

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ

Когда диагноз ставится семье



Медицине сегодня известно более 14 тысяч редких заболеваний. И поскольку они редкие, далеко не все врачи в своей практике с ними встречаются, а когда встретятся – могут поставить неправильный диагноз. Поэтому очень важно, чтобы родители могли обратиться к специалисту на тревожные симптомы и стать с ним союзниками в лечении собственного ребёнка

Мукополисахаридоз (МПС), о котором мы будем говорить сегодня, относится именно к таким, редким, болезням, которые бывает сложно выявить своевременно. Он объединяет группу заболеваний, при которых в организме нарушается выработка ферментов, от чего страдают все ткани и органы. Этот генетический сбой встречается в среднем у 1-го из 100 тысяч новорождённых. И этот один ничуть не менее ценен, чем остальные 99 тысяч, уверена *Ната Джумберовна ВАШАКМАДЗЕ*, доктор медицинских наук, профессор кафедры факультетской педиатрии ПФ ФГБОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова, заведующая отделом орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ЦКБ РАН. Она уже много лет лечит пациентов с мукополисахаридозом и готова рассказать нам, что нужно знать об этом заболевании.

В каком возрасте обычно диагностируется мукополисахаридоз?

– Диагностика во многом зависит от характера заболевания. Всего сегодня известно 7 типов мукополисахаридоза, и проявляются они очень по-разному: некоторые дают о себе знать с первых месяцев жизни, а другие – только в подростковом возрасте. Играют роль и индивидуальные факторы: у кого-то заболевание развивается очень быстро, а у кого-то значительно медленней, даже врачи ещё не всегда знают, почему это происходит. Но в целом сейчас ситуация с диагностикой стала лучше, диагноз ставят уже к 3–4 годам (раньше ставили к 7–10). И радует, что для большинства типов мукополисахаридоза уже разработано лечение. Правда, некоторые его виды можно применять только в очень раннем возрасте, поэтому диагностику надо совершать своевременно. Например, когда речь идёт об агрессивном 1-м типе мукополисахаридоза (синдром Грулер), который проявляется уже в первые ме-

сяцы жизни ребёнка, то эффективным методом лечения является трансплантация стволовых клеток. И её делают до 2,5 лет. В то время как поиск донора может занять до 1 года. А в это время ухудшается качество жизни ребёнка.

Что же должно насторожить родителей?

– *Внешность*: у детей с МПС очень специфические черты лица, иногда бывает достаточно просто посмотреть на фотографии подобных пациентов, чтобы понять, о чём речь. У нас был случай, когда диагноз внуку поставила бабушка, увидевшая фото в интернете.

Малый рост: даже если родители невысокие, в первые годы жизни ребёнок не должен отставать от сверстников.

Частые отиты: при мукополисахаридозе простуды не только бывают очень часто, но и постоянно дают осложнения на уши.

Грыжи: пупочные или паховые, которые даже после операции возникают вновь.

Проблемы с суставами: у ребёнка уменьшается объём движений во всех суставах верхних и нижних конечностей, при этом он ни на что не жалуется и у него ничего не болит. Может начаться даже деформация позвоночника – на спинке часто образуется небольшой горб.

Помутнение роговицы: она становится менее прозрачной, «облачной».

Отставание в моторном и психоречевом развитии: конечно, у каждого ребёнка свой темп, однако если он не начинает вовремя садиться, ходить или говорить, в любом случае стоит беспокоиться.

Неожиданный откат: если ребёнок прекрасно развивался, а потом, в 1,5–2 года начал терять приобретённые навыки.

К какому специалисту должны направить ребёнка? Как ставится диагноз?

– Обычные анализы у таких детей могут быть в норме. Инструментальные обследования выявляют чаще всего увеличение печени и проблемы с сердцем. Поэтому, если есть подозрение на мукополисахаридоз, ребёнка обязательно должен обследовать генетик, а точный диагноз ставится на основании

генетического исследования крови – на него должны направить в обязательном порядке.

Какое назначают лечение?

– Ежедневные капельницы с ферментами, которые нужно делать пожизненно. При мукополисахаридозе I, II и VI типа это лечение (а оно очень дорогое) проводится за счёт федерального финансирования, так что с ним проблем обычно нет. К сожалению, лечение IV-го типа МПС так и осталось в региональном финансировании. И поскольку у регионов обычно денег нет, то лечение часто не проводится. Но я очень надеюсь, что это однажды изменится, и все дети с редкими заболеваниями будут лечиться за счёт федерального бюджета.

Что ещё могут родители сделать для своего ребёнка?



– Очень важна регулярная реабилитация, на неё таких детей должны направлять дважды в год. Желательно организовать жизнь так, чтобы ребёнок побольше двигался дома, это важно, чтобы сохранять подвижность в суставах. Таким детям, даже при серьёзных задержках развития, очень нужны разнообразные занятия, подобранные в соответствии с их уровнем развития, а также общение – и со сверстниками, и с родными и близкими. Многие дети с мукополисахаридозом могут ходить в школу, это очень хорошо и для них важно. Нужно только обсудить с учителем особенности ребёнка, попросить их учитывать. И я не советую отказываться от плановых прививок, как делают многие родители; эти дети чаще всего погибают от присоединения тяжёлых инфекций, так что для них вакцинация очень важна. И не нужно при каждой простуде давать ребёнку антибиотики! Если их назначает врач, желательно с ним обсудить возможность обойтись без них.

