РЕДКИЙ ЖУРНАЛ

ПЕРВЫЙ РОССИЙСКИЙ ЖУРНАЛ О ЛЮДЯХ С РЕДКИМИ БОЛЕЗНЯМИ [# 5]

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ
специальный выпуск

Тысяча возможностей одного желания
6 стр.

Методичка МПС!
8 стр.

МЕЖРЕГИОНАЛЬНАЯ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ИНВАЛИДОВ

«СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ И ПАЦИЕНТСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ ПО РЕДКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ»

МИССИЯ:

Объединение и координация усилий пациентов с редкими заболеваниями, врачей, исследователей, государственных деятелей, общественных организаций и общества в целом для улучшения диагностики, обеспечения доступности лечения и сохранения жизни пациентов с редкими заболеваниями.

ЦЕЛИ:

- Оказать помощь пациентам с редкими заболеваниями;
- Содействовать реализации конституционных прав пациентов с редкими заболеваниями в РФ;
- Способствовать поиску ме- тодов диагностики и лечения редких заболеваний.

РЕДКИЙ ЖУРНАЛ
ПЕРВЫЙ РОССИЙСКИЙ ЖУРНАЛ О ЛЮДЯХ С РЕДКИМИ БОЛЕЗНЯМИ

НАЦИОНАЛЬНАЯ ПРЕМИЯ В ОБЛАСТИ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ «СИНЯЯ ПТИЦА»

orphanet
Inserm

WWW.SPIPORZ.RU | WWW.СПИПОРЗ.РФ

Наш путь очень сложный и длинный...

За последние несколько лет законодательными и исполнительными органами Российской Федерации, при активном участии общественных организаций, были приняты серьезные меры по усовершенствованию законодательства в области здравоохранения и социальной защиты населения. В том числе и по организации лечения больных орфанными заболеваниями.

Несмотря на созданную нормативную базу, тысячи пациентов продолжают ждать лечения. Регионы ссылаются на отсутствие средств. Пациенты страдают…. Пройдут годы, пока сформируется и наладится работа системы регионального обеспечения пациентов с редкими заболеваниями. ….Долгие годы ценою в жизни.

Единственная возможность изменить такой сценарий — это написать новый. И огромную роль в реализации нового сценария играют Общественные организации. Один в поле не воин, гласит мудрость. Но как много могут сделать родители, когда объединяются! Внесение законодательных инициатив по совершенствованию действующего законодательства в сфере здравоохранения, активное участие в подготовке программ и мероприятий по повышению качества медицинского обслуживания пациентов с редкими заболеваниями, работа с СМИ, спонсорами, благотворительными фондами с целью привлечения внимания к проблемам пациентов с редкими заболеваниями и их лечения, морально-психологическая поддержка семей с больными детьми, правовая и юридическая помощь, включая защиту прав пациентов в суде — это лишь малая часть того, что они могут делать и делают. Их помощь реальна и осязаема.

Только в тесном взаимодействии и совместной работе органов исполнительной и законодательной власти, врачей – экспертов и общественных организаций мы видим возможность решения наших проблем.

Наш путь очень сложный и длинный. Но вместе мы обязательно его пройдем!

В НОМЕРЕ

СОБЫТИЯ

2. «ДОБРО НЕ БЫВАЕТ РЕДКИМ» - под таким девизом прошел благотворительный праздник, проведенный 20 июня в Москве общественной организацией «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям».
3. «Добрая Москва» 6 сентября в Москве. Праздник удался.
4. Участие Союза пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям в V Всероссийской выставке–форуме Фонда поддержки детей, находящихся в трудной жизненной ситуации «ВМЕСТЕ - РАДИ ДЕТЕЙ» 17-19 сентября 2014 года в г. Уфа.
5. 13-ый Международный симпозиум по мукополисахаридозам и другим редким заболеваниям прошел в г. Сальватор (Бразилия) в августе 2014 года.

ОБЩЕСТВО

6. Тысяча возможностей одного желания.

МНЕНИЕ ЭКСПЕРТА

8. Методичка МПС!
12. МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ II типа (синдром хантера): диагностика и современные подходы к лечению.

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

16. Центры для оказания медицинской помощи пациентам С МПС – Москва и регионы.

ЗАКОНОДАТЕЛЬСТВО

17. Основные законодательные документы, регулирующих вопросы оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в Российской Федерации.

МЕДИЦИНСКОЕ ОБОЗРЕНИЕ

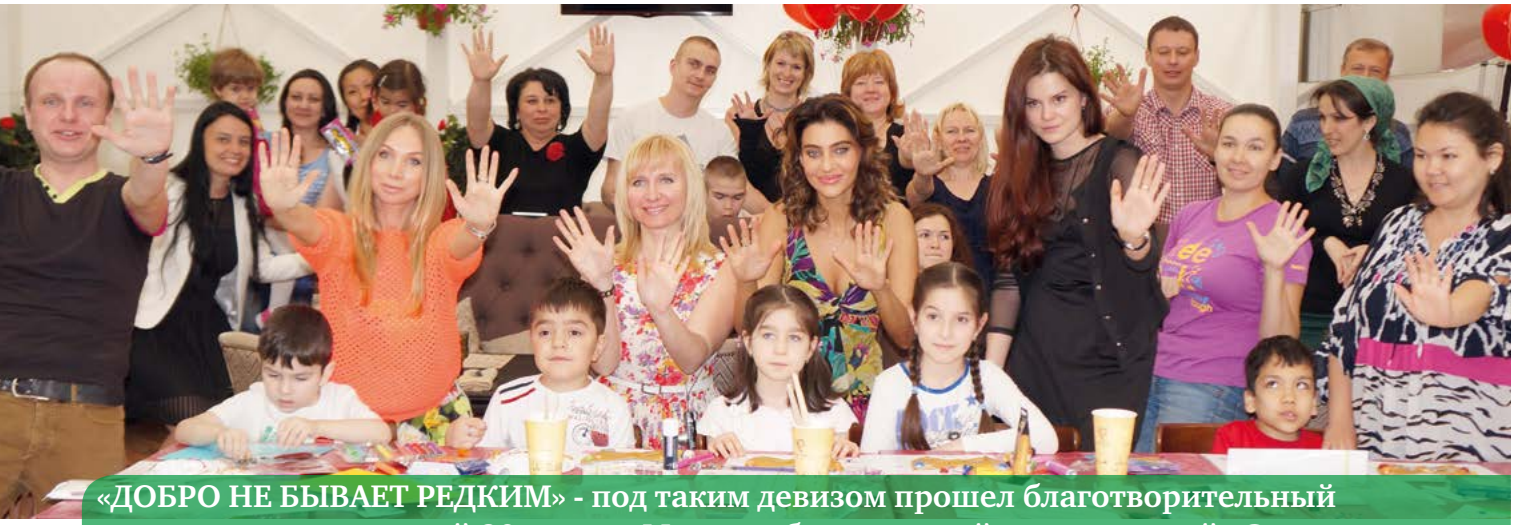
18. Редкие заболевания. Московский сегмент федерального регистра.
20. Поражение серца при МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ I типа.
24. Опыт проведения первых инфузий пациентам с орфанными заболеваниями в РФ.
25. Пять правил. Что нельзя делать при проведении инфузии фермент заместительной терапии.; Опросник – Синдром Хантера.; Лабораторная диагностика МПС. Практические шаги.
26. Долгий путь к редкому диагнозу.
27. Особенности проведения общей анестезии при МПС.
28. Ортопедическая патология при различных типах МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА (МПС).

СОЦИАЛЬНЫЙ РАКУРС

32. История одной девочки.
33. Доброе слово...
34. Ты будешь жить.
35. Наш Руслан.
36. Научите меня верить.
37. В XXI веке.
38. Моя благодарность - это мои слезы в океане моря.
40. Два срока жизни.
41. Обо мне…
42. Как мы провели лето или с днем рождения, Тимур!
43. Путешествие из Москвы в Санкт-Петербург или дневник одной мамы.

ТВОРЧЕСТВО

48. Стихи /Снежана Митина/.



«ДОБРО НЕ БЫВАЕТ РЕДКИМ» - под таким девизом прошел благотворительный праздник, проведенный 20 июня в Москве общественной организацией «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»

Пациенты с редкими заболеваниями, в том числе дети, часто, вынуждены вести закрытый образ жизни. «Редкие» дети, в силу особенностей заболеваний, не везде являются желанными гостями общественных мероприятий. Где-то громкий гвалт и необычный внешний вид ватаги пациентов с мукополисахаридозами настораживает окружающих, где-то маленькие пациенты с несовершенным остеогенезом, передвигающиеся на инвалидных колясках, не могу просто войти, а по сути въехать, в помещение, не оборудованное специальными средствами доступа.

20 июня в кафе «PiLovecafe», любезно предоставивший площадку для праздника, царил гвалт и веселье. Здесь дети с редкими заболеваниями чувствовали себя главными гостями! Наши добрые феи, а в миру известные художницы Ольга Туманова и Ксения Кутянская, кутюрье высокой моду Ольга Русан, проводили мастер класс для «редких» детишек. И пускай не все получалось сразу, ведь дети особенные, детские глаза светились счастьем. Сотворить свой первый шедевр, под руководством опытного мастера, довелось детям, как говорят врачи «с особенностями развития».

Для роста и развития детей с одним из редких заболеваний, мукополисахаридозом, требуется пожизненным ферменсаместительная терапия. Лечение стоит «как железный мост» и посильно только государству. В настоящее время лечение мукополисахарозов регламентируется специальным постановлением правительства и должно обеспечиваться за счет средств субъектов федерации. По факту, лечение доступно только в регионах с руководством, ориентированным на решение медико-социальных вопросов. В большом количестве регионов, законодательно обязанных спасать детей с этим редким заболеванием, либо нет желания, либо нет денег для выполнения распоряжения нашего правительства, подписанного В.В. Путиным в 2012 году. Организации пациентов – «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям», «Хантер синдром» вынуждены добиваться «пациентской правды» в залах суда. Родители пациентов, взрослые пациенты, собравшиеся из различных уголков Российской Федерации. врачи эксперты, лидеры общественных организаций, несмотря на праздничную атмосферу мероприятия, горячо обсуждали необходимость федеральной программы по редким заболеваниям, в рамках которой «редкие», но талантливые пациенты с горящими глазами – граждане нашей великой страны, смогли бы иметь четкие гарантии жизни и здоровья – государственные гарантии постоянного и полного обеспечения жизненно-важными лекарственными препаратами. А жизнь и здоровье маленьких пациентов, в этом случае, не зависели бы от личных пристрастий руководителей регионов или финансовой состоятельности области или республики.

С таким желанием – необходимости федеральной программы по редким заболеваниям, все присутствующие участники и гости праздника выпустили в московское небо шары разных цветов, символизирующие разные редкие заболевания, требующие одного – внимания и заботы со стороны государства.

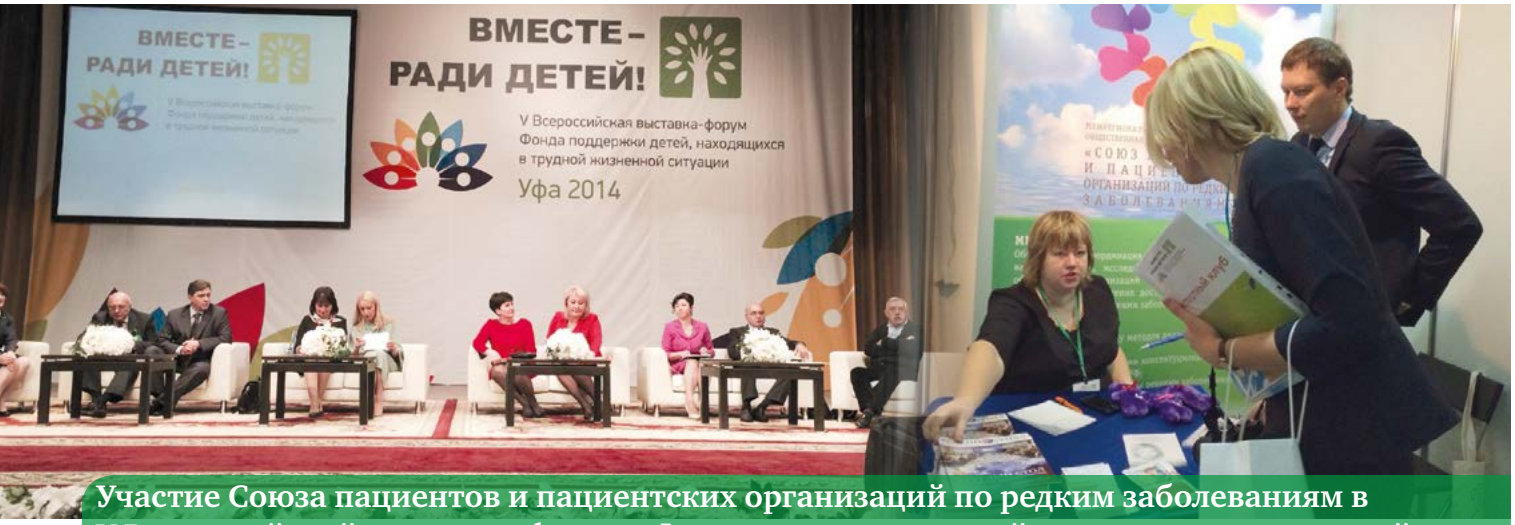
«Добрая Москва» 6 сентября в Москве. Праздник удался.

Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям 6 сентября принял участие в московском празднике на Суворовской площади «Добрая Москва». Более пятидесяти некоммерческих организации провели ярмарку благотворительности, а их представители приняли участие в марафоне и велозабеге. От нашей команды «редких пациентов», конечно кроме взрослых участников, бежали, а точнее ехали изо всех сил, два «хрупких ребенка» - Макс и Джанет. И не важно что ребята пока еще не бегают на своих ногах, а пользуются помощью коляски. Без сомнения, здесь они были самыми главными марафонцами. Ребята со смехом и криками «Россия вперед!» финишировали не первыми, …..но такими счастливыми. Лозунг – «главное участие!», оказался снова верным. «Мы это сделали! Мы достигли финиша!» можно было прочесть в радостных глазах ребят. Преодолеть себя, сделать может быть невозможное – пробежать, проехать 8 км по московским улицам без капли подозрения на усталость, это ведь тоже подвиг – маленький, детский – но все таки он!

Необычно было и поведение людей на улицах. Обычная отстраненность от окружающего мира и взгляд «в никуда», свойственный любому москвичу, выходящему на улицу, сменились радостными улыбками, приветственными взмахами рук и одобрительными криками. Невозмутимые лица полицейких, охранявших нас во время забега, тоже расплывались в улыбках при виде пары жизнерадостных ребят на колясках, уверенно шедших к финишу.

