

# СОВРЕМЕННЫЙ ВЗГЛЯД НА ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ

*Соколова Мария Георгиевна*

*канд. мед. наук, Северо-Западного Медицинского Университета им.*

*И.И. Мечникова, г. Санкт-Петербург*

*E-mail: [sokolova.m08@mail.ru](mailto:sokolova.m08@mail.ru)*

## MODERN VIEW ON ORPHAN DISEASES IN CHILDREN

*Sokolova Marya*

*candidate of Science, Nort-West State Medical University named after*

*I.I. Mechnikov, Saint-Petersburg*

### АННОТАЦИЯ

Признание орфанных болезней в нашем обществе, позволяет осуществить необходимую помощь больным редкими заболеваниями и определяет необходимость повышения профессиональных знаний о клинических формах этих болезней, проведения динамического наблюдения и лечения больных.

### ABSTRACT

Recognition of orphan diseases in our society, allowing any necessary assistance to patients with rare diseases and determine the need to enhance professional knowledge about the forms, clinical features, dynamic monitoring and treatment of these diseases.

**Ключевые слова:** орфанные болезни, дети, динамическое наблюдение, лечение.

**Keywords:** orphan disease, children, dynamic monitoring, treatment.

Термин «орфанные болезни» (редкие болезни, «болезни сиротки», англ. orphan disease) впервые появился в январе 1983 года в США при принятии закона “Orphan Drug Act”, предназначенного для поощрения фармацевтических компаний к разработке препаратов для лечения этих болезней. В США акт о редких заболеваниях (Rare Disease Act) 2002 года определил орфанные болезни как «болезни или состояния, затрагивающие менее 200 000 людей в США». В Японии орфанные болезни определяются как болезни, затрагивающие менее 50

000 пациентов. Евросоюз принял следующее определение орфанных болезней: «Орфанное заболевание — это угрожающее жизни и здоровью хроническое заболевание, которое имеет настолько низкую встречаемость, что необходимо применение специальных усилий для предотвращения заболеваемости, ранней смертности и повышения качества жизни больных». Организация EURORDIS полагает, что существует до 7 тыс. различных орфанных заболеваний. Совокупно орфанными болезнями болеет от 6 до 8 процентов жителей Евросоюза. По данным Форумного комитета РАМН, в России насчитывается около 300 тысяч больных, страдающих орфанными заболеваниями.

За последние годы впервые в России орфанные заболевания получили юридический статус. Статья 44 законопроекта «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» опубликованного 25 апреля 2011 г. на сайте «Российской Газеты» (проект № 534829-5 в третьем чтении) к числу редких (орфанных) заболеваний относит те, «которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 000 населения». О количестве таких больных в нашей стране пока говорить преждевременно из-за отсутствия их регистрации. Можно только ссылаться на опыт Европы, США или Японии. В законопроекте впервые определен регистр орфанных пациентов и порядок финансового обеспечения их лечения. По данным Министерства здравоохранения, в настоящее время разработаны 24 стандарта оказания помощи больным с редкими заболеваниями, что будет способствовать разработке и внедрению современных методов лечения. Все это определяет актуальность дальнейшего изучения неврологических проявлений «болезней сироток» и поиска адекватных патогенетических методов их лечения. Многие орфанные болезни являются генетическими, с началом заболевания в детском возрасте, и около 30 % этих детей не доживают до 5 лет [1, с. 22]. Система здравоохранения призвана обеспечить равный доступ граждан к эффективным медицинским технологиям и лекарственным средствам, но далеко не все социально значимые заболевания имеют широкую распространенность. В связи

с этим вопрос оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями становится вопросом этическим. Пациенты, страдающие редкими заболеваниями, зачастую остаются незащищенными. Решение о предоставлении таким пациентам высокотехнологичной помощи и инновационного лечения выходит за рамки вопросов экономической целесообразности. Эти вопросы лежат в сфере гуманитарного права — прав человека на получение медицинской помощи, а также соблюдения врачебной этики и проявления простого человеческого участия и сострадания. Общество способное заботиться о слабом и беспомощном, достойно уважения своих граждан, это приводит к консолидации гражданских сил и созданию общегосударственной морали. Среди орфанных заболеваний более 80 % — это заболевания связанные с первичным либо вторичным поражением нервной системы [2, с. 57]. Как правило, большинство больных имеют грубые нарушения в двигательной сфере, различные формы эпилепсии, отставание в психомоторном и речевом развитии, нуждаются в постоянном, пожизненном приеме лекарственных препаратов и полностью лишены навыков самообслуживания.

