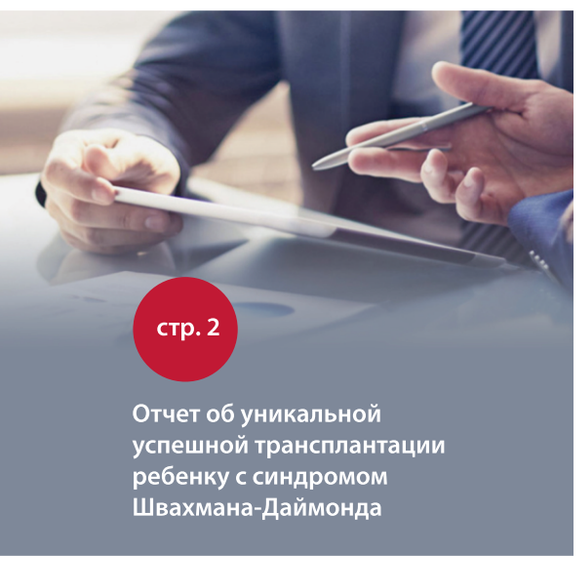
ДАЙДЖЕСТ клеточных технологий

№1 2017

Гемабанк®
Банк стволовых клеток



стр. 2

Отчет об уникальной успешной трансплантации ребенку с синдромом Швахмана-Даймонда

стр. 7

Неонатальный скрининг «Гемаскрин» выявляет наследственные заболевания сразу после рождения

МЕЖДУНАРОДНЫЕ СТАНДАРТЫ ХРАНЕНИЯ ПУПОВИННОЙ КРОВИ

На сегодняшний день в мире существует более 200 частных банков пуповинной крови, которые оказывают услугу по биострахованию – хранению стволовых клеток пуповинной крови. Первые частные банки появились около 30 лет назад в США. С тех пор в мире проведены тысячи успешных трансплантаций с использованием пуповинной крови, а биострахование прочно закрепило за собой статус одной из самых важных услуг для беременных женщин

стр. 8

В НОМЕРЕ:

стр. 2

Отчет об уникальной успешной трансплантации ребенку с синдромом Швахмана-Даймонда

стр. 4

Когда пережимать пуповину здоровому ребенку?

стр. 6

Каждый 100-й ребенок в РФ рождается с генетическим заболеванием: факты и статистика

стр. 7

Неонатальный скрининг «Гемаскрин» выявляет наследственные заболевания сразу после рождения

стр. 8

Международные стандарты хранения пуповинной крови

стр. 10

Актуальные проблемы поиска донора

стр. 11

Госпрограммы по генетической диагностике появятся в России

Тема номера

Отчет об уникальной успешной трансплантации ребенку с синдромом Швахмана-Даймонда

С 2011 ГОДА В РОССИИ ДЕЙСТВУЕТ ПРОГРАММА ИМЕНИ АДАМА НЭША

по лечению детей с наследственными заболеваниями, организованная биотехнологической компанией «Институт Стволовых Клеток Человека» и банком пуповинной крови «Гемабанк». К осени 2016 года российские ученые объявили о первом успешном лечении ребенка со смертельным заболеванием – синдромом Швахмана-Даймонда. Спасение ребенка стало возможным только благодаря предварительной преимплантационной диагностике (ПГД) и трансплантации гемопоэтических стволовых клеток от родного брата.

Ежегодно в России каждый 100-й ребенок рождается с наследственной патологией, и, по мнению врачей, эффективное лечение возможно в половине случаев, если родители обратились к врачу-генетику в первые годы жизни малыша. По закону РФ с 2006 года в перечень обязательной диагностики, которая выполняется в родильном доме, входит всего пять генетических заболеваний, при этом на сегодняшний день в мире существует около 7000 генетических заболеваний, из которых выделяют свыше 20 наиболее распространенных. Благодаря программе Адама Нэша в России появилось больше возможностей лечения даже самых тяжелых наследственных заболеваний. Подтверждением этому стал клинический случай: в НИИ им. Горбачевой впервые в России проведена успешная трансплантация гемопоэтических стволовых клеток девочке с синдромом Швахмана-Даймонда.

Проведение подобной уникальной операции стало возможно благодаря преимплантационной генетической диагностике (ПГД) и трансплантации стволовых клеток пуповинной крови от родного брата девочки. Для ее проведения усилиями Гемабанка и ИСКЧ был организован коллектив ученых и практикующих врачей, которые разработали метод лечения, подготовили биологический материал (гемопоэтические стволовые клетки пуповинной крови) для трансплантации, контролировали все этапы процесса и следили за здоровьем ребенка.

ЭТАПЫ ЛЕЧЕНИЯ

Девочка с синдромом Швахмана-Даймонда родилась в 2009 году. В семье она была вторым ребенком. Первый ребенок умер от симптомов, схожих с этим же наследственным заболеванием, однако врачи не проводили генетической диагностики и диагноз установлен не был. В 6 месяцев в тяжелом состоянии девочка была госпитализирована в больницу, где специалисты поставили ей диагноз и приняли решение о проведении трансплантации костного мозга. Ввиду отсутствия совместимого донора, в 2010 году девочке провели трансплантацию с использованием клеток отца, совместимого с дочерью только на 50%. Операция прошла неудачно и закончилась отторжением трансплантата, но девочка выжила.