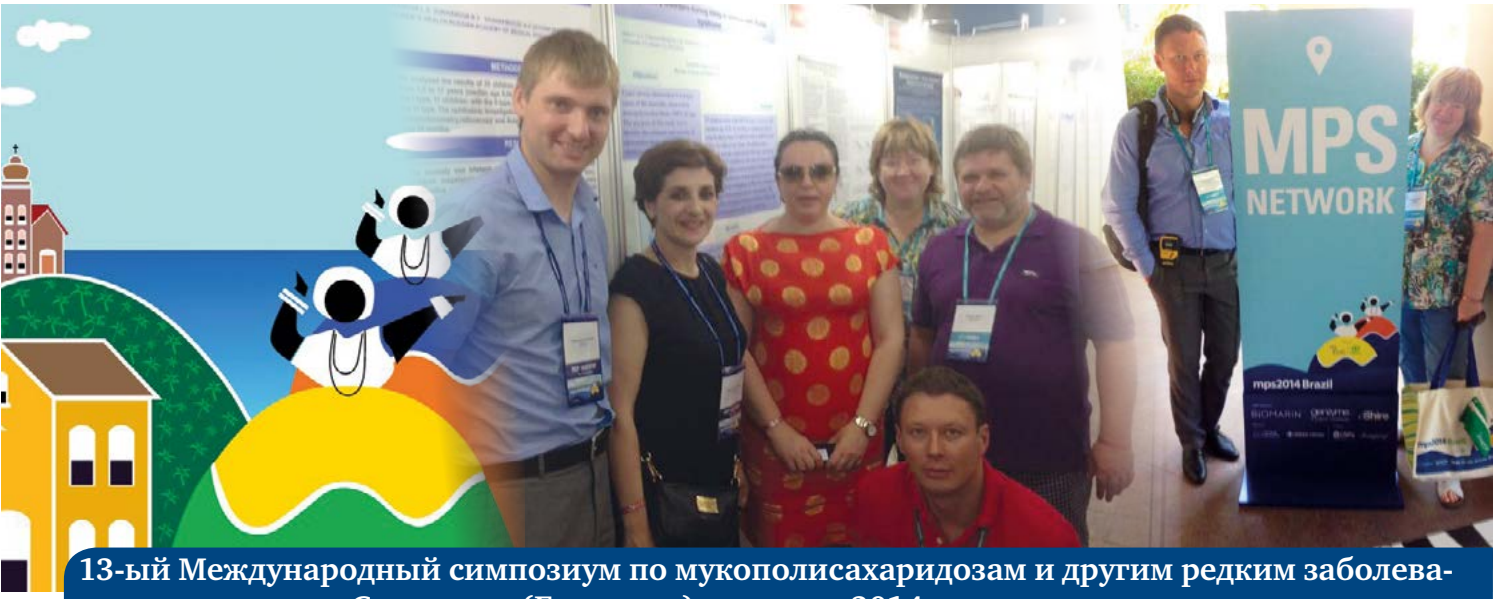
Кроме участия забега, наши взрослые «редкие» пациенты проводили информационную работу с москвичами, рассказывая о необходимости поддержки движения по редким заболеваниям. Вкусные пироги и поделки, сделанные руками «редких» людей были лишь дополнением этих бесед. Все благотворительные пожертвования, поступившие на счет организации в этот день пойдут на неотложные нужны пациенты с редкими заболеваниями.

Мы благодарим москвичей и организаторов «Доброй Москвы» - Департамент культуры города Москвы, Агентство общественных проектов и ресурсный центр «Мосволонтер». До новых встреч!



Участие Союза пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям в V Всероссийской выставке–форуме Фонда поддержки детей, находящихся в трудной жизненной ситуации «ВМЕСТЕ – РАДИ ДЕТЕЙ» 17-19 сентября 2014 года в г. Уфа

Более 500 человек – представителей профессиональной сферы поддержки семьи и детства из большинства регионов Российской Федерации собрались в Уфе для обмена опытом и разработки новых проектов и подготовки рабочих планов. С приветственными обращениям в режиме видеосвязи к собравшимся обратились Председатель Государственной Думы Федерального Собрания РФ Нарышкин С. Е. и Заместитель Председателя Правительства РФ, Председатель Совета при Правительстве РФ по вопросам попечительства в социально сфере Голодец О.Ю. В настоящее время более 2 млн. детей в Российской федерации нуждаются в заботе квалифицированных людей, профессиональных и добрых, которые придут на помощь и помогут решить стоящие перед ними трудности. Важно делать добрые дела и помогать ближним, хотя бы в столь новой, не традиционной сфере для России, такой как социальная поддержка детей и их семей. Важно также, когда твои добрые начинания получают поддержку на уровне правительства. Председатель правления Фонда поддержки детей, находящихся в трудной жизненной ситуации Марина Владимировна Гордеева радушно принимала гостей в качестве радушной хозяйки события. По словам Марины Владимировны «За пять лет выставка форум «Вместе – ради детей» выросла в крупную деловую площадку для профессионального обсуждения вопросов, связанных с новыми, эффективными практиками социальной поддержки семей с детьми, детей, находящихся в трудной жизненной ситуации. Одна из задач форума – способствовать тому, чтобы деятельность всех служб и организаций, которые работают в сфере детства, была нацелена на общий результат. Социальные проблемы нельзя решить в одиночку, таким образом можно добиться только точечного эффекта.»Представители «Союза пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям» в рамках работы форума представили проект «Редкий, но равный» как способ изменения общественного мнения о людях с редкими заболеваниями и возможностях привлечения средств для реализации программ реабилитации, провели мастер-класс «Социально-психологическое развитие пациентов с мукополисахаридозами, находящихся на фермент-заместительной терапии, обеспечивающихся за счет средств субъектов федерации представили программы летнего оздоровления детей с редкими заболеваниями в РФ. Сотрудниками организации были проведены консультации по психологической поддержке пациентов с редкими заболеваниями и их семей, обеспечению доступа к лекарственному обеспечению пациентов с редкими заболеваниями в регионах, реабилитации пациентов с мукополисахаридозами и другими лизосомными болезнями накопления. Каждый участник форума получил последний выпуск «Редкого журнала» - издания о редких заболеваниях, законодательстве, содержащий научные статьи, истории пациентов и справочную информацию о центрах медицинской помощи и экспертах, оказывающих помощь пациентам с редкими заболеваниями. С другой стороны знакомство представителей общественной организации пациентов по редким заболеваниям в работающих проектах Фонда и участие в мастер класса десятков организаций, направленных на социальный аспект помощи пациентам, способствовало повышению уровня осведомленности, расширению контактов и получению практических навыков организации и проведению подобных проектов. Как резюмировала Директор Союза пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям» Татьяна Владимировна Нестерова «Мы уверены в возможностях длительного и успешного сотрудничества с «Фондом поддержки детей, находящихся в трудной жизненной ситуации» в области развития системы оказания социальной поддержки семьям с детьми с редкими генетическими патологиями в Российской Федерации.



13-ый Международный симпозиум по мукополисахаридозам и другим редким заболеваниям прошел в г. Сальватор (Бразилия) в августе 2014 года

ТЫСЯЧА ВОЗМОЖНОСТЕЙ ОДНОГО ЖЕЛАНИЯ

текст: Федулова Юлия

Когда тяжело, сложно и непонятно – обязательно должен появиться тот, кто поможет справиться. А если нет никого? А если могут помочь только добрым словом, а доброго слова недостаточно? Тогда эту помощь можно создать самому. Так появляются многие общественные организации.

Рецепт их создания прост: нужно взять активного целеустремлённого человека, добавить к нему единомышленников, специалистов в разных сферах жизни, приправить оптимизмом и жизненной силой – и действенная помощь готова! Именно так в 2008 году в России появилась общественная организация помощи людям с генетическим заболеванием мукополисахаридоз - «Хантер-синдром». Её основала москвичка Снежана Митина.

Если не мы – то кто же?

Сегодня «Хантер-синдром» по всей России сплотила семьи, которые столкнулись с заболеваниями из группы мукополисахаридозов. Эта организация - одна из самых известных, активных и успешных в нашей стране. Состоит она в основном из родителей и пациентов, а так же волонтёров, врачей, психологов и других неравнодушных людей.

В России проживает около двухсот человек с разными типами мукополисахаридозов, на сто сорок шесть миллионов это очень мало. Поэтому и «Хантер-синдром» - сравнительно немногочисленная организация. Но работа, которую проводят Снежана Митина и её единомышленники, обширна и заметна.

Организация занимается вопросами оказания помощи больным, участвует в проведении научных исследований, просвещении семей. Участники «Хантер-синдрома» всегда готова протянуть руку помощи семьям с мукополисахаридозами, готовы отстаивать права больных и содействовать улучшению качества медицинской помощи в нашей стране. «Хантер-синдром» входит в состав группы по редким заболеваниям общероссийского союза пациентов, активно сотрудничает с российскими и международными общественными организациями.

Главная цель организации - информировать общество о редких заболеваниях, об их влиянии на жизнь пациентов. Помочь принять новые условия игры, преодолеть шок от диагноза, начать бороться и научиться жить с редкой болезнью. Редкие заболевания должны стать одним из приоритетов для системы здравоохранения. Стоит сказать, что за последние десять лет ситуация изменилась в лучшую сторону. Благодаря стараниям общественных организаций всё больше людей узнают о существовании редких болезней. Главное – донести до общества, что редкие болезни не заразны, в их появлении никто не виноват, а право на жизнь у всех одинаковое.

Второй немаловажный аспект – обратить внимание врачей на редкие болезни. Неправильная диагностика ведёт к неверному курсу лечения. Чем раньше диагностирован мукополисахаридоз и начата терапия – тем меньше необратимых последствий как для самого пациента, так и для его родных. Информирование общественности, педагогов, врачей, организаторов здравоохранения о мукополисахаридозе полностью лежит на «Хантер-синдроме». Организация привлекает внимание к проведению исследований, необходимых для безопасной и эффективной поддерживающей терапии и лечения мукополисахаридозов. Выпускаются брошюры по каждому типу, в которых подробно написано всё, что необходимо знать врачам и родителям. Информационная база наработана огромная, и уже практически на любой вопрос по МПС можно получить ответ у самых активных членов «Хантер-синдрома».

У желания – тысяча возможностей...

Однажды Снежана Митина вышла из кабинета генетика с маленьким любимым долгожданным сыночком Павликом словно оглушённая. Непонятное длинное слово «мукополисахаридоз». Генетическое заболевание, о котором она слышала впервые. Такие детки появляются на свет очень редко. «Диагноз Павлуши я запомнила очень быстро, - рассказывает Снежана. – Словно зарисовала: «муко» — это очень больно, «поли» – непонятно, что такое, но этого непонятного много и «сахаридоз» — это сладкий ребенок. То есть «страдает мой сладкий ребенок, непонятно почему».

Были и слёзы, и чувство ненужности… Принятие диагноза – неизбежный и всегда сложный этап. Для себя Снежана сразу решила, что умирать никто не собирается. Где-то в мире работают ученые и они обязательно придумают лекарство, ведь для I и VI типов мукополисахаридоза лекарства уже есть! Значит будет и то, которое принесёт моему ребёнку облегчение – значит, оно во что бы то ни стало должно быть здесь, у него.

Лекарство для лечения мукополисахаридоза II типа в тот момент еще не было создано нигде в мире его не было. Летом 2006 года, такое лекарство было создано в США. В январе 2007 года препарат был уже зарегистрирован в Европе.

В России на тот момент счастливая встреча ребёнка и лекарства была невозможной. Ферменто-заместительную терапию препаратом, который даже не зарегистрирован в стране, никто проводить бы не стал. Чтобы производитель лекарства обратил внимание на российских пациентов, их нужно было собрать в единую «семью». Как ни грустно, но миром правят деньги, и один Павлик Митин не был интересен производителю. Это не «рынок сбыта».

Правдами и неправдами искала Снежана пациентов с таким же диагнозом. Оказалось, что в стране никто не ведёт регистр редких больных, никто не интересуется, чем им можно помочь. В самом лучшем случае – симптоматическая терапия. То есть, страдают суставы – назначают обезболивающие, страдает слух – делают шунтирование, для коррекции поведения выписывают тяжёлые для малышей препараты. Найти пациентов было очень сложно, но Снежана Митина, днём и ночью, жила с девизом: у желания тысяча возможностей, у нежелания – тысяча причин. Если пациенты с мукополисахаридозом II типа есть – значит, она их найдёт. Когда пациенты Москвы и области были найдены, образовалась благотворительная организация. Название она получила по названию того самого II типа мукополисахаридоза – синдрома Хантера. Полностью звучит длинно, подстать болезни. Вот так: Межрегиональная Благотворительная Общественная Организация «Общество инвалидов, страдающих синдромом Хантера, другими формами мукополисахаридоза и иными редкими генетическими заболеваниями «Хантер-синдром».

Борьбу за жизнь можно сравнить с военными действиями.

Один в поле – не воин. Организация, оформленная по всем правилам, - это уже маленькая армия. Самая главная трудность – лекарство для Павлика очень дорогое. Лечение должно быть непрерывным и пожизненным. В организме малыша из-за генетической поломки отсутствует фермент, расщепляющий ненужные вещества. В результате эти вещества накапливаются во всех системах организма, приводя к слепоте, глухоте, тугоподвижности суставов и множественным проблемам внутренних органов. Лекарство – искусственно созданный фермент, который так нужен мальчику. Ни одна семья не способна ежегодно закупать это лекарство на свои деньги. Убедить государство, что дети с синдромом Хантера имеют право на жизнь, было самой главной задачей.

Долгие месяцы борьбы, первые инфузии вдали от дома (Павлика начали капать в Германии, после чего опыт зарубежных коллег был применён в России)… Всё это Снежана создавала сама. Её позитивная энергетика словно ураганом накрывала неравнодушных людей, которые примыкали к организации и старались помочь. В итоге – организация «Хантер синдром» и лечение Павлика и других деток. Позже по тому же сценарию были зарегистрированы препараты для I типа МПС (синдром Гурлёр) и VI типа (синдром Марото-Лами).

Наши дети могут жить! Наши дети должны жить! Наши дети будут жить!

У «Хантер-сидрома» есть сайт и форум, на котором общаются семьи: делятся опытом, рассказывают о своих радостях, выкладывают фото. Там же можно найти «Павлушкин дневник» - подробное описание жизни организации начиная с самых первых дней.

Снежана Митина с единомышленниками проводят различные мероприятия, участвуют в благотворительных проектах, конференциях и встречах, посвящённых редким заболеваниям. Деятельность МБОО «Хантер-синдром» направлена на объединение семей пациентов, их знакомство с ведущими специалистами в области МПС.

На общероссийский конгресс по мукополисахаридозу в 2013 году слетелись семьи из самых разных областей: от Краснодара до Якутии. Личное знакомство, обмен опытом, консультации врачей и психологов, рассказы о судебных тяжбах за лечение и просто общение – это то, что получили семьи за два дня конгресса.

Таким же объединяющим мероприятием стала общероссийская фотовыставка «Редкое счастье – ЖИТЬ!». Эта выставка открылась одновременно в нескольких регионах – во всемирный день информирования о мукополисахаридозе, 15 мая 2013 года. В Москве была проведена особая работа: в подготовке к фотовыставке принял участие известный fashion-фотограф Рик Гудотти. Фотопроект «В фокусе синдром Хантера» уже проводился в США, Германии и Польше.

Россия стала четвёртой страной, неравнодушной к МПС-пациентам. Целью выставки было познакомить общество с редким заболеванием мукополисахаридоз и рассказать о самих пациентах: их привычках, их трудностях и достижениях. Семьи из регионов горячо поддержали идею, и организацией выставки занимались региональные представители – мамы и волонтёры.

В 2014 году выставка «В фокусе синдром Хантера» прошла в Санкт-Петербурге. И не где-нибудь – а на территории Петропавловской крепости. Дата открытия – конечно, 15 мая.

Но это всё – большие и красивые проекты. Чаще деятельность организации «Хантер-синдром» незаметна широкому обществу, но так ценна для семей с МПС-пациентами! Инфузоматы, слюноотсосы, кислородные концентраторы, инвалидные коляски и многое другое – всё это настоящие волшебные подарки, которые возможны благодаря сильной команде волонтёров и благотворителей, собравшихся вокруг Снежаны Митиной. Праздники, фотосессии, прогулки, отдых на море и самое главное – слова поддержки и положительный настрой.

Фиолетовый мишка и солнечные детки

Наши логотипы - это мишка и солнышко. Солнышко - потому что детки с МПС похожи на него - такие же тёплые, добрые и хорошие. Фиолетовый мишка - главный друг и помощник пациентов с мукополисахаридозами. С мишкой связана целая история.