Цель. Разработать программу динамического наблюдения за детьми с орфанными заболеваниями.

Результат. С 2010 года в Санкт-Петербурге работает стационарное лечебное учреждение «Хоспис (детский)» где наблюдаются тяжелобольные дети, доля детей с орфанными заболеваниями составляет 15 %, среди них — спинальная мышечная атрофия I, II и III типов, муковисцидоз, лейкодистрофии, миопатии, синдром Ретта, синдром Уэста, синдром Леннокса-Гасто, адренолейкодистрофии, миастения, мышечная дистрофия Дюшенна, наследственная моторная и сенсорная невропатия и другие. В процессе работы ГУАЗ «Хоспис (детский)» в Санкт-Петербурге используется схема ведения таких детей, которая содержит два основных направления: выездная служба обслуживающая детей на дому и стационарная помощь. Программа динамического наблюдения включает в себя еженедельное посещение семьи

тяжелобольного ребенка бригадой в составе: медицинской сестры и педиатра и/или невролога, и стационарного лечения сроком на 21 день, 3—4 раза в год. Стационарное лечение состоит из трех блоков: педагогическо-психологическое сопровождение, медикаментозная терапия и нефармакологическое воздействие на организм ребенка. К первому блоку относятся: арт-терапия — метод психотерапии, использующий для лечения и психокоррекции художественные приемы и творчество: рисование, лепка, музыка, игровая арт-терапия. В процессе творчества уменьшается действие механизмов психологической самозащиты и у ребенка появляется возможность укрепить свои позиции в окружающем мире. Сеансы в сенсорной комнате приводят к релаксации, снимается эмоциональное напряжение ребенка, активизируется сенсорная — афферентная система, происходит тонизирование психической активности ребенка за счет стимулирования положительных эмоциональных реакций. Ежедневно дети получали по 2 занятия арт-терапии (по 45 мин.) и 1 сеанс в сенсорной комнате (45 мин). Массаж при орфанных заболеваниях существенно отличается от стандартных методик его проведения. Сила воздействия минимальна, акцент на улучшение трофики кожных покровов и сохраненных мышц, щадящее растягивание укороченных сухожилий, поглаживание суставов, паравертебрально-точечный гармонизирующий массаж. Длительность сеанса — до 10 мин. Курс № 10 через день. При наличии симптоматики слабости дыхательной мускулатуры выполняется массаж грудной клетки для облегчения дыхательных движений. Дозированная лечебная физкультура с элементами stretch-гимнастики, направленная на поддержание и максимальное сохранение функциональной способности не вовлеченных в патологический процесс мышц. Нагрузка распределяется следующим образом: чередуются (через день) комплексы — занятия — ЛФК и процедуры в спа-капсуле по тонизирующей или расслабляющей методике с массажем и занятием в бассейне. Седьмой день каждой недели — отдых от всех процедур. У 40 % детей выявлено нарушение биомеханики дыхания по рестриктивному типу с нарушением структуры общей емкости легких. В

комплекс лечения пневмопатий включена ингаляция с минеральной водой для активации клеточного метаболизма, уменьшению гипоксии тканей, восстановлению слизистой бронхов, нормализации функции внешнего дыхания, улучшению дренажной функции бронхов. Использовали следующую схему: 1-й день — 100 мл воды, 5 мин ингаляции, 2—3-й день — 150 мл воды, 9 мин ингаляции, 4-й и последующие дни — 200 мл воды, 14 мин ингаляции. Дети и родители обучаются дыхательной гимнастике, вокалотерапии, в основе которой лежит произношение звуков во время активного выдоха с акцентом на гласные звуки. В домашних условиях рекомендуется надувание резиновых шаров. Процедуры-ФТО включали в себя следующие методики: светолечение, ультразвук, магнитотерапию и проводились через день. Медикаментозная терапия состоит из двух блоков: 1. постоянной терапии препаратами необходимыми в каждом конкретном случае с дозой, которая рассчитывается индивидуально, учитывая массу тела ребенка. Многие дети с диагнозом «редкие болезни», нуждаются в постоянном приеме препаратов вальпроевой кислоты (конвулекс, депакин, конвульсофин) активно применяются с 60-х годов прошлого столетия в качестве противосудорожных, противоэпилептических препаратов и антидепрессантов [3, с. 41]. Несмотря на хорошую переносимость, нужно также учитывать и побочные их действия (сонливость, тремор, выпадение волос на голове, увеличение массы тела, анорексия, тошнота, рвота, тромбоцитопения, аллергические реакции, острый панкреатит, гепатотоксичность). Учитывая длительное время применения вальпроевой кислоты и возможные побочные эффекты, необходимо осуществлять динамическое наблюдение за детьми с обязательным проведением биохимического, клинического анализа крови и определением концентрации вальпроевой кислоты в крови. Концентрация вальпроевой кислоты в крови должна находиться, по нашим наблюдениям, на уровне 50—70 мкг/мл, эта доза является оптимальной, чтобы уменьшить риск развития побочных явлений, и в тоже время имеет место терапевтический эффект от применения вальпроатов. Нами рекомендовано проводить анализ крови на