В 2010 году, после неудачной трансплантации стволовых клеток костного мозга от отца, родители девочки обратились в Гемабанк. Ребенку был нужен родственный донор для трансплантации, однако в семье не было других детей, а сами родители не были совместимы с девочкой на 100%. Неродственных совместимых доноров в России и в международных базах не оказалось. Единственным способом спасения девочки могло стать рождение второго ребенка в семье, причем он должен быть здоровым от недуга и 100% тканесовместимым, что позволило бы ему стать донором-спасителем для больной старшей сестры. Способ достичь этого к тому времени уже был – преимплантационная генетическая диагностика (ПГД). Суть ПГД заключалась в следующем: после оплодотворения были получены яйцеклетки и оплодотворены в пробирке (ЭКО). Затем был выполнен ДНК анализ полученных эмбрионов, и маме имплантирован тот, который был свободен от генетической мутации и тканесовместим с сестрой.

Беременность протекала нормально. После рождения ребенка и отделения его от плаценты из пуповины акушером была собрана кровь – тот самый бесценный биоматериал, богатый

гемопоэтическими стволовыми клетками, который можно сохранить только один раз в жизни – при рождении. Специалисты Гемабанка занимались выделением стволовых клеток пуповинной крови, тестированием образца и транспортировкой в клинику НИИ им. Горбачевой для дальнейшей трансплантации. Перед специалистами Гемабанка стояла очень ответственная задача по выделению максимального количества клеток из пуповинной крови, поскольку это крайне важно для успешной трансплантации. В период тестирования образца на микробиологическую безопасность и биологическую активность он находился на хранении в Гемабанке, а после получения всех результатов был передан в клинику.

В мае 2016 года специалисты НИИ им. Горбачевой провели девочке трансплантацию с использованием пуповинной крови и гемопоэтических (кроветворных) клеток костного мозга младшего брата. Операция прошла успешно: клетки брата полностью прижились, и сегодня девочка чувствует себя хорошо.

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ СПЕЦИАЛИСТОВ

Синдром Швахмана-Даймонда – это тяжелое генетическое заболевание, которое проявляется скелетными нарушениями, предрасположенностью к лейкозам, нарушением кроветворения, иммунной системы и функции поджелудочной железы. Частота заболеваемости: 1:75 000 (100 000 – 200 000) новорожденных. Единственным эффективным методом лечения является трансплантация гемопоэтических стволовых клеток от совместимого донора.

Шестилетней девочке выполнена аллогенная трансплантация гемопоэтических стволовых клеток пуповинной крови и костного мозга. Пуповинная кровь родного брата в объеме 109 мл была забрана непосредственно после родов. Клеточность составила 1,06×109, количество CD34+ в образце 9,86×106 и жизнеспособность 91,2%. Генетический анализ полученного образца показал полное отсутствие мутаций в гене SBDS и HLA-идентичность с пациентом. На момент миелоэксфузии донору исполнилось 2 года, вес 12,5 кг. Младший ребёнок благополучно перенёс процедуру, осложнений выявлено не было. Объём трансплантата составил 56 мл, NC $3{,}8\times10^{9}$, NC/кг массы реципиента: $2{,}5\times10^{8}$, CD34 $3{,}85\times10^{6}$ на килограмм массы реципиента, CD3 13,4%, CD3/кг $2{,}4\times10^{7}$.

После проведения трансплантации, у девочки отмечено: восстановление лейкоцитов на 23 сутки, нейтрофилов на 28 сутки, тромбоцитов на 62 сутки. Миелограмма и биоптат костного мозга на 130 сутки показали, что клеточность соответствует возрасту (объём гемопоэтической ткани 85-90%), представлены все ростки кроветворения, со значительным расширением эритроидного ростка. На 100 день после ТГСК методом ПЦР SRT зафиксирован полный донорский химеризм – не менее 99% клеток имеют донорское происхождение. По данным цитогенетического исследования костного мозга определяется мужской кариотип в 100% метафаз.

КОМПЕТЕНЦИИ В РОССИИ

Лечение ребенка стало возможным только благодаря слаженной работе команды ученых и ряда крупных организаций.

До настоящего времени в практике российского здравоохранения по отдельности существовали все этапы подобного лечения (сбор пуповинной крови, ЭКО, трансплантация пуповинной крови и костного мозга) за исключением наиболее важного – ПГД. Благодаря программе Адама Нэша в 2013 году ИСКЧ открыл в Москве уникальный центр Genetico с ПГД-лабораторией. Сегодня в этом центре оказывается широкий спектр услуг по генетической диагностике и консультированию семей с целью раннего выявления и профилактики заболеваний с наследственным компонентом. Центр активно сотрудничает с ЭКО клиниками РФ и уже сегодня предоставляет будущим родителям возможность в случае необходимости воспользоваться уникальной методикой ПГД.

ИСКЧ и Гемабанк смогли привлечь к работе десятки высококлассных специалистов, среди которых генетики, гематологи, репродуктологи, эмбриологи и синхронизировать несколько крупных организаций для выполнения такой задачи.