– А что касается второго ребёнка в семье, какой у него шанс родиться с таким же диагнозом?

– Это зависит от типа мукополисахаридоза. Например, вторым типом заболевают преимущественно мальчики, девочки являются просто его носителями, так что они сами совершенно здоровы, но могут передать болезнь своим сыновьям. При мукополисахаридозе остальных типов должны встретиться изменённые гены мамы и папы. И это настоящая генетическая лотерея, в которой невозможно что-то предугадать. Есть семьи, в которых болен лишь один из четырёх детей, а есть такие, где нездоровы все. Достоверно наличие или отсутствие заболевания можно диагностировать только во время беременности, на раннем сроке, эту диагностику важно сделать, чтобы понимать, к чему готовиться. Да и обследоваться у генетика перед планированием беременности всё же стоит. Причём не только родителям, у которых есть ребёнок с диагнозом, но и тем, у кого были братья, сёстры или другие кровные родственники с этим заболеванием. Пройти обследование должны оба будущих родителя: это даст информацию о наличии у них изменённых (мутантных) генов. И тогда в соответствии с этой информацией можно будет принимать взвешенное решение о планировании беременности.

Принять диагноз ребёнка и жить с ним – очень сложная задача, как родителям с этим справиться?

– Самостоятельно сделать это невозможно, здесь нужен специалист, семейный психолог. Потому что диагноз ставится не ребёнку, а всей семье, которая им будет заниматься. Такая психологическая помощь очень важна в первый, острый период, когда заболевание только выявлено. При этом нельзя забывать об отце, для которого это не меньшая травма, чем для матери. Хотя, стоит признать, что чаще всего именно на маму ложится основная нагрузка по организации жизни и лечения ребёнка. Я восхищаюсь мамами своих пациентов, они настоящие героини! Но очень важно, чтобы семья активно помогала и давала маме отдыхать: она должна оставаться женой своему мужу, мамой другим своим детям, подругой своим друзьям – в целом, просто необходимо, чтобы в её жизни были обычные радости. И важно понимать, что психологическая помощь семье будет нужна пожизненно.

А ещё бесценную помощь могут оказать люди, столкнувшиеся с такими же проблемами, вместе всегда проще их решать. В частности, есть Межрегиональная благотворительная общественная организация «Хантер-синдром», которая объединила семьи, где есть дети с таким диагнозом. Здесь собрались удивительные люди, которые оказывают огромную поддержку тем, кто в этом нуждается. И это очень важно: человеку просто необходимо чувствовать, что он не остался наедине со своими проблемами. И что он может не только принимать помощь, но и помогать другим.

Беседа велась
Юлия КРЫВЕЛЁВА

Магнитные бури

В период с 22 июля по 2 августа магнитные бури не ожидаются.

КАЛЕЙДОСКОП

Чтоб не пропасть поодиночке...

Когда в семье появляется ребёнок с тяжёлым и особенно редким заболеванием, то родители часто остаются один на один со своими проблемами. Устройство нашего здравоохранения таково, что получить даже положенную по закону медицинскую помощь удаётся далеко не всегда – для этого часто нужны такие невероятные усилия, на которые измученные болезнью ребёнка родители просто не способны.

Именно поэтому так важно найти единомышленников – людей, у которых уже есть

успешный опыт жизни в такой непростой ситуации.

Этот опыт есть у Снежаны Митиной, сын которой Павел 20 лет назад родился с синдромом Хантера (одна из разновидностей мукополисахаридоза) и был первым ребёнком в России, который стал получать необходимое лечение. Поэтому до сих пор у его мамы есть возможность обнять сына утром и поцеловать на ночь. Правда, лечение, за которое Снежане пришлось вести по-настоящему героическую борьбу, началось достаточно поздно, поэтому заболевание успешно подточило здоровье Павла. И Снежана ре-

шила, что сделает всё возможное, чтобы другие дети смогли начинать лечиться вовремя. Она каждый месяц представляет интересы этих детей в судах, пытаясь добиться от региональных властей выполнения своих обязательств. И на сегодня на счету Снежаны нет ни одного проигрыша.

И ещё, для того, чтобы помочь семьям, где есть дети с мукополисахаридозом, она создала Межрегиональную благотворительную общественную организацию «Хантер-синдром», которая ведёт колоссальную работу по информированию общества о редких заболеваниях,



Снежана и Павел Митины

сотрудничает с органами здравоохранения, участвует в научных исследованиях и в целом содействует улучшению качества медицинской помощи в нашей стране.

Кто может обратиться в «Хантер-синдром» за помощью? Любая семья, где есть дети с мукополисахаридозом. Можно написать письмо, позвонить, задать свои вопросы на форуме, поделиться своими проблемами и печалью. И, конечно же, обрести друзей, которые не только придут на помощь, но и не дадут заскучать. Ведь «Хантер-синдром» организует множество интересных мероприятий: различные

выезды, экскурсии, психологические тренинги и даже балы! Здесь всегда готовы протянуть руку помощи, помочь отстоять права и наладить жизнь так, чтобы в ней оставалось место для любви и радости.

Кроме того, на сайте можно найти огромное количество полезной информации: здесь выложены ссылки на специальные ресурсы, посвящённые мукополисахаридозу, на книги, которые издаёт организация, на научные исследования, которые проводятся как в нашей стране, так и за рубежом.

Сайт можно найти по ссылке mps-russia.org.