RARUS
ЖУРНАЛ ОБ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ
03 | ДЕКАБРЬ | 2016
WWW.RARE-DISEASES.RU

РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ В РОССИИ

7 ЛЮДМИЛА МИХАЙЛОВА: Как научиться идти по жизни прямо

35 Новые правила получения инвалидности

ТЕМА НОМЕРА: *Редкие* БОЛЕЗНИ *костей* **и суставов**

ФЕДОР ДОСТОЕВСКИЙ:

«Сострадание есть высочайшая форма человеческого существования»

*«Ледяной дворец», **Исабель**, 9 лет*

Люди со слабым «каркасом» имеют крепкий ХАРАКТЕР

В ЭТОМ НОМЕРЕ:

1 рахит

2 мукополисахаридоз

3 ахондроплазия

ДОРОГИЕ ДРУЗЬЯ!

Мы рады, что вы с нами! Этот номер посвящен редким болезням, при которых происходят нарушения в костной системе. Кости, которые по определению должны быть крепкими, при некоторых орфанных заболеваниях ломаются или деформируются из-за того, что нарушаются процессы их формирования, – и в отличие от других тканей исправлять костные нарушения очень сложно. До сих пор многие дефекты можно скорректировать только с помощью хирургической операции.

Но сегодня появляются сообщения о новых препаратах, которые способны делать невозможное – исправлять нарушения в скелете. Ученые научились доставлять молекулы по назначению, добавлять те вещества, которых в организме синтезируется мало или они по каким-то причинам быстро выводятся, восполнять недостаток ферментов, необходимых для соединительной и костной тканей.

В этом номере журнала мы расскажем о болезнях, которые стало возможно лечить совсем недавно, и о тех, для которых лечение только разрабатывается. Эксперты из ведущих клиник поделятся своим опытом, а сами пациенты и их родители расскажут свои истории, в которых вы найдете полезный опыт – как приручить болезнь и научиться с ней жить, не переставая радоваться и быть счастливым.

Пациенты с нарушениями скелета бросаются в глаза любому: у них часто наблюдается задержка роста, они не всегда могут самостоятельно ходить, и им необходимы дополнительные приспособления. Но в этих людях, несмотря на то что их кости могут быть непрочными или измененными, крепкий и несгибаемый характер, который позволяет им преодолевать все невзгоды и оставаться в русле нашей жизни. И при своем небольшом росте именно они иногда настоящие великаны!

Нам же всем пожелаем проявлять внимание и чуткость к людям, которым в жизни труднее, чем нам. И вместе у нас получится сделать так, чтобы эти люди были всегда счастливы!

Всегда с вами, Всероссийское общество орфанных заболеваний

Исправлять костные нарушения очень сложно. Но сегодня появляются сообщения о новых препаратах, которые способны делать невозможное – исправлять нарушения в скелете

10

НОВЫХ РЕДКИХ
болезней открывают в мире каждый год

20

НОВЫХ ПРЕПАРАТОВ
в год получают статус орфанных. Уже для 250 заболеваний лечение существует, включая заместительную и таргетную терапию

Всероссийское общество орфанных заболеваний

НЕТ НИЧЕГО НЕВОЗМОЖНОГО!
info@rare-diseases.ru

1
ТЕМА НОМЕРА: РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ КОСТЕЙ И СУСТАВОВ
ЛЮДИ СО СЛАБЫМ «КАРКАСОМ» ИМЕЮТ КРЕПКИЙ ХАРАКТЕР

4
ЗАГЛАВНОЕ
ЮРИЙ ЖУЛЕВ: ПАЦИЕНТ НАЧИНАЕТ И ДОБИВАЕТСЯ

6
НОВОСТИ ОТРАСЛИ
ЖДАТЬ СТАЛИ МЕНЬШЕ, СУБВЕНЦИЙ ДАДУТ БОЛЬШЕ. ГОСГАРАНТИЙ – СТОЛЬКО ЖЕ

Министр здравоохранения России Вероника Скворцова рассказала руководителям и представителям пациентских сообществ о тенденциях года уходящего и прогнозах на год будущий

8
ПЛАНЫ НА ЖИЗНЬ
НЕ РАВНЯТЬ, А ЛЮБИТЬ

Доктор Людмила Михайлова – о таинстве рождения, долге врача и государства, жестокости общества и родительской заботе

14
ТЕМА НОМЕРА: РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ КОСТЕЙ И СУСТАВОВ
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ: ВЫЯВЛЯЕМ, ЛЕЧИМ И ЖИВЕМ ПОЛНОЙ ЖИЗНЬЮ

Еще несколько лет назад этот труднопроизносимый диагноз звучал как приговор. Если такую генетическую патологию диагностировали у ребенка, из привычной колеи выбивалась вся семья, вынужденная жить по законам редкой и беспощадной болезни

20
ОПЫТ ПРИШЕЛ В РЕГИОНЫ

В Дагестане начали лечить мукополисахаридозы

22
НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАХИТ – НЕ ПРИГОВОР

России необходим центр по костной патологии

27
ГИПОФОСФАТАЗИЯ – БОЛЕЗНЬ, ПОКОРЯЮЩАЯ ЛЮБОЙ ВОЗРАСТ

Это наследственное заболевание относится к жизнеугрожающим. Но лекарство уже найдено

29
АХОНДРОПЛАЗИЯ ПАЦИЕНТ ОЧЕНЬ ЖДЕТ

32
РЕСУРСЫ
ОПЫТ БЕЗ ГРАНИЦ

Далеко, но рядом. RareConnect.org – это голос 30 млн европейцев, страдающих редкими болезнями. Пациенты и их семьи могут без границ и препятствий общаться на восьми языках. Теперь платформа заговорила и по-русски

34
ТРАЕКТОРИЯ СУДЬБЫ
БОЛЕЗНЬ, ДАЛЬШЕ – СЧАСТЬЕ

Анна Борикова убеждена, что все хорошее, что случилось в ее жизни, произошло благодаря тяжелому редкому заболеванию. Она научилась превозмогать боль, верить, смеяться, петь, лечить, любить

38
ЕЕ ДЮЙМОВОЧКА, ЛЮБИМАЯ ДЕВОЧКА С ГОЛУБЫМИ ГЛАЗАМИ

Маргарите 10 лет. Но ее жизнь стала вехой в истории таких больных: от полного отсутствия научной информации до изобретения эффективного лекарства

40
МАЛЕНЬКИЕ, НО НЕ СЛОМЛЕННЫЕ

О проблемах семей с детьми, больными ахондроплазией, которые очень ждут новое лекарство и надеются дотянуться до помощи

44
МАРШРУТИЗАЦИЯ
ВСЕГО КАПЛЯ КРОВИ

Современная биохимическая диагностика позволяет установить многие редкие заболевания, а значит, вовремя начать лечить и дать надежду

50
ДОРОГА РОЗОВОЙ СПРАВКИ

Статус «ребенок-инвалид», которого прежде не существовало вообще, сегодня есть. И статус этот постоянно претерпевает изменения

55
ВРЕМЯ ПЕРЕМЕН: НЕ ЖДАТЬ, А ПРИБЛИЖАТЬ

Уточнение правовых норм увеличивает количество ресурсов помощи маленькому пациенту

60
ИЗДАТЕЛЬ ЖУРНАЛА
RARUS: РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ В РОССИИ

ПАЦИЕНТ начинает и добивается

Юрий ЖУЛЕВ,
сопредседатель Всероссийского союза пациентов

Министр здравоохранения РФ Вероника Скворцова и сопредседатель Всероссийского союза пациентов Юрий Жулев на VII Всероссийском конгрессе пациентов.

Юрий Жулев отметил важность роли семей, которые столкнулись с тяжелыми заболеваниями: «Зачастую пациенты могут объяснить некоторым врачам всю специфику своего заболевания и знают образ жизни, который необходимо соблюдать. В этой связи мы говорим, что пациент выходит на новый уровень, и фокус здравоохранения должен быть на пациенте».

Директор Европейского регионального бюро Всемирной организации здравоохранения Жужанна Якаб отметила: «Взаимоотношения между пациентом и врачом изменяются кардинальным образом. Пациент все в большей степени рассматривается как знаток благодаря накопленному опыту, чье активное участие в принятии решений имеет ключевое значение». Это связано в том числе с расширением доли хронических заболеваний в общем объеме оказываемой медицинской помощи. И мы с вами действительно знатоки, потому что хроническое заболевание – это практически на всю жизнь, мы это прекрасно понимаем.

И мы знаем, что зачастую пациенты могут объяснить некоторым врачам всю специфику своего заболевания и знают образ жизни, который необходимо соблюдать. В этой связи мы говорим, что пациент выходит на новый уровень, и фокус здравоохранения должен быть на пациенте. Об этом говорит и Декларация о пациент-ориентированном здравоохранении, которая была принята в 2006 году, и мы всячески продвигаем идеи этой декларации.

Что было реально сделано пациентскими обществами и Всероссийским союзом пациентов за последнее время? Благодаря взаимодействию с Министерством здравоохранения мы меняем в том числе нормативно-правовые акты. Так, изменен приказ Минздрава, который позволил выписывать рецепты для хронических больных на трехмесячный курс лечения. Это огромный прорыв! Я обращаю внимание, что это не обязанность врача, в конечном счете это он решает, какая курсовая терапия должна быть. Но мы долго об этом просили, и наконец этот приказ был изменен.

Есть письмо в поддержку льготного лекарственного обеспечения, которое подписала министр, – о том, что нельзя отказывать по льготным рецептам, ссылаясь на отсутствие лекарств в аптеке, и также о незаконности так называемых талонов-направлений для получения льготного рецепта.

Вот реальные примеры нашей деятельности. Думаю, что это очень важно!

Из выступления на VII Всероссийском конгрессе пациентов. Москва, ноябрь 2016 года

5
ЛЕТ
проходит в среднем между появлением первых симптомов и установкой диагноза. Большинство врачей мало знают о редких заболеваниях

3,5
МЛН
человек в мире страдают редкими заболеваниями

4

Нельзя отказывать по льготным рецептам, ссылаясь на отсутствие лекарств в аптеке, и также незаконны так называемые талоны-направления для получения льготного рецепта

ЮРИЙ ЖУЛЕВ, *сопредседатель Всероссийского союза пациентов*

6

Ни одна страна в мире не дает больше своим гражданам, чем Россия. И нам нужно следить, чтобы те гарантии, которые предоставляются на уровне государства, доходили до каждого в неискаженном состоянии

ВЕРОНИКА СКВОРЦОВА, *министр здравоохранения РФ*

8

В Москве и области официально выявленное число детей с такими заболеваниями не соответствует популяционной частоте. Значит, больные «уходят» к другим специалистам и правильного лечения не получают

ЛЮДМИЛА МИХАЙЛОВА, *д.м.н., профессор ученый секретарь ЦИТО им. Н. Н. Приорова*

34

Именно в больнице я поняла, насколько нужная и самоотверженная профессия – врач. Позднее я поступила в медицинский институт и продолжила династию, стала врачом-эпидемиологом

АННА БОРИКОВА, *врач и пациент*

44

Одна из задач диагностики – сделать ее как можно более быстрой, производительной и минимально инвазивной, без серьезного вмешательства в организм. В ближайшее время перемены в области диагностики обещают быть фантастическими

ЕКАТЕРИНА ЗАХАРОВА, *д.м.н., профессор, председатель Всероссийского общества орфанных заболеваний*

57

По некоторым заболеваниям стало возможно увеличить сроки, на которые устанавливается инвалидность. Это избавляет родителей от ежегодных хождений по инстанциям и сбора документов для очередной экспертизы

ОЛЬГА ЛЕЦКАЯ, *заместитель руководителя по экспертной работе Главного бюро МСЭ по г. Москве*

Ждать стали меньше, СУБВЕНЦИЙ дадут больше. Госгарантий – столько же

Министр здравоохранения России Вероника Скворцова рассказала руководителям и представителям пациентских сообществ о тенденциях года уходящего и прогнозах на год будущий

80 % пациентов оказываются «редкими» в детстве, болезни начинаются в возрасте до 15 лет

СПИСОК ЖИЗНЕННО ВАЖНЫХ ПРЕПАРАТОВ ЗА ПОСЛЕДНИЕ ДВА С ПОЛОВИНОЙ ГОДА РАСШИРИЛСЯ НА 100 МЕЖДУНАРОДНЫХ НЕПАТЕНТОВАННЫХ НАИМЕНОВАНИЙ

ПОМОЩЬ БЛИЖЕ

Впервые в России с 2015 года стали действовать обязательные сроки ожидания любых видов медицинской помощи: от визита участкового врача до оказания высокотехнологичных медицинских услуг. Впервые в прошлом году для всей страны и для каждого региона была сделана геоинформационная карта, которая позволяет определять зоны риска территориальной и транспортной доступности той или иной медицинской помощи.

«С 2016 года все виды медицинской помощи имеют определенные сроки ожидания, начиная от ожидания участкового врача, специалистов первичного звена неотложной скорой помощи и заканчивая лабораторными исследованиями. Этого не было никогда – ни в советский, ни в постсоветский период. Сейчас это не просто регламентируется, это закреплено программой государственной гарантии и утверждено постановлением правительства Российской Федерации».

СТРАХОВЫЕ ПРЕДСТАВИТЕЛИ ПРИШЛЮТ СМС

Вероника Скворцова также обнародовала идею, которую Минздрав намерен реализовать в ближайшие годы:

«Очень важно, чтобы к обеспечению качества и доступности медицинской помощи были приобщены страховые медицинские организации, которые не должны быть просто прокладкой для проведения денег из территориальных фондов ОМС к лечебным учреждениям. Их роль в защите прав пациентов должна существенно возрастать», – подчеркнула министр.

Она отметила, что с 1 января 2017 года начнут работать страховые представители второго уровня. Это специальный аппарат, который осуществляет индивидуальное информирование, смс-оповещения о необходимости и сроках проведения диспансеризации и других

Министр здравоохранения РФ Вероника Скворцова на VII Всероссийском конгрессе пациентов сообщила, что в 2017 году объем государственных гарантий не сократится. Задача государства – вместе со страховыми медицинскими организациями, пациентскими сообществами найти доходчивые формы информирования населения для понимания того, что включено в программу государственных гарантий

7 ТЫС.
орфанных заболеваний известно сегодня в мире

видов профилактических осмотров, вакцинации, оповещения о диспансеризации – о том, в какую группу здоровья пациенты попали, о необходимости прохождения диспансерного наблюдения у того или иного специалиста. «С 2018 года у нас начинается новый этап с подключением третьего уровня страховых представителей, фактически это этап, направленный на мотивирование каждого застрахованного, а следовательно, каждого пациента в нашей стране к ответственному отношению к своему здоровью».

СУБВЕНЦИИ РЕГИОНАЛЬНЫМ БЮДЖЕТАМ УВЕЛИЧАТСЯ

Что касается опасения пациентских сообществ, что изменения в национальной системе здравоохранения снизят финансирование отрасли и критерии качества оказания медицинской помощи, министр заверила, что такие опасения не имеют оснований.

«Когда мы говорим о финансовом обеспечении российского здравоохранения, мы говорим о консолидированной системе, которая формируется из трех источников, – пояснила Вероника Скворцова. – Главным источником является внебюджетный Фонд обязательного медицинского страхования. В настоящее время в нем сконцентрировано почти 2 трлн руб., которые обеспечивают 80% всей медицинской помощи, почти 60% всего объема финансирования, идущего на здравоохранение. А туда входит и медицинское образование, медицинская наука, инвестиционные проекты. Фонд обязательного медицинского страхования растет, и если говорить о субвенциях, которые идут в региональные бюджеты, то их увеличение на следующий год запланировано на 10,6%. Потому и подушевой норматив увеличивается на эти проценты. Это позволяет нам не только выполнить все обязательства, но и нарастить их, расширить некоторые программы, включая предоставление высокотехнологической помощи. Еще два источника – это региональные бюджеты и собственно федеральный бюджет».

ГОСУДАРСТВЕННЫЕ ГАРАНТИИ ОСТАЮТСЯ НА ПРЕЖНЕМ УРОВНЕ

Пояснила министр и ситуацию с системой государственных гарантий: «Их объем не сократится. И наша задача – вместе со страховыми медицинскими организациями, пациентскими сообществами найти доходчивые формы информирования населения для понимания того, что включено в программу государственных гарантий.

По сути дела, сейчас в нее включено все: от профилактики и оказания первичной помощи до очень широкого круга высокотехнологичной медицинской помощи. Не включено только лекарственное обеспечение в амбулаторных условиях, только для определенных льготных категорий, которые прописаны в 178-м федеральном законе и 890-м постановлении правительства».

По словам главы российского Минздрава, проводилось специальное сопоставление гарантий, которые дают наша страна и другие, включая Евросоюз, США:

«Я могу сказать, что ни одна страна в мире не дает больше своим гражданам, чем Россия. И нам нужно всем вместе следить, чтобы те гарантии, которые предоставляются на уровне государства, доходили до каждого в неискаженном состоянии. В апреле этого года был принят специальный закон, который дает Росздравнадзору возможность централизовать функции по контролю за деятельностью медицинских организаций. И сейчас у нас на федеральном уровне появилась вертикальная система контроля и надзора. И это очень хорошо, потому что на протяжении ряда лет эта функция была децентрализована и отдана в полномочия субъектам Российской Федерации».

О ЖИЗНЕННО ВАЖНЫХ ПРЕПАРАТАХ

За последние два с половиной года, по словам министра, он расширился на 100 международных непатентованных наименований.

«Это более 5 тыс. ассортиментных позиций, – заявила Вероника Скворцова. – И сейчас более 30 тыс. ассортиментных позиций регистрируют предельно допустимую цену от производителей на лекарственные препараты. Это абсолютно рабочий механизм, для этого достаточно сравнить динамику цен на жизненно важные препараты и препараты, которые не входят в этот перечень. В 2015 году мы сумели удержать рост цен ниже уровня инфляции, а в этом они фактически вообще не меняются. За девять месяцев текущего года колебания всего в пределах 0,5%. А если взять рыночный сегмент, который не регламентируется регистрацией цен, там колебания существенно больше. В этом году у нас более 15 млн льготников получили льготные лекарства на сумму 150 млрд руб. И плюс около 13 млн льготников монетизировали свои права на льготное лекарственное обеспечение».

Из выступления на VII Всероссийском конгрессе пациентов. Москва, ноябрь 2016 года

Не равнять, *а* ЛЮБИТЬ

Доктор Людмила Михайлова – о таинстве рождения, долге врача и государства, жестокости общества и родительской заботе

Вы помните себя маленьким?
Вот ты однажды прибежал домой,
стучишь, а родители не слышат.
Ты решаешь дотянуться
до звонка, а он так высоко...
Ты прыгаешь – еще чуть-чуть,
еще сантиметрик... И никак!
А дверь как глухая стена.
И вдруг иррациональное чувство
охватывает тебя: ты ... не можешь
и ты совершенно один!

Если такие дети попадают к врачам поздно, то не всегда им можно сделать операцию даже по коррекции позвоночника, потому что не справятся органы дыхания

Болезни, которые являются темой этого номера, – разные по симптоматике, лечению, прогнозам. Но большое число пациентов с орфанной патологией костей и суставов имеет снижение роста.

Так сложились гены, и никто в этом не виноват. И ты, маленький человечек, не виноват, что не можешь дотянуться, допрыгнуть, достать. Но кто-то может избавиться от тебя еще до рождения, или врач в роддоме предложит маме отказаться от тебя. Потом тебе будет трудно ползать, ты заплачешь от бессилия и боли. Ты не сможешь дотянуться до многих вещей, многие пути в жизни окажутся закрытыми. Тебя могут дразнить злые подростки, а родители «нормальных» детей надменно будут смотреть сверху. Тебя положат на тяжелую операцию, только чтобы ты был «как все». И это к тебе, а не к ним придет боль...

Как же нам, гулливерам – врачам, родителям, друзьям, учителям, чиновникам и совсем незнакомым людям, – дотянуться, дорасти до болей и чувств маленького человека? Об этом и многом другом мы разговариваем с одним из лучших специалистов в Москве, который знает болезни костей и суставов вдоль и поперек, – доктором медицинских наук, профессором, ученым секретарем Центрального научно-исследовательского института травматологии и ортопедии имени Н. Н. Приорова (ЦИТО им. Н. Н. Приорова) Людмилой Константиновной МИХАЙЛОВОЙ. И главный ее рецепт, как нам «дорасти» до маленького человека, – просто его любить и помогать.

*Академик **Мстислав Васильевич Волков,** инициатор изучения наследственных системных заболеваний скелета в СССР*

ИЗ ИСТОРИИ ЛЕЧЕНИЯ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В ЦИТО

1962 ГОД

В ЦИТО по инициативе директора института Мстислава Васильевича Волкова создано первое в стране отделение детской костной патологии

1968 ГОД

В институте организована лаборатория медицинской генетики по изучению наследственной патологии в ортопедии под руководством кандидата медицинских наук, а затем доктора медицинских наук, профессора Е. М. Меерсон. Закрыта в 1995 году

ГОСУДАРСТВО: ДОТЯНУТЬСЯ ДО БОЛЕЗНИ-СИРОТЫ

Честно говоря, многие врачи такие сложные заболевания лечить не хотят, боятся, потому и назвали их орфанными – болезнь-сирота. Лечение очень дорогое, и, увы, не всегда можно вылечить. А раз нельзя, то и деньги не хотят вкладывать. Такая вот категория, которой занимаются энтузиасты... Неэнтузиасты к нам не идут.

А сколько всего таких орфаннных больных?

Вот иногда в СМИ пишут, что их становится все больше и больше. Это неправильно, потому что мы в основном работаем по обращаемости. Истинную численность может показать популяционное исследование, то есть бригада специалистов должна выезжать в регион и выявлять. Тогда можно будет рассчитать показатель исходя из числа населения. Я участвовала в подобных экспедициях, их организовывали во времена СССР.

Почему же они прекратились?

Они дорогие. Скажем, после рождения ребенка исследование только по одному заболеванию стоит порядка 40 тыс. руб. Имеются популяционные исследования у финнов, в США хотя и не во всех штатах, но число больных подсчитано. И даже в Бразилии есть исследования. Польша хорошо работает, причем там специалисты знают, из каких регионов к ним заболевания приходят – как правило, из тех, где распространены близкородственные браки.

А мы в России сегодня даже про Москву и Московскую область точно сказать не можем, сколько здесь таких больных. Я бы хотела предложить провести подобные исследования в Московском регионе, сама готова смотреть детей бесплатно.

Предлагали?

Да. Но пока никто на мое предложение не откликнулся. Я скажу даже больше: у нас в Москве и области официально выявленное число детей с такими заболеваниями не соответствует популяционной частоте. Значит, больные «уходят» в другие отделения, к другим специалистам и правильного лечения не получают, болезнь набирает обороты. Это может привести к самым печальным последствиям.

ПЕДИАТР И ОРТОПЕД: ДОТЯНУТЬСЯ ДО ДИАГНОЗА

Нужна диагностика, причем ранняя, чтобы как можно скорее начать лечить. Например, для мукополисахаридоза I типа, МПС-I, диагноз важно поставить до двух лет, поскольку позже нельзя будет делать операцию по транс-

РАННЕЕ ВЫЯВЛЕНИЕ СИСТЕМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СКЕЛЕТА

1. *Профилактические осмотры новорожденных в роддомах и поликлиниках*
2. *Обследование всех детей в семьях, где выявлены больные системными заболеваниями скелета*
3. *Обследование всех детей, обратившихся к ортопеду по поводу неясных и непостоянных болей и незначительных деформаций*
4. *Генеалогический анамнез*

плантации стволовых клеток. А благодаря ей у человека появляется фермент, которого не хватало, и обмен веществ налаживается.

Необходимо, конечно, учитывать, что патологический механизм был запущен внутриутробно, а значит, и в дальнейшем возможны костные деформации, которые могут потребовать других оперативных вмешательств. Самое серьезное инвалидизирующее осложнение для пациентов с мукополисахаридозом – это стеноз позвоночного канала.

А если диагноз вовремя не поставлен?

Тогда больной весь пропитывается гликозаминогликанами. У здорового человека происходит правильная биохимическая реакция, и жизнь этих веществ заканчивается. У больного же они начинают откладываться повсюду. Результатом становятся деформации не только костей и суставов – страдают зрение, сердечно-сосудистая система, печень, почки, а при некоторых типах заболевания и нервная система, хотя недавно для таких пациентов изобрели лекарственные препараты.

Так что вне зависимости от типа мукополисахаридоза чем раньше начато лечение, тем лучше. Но, к сожалению, мы чаще сталкиваемся с запущенными случаями. Вот скоро мне должны привезти девочку из бывшей республики Советского Союза, ей уже 12 лет. Диагноз поставили поздно, и не в России, а в Польше. Наши врачи все ставили ортопедические диагнозы, потому что очень схожи рентгенологические и клинические признаки. Хорошо хоть, что не успели начать оперировать...

На продолжительность жизни поздняя диагностика может влиять?

Безусловно. К сожалению, если такие дети попадают к врачам поздно, то не всегда им можно сделать операцию даже по коррекции позвоночника, потому что органы дыхания могут не справиться. Поэтому врачи обязательно должны владеть знаниями об орфанных заболеваниях, чтобы вовремя обращать внимание на таких больных.