> *Лечение синдрома Швахмана-Даймонда является очередным доказательством уникальности пуповинной крови как биологического материала для лечения.*

Лечение синдрома Швахмана-Даймонда является очередным доказательством уникальности пуповинной крови как биологического материала для лечения. На сегодняшний день из крупнейшего банка пуповинной крови в России – Гемабанка – востребованы образцы для лечения лейкозов, ДЦП, анемии Фанкони, нейробластомы. По словам директора Гемабанка, Александра Приходько, в планах Гемабанка и ИСКЧ проведение дальнейших исследований по применению пуповинной крови для лечения более широкого спектра заболеваний: «Мы надеемся, что проведенный комплекс лечения, а также ПГД как метод диагностики, будут включены Минздравом в российские стандарты для лечения генетических заболеваний. Важно, чтобы результаты труда ученых и врачей стали доступны нуждающимся семьям в России».

* Научный коллектив и организации-участники: А.А. Исаев1, Р.В. Деев [1,2], А. Кулиев3, И.Л. Плакса[1], Н.В. Станчева[4], А.С. Боровкова[4], И.В. Потапов[1], Е.А. Померанцева[1], А.Г. Чоговадзе[1], К.Ю. Боярский[5], А.А. Семененко[5], А.В. Михайлов[6], К.Г. Шевченко[1], А.В. Приходько[1], С. Речитская[3], О.В. Паина[4], Л.Ф. Зубаровская[4], О.Ю. Верлинский[3], Б.В. Афанасьев[4]. 1 – ПАО «Институт Стволовых Клеток Человека», Москва; 2 – Рязанский государственный медицинский университет им. И.П. Павлова, Рязань; 3 – Чикагский институт репродуктивной генетики, Чикаго, США; 4 – Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. И.П. Павлова, НИИ детской онкологии, гематологии и трансплантологии им. Р.М. Горбачевой, Санкт-Петербург; 5 – Клиника ЭКО «Генезис», Санкт-Петербург; 6 – Родильный дом №17, Санкт-Петербург

Результаты исследований

Когда пережимать пуповину здоровому ребенку?

В течение последних 20 лет отношение медицинского сообщества к позднему пережатию пуповины во время родов было в основном положительным. Среди преимуществ такого подхода рассматривались увеличение запасов железа и снижение риска анемии в возрасте до 4-6 месяцев (в крови много железа). Известно, что достаточное количество железа в крови новорожденного имеет значение для развития мозга в первые годы жизни, поэтому передача дополнительного объема крови – простой способ повысить его уровень в организме.

С другой стороны, в современном мире все больше родителей рассматривают возможность сохранения пуповинной крови при родах.

Существует мнение, что для здоровых (доношенных) детей потенциальные преимущества позднего пережатия пуповины не могут быть сопоставимы с возможностью сохранения пуповинной крови при родах – запаса гемопоэтических стволовых клеток в качестве биостраховки на будущее.

Для начала определимся, что в основном медицинское сообщество принимает отсроченное пережатие как произведенное в срок более 60 секунд после родов, а раннее – до 15 секунд.

ЕСТЬ ЛИ ПРЕИМУЩЕСТВА ПОЗДНЕГО ПЕРЕЖАТИЯ ПУПОВИНЫ ПРИ РОДАХ?

Результаты клинических исследований демонстрируют, что отсроченное пережатие пуповины повышает уровень железа в крови у новорожденных, а также снижает риск его дефицита в течение первых месяцев жизни. При этом доказано, что развитие доношенных детей при позднем или раннем пережатии пуповины не отличается.

Доказано, что развитие доношенных детей при позднем или раннем пережатии пуповины не отличается.

В настоящий момент наибольший интерес представляет многолетнее исследование шведских ученых о влиянии позднего пережатия пуповины на развитие доношенных детей. В исследовании приняли участие 400 детей, рожденных в 2011 г., развитие и состояние здоровья которых ученые оценивали трижды: в первые месяцы жизни, в возрасте 12 месяцев и 4 лет.

В ходе исследования выяснилось, что на протяжении первых четырех месяцев жизни уровень железа в крови детей отличался: в среднем 117 мкг/л при отложенном пережатии против 81 мкг/л при раннем. Дефицитом железа считается его уровень менее 20 мкг/л. Так что ранее пережатие пуповины не приводило к негативным последствиям в виде дефицита железа. А после 12 месяцев у детей вообще не наблюдалось разницы в уровне железа и не было различий в распространенности анемии.

Принимая во внимание важность уровня железа для развития мозга в первые месяцы жизни, ученые дополнительно оценили развитие нервной системы у этих детей в возрасте 4 лет. В результате не было выявлено никаких отличий развития у детей обеих групп: не наблюдалось никакой корреляции между развитием ребенка и уровнем железа как при рождении, так и в возрасте 4 лет.

Таким образом, отсроченное пережатие пуповины не дает дополнительных преимуществ доношенным новорожденным.

Отсроченное пережатие пуповины не дает дополнительных преимуществ доношенным новорожденным.

Что касается **недоношенных** детей, опубликованы следующие мнения авторитетных организаций:

- В заключении Американского колледжа акушерства и гинекологии (American College of Obstetricians and Gynecologists — ACOG) отмечено, что «отсроченное пережатие пуповины у недоношенных детей уменьшает внутрижелудочковое кровоизлияние почти на 50%. Благодаря дополнительной пульсации в организм недоношенного ребенка поступают иммуноглобулины, а также стволовые клетки, которые имеют шанс защитить органы от различных травм в результате преждевременных родов».
- Сообщество акушеров и гинекологов Канады (Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada, SOGC) рекомендует: «Всякий раз, когда это возможно, у недоношенных новорожденных (менее 37 недель) задерживайте пережатие пуповины, по меньшей мере, на 60 секунд».