Фиолетовый мишка появился благодаря сказке, придуманной для ребенка, который не мог получить лекарство. Катюше, девочке с мукополисахаридозом было четыре года, и все понимали, что скорее всего она не выйдет из реанимации. Власти не закупали для неё лекарство, хотя решение суда об этом уже вступило в законную силу, думали, что ребенок умрёт, и не нужно будет тратиться. Девочка спрашивала: «Мама, ты уйдешь одна из больницы? Я буду жить на кладбище?» Маме было 24 года, и она не знала, что сказать, отвечала лишь: «Нет, мы уйдем вдвоем».

Представитель фармкомпании, производителя нужного лекарства, Михаил Лавошников, по-человечески помогал маме, разговаривал с ней и днём, и ночью, когда она в том нуждалась. Это не входило в его обязанности - он просто поддерживал её. Беседовала с ней долгими ночами и Снежана Митина, и однажды к ним пришла идея придумать сказку для Катеньки. «Мы рассказали ей, что однажды придет мишка и принесет ей лекарство, - рассказывает Снежана. - Почему мишка? Не знаю. В два часа ночи получился мишка... Почему фиолетовый? Потому что международный цвет мукополисахаридоза – фиолетовый».

Катя стала ждать мишку. Снежане ничего не оставалось, кроме как сшить его и отправить в этот подмосковный город. Мама не могла пойти на почту, поэтому туда поехал представитель фармкомпании. Город маленький, клиника деревянная, форточка на ночь открыта... Катя проснулась - увидела фиолетового мишку в окошке. Она закричала: «Мама! Мишка пришел!»

Сейчас Катя получает лечение, и вся её семья – одна из самых счастливых. Катя окружена заботой и вниманием. А фиолетовый медвежонок шагает по стране и поселяется в кабинетах врачей и социальных работников, у друзей и помощников, учителей, воспитателей – словом, у всех, кто помогает организации. Фиолетовые шарики ежегодно летят в небо России 15 мая. И всё больше пациентов успешно получают лечение. Сейчас бывает даже такое, о чём раньше невозможно было и мечтать: после установки диагноза лечение начинается в кратчайшие сроки, без судов и отказов. Регион закупает нужное количество препарата, закладывает в бюджет эту статью, и семье остаётся только исправно приезжать на инфузии раз в неделю.

Такие истории – полностью заслуга Снежаны Митиной и организации «Хантер-синдром».

Никогда не надо опускать руки. Что бы ни случилось. История Снежаны и МБОО «Хантер-синдром» - живой пример. Чем больше вокруг единомышленников – тем больше сил. Впереди у «Хантер-синдрома» ещё множество планов и проектов. Улыбки мам и пап, смех деток, внимание врачей и любовь окружающих.

МЕТОДИЧКА МПС!

текст: Журкова Н.В., к.м.н., старший научный сотрудник лаборатории мембранологии с группой генетических исследований ФГБУ «Научный центр здоровья детей» РАМН, г. Москва

Лизосомные болезни накопления (ЛБН) — это обширный класс заболеваний из группы наследственных болезней обмена веществ, который включает около 40 нозологических форм. В основе развития заболеваний данной группы лежит резкое снижение или отсутствие активности лизосомных ферментов, контролирующих процесс внутриклеточного расщепления таких макромолекул, как гликозаминогликаны, гликолипиды, гликопротеины, вследствие мутационной блокады фермента. Патогенетическими следствиями этих изменений являются внутрилизосомное накопление нерасщепленных макромолекул и увеличение числа лизосом в клетках различных тканей организма, что морфологически выявляется как наличие так называемых «пенистых» клеток в этих тканях. Такое накопление приводит к нарушению нормального функционирования клеток и их гибели. Чем сильнее функция фермента нарушена мутацией, тем быстрее наступает гибель клеток в тканях и тем быстрее прогрессирует заболевание.

Мукополисахаридозами (МПС) называют группу редких генетических метаболических заболеваний соединительной ткани, из группы лизосомных болезней накопления, в основе которых лежит нехватка определенных ферментов, участвующих в метаболизме гликозаминогликан.

У пациентов с МПС наблюдается нарушение обмена кислых гликозаминогликанов (мукополисахаридов, GAG) из-за поражения системы лизосомных ферментов, регулирующих обмен GAG. Поскольку катаболизм GAG (расщепление) нарушается, они в больших количествах откладываются в органах и тканях, поэтому МПС относят к «болезням накопления».

Аномалии обмена GAG наследственно обусловлены и приводят к развитию дефектов соединительной, костной и хрящевой ткани, нарушениям в функционировании различных органов и систем. Самые явные появления МПС - системное поражение скелета, нарушения физического и, при определенных типах заболевания, умственного развития.

Мукополисахаридоз, I тип

- I тип-H - синдром Гурлер - отмечается чаще у детей, рожденных от родителей, являющихся кровными родственниками. Частота: 1 случай на 20000-25000 новорожденных (по другим данным - 1 на 100000).
- I тип-S - болезнь Шейе - синдромы I-S и I-H рассматривают как вариант одного типа МПС, также тип I-S называют поздним синдромом Гурлер.
- I тип H-S - синдром Гурлер–Шейе - такой диагноз может означать, что заболевание (синдром Гурлер) находится в промежуточной стадии.

Тип наследования – аутосомно-рецессивный

У пациентов с I типом МПС отмечается дефицит фермента альфа-L-идуронидазы, который необходим для расщепления мукополисахаридов, вследсвие мутаций в гене IDUA. Чаще всего это точечные мутации в различных экзонах данного гена. У европейцев наиболее часты мутации W402X и Q70X (самая распространенная мутация в России - частота около 57%).

Синдром Гурлер встречается чаще других разновидностей МПС-1 и протекает наиболее тяжело. Без лечения пациенты, как правило, живут 10-12 лет от обструкции дыхательных путей, респираторных инфекций, сердечной недостаточности.

Основные клинические проявления заболевания:

Синдром Гурлера:

До 1 года - рождаются довольно крупными, и в течение первого года растут быстрее нормы. Появляются характерные лицевые дизморфии (изменение лица по типу «гаргоилизма»): широкая запавшая переносица, гипертелоризм, широкие ноздри, толстые губы, большой язык. Изменения черепа: макрокрания, скафоцефалия, выступающие лобные бугры. Рот обычно приоткрыт. Тугоподвижность суставов. Смещение бедер. Утолщенная и жесткая кожа. Обильное потоотделение, холодные руки и ноги. Бочкообразная грудная клетка. Изменения скелета по типу множественного дизостоза.

После 1 года – рост замедляется к концу 1-го года, и обычно останавливается в возрасте 3х лет. При накоплении гликозамингликанов (ГАГ) в мозгу, происходит замедления их развития в возрасте 1-3 лет и прогрессирующего регресса различных навыков в дальнейшем, который продолжается до самой смерти. Огрубление черт лица по типу «гаргоилизма» становятся очевидными к концу первого года жизни. Одной из отличительных черт является слизистые выделения из носа (ринорея) и хронические инфекционные заболевания ушей и пазух носа. Толстые губы, увеличенный язык и толстые десны. Брахидактилия. Неправильная форма грудной клетки. Шумное дыхание, даже когда нет никакой инфекции. Ночью может быть беспокойный сон и храп. В течение коротких периодов могут наблюдаться остановки дыхания во сне (апноэ), такие остановки дыхания в 10-15 секунд могут рассматриваться как норма. Печень и селезенка увеличены из-за накопления мукополисахаридов (гепатоспленомегалия). Страдают от частого жидкого стула и диареи. Гирсутизм. Характерны паховые, пахово-мошоночные и пупочные грыжи. Характерны пороки AV-клананов, кардиомегалия.

Взрослые - вырастают до 120 см. Начинают терять приобретенные навыки, теряют способность говорить. Зубы с широкими промежутками, плохо сформированные, с хрупкой эмалью. Живот выступает вперед и они ходят и стоят

согнувшись, из-за контрактуры суставов в бедрах, плечах, локтях и коленях. Болезни сердца, однако они не прогрессируют и не беспокоят до более поздних лет жизни. Могут развиваться проблемы с клапаном аорты или митральным клапаном – у них может медленно прогрессировать порок клапана сердца в течение многих лет без видимых клинических проявлений. При тяжелой форме развивается кардиомиопатия. Пупочные и паховые грыжи. Запоры. Развития искривления позвоночника (кифоз или горб). Боли в суста-

вах. Из-за ограниченного движения суставов, пальцы становятся жесткими и кривыми. Помутнение роговицы. Кондуктивная глухота, глухота, связанная с поражением слухового нерва, или комбинация обоих типов глухоты.

Синдром Шейе

Более мягкая форма заболевания. Основные клинические проявления заболевания развиваются к 3-5 годам. Дети часто страдают острыми респираторными заболеваниями.

Характерны – низкий рост, короткая шея, бочкообразная грудная клетка, изменения скелета по типу множественного дизостоза. Гепатоспленомегалия.

Взрослые - достигают роста 152 см и более. Короткая шея, бочкообразная грудная клетка, контрактуры крупых и мелких суставов, карпальный туннельный синдром. Кондуктивная тугоухость. Характерно поражение клапанов сердца, иногда –кардиомиопатия.

Диагностика: электрофорез и количественное определение гликозаминогликан в моче, определение активности фермента идуронатсульфатазы А в лейкоцитах периферической крови, молекулярно-генетическая диагностика.

Для заболевания разработана эффективная ферментозаместительная терапия препаратом АЛЬДУРАЗИМ.

ВНИМАНИЕ!

Все дети с МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ, тип I должны быть как можно скорее проконсультированы в крупных детских федеральных центрах для решения вопроса о трансплантации костного мозга и назначении ферметозаместительной терапии! Ранняя постановка диагноза и назначение специфической терапии предотвратит тяжелую инвалидизацию ребнка, привет к улучшению качества жизни ребенка и его семьи!

Мукополисахаридоз, II тип – синдром

Заболевание развивается в результате дефицита фермента идуронат-2-сульфатазы. Частота встречаемости: в среднем 1 на 75 000 новорожденных мальчиков.

Тип наследования –Х-сцепленный рецессивный

Выделяют тяжелую и более легкую форму заболевания. Заболевание обусловлено резким снижением активности идуранат-2-сульфатазы вследствие мутаций в гене идуронат-2-сульфатазы (IDS), расположенном в Х-хромосоме.

До 1 года – Дети часто рождаются довольно крупными и в течение первых двух лет растут быстрее нормы. Частый жидкий стул и диарея. Запор. Руки обычно короткие с широкими короткими пальцами (брахидактилия). Утолщенная и жесткая кожа. Обильное потоотделение, холодные руки и ноги. Дети часто болеют отитами, бронхитами, ОРВИ.

После 1 года – Рост замедляется к концу 2-го года. Грубые черты лица, короткий нос, круглое и плоское лицо и большая голова. Выступающие лобные доли, короткая шея, широкий нос с плоской переносицей. Язык увеличен, толстые губы, утолщение десен. Зубы с широкими промежутками, плохо сформированные, с хрупкой эмалью. Гирсутизм. Характерны ринорея и хронические инфекционные заболевания ушей и пазух носа. Бочкообразная грудная клетка, изменения скелета по типу множественного дизостоза. Часто наблюдаются пупочные и паховые грыжи. Тугоподвижность суставов, с возрастом – контрактуры крупных и мелких суставов.

Дети старшего возраста и взрослые – Рост - 120-140 см при тяжелой форме синдрома Хантера. Пациенты с легкой формой синдрома Хантера могут быть нормального роста. У больных отмечается шумное дыхание, апноэ во сне. Характерны пороки AV-клапанов. При тяжелой форме развивается кардимиопатия. С

возрастом прогрессируют скелетные изменения, возникает карпальный тоннельный синдром. Со стороны органов зрения – помутнение роговицы, иногда – глаукома. Практически у всех пациентов выявляют различные формы тугоухости. Пациенты с легкой формой заболевания имеют нормальный интеллект.

Диагностика: количественное определение и электрофорез ГАГ в моче, определение активности фермента идуронат - 2 - сульфатазы в лейкоцитах периферической крови, молекулярно-генетическая диагностика.

Для заболевания разработана эффективная ферменто-заместительная терапия препаратом ЭЛАПРАЗА.

ВНИМАНИЕ!

Все дети с МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ, тип II должны быть как можно скорее проконсультированы в крупных детских федеральных центрах для решения вопроса о назначении ферметозаместительной терапии! Ранняя постановка диагноза и назначение специфической терапии предотвратит тяжелую инвалидизацию ребенка, привет к улучшению качества жизни ребенка и его семьи!

МПС, III тип – синдром Санфилиппо

Заболевание обусловлено снижением активности ферментов, непосредственно участвующих в расщеплении гепарансульфата. Таких ферментов - 4. Следовательно, заболевание классифицируется на 4 типа в зависимости от мутантного фермента (IIIA, IIIB, IIIC, IIID). МПС III встречается реже, чем МПС I и МПС II. Частота (по разным сведениям): 0,28-4,1 на 100 000 новорожденных.

Тип наследования – аутосомно-рецессивный.

Течение заболевания прогрессирующее. Первые симптомы наблюдаются на втором году жизни ребенка. Более точный диагноз устанавливается на основании анализа активности ферментов, которые принимают участие в метаболизме гепарансульфата.

Возможны молекулярно-генетические методы исследований мукополисахаридоза III типа, которые дают возможность установить генетический дефект (тип мутации) и определить носительство мутантного аллеля.

Основные клинические проявления заболевания:

Густые, жесткие волосы, сросшиеся густые брови, выступающий живот, нарушение осанки –гиперлордоз. Гепато-спленомегалия. Часто наблюдаются пупочные и паховые грыжи. Тугоподвижность суставов, контрактуры крупных и мелких суставов. Угоухость кондуктивная или смешанная.

Первые годы жизни дети развиваются нормально. Затем возникают нарушения сна, регресс ранее приобретенных навыков, возбудимость, агрессивность нарушения поведения. С возрастом заболевание прогрессирует, присоединяется спастическая диплегия, судорожный синдром, иногда кардимопатия, помутнения роговицы. Пациенты очень часто болеют ОРВИ, бронхитами, аспирационными пневмониями вследствие нарушения глотания. Пациенты редко доживают до 30 лет, чаще всего смерть наступает от сердечной или дыхательной недостаточности на фоне инфекционных осложнений, либо на высоте судорожного приступа.

Диагностика – количественное определение и электрофорез гликозаминогликан в моче, энзимодиагностика, молекулярно-генетическая диагностика.

ВНИМАНИЕ!

Все дети с МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ, тип III должны быть как можно скорее проконсультированы в крупных детских федеральных центрах поскольку сейчас разрабатывается ферментозаместительная терапия для лечения этого тяжелого заболевания! Ранняя постановка диагноза и назначение специфической терапии предотвратит тяжелую инвалидизацию ребнка, привет к улучшению качества жизни ребенка и его семьи!

МПС, IV тип - синдром Моркио

Заболеваниеобусловлено недостаточностью галактозо-6-сульфатазы, бета-галактозидазы. Вследствие мутаций в генах, которые кодируют данные ферменты. В зависимости от типа ферментной недостаточности МПС IV подразделяется на подтипы A и B. Частота: 1 случай на 40 000 новорожденных. Ребенок рождается без признаков патологии, первые симптомы отмечаются в 1-3 года (к 8 годам клиническая картина заболевания сформирована).

Основные клиничсекие проявления заболевания:

Прогрессирующая вальгусная деформация коленных суставов, прогрессирующий кифосколиоз, килевидная деформация грудной клетки. Низкий рост, укорочение туловища. Прогрессирующее поражение позвоночника, которое в конечном итоге может привести к тетраплегии и полной обездвиженности пациента. Гипермобильность мелких суставов.

Помутнение роговицы, недостаточность аортального

клапана, тугоухость. Все пациенты имеют нормальный интеллект.

Диагностика: количественное определение и электрофорез гликозаминогликан в моче, определение активности галактозо-6-сульфатазу в лейкоцитах периферической крови. Молекулярно-генетическая диагностика – поиск мутаций в гене GALNS

Для ферментозаместительной терапии заболевания разработан препарат Вимизим, который уже одобрен для лечения данного заболевания в ряде стран.