У кого в первую очередь должна зажигаться красная лампочка? У родителей? Врачей первого звена?

У педиатров и ортопедов. Первое, что проявляется, – это ограничение движения в суставах: тазобедренных, локтевых. Ребенок ручки не вытягивает, не может их поднять, ножки не разводит. Кроме того, педиатру нужно обратить внимание на заболевания до года. В норме ребенок в этом возрасте часто не должен болеть, потому что защищен иммунитетом матери. Но при наличии орфанной патологии отложения происходят и на слизистой. Так что постоянные насморки, риниты, трахеиты должны насторожить. Если есть подозрение, то нужно послать ребенка к генетику!

Но вместо этого наши пациенты нередко «оседают» у неврологов, потому что после рождения «что-то не нра-

«Я категорически против эвтаназии, особенно чтобы врачи ее осуществляли. Не та специальность у нас, чтобы мы отключали аппарат. У нас специальность – до последнего спасать»

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ – *аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное снижением активности ферментов, участвующих в метаболизме глюкозаминогликанов (ГАГ). Нерасщепленные ГАГ накапливаются в элементах соединительной ткани – сухожилиях, надкостнице, эпифизах, эндокарде, сосудах, паренхиматозных органах, в роговице и нервной ткани*

ПЕРВЫЕ ПРИЗНАКИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА (МПС)

Могут появиться при рождении ребенка: врожденная пневмония, ринит в первые дни жизни, отит, шумное дыхание, гингивит, ограничение разгибания в локтевых, коленных суставах, ограничение движений в плечевых и межфаланговых суставах, тазобедренных суставах, резкое ограничение движения бедер

вится». И к сожалению, в основном мы сталкиваемся с запущенными ситуациями.

Если такие пациенты до нас все же дошли, то Министерство здравоохранения помогает с обеспечением препаратами. Такая помощь очень важна, потому что лечение дорогое, а инъекции необходимо делать раз в неделю и пожизненно.

БУДУЩАЯ МАМА И АКУШЕРКА: ДОТЯНУТЬСЯ ДО ТАИНСТВА РОЖДЕНИЯ

И не спрашивайте, если так дорого, то надо ли, – упреждает мой вопрос собеседница. – Я врач. У меня специальность такая, я обязана лечить всех. Дело даже не во мне. Это высшие силы решают, а мы должны помогать им. И если будем помогать узнавать об этих болезнях больше, уже польза.

...Мы сидим около компьютера, и профессор Михайлова листает презентацию, комментируя. «Вот эта девочка как ангелочек, правда? А этого мальчика лечили от обычного рахита, хотя, видите, у него и мама такая. Не обратили врачи внимания... А здесь сильный сколиоз, изменения в тазобедренных суставах. Но пациентка замуж вышла, родила. А вот ребенок после трансплантации, семья из очень далекой деревни. Эту девочку мама привезла в 15 лет. До нас ей делали анализы и решили, что у нее просто низкорослость, а у нее прогрессировал мукополисахаридоз. Сейчас ей уже тридцать лет».

И я понимаю, что, несмотря на чрезвычайно плотный график доктора Михайловой, есть одно, что позволит задержать ее внимание, – разговор о ее «детях».

«Уже при рождении нужно обратить внимание, если ребенок весом 3500, а рост всего 49 см. Кстати, вот здесь хочу сказать: у меня большие претензии к тем, кто принимает роды. До сих пор мне мамы рассказывают, как им в роддоме говорят: “Зачем вам такой ребенок? Откажитесь!” Так не должен говорить медик.

Я всегда сержусь, если женщины просят у меня справку, чтобы прервать беременность, потому что им сказали что-то после УЗИ. Во-первых, УЗИ не всегда доказательно. А если результаты и подтвердятся, так косолапость можно вылечить. Раньше мы лечили деток из дома ребенка, и, когда косолапость исправляли, работники звонили родителям и некоторые дети возвращались в семью.

Если же тяжелый порок, так сколько сейчас детей с тяжелыми наследственными заболеваниями! Их оперируют, лечат, и человек живет, так что мамы не должны принимать решение о том, чтобы прервать жизнь ребенка или отказаться от него. И медицинский персонал не должен понуждать к таким решениям, потому что это таинство рождения».

ВРАЧИ: ДОТЯНУТЬСЯ ДО СПАСЕНИЯ

Мы снова листаем презентацию, и Людмила Константиновна с теплотой вспоминает о врачах, с которых в ЦИТО начиналась работа с наследственными заболеваниями. Этот уехал, этот жив-здоров, слава Богу, а этот ... ушел.

Вы с такой теплотой вспоминали о прежних коллегах. А сейчас какие врачи? Вымывается профессия?

Я бы так не сказала. Есть очень хорошие молодые врачи. Зависит от того, на какую почву легли знания, интересно ли человеку, в свою ли специальность пришел или просто по совету родителей.

А вы как попали в сферу орфанных заболеваний?

Я после института три года отработала педиатром. Рассматривала для себя различные специализации. Когда предложили заняться орфанными заболеваниями, согласилась. Некоторые спрашивали: не страшно ли будет постоянно видеть такие деформации? Но какая разница, как люди выглядят? Мы – врачи и должны помогать всем.

ЛЕЧЕНИЕ МПС СЕЙЧАС:

1. Ферментная заместительная терапия
2. Трансплантация стволовых клеток: применяется при МПС-I (синдром Гурлер) в возрасте до 2,5 года

ДИАГНОСТИКА МПС

Основными методами подтверждения являются:

1. *определение ГАГ в моче*
2. *определение активности лизосомных ферментов*
3. *ДНК-диагностика*

«МНОГИЕ ВРАЧИ ТАКИЕ СЛОЖНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЛЕЧИТЬ НЕ ХОТЯТ: БОЯТСЯ. ПОТОМУ И НАЗВАЛИ ИХ ОРФАННЫМИ – ЭТО БОЛЕЗНЬ-СИРОТА. ЛЕЧЕНИЕ ОЧЕНЬ ДОРОГОЕ, И, УВЫ, НЕ ВСЕГДА МОЖНО ВЫЛЕЧИТЬ. А РАЗ НЕЛЬЗЯ, ТО И ДЕНЬГИ НЕ ХОТЯТ ВКЛАДЫВАТЬ. ТАКАЯ ВОТ КАТЕГОРИЯ, КОТОРОЙ ЗАНИМАЮТСЯ ЭНТУЗИАСТЫ»

Если такие дети попадают к врачам поздно, то не всегда им можно сделать операцию даже по коррекции позвоночника, потому что не справятся органы дыхания

Сейчас популярной темой стали эндопротезы.

Я стою на позиции, что лечение должно быть целесообразным и гуманным, не наносить вреда человеку, особенно это касается сферы тяжелых заболеваний. Однажды американский доктор убеждал меня: зачем оперировать позвоночник, когда вместо этого надо протез делать, с тазобедренным суставом работать?

Я не против эндопротезов, но спешить с эндопротезированием не следует. Пусть сначала наши пациенты подрастут, можно ведь и всего человека «изрезать». Но у страдающего тяжелым заболеванием не так много возможностей, чтобы переносить наркоз, поэтому некоторым родителям амбиции свои нужно отставить, не пытаться уравнять своего ребенка с нормальными детьми, а поберечь его силы.

И еще я категорически против эвтаназии, особенно чтобы врачи ее осуществляли. Не та специальность у нас, чтобы мы отключали аппарат. Если пациент сам решит и сделает это... Или если больной без сознания, то человек, который за него отвечает... Но не врач. У нас специальность – до последнего спасать.

Родители, когда видят в классе или детском саду особого ребенка, должны готовить своих детей к внимательному, доброму отношению

МАМА И ПАПА: ДОТЯНУТЬСЯ ДО РОДИТЕЛЬСКОЙ ЛЮБВИ

Что бы вы в первую очередь пожелали родителям?

Просто любить своих детей такими, какие они есть. Помогать расти, да. Но не заниматься уравниванием с другими. Надо всем понять: иногда в жизни происходят ситуации, в которых радикально ты изменить ничего не можешь, надо просто их принять и помогать.

Сейчас многие панацеей считают зарубежные клиники. Как вы к этому относитесь?

У нас в России лечение тоже хорошее. Я не скажу, что оно дешевое, но более доступное: много институтов, больниц, где такую помощь люди могут получить.

И еще не на все операции стоит идти. Я знаю тех, кто в Америке, скажем, удлинил руку. Но само по себе удлинение автоматически ничего не меняет. Важно, чтобы прооперированная рука стала жизнеспособной. Должна развиваться мышца, должны работать сосуды. Бывают ситуации, рождается ребенок с живой действующей рукой, но не хватает, скажем, одного пальчика. И мама начинает оперировать... С шести месяцев пять или шесть операций! Я спросила ту маму: как вы могли, ведь такая нагрузка на организм ради одного пальчика...

И такой случай не исключение. Иногда только одно и твердят: хотим оперировать! Не надо подвергать жизнь маленького человека столь серьезным нагрузкам только из-за того, что вам кажется, что некрасиво. У вас есть ребенок, и разве этого недостаточно, чтобы любить его таким, какой он есть?

Мое твердое убеждение, что реконструктивные операции необходимо делать, если человеку они жизненно необходимы, а не для амбиций, – например, при стенозе позвоночного канала, потому что такая ситуация ухудшает состояние и угрожает жизни.

Но все же большинство своих детей, вероятно, щадит?

Большинство родителей к своим деткам относится хорошо, хотя, к сожалению, многие семьи уходят в инвалидность, живут с ней, практически исчезают из поля зрения врачей. Но есть и те, кто борется, старается выправить ситуацию и улучшить качество жизни ребенка. В итоге их дети живут полноценной жизнью.

А такое возможно?

Конечно. Вот, например, девочка со стенозом позвоночного канала. Когда она попала к нам, голова у нее уже была

«У МЕНЯ БОЛЬШИЕ ПРЕТЕНЗИИ К ТЕМ, КТО ПРИНИМАЕТ РОДЫ. ДО СИХ ПОР МНЕ МАМЫ РАССКАЗЫВАЮТ, КАК ИМ В РОДДОМЕ ГОВОРЯТ: "ЗАЧЕМ ВАМ ТАКОЙ РЕБЕНОК? ОТКАЖИТЕСЬ". ТАК НЕ ДОЛЖНЫ ГОВОРИТЬ МЕДИКИ»

«МЫ В РОССИИ СЕГОДНЯ ДАЖЕ ПРО МОСКВУ И МОСКОВСКУЮ ОБЛАСТЬ ТОЧНО СКАЗАТЬ НЕ МОЖЕМ, СКОЛЬКО ТАКИХ БОЛЬНЫХ. Я СКАЖУ ДАЖЕ БОЛЬШЕ: У НАС В МОСКВЕ И ОБЛАСТИ ДАЖЕ ОФИЦИАЛЬНО ВЫЯВЛЕННОЕ ЧИСЛО ДЕТЕЙ С ЭТИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ НЕ СООТВЕТСТВУЕТ ПОПУЛЯЦИОННОЙ ЧАСТОТЕ»

опущена: сильная деформация произошла. Раньше, когда операций таких не делали, подобные дети погибали, потому что однажды происходила ситуация, как будто человеку сломали шею. А сейчас такие люди могут жить. Вот девочка, о которой я рассказывала, после операции начала ходить, сидит за компьютером.

Кто знает, может, и дается человеку болезнь-сирота, чтобы он научился быть человеком? И научил быть таким других? Помог дотянуться до звонка, выйти из подъезда. Заменил неудобный автобус на автобус с низкой ступенькой. Принял в университет, а потом на работу. Протянул руку. Не отключал систему, ведь чудеса бывают! Верил, помогал. И обязательно говорил: «Я тебя люблю»

А каковы сами дети по характеру?
Разные, как и мы с вами. Некоторые вообще талантливы от природы, хотя многое зависит от того, в какой семье растет, как его воспитывают. Если растут там, где ими занимаются, раньше взрослеют. Вообще, им нужно больше, чем другим детям, преодолевать, чтобы получить те же условия жизни, те же знания, потому они собраны, организованы. Но это качество должны прививать родители, они не должны уходить в депрессию, ведь если мама в депрессии, то и ребенок будет в депрессии. Чтобы такого не происходило, мама должна выбросить из головы амбиции «я хочу, чтобы мой ребенок был 170 см ростом». Она должна думать: «Я хочу, чтобы мой ребенок был здоров, и все, что возможно, для этого сделаю».

«И не спрашивайте меня, что если так дорого, то надо ли... Я врач. У меня специальность такая, я обязана лечить всех. И дело даже не во мне. Это как высшие силы решат, а мы должны помогать им»

ОБЩЕСТВО: ДОТЯНУТЬСЯ ДО ЧЕЛОВЕКА

Чем люди с таким диагнозом могут заниматься в жизни?
Среди них очень много способных и даже талантливых людей. Многие занимаются работой, связанной с компьютерами, в своих пациентских общественных организациях и фондах работают. Мы все должны помнить, что таким людям больше, чем здоровым, необходим смысл жизни. Если бы реализовать идею, что в обычных учреждениях они могли бы трудиться и чтобы еще среда была для них приспособлена... Они способны поступать в университеты, но не могут в них ни попасть, ни передвигаться по ним, а очень часто даже из подъезда не могут выйти.

Как должно относиться к ним общество?
Мозги надо переделать этому обществу! Если у нас люди имеют такие мозги, что мучают собак и кошек... Какого отношения можно ждать к особым людям?!

Мучают?
Да, они жалуются, что их обзывают. Кстати, не только дети обижают, но и взрослые. Жестокость в детях – от семьи, поэтому родители и учителя должны быть толерантны. Очень многое зависит от учителя, когда такой ребенок приходит в первый класс. Я знаю случай, когда девочка, больная сахарным диабетом, вынуждена была сама себе ставить уколы в живот, и мама здорового ребенка возмутилась: почему это дети такое видят. А ситуацию должна была разрешить учительница. Поэтому родители, когда видят в классе или детском саду особого ребенка, должны учить своих детей внимательному, доброму отношению. Да и самого «редкого» ребенка нужно готовить к сложным ситуациям. Если родители здоровых и больных детей правильно занимаются воспитанием, то «редкий» ребенок становится душой общества. Наши пациенты умненькие, рано учатся рисовать, способны к образованию и очень доброжелательные, ведь главное, чему любого учит болезнь, – это человечности.

Текст: Елена Завьялова
Фото: Владимир Аксенов

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ выявляем, лечим и живем полной жизнью

Еще несколько лет назад этот труднопроизносимый диагноз звучал как приговор. Если такую генетическую патологию диагностировали у ребенка, из привычной колеи выбивалась вся семья, вынужденная жить по законам редкой и беспощадной болезни

Ольга ПОЛЯКОВА,
травматолог-ортопед, аспирант, ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии имени Н. Н. Приорова» (ЦИТО им. Н. Н. Приорова)

Болезнь пока не стала полностью излечимой. Но сегодня российские врачи уже имеют знания и опыт, которые позволяют диагностировать и лечить мукополисахаридозы разных типов.

НА ПЕРЕДОВОЙ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА

Ольга Александровна, какова задача ортопеда, который лечит пациента с мукополисахаридозом?

Ортопеды, как и неврологи, находятся на передовой этой группы заболеваний. Мы первыми обращаем внимание на нарушения. И чем раньше обнаружены признаки, тем у ребенка больше шансов на полноценную жизнь. Педиатры, к сожалению, иногда пропускают эту болезнь или путают с другими.

На что ортопеды обращают внимание в первую очередь, осматривая ребенка с подозрением на мукополисахаридоз?

Это заболевание – полиморфное, многообразное. Ортопедические проявления болезни, специфические только для мукополисахаридоза, отсутствуют. Мы проверяем состояние тазобедренных суставов малыша, потому что почти у всех болеющих мукополисахаридозом выявляли дисплазию, неправильное развитие тазобедренных суставов, практически не поддающуюся лечению. Изменения в суставах возникают из-за отложения мукополисахаридов.

Уже в раннем возрасте нарушается движение в суставах, начинается отставание в росте. А годам к пяти все клинические проявления достаточно яркие. Например, начинаются специфические изменения черт лица, нарушается осанка, затрудняются движения в суставах. Это говорит о том, что заболевание прогрессирует.

Увы, когда уже всем специалистам становится понятно, что у ребенка – мукополисахаридоз, драгоценное время упущено, а ведь чем раньше начато лечение, тем оно эффективнее. Заместительная терапия сегодня возможна практически при всех типах мукополисахаридоза. А если болезнь диагностирована на раннем этапе и до достижения малышом с синдромом Гурлер трех лет выполнена пересадка костного мозга, то терапия может и не понадобиться: необходимый фермент начнет вырабатываться организмом.

Есть ли «идеальный» возраст для выявления такого заболевания?

В идеале это первые месяцы жизни, но из практики уже хорошо, когда болезнь удается обнаружить на первом году. Тогда малыш попадает под постоянное наблюдение ортопеда и невролога. Если появляются неврологические симптомы (быстрая утомляемость, нарушение движений, трудности при ходьбе), тогда проводятся магнитно-резонансная томография, другие исследования. При необходимости принимается решение об оперативном лечении. Главное – не упустить момент. Одно дело, когда операция несрочная, плановая, а другое – когда показания витальные, жизненные и она становится экстренной. Наша задача – стараться не допускать таких ситуаций.

ОПЕРАЦИЯ: ЗА И ПРОТИВ

Встречаются запущенные случаи? Если да, то по чьей вине?

Тяжелые случаи, которые есть в практике нашего института, связаны с поздним выявлением из-за несвоевременного обращения, когда пациенты или их родители слишком долго принимают решение, согласиться или нет на хирургическое вмешательство. А бывает, что такое решение принимается слишком поздно, и тогда операция желаемого результата, увы, уже не дает.

ИНОГДА ИЗ-ЗА НЕДОСТАТКА ЗНАНИЙ У ВРАЧЕЙ-ПЕДИАТРОВ И, КАК СЛЕДСТВИЕ, ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ ДРАГОЦЕННОЕ ВРЕМЯ БЫВАЕТ УПУЩЕНО. НО ЧЕМ РАНЬШЕ НАЧАТО ЛЕЧЕНИЕ, ТЕМ ОНО ЭФФЕКТИВНЕЕ

ДОБРОЕ СЛОВО

ДОКТОРА ТРАВМАТОЛОГА-ОРТОПЕДА ОЛЬГИ ПОЛЯКОВОЙ РОДИТЕЛЯМ МАЛЕНЬКИХ ПАЦИЕНТОВ:

У неподготовленных людей существует иллюзия, что прием лекарства все нормализует и все будет хорошо. К сожалению, не все, так что у родителей должен быть адекватный взгляд на ситуацию. При этом им нельзя раскисать, унывать, нельзя уходить в болезнь, потому что дети чувствуют отчаяние взрослых. Нужно решать проблемы и жить дальше полноценной жизнью, ведь медицина сделала огромный скачок. В нашем распоряжении – энзимотерапия, пересадка костного мозга.

ЗАДАЧА ВРАЧЕЙ – СВОЕВРЕМЕННО ВЫЯВЛЯТЬ И УСТРАНЯТЬ ЛЮБУЮ ПРОБЛЕМУ, ЧТОБЫ ОНА НЕ ПРИВЕЛА К ТЯЖЕЛЫМ ОСЛОЖНЕНИЯМ И УХУДШЕНИЮ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ РЕБЕНКА

Родители долго взвешивают риски? Их много?
Риски есть, ведь очень часто это операции на позвоночнике, и, к сожалению, во многих случаях без них не обойтись.

Как протекает заболевание, после того как пациенту сделана операция?
Клинические проявления разнятся. У пациентов даже при одном и том же типе мукополисахаридоза разные и клиника заболевания, и скорость прогрессирования, поэтому прогнозировать течение болезни после хирургического лечения очень сложно. Но улучшение в послеоперационном периоде мы однозначно наблюдаем. Есть случаи, когда ребенок имел выраженную неврологическую симптоматику, например не мог самостоятельно передвигаться и его возили на кресле-коляске, а после оперативного лечения он с опорой на костыли начинает делать самостоятельные шаги. Это для ребенка очень важно!

Вы сказали, что большие перспективы в лечении мукополисахаридоза открывает пересадка костного мозга. Из вашей практики какой она дает результат?
Мукополисахаридоз – достаточно редкое заболевание. У нас на сегодняшний день в институте наблюдаются всего десять детей, которым выполнена операция. Эффект весьма хороший. Достаточно сказать, что раньше, когда не было сегодняшних методов лечения, в особо тяжелых случаях эти дети редко доживали до десяти лет.

Сейчас же лечение позволяет улучшить качество жизни. Безусловно, у таких пациентов есть специфические изменения, а именно проблемы с суставами, некоторые изменения со стороны нервной системы, но изменения, к счастью, уже не фатальные. Если некоторые отклонения в костной системе уже произошли, то после операции они уже не разовьются обратно. Но пересадкой костного мозга мы решаем главную проблему: организм перестает накапливать мукополисахариды. А все тяжелейшие симптомы с возрастом развиваются именно за счет накопления гликозаминогликанов – мукополисахаридов, ГАГ.

Каковы главные показания к пересадке костного мозга?
Это мукополисахаридоз I типа (МПС-1), причем сейчас пересадку выполняют детям с МПС-1, синдромом Гурлер. Важно, чтобы ребенок был не старше двух лет, в некоторых случаях не старше трех.

Отмечу, что синдром Гурлер, который считается одним из самых тяжелых, без лечения дает выраженные изменения, в том числе нарушение интеллекта. А если вовремя сделать пересадку костного мозга, то таких выраженных проявлений болезни не будет.

Вообще, мукополисахаридоз – такое заболевание, что без проблем, к сожалению, не обойтись, и родители должны отдавать себе отчет. Но при своевременном и правильном лечении изменения будут менее выражены и ребенок сможет вести нормальный образ жизни.

Нашим пациентам нужны хорошие психологи. Но мы с такими специалистами-психологами, которые бы эффективно помогали людям с редкими и сложными заболеваниями, не сталкивались, увы

РОДИТЕЛИ И ВРАЧИ: НЕ РАЗНЫЕ СТОРОНЫ, А СТОРОННИКИ

Если говорить о сверхзадачах при лечении мукополисахаридоза, то в чем они?
Сверхзадачи – раннее выявление, динамическое, то есть постоянное, наблюдение, своевременное лечение.

Родители должны обеспечить динамическое, бесперебойное наблюдение за детьми, не исчезать из поля зрения врачей. Пациенты должны проходить обследование у специалистов раз в три месяца и обязательно наблюдаться педиатром, неврологом и ортопедом

Заболевание это тяжелое, полностью вылечить его пока невозможно, поэтому надо минимизировать осложнения, для чего очень важны постоянное наблюдение и устранение проблем, с которыми можно справиться на данном этапе. Например, если имеется компрессия, сдавление спинного мозга, то для ее устранения показано оперативное лечение позвоночника. Если у ребенка постоянные бактериальные инфекционные осложнения, рекомендуем антибиотики. А раньше такие дети погибали от банальных пневмоний, потому что у них происходят специфические изменения в тканях органов и систем, обусловленные накоплением мукополисахаридов в клетках, когда изменяется слизистая оболочка, многократно возрастает риск инфекционныхосложненийорганов дыхания... С возрастом могут деформироваться клапаны сердца. Но сейчас и эта патология лечится.

Так что задача врачей – своевременно выявлять и устранять любую проблему, чтобы она не привела к тяжелым осложнениям и ухудшению качества жизни ребенка.

А чем родители могут помочь врачам и своим детям?

Родители должны обеспечить динамическое, бесперебойное наблюдение за детьми, не исчезать из поля зрения врачей. Дети должны проходить обследование у специалистов раз в три месяца и обязательно наблюдаться у педиатра, невролога и ортопеда.

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ – ТАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ЧТО БЕЗ ПРОБЛЕМ, К СОЖАЛЕНИЮ, НЕ ОБОЙТИСЬ, И РОДИТЕЛИ ДОЛЖНЫ ОТДАВАТЬ СЕБЕ В ЭТОМ ОТЧЕТ. НО ПРИ СВОЕВРЕМЕННОМ И ПРАВИЛЬНОМ ЛЕЧЕНИИ ИЗМЕНЕНИЯ БУДУТ МЕНЕЕ ВЫРАЖЕНЫ И РЕБЕНОК СМОЖЕТ ВЕСТИ НОРМАЛЬНЫЙ ОБРАЗ ЖИЗНИ

Некоторым мамам и папам кажется, что главная проблема – в деформации, искривлении конечностей и, если оперативно устранить ее, ребенок будет легко и свободно передвигаться. Родители думают, что из-за деформации ребенок не может нормально ходить. Но, как правило, это компенсаторное состояние, поэтому, если мы даже прооперируем ребенка, деформация, возможно, вернется. Внимание нужно обращать на признаки сдавления спинного мозга – миелопатию. Проблема с нарушением двигательной активности зачастую обусловливается именно компрессией спинного мозга из-за отложения ГАГ.