СУЩЕСТВУЮТ ЛИ РИСКИ ОТСРОЧЕННОГО ПЕРЕЖАТИЯ ПУПОВИНЫ?

Среди многих врачей и ученых существует устойчивое мнение, что отсроченное пережатие пуповины у здоровых (доношенных) детей может приводить к увеличению риска желтухи, требующей фототерапии, однако на данный момент специальных научных исследований на эту тему не опубликовано. В целом, для здоровых доношенных детей врачи рекомендуют проявлять осторожность с откладыванием пережатия пуповины из-за возможного повышения риска возникновения желтухи новорожденных.

СУЩЕСТВУЮТ ЛИ РИСКИ РАННЕГО ПЕРЕЖАТИЯ ПУПОВИНЫ?

В настоящий момент не существует научных публикаций о рисках при раннем пережатии пуповины. Нет данных, что раннее пережатие вызывает дефицит железа в крови новорожденного, и что его уровень недостаточен для нормального развития ребенка.

МОЖНО ЛИ СОБРАТЬ ПУПОВИННУЮ КРОВЬ ПРИ ОТЛОЖЕННОМ ПЕРЕЖАТИИ ПУПОВИНЫ?

Практические исследования доношенных детей показали, что примерно 70-80% крови поступает ребенку в первую минуту после рождения. Таким образом, передача наибольшего объема крови из плаценты происходит в самом начале. Известно, что задержка пережатия на 20-60 сек. уменьшает объем сбора пуповинной крови в среднем на 15%, а более 120 сек. – в 2 раза. Следовательно, при отложенном пережатии пуповины собрать кровь возможно, но полученный объем будет небольшим, что ограничит в дальнейшем практическое использование образца пуповинной крови.

ВЫВОД

Пережатие пуповины в срок от 30 до 60 секунд является безопасным для ребенка и позволяет собрать необходимый объем пуповинной крови, при условии беременности более 37 недель, а также отсутствия дефицита железа у матери

Аналитические данные

Каждый 100-й ребенок в РФ рождается с генетическим заболеванием: факты и статистика

В настоящий момент частота наследственной патологии составляет в среднем 1:100 новорожденных, а еще 20 лет назад показатели были в 3 раза ниже. На сегодняшний день в мире диагностировано около 7000 генетических заболеваний, из которых выделяют примерно 350 наиболее распространенных. По статистике, около 80% случаев выявления наследственных заболеваний относят именно к этим 350 генетическим нозологиям.

Известно, что потенциально любая супружеская пара имеет риск рождения ребенка с наследственной патологией, однако многие пренебрегают генетической диагностикой до зачатия и даже после рождения малыша.

По статистике, 20-30% младенческой смертности обусловлено именно генетическими причинами. В том числе, среди детей старше одного года 11% обращений к врачу и 18% госпитализаций приходится на пациентов с врожденной патологией.

Многие генетические заболевания по-прежнему неизлечимы, однако врачи выделяют целую группу заболеваний, которые уже сегодня успешно лечатся при раннем выявлении у ребенка.

Муковисцидоз – тяжелое наследственное заболевание, при котором нарушено функционирование желез внешней секреции в бронхах, кишечнике, поджелудочной железе, слюнной железе и других, что приводит к патологии легочной системы и желудочно-кишечного тракта. Частота заболеваемости 1:5000-10000 новорожденных. При выявлении муковисцидоза у ребенка в первые месяцы жизни заболевание успешно поддается лечению благодаря определенной диете, физиотерапии, а также назначению лекарственных препаратов врачом-генетиком.

Фенилкетонурия - тяжелое наследственное заболевание, которое поражает работу центральной нервной системы и проявляется в виде нарушения умственного развития. Частота заболеваемости 1:8000-10000 новорожденных. Фенилкетонурия проявляется уже на первом году жизни ребенка и нарушает обмен аминокислот в организме. Для успешного лечения и профилактики ребенку требуется низкобелковая диета, в первую очередь, смеси без фенилаланина – аминокислоты, которая входит в состав всех живых организмов. Клинические исследования доказывают: если лечение (диетический режим) начато с 3-й недели жизни малыша, то умственное развитие ребенка остается нормальным.

Наследственные нарушения слуха – ослабление или полное лишение слуховой функции. Частота заболеваемости составляет 1:1500 новорожденных. Когда использование обыкновенных слуховых аппаратов не эффективно, то создать качественные условия для жизни у человека с нейросенсорной тугоухостью можно благодаря кохлеарной имплантации. Человек получает возможность слышать благодаря действию особого медицинского прибора: обычные звуки кодируются в последовательность электрических импульсов и затем расшифровываются мозгом. При условии ранней диагностики социальная адаптация ребенка проходит хорошо и не влияет на его развитие.