Все дети с МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ, тип IV должны быть как можно скорее проконсультированы в крупных детских федеральных центрах поскольку сейчас разрабатывается ферментозаместительная терапия для лечения этого тяжелого заболевания! Ранняя постановка диагноза и назначение специфической терапии предотвратит тяжелую инвалидизацию ребенка, привет к улучшению качества жизни ребенка и его семьи!

Мукополисахаридоз, VI тип –синдром Марото – Лами

Заболевание обусловлено недостаточностью фермента арилсульфатазы В, возникающему вследсвие мутаций в гене ARSB. В России у пациентов с МСП VI чаще всего встречается мутация R152W, примерно, в 27,8% случаев. Частота встречаемости - 1 новорожденного из 320 000.

Тип наследования –аутосомно-рецессивный.

Основные клинические проявления заболевания

Первые симптомы заболевания возникают на первом году жизни.

Грубые черты лица, изменения лица по типу гаргоилизма, постепенно приосходит помутнение роговицы. Плечи узкие и круглые, выступающий вперед живот, короткая шея, гирсутизм, густые брови. Грубая кожа. Деформция грудной клетки, прогрессирующее поражение позвоночника, тугоподвижность, а впоследствии контрактуры крупных и мелких суставов. Шумное дыхание, синдром остановки дыхания во сне (апноэ). Прогрессирующий аортальный стеноз, прогрессирующая дыхательная недостаточность. При тяжелой форме – прогрессирующая гидроцефалия, потеря зрения. Гепатоспленомегалия. Частые бронхиты, отиты, синуситы.

Взрослые пациенты не вырастают выше 110см. С возрастом прогрессирует потеря слуха и зрения, развивается сердечная и дыхательная недостаточность. Пациенты теряют голос, развиваются неврологические нарушения вследствие сдавления спиномозгового канала.

Диагностика: Диагностика: количественное определение и электрофорез гликозаминогликан в моче, энзимодиагностика. Молекулярно-генетическая диагностика – поиск мутаций в гене ARSB.

Для лечения данного заболевания разработана эффективная ферменозаместительная терапия препаратом НАГЛАЗИМ.

Все дети с МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ, тип VI должны быть как можно скорее проконсультированы в крупных детских федеральных центрах поскольку для него разработана ферментозаместительная терапия препаратом НАГЛАЗИМ постановка диагноза и назначение специфической терапии предотвратит тяжелую инвалидизацию ребенка, привет к улучшению качества жизни ребенка и его семьи!

Мукополисахаридоз, VII тип – синдром Слая

Заболевание обусловлено дефицитом фермента b-D-глюкуронидазы, вследствие мутаций в гене бета-D-глюкуронидазы человека (GUSB).

Крайне редкое заболевание, в России не наблюдались пациенты с этой патологией.

Основные клинические проявления заболевания – грубые черты лица, гепатоспленомегалия, пупочные, паховые грыжи, низкий рост, изменения скелета по типу множественного дизостоза. Помутнение роговицы, интеллектуальная недостаточность.

Диагностика МПС VII аналогична диагностике других типом МПС.

ВАЖНО! Для всех типов мукополисахаридозов разработаны методы ПРЕНАТАЛЬНОЙ диагностики. При наличии в семье больного с заболеванием данной группы семья должна быть отправлена в МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ консультацию для получения полной и подробной информации!

Диагностика:

	Лаборатория молекулярно-генетической диагностики: Савостьянов Кирилл Викторович, Заведующий лабораторией, к.б.н.; Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научный центр здоровья детей»; Адрес: 119991, Россия, г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр.1 (м. Профсоюзная); тел.: +7 (495) 967-14-20; факс: +7 (495) 134-70-01; e-mail: info@nczd.ru; Часы работы: пн-пт 8:30-20:00, сб-вс 10:00-16:00
	ЛАБОРАТОРИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ; РУКОВОДИТЕЛЬ: к.м.н. Екатерина Юрьевна Захарова; Адрес: 115478, Россия, Москва, ул. Москворечье, д. 1, Медико-генетический научный центр РАМН, второй этаж (м. Каширская, выход к ул.Москворечье); тел.: +7 (499) 324-20-04; сайт лаборатории: www.labnbo.narod.ru; e-mail: labnbo@yandex.ru, labnbo@med-gen.ru

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ II ТИПА

(СИНДРОМ ХАНТЕРА): ДИАГНОСТИКА И СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ЛЕЧЕНИЮ

текст: Профессор Моисеев С.В., профессор Фомин В.В., Новиков П.И. - Первый МГМУ им. И.М. Сеченова

Мукополисахаридоз II типа (МПС II), или синдром Хантера, – это редкая лизосомная болезнь накопления, сцепленная с Х-хромосомой, передающаяся по рецессивному типу и обусловленная дефицитом лизосомального фермента идуронат-2-сульфатазы (I2S). Дефицит фермента, катализирующего катаболизм гликозаминогликанов, приводит к их накоплению в различных органах и тканях. Заболевание проявляется задержкой роста, деформацией костей и суставов, грубыми чертами лица, поражением сердца, легких и центральной нервной системы, гепатоспленомегалией, нарушением слуха. Дети с тяжелой формой МПС II умирают в возрасте 10-20 лет, однако при легком течении заболевания пациенты доживают до 50-60 лет. Лечение МПС II предполагает ферментозаместительную терапию идурсульфазой, которая позволяет уменьшить проявления заболевания.

Ключевые слова. Мукополисахаридоз II типа, синдром Хантера, идурсульфаза.

Клин. фармакол. тер., 2014, 23 (4).

В 1917 году канадский врач Чарльз Хантер описал типичные признаки МПС II, в том числе макроцефалию, грубые черты лица, увеличение печени и селезенки, тугоподвижность суставов, апноэ во время сна, поражение сердца, у 2-х братьев в возрасте 8 и 10 лет [1]. Термин МПС был предложен в 1952 г. G.Brante, выделившим гликозаминогликаны (ГАГ) из печени больных с синдромом Гурлера, который по фенотипу сходен с МПС II [2]. В 1968 г. было установлено, что причиной накопления ГАГ в фибробластах кожи у больных с синдромом Хантера является нарушение их разрушения, а не увеличение синтеза [3]. Несколько позднее был идентифицирован фермент (идуронат-2-сульфатаза), дефицит которого лежит в основе нарушений метаболизма при МПС II [4]. МПС II относится к орфанным заболеваниям и встречается с частотой около 1 на 150 000-170 000 новорожденных мальчиков [5]. Заболевание встречается практически исключительно у мужчин. Женщины являются бессимптомными носителями мутантного гена, хотя описаны отдельные случаи МПС II у девочек [6,7] В международный регистр Hunter Outcome Survey к 2012 г. было включено около 900 больных МПС II.

Этиология и патогенез

Причиной развития МПС II являются мутации гена IDS, находящегося на Х-хромосоме (участок Xq28) и кодирующего идуронат-2-сульфатазу. Известно более 300 мутаций этого гена, в том числе делеции и сложные перестройки [5]. Одни и те же мутации могут ассоциироваться с различными фенотипами заболеваниями [8]. Полное отсутствие активности идуронат-2-сульфатазы всегда приводит к развитию тяжелой формы МПС II, однако она может наблюдаться и при неполном дефиците фермента. Соответственно, содержание и активность идуронат-2-сульфатазы не коррелируют с тяжестью МПС II [9]. Идуронат-2-сульфатаза участвует в первом этапе катаболизма гепаран- и дерматансульфата, поэтому снижение или отсутствие активности этого фермента приводит к накоплению ГАГ в различных органах и тканях.

Клиническая картина

В зависимости от возраста, в котором появляются первые симптомы, наличия неврологических расстройств и продолжительности жизни выделяют тяжелую и легкую формы МПС [10]. Диагноз тяжелой формы обычно устанавливают в возрасте 1,5-3 лет. Заболевание характеризуется значительным нарушением интеллекта и поражением многих органов и приводит к смерти в возрасте до 20 лет [11]. Основными причинами смерти служат обструктивное заболевание легких, поражение сердечно-сосудистой системы и/или неврологические проблемы [5]. Больные с легкой формой МПС II (около трети случаев заболевания) отличаются нормальным интеллектом, могут успешно учиться в школе и высших учебных заведениях, вступать в брак и доживают до 50-60 лет. Учитывая неоднородность клинических проявлений, такие пациенты могут обращаться к различным специалистам.

Диагноз синдром Хантера может заподозрен на основании характерных изменений внешнего вида, которые определяются уже в раннем детском возрасте: грубые черты лица, увеличение головы (макроцефалия) и языка, утолщение губ, большие челюсти (табл. 1) [12,13.]. В подростковом и более зрелом возрасте больные имеют низкий рост, короткие шею и конечности. Для МПС II типично тяжелое поражение

Рис. 1. Четырнадцатилетний мальчик с синдромом Хантера: грубые черты лица (слева), изменения кистей (в середине) и тугоподвижность в плечевых суставах, не позволяющая поднять руки выше плечевого пояса [5]

опорно-двигательного аппарата (множественный дизостоз), основные проявления которого были описаны еще C.Hunter [1]: тугоподвижность и контрактуры суставов, деформация кистей («когтистая лапа») и позвоночника (кифоз, сколиоз). При рентгенографии определяются утолщение всех костей и неоднородная оссификация эпифизов суставов кистей, плечевых и локтевых суставов. Эти изменения могут привести к значительному ограничению подвижности больных. При осмотре отмечают также утолщение и снижение эластичности кожи, папулезные высыпания диаметром 2-10 мм, которые могут сливаться друг с другом.

У большинства больных МПС II наблюдаются рецидивирующие инфекции верхних дыхательных путей, определенныq вклад в развитие которых вносят увеличение языка, гипертрофия миндалин, изменения челюстей, ограничивающие открытие рта [14]. Характерное проявление – рецидивирующий отит, который практически всегда сопровождается прогрессирующим ухудшением слуха. Часто развивается нарастающая обструкция дыхательных путей, причинами которой могут быть сужение и изменение формы трахеи и бронхов [15,16], увеличение надгортанника и миндалин, частые инфекции верхних и нижних отделов дыхательных путей, образование вязкого секрета в носа и трахее [17], ограничение экскурсии грудной клетки. Обструкция дыхательных путей часто сопровождается синдромом апноэ во время сна [18,19]. Трахеобронхомаляция (слабость стенок трахеи и бронхов) может привести к острой обструкции или коллапсу дыхательных путей [17].

Поражение сердца развивается практически у всех больных МПС II и является одной из основных причин смерти [5]. Первые симптомы отмечаются в возрасте около 5 лет. C.Kampmann и соавт. [20] проанализировали изменения со стороны сердечно-сосудистой системы у 102 больных МПС II, не получавших ферментозаместительную терапию (медиана возраста 8 лет). Чаще всего отмечались поражение клапанов (63%) и гипертрофия левого желудочка (48%). Другие проявления включали в себя артериальную гипертонию (25%), аритмии (5%) и застойную сердечную недостаточность (6%). В другом исследовании [21] изменения митрального или аортального клапана были выявлены у 24 из 27 мальчиков в возрасте от 2 до 11 лет с МПС II.

Отложение ГАГ приводит к увеличению печени и селезенки, которое сопровождается увеличением живота в объеме. По данным разных авторов, частота гепатоспленомегалии составляет от 57% до 90% [12,22,23]. При осмотре часто выявляют пупочную и/или паховую грыжу. У больных с тяжелой формой синдрома Хантера нередко развивается хроническая диарея, которая при легкой форме заболевания встречается редко [24].

У больных с тяжелой формой МПС II отмечают грубые неврологические расстройства, которые отсутствуют при легкой форме заболевания. Дети с синдромом Хантера начинают садиться, ходить и говорить позднее сверстников. У них часто встречаются поведенческие расстройства, в том числе повышенная активность, упрямство и агрессия, ухудшается интеллект, развивается тяжелая когнитивная дисфункция. Ухудшению функции центральная нервной системы может способствовать средне-тяжелая или тяжелая гидроцефалия [25]. Примерно у половины больных с тяжелой формой МПС II, доживающих до 10-летнего возраста, наблюдаются судороги [13]. У детей с легкой формой синдрома Хантера неврологические расстройства минимальные или отсутствуют, интеллект практически нормальный, а судороги встречаются редко [5]. МПС II может также привести к развитию синдрома запястного канала, проявляющегося длительной болью и онемением пальцев кисти в результате сдавление срединного нерва между костями и сухожилиями мышц запястья [26]. Возможно также сдавление спинного мозга вследствие сужения спинномозгового канала и нестабильности атлантоак сиального канала [5].

ТАБЛИЦА 1. Клинические проявления МПС II [Europ].

Внешний вид	*Большая голова (макроцефалия), грубые черты лица, конусовидные зубы, гиперплазия десен*
Сердечно-сосудистая система	*Гипертрофия левого и правого желудочка, аритмии, сердечная недостаточность, изменения клапанов сердца, артериальная гипертония*
Нервная система	*Задержка развития, прогрессирующая когнитивная дисфункция, нарушение походки, судороги, поведенческие расстройства (повышенная активность, агрессия), синдром карпального канала*
Орган зрения	*Снижение остроты зрения, дефект полей зрения, повышенное внутриглазное давление, пигментная дегенерация сетчатки, поражение глазного нерва*
Опорно-двигательный аппарат	*Короткие шеи и конечности, низкий рост, тугоподвижность и контрактуры суставов, изменения толщины и формы костей, деформация кистей («когтистая лапа») и позвоночника (кифоз, сколиоз)*
ЛОР-органы	*Увеличение языка, рецидивирующий отит, прогрессирующее снижение слуха, частые инфекции верхних дыхательных путей*
Легкие	*Прогрессирующая обструкция дыхательных путей, синдром апноэ во время сна*
Кожа	*Утолщение и снижение эластичности кожи, «шагреневая» кожа*
Органы брюшной полости	*Увеличение печени и селезкни, пупочная и/или паховая грыжа*

Диагноз

При отсутствии соответствующего семейного анамнеза диагноз МПС II нередко устанавливают поздно. Наличие наследственного заболевания у мальчика обычно подозревают на основании характерных изменений лица. По данным обследования 263 больных МПС II, включенных в регистр Hunter Outcomes Survey [27], медиана возраста на момент появления симптомов и установления диагноза составила 1,5 и 3,5 лет, соответственно. Наиболее ранними симптомами были средний отит и грыжа передней брюшной стенки. Изменения черт лица и гепатоспленомегалия определялись у 95% и 89% больных, соответственно. В Южной Корее проявления МПС II были ретроспективно проанализированы у 75 больных [28]. Чаще всего встречались гепатоспленомегалия (99%), изменения черт лица (97%) и рецидивирующий средний отит (91%), а также изменения клапанов сердца (89%), гипертрофия левого желудочка (68%) и артериальная гипертония (30%).