Акушеры рассказывают, что у них профессиональная болезнь – расширение вен, потому что они «рожают» с каждой женщиной, с которой стоят рядом. Какие чувства вместе со своими пациентами переживаете вы?

Им тяжело. Когда страдают все функции организма и человек при сохранном интеллекте оказывается запертым фактически в четырех стенах, когда даже по квартире ограничено движение, это очень тяжело принять... Нашим пациентам нужны хорошие психологи. Но мы со специалистами-психологами, которые бы эффективно помогали людям с редкими и сложными заболеваниями, не сталкивались, увы.

Оптимальный же подход к мукополисахаридозу такой: выявляем, лечим и радуемся жизни, ведь она продолжается.

Что посоветуете родителям, которые мечтают о втором ребенке, зная, что и у него может быть генетический сбой?

Беременность должна быть плановой. Женщине необходимо осознавать все риски и принимать взвешенное решение, в первую очередь идти к генетику, который ответит на все вопросы.

Текст: Лариса Зелинская
Фото: Владимир Аксенов

ОБРАТИТЕ ВНИМАНИЕ НА СЛЕДУЮЩИЕ ИЗМЕНЕНИЯ:

1 нарушения в движении суставов

2 отставание в росте

3 специфические изменения черт лица

4 нарушение осанки

МАРШРУТНАЯ КАРТА: МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ

ЧТО ЭТО

Мукополисахаридоз (МПС) — это группа наследственных заболеваний, вызванных снижением активности ферментов, участвующих в расщеплении глюкозаминогликанов, что приводит к задержке роста, тяжелым нарушениям функций всех внутренних органов. Развитие заболевания приводит к инвалидизации пациентов и сокращению их срока жизни

СИМПТОМЫ

Клинические признаки при различных вариантах мукополисахаридоза имеют значительное сходство и становятся заметными к двух-трехлетнему возрасту. Для МПС-4,6 не характерно снижение интеллекта. Для МПС-4 не характерны черты гаргоилизма

ЛЕЧЕНИЕ

Заместительная ферментная терапия. Внутривенно каждые две недели вводят препарат, представляющей недостающий в организме фермент. Он замещает необходимое количество недостающего фермента.

Первое, что переживают семьи, столкнувшиеся с постановкой «редкого» диагноза, — это шок. Ведь, казалось бы, все здоровы. «Откуда? Почему? Не может быть!» — вот первая реакция. К тому же выясняется, что лечение орфанных заболеваний длительное и дорогое.
Но чем раньше его начать, тем лучше. Меньше риск, что больной станет инвалидом или болезнь приведет к еще более тяжелым последствиям. Однако быстро начать лечение можно, лишь точно зная, что делать. А вот с этим пациент и его семья не знакомы. Тем более что дорога непростая и с препятствиями.

ДИАГНОСТИКА

Лаборатория наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» (МГНЦ)
Лаборатория проводит биохимическую и молекулярно-генетическую диагностику.
г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
+7 (499) 324-87-72, 324-18-65, 324-31-57 «Каширская»
www.med-gen.ru

ЛЕЧЕНИЕ ДЕТЕЙ

Пациентам в возрасте до 18 лет помогут ведущие федеральные и региональные клиники

Научный центр здоровья детей и подростков РАМН
г. Москва, Ломоносовский пр-т, д. 2, стр.1
+7 (495) 967-14-20
«Университет»
www.nczd.ru

Российская детская клиническая больница
г. Москва, Ленинский пр-т, д. 117
+7 (495) 936-90-45, +7 (495) 936-93-45
«Юго-Западная», «Беляево»
web.rdkb.ru

Медико-генетический научный центр РАМН
г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
+7 (499) 324-87-72, 324-18-65, 324-31-57
«Каширская»
www.med-gen.ru

ФГБУ МЗ РФ «Центральный научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова»
г. Москва, ул. Приорова, д. 10
+7 (499) 153-80-81, +7 (495) 708-80-28
«Войковская»
www.cito-priorov.ru

ШЕСТЬ ПЕРВЫХ ШАГОВ

ШАГ 1
ДИАГНОСТИКА

Проводится только в специализированных лабораториях, которые имеют опыт диагностики редких наследственных заболеваний

ШАГ 2
СБОР ДОКУМЕНТОВ

Выписка из медицинского учреждения со следующими данными

- Диагноз основного заболевания
- Название препарата по жизненным показаниям
- Указание объема и режима введения препарата
- Направление на МСЭ для установления группы инвалидности по месту жительства
- Обязательно наличие протоколов врачебных комиссий (проводятся по месту жительства и в федеральном учреждении)

ШАГ 3
ПЕРЕДАЧА ПАКЕТА ДОКУМЕНТОВ ЛЕЧАЩЕМУ ВРАЧУ

Он составит заявку на возможность предоставления лечения

ШАГ 4
ОБРАТИТЬСЯ В ОРГАНЫ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕГИОНА

Там решается вопрос о закупке препарата. Иметь пакет документов

ШАГ 5
ОБРАТИТЬСЯ В ОБЩЕСТВЕННУЮ ОРГАНИЗАЦИЮ

Приложить письма в органы здравоохранения, медицинские документы с просьбой помочь в лекарственном обеспечении пациента

ШАГ 6
ЛЕЧЕНИЕ

ЕСЛИ ВЫ ПОЛУЧИЛИ ОТКАЗ

Написать письмо в Министерство здравоохранения РФ
Обсуждать дальнейшие действия с юристом и представителями общественной организации

Юристы

Министерство здравоохранения РФ

ОБЩЕСТВЕННЫЕ ОРГАНИЗАЦИИ

- Европейская организация, объединяющая пациентов с разными редкими заболеваниями, EURORDIS *www.eurodis.org*
- Всероссийское общество редких заболеваний *www.rare-diseases.ru*
- Общество помощи больным с редкими заболеваниями «Геном»
- Общество больных мукополисахаридозом *www.mpssociety.org* *http://mps-russia.org*

ОПЫТ *пришел* в регионы

Амина ГАМЗАТОВА,
врач-генетик, заведующая отделением пренатальной диагностики, Республиканский медико-генетический центр, г. Махачкала Республики Дагестан

В Дагестане начали лечить мукополисахаридозы

Дагестан является одним из регионов России, где проблема наследственных и редких болезней остра. Причин много. В их числе – близкородственные браки, географические и этнические изоляты.

ГБУ «Республиканский медико-генетический центр минздрава Республики Дагестан» совместно с министерством здравоохранения Республики Дагестан наработало опыт организации системы диагностики и лечебного процесса болезней накопления, среди которых одна из самых распространенных – мукополисахаридоз разных типов.

Я курирую пациентов с орфанными заболеваниями. Всего в регистре Республики Дагестан согласно Перечню 24 нозологий редких (орфанных) заболеваний зарегистрировано 198 пациентов, из них 126 – дети. Пациентов с болезнями накопления на учете – 23. Основная доля таких заболеваний – мукополисахаридозы. Учитывая актуальность проблемы для нашего региона, приказом минздрава республики организовано лечение таких больных в Республиканском медико-генетическом центре.

С января этого года нашим пациентам проводится инфузионная терапия ферментозаместительными препаратами. В дневном стационаре центра выделены две палаты. Инфузионная терапия, или капельница, как называют ее сами пациенты, – длительная процедура. Она проводится в присутствии реанимационной

ПРОБЛЕМА ФИНАНСИРОВАНИЯ В РЕГИОНЕ ЕЩЕ ОСТРА, НО ВРАЧИ И ПАЦИЕНТЫ НАДЕЮТСЯ, ЧТО ЭТА ЗАДАЧА СО ВРЕМЕНЕМ БУДЕТ РЕШЕНА, ВЕДЬ СОВСЕМ НЕДАВНО ПАЦИЕНТЫ МОГЛИ ТОЛЬКО МЕЧТАТЬ ОБ ОТДЕЛЬНЫХ ПАЛАТАХ, А СЕГОДНЯ ЭТО УЖЕ РЕАЛЬНОСТЬ

За восемь месяцев мы увидели положительную динамику. У людей теперь совсем другое настроение

Амина Гамзатова курирует маленьких пациентов с орфанными заболеваниями в Республике Дагестан. Всего в регистре по перечню 24 нозологий редких (орфанных) заболеваний зарегистрировано 198 пациентов, из них 126 – дети

медицинской сестры под наблюдением врача-генетика и врача-реаниматолога. Палаты оснащены оборудованием на случай неотложных состояний во время процедуры.

Очень большое дело сделано, ведь ферментозаместительную терапию пациенты должны получать в течение всей жизни, каждую неделю. Но пока, к сожалению, не все больные имеют такую возможность – всего семь человек, из них четверо – с синдромом Марото – Лами (мукополисахаридоз VI типа), в том числе трое детей. Один пациент у нас с синдромом Моркио (МПС-IV А тип), один пациент – с 1-м типом мукополисахаридоза (синдром Гулер).

За восемь месяцев мы увидели положительную динамику. Нежелательных явлений, аллергических реакций ни у кого не наблюдалось. Ферментозаместительная терапия однозначно улучшает качество жизни и общее состояние пациентов. У людей теперь совсем другое настроение, ведь уменьшилась интенсивность суставных и мышечных болей, повысилась двигательная активность. Случаи ОРЗ, которыми особенно часто страдают больные мукополисахаридозом, стали реже. В целом выросли параметры физического развития у всех детей.

Наша главная задача на перспективу состоит в том, чтобы процедуры стали непрерывными и доступными, ведь пока такое лечение могут получать не все. Но мы надеемся, что скоро и эти задачи будут решены.

ДОБРОЕ СЛОВО

ДОКТОРА АМИНЫ ГАМЗАТОВОЙ РОДИТЕЛЯМ И ДЕТЯМ:

Родители наших пациентов образованные, ответственные. Они понимают сложность и серьезность заболеваний. Но они не сидят сложа руки. Дружные, они наладили связь друг с другом, и если кто-то узнает новое, находит выход из положения, приобретает полезный опыт, то сразу же делится друг с другом. Кроме того, семьи всегда поддерживают связь с врачами, что очень важно для эффекта лечения. А детки очень разумные и веселые. Во время первой инфузии мы стараемся подбодрить ребенка, дарим ему игрушку. Все-таки малышу предстоит несколько часов лежать под капельницей. У нас проходит лечение семилетний мальчик Ислам. Он необыкновенный, такой смышленый, артистичный, с чувством юмора. Когда Ислам приходит на процедуры, повсюду слышен смех, и для нас это самая большая награда, когда пациенты улыбаются.

НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАХИТ – НЕ ПРИГОВОР. НАДО РОЖАТЬ!

России необходим центр по костной патологии. В нем должны объединиться специалисты из медицины и науки, чтобы помогать пациентам

Кристина КУЛИКОВА, *детский эндокринолог, Детская клиническая больница № 9 им. Г. Н. Сперанского*

«СЧИТАТЬ, ЧТО ЭТО БОЛЕЗНЬ ПЕРВЫХ ТРЕХ ЛЕТ ЖИЗНИ, – САМОЕ БОЛЬШОЕ ЗАБЛУЖДЕНИЕ. ТАКОЙ ДИАГНОЗ ПРАВОМОЧНО СТАВИТЬ В ЛЮБОМ ВОЗРАСТЕ»

В России официальной статистики по редким формам рахита нет, так как само понятие рахита весьма неопределенно. Мы встретились с детским эндокринологом Детской городской клинической больницы № 9 им. Г. Н. Сперанского (Москва) Кристиной Куликовой, чтобы обсудить вопросы, которые волнуют тех, кому уже поставлен серьезный диагноз.

«Считать, что это болезнь первых трех лет жизни, – самое большое заблуждение. Такой диагноз правомочно ставить в любом возрасте!» – с этого началась наша обстоятельная беседа с Кристиной Куликовой.

СНАЧАЛА ДИАГНОСТИКА, ПОТОМ РЫБИЙ ЖИР

Кристина Сергеевна, что такое «редкая форма рахита»?

Это форма рахита, обусловленная поломкой генов, которые отвечают за регуляцию кальций-фосфорного обмена в организме. По зарубежным данным, одной из наиболее частых форм наследственного рахита, клиническая картина которого будет видна уже с первых двух лет жизни, является гипофосфатемический рахит. Он встречается у одного из 20 тыс. новорожденных.

Какова самая главная проблема в противодействии этому заболеванию?

Это диагностика. К сожалению, такие формы рахита диагностируются слишком поздно, а могут и совсем не диагностироваться, что приводит к тяжелым последствиям. Например, инфантильная форма гипофосфатазии может проявляться сразу после рождения тяжелой пневмонией и судорогами. Не так давно медицина не могла ничем помочь этим детям – они умирали. А сейчас выздоравливают на фоне лечения новым препаратом. Другой

«В СОВРЕМЕННОМ МИРЕ ДЕТИ ОТ РАХИТА НЕ ДОЛЖНЫ УМИРАТЬ, ВЕДЬ ПОСТАВИТЬ ДИАГНОЗ И ОПРЕДЕЛИТЬ ЕГО ФОРМУ ДОСТАТОЧНО ПРОСТО»

ЧТО ТАКОЕ РЕДКИЙ РАХИТ

Это формы рахитов, связанные с поломкой генов, отвечающих за регуляцию кальций-фосфорного обмена в организме. По зарубежным данным, одной из наиболее частых форм наследственного рахита, клиническая картина которого видна с первых двух лет жизни, является гипофосфатемический рахит. Он встречается у одного из 20 тыс. новорожденных

пример – витамин Д зависимый рахит. Если сломана система активации витамина Д или повреждены гены рецептора витамина Д, то это приводит к нарушению кальций-фосфорного обмена в организме и, соответственно, к развитию рахита.

Дети могут долгое время пить рыбий жир или неактивные формы витамина Д, но их состояние будет ухудшаться.

Самые опасные последствия – это судороги, которые по ошибке принимают за эпилептические, а также тяжелейшие деформации грудной клетки, нарушающие акт дыхания, а также приводящие к развитию застойной пневмонии, что может закончиться очень печально.

Совсем недавно погиб ребенок четырех лет, который многократно лечился в стационарах от пневмонии и судорог, однако правильного лечения по поводу врожденного рахита не получал.

Я считаю, что в современном мире дети от рахита не должны умирать, ведь поставить диагноз и определить его форму достаточно просто.

Пациенту всего лишь нужно сдать биохимический анализ крови, определить гормональный профиль и выполнить рентгенографию костей верхних и нижних конечностей.

Эти исследования можно провести в любой детской поликлинике или больнице. Если появятся подозрения на врожденную патологию, то генетический анализ позволит уточнить диагноз. Сейчас в России это доступно каждому.

ДОБРОЕ СЛОВО

ДЕТСКОГО ЭНДОКРИНОЛОГА КРИСТИНЫ КУЛИКОВОЙ О СВОИХ МАЛЕНЬКИХ ПАЦИЕНТАХ

Это талантливые дети, многие получают высшее образование, занимаются спортом, музыкой, есть даже мастера спорта по гимнастике и борьбе. У наших пациентов стоит поучиться стойкости духа и упорству в достижении целей.

РОДИТЕЛИ, БУДЬТЕ БДИТЕЛЬНЫ

Но, если диагностика возможна и доступна любому, в чем проблема?

Я считаю, в низкой информированности врачей о проявлениях рахита, разнообразии его форм и методов диагностики. В медицинских институтах учат, что рахит – это заболевание первых трех лет, для которого характерны облысение затылка, искривление грудной клетки, рук, ног, мягкий родничок. Да, конечно, это проявления болезни, но формы ее разные, хоть клиника и очень схожа. Если одному пациенту поможет назначение холекальциферола, или витамина Д неактивного, то другому назначение такого препарата даже в больших дозах пользы не принесет. Часто ортопеды, наблюдающие детей с деформацией ног,

НА КАКИЕ СИМПТОМЫ РОДИТЕЛЯМ СЛЕДУЕТ ОБРАТИТЬ ВНИМАНИЕ:

1. *Ребенок начинает поздно переворачиваться, сидеть, ходить или быстро устает, просится на руки, предпочитает малоподвижные игры*
2. *«Лягушачий живот» (слабость мышц брюшной стенки, выпячивание по бокам в лежачем положении)*
3. *Пупочные и паховые грыжи*
4. *Деформация ног при начале ходьбы, походка «утиная», или «переваливающаяся»*
5. *Изменение формы черепа, «олимпийской лоб» (с увеличенными буграми)*
6. *Деформации грудной клетки и рук, на ребрах появляются небольшие утолщения по типу бусин – рахитические «четки», нижний край грудной клетки развернут кнаружи, сверху грудная клетка может быть сдавлена*
7. *Утолщения или рахитические «браслетки» в области лучезапястных суставов*

утешают родителей, что к тремпяти годам эта патология уйдет, ноги выпрямятся, и при этом не назначают никаких исследований. Это неправильно.

Какие жалобы могут быть у детей с редкими формами рахита? На что родители должны обратить внимание в первую очередь?
На первом году это может быть мышечная гипотония, то есть детки поздно начинают переворачиваться, сидеть, ходить или быстро устают и просятся на руки, предпочитают малоподвижные игры. Из-за снижения тонуса мышц у ребенка появляется «лягушачий живот», могут быть пупочные и паховые грыжи. Тонус снижен также в ногах.

Как только малыш начинает ходить, появляется деформация ног. Родители сами связывают свои подозрения с началом ходьбы. Походка становится «утиной», или переваливающейся, ребенок широко расставляет ноги. Дело в том, что при рахите в костях содержится недостаточно кальция и фосфора, которые должны придавать им жесткость. И под тяжестью собственного тела кости ног гнутся. Со временем деформации прогрессируют.

Также при различных формах рахита может быть изменена форма черепа – например, появляется «олимпийской лоб» из-за гипертрофии лобных бугров. Могут быть деформации грудной клетки и рук: на ребрах появляются небольшие утолщения по типу бусин (их еще называют рахитическими четками), нижний край грудной клетки развернут кнаружи, сверху грудная клетка может быть сдавлена, в области лучезапястных суставов могут появиться утолщения или рахитические «браслетки». При усугублении заболевания отмечаются отставание в физическом развитии (низкий рост и вес), нарушение дыхания, судороги.

ДИАГНОСТИКА ДОЛЖНА БЫТЬ РАННЕЙ. И ДАЖЕ ПРЕНАТАЛЬНОЙ

Каков оптимальный возраст для выявления патологии, чтобы лечение было наиболее успешным?
Если начать лечение до двух лет, мы можем постараться предотвратить деформации. А если в семье имеются родители, которые больны рахитом и наследственная форма рахита ожидаема, то сразу же после рождения ребенка нужно сдать анализы, чтобы точно знать, болен ребенок или нет. Если диагноз поставят практически сразу после рождения и будет назначено адекватное лечение, проявлений заболеваний вообще может и не быть.

Часто так бывает, что родители детей с редкими заболеваниями в какой-то момент начинают себя корить: почему это случилось именно с моим ребенком; наверное, это мы что-то не так сделали, где-то недоглядели, не предприняли каких-то мер, чтобы болезни не было…
Наследственные формы обусловлены мутациями генов. Мы на мутации не можем подействовать. Если родители – носители мутаций, то риск рождения

КАК ОПРЕДЕЛИТЬ БОЛЕЗНЬ

1. *Сдать кровь на биохимический анализ*
2. *Определить гормональный профиль*
3. *Сделать рентгенографию костей верхних и нижних конечностей*

ПРОВЕСТИ ОБСЛЕДОВАНИЕ

1. Все исследования можно провести в любой детской поликлинике или больнице
2. Если появятся подозрения на врожденную патологию, уточнить диагноз позволит генетический анализ в Эндокринологическом научном центре *(Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11)* или в Медико-генетическом научном центре *(Москва, ул. Москворечье, 1)*. Сейчас в России это доступно каждому

«ОСНОВНАЯ ПРОБЛЕМА – В НИЗКОЙ ИНФОРМИРОВАННОСТИ ВРАЧЕЙ О ПРОЯВЛЕНИЯХ РАХИТА, РАЗНООБРАЗИИ ЕГО ФОРМ И МЕТОДАХ ДИАГНОСТИКИ»

«Если в семье имеются родители, которые больны рахитом, то после рождения ребенка нужно сдать анализы. Если диагноз поставят практически сразу после рождения и будет назначено адекватное лечение, проявлений заболеваний вообще может и не быть»

в таких семьях ребенка с заболеванием может быть от 25 до 100% и все зависит от типа наследования. Сегодня имеется пренатальная диагностика, то есть в семье, где болен кто-то из родителей, можно на ранних сроках беременности провести генетический анализ и получить ответ, болен будущий ребенок или нет.

Если плод болен, то перед родителями встает вопрос, продлевать беременность либо нет. Я глубоко уверена, что беременность нужно обязательно продлевать при всех формах наследственного рахита!

Дети, которым начато лечение с первого года жизни, имеют хороший прогноз, и клиническая картина заболевания может быть минимальной, более того – ее вообще может и не быть.

Сейчас пациентам с различными наследственными заболеваниями доступны другие высокотехнологичные методы – преимплантационная диагностика, при которой по специальным методикам отбирают здоровые, без мутаций, эмбрионы перед посадкой в матку. Насколько мне известно, такие методики доступны и в России.

ОПЕРАЦИЯ ИЛИ КОНСЕРВАТИВНОЕ ЛЕЧЕНИЕ?

Если это семья из региона, куда она может обратиться за постановкой диагноза?

Из любого города пациенты могут обратиться в лечебные учреждения, где занимаются этой проблемой. Такие центры есть в Москве: например, Детская городская клиническая больница № 9 им. Г. Н. Сперанского, Институт детской эндокринологии, Научный центр здоровья детей Министерства здравоохранения РФ. В Санкт-Петербурге это НИИ детской ортопедии им. Турнера, Педиатрическая академия. Коррекцией деформаций занимаются в НИИ ортопедии им. Илизарова в городе Курган.

Какой совет дадите родителям, которые настроены на решительную борьбу за здоровье своих детей?

Стремиться к консервативному лечению. Кому-то из детей оно назначается пожизненно, кому-то – до момента половой зрелости. Не стоит торопиться с хирургической коррекцией деформаций.

Есть родители, которые стремятся?

Да, родителей смущают деформации ног у детей, и им кажется, что сложная и болезненная операция сразу же все решит. Это не так. Да, наличие деформаций – нехорошо, но это является следствием болезни, потому важно найти причину и подобрать лечение.

В нашей практике немало случаев, когда деформации спонтанно исправлялись при приеме лекарственных средств. При наследственной форме рахита не рекомендуется оперировать в раннем детском возрасте, так как в этот период ребенок быстро растет и проведение хирургической коррекции характеризуется 100-процентным рецидивом деформаций. Так что, если сразу же пойти по пути хирургического лечения, дети будут буквально жить в хирургических отделениях.

Раньше так и было. И это объяснимо патогенезом заболевания, ведь операция не устраняет причину – она устраняет только последствия и лишь на очень короткое время. Редко кому удавалось избежать повторных оперативных вмешательств. Кроме того, раньше и лечили только хирургическим путем! Есть пациенты, сейчас уже взрослые люди, которые перенесли 14 операций!

МЕЖДУ ПРОБЛЕМАМИ И УСПЕХАМИ

Какие трудности приходится преодолевать людям, страдающим наследственными формами рахита?

Проблем у этих пациентов много, начиная с несвоевременной диагностики и неадекватности лечения и заканчивая недоступностью лечения для большинства больных. Кроме того, отсутствует система реабилитации.

Еще одна серьезная проблема – то, что в последнее время люди

МЕДИЦИНСКИЕ ЗАВЕДЕНИЯ РОССИИ, ГДЕ ЗАНИМАЮТСЯ РЕДКИМИ ФОРМАМИ РАХИТА

МОСКВА

Детская городская клиническая больница № 9 имени Г. Н. Сперанского; ФГБУ «Эндокринологический научный центр» Министерства здравоохранения РФ (Институт детской эндокринологии); ФГАУ «Научный центр здоровья детей» Министерства здравоохранения РФ

САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

ФГБУ «Научно-исследовательский детский ортопедический институт имени Г. И. Турнера» Министерства здравоохранения РФ; Педиатрическая академия

КУРГАН

ФГБУ «Российский научный центр “Восстановительная травматология и ортопедия” им. академика Г. А. Илизарова» Министерства здравоохранения РФ (Центр Илизарова) (коррекция деформаций)

«КОГДА В СЕМЬЕ БОЛЕН КТО-ТО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ, МОЖНО НА РАННИХ СРОКАХ БЕРЕМЕННОСТИ ПРОВЕСТИ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ И ПОЛУЧИТЬ ОТВЕТ, БОЛЕН БУДУЩИЙ РЕБЕНОК ИЛИ НЕТ»

«Я ГЛУБОКО УВЕРЕНА, ЧТО БЕРЕМЕННОСТЬ НУЖНО ОБЯЗАТЕЛЬНО ПРОДЛЕВАТЬ ПРИ ВСЕХ ФОРМАХ НАСЛЕДСТВЕННОГО РАХИТА! ДЕТИ, КОТОРЫМ НАЧАТО ЛЕЧЕНИЕ С ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ, ИМЕЮТ ХОРОШИЙ ПРОГНОЗ, БОЛЕЕ ТОГО – ПРОЯВЛЕНИЙ ЗАБОЛЕВАНИЯ МОЖЕТ ВООБЩЕ НЕ БЫТЬ»

даже с тяжелым течением рахита лишаются инвалидности. Семьи из отдаленных регионов России жалуются на то, что их детей не наблюдают на местах, а это не позволяет правильно оценивать динамику. Приезжать каждые шесть месяцев в Москву не всем по карману. Но что радует – постепенно появляются заинтересованные врачи, тем более что мы всегда готовы помочь и дистанционно.