Болезнь нарушения обмена витаминов (дефицит биотинидазы) – заболевание, которое приводит к недостаточности биотина в организме и может проявляться в виде психических расстройств, трудностей в учебе, а также физическими проявлениями – судорогами или нарушением координации. Частота заболеваемости составляет 1:35000-54000 новорожденных. Для успешного лечения и профилактики ребенку требуется регулярное употребления биотина согласно назначению врача-генетика.

Гемофилия – наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свертываемости крови. При гемофилии возникают кровоизлияния в суставы, внутренние органы и мышцы, поэтому даже минимальная травма может быть крайне опасна для ребенка. Частота заболеваемости составляет 1:5000-1000 новорожденных. В настоящее время существуют эффективные методы коррекции гемофилии. Профилактическое лечение гемофилии заключается в лечении концентратами соответствующих факторов свертываемости крови. Инъекции такими концентратами назначаются врачом-гематологом и могут поддерживать стабильное состояние пациентов.

К другим наследственным заболеваниям, которые успешно поддаются лечению и профилактике также относят: ряд наследственных болезней с нарушением обмена аминокислот, углеводов и некоторых жирных кислот, болезни, сопровождающиеся накоплением различных метаболитов в организме (лизосомальные болезни, болезнь Вильсона-Коновалова) и др.

Благодаря генетической диагностике выявление подобных тяжелых наследственных заболеваний в первые месяцы жизни малыша позволяет значительно улучшить качество его жизни или полностью вылечить заболевание.

Генетическая диагностика здоровья ребенка выполняется в Гемабанке. Неонатальный скрининг «Гемаскрин» по капле пуповинной крови выявляет носительство и наследственные заболевания 18-ти наиболее распространенных болезней в первые месяцы жизни ребенка ●

Неонатальный скрининг «Гемаскрин» выявляет наследственные заболевания сразу после рождения

В Гемабанке действует новая услуга — биострахование с сохранением ДНК. Наряду с выделением и хранением стволовых клеток пуповинной крови услуга включает в себя выделение ДНК из капли пуповинной крови для использования в будущем в целях диагностики.

Неонатальный скрининг «Гемаскрин» выявляет генетические особенности детей сразу после рождения и позволяет врачу назначить профилактику или лечение для правильного развития и роста детей.

ЧТО ТАКОЕ ГЕМАСКРИН?

«Гемаскрин» это своеобразная Генетическая карта здоровья ребенка. Она включает в себя неонатальный скрининг на самые распространенных наследственные заболевания и их носительство, которые поддаются лечению и профилактике и рекомендованы врачами генетиками именно на ранних сроках развития ребенка.

Результаты анализов позволят вовремя обнаружить наличие заболевания, а также носительство, и своевременно обратиться за помощью к врачу.

ЧТО МОЖНО УЗНАТЬ О ЗДОРОВЬЕ РЕБЕНКА С ПОМОЩЬЮ УСЛУГИ «ГЕМАСКРИН»?

Гемаскрин позволяет выявить носительство и наследственные заболевания 18-ти наиболее распространенных болезней:

болезнь Вильсона-Коновалова, болезнь Гоше, гемохроматоз I типа, гиперкалиемический периодический паралич, гипокалиемический периодический паралич, гликогеноз 2-го типа (болезнь Помпе), дефицит биотинидазы, периодическая болезнь (семейная средиземноморская лихорадка), тирозинемия 1 типа, галактоземия, ФКУ, глутаровая ацидурия, болезнь Нимана-Пика тип С, гомоцистинурия, болезнь Хартнупа, цитруллинемия, недостаточность ацилКоА ДГ ЖК со средней длиной цепи, изовалериановая ацидемия.

Только благодаря расширенной неонатальной диагностике у ребенка есть шанс избежать последствий носительства генетического заболевания.

ПРИМЕРЫ, КОГДА РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА ПОЛНОСТЬЮ МЕНЯЕТ ЖИЗНЬ РЕБЕНКА

Фенилкетонурия – тяжелое наследственное заболевание, которое поражает ЦНС и может привести к нарушению умственного развития, успешно «лечится» простой пищевой диетой: продуктами без фенилаланина, а также употреблением специальных смесей без данной аминокислоты.

Для лечения и профилактики другой патологии - нарушения бета-окисления жирных кислот, достаточно лишь часто кормить ребенка для исключения его голодания и соблюдать диету со сниженным содержанием жиров и повышенным содержанием углеводов. Также, врач-генетик назначит простой комплекс медицинских инъекций, которые помогут «закрепить» результат.

ОТВЕТСТВЕННОСТЬ ВРАЧА

По статистике, каждый 100-й ребенок в РФ рождается с генетическим заболеванием. На враче лежит ответственность предупредить каждую семейную пару – будущих родителей – о необходимости генетической диагностики в первые месяцы жизни малыша. Только благодаря расширенной неонатальной диагностике у ребенка есть шанс избежать последствий носительства генетического заболевания ●

О хранении пуповинной крови в мире

Международные стандарты хранения пуповинной крови

На сегодняшний день в мире существует более 200 частных (персональных) банков пуповинной крови, которые оказывают услугу по биострахованию – хранению стволовых клеток пуповинной крови. Первые частные банки появились около 30 лет назад в США. С тех пор в мире проведены тысячи успешных трансплантаций с использованием пуповинной крови, а биострахование прочно закрепило за собой статус одной из самых важных услуг для беременных женщин.

