

ТРАНСПЛАНТАЦИЯ СОЛИДНЫХ ОРГАНОВ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ВЗРОСЛЫХ И ДЕТЕЙ

Глубокоуважаемые коллеги!

Среди реципиентов солидных органов определенное место занимают пациенты с так называемыми орфанными заболеваниями. Речь идет о редких заболеваниях, распространенность которых в популяции составляет не более 10 случаев на 100 тысяч населения. Это тяжелые прогрессирующие заболевания, приводящие к инвалидизации или смерти пациента, значимая часть которых обусловлена генетическими отклонениями либо аутоиммунными нарушениями. Характерные симптомы часто проявляются в детском возрасте, но почти в половине всех случаев болезнь может обнаруживаться и у взрослых.

Трансплантация органов выполняется при ряде орфанных заболеваний, у детей и взрослых, в случаях отсутствия или неэффективности этиотропной или патогенетической терапии. НМИЦ ТИО им. ак. В.И. Шумакова обладает опытом успешной трансплантации печени при синдроме Алажилля, гистиоцитозе, гликогенозе, дефиците альфа-1-антитрипсина, муковисцидозе (кистозном фиброзе), синдроме Уолкотта–Раллисона, синдроме Криглера–Найяра, синдроме Жубера, тирозинемии, наследственном гемохроматозе, галактоземии, первичной гипероксалурии I-го типа, лейцинозе; трансплантации почки при атипичном гемолитико-уремическом синдроме, пароксизмальной ночной гемоглобинурии, первичной гипероксалурии, цистинозе; трансплантации легких при лимфангиолейомиоматозе легких, гистиоцитозе из клеток Лангерганса, не классифицированном



SOLID ORGAN TRANSPLANTATION IN THE TREATMENT OF ORPHAN DISEASES IN ADULTS AND CHILDREN

Dear respected colleagues,

Patients with the so-called orphan diseases occupy a certain place among solid organ recipients. By orphan diseases I mean rare diseases with a prevalence of no more than 10 people per 100,000 population. These are severe progressive diseases that lead to disability or death. Most of them are caused by genetic abnormalities or autoimmune disorders. Their characteristic symptoms often appear in childhood, but in almost half of all cases the disease can also be found in adults.

Organ transplantation is performed for a number of orphan diseases, in children and adults, in cases where there is no etiotropic or pathogenetic therapy or such is ineffective. The Shumakov National Medical Research Center of Transplantology and Artificial Organs has successfully performed liver transplantation for Alagille syndrome, histiocytosis, glycogenosis, alpha-1-antitrypsin deficiency, cystic fibrosis, Wolcott–Rallison syndrome, Crigler–Najjar syndrome, Joubert syndrome, tyrosinemia, hereditary hemochromatosis, galactosemia, primary hyperoxaluria type I and leucinosi. The center has also successfully conducted kidney transplantation for atypical hemolytic uremic syndrome, paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, primary hyperoxaluria, and cystinosis. We have successfully carried out lung transplantation for pulmonary lymphangiomyomatosis, unclassified Langerhans cell histiocytosis, alpha-1 antitrypsin deficiency, cystic fibrosis, primary pulmonary hypertension, pulmonary arterial

в других рубриках, недостаточности альфа-1-антитрипсина, муковисцидозе (кистозном фиброзе), первичной легочной гипертензии, легочной артериальной гипертензии (ЛАГ, ассоциированная с врожденными пороками сердца, резидуальная ЛАГ и др.); трансплантации сердца при обструктивной гипертрофической кардиомиопатии, атаксии Фридрейха (аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия), врожденной мышечной дистрофии Эмери–Дрейфуса и др.

Более того, проведение трансплантации на ранних стадиях заболевания позволяет в большинстве случаев предупредить развитие метаболических, иммунных и других нарушений, приводящих к необратимой дисфункции жизненно важных органов и последующей инвалидизации. Своевременное проведение операции позволяет не только добиться выздоровления пациентов, но и устраняет имевшиеся проявления нарушений метаболизма.

При исследовании аутоиммунных и орфанных заболеваний мы разрабатываем комплексный подход, сочетающий решение фундаментальных задач и прикладные аспекты. Результаты исследований в области изучения и лечения орфанных заболеваний планируются к опубликованию в нашем журнале в 2023 году.

С уважением,
главный редактор
академик РАН С.В. Готье



hypertension (PAH associated with congenital heart disease, residual PAH, etc.). The Shumakov center has also recorded successes in heart transplantation for obstructive hypertrophic cardiomyopathy, Friedreich's ataxia (autosomal recessive cerebellar ataxia), Emery–Dreifuss muscular dystrophy, etc.

Moreover, transplantation in the early stages of the disease can, in most cases, prevent metabolic, immune and other disorders that lead to irreversible vital organ dysfunction and subsequent disability. With timely operation, the patient can fully recover and existing manifestations of metabolic disorders can be eliminated.

In the study of autoimmune and orphan diseases, we develop an integrated approach that combines fundamental problems and applied aspects. Results of our study and treatment of orphan diseases will be published in our journal in 2023.

Sincerely,

*Sergey Gautier
Editor-in-Chief,
Member, Russian Academy of Sciences*