Я убеждена, что в России необходимо создать центр, может и не один, который будет заниматься всей костной патологией, центр, который объединит специалистов из различных сфер медицины и науки, чтобы помогать пациентам.

Есть дети, которых лично вы уже долгое время наблюдаете в динамике?

За четыре года нам удалось собрать группу более чем из 100 человек с различными формами наследственного рахита, провести генетические исследования, назначить консервативное лечение. Тем деткам, которые попали к нам совсем маленькими – в годик, два, три, – им не нужны операции, они показывают очень хорошие результаты на консервативном лечении. Некоторым мы совместно с ортопедами провели и оперативное лечение на фоне медикаментозной терапии – и результат радует.

То есть они растут и взрослеют на ваших глазах?

Да, мы все о них знаем, радуемся успехам. Большинство детей можно назвать клинически здоровыми. Только их родители и мы, врачи, знаем, что они регулярно принимают препараты, поэтому все хорошо.

«Не стоит злоупотреблять операциями – лучше подобрать консервативное лечение. Если сразу же пойти по пути хирургического лечения, дети будут буквально жить в хирургических отделениях»

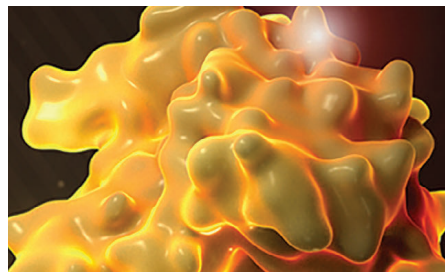
ВРАЧ РЕКОМЕНДУЕТ!

*Всем, кого волнует тема редких форм рахита, доктор Кристина Куликова рекомендует сайт **rickets.ru.** На нем имеется полная информация об этой болезни, которая предназначена и для врачей, и для пациентов*

ПРОБЛЕМЫ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ФОРМАМИ РАХИТА

Гипофосфатазия: болезнь, покоряющая любой возраст

Это наследственное заболевание относится к жизнеугрожающим. Но лекарство уже найдено



ГИПОФОСФАТАЗИЯ (ГФФ) – *наследственное заболевание, угрожающее жизни, которое связано с недостаточностью фермента «щелочная фосфатаза»*

НАРУШЕНИЯ РАЗВИТИЯ КОСТЕЙ И СКЕЛЕТА

В первом случае щелочная фосфатаза, которая «сидит» на мембранах специальных клеток, формирующих костную ткань, «разрезает» так называемые пирофосфаты на простые фосфаты, которые далее соединяются с кальцием и образуют строительный материал костей – гидроксиапатит, придающий костям скелета твердость. Если щелочная фосфатаза нормально не функционирует, то пирофосфаты накапливаются, фосфаты и гидроксиапатит не образуются, а костная ткань формируется аномально.

Этот процесс особенно важен в детском возрасте, когда происходит быстрый рост скелета. Кости у детей с ГФФ имеют меньшую плотность и подвержены частым переломам и искривлениям. Так как реберные кости грудной клетки участвуют в дыхании (как пружины, раскрывающие легкие), то при ГФФ младенцы могут иметь плохо развитые легкие и нуждаться в дыхательной поддержке, например искусственной вентиляции легких. Как следствие, такие дети часто болеют респираторными заболеваниями.

Другой особенностью ГФФ является несвоевременное сращение костей черепа. В норме у детей кости черепа соединены нежестко, чтобы развивающийся мозг мог увеличиваться в объеме. Если щелочная фосфатаза не функционирует в полной мере, кости черепа срастаются уже в младенческом возрасте, что приводит к опасному состоянию – краниосиностозу, при котором соединенные кости черепа не успевает расти так же быстро, как мозг, поэтому у детей с ГФФ повышается внутричерепное давление, а также давление на зрительный нерв. При краниосиностозе может потребоваться сложная операция для раскрытия швов черепа.

Еще одним следствием того, что щелочная фосфатаза при ГФФ не разрушает пирофосфаты, является накопление ионов кальция в крови, который не может войти в состав костей из-за отсутствия фосфатов. Поэтому соли кальция, который должен был оставаться в костях, накапливаются в мышцах, суставах и почках, вызывая болевые ощущения, различные повреждения суставов и нарушения в работе почек. Если уровень кальция остается высоким продолжительное

Происхождение названия заболевания связано с греческим словом «гипо», что означает «сниженный», и «фосфатазия», указывающей на фермент фосфатазу. Впервые гипофосфатазия (ГФФ) описана еще в конце 40-х годов прошлого века американским врачом Джоном Редбаном. Было обнаружено, что фермент «щелочная фосфатаза» выполняет различные функции в организме человека, но наиболее важными из них являются управление двумя главнейшими процессами – минерализацией костей скелета и поступлением витамина B6 в головной мозг

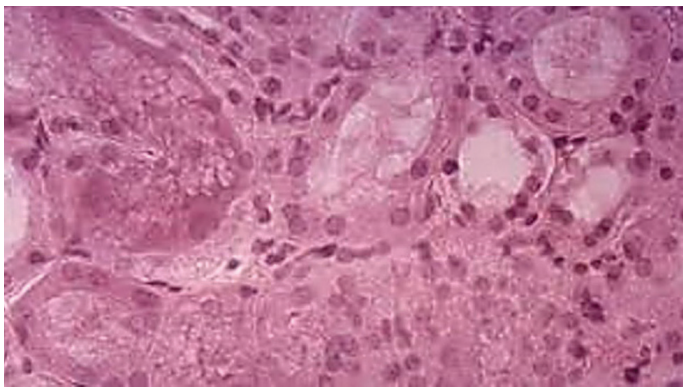
время, возникает состояние, известное как «нефрокальциноз», что может привести к значительному повреждению почек – так называемой почечной недостаточности и даже к смерти пациента.

Зачастую у пациентов с ГФФ выпадают зубы – как молочные (раньше обычного срока – в возрасте около 5,5 года), так и постоянные. Это связано с недостатком цемента зубов, который состоит, как и кости, из кальция и фосфора, причем корни зубов сохраняются целыми (при физиологической смене молочных зубов их корни рассасываются), а сами зубы выпадают или вынимаются без травм. Это является особенностью ГФФ. В тяжелых случаях пациенты с ГФФ лишаются большинства зубов уже в детском возрасте, что требует множественного протезирования.

НАРУШЕНИЯ ПОСТУПЛЕНИЯ ВИТАМИНА B6 В МОЗГ

Важной функцией щелочной фосфатазы в организме, не связанной с формированием скелета, является регулирование поступления витамина B6 в растущий мозг. Щелочная фосфатаза отщепляет фосфат, и витамин B6 проникает в нервные клетки, которым он необходим для проведения сигналов между клетками.

Если щелочная фосфатаза не может отщеплять фосфат, витамин B6 остается снаружи нервных клеток и они не могут адекватно обмениваться сигналами. Поэтому при ГФФ у младенцев возникают судороги (сбой проведения сигналов), при которых разрушаются нервные клетки. Более того, такие судороги не проходят при применении обычной антисудорожной терапии.



ФОРМЫ

Как и при многих других наследственных заболеваниях, ГФФ может иметь разные формы, которые условно разделяют в зависимости от возраста обнаружения первых симптомов.

Младенцы. Наиболее тяжелые формы ГФФ обнаруживаются уже внутриутробно на УЗИ или сразу после рождения. Младенцы с ГФФ имеют значительные деформации скелета, мягкий череп, краниосиностоз, сниженный тонус мышц, проблемы с дыханием, а также судороги. Они отстают в наборе роста и веса в сравнении с ровесниками. В таких случаях заболевание без адекватной терапии почти всегда смертельно.

Дети. Если симптомы заболевания начинают проявляться в детском возрасте, то ГФФ часто неправильно диагностируется как рахит. Такие дети имеют искривления костей скелета, проблемы с походкой, мышечную слабость, боли и изменения в суставах. Обычно дети с ГФФ отстают в физическом развитии на несколько лет, а в их почках могут образовываться кристаллические кальцификаты, которые приводят к почечной недостаточности. Нередко у таких детей повышено внутричерепное давление, и они испытывают внезапные рвоты. Если детям с ГФФ был поставлен диагноз «рахит», то назначение витамина D может вызвать повышение уровня кальция и повреждение почек.

Взрослые. Такие пациенты с ГФФ могут быть глубоко инвалидизированы. Из-за высокой хрупкости костей у них могут происходить так называемые стрессовые переломы, не связанные с травмами. Такие переломы долго не заживают и требуют хирургической коррекции. Из-за повреждений скелета взрослые пациенты с ГФФ часто вынуждены передвигаться с помощью механической поддержки, например инвалидной коляски. Очень важным фактором, который причиняет значительные неудобства пациентам с ГФФ, является их оторванность от социальной жизни, связанная с повреждением скелета и походки, быстрой утомляемостью или передвижением на коляске.

УСТАНОВКА ДИАГНОЗА

Диагностика ГФФ основана в первую очередь на оценке врачом симптомов заболевания и уровня щелочной фосфатазы.

Тест на щелочную фосфатазу является одним из самых недорогих и частых тестов, назначаемых при биохимическом обследовании. Его можно провести практически в любом лечебном учреждении в России. Но очень важно учесть, что активность щелочной фосфатазы зависит от возраста и достигает максимума в 10–15 лет. Например, для ребенка двухмесячного возраста значение активности щелочной фосфатазы 100 Ед/л (активность измеряется в единицах на литр) будет нормальным, а для ребенка семи лет это же значение будет ниже нормы. Такому пациенту необходимо исключить диагноз «гипофосфатазия», поэтому врач должен учитывать возрастные нормы (их устанавливают в лаборатории учреждения) для данного теста при обследовании.

Генетическая диагностика проводится в некоторых случаях для нахождения мутации в гене щелочной фосфатазы, который называется ALPL. Сложность генетической диагностики при ГФФ состоит в том, что при стандартном генетическом исследовании не всегда удается обнаружить

нарушения в гене, вызвавшие заболевание.

ГФФ может наследоваться как от одного родителя, так и от обоих, причем одна и та же мутация у родителей и детей или даже близнецов может приводить к разной степени заболевания. Например, ребенок может иметь значительные рахитические изменения, низкорослость, мышечную слабость, а его мама, носительница той же мутации, может иметь только повышенную утомляемость. Это связано с тем, что в регулировании формирования костей участвуют и другие гены.

ЛЕЧЕНИЕ

Заболевание ГФФ известно продолжительное время, а терапия против него была разработана только в последнее десятилетие. Традиционно лечение ГФФ было направлено на исправление симптомов, например проводились операции по исправлению множественных переломов. Кроме того, некоторым пациентам назначались бисфосфонаты, которые иногда применяются для лечения другого редкого заболевания, похожего некоторыми проявлениями на ГФФ, – несовершенного остеогенеза, или витамин D для снятия симптомов рахита, что приводило к дальнейшему ухудшению состояния пациентов с ГФФ.

В настоящее время разработана таргетная фермент-заместительная терапия ГФФ. Она называется таргетной (от слова «таргет» – «цель»), так как молекула препарата имеет специальный участок, который ведет всю молекулу к месту нехватки щелочной фосфатазы. А фермент-заместительной названа потому, что молекула препарата несет в себе фермент «щелочная фосфатаза», которая замещает поврежденную щелочную фосфатазу пациента.

Клинические исследования показали высокую эффективность фермент-заместительной терапии на различных группах пациентов. Некоторые пациенты с ГФФ в России уже получают препарат по жизненным показателям. Он был зарегистрирован во многих странах мира, таких как США, страны Евросоюза, Япония и др., а в 2015 году документы на регистрацию препарата были поданы и в Министерство здравоохранения России.

Ахондроплазия

ПАЦИЕНТ очень *ждет*

АХОНДРОПЛАЗИЯ – *врожденная болезнь, которая характеризуется карликовостью, возникающей из-за нарушения роста костей скелета. Впервые заболевание было описано под названием «хондродистрофия» в 1878 году. Иногда признаки заболевания можно увидеть с 21-й недели развития плода. Устанавливается диагноз несложно, а вот препарат для патогенетического лечения пациенты еще ждут — пока лечение симптоматическое*

Маленькие пациенты и их родители очень ждут новый препарат

ИСТОРИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ

Впервые заболевание было описано под названием «хондродистрофия» в 1878 году. В 1900-м расширенная клиническая характеристика болезни была дана Пьером Мари.

В дальнейшем после более подробного изучения хондродистрофия была переименована в ахондроплазию, иногда ее называют болезнью Парро-Мари.

ПРИЧИНЫ

Причиной развития ахондроплазии является мутация гена FGFR3. В 20% случаев ахондроплазия передается по наследству, в 80% – развивается в результате впервые возникшей мутации.

ПРИЗНАКИ

Иногда первые признаки заболевания можно увидеть уже с 21-й недели развития плода. При рождении нарушения заметны с первых дней жизни: голова увеличена, руки

ПРИ РОЖДЕНИИ НАРУШЕНИЯ ЗАМЕТНЫ С ПЕРВЫХ ДНЕЙ ЖИЗНИ: ГОЛОВА УВЕЛИЧЕНА, РУКИ И НОГИ УКОРОЧЕНЫ

Патогенетическое лечение заболевания на данный момент находится в стадии разработки

80%

случаев ахондроплазии – это не наследственность, а впервые возникшая мутация гена

и ноги укорочены. В последующем наблюдается выраженное укорочение конечностей при нормальных размерах туловища. В процессе роста ребенка возникают осевые деформации конечностей и деформации позвоночника. Из-за патологии скелета могут развиться вторичные нарушения со стороны внутренних органов.

ОСОБЕННОСТИ

Иногда дети с ахондроплазией отстают в физическом развитии. Они позже, чем их сверстники, начинают держать голову, садиться и ходить, но при этом интеллектуальное развитие ребенка не страдает. Иногда ребенок может иметь проблемы с адаптацией в окружающем мире, поскольку окружающая среда не приспособлена для людей с низким ростом.

ДИАГНОСТИКА

Обычно для врача не составляет трудностей диагностировать заболевание. Внешний вид пациента и пропорции его тела могут указывать на ахондроплазию.

Часто возникает необходимость в консультации других специалистов. Нейрохирург осматривает пациента на предмет гидроцефалии. Отоларинголог изучает строение горла и носовых ходов пациента, что связано с нарушением формирования лицевого скелета.

ЛЕЧЕНИЕ

На сегодняшний день терапия ахондроплазии симптоматическая, направлена на предотвращение и устранение грубых деформаций. Это позволяет улучшить качество жизни пациентов.

В детском возрасте проводится консервативная терапия: массаж, лечебная физкультура, плавание. Это помогает укрепить мышечный корсет и не допустить сильной деформации конечностей и позвоночника.

Лечение гормоном роста проводится только по назначению эндокринолога. Возможно также удлинение конечностей, для чего делается поэтапно несколько оперативных вмешательств. Если родители решились на хирургическое решение проблемы низкого роста, в этом случае необходимо общаться в специализированную ортопедическую клинику.

Есть ситуации, когда решение принимается в пользу оперативного лечения, – при угрозе стеноза, то есть сужения, позвоночного канала вследствие возникновения фиксированного искривления, кифоза, грудопоясничного отдела позвоночника.

Патогенетическое лечение заболевания на данный момент находится в стадии разработки.

Иногда ребенок может иметь проблемы с адаптацией в окружающем мире, поскольку окружающая среда не приспособлена для людей с низким ростом

Источник: http://meduniver.com/Medical/genetika/axondroplazia.html MedUniver.

ВСЁ ВКЛЮЧЕНО

Daniel Communication Design

ДИЗАЙН, МАРКЕТИНГОВЫЕ И СТРАТЕГИЧЕСКИЕ РЕШЕНИЯ, БРЕНДИНГ С НУЛЯ

Веб-дизайн, упаковка, презентация, оформление выставки, фирменный стиль, каталог, реклама.

www.arsendaniel.com

ДАЛЕКО, *но рядом*

RareConnect.org – это голос 30 млн европейцев, страдающих редкими болезнями. Пациенты и их семьи могут без границ и препятствий общаться на восьми языках. И теперь платформа заговорила по-русски

RareConnect – это проект, который инициирован Европейской организацией по редким заболеваниям (EURORDIS). EURORDIS – неправительственное неприбыльное объединение, организация пациентов и отдельных лиц, цель которой состоит в улучшении качества жизни европейцев, имеющих редкие болезни. В проекте участвует 716 организаций пациентов из 63 стран, или свыше 4 тыс. редких заболеваний

ГЛОБАЛЬНОЕ СОЕДИНЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ ВСЕГО МИРА

Отстаивая идею внедрения европейских регулятивных норм, развития курсов лечения, отдельных программ, сетей экспертных центров по редким заболеваниям, EURORDIS разработал платформу как интерактивный международный сервис поддержки пациентов, страдающих редкими заболеваниями.

Первоначально RareConnect начал работать над созданием сообществ по отдельным редким заболеваниям, что позволило больным и членам их семей через интернет связываться с другими людьми в любой точке земного шара, страдающими тем же недугом. Сейчас платформа представляет собой быстроразвивающуюся онлайн-сеть сообществ, сплотившихся вокруг редких заболеваний. Сервис соединяет тысячи больных, членов их семей, а также объединения и организации пациентов. Людям RareConnect предоставляет безопасную платформу для общения и обмена личным опытом и знаниями, в том числе и на форуме, имеющем модерацию.

Общение уменьшает у пациентов чувство изоляции, которое у таких больных часто присутствует. А существующая на платформе услуга бесплатного перевода квалифицированными переводчиками дает возможность активно участвовать в обсуждении на восьми языках – английском, французском, немецком, итальянском, испанском, португальском, русском и сербскохорватском. Таким образом, языковой барьер исчезает, и обеспечивается общение между людьми во всем мире.

Особо полезен сайт для пациентов, живущих в менее развитых странах, где с трудом можно получить информацию о том, как преодолеть ежедневные трудности жизни с болезнью. Доступной также становится информация о курсах лечения и существующих клинических проектах, о пациентах, страдающих чрезвычайно редкими заболеваниями, число которых во всем мире не превышает 200 человек и по которым мало информации. Конечно, очень полезно связаться с другими людьми с таким редчайшим недугом.

RARECONNECT.ORG — ИНТЕРАКТИВНЫЙ МЕЖДУНАРОДНЫЙ СЕРВИС ПОДДЕРЖКИ ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

ОБЩЕСТВА НА RARECONNECT

RareConnect сотрудничает более чем с 700 объединениями пациентов во всем мире, занимающимися редкими заболеваниями. Это стимулирует общение в уже созданных и активных 86 сообществах, занимающихся каким-то конкретным заболеванием или группой редких заболеваний. Пациенты-эксперты и члены их семей модерируют эти сообщества, и в этом им помогают менеджеры EURORDIS.

РЕСУРСЫ СООБЩЕСТВА RARECONNECT.ORG

ПОЙМИТЕ: в этом разделе можно рассказать свою историю о жизни с конкретным редким заболеванием или найти другие истории

ВСТРЕТЬТЕСЬ: общение с другими, обмен драгоценным опытом по важным вопросам

НАУЧИТЕ: больше узнать о своем заболевании

УЧАСТНИКИ: вступить в контакт с людьми, живущими неподалеку, пользуясь при этом картой месторасположения участников сообщества

Платформа дает возможность наладить контакт с другими пациентскими организациями, партнерами и обмениваться опытом

Надо отметить, что менеджеры сообществ – неравнодушные люди. Они вдохновляют и продвигают свое объединение, поддерживают модераторов-волонтеров, а те, будучи на связи со своим сообществом, дают достоверную и точную информацию.

ДИСКУССИОННЫЕ ГРУППЫ

Новшеством RareConnect являются дискуссионные группы, которые помогают пациентам с редкими заболеваниями найти «точку входа» – место, где можно связаться с другими пациентами. Особенно это актуально для людей, которые еще не присоединились к сообществу или если объединения по такому заболеванию не существует. Здесь они найдут людей, которые страдают тем же недугом.

Кроме того, дискуссионные группы позволяют задавать вопросы и участвовать в дискуссиях, в частности о проведении генетических тестов, генной терапии и создании сообщества по орфанным заболеваниям. Раздел также позволяет делиться своим опытом решения наиболее часто возникающих проблем.

Сервис «дискуссионные группы» появился в 2015 году, и сегодня их более 100. Организации пациентов в сотрудничестве с группой RareConnect участвует в создании сообществ по конкретным заболеваниям.

СПЕЦИАЛЬНЫЕ МЕРОПРИЯТИЯ

Наиболее активная группа менеджеров RareConnect организует вебинары по специальным темам, которые интересны не только определенным группам, но также и всем, кто связан с редкими заболеваниями. Главная цель онлайн-семинаров – упростить интеграцию пациентов в общество или представить логистику действий. Некоторые из тем были связаны с организацией мероприятий по празднованию международного дня для конкретного редкого заболевания, с созданием в «Твиттер» аккаунта для этого заболевания, а также других научных и социальных инструментов, служащих лучшему пониманию заболеваний. Так, много интересных вещей можно найти на блоге RareConnect.

ЕСЛИ ОБЪЕДИНЕНИЯ ПО ЗАБОЛЕВАНИЮ, С КОТОРЫМ ОБРАТИЛСЯ ЧЕЛОВЕК, НЕ СУЩЕСТВУЕТ, ТО ОН ПОЛУЧИТ СОВЕТЫ, КАК ТАКУЮ ГРУППУ СОЗДАТЬ

Менеджер сообществ Сандра Павлович, отвечающая за Балканские страны и Россию

По всем вопросам просим обращаться к группе RareConnect.
Контактные данные:
n _blankteam@rareconnect.org, blog.rareconnect.org, twitter.com/rareconnect, facebook.com/rareconnect, instagram.com/rareconnect

Особо полезен сайт для пациентов, живущих в менее развитых странах, где с трудом можно получить информацию о том, как преодолеть ежедневные трудности жизни с болезнью

КАК ПРИСОЕДИНИТЬСЯ К RARECONNECT

Шаг 1
Зарегистрироваться. Заявка будет рассмотрена группой RareConnect

Шаг 2
Создать свой профиль

Шаг 3
Найти на сайте сообщество по интересующему заболеванию

Шаг 4
Если такого сообщества не существует, зайти в интересующую дискуссионную группу или задать новую дискуссию

Примечание
Организации пациентов также могут отправить заявку на регистрацию. Для них существует отдельная форма

БОЛЕЗНЬ, *дальше –* СЧАСТЬЕ

Анна Борикова убеждена, что все хорошее, что случилось в ее жизни, произошло благодаря тяжелому редкому заболеванию. Она научилась превозмогать боль, верить, смеяться, петь, лечить, любить

Детство и юность Анны – это кабинеты врачей, больничные палаты, гипс по пояс и запах рыбьего жира... Она готова была терпеть боль и долгие «постельные режимы», лишь бы это дало результат – ноги стали прямее и крепче, а родители увидели, что все хождения по мукам не напрасны.

Возможно, сам Бог послал ей, уже 15-летней, врача, который знал, что кроме обычного, алиментарного рахита есть и наследственный и он лечится. Анна благодарит судьбу за эту встречу, а еще благодарит своих сильных и терпеливых родителей. И мужа... Она вообще такой человек, который благодарен всем и всему, даже болезни, которая носит название «гипофосфатемический рахит». Анна уверена: все хорошее произошло благодаря встрече с этой бедой.

МЕНЯ ПО ПОЯС ЗАКАТАЛИ В ГИПС

-Мне 33 года. И, хотя болезнь серьезная, я стараюсь вести обычный образ жизни, да и обстоятельства таковы, что по-другому нельзя, несмотря на многочисленные осложнения.

Проблемы со здоровьем начались, когда начала ходить: появилась деформация ног – буковкой О. Врачи поставили банальный диагноз «рахит». Лечили так, как могли, – большими дозами витамина Д, цитратными смесями. Кроме рыбьего жира запомнилась печень трески: меня просто закармливали ею! Сейчас-то понятно, что это был неверный вариант терапии, а большое количество витамина давало нагрузку на почки и они забивались кальцием.