В качестве скринингового метода, позволяющего установить диагноз МПС, определяют экскрецию ГАГ с мочой. При МПС II увеличивается экскреция дерматан- и гепарансульфата. Однако диагноз должен быть подтвержден с помощью биохимического или генетического анализа [11,29]. Для этого измеряют активность идуронат-2-сульфатазы в лейкоцитах, фибробластах или коже. Отсутствие или низкая активность фермента у мальчика позволяет установить диагноз синдрома Хантера при условии нормальной активности другой сульфатазы, учитывая необходимость исключения синдрома

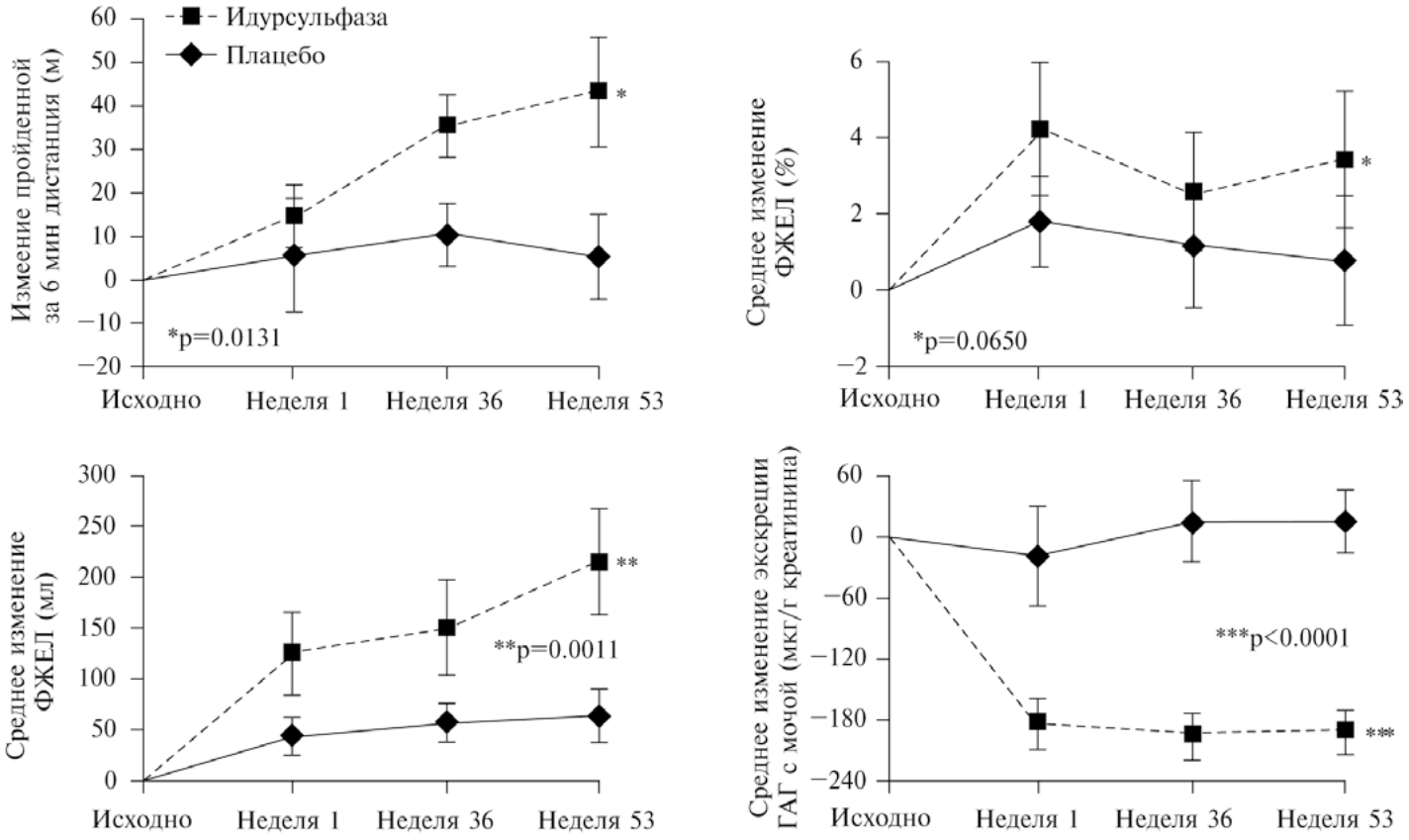


Рис. 2. Влияние длительной терапии идурсульфазой по сравнению с плацебо на пройденную за 6 минут дистанцию, ФЖЕЛ в процентах от должной и в мл и экскрецию ГАГ с мочой

множественной сульфатазной недостаточности. Альтернативой может служить исследование активности фермента в высушенной капле крови. Подобные образцы стабильны в течение нескольких дней при комнатной температуре и могут быть отправлены по почте в лабораторию, находящуюся в другом городе [30]. При необычном фенотипе заболевания или неоднозначных результатах определения активности фермента проводят молекулярно-генетический анализ. Измерение активности фермента не позволяет идентифицировать женщин, являющихся носителями мутантного гена, поэтому с этой целью необходимо определять соответствующие мутации. Генетический анализ может быть также использован для пренатальной диагностики.

Роль идурсульфазы в лечении синдрома Хантера

В настоящее время у больных МПС II возможна заместительная терапия идурсульфазой (Эпралаза, Shire) – очищенной формой идуронат-2-сульфатазы, которую получают с помощью рекомбинантного метода. Препарат вводят внутривенно в дозе 0,5 мг/кг в течение 3 ч один раз в неделю. Эффективность и безопасность идурсульфазы (0,5 мг/кг каждую неделю или через неделю) изучались в двойном слепом, рандомизированном, плацебо-контролируемом исследовании у 96 больных в возрасте от 5 до 31 года с МПС II [22]. Первичным критерием эффективности была комбинированная конечная точка, включавшая в себя пройденную за 6 минут дистанцию и форсированную жизненную емкость легких (ФЖЕЛ) в процентах от должной. По этому показателю через 1 год идурсульфаза достоверно превосходила плацебо (еженедельные инфузии – p=0,0049; инфузии через неделю – p=0,0416). Терапия идурсульфазой (один раз в неделю) по сравнению с плацебо через 53 недели привела к достоверному увеличению пройденной за 6 минут дистанции на 37 м (p=0,013) и ФЖЕЛ на 2,7% (p=0,065) и 160 мл (p=0,001). Кроме того, было выявлено уменьшение размеров печени (p<0,0001) и селезенки (p<0,0001). Экскреция ГАГ с мочой также достоверно снизилась по сравнению с плацебо (p<0,0001). Объем движений в локтевом суставе в основной группе увеличился (p=0,0476), однако изменения подвижности в других суставах между группами отсутствовали.

После завершения исследования 94 больных продолжили лечение идурсульфазой в дозе 0,5 мг/кг/нед открытым методом в течение еще 2 лет [31]. В течение этого периода ФЖЕЛ увеличилась на 25,1% (p<0,05), а достигнутое увеличение пройденной за 6 минут дистанции сохранялось (максимальное ее увеличение в среднем на 42±10 м по сравнению с исходной было выявлено через 20 месяца). Размеры печени и селезенки не изменились, а экскреция ГАГ в конечном итоге нормализовалась (в среднем 81,7 мкг/мг креатинина). Дополнительно было отмечено клинически значимое увеличение объема движений в плечевых суставах и значительное улучшение показателей качества жизни, которое оценивали сами дети и их родители.

Сходные результаты были получены в 12-месячном открытом японском исследовании JET у 10 взрослых больных (21-53 года) с МПС II [32]. Экскреция ГАГ с мочой быстро снизилась в течение первых 3 месяцев после начала лечения и у всех больных нормализовалась к концу исследования (-79,9%). Размеры печени и селезенки также быстро уменьшились у всех больных (на 33,3% и 31,0%, соответственно). Кроме того, выявили увеличение пройденной за 6 минут дистации на 54,5 м, ФЖЕЛ на 3,8%, объема движений в суставах на 8,1-19,0° и снижение индекса массы миокарда левого желудочка на 12,4%. Переносимость препарата была хорошей. Инфузионные реакции отмечались у половины больных, однако в большинстве случаев были легкими и не потребовали лечения.

G. Schulze-Frenking и соавт. [33] оценивали влияние длительной терапии идурсульфазы на рост у 27 больных МПС II. У пациентов, начавших лечение в возрасте до 10 лет, рост в течение 3 лет увеличился в среднем на 14,6±5,5 см. В этой

группе скорость роста отклонялась от нормальной только у одного ребенка. У больных, которым терапию начинали в возрасте после 10 лет, рост за 3 года увеличился в среднем на 8,1±1,7 см (против 1 см в течение года до начала заместительной терапии). По мнению авторов, полученные данные обосновывают раннюю ферментозаместительную терапию у больных МПС II. Значительное увеличение роста при лечении идурсульфазой было также выявлено при ретроспективном анализе результатов терапии у больных, включенных в регистр Hunter Outcome Survey [34].

В клинические исследования включали больных старше 5 лет, однако накапливается положительный опыт применения идурсульфазы и у детей в возрасте до 5 лет [35].

Идурсульфаза не проникает через гематоэнцефалический барьер и, соответственно, не оказывает влияния на когнитивные и поведенческие расстройства, развивающиеся при МПС II.

Связь между накоплением ГАГ и клиническими проявлениями МПС II обосновывает раннее назначение ферментозаместительной терапии, хотя даже у больных с далеко зашедшей формой заболевания она может привести к значительному увеличению качества жизни за счет улучшения функции легких, уменьшения гепатоспленомегалии и увеличения подвижности в суставах [36]. В европейских рекомендациях по диагностике и лечению МПС II [29] всем больным, независимо от фенотипа, рекомендуется проводить терапию идурсульфазой в течение по крайней мере 12-18 месяцев, после чего совместно с родителями можно принимать решение о целесообразности продолжения лечения. Терапия не показана больным с тяжелой формой МПС II, у которых мало вероятно достижение какого-либо положительного эффекта.

Заключение

МПС II, или синдром Хантера, – это редкое наследственное заболевание, которое поражает различные органы и ткани. Ферментозаместительная терапия идурсульфазой позволяет восстановить недостаточность лизосомального фермента и в клинических исследованиях вызывала нормализацию экскреции ГАГ с мочой, улучшала качество жизни больных и оказывала благоприятное влияние на некоторые проявления заболевания, в том числе выраженность бронхиальной обструкции, толерантность к физической нагрузке, линейный рост, размеры печени и селезенки, объем движения в суставах. Эффективность терапии выше, если ее начинают в более раннем возрасте, когда еще отсутствуют тяжелые необратимые изменения органов и тканей. Идурсульфаза не проникает через гематоэнцефалический барьер и, соответственно, не оказывает влияния на неврологические расстройства, свойственные МПС II. Соответственно, ее применение мало обосновано у больных с грубыми неврологическими дефектами, хотя у больных с тяжелой формой синдрома Хантера можно ожидать уменьшения других соматических проявлений болезни. Польза применения при МПС II т.н. гепатопротекторов, противовоспалительных средств, витаминов и препаратов, улучшающих антиоксидантную защиту и процессы клеточной биоэнергетики, которые нередко назначают в нашей стране пациентам с неизлечимыми наследственными заболевания, вызывает сомнения. В европейских рекомендациях подобные препараты вообще не упоминаются.

1. Hunter C. A rare disease in two brothers. Proc R Soc Med 1917;10:104–16.
2. Brante G. Gargoylism: a mucopolysaccharidosis. Scand J Clin Lab Invest 1952;4(1):43–6.
3. Fratantoni JC, Hall CW, Neufeld EF. The defect in Hurler's and Hunter's syndromes: faulty degradation of mucopolysaccharide. Proc Natl Acad Sci USA 1968;60(2):699–706.
4. Bach G, Eisenberg F Jr, Cantz M, Neufeld EF. The defect in the Hunter syndrome: deficiency of sulfoiduronate sulfatase. Proc Natl Acad Sci USA 1973;70(7):2134–38.
5. Martin R, Beck M, Eng C, Giugliani R, Harmatz P, Munoz V, Muenzer J. Recognition and diagnosis of mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). Pediatrics 2008;121(2):e377-86.
6. Tuschl K, Gal A, Paschke E, Kircher S, Bodamer OA: Mucopolysaccharidosis type II in females: case report and review of literature. Pediatr Neurol 2005, 32(4):270-272.
7. Cudry S, Tigaud I, Froissart R, Bonnet V, Maire I, Bozon D. MPS II in females: molecular basis of two different cases. J Med Genet 2000, 37(10):E29.
8. Yatziv S, Erickson RP, Epstein CJ. Mild and severe Hunter syndrome (MPS II) within the same sibships. Clin Genet 1977;11(5):319–26.
9. Parkinson EJ, Muller V, Hopwood JJ, Brooks DA. Iduronate-2-sulphatase protein detection in plasma from mucopolysaccharidosistype II patients. Mol Genet Metab 2004;81(1):58–64.
10. Neufeld EF, Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. In The metabolic and molecular bases of inherited disease. Edited by: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D. New York: McGraw-Hill; 2001:3421-52.
11. Новиков П.В., Семячкина А.Н., Воинова В.Ю., Захарова Е.Ю., Воскобоева Е.Ю. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению мукополисахаридоза типа II. М., 2013.
12. Young ID, Harper PS. The natural history of the severe form of Hunter's syndrome: a study based on 52 cases. Dev Med Child Neurol 1983;25(4):481–9.
13. Young ID, Harper PS. Mild form of Hunter's syndrome: clinical delineation based on 31 cases. Arch Dis Child 1982;57(11):828–36.
14. Downs AT, Crisp T, Ferretti G. Hunter's syndrome and oral manifestations: a review. Pediatr Dent 1995;17(2):98–100.
15. Brama I, Gay I, Feinmesser R, Springer C. Upper airway obstruction in Hunter syndrome. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 1986;11(3):229–35
16. Shih SL, Lee YJ, Lin SP, Sheu CY, Blickman JG. Airway changes in children with mucopolysaccharidoses. Acta Radiol 2002;43(1):40–3.
17. Morehead JM, Parsons DS. Tracheobronchomalacia in Hunter's syndrome. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 1993;26(3):255–61.
18. Orliaguet O, Pepin JL, Veale D, Kelkel E, Pinel N, Levy P. Hunter's syndrome and associated sleep apnoea cured by CPAP and surgery. Eur Respir J 1999;13(5):1195–7.
19. Leighton SE, Papsin B, Vellodi A, Dinwiddie R, Lane R. Disordered breathing during sleep in patients with mucopolysaccharidoses. Int J Pediatr Otorhinolaryng ol.2001;58(2):127–38.
20. Kampmann C, Beck M, Morin I, Loehr JP. Prevalence and characterization of cardiac involvement in Hunter syndrome. J Pediatr 2011;159(2):327-31.
21. Chen MR, Lin SP, Hwang HK, Yu CH. Cardiovascular changes in mucopolysaccharidoses in Taiwan. Acta Cardiol 2005;60(1):51–3.
22. Muenzer J, Wraith JE, Beck M, et al. A phase II/III clinical study of enzyme replacement therapy with idursulfase in mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). Genet Med 2006; 8(8):465–73.
23. Pinto LL, Schwartz IV, Puga AC, Vieira TA, Munoz MV, Giugliani R. Prospective study of 11 Brazilian patients with mucopolysaccharidosis II. J Pediatr (Rio J) 2006;82(4): 273–8.
24. Young ID, Harper PS, Newcombe RG, Archer IM. A clinical and genetic study of Hunter's syndrome 2: differences between the mild and severe forms. J Med Genet 1982;19(6):408–11.
25. Van Aerde J, Plets C, Van der Hauwaert L. Hydrocephalus in Hunter syndrome. Acta Paediatr Belg 1981;34(2):93–6.
26. Norman-Taylor F, Fixsen JA, Sharrard WJ. Hunter's syndrome as a cause of childhood carpal tunnel syndrome: a report of three cases. J Pediatr Orthop B 1995;4(1):106–9.
27. Wraith JE, Beck M, Giugliani R, Clarke J, Martin R, Muenzer J; HOS Investigators. Initial report from the Hunter Outcome Survey. Genet Med 2008;10(7):508-16.
28. Sohn YB, Choi EW, Kim SJ, Park SW, Kim SH, Cho SY, et al. Retrospective analysis of the clinical manifstations and survival of Korean patients with mucopolysaccharidosis type II: emphasis on the cardiovascular complication and mortality cases. Am J Med Genet 2012;158A(1):90-6.
29. Scarpa M, Almássy Z, Beck M, Bodamer O, Bruce IA, De Meirleir L, et al; Hunter Syndrome European Expert Council. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. Orphanet J Rare Dis 2011;6:72.
30. Chamoles NA, Blanco MB, Gaggioli D, Casentini C. Hurler-like phenotype: enzymatic diagnosis in dried blood spots on filter paper. Clin Chem 2001, 47(12):2098-102.
31. Muenzer J, Beck M, Eng C, Giugliani R, Harmatz P, Martin R, et al. Long-term, open-labeled extension study of idursulfase in the treatment of Hunter syndrome. Genet Med 2011, 13(2):95-101.
32. Okuyama T, Tanaka A, Suzuki Y, Ida H, Tanaka T, Cox GF, Eto Y, Orii T. Japan Elaprase Treatment (JET) study: idursulfase enzyme replacement therapy in adult patients with attenuated Hunter syndrome (Mucopolysaccharidosis II, MPS II). Mol Genet Metab 2010, 99(1):18-25.
33. Schulze-Frenking G, Jones SA, Roberts J, Beck M, Wraith JE. Effects of enzyme replacement therapy on growth in patients with mucopolysaccharidosis type II.J Inherit Metab Dis 2011;34(1):203-8.
34. Jones SA, Parini R, Harmatz P, Giugliani R, Fang J, Mendelsohn NJ; HOS Natural History Working Group on behalf of HOS Investigators. The effect of idursulfase on growth in patients with Hunter syndrome: data from the Hunter Outcome Survey (HOS). Mol Genet Metab 2013;109(1):41-8.
35. Muenzer J, Beck M, Giugliani R, Suzuki Y, Tylki-Szymanska A, Valayannopoulos V, et al. Idursulfase treatment of Hunter syndrome in children under 6 years old: results from the Hunter Outcome Survey. Genet Med 2011, 13(2):102-9.
36. Muenzer J, Beck M, Eng CM, Escolar ML, Giugliani R, Guffon NH, et al: Multidisciplinary management of Hunter syndrome. Pediatrics 2009, 124(6):e1228-39.