ИЗ РОДДОМА В ЛАБОРАТОРИЮ

Сбор пуповинной крови при родах – рутинная процедура для большинства акушеров. После отделения ребенка от пуповины врач собирает кровь из плаценты в специальный стерильный мешок, который передается в лабораторию, где кровь обрабатывают особым образом и готовят к длительному хранению. Клетки пуповинной крови содержат гемопоэтические стволовые клетки, которые применяют при лечении более 85 различных заболеваний, среди которых: болезни крови и иммунной системы, некоторые онкогематологические и наследственные заболевания, а также ДЦП, аутизм и другие.

В том числе, многие зарубежные банки предлагают хранение клеток пупочного канатика – мезенхимальных стволовых клеток. Эти клетки способны превращаться в мышечные клетки, давать начало клеткам костей, хрящей, сухожилий, а по некоторым данным – клеткам печени и мозга.

Сохранить клетки пупочного канатика в России можно не во всех банках, но Гемабанк – самый крупный банк персонального хранения стволовых клеток в РФ - предоставляет такую услугу.

Стандарты хранения

ЛИЦЕНЗИЯ

Каждый частный банк персонального хранения пуповинной крови обязан иметь лицензию на осуществление медицинской деятельности, в частности: на забор, транспортировку и хранение гемопоэтических стволовых клеток.

У каждой страны есть свои правила и сроки действия лицензии, однако в документе всегда должен быть указан номер, юридическое название организации, а также конкретный вид деятельности, на который выдается лицензия.

СТАНДАРТЫ ПО ОБРАБОТКЕ И ХРАНЕНИЮ БИОМАТЕРИАЛА

Обработка стволовых клеток пуповинной крови может быть выполнена вручную или в автоматическом режиме. Обе технологии соответствуют стандартам качества, однако автоматический метод нередко «проигрывает» ручному ввиду выделения меньшего количества клеток по сравнению с индивидуальной работой опытного специалиста в лаборатории.

Международным стандартом хранения биоматериала является криомешок, однако российские банки также предлагают хранение в криопробирках. Принципиальное отличие криопробирок заключается в возможности воспользоваться только частью запаса клеток, а остальную продолжить хранить. Однако такие сценарии пока не востребованы в практической медицине. При этом криомешок прописан в существующих стандартах оказания медицинской помощи.

Также все банки сохраняют для своих клиентов так называемые аликвоты: небольшие порции биоматериала, позволяющие, не размораживая основной пул хранения, при необходимости произвести дополнительные анализы.

Согласно российскому законодательству (Приказ №325 от 25.07.2003 «О развитии клеточных технологий в Российской Федерации»), абсолютным противопоказанием к сбору пуповинной крови является наличие у матери положительных результатов анализов на ВИЧ-1, ВИЧ-2, гепатиты В, С. В этом же приказе описаны требования к тестированию пуповинной крови.

После обработки и замораживания образцы стволовых клеток закладываются на постоянное хранение в криохранилище. Криохранилища практически всех банков в мире одинаковы. Они представляет собой помещения с особыми резервуарами - сосудами Дюара. Резервуары заполнены жидким азотом, внутри которого находится система для размещения криобоксов. Температура должна быть не выше – 150°С . При таких условиях стволовые клетки сохраняют свою жизнеспособность и биологическую активность на протяжении неограниченного количества лет. Особым знаком качества и надежности криохранилища является система автоматической дозаправки резервуаров жидким азотом и система аварийного оповещения. Подобные системы являются гарантией сохранности образцов в случае различных внештатных ситуаций (отключения электричества и пр.).

О ВЫБОРЕ НАДЕЖНОГО БАНКА ДЛЯ БИОСТРАХОВАНИЯ РЕБЕНКА

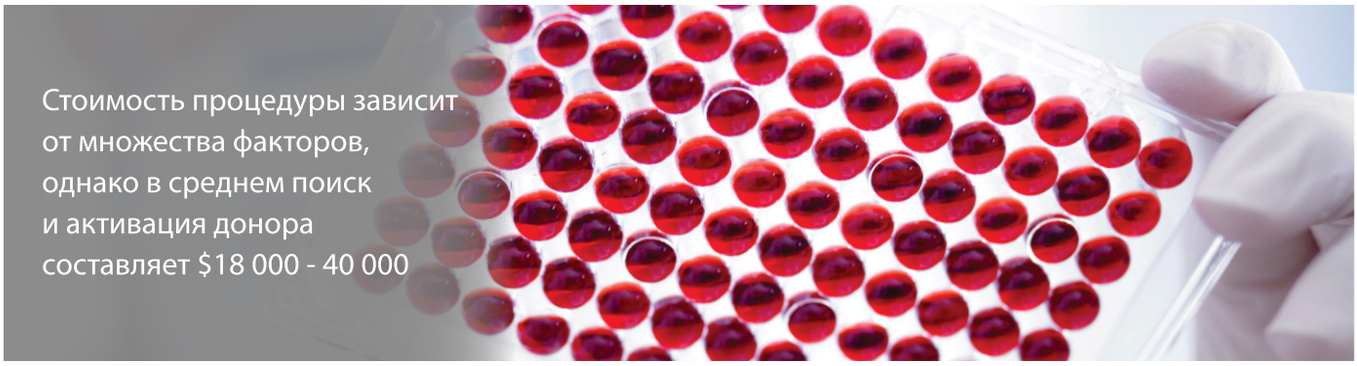
Все вышеупомянутые стандарты должны являться критериями для выбора наиболее надежного банка. Сохранить клетки пуповинной крови можно лишь раз в жизни, поэтому выбирать банк следует осознанно. Гемабанк предоставил возможность посетить криохранилище и лично ознакомиться с условиями хранения биоматериала.