Когда исполнилось четыре года и деформация прогрессировала, врачи решили действовать при помощи этапных гипсовых повязок. По пояс закатали в гипс

Теперь обе ноги «ушли» вправо, тогда врачи называли это синдромом «дующего ветра», но, что делать с этим, не знали

«НЕВЕРНАЯ ПОСТАНОВКА ДИАГНОЗА ПРИВЕЛА К ХОЖДЕНИЯМ ПО МУКАМ: СЛИШКОМ МНОГО ВИТАМИНА Д, ЗАБИВАВШЕГО ПОЧКИ КАЛЬЦИЕМ. НА ГОД ПРИШЛОСЬ СТАТЬ ГИПСОВОЙ СТАТУЕЙ. ОДНА ПРОЦЕДУРА СЛЕДОВАЛА ЗА ДРУГОЙ, А БОЛЕЗНЬ НЕ УХОДИЛА»

ДОБРОЕ СЛОВО

ПАЦИЕНТА И ВРАЧА АННЫ БОРИКОВОЙ ВСЕМ, КТО СТОЛКНУЛСЯ С ТЯЖЕЛОЙ БОЛЕЗНЬЮ

Диагноз – это не приговор. С каждой болезнью можно и нужно бороться, и тут все зависит от установок, которые сам себе дашь. Не захочешь лечиться – и не будешь лечиться. Не захочешь быть счастливым – не будешь им. И еще чем старше становишься, тем яснее осознаешь, что начинка человека гораздо важнее оболочки. Именно твои внутренние силы являются и лечением, и указателем к счастью.

«МНЕ ПОСЧАСТЛИВИЛОСЬ ПОПАСТЬ К СПЕЦИАЛИСТУ, КОТОРЫЙ УЖЕ ЗНАЛ О СУЩЕСТВОВАНИИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ФОРМЫ ЗАБОЛЕВАНИЯ. МОИМ АНГЕЛОМ ОКАЗАЛСЯ ХИРУРГ-ОРТОПЕД ДМИТРИЙ ЕВГЕНЬЕВИЧ ЗУБКОВ»

и с помощью клинышков, которые вставлялись в распил гипса, исправляли ось ног. Такое лечение продолжалось год. Ноги выправили, выписали домой, снова назначили витамин Д. Дозы увеличивали, так как, судя по анализам, препарат не усваивался организмом. Конечно, это усугубляло состояние. Но доктора, не сомневаясь в диагнозе, делали то, что могли. Увы, в те времена про наследственные формы рахита даже в Москве мало кто знал.

ЗВЕЗДЫ СХОДЯТСЯ, И ПРИХОДИТ ПОМОЩЬ

До 11 лет деформация ног особо не проявлялась, хотя ростом я была меньше сверстников. А потом кости снова «поползли». Теперь обе ноги «ушли» вправо, тогда врачи называли это синдромом «дующего ветра», но, что делать с этим, не знали. В 15 лет мне решили сделать операцию, коррегирующую остеотомию, то есть просто исправить ось ног. Тогда мне и посчастливилось попасть к специалисту, который уже знал о существовании наследственной формы заболевания — гипофосфатемическом рахите. Моим ангелом оказался хирург-ортопед Дмитрий Евгеньевич Зубков. Он мне и поставил правильный диагноз по биохимическим показателям, оставалось подтвердить эту версию. Дмитрий Евгеньевич понимал, что операция будет бесполезной, если биохимические показатели крови не будут приближены к норме. От него родители и узнали, что мне может помочь лекарство, которого нет в России, но оно есть за границей – «Редукто». Мама и папа у меня медики, и они нашли выход – обратились к друзьям, бывшим коллегам, работающим за границей. Нам передали тогда первое лекарство.

После приема таблеток фосфор начал «расти». Когда показатели приблизились к норме, мне сделали операцию. Сначала выпрямили одну ногу, через год – другую. Неидеально, но по сравнению с тем, что было, – небо и земля. Сейчас вспоминаю то время... Доктор, который что-то знал про наследственный рахит, друзья за границей, лекарство, добытое всеми правдами и неправдами... Все звезды в тот год сошлись на небе, чтобы помочь мне! Так бывает, надо верить.

ПРОФЕССИЮ ВЫБРАЛА В БОЛЬНИЧНОЙ ПАЛАТЕ

Конечно, каждой девочке в 15 лет хочется иметь красивые ноги. В подростковом возрасте это важно. Дети жестоки! Яркие физические недостатки не остаются незамеченными, поэтому были атаки с их стороны, а мне приходилось учиться противостоять. Но именно эта ситуация меня закалила. До этого я не была лидером. Теперь понятно, что те события помогли мне стать тем,

«Доктор, который что-то знал про наследственный рахит, друзья за границей, лекарство, добытое всеми правдами и неправдами... Все звезды в тот год сошлись на небе, чтобы помочь мне»

кем являюсь сегодня. Хотя лечение в больнице заняло около двух лет, я продолжала учиться. К нам, в Больницу имени Зацепина, приходили учителя из ближайшей школы. Мы были лежачими больными, и нам ничего не оставалось делать, как читать учебники. В итоге я была аттестована по всем предметам и успела выписаться накануне последнего звонка и выпускного. Это я тоже считаю большим везением.

И еще об одном подарке трудных обстоятельств моей судьбы. Именно в больнице я поняла, насколько нужная и самоотверженная профессия – врач. Позднее я поступила в Мед – ныне это МГМУ, Московский государственный медицинский университет им. И. М. Сеченова, бывший Первый медицинский институт. Я продолжила династию, став врачом-эпидемиологом.

СИЛЬНАЯ МАМА – СЧАСТЛИВАЯ МАМА

У меня двое детей. Первый ребенок, Дима, родился в 2010 году и, к счастью, болезнь не унаследовал. Но младший, Илья, вместе с моей Х-хромосомой унаследовал и мое заболевание. Но что хорошо? Если бы я не знала о своей болезни, думала бы, что у него обычный рахит. Но по биохимическому анализу крови мы сразу определили, что у сына – наследственная форма. Ситуация ухудшилась, когда Илюша встал на ноги. Кости стали «уезжать» по типу двустороннего варуса, когда ступни работают неправильно и ножки принимают форму буквы О.

И опять у нас произошло счастливое стечение обстоятельств. Подруга, врач-эндокринолог, дала контакты специалистов Эндокринологического научного центра. Сначала я проконсультировалась без ребенка и сразу поняла, что врачи меня понимают. Ведь когда в обычной поликлинике говорила, что у моего ребенка фосфат-диабет (ГФР), врачи первым делом спрашивали: а какой у него уровень сахара в крови? То есть они слышали только слово «диабет», все остальное было чем-то непонятным.

Тогда мне хотелось хоть от кого-то услышать: не волнуйтесь, я знаю, что делать! Но не услышала, потому что по большому счету наследственный рахит еще плохо изучен. Теперь

у нас есть возможность консультироваться у Кристины Сергеевны Куликовой – врача-эндокринолога ДГКБ № 9 им. Г. Н. Сперанского. Именно она с помощью генетического теста первой подтвердила диагноз мне и сыну. Тогда я получила официально подтвержденный диагноз, один на двоих, – гипофосфатемический рахит.

КАЖДЫЙ ДЕНЬ РОВНО В ЧЕТЫРЕ УТРА

Сына начали лечить, когда ему было чуть больше четырех месяцев. Я задействовала уже свои резервы по закупке за границей нужного нам препарата. Нашла варианты его приобретения и ввоза, сейчас это уже не так сложно, как во время моего детства. Но все же проблема в том, что в России такого препарата нет, так как он не внесен в реестр лекарственных средств. Разрешенный для ввоза на территорию РФ объем препарата для каждого конкретного пациента ограничен законодательно. Родители на свой страх везут лекарство через границу, рискуя лишиться его при прохождении таможни.

Врачи, знающие не понаслышке о трудностях приобретения, пытаются обосновать необходимость разрешения ввоза препарата в Россию для таких пациентов, объединить пациентов в сообщество, обратить внимание СМИ на проблему диагностики и лечения ГФР. Я очень благодарна им за усилия и участие в решении этого вопроса!

«РАЗРЕШЕННЫЙ ДЛЯ ВВОЗА НА ТЕРРИТОРИЮ РФ ОБЪЕМ ПРЕПАРАТА ДЛЯ КАЖДОГО КОНКРЕТНОГО ПАЦИЕНТА ОГРАНИЧЕН ЗАКОНОДАТЕЛЬНО. РОДИТЕЛИ НА СВОЙ СТРАХ ВЕЗУТ ЛЕКАРСТВО ЧЕРЕЗ ГРАНИЦУ, РИСКУЯ ЛИШИТЬСЯ ЕГО ПРИ ПРОХОЖДЕНИИ ТАМОЖНИ»

Прогресса деформации ног у сына жду, так как Илья растет, нагрузка становится больше. Но уже видно, что деформация не будет такой сильной, как когда-то у меня. И прибавка в росте у сына гораздо ощутимее. Каждые полгода я консультируюсь с ребенком в ЦИТО (Центральный научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии. – Ред.) у профессора Людмилы Константиновны Михайловой. Она похвалила нас, сказала, что все делаем правильно. Дала рекомендации по общеукрепляющему курсу массажа, который нужно делать каждые три месяца, по лечебной физкультуре. Наша задача – работать над мышечным корсетом, чтобы нагрузка на кости уменьшалась.

Заболевание требует много работы и понимания, в том числе и от ребенка

В общем, диагноз для нас не стал приговором. Да, заболевание требует много работы и понимания, в том числе и от ребенка. Каждые четыре часа Илья принимает лекарство, причем без перерыва на ночь: в полночь, потом в четыре утра... Каждый день мы заводим будильник и рано утром встаем, чтобы дать таблетку сыну. Таков режим.

НЕУЖЕЛИ ТЫ КО МНЕ?

Я понимаю сомнения и страхи молодых людей с серьезными заболеваниями по поводу того, устроится ли их личная жизнь. Было отчаяние и у меня, когда в 15 лет приходилось прятать ноги... Но вот у меня есть муж, двое сыновей, и я хочу сказать всем молодым людям, которые попали в трудные обстоятельства: счастье зависит не от внешности, а от того резерва, который в нас заложен.

Конечно, очень важна поддержка родителей. Когда у меня в подростковом возрасте были сильнейшие переживания, когда я все остро воспринимала и мучилась от вопросов «За что мне это все, зачем меня такую родили?!» – тогда мама с папой мудро меня поддержали. Они сказали: да, в этом ты не лучше всех, но найди вариант быть лучше в чем-то другом.

И я, стиснув зубы, добивалась. С красным дипломом окончила музыкальную школу по классу «фортепиано». Самостоятельно освоила гитару, бардовские песни. И скоро в своей школе оказалась в центре внимания, потому что со мной было весело и интересно.

Мой будущий муж Денис знал о болезни с самого начала. Он с пониманием отнесся к диагнозу, не воспринял его как препятствие. Ну а с болезнью моей и сына разберемся обязательно! С такой поддержкой, как у нас, других вариантов просто нет!

Текст: Лариса Зелинская
Фото из личного архива Анны Бориковой

Ее дюймовочка ЛЮБИМАЯ, девочка с голубыми ГЛАЗАМИ

Маргарите 10 лет. Но ее жизнь стала вехой в истории таких больных – от полного отсутствия научной информации до изобретения эффективного лекарства

Моей дочке Маргарите 10 лет. В 2008 году ей установили диагноз «наследственная гипофосфатазия», инфантильная форма. Сегодня в России с таким заболеванием не насчитывается и десятка пациентов. Марго – единственный ребенок с гипофосфатазией в Алтайском крае, где мы живем, и один из самых взрослых пациентов в стране, а значит, дочь еще и из самых «опытных» в России.

Болезнь проявилась сразу после рождения. Плохая прибавка в весе, росте, постоянные срыгивания, невралгия. Потом стали заметны изменения костно-мышечной системы, увеличение размеров головы, реберные «четки», «нити жемчуга», развернутая грудная клетка. Анализы показывали большой выброс солей, низкую щелочную фосфатазу.

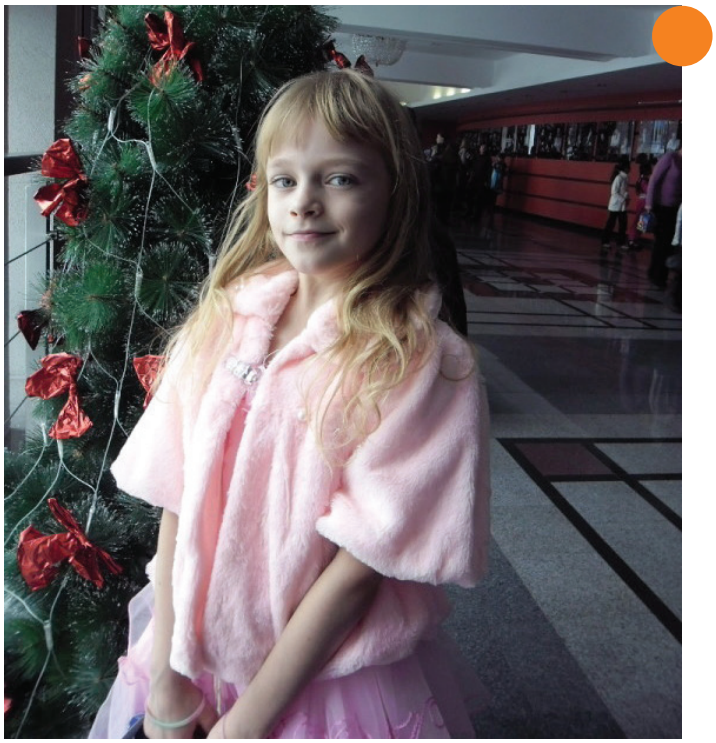
Светлана ПИЩАЛЬНИКОВА,
мама Маргариты, 10 лет

Трудностей за эти годы пережили немало, тем более что растила дочку без мужа... Что-то делала по инерции, не затрачивая на это душевных сил, – например, собирала документы, возила дочку на процедуры, массажи

Первой забила тревогу врач-ортопед. Она послала нас к нефрологу и генетику. Вскоре поставили диагноз «рахит». Потом было первое серьезное обследование в Алтайском краевом диагностическом центре. Главный нефролог Галина Ивановна Выходцева, понимая, что ситуация нестандартная, предложила оформить инвалидность. Ей даже пришлось убеждать это сделать, потому что меня поначалу ранила сама констатация факта, что мой ребенок – инвалид. Галина Ивановна, спасибо ей, направила на обследование в Москву, в Центр здоровья детей, что на Ломоносовском проспекте, в нефрологическое отделение (Центр здоровья детей Министерства здравоохранения РФ. – Ред.). Мою дюймовочку месяц обследовали лучшие врачи под руководством профессора Алексея Николаевича Цыгина. В итоге он благодаря своим большим связям в медицине смог найти специалиста, который лет пятнадцать назад наблюдал течение такой болезни. И только благодаря этому стечению обстоятельств в 2008 году дочери уточнили диагноз. Спустя шесть лет, в 2014 году, он подтвердился генетическим анализом, проведенным в Москве, в Эндокринологическом научном центре.

Что я чувствовала, когда узнала о редком диагнозе? Растерянность. А самым тяжелым было то, что во всех справочниках, на всех медицинских сайтах тогда, а это было шесть лет назад, было написано, что болезнь не лечится. Все плановые обследования в поликлинике, больницах, бесконечные походы по врачам, достаточно мучительные для дочери, ничего не меняли, ведь нам не могли назначить лечение, а значит, и помочь...

Было ли у меня отчаяние? Пожалуй, лишь когда в год у Марго «посыпались» недавно прорезавшиеся зубы. Это



Силы дает сама Маргаритка. Стоит только посмотреть в ее огромные голубые глаза – становится легче, появляется надежда

было первым испытанием и шоком, ведь ни я, молодая мама, ни мои родители, прожившие длинную жизнь, никогда о таком даже не слышали! В результате мы попали к стоматологам кафедры стоматологии детского возраста Алтайского государственного медицинского университета, которые и по сей день ведут Марго, делают протезы, когда это необходимо. Я им очень благодарна за помощь. Они нам уже не посторонние люди, ведь дочка росла у них на глазах!

Трудностей за эти годы пережили немало, тем более что растила дочку без мужа. Это сейчас мои заботы разделил любимый мужчина, который четыре года назад стал моим мужем. А тогда трудно было. Что-то делала по инерции, не затрачивая на это душевных сил, – например, собирала документы для поликлиник, органов социальной защиты, медико-социальной экспертизы, возила дочку на процедуры, массажи. А одновременно еще работала. Спасибо, что мой директор с пониманием относился к ситуации и всегда шел навстречу, помогал.

Силы мне дает сама Маргаритка. Стоит только посмотреть в ее огромные голубые глаза – становится легче, появляется надежда, что все будет хорошо, что не может быть по-другому! Она большая умница, моя помощница, очень веселая и подвижная девочка. Глядя на нее, не подумаешь, что это ребенок-инвалид. Дочка у нас терпеливая, выносливая и очень жизнерадостная. Врачи удивлялись, да и сейчас удивляются, что она никогда не жалуется на боли в костях и суставах, которые бывают при этой болезни. В школе учится отлично, много дипломов, грамот. Есть даже медали за участие в спортивных состязаниях. Больше всего Марго расстроилась, когда недавно врач-ортопед попросил ее не прыгать, не нагружать ноги, чтобы деформация не прогрессировала, не было переломов... Объясняем, что все ограничения – ради будущего, ради ее красоты и здоровья.

Было ли у меня отчаяние? Пожалуй, лишь когда в год у Марго «посыпались» недавно прорезавшиеся зубы. Это было первым испытанием и шоком

Мою дюймовочку месяц обследовали лучшие врачи под руководством профессора Алексея Николаевича Цыгина. В итоге он благодаря своим большим связям в медицине смог найти специалиста

С июня Маргарите стали вводить новое лекарство, пока не зарегистрированное в России. Его назначила врач-эндокринолог Эндокринологического научного центра Наталья Юрьевна Калинченко. Оно дорогостоящее. Получили мы его благодаря активистам из Всероссийского общества орфанных заболеваний. Там работают необыкновенно чуткие и внимательные люди. Именно они помогли юридически грамотно оформить документы для краевого здравоохранения на получение лекарства. Сейчас получаем его как гуманитарную помощь. Очень ждем регистрации этого препарата в России, ведь с этого момента множество проблем отпадет, закупкой должно будет заниматься краевое министерство здравоохранения.

Сейчас настроение у нас уже совершенно другое, чем раньше, потому что знаем, что за болезнь, имеем четкие ориентиры по ее лечению и, главное, помощников. На моих глазах за то время, что мы узнали о заболевании, ученые совершили прорыв в изучении гипофосфатазии. Сегодня уже много информации, российские врачи участвуют в международных научных мероприятиях по редким заболеваниям, и пациенты имеют возможность обмениваться информацией. Когда мы с дочкой возвращаемся в Барнаул после планового обследования в Москве, врачи встречают нас вопросами: «Рассказывайте, что в мире нового?»

Конечно, очень надеюсь, что отечественная наука не будет стоять на месте и скоро появятся новые лекарства, новые методы диагностики и лечения редких заболеваний. Это огромное счастье для всех родителей детей с орфанными заболеваниями, когда их малышами начинают заниматься. Но надо понимать и то, что наши дети растут и когда-то будут совершеннолетними. Не хотелось бы, чтобы после 18 лет они остались один на один со своими проблемами. Надеюсь, что государство вскоре найдет возможность помогать и взрослым людям с редкими болезнями.

Маленькие, но не сломленные

О проблемах семей с детьми, больными ахондроплазией, которые очень ждут новое лекарство и надеются дотянуться до помощи

Мама Никиты Наталья Вельмискина стала активным членом Ассоциации родителей детей, больных ахондроплазией. Сама ассоциация вошла во Всероссийское общество орфанных заболеваний. Вместе родителям легче противостоять нелегкому заболеванию их любимых детей

АХОНДРОПЛАЗИЯ – *генетическое заболевание, которое передается по наследству. Это доминантный признак, и если кто-то из предков болел, то у родителей больного ребенка должны быть характерные признаки*

«Это наш ребенок, любим мы его не за конечности, не за размер головы. А просто потому, что это наш ребенок и это человек. И мы должны ему помочь»

Никита для Натальи – долгожданный ребенок. Сколько с его рождением связывали надежд, планов!.. Все рухнуло в одночасье. Диагноз «ахондроплазия» навсегда изменил жизнь семьи. Но молодая мама не поддалась отчаянию.

«МОЙ РЕБЕНОК – КАРЛИК?!»

Первая беременность закончилась неудачно. Но потом мы все-таки решили осуществить свою мечту – под наблюдением врачей, полностью провели обследования. Никита родился на 34-й неделе беременности, недоношенный. Преждевременные роды были вызваны тем, что врачи заподозрили: что-то идет не так. Внутриутробно по УЗИ не могли определить точный возраст: голова – на один срок, конечности – на другой.

Когда ребенок родился, мы частным образом пригласили генетика из Городской детской клинической больницы № 13 им. Н. Ф. Филатова. Он сразу поставил диагноз «ахондроплазия» и аккуратно обозначил: мол, есть такие нестандартные люди и, вероятно, вы таких видели... В пример привел двух помощников ведущего французского телепроекта «Форт Байярд»...

Моей первой реакцией был шок: «Мой ребенок – карлик?!» Муж тоже не сразу поверил, ведь это генетическое заболевание. Собрали родственников, но никто ничего подобного не знал. Подключились друзья, знакомые, перерыли кучу информации в интернете. Подняли друзей за границей – они стали выяснять, лечится ли это заболевание, как с ним жить, какие последствия...

Первые три-четыре месяца, несмотря на недоношенность, Никитка рос и развивался так, как обычный ребенок. Мы больше мучились морально: было чувство вины, думали, сможем ли справиться с трудностями. Разрушились все личные планы. Вопросов было больше, чем ответов: не знали, как будет теперь с работой, как ребенка адаптировать к среде, в которой он будет расти и жить, ведь к семи месяцам я уже сама видела, что мой ребенок физически развивается не так,

Мы с сыном поговорили на равных и предложили ему три варианта: ты можешь учиться дома, к тебе будут приходить учителя, можешь учиться в обычной школе, а можешь в школе, где дети с особенностями. На что он спросил: «А с какими?»

как ровесники. Очень укрупнилась голова, конечности не вытягивались. Рост шел в основном за счет туловища. В ЦИТО (Центральный научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии им. Н. Н. Приорова. – Ред.) нам подтвердили диагноз и сказали, что существует только хирургическое лечение, но осуществляется оно примерно в 10–11 лет, а пока, мол, живите, растите, социализируйтесь.

ВОКАЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ

Мы с мужем сказали себе: это наш ребенок, любим мы его не за конечности, не за размер головы, а потому, что наш, и мы должны ему помочь. Наши родители проявили себя наилучшим образом – такая у них была огромная любовь и нежность к внуку.

Я стала искать пути, как сына социализировать, чтобы он мог общаться с людьми. Пусть лучше растет в этом обществе, несмотря на косые взгляды и вопросы, чем сидит в четырех стенах и не реализуется.

В два с половиной года мы отдали его в хоровую студию. Повезло с педагогом: эта замечательная женщина просто взяла ребенка и сказала, что для нее он как все обычные дети. И вот, еще толком не научившись говорить, он начал петь, участвовал во всех выступлениях. А ряд строился по нему: он в центре, а остальные от него все по росту. Никита жил, рос, общался, и вроде бы все хорошо.

В три с половиной года ему надо было идти в детсад. Мы выбрали ортопедический. Все шло благополучно: со стороны воспитателей, детей и их родителей плохого никогда в наш адрес не слышали, и ребенок почувствовал уверенность.

60 %

пациентов с редкими заболеваниями испытывают отчужденность, стресс, изоляцию, депрессию

ШКОЛА ЖИЗНИ, А НЕ ВЫЖИВАНИЯ

Следующий этап – школа. Обычная школа нас несколько пугала, думали выбрать какой-то другой путь. Я нашла центр психолого-социальной адаптации детей дошкольного возраста. Нам предоставили логопеда, психиатра, невролога, дефектолога, которые беседовали со мной, ребенком, провели тестирование и очень помогли в выборе. Нам сказали, что ребенок адаптивный и при нормальном отношении раскроется, проявится и будет учиться не хуже остальных в обычном классе. Мы с сыном поговорили и предложили ему самому выбрать вариант: ты можешь учиться дома с приходящими педагогами или в обычной школе, или в школе, где находятся дети с особенностями. На что он спросил: «А с какими?» То есть абсолютно не осознавая, что у него есть какие-то особенности, которые могут его в эту школу привести... И сам выбрал общую школу.

Сегодня мы уже в третьем классе, и я ни на секунду не пожалела о выборе. Класс дружный, дети приняли ребенка, и учитель относится хорошо, как к остальным, невзирая на особенности. Попытались попросить оказывать Никите какую-то поддержку, но педагог сказала, что не будет делать разницы между детьми, и мы увидим, что так лучше. И действительно, однажды произошел забавный случай. Я просила сделать в гардеробе для него крючки пониже. Сделали... А одноклассники говорят: «У Никиты удобнее, сделайте нам всем так же».

Учится хорошо, очень активный. Я-то как мама понимала происхождение этой гиперактивности, ведь там, где обычному ребенку нужно сделать одно движение, нам – три-четыре... И кажется, что он шебутной, маленький, а заполняет собой все пространство.

Были в школе проблемы с ребятами? Да, случались неприятные моменты с подростками из 5–7-х классов. Приходилось с учителем беседовать, с учениками. Но это редкие случаи. Сын – сильный мальчик. Видел, как я расстраиваюсь, и, думаю, не все рассказывал. Хотя у нас есть договоренность: да, я понимаю, что ты мужчина и считаешь, что сам справишься с трудными моментами, но давай при серьезной ситуации родителей вводить в курс дела, потому что не всегда даже взрослый человек может справиться со своими проблемами!