ЦЕНТРЫ ДЛЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С МПС – МОСКВА И РЕГИОНЫ

Москва:

1. Научный Центр Здоровья Детей РАМН; Адрес: Ломоносовский проспект, д. 2/62; тел.: +7 (499) 134-03-64; Часы работы: пн-пт 8:00-20:00, сб 8:00-15:00, вс 8:00-13:00; сайт: www.ncsd.ru
2. НИИ Педиатрии и Детской Хирургии; Адрес: ул.Талдомская, д. 2; тел.: +7 (495) 483-72-50; сайт: www.pedklin.ru; Горячая линия: 9:00-21:00; тел.: +7 (925)5 65-11-49
3. Российская Детская Клиническая больница; Адрес: Ленинский проспект, д.117; тел.: +7 (495) 936-90-09, +7 (495) 434-10-00, www.rdkb.ru
4. НПЦ «Солнцево» (регистр); Адрес: ул.Авиаторов, д. 38; тел.: +7 (495) 735-09-57; www.npcmed.ru
5. Гематологический Научный Центр, отделение орфанных заболеваний; Адрес: Новый Зыковский проезд, д. 4; тел.: +7 (495) 612-45-51; сайт: www.blood.ru
6. Клиника нефрологии, внутренних и профессиональных болезней им.Тареева; Адрес: ул.Россолимо, д. 11, стр.5; тел.: +7 (499) 248-75-25; сайт: www.1msmukliniki.ru

Московская область:

1. Генетический Центр МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского (региональный центр Московской области; Адрес: Москва, ул. Щепкина, д. 61/2, корпус 8, подъезд 3, этаж 3; тел.: +7 (495) 971-32-81

Центральный Федеральный Округ:

1. Медико-генетическая консультация г.Смоленска при ОГБУЗ «Перинатальный Центр»; Адрес: г. Смоленск, ул.Шевченко, д. 71; тел.: +7 (4812) 31-26-39
2. Медико-генетическая консультация при Орловском Перинатальном Центре; Адрес: г. Орел, улица генерала Жадова, д. 4; тел.: +7 (4862) 43-53-47; сайт: www.roddom-orel.ru/public_echo.php?id_public=13
3. Медико-Генетическая консультация при Курской Областной больнице; Адрес: г.Курск, ул.Сумская, д. 45-а; тел.: +7 (4712) 35-28-73
4. Медико-генетическая консультация при Владимирской Областной больнице; Адрес: г. Владимир, Судогодское шоссе, д. 41; тел.: +7 (4922) 32-95-24; сайт: www.vladokb.ru
5. Медико-генетическая консультация Областной клинической больницы; Адрес: г. Калуга, ул. Вишневского, 1; тел.: +7 (4842)73-23-48

Нижний Новгород:

1. МГЦ при Детской областной Клинической больнице; Адрес: ул.Ванеева, д. 211; тел.: +7 (831) 417-59-91, +7 (831) 417-54-37; сайт: www.nodkb.ru
2. МГК при Нижегородской областной больнице; Адрес: ул.Родионова, д. 190; тел.: +7 (831) 436-40-01, +7 (831) 435-79-91; сайт: www.semashko.nnov.ru

Санкт – Петербург:

1. Диагностический медико-генетический центр Федерального значения; Адрес: ул.Тобольская, 5; Часы работы: пн-пт 9:00-21:00; тел.: +7 (812) 294-70-00; сайт: www.spb.mgc.ru
2. МГК при Ленинградской областной Клинической больнице; Адрес: г.Санкт-Петербург, проспект Луначарского, д. 45/49; тел.: +7 (812) 592-30-16; e-mail: admin@oblmed.spb.ru

Республика Коми, г. Сыктывкар:

1. «Коми республиканский перинатальный центр.»; Адрес: ул.Пушкина, д. 103; тел.: +7 (8212) 22-96-73, факс +7 (8212) 21-17-05

г. Киров:

1. МГК на базе Детской областной больницы; Адрес: ул.Менделеева, д. 16; тел.: +7 (8332) 52-42-69

Новосибирская область, г. Новосибирск:

1. МГК при Новосибирском областном диагностическом Центре; Адрес: ул.Залесского, 6, корп.7, этаж 2; тел.: +7 (383) 225-92-01; сайт: www.npvosibdiagnost.ru

Томская область, г.Томск:

1. Томская генетическая Федеральная клиника на базе Томского НИИ генетики СО РАМН; Адрес: г. Томск, Московский тракт 3; тел.: +7 (3822) 53-05-37; сайт: www.medgenetics.ru

Алтайский край, г.Барнаул:

1. Медико-генетическая консультация при Диагностическом центре Алтайского края; Адрес: г. Барнаул, Комсомольский проспект, д. 75-а, 6 этаж; тел.: +7(3852) 36-74-17; сайт: www.dcak.ru

Приморский край, г.Владивосток:

1. Медико-генетическая консультация г.Владивостока при ГАУЗ «ККЦ СВМП» (Центр материнства и детства); Адрес: г. Владивосток, ул. Уборевича д. 30/37; тел.: +7 (423) 242-50-10, +7 (423) 242-84-92; сайт: www.kkcsvmp.ru

Иркутская область, г.Иркутск:

1. Иркутская областная медико-генетическая консультация, при Иркутской Областной клинической больнице; Адрес: г. Иркутск, Микрорайон Юбилейный 100; тел.: +7 (3952) 33-36-13; сайт: www.igodkb.ru

Краснодарский Край:

1. **МГЦ Краснодарского Края и республики Адыгея при Краевой Клинической больнице; Адрес: г. Краснодар, ул. 1Мая, 163; зав. Матулевич Светлана Алексеевна; тел.: +7 (862) 257-88-55**

Ростовская область:

1. **МГК Ростовской области при Областном лечебном медико-генетическом Центре; Адрес: г. Ростов-на- Дону, ул. Пушкинская, д. 127; зав. Амелина Светлана Сергеевна; тел.: +7 (863) 255-79-32**

Ульяновская область:

1. **МГК Ульяновской области при Областной детской Клинической больнице; Адрес: г. Ульяновск, ул.Радищева, д. 42; зав. МГК – Запорожченко Ольга Владимировна, тел.: + 7 (842) 244-16-52**

Республика Татарстан:

1. **МГК республики Татарстан при Детской республиканской больнице; Адрес: г. Казань, ул.Оренбургский тракт, д. 138; зав. Вафина Зульфия Ильсуровна; тел.: +7 (843)237-35-39**

Пензенская Область:

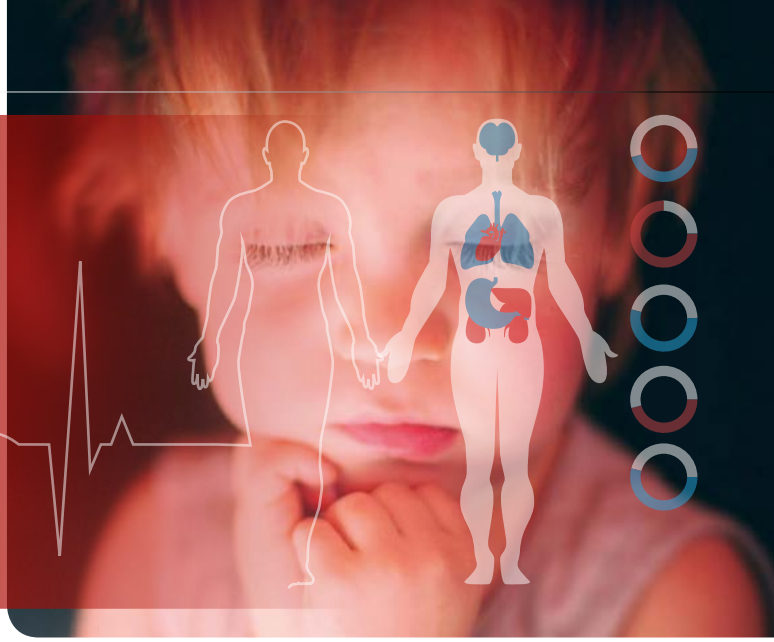
1. **МГК при Областной детской больнице; Адрес: г. Пенза, ул.Бекешская, д. 43; зав. Шелкова Елена Владимировна; тел.: +7 (841)242-80-42**

ЗАКОНОДАТЕЛЬСТВО

Основные законодательные документы, регулирующих вопросы оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в Российской Федерации.

- Конституция РФ от 12 декабря 1993 года
- Постановление Правительства Российской Федерации от 30 июля 1994 года **№ 890** « О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшения обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения».
- Федеральный закон от 21 ноября 2011 года **№ 323-ФЗ** «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
- Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 года **№ 403** «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента».
- Постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года **№ 404** «Об утверждении правил ведения федерального регистра лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей.
- Указ Президента РФ «О национальной стратегии действий в интересах детей на 2012-2017 годы» от 1 июля 2012 года.
- Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 года **№ 917н** «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».
- Приказ Минздрава России от 19 ноября 2012 года **№ 950н** «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления» (вместе с «Порядком представления медицинскими организациями в уполномоченные органы исполнительной власти субъектов Российской Федерации направлений на включение сведений (внесение изменений в сведения) о лицах, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.
- Постановление Правительства РФ от 18 октября 2013г. **№ 932** «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2014 год и на плановый период 2015 и 2016 годов».
- Перечень редких (орфанных) заболеваний Министерства здравоохранения Российской Федерации, по состоянию на 15 января 2014 года.
- Федеральный закон Российской Федерации от 21 июля 2014г. **№ 205-ФЗ** «О внесении изменения в статью 101 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
- Постановление Правительства РФ от 27 августа 2014г. **№ 865** «Об утверждении Правил предоставления субвенций из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации и бюджету г. Байконура на финансовое обеспечение оказания отдельным категориям граждан социальной услуги по обеспечению лекарственными препаратами для медицинского применения по рецептам на лекарственные препараты, медицинскими изделиями по рецептам на медицинские изделия, а также специализированными продуктами лечебного питания для детей-инвалидов».
- Постановления Правительства РФ от 28 августа 2014 года. **№ 871** « Об утверждении правил формирования перечней лекарственных препаратов для медицинского применения и минимального ассортимента лекарственных препаратов необходимых для оказания медицинской помощи» можно сделать заключение о значительных изменениях правил включения в перечни/списки лекарственных препаратов, подпадающих под государственные гарантии бесплатного обеспечения.

РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ. МОСКОВСКИЙ СЕГМЕНТ ФЕДЕРАЛЬНОГО РЕГИСТРА.



текст: Брюханова Н.О., Жилина С.С., Беленикин М.С., Ковалев Д.В., Мутовин Г.Р. [НПЦ Медицинской помощи детям с пороками развития черепно-лицевой области и врожденными заболеваниями нервной системы ДЗ г. Москвы]

1. О проблеме орфанных заболеваний.

Редкие заболевания - заболевания, затрагивающие небольшую часть популяции. В настоящее время не существует универсального критерия для оценки редкости конкретного заболевания. Частота заболевания может варьироваться в зависимости от региона или популяции.

По оценке EURORDIS (Европейской неправительственной организации по редким заболеваниям, объединяющей более 600 организаций пациентов с редкими заболеваниями из 58 стран) в мире насчитывается более 6000 редких заболеваний [http://www.eurordis.org]. А общее количество пациентов с редкими заболеваниями только в странах Евросоюза оценивается более чем в 30 миллионов человек.

В медицинской литературе к числу редких относят заболевания с разным уровнем распространенности - от 1 из 1000 до 1 из 200000. В Европейском Союзе болезнь или патологическое состояние относят к категории редких, если уровень заболеваемости не превышает 1 случая на 2000 человек. В России редким считается заболевание с распространенностью не более 1 случая на 10000 человек (ст.44.п.1 федеральный закон №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»).

По оценкам EURORDIS около 80% редких заболеваний имеют генетическую природу. Часто редкие заболевания являются хроническими и представляют угрозу для жизни пациента. Помимо этого редкие заболевания социально значимы и оказывают негативное воздействие не только на самих больных, но и на членов их семей.

Для привлечения к проблеме данных заболеваний, изучения их патогенеза, распространенности, а так же создания лекарственных средств (так называемых орфанных препаратов) требуется поддержка со стороны государства.

2. Орфанные заболевания в России.

С 1 января 2012 года вступил в силу федеральный закон №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», который предусматривает лечение людей с редкими заболеваниями. Финансирование медпомощи таким больным возложено на регионы. В течение первого полугодия 2012 г был сформирован перечень редких заболеваний, запущен в работу Федеральный регистр пациентов с редкими заболеваниями и приняты другие подзаконные акты, в том числе на региональном уровне.

Всего было сформировано два перечня редких заболеваний. Один – это перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни или к инвалидности, - согласно Постановления Правительства РФ от 26.04.2012 № 403 включает 24 заболевания. Это те заболевания, для которых в настоящее время имеется патогенетическое лечение, т.е. лечение, направленное на устранение патологического процесса, а не на симптомы.

Второй список, подготовленный Министерством здравоохранения РФ, включает перечень редких заболеваний из 230 наименований. В перечень вошли заболевания, которые соответствуют утвержденному в России критерию, не более 10 случаев на 100 тысяч населения вне зависимости от того, существуют ли на сегодняшний день методы лечения и лекарственная терапия или нет.

В формировании списка болезней принимали участие медицинские специалисты и представители общественных пациентских организаций. В будущем ведомство совместно со специалистами и пациентскими организациями будут возвращаться к теме актуализации перечня редких заболеваний и при необходимости добавлять его новыми нозологиями, зарегистрированными на территории РФ.

Согласно федеральному закону «Об основах охраны здоровья граждан в РФ», лечение и лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями входит в полномочия региональных властей. Для того, что бы точно определить потребность в лекарственных препаратах, объем финансирования и сделать помощь адресной, Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403 был определен Порядок ведения Федерального регистра пациентов с редкими заболеваниями.

На данный момент уже разработаны 24 стандарта оказания помощи больным с редкими заболеваниями.

