 2961/2005; П-1578/2016, 31631 - П

ПРИЧИНА СОЗЫВА КОНСИЛИУМА: «Назначение пациенту лекарственного препарата, не зарегистрированного на территории Российской Федерации, для оказания ему медицинской помощи по жизненным показаниям и необходимости его ввоза».

ДАННЫЕ О ПАЦИЕНТЕ: Филиппов Максим Вадимович, 16 лет (22.02.2003 г.р.), наблюдается в детском научно-практическом противосудорожном центре НИКИ педиатрии с 6 месяцев. Проживает по адресу: Московская область, Шатурский район, село Пышлицы, дом 31, кв.46.

ДАННЫЕ О СОСТОЯНИИ ПАЦИЕНТА:

Диагноз основной клинический: Тяжелая миоклоническая эпилепсия младенчества (Синдром Драве, генетически подтвержденный). Когнитивные нарушения.

Анамнез жизни и заболевания, ранее проводимое лечение и его результаты:

Мутация в 26 экзоне гена SCN1A (p.Gln1923Pro в гетерозиготном состоянии).

Дебют сложных фебрильных приступов в возрасте 5,5 месяцев. Афебрильные приступы с возраста 3 лет. Принимали: Фенобарбитал, Кеппра, Депакин (+ тромбоцитопения со средних значений VA, при увеличении дозы Д-Х выше 500 мг в сутки, отмечается выраженная сонливость!), Дифенин, Топамакс, Вимпат, Бензонал, Файкомпа, Зонегран, Клоназепам – без

эффекта. Клиническая ремиссия в течение 8 месяцев на фоне приема Конвульсовина, Ламиктала и Топамакса в возрасте 5 лет. 2015 год - постепенная отмена Файкомпы и Бензонала из-за неэффективности (приступы до 2-х раз в неделю до 6 приступов в день). Клобазам (Фризиум) принимал в течение 3-х лет в дозе 30 мг в сутки. С 2017 года доза была увеличена до 60 мг в сутки, в связи с учащением приступов. Стирипентол (Диакомит) принимает в дозе 750 мг в сутки с мая 2015 года, с 2016 года - доза была увеличена до 1500 мг в сутки.

На момент консультации 06.03.2018. В месяц регистрировалось 1-2 приступа. За 2019 год увеличился вес пациента. Постепенно приступы участились до 10-15 раз в сутки. После увеличения дозы Фризиума до 80 мг в сутки и Диакомида до 2000 мг в сутки, приступы регистрируются 1-2 в день.

На момент консультации 01.08.2019. В месяц регистрируется 1-2 приступа.

Рекомендовано продолжить постоянный длительный прием противосудорожной терапии: Вальпролевая кислота (Депакин-Хроносфера) «250 мг» по 1 порошку утром и вечером через 12 часов (500 мг в сутки; 7,8 мг/кг/сутки) + Клобазам (Фризиум) «20 мг» по 4 таблетки утром и вечером через 12 часов (80 мг в сутки; 1,25 мг/кг/сутки) + Стирипентол (Диакомит) «500 мг» по 2 капсулы 2 раза в день через 8 часов (1500 мг в сутки; 31 мг/кг в сутки).

Данные осмотра: Вес = 65 кг, Рост = 170 см. Состояние удовлетворительное. В легких дыхание свободное, проводится во все отделы. Тоны сердца отчетливые, ритмичные. АД – 110/75 мм.рт.ст, ЧДД – 82 уд.в 1 минуту. Живот мягкий, безболезненный. Печень у края реберной дуги. Симптом Пастернацкого отрицательный. Дизурических явлений нет. Стул регулярный. В неврологическом статусе очаговой симптоматики нет. Когнитивные нарушения.

Данные проведенного лабораторного и инструментального обследования:

МРТ головного мозга в возрасте 2 лет: нарушений структуры мозга нет.

ВЭМ ночного сна и бодрствования: 24-25.02.13: мультирегиональная эпилептиформная активность.

ЭЭГ: 30.04.13 и 16.04.2015: эпилептическая активность регистрируется в виде билатеральных или независимых фокальных разрядов в затылочных областях с быстрым распространением в основном на правую височно-центрально-лобную область и склонностью к ВБС, Фотосенситивность (спайк-волновые, полиспайк волновые комплексы).

ЭЭГ от 01.07.2016: дезорганизованная биоэлектрическая активность. Эпилептиформной активности не выявлено.

