

Тоферсен (QALSODY)

Для людей с мутацией в гене SOD 1 был разработан уникальный препарат Тоферсен.

Действие указанного препарата заключается в целенаправленном блокировании продукции аномального белка SOD-1. Такая терапия останавливает ход болезни, и очень важно начинать ее на ранних стадиях заболевания, в частности, когда ЖЕЛ (жизненная емкость легких) не ниже 60%.

Данный лекарственный препарат не зарегистрирован на территории Российской Федерации.

Однако, ввоз незарегистрированного на территории РФ препарата возможен и урегулирован Постановлением Правительства РФ от 01.06.2021 № 853. В соответствии с п. 3 Положения о порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям (утв. приказом Минздравсоцразвития РФ от 09.08.2005 № 494), в случае необходимости индивидуального применения по жизненным показаниям лекарственного средства, не зарегистрированного на территории Российской Федерации, решение о назначении указанного препарата принимается консилиумом федеральной специализированной медицинской организации, оформляется протоколом и подписывается главным врачом или директором федеральной специализированной медицинской организации. Таким образом, Тоферсен назначается в связи с его эффективностью, отсутствием альтернативных терапевтических возможностей, а также абсолютными показаниями для приема препарата.

В настоящее время, имеется мало опыта по получению данного препарата, но количество людей, претендующих на него, стремительно растет. Специалисты фонда помогают пройти все стадии, подготовить и подать все необходимые документы на этом пути, а также предоставляют на бесплатной основе юридическое сопровождение для разрешения соответствующего спора в суде.

Ниже описаны первые основные шаги для получения препарата Тоферсен:

1. **Генетическое исследование.** Так как речь идет о консилиуме по незарегистрированным препаратам, то в обязательном порядке потребуется заключение генетика государственного центра.

Врачи НЦН (Научный центр неврологии <https://www.neurology.ru/o-centre/struktura/6-nevrologicheskoe-otdelenie/>) и Университетской клиники МГУ (<http://mc.msu.ru/about/doctors/doctor/?ID=7763>) рекомендуют пройти исследование в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (<https://med-gen.ru/>). И там же получить заключение генетика.

В ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» можно обратиться платно и бесплатно. Бесплатное исследование возможно только после консультации генетика этого же центра, а запись на бесплатную консультацию ведется на 5-6 месяцев вперед.

По этой причине, возможно, платный вариант более быстрый и комфортный.

Отдельно отмечаем, что перед тем, как обращаться указанный центр им. Н.П. Бочкова, желательно уже быть уверенным, что Вы имеете соответствующую мутацию. Для этого Вам необходимо самостоятельно обратиться в одну из лабораторий, проводящей такое исследование.

Фонд имеет ограниченную квоту для проведения таких исследований на бесплатной основе в лаборатории «Гемотест». Для получения такой возможности, обратитесь к Вашему координатору.

2. **Обращение в федеральный центр с положительным результатом анализа:**

- НЦН. Этот шаг актуален только для тех, у кого найдена мутация SOD1. Самый быстрый вариант попасть на госпитализацию в НЦН - записаться на платный прием к неврологу 6 отделения НЦН с результатами исследований и заключением генетика на руках. Также возможна запись через консультацию по телемедицине, если с момента последней госпитализации в НЦН не прошло более 6 месяцев.

- обращение в Университетскую клинику МГУ. Маршрутизация на госпитализацию через Яну Агеенко, руководителя Службы БАС (ageenko@alsfund.ru) или своего координатора. Дополнительный приезд на консультацию не нужен. Госпитализация по ОМС (справка от лечащего врача по форме 057у от любой поликлиники, вся Россия). Можно с сопровождением. Пациент и сопровождающий - бесплатно.

Обратите внимание, что есть ограничение по госпитализации с последующим консилиумом - ЖЕЛ (жизненная емкость легких) не ниже 60%.

3. **Обращение в фонд за консультацией социально-правового работника.** Сотрудник фонда подготовит и пояснит, как подать документы по дальнейшим шагам по получению препарата.

Обращаем отдельное внимание, что, к сожалению, положительное решение консилиума не является 100% гарантией получения препарата. Возможны сценарии с выходом в суд. В таком случае фонд предоставляет на бесплатной основе юридическое сопровождение для разрешения соответствующего спора в суде.

Мы понимаем, что это сложный и волнительный процесс, но мы сделаем все возможное, чтобы помочь вам добиться положительного результата. Наша команда готова бороться. Не теряйте надежды, мы рядом и будем поддерживать вас на каждом этапе!

Ответы на часто задаваемые вопросы:

Надо ли пересдавать анализы, если ранее мутации в гене SOD1 не была подтверждена?

Пересдача имеет смысл, так как в практике есть случаи, когда положительный результат был обнаружен только при 3м исследовании.

Надо ли сдавать анализ родственникам?

Компания Biogen вела (ведет) исследование родственников людей, у которых был подтвержден SOD1, но на текущий момент в России этот проект не поддерживается.

Нужно ли сдавать всю неврологическую панель?

Нет, достаточно исследования только на SOD1.

Как можно сдать анализы в Бочкова, если я не живу в Москве?

В ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» есть схема с отправкой материала для исследований и возможность получения удаленной консультации: https://docs.google.com/document/d/1qXpoqkwBzMH7YYoVlhkXJGyXcNNNQyfWtST_4XzfGG0/edit?usp=sharing.

Как направить материал в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»?

Прислать кровь в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» для проведения исследования на ген SOD1 можно. Достаточно пятна крови на фильтровальной бумаге или стерильной марлевой салфетке. Прислать материал можно в высушенном виде обычной или экспресс почтой. Правила забора биоматериала находятся здесь: <https://med-gen.ru/patcientam/pravila-zabora-biomateriala/>.

Комплект документов представлен здесь <https://med-gen.ru/patcientam/platnye-meditsinskie-uslugi/> (пролистайте страницу вниз).

Из основных документов:

- заявка на необходимые исследования в произвольной форме с указанием пункта или по этому образцу: https://api.med-gen.ru/site/assets/files/48064/napravlenie_na_geneticheskoe_issledovanie.pdf

- информированные согласия на исследование и персональные данные (обязательно с указанием электронной почты пациента, чтобы на него по мере готовности было отправлено заключение).

Шаблоны тут:

<https://med-gen.ru/patcientam/platnye-meditsinskie-uslugi/>

- копия квитанции об оплате исследования тут: <https://med-gen.ru/patcientam/platnye-meditsinskie-uslugi/>

Прайс-лист: <https://med-gen.ru/patcientam/platnye-meditsinskie-uslugi/>

Частые вопросы-ответы: <https://med-gen.ru/patcientam/chastye-voprosy-otvety/>

Информация актуальна на 06.08.2025