«Пациентские организации и регионы ставят вопрос, чтобы Российская Федерация в виде федерального субсидирования также финансировала лечение пациентов с редкими болезнями. Возможность такая имеется, но для начала нужно провести подготовительную работу, сформировать регистр», - заявила на тот момент министр здравоохранения и социального развития РФ Голикова Т.А. Данное высказывание подчеркивает критическую важность формирования регистра для адекватного финансирования лечения пациентов с орфанными заболеваниями. В настоящее время уже ведется формирование региональных сегментов федерального регистра.

3. Московский сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими заболеваниями.

На основании приказа Департамента здравоохранения

№500 от 01.06.2012 года, в составе НПЦ Медицинской помощи детям создано структурное подразделение для сбора, регистрации и обобщения сведений о лицах, страдающих редкими заболеваниями.

За прошедший период нашим отделом были получены сведенья о пациентах с заболеваниями, подлежащими обязательной регистрации, от следующих государственных бюджетных учреждений города Москвы: «ДГКБ №13 им. Н.Ф. Филатова ДЗ г. Москвы», «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗ г. Москвы», «Измайловская детская городская клиническая больница ДЗ г. Москвы», «НПЦ психического здоровья детей и подростков ДЗ г. Москвы», «Городской гемотологический, консультативно-диагностический и организационно-методический центр Городской клинической больницы имени С.П. Боткина ДЗ г. Москвы», Государственного научного центра «Институт иммунологии» ФМБА, Эндокринологического диспансера и ряда поликлиник Департамента здравоохранения города Москвы.

В настоящее время активно организуется координация пациентов через главных специалистов Москвы для более быстрого и оперативного обеспечения лекарственными препаратами.

Используемые приказы:

1. Приказ №352 Департамента Здравоохранения города Москвы от 15.04.2013 «О порядке ведения Московского сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями».

2. Федеральный закон Российской Федерации от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»:

Статья 15. Передача осуществления полномочий Российской Федерации в сфере охраны здоровья органам государственной власти субъектов Российской Федерации.

Статья 16. Полномочия органов государственной власти субъектов РФ в сфере охраны здоровья.

Статья 44. Медицинская помощь гражданам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями.

3. Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403 “О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента”

4. Приказ №139 Департамента Здравоохранения города Москвы от 21.02.2014 «О дальнейшем совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям города Москвы, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающихи прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний».

Московском сегменте федерального регистра состоят:

№	Заболевание	Код МКБ X	Количество лиц, внесенных в регистр, в том числе:		
			Всего	взрослые	дети
			1048	418	630
1	Гемолитико-уремический синдром	D59.3	10	6	4
2	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	17	17	
3	Апластическая анемия неуточненная	D61.9	44	43	1
4	Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	14	1	13
5	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	364	245	119
6	Дефект в системе комплемента	D81.4	32	29	3
7	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	67		67
8	Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0 E70.1	314 36	55	259 36
9	Тирозинемия	E70.2			
10	Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	1		1
11	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	6		6
12	Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	1		1
13	Гомоцистинурия	E72.1	3		3
14	Глютарикацидурия	E72.3	3		3
15	Галактоземия	E74.2	19	1	18
16	Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика, Гоше	E75.2	8	5	3
17	Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	9	3	6
18	Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	15	1	14
19	Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	4	4	
20	Острая перемежающая (печеночная) порфирия	E80.2			
21	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	8	1	7
22	Незавершенный остеогенез	Q78.0	24	2	22
23	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	15	2	13
24	Юношеский артрит с системным началом	M08.2	34	3	31

ПОРАЖЕНИЕ СЕРЦА ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ I ТИПА

текст: Вашакмадзе Н.Д., к.м.н., врач высшей категории, зав. отд. ОВЛД с болезнями сердечно-сосудистой системы, реабилитационный центр НИИ Профилактической педиатрии и восстановительного лечения, ФГБУ «Научный центр здоровья детей» Р.А.М.Н., г. Москва

Мукополисахаридоз (МПС) I типа относится к лизосомным болезням накопления (код по МКБ10 E76.0-Мукополисахаридоз I типа). Дефицит фермента альфа-L-идуронидазы определяет хроническое прогрессирующее течение заболевания с различными клиническими проявлениями: задержкой роста, умственной отсталостью, поражением нервной системы, сердечно-легочными нарушениями, гепато-спленомегалией, множественными дизостозами, помутнением роговицы. Все вышеперечисленные признаки приводят к инвалидизации, а при тяжелом течении болезни - к летальному исходу [1].

В 1919 году немецкий педиатр Гертруда Гурлер по рекомендации своего наставника, крупнейшего немецкого педиатра Мейнхард Вон Пфаундлера (Meinhard von Pfaundler) описала несколько больных с определенным типом «множественных абартов», преимущественно в области скелетной системы. Она же обратила внимание на психическую отсталость и помутнение роговицы у этих пациентов. В дальнейшем этот тип дизостоза получил название «синдром Пфаундлера-Гурлер». Имеются данные, что и до публикации Г. Гурлер подобное заболевание было описано Гунтером в 1917 году [2].

Синдром Пфаундлера-Гурлер имеет и второе название «гаргоилизм». Термин предложен в 1936 англ. врачом R. Ellis, отметившим внешнее сходство лица больных с горгульями (фантастические фигуры которые в готической архитектуре украшали крыши домов и обычно служили рыльцами водосточных труб; наиболее известны горгульи, установленные на соборе Парижской Богоматери).

В 1962 году консультант-офтальмолог Шейе (Scheie) описал пациентов, которые имели более мягкий тип заболевания.

В настоящее время известно более 90 мутации в гене, кодирующем лизосомный фермент α-L-идуронидазу. Фермент участвует в катаболизме двух гликозаминогликанов (ГАГ) дерматансульфата и гепарансульфата, поэтому именно эти ГАГ и накапливаются в лизосомах при его дефиците и приводят к развитию различных фенотипов болезни [3,4,5].

В настоящее время выделяют три фенотипа болезни:

Синдром Гурлера (мукополисахаридоз I H - тяжелая форма); Синдром Шейе (мукополисахаридоз I S - легкая форма); Синдром Гурлера-Шейе (мукополисахаридоз I H/S - промежуточная форма). Ген альфа-L-идуронидазы (IDUA) локализован в сегменте 4p16.3. В Европе наиболее часто встречаются две мутации – Q70X и W402X.

Мукополисахаридоз относится к группе редких заболевании [5]. Это панэтническое заболевание с частотой встречаемости в популяции в среднем 1 на 90 000 живых новорождённых.

В 2008 году Moore D. и соавт. опубликовали анализ по распространенности и выживаемости больных с МПС I типа в Великобритании за период с 1981 по 2003г. Выявлена частота 1,07 на 100 000 населения [6].

Результаты некоторых исследований свидетельствуют о том, что показатели распространенности могут быть снижены. В Тайване при скрининге 35285 новорожденных снижение активности фермента и характерные мутации были выявлены у 1 на 17 643 новорожденных [7].

Частота Гурлер-Шейе в Португалии составляет 1,33, в Нидерландах 1,19, в Австралии 1,14 на 100 000 живых новорожденных. Реже отмечается встречаемость больных с синдромами Гурлер и Шейе, соответственно 1.05 и 0,28 на 100 000 детей [8].

В Германии распространенность синдрома Гурлер составляет примерно 0,69 случаев на 100 000 новорожденных. При этом средняя частота встречаемости всех больных МПС составила 3,4-4, 5 на 100 000 [9].

Из трех клинических вариантов к наиболее тяжелой форме относится синдром Гурлер, для которого характерно прогрессирующее течение заболевания, приводящее к летальному исходу на первом десятилетии жизни в результате сердечно-легочных и неврологических нарушений.

Для основных проявлений заболевания характерны грубые черты лица, умственная отсталость, помутнение роговицы, тугоподвижность суставов.

Первые признаки болезни появляются на первом году жизни. При низком росте у детей отмечается пропорциональное телосложение, короткая шея, скафо-, макроцефалия, грубые черты лица, пухлые губы, широкие ноздри, запавшая переносица, гипертелоризм глаз, маленькие редкие зубы, макроглоссия (Гурлер подобный фенотип). А также гипертрихоз, гапатоспленомегалия, нарушение слуха, пупочная и/или паховая грыжи. На поздних стадиях выявляют глухоту, слепоту и глубокую деменцию, уменьшение подвижности в крупных суставах, развитие обструктивного апноэ, и сердечной недостаточности.

Синдром Шейе или мукополисахаридоз тип V имеет более мягкую клиническую картину. Манифестация болезни происходит в возрасте 3-5 лет. Больные гиперстенического телосложения с сильно развитой мускулатурой, черты лица грубые, характерен широкий рот с пухлыми губами, нижняя прогнатия, утолщение и натяжение кожи на пальцах. Постепенно развивается ограничение движений в суставах верхних конечностей. Наиболее выраженными все симптомы болезни становятся к периоду полового созревания. Возможно повышенное оволосение, короткая шея.

Так называемая промежуточная форма Мукополисахаридоза тип I H/S (Синдром Гурлер-Шейе) характеризуется тугоподвижностью суставов, низкорос- лостью, помутнением роговицы.

Первые симптомы болезни появляются к возрасту 3-8 лет, затем темпы роста снижаются, обусловливая низкорослость.

Телосложение больных диспропорциональное. Умеренно снижена подвижность в суставах, определяются дизостозы, килевидная грудная клетка, кифосколиоз, скафоцефалия, макроцефалия. Пациенты жалуются на частые респираторные заболевания в виде ринитов, отитов, обструкций дыхательных путей. Обращает внимание и отмечается задержка темпов психоречевого развития, позже появляется глубокая деменция, туннельный синдром (синдром запястного канала), сообщающаяся гидроцефалия, гепатоспленомегалия, паховo-мошоночные и пупочные грыжи [10,11].

Поражение сердечно-сосудистой системы имеет место при всех типах мукополисахаридозов, но особенно часто при МПС I, II, и VI типов.

Распространенность и тяжесть сердечно-сосудистых заболеваний у пациентов с МПС поразительно высока, от 60 до 100%. Наиболее часто встречающейся причиной преждевременной смерти у детей с МПС, не получающих лечение, являются респираторные и кардиологические осложнения, в том числе остановка сердца, внезапная смерть от аритмии (включая полную атриовентрикулярную блокаду и тромбоз коронарных сосудов [19,20]. Также развитие сердечной недостаточности может стать причиной преждевременной смерти. [12,14,15,16,17]

Патология со стороны сердечно-сосудистой системы не была описана в докладах Хантера и Гурлер [2,18].

Только в 1965 году Виктор Маккьюсик, выдающийся медицинский генетик, создал классификацию МПС и обратил внимание на кардиологические нарушения при метаболических болезнях накопления [19,20].

В основе патогенеза лежит инфильтрация тканей и структур сердца гликозаминогликанами (ГАГ) в области клапанного аппарата (створки, фиброзное кольцо, сухожильные хорды), эндокарда, миокарда, стенок коронарных артерий, аорты.

Гепаран-, дерматан-, хондроитин- и кератан- сульфатированные ГАГ являются естественными составляющими клапанов сердца и магистральных сосудов.

Последние исследования выявили изменения в метаболизме ГАГ при таких патологических процессах, как миксоматоз митральных клапанов [21] аневризма аорты и атеросклеротическое изменение сосудистой сети Дерматан-сульфатированные ГАГ являются компонентом нормальной ткани клапанов сердца [22], что объясняет поражение клапанов сердца в случае МПС I типа ввиду высокой тропности дерматан-сульфатированных ГАГ к тканям и структурам клапанов. [15].

Механизмы, посредством которых накопленные гепаран -сульфатированные протеогликаны и сопутствующие интерстициальные клетки сосудов влияют на сосудистую сеть магистральных сосудов и коронарных артерий при МПС I типа (изменения при МПС, связанные с гепаран-сульфатированными отложениями), остаются неизвестными. По одной из гипотез, роль ГАГ в развитии заболеваний сердечно-сосудистой системы обусловлено инициацией воспалительного процесса путем активации Toll-рецептора 4, ведущей к повышению активности протеаз [22,24,25]

Накопление частично деградированных гликозаминогликанов приводит к утолщению и дисфункции клапанов сердца, гипертрофии, нарушению проводимости, поражению коронарных артерии и других сосудов.

У детей с синдромом Гурлер I типа происходит отложение ГАГ в ткани сердца, что часто является причиной их смерти в первые десять лет жизни. Поражение сердца у людей с синдромами Гурлер-Шейе и Шейе, как правило, протекает легче и они доживают до взрослого возраста. Клапаны сердца (чаще митральный и аортальный) утолщаются из-за отложений ГАГ, в результате чего либо появляется регургитация на клапане, либо препятствие току крови (клапанный стеноз). Из-за отложений ГАГ происходит гипертрофия самой мышечной ткани сердца и уменьшение ее эластичности, по сравнению с нормальной тканью сердца. Важно, что из-за накопления ГАГ происходит диффузное сужение просвета коронарных артерий - сосудов, питающих непосредственно саму ткань сердца. Сужение коронарных артерий от средней до тяжелой степени тяжести может начаться в течение первого года жизни, а к 5 годам может произойти полная обструкция коронарных артерий. Внезапная смерть от обструкции коронарной артерии может произойти во время болезни или во время колебаний артериального давления.

Синдром Гурлер имеет более тяжелое течение заболевания, при нем отмечаются острая кардиомиопатия, связанная с эндокардиальным фиброэластозом, которая может явиться причиной смерти; изменения клапанов сердца, миокарда, эндокарда, крупных артерий и коронарных артерий; выявляется кардиомегалия, необструктивная гипертрофическая кардиомиопатия; клинически выявляется артериальная гипертензия вследствие поражения магистральных сосудов.

Для синдрома Гурлер-Шейе характерно средне-тяжелое течение заболевания, отмечаются изменения клапанного аппарата в сочетании с застойной сердечной недостаточностью.

Для синдрома Шейе также характерно средне-тяжелое течение заболевания, отмечаются изменения клапанов сердца, миокарда, эндокарда, крупных артерий и коронарных артерий, кардиомегалия без признаков застойной сердечной недостаточности. [26,27]

У пациентов с быстро прогрессирующим, тяжелым течением МПС I типа (синдром Гурлера) поражение сердечно-сосудистой системы обычно развивается в более раннем возрасте, а при медленно прогрессирующих формах (синдромы Гурлер-Шейе и Шейе) может проявиться позднее. Тем не менее, поражение сердца носит характер равномерно прогрессирующего процесса, при котором частота и тяжесть заболевания увеличиваются с течением времени [12,15,16,28].

Прогрессирующее утолщение и уплотнение створок клапанов приводит к появлению митральной и аортальной регургитации, которая может стать гемодинамически значимой на более поздних стадиях заболевания. Регургитация на митральном клапане чаще всего встречается у больных тяжелой формой МПС I типа [10]. В связи с продолжающимся лизосомальным накоплением в сердце, могут развиться кардиомиопатия, врезапная смерть от аритмии, поражение коронарных артерий, внезапная остановка сердца. У небольшой группы людей с тяжелым течением МПС I типа отмечается раннее начало фатального эндокардиофиброэластоза.

Приблизительно у 88% пациентов с более легким течением МПС I типа поражение сердца происходит в среднем в возрасте 11,7 лет [29]. Для него характерно прогрессирующее поражение митрального и аортального клапанов с регургитацией и/или стенозом, при которых может потребоваться замена клапана. Поражение аортального клапана чаще всего встречается при более легком течении МПС I типа, чем при тяжелом, однако у некоторых больных поражаются все клапаны [10].

По данным большинства исследований, недостаточность клапанов сердца встречается чаще, чем стеноз, а митральный клапан поражается чаще, чем аортальный. В основном клапаны левой половины сердца (митральный и аортальный) поражаются серьезнее, чем клапаны правой половины сердца (трикуспидальный и легочный) [12,15,29].