ОБОСНОВАНИЕ НАЗНАЧЕНИЯ ДАННОГО ЛЕКАРСТВЕННОГО ПРЕПАРАТА:

Обоснование назначения лекарственного препарата:

1. **Критерии эффективности:** Препарат **Диакомит (Stiripentol)** является эффективным средством для противосудорожной терапии больных с тяжелой прогрессирующей наследственной патологией. **Диакомит (Stiripentol)** зарегистрирован как орфанный препарат Европейским агентством по лекарственным средствам (EMA) 05.12.2001 г. для его использования при тяжелой миоклонической эпилепсии младенчества, синдроме Дравеи других генетических энцефалопатиях. Рекомендован ILAE (международная противозепилептическая лига), класс доказательности А. Препарат **Диакомит (Stiripentol)** (капсулы по «250 мг» и «500 мг») выпускается BIOCDEX назначается больному из расчета 20 – 50 мг/кг массы тела в три приема ежедневно, длительно (на протяжении многих лет). О риске возникновения возможных побочных явлений родители проинформированы. Препарат имеет европейскую регистрацию. Аналогов в России нет.

В связи с тем, что препарат **Диакомит (Stiripentol)** не зарегистрирован для применения на территории Российской Федерации, закупка препаратов и лечение ребенка должны проводиться в соответствии с разрешением Росздравнадзора и правилам отпуска лекарств фирмами производителями **BIOCDEX**.

2. **Критерии безопасности:** Наиболее распространенные побочные эффекты **Диакомида (Stiripentol)** (развиваются более чем у 1 из 10 пациентов) являются анорексия, потеря веса, бессонница, сонливость, атаксия, гипотония и дистония. Противопоказаний к применению у данного пациента не выявлено. (Детская неврология): Клинические рекомендации, Выпуск 1/под редакцией В.И.Гузовой. – М.: ООО «МК», 2014. – 328 стр.; В.И.Гузова и соавт. «Клинические рекомендации по диагностике и лечению эпилепсии у детей», с.265-327.// Chiron C. Stiripentol. Expert Opin Investig Drugs. 2005;14(7):905–911.// Long-term safety and efficacy of stiripentol for the treatment of Dravet syndrome: A multicenter, open-label study in Japan. Inoue Y1, Ohtsuka Y2; STP-1 Study Group. Epilepsy Res. 2015 Jul;113:90-7. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2015.03.012. Epub 2015 Apr 6.).

Родители ребенка предупреждены о возможности данного осложнения терапии. У пациента нет выявленных противопоказаний к приему *Диакомита (Stiripentol)*. Пациент принимает *Стирипентол 2000 мг в сутки (31 мг/кг в сутки) принимает с мая 2019 года.*

3. **Фармакоэкономический профиль:** учитывая снижение частоты приступов на фоне приема, экономическая целесообразность обусловлена отсутствием экстренных обращений и госпитализаций в связи с эпилептическими приступами, значительное снижение затратности реабилитации ребенка и последующей социализации.

РЕШЕНИЕ КОНСИЛИУМА:

В соответствии с Постановлением Правительства РФ от 29.09.2010 №771 «О порядке ввоза лекарственных средств для медицинского применения на территорию Российской Федерации» (вместе с «Правилами ввоза лекарственных средств для медицинского применения на территорию Российской Федерации») и Приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 09.08.2005 №494 «О порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям» **КОНСИЛИУМ ПОСТАНОВИЛ:** разрешить к индивидуальному ввозу и применению не зарегистрированный на территории Российской Федерации лекарственный препарат «*Диакомит (Stiripentol)*» для оказания медицинской помощи пациенту Филиппову Максиму Вадимовичу, 16 лет (22.02.2003 г.р.), по жизненным показаниям.

Расчет количества препарата: Доза *Диакомит (Stiripentol)* для пациента **Филиппову Максиму Вадимовичу, 16 лет (22.02.2003 г.р.), Филиппову Максиму Вадимовичу, 16 лет (22.02.2003 г.р.),** составляет 2000 мг в сутки (31 мг/кг в сутки). Пациенту нужно в месяц 124 таблеток по 500 мг, в год – 1460 таблеток по 500 мг. В связи с абсолютными показаниями и отсутствием альтернативных препаратов при данной форме эпилепсии.

С содержанием решения Консилиума ознакомлена и была проинформирована о данном лекарственном средстве, об ожидаемой эффективности предлагаемой терапии, о безопасности лекарственного средства, степени риска, а также о действиях в случае непредвиденных эффектов влияния лекарственного средства на состояние его здоровья о чём собственноручно расписался в информированном добровольном согласии.

Филиппова Наталья Михайловна
(Ф.И.О. и подпись пациента или его законного представителя)

ПОДПИСИ УЧАСТНИКОВ КОНСИЛИУМА:

Начальник отдела оказания мед. помощи		к.м.н. Агапов Е.Г.
Лечащий врач, невролог		к.м.н. Дороеева М.Ю.
Заведующий научным отделом		д.м.н. Белоусова Е.Д.
Заведующий отделением психоневрологии - 1		к.м.н. Перминов В.С.
Врач - специалист, невролог		Григорьева А.В.

* В соответствии с требованиями приказа Минздравсоцразвития РФ от 09.08.2005 № 494 «О порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям» заместитель директора по лечебной работе имеет право подписи данного документа на основании доверенности № 341 от 25.12.2018 г.