концентрацию вальпроевой кислоты 2 раза в год, вместе с клиническим и биохимическим анализом крови, для оценки состояния тромбоцитарной системы и оценки функции печени. Побочные эффекты вальпроатов в значительной мере могут быть купированы карнитином, который обладает антиоксидантной активностью, способствуя удалению из организма токсичных продуктов обмена. Нами успешно использован препарат элькар (20 % водный раствор L-карнитина). При стационарном лечении больных применялся элькарнитин в виде инъекций (в/м), а при выписке назначалась жидкая форма препарата в течение 2 месяцев.

2. Курсовой терапии лекарственными препаратами, направленной на поддержание оптимальных условий для функционирования нейронов ЦНС: витамины, вазоактивные препараты, ноотропные и антиоксидантные средства. Целесообразно назначение препаратов нейротрофического действия, улучшающих метаболизм и микроциркуляцию структур нервной системы, при отсутствии противопоказаний: кортексин: детям до 5 лет — 10 мг в/м через день, детям старше 5 лет — по 10 мг в/м, № 10 или церебрин: 1,5—1,0 мг в/м, № 10. В сочетании с нейротрофическими препаратами целесообразно назначать препараты антиоксидантного действия — цитофлавин: 5 мл на 100 мл физ. р-ра в/в кап. медленно № 20 ежедневно с последующим переходом на таблетированные формы по 1 таб. 2 раза в день — 2—3 месяца. Как мембраностабилизирующее средство в/в струйно эссенциале 5 мл ежедневно № 20 с переходом на таблетированные формы по 1 капсуле 2 раза в день 2—3 месяца. Препараты метаболического действия назначаются курсами до 3 месяцев 2 раз в год: — элькар: 3 мес. 20—30 капель 2 раза в день; или стимул (цитруллин малат): 1 пакетик 2—3 раза в день или кудесан по 10—12 капель 2—3 раза в день. Наличие остеопороза, обуславливает назначение кальцийсодержащих препаратов (кальций-D3) на протяжении периода до 6 мес., затем 1 мес. перерыв, в этот промежуток рекомендуется диета, обогащенная солями кальция.

Вывод. Однозначно, что такие мероприятия как арт-терапия, сенсорное воздействие, лечебная физкультура, спортивные игры, физиотерапия, массаж, спа-процедуры, водолечение, которые проводятся в «Хоспис (детский)» СПб не восстановят полностью больного ребенка, но поддержать физическое и психо-эмоциональное состояние ребенка, конечно могут. Всем больным находящимся на постоянной терапии препаратами вальпроевой кислоты, рекомендовано 2 раза в год проводить плановые неврологические осмотры, с исследованием крови (клинический и биохимический анализ), включающим подсчет числа тромбоцитов, а также исследовать активность аминотрансфераз, глутамилтрансферазы, лактатдегидрогеназы, щелочной фосфатазы, креатинфосфокиназы, амилазы, определение концентрации содержания вальпроевой кислоты в крови 2 раза в год. Динамическое наблюдение и лечение детей с орфанными заболеваниями позволяет проводить вторичную профилактику развития сопутствующих заболеваний, повышает функциональные возможности организма больного ребенка, способствует компенсации нарушенных функций.

### **Список литературы:**

1. Горбунова В.Н., Савельева-Васильева Е.А., Красильникова В.В. Молекулярная неврология. Часть 1. Заболевания нервно-мышечной системы. СПб.:Интермедика, 2000. — 319 с.
2. Горбунова В.Н., Савельева-Васильева Е.А., Красильникова В.В. Молекулярная неврология. Часть 2. Заболевания координаторной, пирамидной и экстрапирамидной систем. Болезни экспансии. СПб.:Интермедика, 2002. — 363 с.
3. Зенков Л.Р., Притько А.Г. Фармакорезистентные эпилепсии. М.: МЕДпресс-информ, 2003. — 208 с.