БИТВЫ ЗА ИНВАЛИДНОСТЬ

Если говорить о проблемах, то детям с нашим диагнозом трудно получить инвалидность. Отказ мотивируют тем, что «ваши же дети

ТАМ, ГДЕ ОБЫЧНОМУ РЕБЕНКУ НУЖНО СДЕЛАТЬ ОДНО ДВИЖЕНИЕ, БОЛЬНОМУ– ТРИ-ЧЕТЫРЕ, В ТОМ ЧИСЛЕ НОГАМИ, РУКАМИ

ДОБРОЕ СЛОВО

НАТАЛЬИ, МАМЫ НИКИТЫ, — ДРУГИМ РОДИТЕЛЯМИ

Сегодня мы собираемся, говорим о наших проблемах, и нас слышат. Уже легче. И здорово, когда ты можешь отдавать больше, чем получаешь, помогая другим, – значит, ты сильный.

РЕАБИЛИТАЦИЯ ЭТИХ ДЕТЕЙ БЕЗ ИНВАЛИДНОСТИ В ПРИНЦИПЕ НЕВОЗМОЖНА. ЭТО КАЧЕСТВЕННЫЙ КВАЛИФИЦИРОВАННЫЙ МАССАЖ, И ДЕЛАТЬ ЕГО МОЖЕТ ТОЛЬКО СПЕЦИАЛИСТ, КОТОРЫЙ РАЗБИРАЕТСЯ В СТРОЕНИИ СКЕЛЕТА ТАКИХ ДЕТЕЙ

ВАРУС – *деформация, которая вызывает смещение вовнутрь стопы или кисти рук. Варус нижних конечностей приводит к тяжелой патологии опорно-двигательного аппарата*

живут, ходят в детсад, школу, только особенность у них такая». Почему-то не видят проблем наших детей!

У меня лично был случай, когда мы пришли на второе освидетельствование, которое касалось степени самообслуживания. Врачи МСЭ (бюро медико-социальной экспертизы. – Ред.) поставили достаточно близко к краю стакан с водой и говорят двухлетнему малышу: «Достань». Мой ребенок, будучи шустрым и сообразительным, нашел стульчик, подвинул его, залез, достал этот стакан и попил. Таким же путем слез, поставил стульчик на место. И мне сказали: у вас ребенок способен к самообслуживанию... То есть не все понимают, что нашим детям для благополучного исхода любого действия нужно какое-то везение, помощь, скажем чтобы предмет оказался рядом и чтобы он был не слишком тяжелый.

К тому же дети – разные. Есть такие, кто еле передвигается. Есть те, кто в корсетах, – ни наклониться, ни подвинуться толком не могут, потому что ослабевает позвоночник. И с возрастом того, что усложняет жизнь, становится все больше. А бывает и так, когда с помощью операций детей «удлиняют», и они приходят в аппаратах. Им на комиссии говорят, что инвалидность будет снята – мол, ребенок достиг параметров, приближенных к ровесникам. А что проблема не ушла и ребенок после операции не будет расти, а значит, снова перестанет соответствовать нормам, этого как будто никто не знает.

Не говоря уже о том, что статус инвалида нужен, чтобы лечиться, проходить реабилитацию. И специалисты не могут об этом не знать! А реабилитацию наши дети должны проходить два раза в год. Это квалифицированный массаж, делать который может только специалист, разбирающийся в строении скелета таких деток, потому что если произойдет какое-то смещение позвонков, то позвоночник может перестать выполнять свою функцию. Словом, инвалидность позволяет решать многие проблемы.

Дети после «удлинения» заново учатся ходить, владеть своим телом, своими параметрами. Это тяжело

УДЛИНЕНИЕ НЕ ПАНАЦЕЯ

Есть определенные методики лечения заболевания хирургическим путем. Сейчас даже с трехлетнего возраста оперируют. Но это делается больше не столько из медицинских показаний, сколько по желанию родителей. В действительности показания для операций имеются, но другие, не для удлинения. Дело в том, что у таких детей имеется стеноз шейного и поясничного позвоночных отделов. А от неправильного строения позвонков

«Почему-то чиновники от медицины не видят проблем наших детей, а мотивируют тем, что “дети живут же, только особенность у них, ну а чего страшного?”»

происходит сужение нервов, каналов. И вот врачи ставят шунты, чтобы жидкость из головы откачивалась. При таких показаниях операции действительно необходимы.

Что касается удлинения, то сложные операции дают в совокупности небольшую прибавку к росту – 15–18 см, причем это очень сложные операции, после которых дети практически заново учатся ходить, владеть своим телом. Нужны ли такие мучения?

ЛЕКАРСТВО, КОТОРОГО ОЧЕНЬ ЖДУТ

К сожалению, медикаментозного лечения заболевания пока нет. Все чаяния родителей, особенно те, у кого дети маленькие и время на коррекцию ситуации еще есть, – на препараты, которые разрабатывают западные компании. Одна из них сейчас работает над таким препаратом. Насколько мы знаем, уже отслежена его безопасность, осложнений, побочных эффектов он не вызывает. Отрабатывается наиболее эффективная дозировка. Мы очень надеемся на него. Все родители мечтают, чтобы дети росли безболезненно! Надежду вселяет то, что эта компания уже проявила себя положительно в создании препаратов для орфанных заболеваний.

СПАСИТЕЛЬНАЯ САМООРГАНИЗАЦИЯ

Но во многом родители могут помочь себе сами. Когда-то супруг нашел группу в «Одноклассниках», она называется «Вырастайка». Родители там делились эмоциями, и уже это было хорошо. Потому что важно понимать, что ты не один,

ведь когда ты узнаешь о диагнозе, то кажется, что мир рушится, что ты один, никому не нужен. Группа как раз давала ощущение единства. Родитель узнавал, что да, такие дети есть и ими нужно заниматься. Более того, можно и нужно передавать другим семьям свой положительный опыт, особенно если у тебя есть сила, открытость людям, а мы именно такая семья. Все мы разные: кто-то ищет, как помочь другим, а кто-то уходит в депрессию, складывает руки. Потому хороший опыт каждого бесценен, ведь некоторые родители даже не понимают особенностей болезни.

И помощь необходима еще и потому, что не везде с ребенком и мама, и папа. К сожалению, иногда мужчины уходят из этой тяжелой ситуации – не принимают ее или не справляются. Очень нужна семьям, попавшим в такую ситуацию, поддержка психолога и общества. К противодействию редким заболеваниям, я скажу, нужно готовить: разговаривать с родителями, консультировать, сопровождать какое-то время. Это поможет и лечению, и сохранению семьи.

Сейчас у нас есть Ассоциация родителей детей, больных ахондроплазией, которая входит во Всероссийское общество орфанных заболеваний. Ассоциация существует с 2009 года, а начиналась как раз с группы «Вырастайка», где объединились родители детей с разными заболеваниями, сопряженными с недостатком роста. Проводим анкетирование детей и родителей, делимся новостями, достижениями науки, медицины. У нас есть, например, папа замечательный из Челябинска, так он нашел аналогичную организацию в Германии. Немцы выпустили пособие для детей, а он его перевел.

У нас в группе состоит полторы тысячи человек. Для орфанного заболевания это немало. И это только те родители, которые проявились и в нашу ассоциацию вступили. На самом деле их гораздо больше

НУЖНО ГОТОВИТЬ РОДИТЕЛЕЙ, НУЖНО С НИМИ РАЗГОВАРИВАТЬ, КОНСУЛЬТИРОВАТЬ, СОПРОВОЖДАТЬ ХОТЬ КАКОЕ-ТО ВРЕМЯ. ЭТО БУДЕТ СПОСОБСТВОВАТЬ И ЛЕЧЕНИЮ, И СОХРАНЕНИЮ СЕМЬИ

ДОТЯНУТЬСЯ ДО СОВЕСТИ

Как помочь нашим детям? Если я бы стала чиновником, то на основе какого-нибудь ортопедического центра создала бы отделение для таких детей. Их немного, но по всей России достаточно, ведь только у нас в группе состоит полторы тысячи человек! Для орфанного заболевания это немало, причем мы сейчас говорим лишь о тех родителях, которые появились и вступили в ассоциацию.

На самом деле таких деток гораздо больше. Должно быть не просто наблюдение за ними, но и тесное взаимодействие с зарубежными партнерами и обязательно своя научно-исследовательская база. Как мне сказал один врач-ортопед, «понимаете, кардинально ничего не изменилось». Понимаю. Но ведь ничего и не делается для того, чтобы изменилось. Сегодня врачи поставили диагноз, констатировали болезнь и ... И все.

И ведь такая беда может коснуться еще не одной семьи из числа тех, где «маленьких людей» никогда не было. Вы знаете, что в 82% это спонтанная мутация? Это очень высокий процент! И происхождение такой мутации – большая загадка. Очень нужны исследования!

Второе. Я бы создала реестр, в который нужно включить не только детей с таким заболеванием, но и взрослых. Сейчас наша ассоциация такой список составляет, ведь у взрослых, больных ахондроплазией, огромное число проблем. Они просто молчаливые и гордые, находят свою маленькую нишу и тихо живут в ней, потому что не уверены, что будут услышаны. А ведь только при легкой степени заболевания все ограничивается маленьким ростом и диспропорциями...

Я уже не говорю о проблемах эмоциональных, когда окружающие относятся с недоумением и насмешкой. Вот до кого «маленьким людям» и нам, тем, кто рядом с ними, нужно дотянуться – до общества. До правильного отношения.

Текст: Владислав Павлов
Фото: Владимир Аксенов

Екатерина ЗАХАРОВА,
заведующая лабораторией обмена веществ Медико-генетического научного центра, доктор медицинских наук, профессор

Всего капля крови

Одна из задач диагностики – сделать ее как можно более быстрой, производительной и минимально инвазивной, без серьезного вмешательства в организм. Именно поэтому создают все новые, более точные технологии, и в ближайшее время перемены в области диагностики обещают быть фантастическими

Современная биохимическая диагностика позволяет установить многие редкие заболевания, а значит, вовремя начать лечить и дать надежду

Современные приборы имеют такую высокую чувствительность, что способны увидеть буквально несколько молекул вещества, и для этого нужна всего одна капля крови. В этой капле можно измерить концентрацию сотен биомолекул, посмотреть практически все гены и найти мутации, которые ответственны за определенную болезнь.

Трудно себе представить, какие еще изменения в области лабораторной диагностики произойдут в ближайшее время. Но можно быть уверенными в одном – это будет фантастика!

ТАНДЕМНАЯ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИЯ

В 1960-х годах, чтобы понять причину болезни у двух детей с умственной отсталостью, доктор Фелинг и его лаборатория исследовали более 40 ведер мочи пациентов. Кропотливый труд исследователей позволил им через несколько месяцев обнаружить вещество, которое находилось в большой концентрации у больных, – фенилпировиноградную кислоту. Именно так было открыто одно из самых известных заболеваний из наследственных болезней обмена веществ – фенилкетонурия (ФКУ), которая связана с нарушением метаболизма аминокислоты фенилаланина.

Конечно, никто из ученых того времени не мог представить, что сегодня, чтобы очень точно определить концентрацию фенилаланина в крови, будут нужны всего одна капля крови, собранная на фильтр, несколько часов пробоподготовки, а также всего две минуты анализа на приборе, который называется тандемный масс-спектрометр.

Технология тандемной масс-спектрометрии позволяет определять уникальные для каждой молекулы характеристики – отношение массы к заряду. С ее помощью можно разделять и узнавать, что это за вещество (качественная характеристика), и одновременно ответить на вопрос, какова его концентрация (количественная характеристика). Технология имеет огромный потенциал. Она применяется в исследовательских целях: это поиск новых биомаркеров, изучение метаболизма, характеристика белков отдельных клеток и тканей. Еще она нашла практическое применение в диагностике таких редких заболеваний, как наследственные болезни обмена веществ. Это класс заболеваний человека, при которых нарушается определенная биохимическая реакция в клетке и происходят накопление или дефицит определенных веществ.

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ И АЦИЛКАРНИТИНОВ

Среди болезней обмена веществ выделяют три группы заболеваний, при лечении которых с успехом применяется диетотерапия: это нарушения обмена аминокислот, органических кислот и дефекты окисления жирных кислот. В зависимости от заболевания детям назначают диету с ограничением белка и определенных аминокислот или с ограничением жиров.

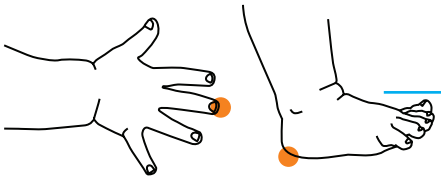
Чем раньше будет установлен диагноз и начато лечение, тем лучше для пациента. Современная диагностика в России способна творить чудеса. Забор нескольких капель крови позволяет провести сложнейший анализ

МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНАЯ ТОМОГРАФИЯ (МРТ) И ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНАЯ ТОМОГРАФИЯ (ФМРТ) ДАЮТ ВОЗМОЖНОСТЬ РАССМОТРЕТЬ ДО МЕЛЬЧАЙШИХ ПОДРОБНОСТЕЙ, КАК ВЫГЛЯДЯТ ВНУТРЕННИЕ ОРГАНЫ И ДАЖЕ ТАКИЕ СЛОЖНЫЕ, КАК ГОЛОВНОЙ МОЗГ. ЭТО ПОЗВОЛЯЕТ ОЦЕНИТЬ ФУНКЦИЮ ТОЙ ИЛИ ИНОЙ ОБЛАСТИ МОЗГА. А С ПОМОЩЬЮ НОВЫХ ВЫСОКОТОЧНЫХ АППАРАТОВ УЛЬТРАЗВУКОВОЙ ДИАГНОСТИКИ (УЗИ) МОЖНО УВИДЕТЬ МАЛЕНЬКОГО ЧЕЛОВЕЧКА ЕЩЕ ДО РОЖДЕНИЯ И ДАЖЕ СДЕЛАТЬ ЕГО ФОТОГРАФИЮ НА ПАМЯТЬ РОДИТЕЛЯМ

ОПРЕДЕЛЕНИЕ АМИНОКИСЛОТ И АЦИЛКАРНИТИНОВ МЕТОДОМ ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ

ЗАБОР КРОВИ

Из пальца или пяточки ребенка берут кровь (всего несколько капель!) на специальную карточку-фильтр

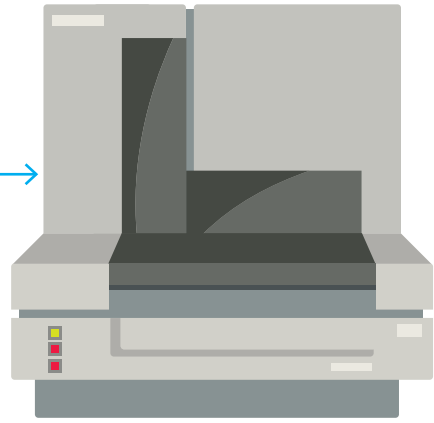


ДОСТАВКА В ЛАБОРАТОРИЮ

Осуществляется обычной почтой

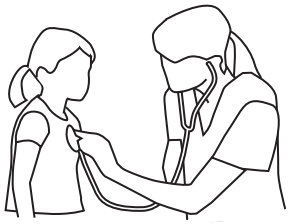
СОБСТВЕННО АНАЛИЗ

После специальной обработки образца его вносят в прибор, который дает врачам информацию о том, в каких концентрациях содержатся важные для диагностики соединения – аминокислоты и ацилкарнитины



РАБОТА ДОКТОРА: ВЫВОДЫ И НАЗНАЧЕНИЕ

Если количество или соотношение исследуемых веществ нарушено, врач делает предположение о диагнозе наследственного заболевания и назначает ребенку необходимую диету, витамины или определенный режим питания



ГДЕ ПРОВОДИТСЯ

В России анализ доступен во многих городах, и их список растет

Благотворительная программа «Альфа-Эндо»

По ней анализ могут провести бесплатно в ФГБУ «Эндокринологический научный центр Министерства здравоохранения Российской Федерации». Исследование возможно для пациентов большинства регионов России по направлению врача-эндокринолога

Программа селективного скрининга

Действует в Свердловской области и Москве. Дети и взрослые по направлению педиатра, генетика могут также провести это исследование бесплатно

Самые частые заболевания из этих групп входят в перечень 24 редких болезней, и их лечение оплачивается за счет средств региональных бюджетов, потому недуги нужно выявлять как можно раньше, чтобы лечение было максимально эффективным.

Скажем, известная болезнь из этой группы – фенилкетонурия. На это заболевание во всем мире проводится массовый скрининг новорожденных. С появлением тандемной масс-спектрометрии стало возможным помимо выявления фенилкетонурии в том же одном анализе диагностировать еще около 40 наследственных нарушений обмена!

Среди болезней обмена веществ выделяют три группы заболеваний, при лечении которых с успехом применяется диетотерапия

НАИБОЛЕЕ ИЗВЕСТНЫЕ ЛИЗОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, КОТОРЫЕ МОЖЕТ ВЫЯВИТЬ ФЕРМЕНТНАЯ ДИАГНОСТИКА: МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЫ, БОЛЕЗНЬ ГОШЕ, БОЛЕЗНЬ ФАБРИ, БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ, БОЛЕЗНЬ НИМАННА–ПИКА А/В, ДЕФИЦИТ ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ, МУКОЛИПИДОЗ, БОЛЕЗНЬ КРАББЕ

В целом же после пилотных программ скрининга в разных странах исследователи выяснили, что один из 2000 новорожденных имеет наследственное заболевание обмена веществ, которое, если выявить вовремя, можно лечить. И тысячи детей в мире теперь получили возможность жить. До этого практически все они были обречены погибнуть в раннем детстве от непонятной болезни.

ЛИЗОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ

В последнее время эта же технология нашла еще одно применение – для ферментной диагностики лизосомных болезней, или группы заболеваний, при которых нарушается работа ферментов – внутриклеточных органелл лизосом.

Долгое время для диагностики этих болезней необходимо было определять активность ферментов в лейкоцитах, которые выделяли из цельной крови. Как это ни порази-

НОВЫЙ АНАЛИЗ ПОЗВОЛИЛ ВЫЯВЛЯТЬ У ПАЦИЕНТОВ С ОБЫЧНЫМИ ДИАГНОЗАМИ И ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: НАПРИМЕР, БОЛЕЗНИ ФАБРИ – В ОТДЕЛЕНИЯХ ГЕМОДИАЛИЗА И ИНСУЛЬТОВ, МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЫ – В ОТДЕЛЕНИЯХ РЕВМАТОЛОГИИ, БОЛЕЗНИ ГОШЕ – В ОТДЕЛЕНИЯХ ГЕМАТОЛОГИИ, А БОЛЕЗНИ ПОМПЕ – У ПАЦИЕНТОВ С МИОПАТИЕЙ

тельно, но в капле крови, высушенной на фильтре, ферменты лизосом сохраняют свою активность довольно долго.

Кровь можно собрать, как это делают при скрининге новорожденных, на карточку-фильтр и отправить экспресс-почтой. Доктор Nestor Chamoles и его коллеги в 2001 году создали методики для измерения активности десятков ферментов лизосом. Теперь эта методика известна во всем мире. А сегодня ученые придумали, как оптимизировать измерение активности ферментов – создали новые субстраты для тандемной масс-спектрометрии. В разных странах стартовали программы по поиску пациентов с лизосомными болезнями накопления (ЛБН).

Компания Perkin Elmer уже разработала диагностические наборы для определения шести ферментов лизосом в пятне крови, а в ближайшее время нас ожидают наборы для девяти ферментов. Это настоящая революция в области биохимического тестирования на редкие болезни!

ИСТОРИЯ АНАЛИЗА

Пионером в области определения ферментов лизосом в пятнах крови стал доктор Nestor Chamoles из Аргентины. Его лаборатория была единственной в стране, где определяли активность ферментов лизосом для диагностики заболеваний. А пересылать образцы из отдаленных концов большой страны было очень сложно, и пробирки с кровью не всегда поступали в лаборатории в пригодном для работы виде. Тогда доктор решил попробовать измерять активность ферментов в пятнах крови. Он применял для этого искусственные флюорогенные субстраты. И получилось! Оказалось, что и на одной капле крови метод работает

И пациентов стали находить гораздо быстрее, причем многих на ранних стадиях болезни. Это очень важно, поскольку теперь можно ожидать, что лечение для них будет более эффективным.

НО ЭТО ЕЩЕ НЕ ВСЕ!

Уже начались первые исследования по применению такого подхода для скрининга новорожденных на лизосомные болезни накопления (ЛБН). Общепринятое мнение, что ранняя диагностика даже таких тяжелых заболеваний, как эти, крайне важна. Она позволит начать лечение до начала серьезных клинических проявлений.

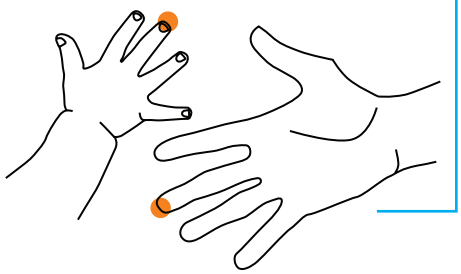
Надо, однако, отметить, что применение данного теста для массового скрининга имеет как сторонников, так и противников, потому что не все однозначно. Аргументы сторонников теста очень понятны: ранний диагноз позволит избежать ненужного диагностического поиска и начать лечение с появления первых симптомов.

Противники скрининга новорожденных на ЛБН говорят о другом: например, предлагают задуматься над тем, захочет ли человек знать, что его новорожденный ребенок через 20 лет будут иметь симптомы болезни Фабри или болезни Помпе... Эти заболевания не всегда проявляются рано. А лечить можно только тогда, когда появляются симптомы, то есть нужно ждать, наблюдать, ходить к врачам... Вся жизнь, получается, лишена радости, потому что родители находятся в ожидании плохого.

ОПРЕДЕЛЕНИЕ АКТИВНОСТИ ЛИЗОСОМНЫХ ФЕРМЕНТОВ МЕТОДОМ ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ

ЗАБОР КРОВИ

Из пальца или пяточки ребенка берут кровь (всего несколько капель!) на специальную карточку-фильтр

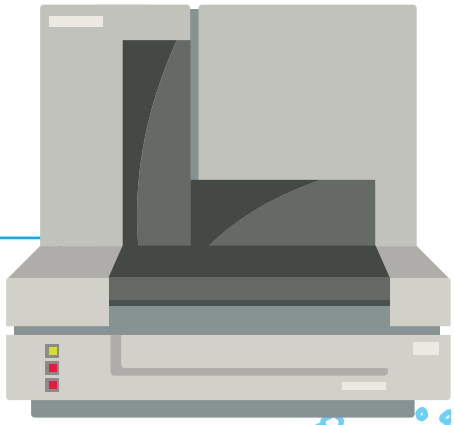


ДОСТАВКА В ЛАБОРАТОРИЮ

Обычной почтой образец доставляют в лабораторию

АНАЛИЗ

После специальной обработки образца его вносят в прибор, который дает врачам информацию об активности фермента



РАБОТА ДОКТОРА:

Если определенный фермент снижен, то тест повторяют и проводят ДНК-диагностику. Если диагноз подтвержден, врач назначает специальную ферментную терапию пациенту, чтобы остановить прогрессирование болезни

ГДЕ ПРОВОДИТСЯ

В Москве и Санкт-Петербурге, но пациенты из любого региона при направлении врача могут провести такое тестирование бесплатно, поскольку образцы легко отправить обычной почтой

Пока этот баланс – соотношение плохого и хорошего – при скрининге на ЛБН однозначно не определен. Но в отношении селективного обследования все врачи и ученые едины во мнении: он нужен и, безусловно, полезен.

Новые технологии лабораторной диагностики позволяют точно измерить даже такие вещества, которые содержатся в мизерных количествах, – гормоны, нейротрансмиттеры, жирные кислоты. Для этого достаточно капли крови. Приборы становятся все чувствительнее, врачи – все опытнее, появляются новые методы лечения. А вместе с этим у каждого из пациентов появляется надежда, что его жизнь изменится к лучшему, и это самый главный вывод и самый главный результат.

Самые частые заболевания из этих групп входят в перечень 24 редких болезней, и их лечение оплачивается за счет средств региональных бюджетов

С появлением тандемной масс-спектрометрии стало возможным помимо выявления фенилкетонурии в том же одном анализе диагностировать еще около 40 наследственных нарушений обмена

СЕГОДНЯ, ЧТОБЫ ОЧЕНЬ ТОЧНО ОПРЕДЕЛИТЬ КОНЦЕНТРАЦИЮ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ, НУЖНЫ ВСЕГО ОДНА КАПЛЯ КРОВИ, СОБРАННАЯ НА ФИЛЬТР, НЕСКОЛЬКО ЧАСОВ ПРОБОПОДГОТОВКИ, ДВЕ МИНУТЫ АНАЛИЗА НА ПРИБОРЕ, КОТОРЫЙ НАЗЫВАЕТСЯ ТАНДЕМНЫЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТР… В ПРОШЛОМ ЭТО БЫЛА ДЛИТЕЛЬНАЯ, ТРУДНАЯ ПРОЦЕДУРА

ДОБРОЕ СЛОВО

ПРОФЕССОРА ЕКАТЕРИНЫ ЗАХАРОВОЙ О РОДИТЕЛЯХ ПАЦИЕНТОВ

Пациенты с редкими заболеваниями и их родители учат всех нас тому, что надо уметь быть счастливым, несмотря ни на какие обстоятельства. А еще они люди стойкие и самоотверженные и учат нас любить жизнь. Они борются каждый день за нее и свое здоровье – и сами пациенты, и их семьи. Когда мама изо дня в день делает что-то для своего ребенка – это незаметный, но большой подвиг.