Гемабанк – единственный банк стволовых клеток в России, который готовил биоматериал для сложнейших операций, где материалом для трансплантации служили только собственные клетки ребенка. Специалисты Гемабанка участвовали в уникальных трансплантациях гемопоэтических стволовых клеток. На сегодняшний день ни у одного другого банка в России нет подобного опыта.

Все трансплантации с применением образцов из Гемабанка прошли успешно, что доказывает высокое качество хранимого биоматериала в специализированных криохранилищах. Дети наших клиентов здоровы, и это главное. На сегодняшний день Гемабанк, по запросу клиентов, предоставляет каждый 1000-й образец для трансплантации ●

Аналитические данные

Актуальные проблемы поиска донора



Поиск донора гемопоэтических стволовых клеток (ГСК) – сложная и длительная процедура. Если при рождении ребенку не были сохранены его собственные ГСК из пуповинной крови или невозможно сделать сбор костного мозга или периферической крови, то остается два пути: поиск подходящего донора среди ближайших родственников или среди неродственных доноров по всему миру.

По статистике только в 25-30% случаев удается найти генетически совместимого родственного донора, в первую очередь ими становятся родные братья и сестры. В остальных случаях семья пациента начинает поиск в международных регистрах доноров костного мозга и пуповинной крови, где хранится информация о сотне тысяч потенциальных доноров.

МЕЖДУНАРОДНЫЕ РЕГИСТРЫ

В настоящее время существует два крупных международных регистра: NetCord, который содержит информацию только о донорах пуповинной крови, и международный регистр доноров костного мозга Bone Marrow Donors Woldwide (BMDW). Суммарно оба регистра хранят информацию о более чем 30 млн. потенциальных доноров. Тем не менее, только 70% больных нуждающихся в неродственной трансплантации ГСК могут найти в них полностью совместимого донора.

В России с 2013 года существует Национальный регистр доноров костного мозга, который объединил 12 региональных российских регистров и один казахский, однако в нем насчитывается лишь около 65 тысяч потенциальных доноров.

Квот на активацию неродственных доноров в России пока не существует. Минздрав РФ выделяет квоты только на проведение трансплантации, а также незначительное количество квот на родственное донорство, что несопоставимо с реальным количеством нуждающихся пациентов.

ПРОБЛЕМЫ ПОИСКА НЕРОДСТВЕННОГО ДОНОРА И СТОИМОСТЬ ПРОЦЕДУРЫ

Вероятность нахождения подходящего неродственного донора гемопоэтических стволовых клеток составляет от 1:1000 до 1:1000 000, а сроки поиска могут занимать от нескольких месяцев до года и более.

Стоимость процедуры зависит от множества факторов, однако в среднем поиск и активация донора составляет $18 000-40 000.

СРАВНЕНИЕ ПОИСКА ДОНОРА ГСК И СОХРАНЕНИЕ СОБСТВЕННЫХ ГСК ПУПОВИННОЙ КРОВИ ВО ВРЕМЯ РОДОВ

В отличие от донорских клеток, использование аутологичного материала гарантирует 100% совместимость и минимальный риск осложнений.

Именно поэтому сейчас около 50% всех проводимых трансплантаций ГСК составляют аутотрансплантации. При этом перед химиотерапией у пациента собирают костный мозг или периферическую кровь после стимуляции, замораживают,а потом используют для лечения осложнений химиотерапии.

ГСК, полученные из пуповинной крови, намного моложе однотипных клеток костного мозга и периферической крови, так как они сохранены в самом начале жизни и находятся в состоянии высокой биологической активности. Помимо этого, клетки пуповинной крови реже вызывают осложнения и отторгаются, чем клетки костного мозга и периферической крови, даже когда их используют как донорские.

Поскольку банкирование клеток пуповинной крови в мире начало проводиться сравнительно недавно (в 1992 г), а показания к трансплантации возникают чаще у лиц старше 50 лет, пока востребованность этого биоматериала сравнительно невысока.

Однако уже сейчас аутоклетки пуповинной крови стали использовать в лечении аутоиммунных заболеваний, а также в регенеративной медицине. В том числе, в настоящее время ведущие ученые и трансплантологи всего мира проводят клинические исследования по использованию пуповинной крови в лечении детского церебрального паралича, болезни Альцгеймера, диабета, заболеваний сердца и печени, мышечной дистрофии, болезни Паркинсона, рассеянного склероза, повреждениях позвоночника.

Трансплантации с использованием ГСК пуповинной крови выполняются лишь на протяжении 30 лет и уже насчитывают более 85 заболеваний, которые поддаются эффективному лечению. Долголетняя перспектива использования пуповинной крови уже через несколько лет может открыть совершенно иные возможности для лечения других сложнейших заболеваний.