Pribori Oy
109028, г. Москва, Певческий пер., д. 4, стр. 1.
Тел.: +7 495 937 4594. Факс: +7 937 4592.
E-mail: info@pribori.com Web Site: www.pribori.com

PerkinElmer
For the Better

NeoBase™ non-derivatized MSMS kit

Недериватизированный масс-спектрометрический набор *in vitro*-диагностики, предоставляющий возможность проводить скрининг на нарушения метаболизма общих амино-, органических- и жирных кислот, а также позволяющий определять наличие пуриновых и пероксисомных метаболических изменений.

Преимущества набора NeoBase™ для скрининга новорожденных

1
Определение до 57 аналитов, включая маркеры Х-сцепленной адренолейкодистрофии и дефицита аденозиндеаминазы из одного образца сухого пятна крови в процессе единичной экстракции и инкубации

2
Переформулированный растворитель улучшает ионизацию и позволяет в случае необходимости легко переходить с используемого набора NeoBASE™ на набор NeoLSD™

3
Контроль в сухих пятнах крови с концентрацией аналитов откалиброванной относительно клинически значимых уровней

4
Все внутренние стандарты, находящиеся в одном флаконе, легко восстанавливаемые. Раствор для экстракции стабилен в течение недели, при этом устраняется необходимость ежедневного приготовления реагентов

5
Укороченное время экстракции и инкубации и, соответственно, меньшее время анализа

6
Специфичные маркеры метаболических нарушений цикла мочевины: ASA-LD, OTCD, CPSI, NAGS определяемые набором NeoBase™, обеспечивают более информативные результаты скрининга

Приключения розовой СПРАВКИ

Статус «ребенок-инвалид», которого прежде не существовало вообще, сегодня есть. И статус этот постоянно претерпевает изменения. Цель новых поправок – помочь в реабилитации и лечении

Многие семьи сталкиваются с вопросом – как получить статус «инвалид», ведь он дает дополнительные возможности по реабилитации, лекарственному обеспечению. Понятие «инвалид» постоянно изменяется. Общая тенденция заключается в том, что все больше людей попадает в эту категорию, понятия и правила назначения инвалидности постоянно уточняются. Детализация норм нацелена на то, чтобы человек в конечном итоге мог получить наибольшие удобства и подходящие реабилитационные мероприятия.

Как менялись и меняются подходы в этой непростой сфере? Об этом журналу «Редкие болезни в России» рассказали заместитель руководителя по экспертной работе Главного бюро МСЭ по городу Москве, кандидат медицинских наук Ольга Лецкая и руководитель экспертного состава № 13 (педиатрического) Главного бюро МСЭ по городу Москве Ирина Даурова.

ПОНЯТИЕ «РЕБЕНОК-ИНВАЛИД»: ПУТЕШЕСТВИЕ ВО ВРЕМЕНИ

И.Д.: В СССР до 1979 года не признавалось право детей на получение социального пособия по инвалидности. В последние десятилетия подходы менялись не раз. В частности, расширялись показания к определению инвалидности, что дало возможность проводить реабилитационные мероприятия среди большего количества детей.

Это отразилось и на статистике. В 1980–1997 годы число детей-инвалидов резко увеличилось. Но все же в те времена тяжелые хронические заболевания еще не расценивались как инвалидизирующие. Статус давался лишь на время проведения операций, послеоперационного лечения, назначения диеты, после при-

12,4 МЛН *инвалидов насчитывается в России, из них* **612 ТЫС.** *детей* **35 ТЫС.** *детей в Москве имеют статус «инвалид»*

ИНВАЛИДНОСТЬ – *это непостоянное явление в том случае, если отклонения после реабилитации удается устранить. Но, если мероприятия оказываются неэффективными, инвалидность определяется бессрочно для взрослых, а детям – до 18 лет. Так происходит при прогрессирующих заболеваниях, когда даже самое современное лечение не стабилизирует патологический процесс*

менения сильнодействующих препаратов и в случае осложнений лечения. Поэтому такой статус определялся на небольшой срок – от полугода до двух лет.

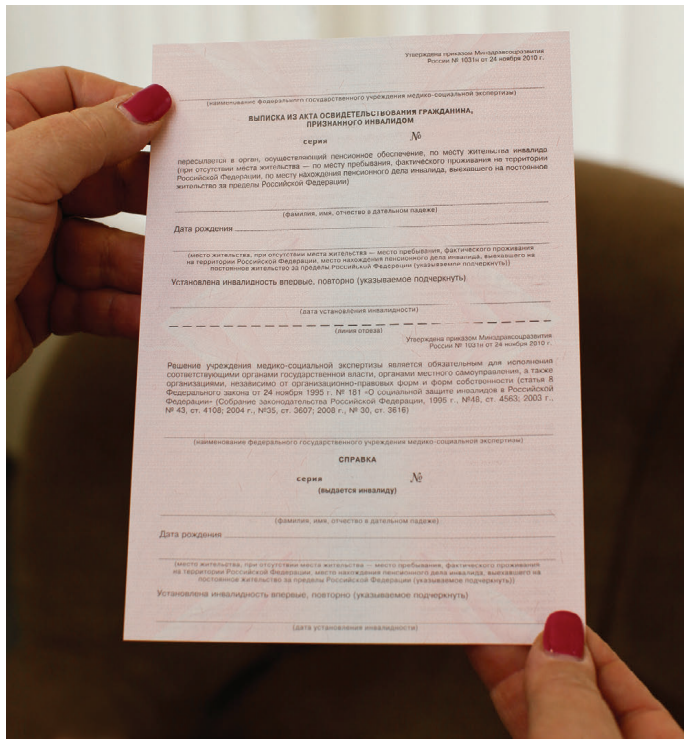
Перелом наступил в 1995 году. Тогда были введены понятия «ограничение жизнедеятельности», «социальная защита» и «медико-социальная экспертиза», что расширило понятие «инвалид». Теперь это стало касаться уже не только периодов операций или осложнения во время лечения, но и детей, которые имели стойкие нарушения функций организма – при заболеваниях, последствиях травм, анатомических дефектах. Назначение группы инвалидности было унифицировано и увязано с международными стандартами.

В итоге был признан и принят многофакторный подход к оценке последствий болезней. В нем присутствовало уже три критерия: нарушение функций организма, ограничение жизнедеятельности и социальная адаптация. А создание специальной службы МСЭ позволило усилить профессионализм в этой сфере, аккумулировать опытных специалистов.

ИНВАЛИДНОСТЬ – НЕ ДОГМА, А РУКОВОДСТВО К ДЕЙСТВИЯМ

О.Л.: Нас иногда упрекают в том, что якобы мы имеем установку снизить процент инвалидности, зажать, не дать статус, чтобы улучшить статистику или сэкономить деньги... Ответственно заявляю: нет такого! Мы работаем строго по нормативным документам. Более того, последние изменения расширили показания, то есть список нарушений, по которым может быть установлена категория «ребенок-инвалид» и выдана справка об инвалидности, так называемая розовая справка.

Когда мы понимаем, что нам не хватает критериев для работы с теми или иными нозологиями, то, естественно, вносим предложения, чтобы эти документы были более практикоориентированными, помогали нам в работе и не ограничивали возможности людей. Свои предложения мы вносим в департамент профильного


Утверждена приказом Минздравсоцразвития России № 1031н от 24 ноября 2010 г.

(наименование федерального государственного учреждения медико-социальной экспертизы)

ВЫПИСКА ИЗ АКТА ОСВИДЕТЕЛЬСТВОВАНИЯ ГРАЖДАНИНА, ПРИЗНАННОГО ИНВАЛИДОМ

серия №

пересылается в орган, осуществляющий пенсионное обеспечение, по месту жительства инвалида (при отсутствии места жительства — по месту пребывания, фактического проживания на территории Российской Федерации, по месту нахождения пенсионного дела инвалида, выезжающего на постоянное жительство за пределы Российской Федерации)

(фамилия, имя, отчество в дательном падеже)

Дата рождения

(место жительства, при отсутствии места жительства — место пребывания, фактического проживания на территории Российской Федерации, место нахождения пенсионного дела инвалида, выезжающего на постоянное жительство за пределы Российской Федерации (указываемое подчеркнуть))

Установлена инвалидность впервые, повторно (указываемое подчеркнуть)

(дата установления инвалидности)

(линия отреза)

Утверждена приказом Минздравсоцразвития России № 1031н от 24 ноября 2010 г.

Решение учреждения медико-социальной экспертизы является обязательным для исполнения соответствующими органами государственной власти, органами местного самоуправления, а также организациями, независимо от организационно-правовых форм и форм собственности (статья 8 Федерального закона от 24 ноября 1995 г. № 181 «О социальной защите инвалидов в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 1995 г., №48, ст. 4563; 2003 г., № 43, ст. 4108; 2004 г., №35, ст. 3607; 2008 г., № 30, ст. 3616)

(наименование федерального государственного учреждения медико-социальной экспертизы)

СПРАВКА

серия №

(выдается инвалиду)

(фамилия, имя, отчество в дательном падеже)

Дата рождения

(место жительства, при отсутствии места жительства — место пребывания, фактического проживания на территории Российской Федерации, место нахождения пенсионного дела инвалида, выезжающего на постоянное жительство за пределы Российской Федерации (указываемое подчеркнуть))

Установлена инвалидность впервые, повторно (указываемое подчеркнуть)

(дата установления инвалидности)

министерства, который уже занимается методической разработкой документов.

РЕАБИЛИТАЦИЯ ИЛИ АБИЛИТАЦИЯ?

О.Л.: Для чего нужен статус ребенка-инвалида? Чтобы были реабилитационные мероприятия. В чем они могут выражаться, как можно помочь этому ребенку, причем максимально? Чтобы максимально учесть интересы инвалида, постепенно совершенствуются нормативные документы.

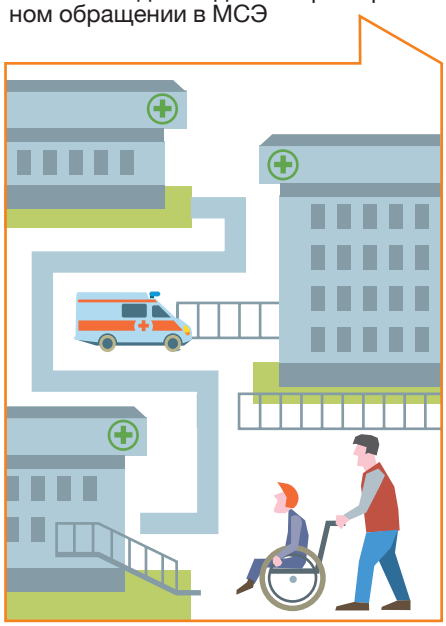
Например, в законе № 419-ФЗ появилось новое понятие «абилитация инвалидов». Введение этого статуса абсолютно оправданно. Раньше государство представляло себе инвалида как человека с сохранным интеллектом, чья инвалидность связана лишь с травмами. Однако значительная часть людей с инвалидностью (в частности, до 60% детей) имеет нарушения интеллекта. Им как раз и нужна абилитация. Реабилитация – это восстановление утраченных функций, а абилитация – обучение тому, чего человек никогда не умел.

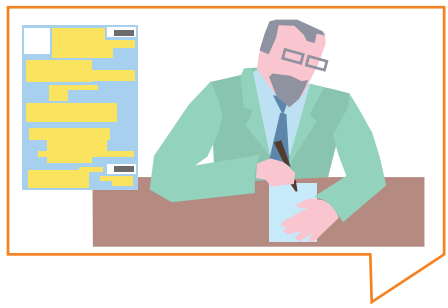
Поясню. При установлении группы инвалидности для каждого признанного инвалидом ребенка разрабатывается индивидуальная программа реабилитации. В ней прописывается, какой она должна быть. Ситуации у всех больных разные, поэтому очень важно заложить эту разность подходов к реабилитации в нормативно-правовые документы, на основании которых и принимаются решения.

Хочу подчеркнуть: ситуацию можно менять. И здесь большую помощь способны оказать пациентские организации. Любой гражданин, общественное объединение могут обратиться в Министерство труда и социальной

ПОРЯДОК ПРИСВОЕНИЯ ИНВАЛИДНОСТИ

ШАГ 1. Обратиться в поликлинику, больницу или реабилитационный центр по месту жительства
Это необходимо сделать при первичном обращении в МСЭ



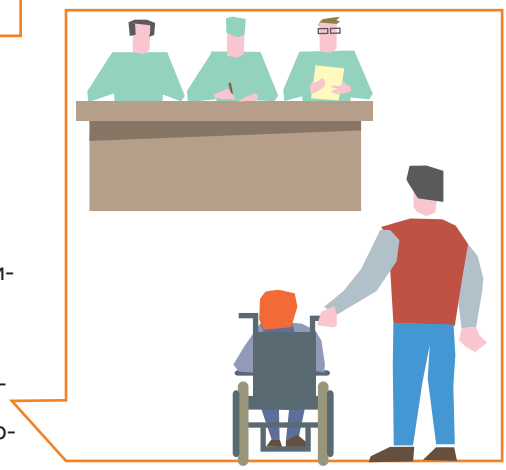


ШАГ 2. ЛЕЧЕБНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ (ВРАЧ) ГОТОВИТ НАПРАВЛЕНИЕ (ЗАПОЛНЯЕТСЯ ФОРМА НАПРАВЛЕНИЯ 088-У)
Направление содержит:
· анамнез заболевания
· результаты осмотра ребенка
· результаты анализов
· основной диагноз
· мнение врача: есть или нет реабилитационный потенциал у ребенка; если есть, то в какой степени выражен
· перечень необходимых реабилитационных мероприятий

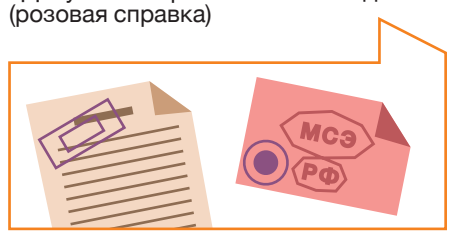
ШАГ 3. ОБРАЩЕНИЕ С ЗАЯВЛЕНИЕМ В МСЭ
В МСЭ могут обратиться родители или лицо, представляющее интересы ребенка
Заявление можно подать:
· через сайт госуслуг
· в электронном виде на сайт Главного бюро МСЭ
· лично

ШАГ 4. РАБОТА МСЭ
· МСЭ назначает дату, когда может быть проведена экспертиза
· Проводится комиссионное освидетельствование (в комиссии должно быть не менее трех человек)
· Уточняются функциональные нарушения, рассматриваются все медицинские документы
· Выносится решение

ОСОБЫЕ СЛУЧАИ
· Медико-социальная экспертиза может быть проведена на дому
· В отдельных редких случаях экспертиза может быть проведена заочно



ШАГ 5. ПОЛУЧЕНИЕ ДОКУМЕНТОВ
· Справка о результатах освидетельствования (если ребенок не признан инвалидом)
ИЛИ
· Документ о признании инвалидом (розовая справка)



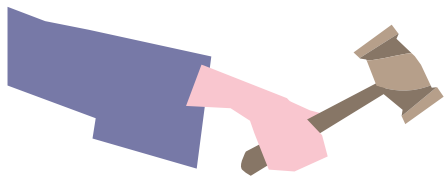
ПОРЯДОК ОБЖАЛОВАНИЯ РЕШЕНИЯ БЮРО МСЭ

Если ребенок не признан инвалидом и родители не согласны с этим:

ШАГ 1. Обратиться в Главное бюро МСЭ региона с заявлением

ШАГ 2. Обратиться в Федеральное бюро МСЭ

ШАГ 3. ОБРАЩЕНИЕ В СУД
Если родители (доверенное лицо) вновь не согласны с решением, то решение выносит суд. Он руководствуется теми же нормативно-правовыми актами



ДЕЙСТВИЯ ГЛАВНОГО БЮРО РЕГИОНА ИЛИ ФЕДЕРАЛЬНОГО БЮРО МСЭ

В течение 30 дней после подачи заявления специалисты должны обследовать этого человека и вынести решение

Если решение первичного звена отменено, то присваивается статус инвалида

Если решение первичного звена подтверждено, то выдается справка об отказе

защиты РФ с предложением внести то или иное заболевание в классификатор, чтобы более адекватно принимать решение в конкретных ситуациях.

РОЖДЕНИЕ НОРМАТИВНЫХ НОВЕЛЛ

О.Л.: Впервые критерии, используемые при проведении медико-социальной экспертизы, вышли в свет в 2014 году. Переход к ним проведен в соответствии с международными нормами. Это произошло, когда Россия ратифицировала Конвенцию о правах инвалидов. Мы перешли на количественную, в процентах, систему оценки степени выраженности стойких нарушений функций организма человека. Это позволяет принимать более объективное решение о категории «ребенок-инвалид», группе инвалидности, необходимости реабилитации.

Вообще, проведение экспертизы – это сложный процесс, большая работа, включающая экспертно-реабилитационую диагностику, оценку результатов наблюдения, эффективности лечения и потенциальных возможностей человека. Поэтому специалистами федерального бюро МСЭ совместно с профильным министерством проведена огромная работа с привлечением специалистов различных специальностей – врачей-эндокринологов, пульмонологов, других специалистов. Результатом стало дополнение к действующему приказу, которое должно снять разночтения.

По результатам проведенного Минтруда России мониторинга реализации приказа № 664н подготовлен новый приказ № 1024н, который вступил в силу в декабре 2015 года, – о внесении изменений в классификации и критерии. В этом документе конкретизированы подходы к оценке степени выраженности нарушенных функций организма, а также критерии установления инвалидности, в том числе детям, уточнены формулировки.

Благодаря практической работе нормативная база постоянно совершенствуется. Все документы, которыми мы руководствуемся, являются рабочими, поэтому постоянно претерпевают какие-то изменения.

В настоящее время готовятся дополнительные изменения в приказ № 1024н. Расширение показаний даст нам возможность более квалифицированно выносить решения при установлении инвалидности детям.

Предложения поступают и от общественных организаций – в частности, от Всероссийского общества орфанных заболеваний, от врачей, которые работают с такими документами, видят их нюансы и недоработки. Проблемы, исходя из практики, у нас постоянно и в рабочем порядке мониторятся, проводится анализ, вносятся изменения. Это открытые документы, они в свободном доступе, их можно найти на нашем официальном сайте Главного бюро МСЭ по Москве, на сайтах регионов, Министерства труда и социального развития – с ними легко можно ознакомиться.

Текст: Владислав Павлов
Фото: Владимир Аксенов

200 ДЕТЕЙ *в России с редкими (орфанными) заболеваниями имеют статус «инвалид». В Москве такой статус имеют* **12 ЧЕЛОВЕК**

ИСТОРИЯ ВОПРОСА

В российской истории слово «инвалид» впервые упоминается во времена Петра I в отношении солдат, которые получили увечья во время военных действий. Во второй половине XIX века к инвалидам стали относить и штатских лиц, которые получили увечья в результате войн, пострадали во время военных конфликтов. До XX века критерием инвалидности была оценка возможности человека выполнять общественно полезный труд

ПРИНЦИПЫ ЗАЩИТЫ ДЕТСТВА ООН

Генеральная Ассамблея ООН в ноябре 1959 года провозгласила Декларацию прав ребенка. В ней определены и принципы по защите детства:

1 права должны признаваться за всеми детьми без всяких исключений и без различия или дискриминации по признаку расы, цвета кожи, пола, языка, религии, политических или иных убеждений, национального или социального происхождения, имущественного положения, рождения или иного обстоятельства, касающегося самого ребенка или его семьи

2 ребенку, который является неполноценным в физическом, психическом или социальном отношении, должны обеспечиваться специальные режим, образование и забота, необходимые ввиду его особого состояния

ВО ВРЕМЕНА СССР

В СССР до 1979 года не признавалось право детей на получение социального пособия по инвалидности. Впервые социальное понятие «инвалидность» до наступления трудоспособного возраста было узаконено постановлением ЦК КПСС и Совета министров СССР (постановление № 469 «Об улучшении материального обеспечения инвалидов с детства») и приказом Министерства здравоохранения СССР (№ 1265 «О порядке выдачи медицинского заключения на детей-инвалидов с детства в возрасте до 16 лет»). Детская инвалидность устанавливалась в соответствии с утвержденным перечнем (Перечень медицинских показаний, дающих право на получение пособия на детей-инвалидов в возрасте до 16 лет)

ОТ МЕДУЧРЕЖДЕНИЯ – ДО МСЭ

1979–1998 ГОДЫ
Освидетельствование детей проводилось в учреждениях здравоохранения, потому что сам статус «ребенок-инвалид» тогда был связан с операциями и осложнениями при лечении, назначался на непродолжительный период – от полугода до двух лет

1995 ГОД
Функция установления инвалидности передана специальной службе – медико-социальной экспертизе (МСЭ)

1998 ГОД
Завершена реорганизация врачебно-трудовой экспертизы (ВТЭК), функции экспертизы инвалидности детей переданы из здравоохранения в ФГУ МСЭ, окончательно процесс завершился к 2000 году

В процессе разработки рекомендаций по реабилитационным мероприятиям участвуют разные специалисты (педагоги, психологи, врачи лечебного учреждения, которое направляет ребенка), и в направлении они прописывают те или иные мероприятия, технические средства реабилитации

РАДИКАЛЬНЫЙ ПОВОРОТ

В 1995 году принят федеральный закон № 181 «О социальной защите инвалидов в Российской Федерации». Он изменил подходы в области социальной защиты инвалидов, в том числе детей. Обозначено новое содержание понятия «инвалид», введены понятия «ограничение жизнедеятельности», «социальная защита» и «медико-социальная экспертиза», а функция установления инвалидности передана специально созданной службе медико-социальной экспертизы.

Это дало возможность более профессионально подходить к установлению группы и гарантировать социальную защиту детям, которые имеют стойкие нарушения функций организма при различных заболеваниях, последствиях травм, анатомических дефектах.

После 1995 года нормативно-правовые акты разрабатывались с учетом международных стандартов. В частности, постановление правительства РФ от 13.08.1996 (№ 965 «О порядке признания граждан инвалидами») разрабатывалось с учетом Международной номенклатуры нарушений, ограничений жизнедеятельности и здоровья.

Время ПЕРЕМЕН: не ждать, а приближать

Уточнение правовых норм увеличивает количество ресурсов помощи маленькому пациенту. Но, чтобы улучшить законодательство для детей-инвалидов, нужно действовать вместе – не только специалистам, но и родителям, пациентским общественным организациям

Семьи с детьми, страдающими тяжелыми генетическими наследственными заболеваниями, часто нуждаются в установлении инвалидности для ребенка. Это помогает решать проблемы с реабилитацией, лечением, социальным обеспечением, поэтому так важно следить за изменениями нормативно-правовой базы в этой сфере. О некоторых последних новеллах журналу «Редкие болезни в России» рассказали заместитель руководителя по экспертной работе Главного бюро МСЭ по г. Москве, кандидат медицинских наук Ольга Лецкая и руководитель экспертного состава № 13 (педиатрического) Главного бюро МСЭ по г. Москве Ирина Даурова.

ИЗМЕНЕНИЯ-2016

Летом 2016 года внесены изменения в нормативные документы по инвалидности. Они касаются подходов к определению этого статуса, а также проведения медико-социальной экспертизы (МСЭ), формирования индивидуальной программы реабилитации и абилитации (ИПРА).

Новшества затрагивают также и маленьких пациентов. Например, расширились показания к определению инвалидности у детей, изменились сроки

НОВАЯ НОРМАТИВНАЯ БАЗА

ИЮНЬ 2016 ГОДА

Приказ № 346 Министерства труда и социальной защиты РФ внес изменения в приказ № 1024н «О классификациях и критериях, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы»

9 АВГУСТА 2016 ГОДА

Приказ вступил в силу

10 АВГУСТА 2016 ГОДА

Вышло постановление правительства № 772, которое внесло изменения в постановление правительства РФ № 95 «Правила признания лица инвалидом»

Новые заболевания и дефекты, включенные в нормативно-правовую базу по инвалидности

1. *инсулинзависимый сахарный диабет*
2. *расщелина губы и неба («заячья губа» и «волчья пасть»)*
3. *фенилкетонурия*
4. *бронхиальная астма*

предоставления статуса (скажем, когда срок удлиняется, для семьи это удобно). Все это делает возможным проводить реабилитационные мероприятия среди большего числа маленьких пациентов.

НОВЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И ДЕТАЛИЗАЦИЯ

Увеличилось число категорий больных, которые могут получить статус «ребенок-инвалид». В приложение к новому приказу включены, в частности, такие заболевания и дефекты, как инсулинзависимый сахарный диабет, расщелина губы и неба («заячья губа» и «волчья пасть»), фенилкетонурия, бронхиальная астма у детей. А у некоторых болезней, которые уже предусматривают установление инвалидности, подробнее изложены нарушения функций, обусловленные такими заболеваниями, как муковисцидоз, врожденные пороки развития (в том числе пороки сердца, костно-мышечной системы – врожденный вывих бедра, косолапость и т. д.), поражения центральной нервной системы (в том числе гидроцефалия), хроническая почечная недостаточность.

УПРОЩЕНИЕ УСТАНОВЛЕНИЯ СТАТУСА

Детям в отличие от взрослых для установления инвалидности достаточно будет наличия ограничения жизнедеятельности только одной категории жизнедеятельности и любой из трех степеней выраженности ограничений: от умеренной и выше.

Конкретизирована оценка степени выраженности стойких нарушений функций организма, обусловленных заболеванием фенилкетонурия, не только в зависимости от формы, тяжести течения, но и возраста ребенка. Поясним. Раньше у детей шло ограничение по одной категории жизнедеятельности и любой из степеней выраженности функциональных нарушений. Затем со вступлением в силу приказа № 1024н детей приравняли к взрослым и понадобились уже две категории нарушений жизнедеятельности при установлении инвалидности. Это привело к сложностям, потому что у детей чаще ограничения имеются только в одной категории. В результате опять вернулись к достаточности одной категории ограничения жизнедеятельности и любой из трех степеней нарушений – умеренной, значительной, значительно выраженной.

Скажем, категория самообслуживания. Возьмем сахарный диабет. С какого возраста ребенок начнет самостоятельно контролировать свои калории, хлебные единицы, диету и прочее? Например, он в школе и родители его не видят, а учитель не может им заниматься. Вот подобные ситуации и ставят вопрос: до какого возраста самообслуживание считать ограниченным. Эксперты и законодатели пришли к выводу, что контролировать эту ситуацию родители будут до 14 лет.

Проще стало устанавливать инвалидность и при фенилкетонурии.

*В законе № 419-ФЗ появилось новое понятие – абилитация инвалидов. Чем абилитация отличается от реабилитации? **Реабилитация** – это восстановление утраченных функций. **Абилитация** – обучение тому, чего человек никогда не умел.*

Основные направления абилитации такие же, как и реабилитации:

- *реконструктивная хирургия*
- *протезирование и ортезирование*
- *санаторно-курортное лечение*
- *профессиональная ориентация*
- *социальная адаптация*
- *медицинская реабилитация*
- *физкультурно-оздоровительные мероприятия*
- *спорт*

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ: НЮАНСЫ

Такая же ситуация с фенилкетонурией (ФКУ). Количественная оценка степени выраженности стойких нарушений функций организма (при нарушении обмена фенилаланина), обусловленных этим заболеванием, основывается преимущественно на оценке степени нарушений психических функций и/или нервной системы. Такая оценка учитывает показатели физического и психомоторного развития (в детском возрасте особенно важна оценка с первого месяца жизни и до пубертатного периода), степень поражения нервной системы. Кроме того, учитываются тип течения фенилкетонурии (клас-

Ребенку, больному фенилкетонурией, который достиг 14 лет, инвалидность может быть продлена до 18 лет. Это возможно при следующих условиях:

1 *среднетяжелая форма*

2 *невозможность достижения безопасного допустимого стабильного уровня фенилаланина крови*

3 *нарушения психического, физического, речевого развития до умеренной степени*

4 *развившиеся осложнения*

сическая, атипичный вариант), уровень фенилаланина в крови, нуждаемость в постоянном контроле в результате нарушенного психического развития (неадекватного поведения) и постоянном соблюдении иногда очень строгой диеты с ограничением белка.

На сегодняшний день пришли к выводу, что при ФКУ инвалидность устанавливается с момента диагностики и до 14 лет. Старше 14 лет при классической ФКУ инвалидность не устанавливается при условиях легкой и среднетяжелой форм на фоне диетотерапии с безопасным допустимым уровнем фенилаланина крови, при адекватном физическом, психическом, речевом развитии или незначительно выраженном отставании без неврологических осложнений. Но при ФКУ среднетяжелой формы с невозможностью достижения безопасного уровня фенилаланина крови с нарушением психического, физического, речевого развития до умеренной степени с развившимися осложнениями инвалидность устанавливается до 18 лет.

СРОКИ

Изменения касаются не только принципов определения по этим нозологиям групп инвалидности, но также и сроков, на которые устанавливается статус. Сроки могут варьироваться и составлять год, два или, согласно изменениям, до достижения ребенком 14 лет. А по некоторым заболеваниям сроки возможно увеличить до 18 лет. Увеличение сроков дает возможность родителям заниматься реабилитацией детей, не тратить силы и время на ежегодные хождения по учреждениям для сбора документов и прохождения очередной экспертизы.

Как уже было сказано выше, по сахарному диабету, в частности, был увеличен изначальный срок, на который может быть установлена инвалидность. Теперь это не один год, а сразу возможно установление до достижения ребенком 14 лет. Также при определенных условиях срок увеличен для фенилкетонурии – в некоторых случаях до 18 лет.

УПРОЩЕНЫ КОРРЕКТИВЫ В ИНДИВИДУАЛЬНУЮ ПРОГРАММУ РЕАБИЛИТАЦИИ И АБИЛИТАЦИИ

Важные изменения для пациентов произошли в постановлении правительства № 95 от 10 августа 2016 г. № 772. Ими предусмотрено при необходимости вносить исправления в ИПРА в связи с изменениями персональных, антропометрических данных, необходимостью уточнения характеристик ранее рекомендованных видов реабилитационных и (или) абилитационных мероприятий. Также это делается для устранения технических ошибок – по заявлению инвалида или его уполномоченного представителя. Взамен выданной ранее составляется новая ИПРА – без проведения дополнительного освидетельствования.

Раньше какие-либо изменения можно было вносить только после оформления нового направления на медико-социальную экспертизу и прохождения повторного освидетельствования.

ПО НЕКОТОРЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ СТАЛО ВОЗМОЖНО УВЕЛИЧИТЬ СРОКИ, НА КОТОРЫЕ УСТАНАВЛИВАЕТСЯ ИНВАЛИДНОСТЬ. ЭТО ИЗБАВЛЯЕТ РОДИТЕЛЕЙ ОТ ЕЖЕГОДНЫХ ХОЖДЕНИЙ ПО ИНСТАНЦИЯМ И СБОРА ДОКУМЕНТОВ ДЛЯ ОЧЕРЕДНОЙ ЭКСПЕРТИЗЫ

СТАЛО ПРОЩЕ ВНОСИТЬ ИЗМЕНЕНИЯ В ИНДИВИДУАЛЬНУЮ ПРОГРАММУ РЕАБИЛИТАЦИИ И АБИЛИТАЦИИ (ИПРА). ТЕПЕРЬ В НЕКОТОРЫХ СЛУЧАЯХ НЕТ НЕОБХОДИМОСТИ ВНОВЬ ПРОХОДИТЬ ЭКСПЕРТИЗУ

При редких заболеваниях для установления инвалидности важно как можно скорее официально подтвердить диагноз. Лучше всего проводить исследования в федеральных профильных медицинских учреждениях, куда можно попасть по направлению

РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: ОТ ДИАГНОЗА ДО ИНВАЛИДНОСТИ

В нормативных документах, как правило, подробно учтены проблемы людей с хорошо изученными, часто встречающимися заболеваниями, поскольку функциональные нарушения, которые при них происходят, известны. Сложнее с редкими (орфанными) болезнями. Они встречаются в единичных случаях, трудно диагностируются врачами ЛПУ, и оценить функциональные нарушения при них специалистам поэтому непросто. Кроме того, эти заболевания сложно выявить, нужна генетическая диагностика. Проблема усугубляется, если диагноз устанавливается в региональных лечебных учреждениях.

В итоге проблема у ребенка существует, а диагноз официально может быть долго не подтвержденным. Бывает, что к такому пациенту пытаются применить клише диагнозов, которые более известны. Какой в такой ситуации может быть выход? Успешно диагностикой занимаются ведущие институты, которые имеют соответствующую базу и в которые ребенка можно направить и обследовать, провести необходимый спектр анализов, чтобы установить точный диагноз. Уже тогда будет проще устанавливать инвалидность.

ПРОБЛЕМЫ, ТРЕБУЮЩИЕ РЕШЕНИЯ

Есть группа орфанных заболеваний, лечение которых заключается именно в длительном, порой постоянном приеме лекарственного препарата или назначении специального лечебного питания. Это основное, что нужно такому ребенку. Зачастую такие препараты и лечебное питание запрашиваются и закупаются единично, на конкретного пациента и при этом не всегда входят в федеральные списки дорогостоящих препаратов, то есть не дотируются государством.

«УСЛОВНО ЗДОРОВ»: КАК ОТСУТСТВИЕ ОСЛОЖНЕНИЙ МЕШАЕТ ИХ ИЗБЕЖАТЬ

Кроме указанных в приказе 1024н (в ред. № 346) заболеваний, требующих соблюдения строгой диеты в возрасте, когда еще не сформировано осознанное отношение к болезни и не обретены навыки контроля за течением болезни, расчета диетических продуктов (то есть имеются ограничения жизнедеятельности по категории «самообслуживание»), к таким сложным заболеваниям относятся и другие наследственные заболевания, связанные с нарушениями обмена аминокислот и органических кислот (метилмалоновая, пропионовая ацидемии, глутаровая ацидурия/глутарикацидурия, болезнь кленового сиропа мочи, гомоцистинурия, тирозинемия тип 1), обмена углеводов (галактоземия тип 1, гликогенозы), обмена жирных кислот, нарушения обмена холестерина, с редкими хромосомными заболеваниями (аномалии аутосом, несбалансированные структурные нарушения хромосом). Также здесь речь идет о заболеваниях, при которых пациенты нуждаются в проведении пожизненной терапии, длительном или постоянном систематическом применении заместительной, в том числе и ферментной, терапии, кофакторной терапии, в инъекциях или инфузиях.

Помимо кофакторной формы фенилкетонурии сюда относится ряд

Ребенку, больному фенилкетонурией, который достиг 14 лет, инвалидность может быть продлена до 18 лет. Это возможно при следующих условиях:

1. *среднетяжелая форма*
2. *невозможность достижения безопасного допустимого стабильного уровня фенилаланина крови*
3. *нарушения психического, физического, речевого развития до умеренной степени*
4. *развившиеся осложнения*

В России оказание помощи больным орфанными заболеваниями, при которых требуется пожизненное лечение, – это замкнутый круг: пока человек чувствует себя удовлетворительно, он иногда вынужден оплачивать лекарства самостоятельно. Если доходит до инвалидности, то государство берет на себя функцию помощи. Хотя будь лекарства доступнее на ранней стадии заболевания или профилактически, то до инвалидности дети могли бы и не дойти

тяжелых наследственных заболеваний: наследственные коагулопатии, болезнь Гоше, недостаточность биотинидазы, гипофосфатемический рахит, мукополисахаридозы, болезнь Фабри, болезнь Помпе, недостаточность кислой липазы, гипофосфатазия, несовершенный остеогенез.

При этом число таких пациентов в России невелико. Но дополнение правил перечнем показаний и условий для установления категории «ребенок-инвалид» сроком на пять лет и до достижения возраста 14 или 18 лет не предусматривает расширения круга лиц, которым может быть установлена инвалидность, поскольку в перечень включены заболевания и патологические состояния, которые по степени выраженности приводят к ограничениям жизнедеятельности и дают основания для признания лица инвалидом в определенный период времени. Внесенные изменения позволили бы существенно улучшить качество жизни пациентов, ведь сегодня даже при наличии подтвержденного диагноза могут возникать трудности при установлении инвалидности, поскольку функциональные нарушения у детей возникают на более поздних стадиях заболевания и (это важно отметить!) при отсутствии должной медицинской помощи. То есть сложность, если сформулировать упрощенно, в том, что, несмотря на то что заболевание требует пожизненной терапии и в дальнейшем (особенно на фоне отсутствия лечения), оно может привести к серьезным осложнениям.

Формально по нынешним нормам нет оснований для установления инвалидности, потому что закон обязывает учитывать текущее (в определенный период) состояние, а не возможное будущее. Для заболеваний, которые не входят в программы 7 высокозатратных нозологий, в перечень 24 редких болезней, отсутствие инвалидности у пациента сегодня ограничивает возможности в лечении и тем самым усугубляет проблему, и, по сути, ведет к инвалидизации. Вопрос для таких семей стоит очень остро: будет ли государство оплачивать лечение детей с редкими заболеваниями или это чрезвычайно дорогостоящее лечение ляжет на плечи родителей?

Здоровье же напрямую зависит от лекарственной терапии, которая, как уже сказано, иногда должна проводиться пожизненно. В развитых странах получение лекарств входит в медицинскую страховку, поэтому получать инвалидность там нет необходимости. Но в нашей стране многие годы система, по сути, представляет замкнутый круг: пока человек чувствует себя удовлетворительно, он вынужден оплачивать лекарства самостоятельно. Если доходит дело до инвалидности, то государство берет на себя функцию помощи. Хотя будь те же лекарства доступнее на ранней стадии заболевания или профилактически, до инвалидности дети могли бы и не дойти.

Если бы в классификации были изменены и критерии, то есть группа редких орфанных заболеваний была бы внесена в пункты приложения классификаций и критериев, которые в настоящее время имеются, докторам наших учреждений было бы значительно проще принимать решение по установлению инвалидности для таких детей.

НОРМА – ПОНЯТИЕ КОЛЛЕКТИВНОЕ

Трудности диагностики существуют еще на этапе лечебного учреждения, когда ребенок проходит обследование и выявляется этот диагноз. К нам-то они приходят, когда у них уже имеется заключение, диагноз установлен. Мы расцениваем только функциональные нарушения.

К сожалению, у этих детей функциональные нарушения сразу могут быть не видны, хотя уже потребность в определенном препарате или специализированном лечебном питании имеется, а значит, и в помощи государства для такого дорогого лечения. В этом сложность, потому что если не предпринять мер по защите ребенка, то в дальнейшем прогноз заболевания крайне отрицательный. Если ребенок не будет принимать препараты, соблюдать диету, то в дальнейшем это может привести к тяжелым последствиям. Получение же ребенком статуса «инвалид» хотя бы отчасти ослабляет эти проблемы – дает возможность попасть в льготную категорию граждан, которым могут быть выданы необходимые препараты.

Текст: Владислав Павлов
Фото: Владимир Аксенов

ЧТОБЫ ИЗМЕНИТЬ СИТУАЦИЮ К ЛУЧШЕМУ, НУЖНА СОВМЕСТНАЯ РАБОТА – СПЕЦИАЛИСТОВ, ПРЕДСТАВИТЕЛЕЙ ПРОФИЛЬНЫХ МИНИСТЕРСТВ И ВЕДОМСТВ, ОБЩЕСТВЕННЫХ ПАЦИЕНТСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ И РОДИТЕЛЕЙ ДЕТЕЙ, СТРАДАЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ. ИМЕННО ОБЪЕДИНЕНИЕ УСИЛИЙ ПОЗВОЛЯЕТ ПОСТЕПЕННО МЕНЯТЬ «ЗАКОНОДАТЕЛЬСТВО ИНВАЛИДНОСТИ», ЧТОБЫ УЧЕСТЬ ВСЕ СИТУАЦИИ И ВСЕ НЮАНСЫ И ПОМОЧЬ РЕБЕНКУ

RARUS: редкие болезни в России

ИЗДАЕТСЯ ВСЕРОССИЙСКИМ ОБЩЕСТВОМ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество орфанных заболеваний» (ВООЗ) создана в 2012 году по инициативе пациентов, членов их семей и экспертов. Сегодня ВООЗ объединяет 400 пациентов из 47 субъектов РФ с 63 редкими заболеваниями.

Главная цель организации — помочь пациентам с редкими заболеваниями реализовать свое конституционное право на лечение, современную диагностику, реабилитацию и социальную поддержку.

К редким (орфанным) заболеваниям в России относят нозологии с распространенностью менее десяти человек на 100 тыс. населения. По оценке экспертов, в нашей стране редкими болезнями страдают более 2 млн человек. Это тысячи нозологий. И это страдания не только пациентов, но также их семей, на которые ложится бремя инвалидности одного из близких.

Несмотря на различие диагнозов, пациенты сталкиваются с одними и теми же проблемами — недостаточной информацией о заболевании, недоступностью диагностики, лечения и реабилитации.

ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ РАБОТЫ ВООЗ

Поддержка и активное участие в продвижении законодательных инициатив в области редких болезней.

Разработка и внедрение проектов, подчиненных цели донесения проблем пациентов с редкими заболеваниями до представителей органов власти, здравоохранения и широкой общественности.

Оказание помощи в формировании сети организаций, оказывающих медицинскую и диагностическую помощь пациентам с редкими заболеваниями в РФ.

Организационная, информационная, просветительская, исследовательская и другие виды деятельности, направленные на улучшение качества жизни пациентов с редкими заболеваниями и их родственников.

Помощь в развитии любых видов связи среди самих пациентов, а также между пациентами и профессиональными общественными организациями, объединение пациентов с редкими заболеваниями в регионах РФ.

Мониторинг лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями на территории РФ.

Юридическая поддержка пациентов и членов их семей.

Участие в международных проектах, направленных на создание новых подходов к лечению и диагностике редких болезней.

ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

- является членом совета общественных организаций по защите прав пациентов при Министерстве здравоохранения РФ;
- имеет соглашение о сотрудничестве с Росздравнадзором;
- поддерживает сайт, на котором представлена информация для пациентов о новостях орфанной отрасли в нашей стране и за рубежом;
- издает журнал «RARUS: Редкие болезни в России», который распространяется бесплатно.

WWW.RARE-DISEASES.RU
VOOZ@BK.RU

Всероссийское общество орфанных заболеваний

УЧРЕДИТЕЛЬ И ИЗДАТЕЛЬ:
Всероссийское общество орфанных заболеваний (ВООЗ)

АДРЕС:
г. Москва, ул. Часовая, д. 24, стр. 2, комн. 27

ЭЛЕКТРОННАЯ ПОЧТА ДЛЯ КОРРЕСПОНДЕНЦИИ:
info@rare-diseases.ru
vooz@bk.ru

ЭЛЕКТРОННАЯ ПОЧТА ЖУРНАЛА ТАКЖЕ ДОСТУПНА НА САЙТЕ:
www.rare-diseases.ru

НАД НОМЕРОМ РАБОТАЛИ:
Екатерина ЗАХАРОВА, Марина ТЕРЕХОВА, Ирина МЯСНИКОВА, Вера ЗАРУБИНА, Наталья УШАКОВА, Алексей ВАСИЛЕВСКИЙ

3000 МЕДИАТОР
КРЕАТИВНАЯ ГРУППА «МЕДИАТОР»

РЕДАКТОР:
Елена Завьялова

АРТ-ДИРЕКТОР:
Анна Лопатина

ТЕКСТЫ:
Лариса ЗЕЛИНСКАЯ, Владислав ПАВЛОВ, Елена ЗАВЬЯЛОВА

ФОТОСОПРОВОЖДЕНИЕ:
Владимир Аксенов

ЛИТЕРАТУРНЫЙ РЕДАКТОР-КОРРЕКТОР:
Ирина ЧЕПЕЛКИНА

При подготовке материалов номера использованы данные сайта EURORDIS

Редакция благодарит всех, кто поделился своими историями и нашел время дать интервью. Информируем, что мнение редакции может не совпадать с мнением героев

Отпечатано в типографии «Полиграфия онлайн»
Тираж 1000 экз.
Номер заказа 7359

Распространяется бесплатно. Авторские права защищены. Перепечатка материалов и фрагментов допускается только по согласованию с редакцией в письменном виде.

НАШИ ПАРТНЕРЫ:

- Межрегиональная общественная организация содействия инвалидам с детства страдающим болезнью Гоше и их семьям
- Всероссийский благотворительный фонд «ПОД ФЛАГОМ ДОБРА!»
- Общероссийский благотворительный общественный фонд «Содружество»
- Международный фонд Unique (редкие хромосомные нарушения)
- МОО «Помощь больным муковисцидозом»
- EURORDIS Rare Diseases Europe — Европейская организация по редким болезням
- ВСЕРОССИЙСКИЙ СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ — Здоровье для всех
- Федерация пациентов с редкими заболеваниями из Центральной и Восточной Европы

КАК ПОМОЧЬ НАШЕМУ ЖУРНАЛУ
Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество орфанных заболеваний»
ОАО «Сбербанк России»
117997, г. Москва, ул. Вавилова, д. 19 (доп. офис 9038/1577)

НАШ СЧЕТ:
ОГРН 1127799005080
ИНН 7714400977
КПП 774301001

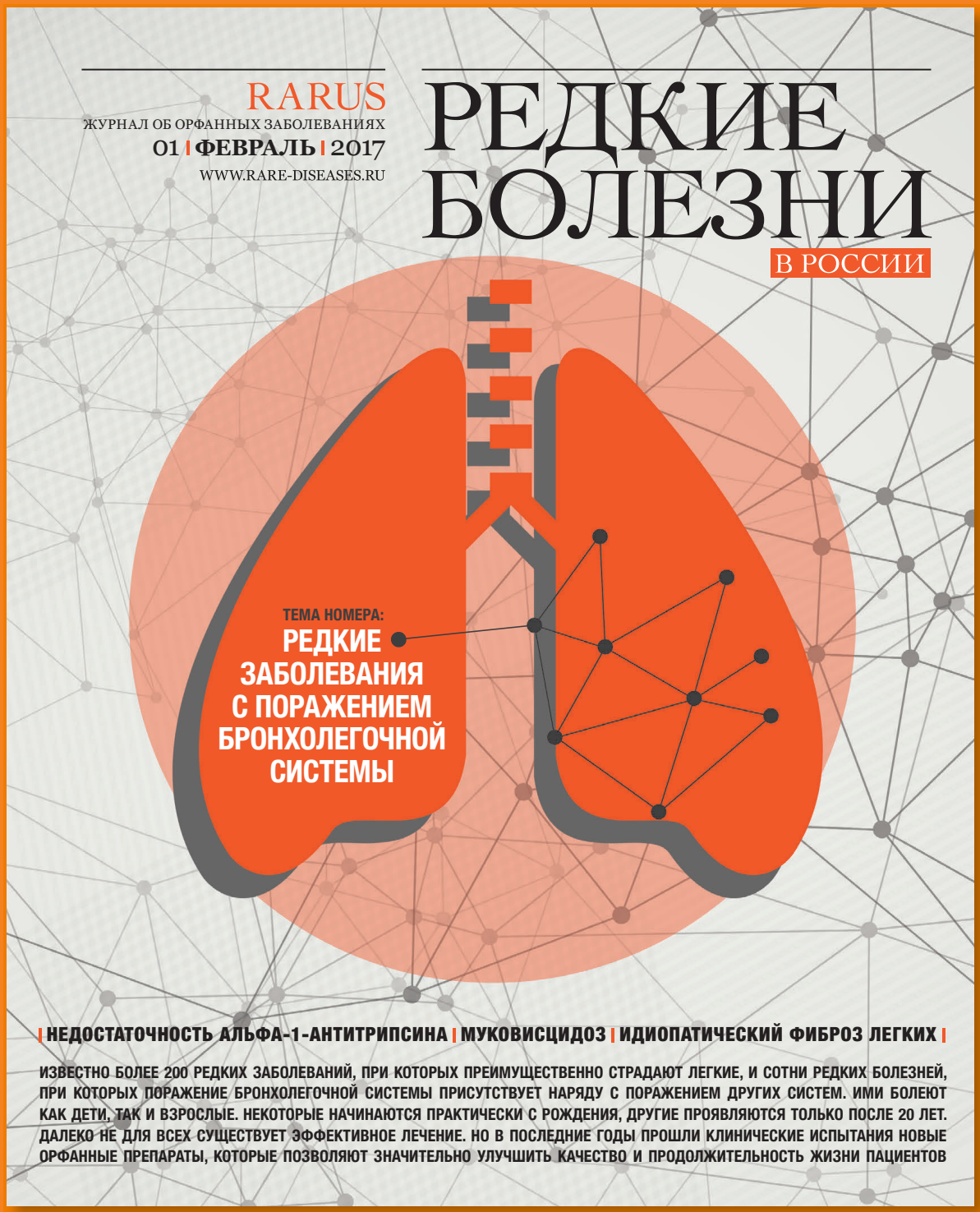
РЕКВИЗИТЫ БАНКА:
БИК банка — получателя: 044525225
Счет № банка — получателя: 30101810400000000225

СЧЕТ № ПОЛУЧАТЕЛЯ:
40703810838060072660

*Rarus (лат. — редкий).

3000
МЕДИАТОР

КОНСТРУИРУЕМ БУДУЩЕЕ ДЛЯ НАСТОЯЩЕГО

MEDIA-ПРОДАКШН * PR * ДИЗАЙН
МОДЕЛИРОВАНИЕ КОММУНИКАЦИЙ
КОУЧИНГ ПО УПРАВЛЕНИЮ МЕДИЙНОСТЬЮ

ЧИТАЙТЕ В СЛЕДУЮЩЕМ НОМЕРЕ!