Однако аутотрансплантации не всегда являются вариантом выбора для лечащего врача. В ряде случаев при лечении онкогематологических заболеваний врачи отдают предпочтение неродственным донорам, поскольку их биологический материал может быстрее подавить развитие заболевания благодаря реакции «трансплантат против опухоли».

Помимо этого, **стоимость сохранения пуповинной крови при родах не сопоставима с поиском неродственного донора. Базовый тариф на сбор и выделение ГСК из пуповинной крови в Гемабанке составляет 61 тыс. рублей и выполняется в любом родильном доме России**. Собственный биоматериал хранится неограниченное количество времени в специальных криохранилищах и по требованию клиента выдается для проведения трансплантации в течение нескольких дней ●

Новости коротко

Госпрограммы по генетической диагностике появятся в России

В ближайшие годы правительство планирует обеспечить россиян обязательной генетической диагностикой при планировании беременности.

В рамках Национальной технологической инициативы по развитию быстрорастущих рынков в России планируется введение обязательного генетического обследования для всех супружеских пар на стадии подготовки к беременности. Такие изменения в российском здравоохранении обусловлены сложившейся ситуацией по количеству детей, которые рождаются с наследственными заболеваниями. По статистике, каждый 100-й ребенок в РФ рождается с генетическим заболеванием. Однако, по мнению врачей-генетиков, показатели могут быть занижены, в связи с тем, что генетические заболевания часто не диагностируются, ввиду отсутствия у врачей общего звена опыта по диагностике подобных заболеваний и доступной диагностической базы. Частота возникновения наследственных заболеваний в России колеблется от 750 тысяч человек до 8,5 млн (5% населения). Возможно, свой вклад в статистику вносит появившаяся именно в последнее время информация о роли мутаций в развитии заболеваний, которые ранее не связывались с генетической патологией.

Александр Приходько, директор Гемабанка:
Заинтересованность правительства, в первую очередь, носит экономический характер. По расчетам экспертов рынка, региональные расходы на одного ребенка-инвалида в России составляют около 50 млн. рублей. При этом, по статистике, у 100 пар из группы риска рождается 30 детей-инвалидов. С учетом подобных показателей стоит отметить, что долгосрочная перспектива подобных скринингов неоценима для здоровья нации.

На сегодняшний день в мире описано около 7000 генетических заболеваний, из которых выделяют примерно 350 наиболее распространенных. При этом, генетическое обследование беременных женщин доступно только тем, кто попал в группу риска. Во всех остальных случаях ребенку сразу после рождения выполняется скрининг на носительство только пяти генетически обусловленных заболеваний: муковисцидоз, фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, галактоземия, адреногенитальный синдром. По мнению экспертов рынка, список нозологий необходимо расширить хотя бы до 30 позиций, ведь многие из них проявляются лишь к 7-10 годам жизни и даже позднее.

По этой причине в Гемабанке разработана уникальная услуга – биострахование ребенка с сохранением ДНК и тестом «Гемаскрин». Тест выявляет 18 наиболее распространенных генетических заболеваний, о которых можно узнать в первые месяцы жизни ребенка, и самое главное - предотвратить развитие клинических проявлений (назначением специальной диеты, например). Гемабанк работает со всеми родильными домами РФ, поэтому услуга доступна даже в самых отдаленных регионах России. Родители принимают решение о сохранении пуповинной крови, из части которой выделяют ДНК и хранят неограниченное количество времени в специальных криохранилищах. В дальнейшем у каждого клиента есть возможность просто позвонить в Гемабанк и заказать любое генетическое исследование. Консультация врача-генетика также может быть организована дистанционно.

Доступность и достоверность подобных генетических скринингов необходима почти всем российским супружеским парам, поэтому мы используем пуповинную кровь (ее сбор абсолютно безопасен), а также удерживаем стоимость услуги на приемлемом уровне ●

ГЕМАСКРИН – НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ ДЛЯ НОВОРОЖДЕННЫХ

«Гемаскрин» выявляет генетические особенности детей сразу после рождения и позволяет врачу назначить профилактику или лечение для правильного развития и роста детей.

«Гемаскрин» позволяет выявить носительство и наследственные заболевания 18-ти наиболее распространенных болезней и позаботиться о здоровье малыша с первых месяцев жизни.

Биострахование ребенка с сохранением ДНК

Генетическая диагностика с первых месяцев жизни

Гемабанк работает с каждым роддомом на всей территории России, а также в странах СНГ

Гемабанк – крупнейший лицензированный банк персонального хранения стволовых клеток пуповинной крови в России и Восточной Европе, лидер российского рынка.

Гемабанк®
Банк стволовых клеток

gemabank.ru 8 (800) 250-90-05

Гемабанк является товарным знаком ООО «ММЦБ»
Лицензия Департамента здравоохранения г. Москвы № ЛО-77-01-010570 от 10 июля 2015 г.

г. Москва, 119333, ул. Губкина, д. 3, корп. 1
+7 (495) 646-80-76 www.hsci.ru

Данный материал является информацией, предназначенной только для специалистов здравоохранения, исследователей и сотрудников компании. Данный материал не может служить источником информации, необходимой для оказания медицинской помощи, диагностирования заболеваний и лечения пациентов. Все продукты и технологии, в соответствии с законом, имеют право быть рекомендованы пациентам и применяться в практическом здравоохранении только после получения официальных разрешений и регистрационных удостоверений.