При поражении митрального клапана его створки значительно утолщаются, преимущественно по краям, и приобретают плотность, как у хрящей. В подклапанном аппарате митрального клапана происходит укорочение сухожильных хорд и утолщение папиллярных мышц, что приводит к изменению размеров, формы и плохой подвижности створок клапана. Часто в области митрального кольца происходит отложение кальцификатов [30]. Сходную картину прогрессирующего утолщения и дисфункции имеет аортальный клапан. Стеноз

или недостаточность клапана может привести к перегрузке левого предсердия и/или левого желудочка, дилатации левого желудочка, гипертрофии левого желудочка и в конце концов к систолической и диастолической дисфункции, возникающей в более старшем возрасте и на более поздних стадиях заболевания. По данным литературы, утолщение клапанов сердца в сочетании с их дисфункцией отмечалось у более чем 80% пациентов с МПС I типа (включая медленно прогрессирующие формы) [29,30].

У больных МПС I типа часто встречается сужение и/или окклюзия коронарных артерий [30,31]. Достаточно рано может произойти диффузное отложение ГАГ в интиме больших эпикардиальных коронарных артерий, особенно при быстро прогрессирующих формах МПС I типа приводя к значительному сужению сосудов.

Также у больных с МПС может происходить утолщение стенок сосудов, что может приводить либо к сужению [32]. У 30% больных МПС I типа описано диффузное сужение грудного и брюшного отделов аорты [32,33]. Сужение может произойти в области перешейка аорты, области типичной для коарктации, в связи с чем может потребоваться хирургическое вмешательство с целью уменьшения значительного стеноза. В связи с сужением артерий, у таких пациентов клиническим проявлением является артериальная гипертензия [32].

При МПС I типа отмечается расширение восходящей части аорты и значительное уменьшение эластичности стенок аорты. Это приводит к негативному воздействию гликозаминогликанов на синтез тропоэластина, что в свою очередь ведет к уменьшению синтеза эластина и изменению его структуры. [32,33]

Сердечная недостаточность наблюдалась в течение первых недель жизни у пациентов синдромом Гурлер, хотя у большинства детей не отмечалось никакой кардиальной симптоматики. При физикальном обследовании можно выявить сердечные шумы, однако их отсутствие не означает отсутствие поражения сердца. При сужении аорты на определенном участке (например, в грудном отделе) отмечается повышение артериального давления на сосудах головы и шеи и нормальное на нижних конечностях. Это сужение происходит из-за отложений в стенках аорты.[33]

По мере взросления больных с МПС I типа камеры сердца становятся больше, прогрессирует недостаточность и/или стеноз клапанов, что приводит к нарушению функции сердца. Сердечная недостаточность может развиться по причине избыточной работы сердца, связанной с регургитацией на клапане или недостаточного кровоснабжения сердца через суженные коронарные артерии. Инфильтрация гликозаминогликанами проводящей системы сердца может стать причиной развития потенциально летальной аритмии (полной блокады сердца), и потребовать установки постоянного пейсмейкера [34,35]

Надо отметить, что физикальный осмотр пациентов затруднен не только из-за возраста, но и особенностей физических данных (множественные дизостозы и контрактуры в конечностях осложняют измерение артериального давления и частоты пульса, короткая шея препятствует оценке шума над сосудами шеи) но и снижения интеллекта. Аускультация сердца затруднена из-за выраженных дыхательных нарушений.

Из неинвазивных методов обследования приоритетными являются ЭХОКГ и ЭКГ. Это универсальные, достаточно простые в использовании и экономически эффективные инструментальные методы дают возможность для оценки анатомических и функциональных особенностей сердца, нарушении со стороны проводящей системы. Использование цветного доплеровского исследования при ЭХОКГ, подразумевающего применение различных вариантов допплера позволяет оценить параметры центральной гемодинамики. Проводить исследования необходимо 1 раз в 12 месяцев.

Магнитно-резонансная томография (МРТ) и компьютерная томография (КТ) не используются в плановом порядке у детей. Его применение ограничено из-за необходимости проведения седации и противопоказано при наличии имплантированных устройств. Применение КТ-ангиографии ограничено из-за относительно высокого уровня облучения и неоптимальной оценки морфологии и гемодинамики клапанного аппарата сердца.

ЛЕЧЕНИЕ

1. Трансплантация костного мозга проводится до достижения пациентами возраста 2 лет, ведет к уменьшению размеров печени и селезенки, улучшению функций дыхательной и сердечно–сосудистой систем.

Успешное использование данного метода в целом ряде случаев предотвращает прогрессию заболевания и является оптимальным при условии выполнения в раннем детстве. Донорские клетки продуцируют дефицитный энзим в кровь, тем самым приостанавливая дальнейшее развитие болезни. Аллогенная трансплантация костного мозга от сиблинга или альтернативного донора при МПС частично улучшает и стабилизирует состояние больных, продлевает их жизнь [36]. Метод успешно применяется для метаболической коррекции нарушений MPS в течение последних 30 лет [28] и имеет наиболее благоприятный эффект при быстро прогрессирующем течении заболевания, в частности при синдроме Гурлер, значительно увеличивая выживаемость и задержку темпов развития заболевания [37].

По данным Braunlin и соавт. через год после лечения отмечалась положительная динамика таких кардиологических нарушений, как тахикардия, сердечная недостаточность, постепенно улучшалась функция миокарда, проходимость коронарных артерии. Однако, клапанный аппарат сердца оставался интактным к лечению и проявления могли прогрессировать [23,31].

Malm и соав. описали 6 детей с тяжелым течением синдрома Гурлер, которые получили трансплантацию гемопоэтическими стволовыми клетками в Швеции за 10-летний период. Средний возраст детей во время трансплантации был 11 мес. При динамическом наблюдении у больных не отмечалось умственных нарушений, однако поражения клапанов сердца постепенно прогрессировали, а в дальнейшем понадобились ортопедические операции на позвоночнике, тазобедренном суставе [38].

2. Ферментозаместительная терапия (ФЗТ) проводится Ларонидазой (Альдуразим; код АТХ A16AB05). Это рекомбинантная форма человеческой альфа-L-идуронидазы, производимая с использованием технологии рекомбинантной ДНК в клеточной культуре китайских хомячков. ФЗТ предназначена для восстановления уровня ферментной активности, достаточной для гидролиза накопленных гликозаминогликанов и для предотвращения их дальнейшего накопления. После введения ларонидаза быстро выводится из системного кровотока и поглощается клетками, поступая в их лизосомы через маннозо-6-фостатные рецепторы. Рекомендованный режим дозирования: еженедельное введение в дозе 100 ЕД/кг в виде в/в инфузии. Препарат можно использовать перед трансплантацией костного мозга, непосредственно после нее, а также после трансплантации от гетерозиготного донора при неполном вытеснении клеток реципиента донорскими клетками.

Лишь в нескольких исследованиях задокументирован эффект ФЗТ на измененную структуру сердца и его функции у пациентов с МПС [16,24].Долговременная ФЗТ сохраняет, а в некоторых случаях может даже улучшить систолическую функцию левого желудочка и приостановить прогрессирование гипертрофии ЛЖ у взрослых и детей с МПС I и II типов [24,39].

Тем не менее, ФЗТ не влияет на степень утолщения и функцию сердечного клапана (стеноз, регургитация) у больных с

МПС I, II и VI типов. Была отмечена стабилизация поражения клапанов у некоторых пациентов в течение ограниченного периода исследования [16,24,39]

По данным последнего исследования (Gabrielli соавт) допускается, что раннее использование ФЗТ может предотвращать или смягчать патологию сердца в виде утолщения клапанов и их дисфункции [40].

В клиническом примере от группы авторов Gabrielli показано, что лечение, примененное в раннем возрасте, существенно повлияло на задержку прогрессирования клинических симптомов заболевания. Мальчику диагноз МПС 1 типа был поставлен в 3-х дневном возрасте. ФЗТ была начата с 5-месячного возраста. К этому времени его 5-летняя старшая сестра начала получать препарат. При сравнении его клинико-лабораторных и инструментальных данных в 5-летнем возрасте с данными сестры в этом же возрасте было выявлено, что у ребенка росто-весовые показатели были в пределах нормы, спленогепатомегалия, скелетные аномалии и поражение сердечно-сосудистой системы не были выявлены. Отмечалось умеренное огрубение черт лица. Единственным признаком МПС 1 типа, было легкое помутнение роговицы, впервые отмеченное в возрасте 12 месяцев [40].

Клинические испытания среди пациентов с МПС 1 типа показали, что Ладонидаза является безопасным и эффективным препаратом, улучшает функцию дыхания, подвижность суставов, способность ходить, качество жизни. Но не все нарушения со стороны сердечно-сосудистой, центральной нервной системы и костно-суставной системы полностью купируются.

3. Для проведения симптоматической терапии применяются ингибиторы АПФ, β-блокаторы, блокаторы кальциевых каналов, диуретики. Коррекция сердечно-сосудистой недостаточности, артериальной гипертензии проводится стандартными методами лечения принятыми в детской кардиологии. По показаниям решается вопрос о необходимости хирургической коррекции. Частые респираторные инфекции обусловливают целесообразность проведения вакцинации пациентов против пневмококковой и гемофильной инфекций.

Заключение:

Все дети с мукополисахаридозами обязательно должны наблюдаться кардиологом. Полная кардиологическая оценка включает измерение артериального давления на руках и ногах, тщательную аускультацию, проведение ЭКГ и Эхо-КГ. При необходимости проведение холтеровского мониторирования ЭКГ и других методов инструментального или лабораторного обследования.

Ранняя диагностика и раннее начало специфической терапии позволят избежать формирования пороков сердца и кардиомиопатии. При наличии симптомов недостаточности кровообращения необходимо проведение симптоматического лечения.

При наличии показаний необходимо проведение оперативного лечения порока сердца. При интеркуррентных заболеваниях проводится профилактика инфекционного эндокардита. При синдроме Гурлер в большинстве случаев происходят в раннем возрасте изменения клапанов сердца, миокарда, эндокарда, крупных артерий и коронарных артерий, выявляется кардиомегалия, необструктивная гипертрофическая кардиомиопатия; клинически выявляется артериальная гипертензия вследствие поражения магистральных сосудов.

Синдром Гурлер-Шейе в большинство случаев характеризуется более мягким течением болезни, поражается клапанный аппарат. При Шейе наблюдаются изменения клапанов сердца, миокарда, эндокарда, крупных артерий и коронарных артерий, кардиомегалия.

Перед любым оперативным вмешательством также необходима консультация кардиолога.

Список литературы:

1. Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA: International Consensus Panel on Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I. Mucopolysaccharidosis I: management and treatment guidelines. Pediatrics 2009;123(1):19-29.
2. Hurler G. Über einen Typ multipler Abartungen, vorwiegend am Skelettsystem. Ztschr Kinderh. 1919;24:220
3. Beesley CE, Meaney CA, Greenland G, Adams V, Vellodi A, Young EP, Winchester BG. Mutational analysis of 85 mucopolysaccharidosis type I families: frequency of known mutations, identification of 17 novel mutations and in vitro expression of missense mutations. Hum Genet 109: 503–511, 2001.
4. Matte U, Yogalingam G, Brooks D, Leistner S, Schwartz I, Lima L, Norato DY, Brum JM, Beesley C, Winchester B, Giugliani R, Hopwood JJ. Identification and characterization of 13 new mutations in mucopolysaccharidosis type I patients. Mol Genet Metab 78: 37–43, 2003.
5. Stenson PD, Ball EV, Mort M, Phillips AD, Shiel JA, Thomas NS, Abeysinghe S, Krawczak M, Cooper DN. Human Gene Mutation Database (HGMD): 2003 update. Hum Mutat 21: 577–581, 2003.
6. David Moore, Martin J Connock, Ed Wraith, and Christine Lavery.The prevalence of and survival in Mucopolysaccharidosis I: Hurler, Hurler-Scheie and Scheie syndromes in the UK. Orphanet J Rare Dis. 2008; 3: 24.
7. Shuan-Pei Lin, Hsiang-Yu Lin, Tuen-Jen Wang. A pilot newborn screening program for Mucopolysaccharidosis type I in Taiwan. Orphanet Journal of Rare Diseases. 09.2013; 8(1):147.
8. Rui Pinto, Carla Caseiro.Prevalence of lysosomal storage diseases in Portugal. Manuela Lemos at al. European Journal of Human Genetics (2004) 12, 87–92.
9. Baehner F1, Schmiedeskamp C, Kampmann C, Beck M. Cumulative incidence rates of the mucopolysaccharidoses in Germany. Inherit Metab Dis. 2005;28(6):1011-1017.
10. Neufeld EF, Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. Scriver CRBeaudet ALSly WS Vale DedsThe Metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease. 38th Berkshire, England McGraw-Hill Co Inc2001;3421- 3452.
11. Neufeld EF, and Muenzer J. in The metabolic and molecular bases of inherited diseases. 8th ed. New York, New York: McGraw-Hill; 2001, 3421.
12.Chen MR, Lin SP, Hwang HK, Yu CH (2005) Cardiovascular changes in mucopolysaccharidoses in Taiwan. Acta Cardiol 60:51–53.
13.Krovetz LJ, Lorincz AE, Schiebler GL (1965) Cardiovascular manifestations of the Hurler syndrome. Hemodynamic and angiocardiographic observations in 15 patients. Circulation 31:132–141.
14.Donaldson MDC, Pennock CA., et al. Hurler syndrome with cardiomyopathy in infancy. J Pediatr. 1989, 114:430.
15. Dangel JH. Cardiovascular changes in children with mucopolysaccharide storage diseases and related disorders - clinical and echocardiographic findings in 64 patients. Eur J Pediatr. 1998;157:534–538.
16. Fesslová V, Corti P, Sersale G, et al. The natural course and the impact of therapies of cardiac involvement in the mucopolysaccharidoses. Cardiol Young. 2009;19:170–178.
17. Wippermann CF, Beck M, Schranz D, Huth R, Michel-Behnke I, Jüngst BK. Mitral and aortic regurgitation in 84 patients with mucopolysaccharidoses. Eur J Pediatr. 1995;154:98–101.
18. Hunter C (1917) A rare disease in two brothers. Proc R Soc Med 10(Sect Study Dis Child): 104–116
19. McKusick VA. The nosology of the mucopolysaccharidoses. Am J Med. 1969;47:730–747.
20.McKusick VA, Kaplan D,Wise D, et al.The genetic mucopolysaccharidoses. Medicine (Baltimore) 1965;44:445–483.
21. Grande-Allen KJ, Griffin BP, Ratliff NB, Cosgrove DM, Vesely I (2003) Glycosaminoglycan profiles of myxomatous mitral leaflets and chordae parallel the severity of mechanical alterations. J Am Coll Cardiol 42:271–277.
22. Latif N, Sarathchandra P, Taylor PM, Antoniw J, Yacoub MH (2005) Localization and pattern of expression of extracellular matrix components in human heart valves. J Heart Valve Dis 14:218–227.
23. Braunlin EA, Stauffer NR, Peters CH, et al. Usefulness of bone marrow transplantation in the Hurler syndrome. Am J Cardiol. 2003;92:882–886.
24. Braunlin EA, Berry JM, Whitley CB. Cardiac findings after enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis type I. Am J Cardiol. 2006;98:416–418.
25. Simonaro CM (2010) Cartilage and chondrocyte pathology in the mucopolysaccharidoses: the role of glycosaminoglycan-mediated inflammation. J Pediatr Rehabil Med 3:85–88.
26.Butman SM, Karl L, Copelands JG. Combined aortic and mitral valve replacement in an adult with Scheie's disease. Chest. 1989, 96:209;
27. Chen Jing; Shanghai Jiao Tong Univ, Shanghai Childrens Med Ctr, Sch Med, Shanghai 200127, Peoples R China ISSN: 1003-9406. Major Concepts: Pharmacology; Metabolism; Medical Genetics (Allied Medical Sciences
28. Krivit W, Pierpont ME, Ayaz K, et al. Bone-marrow transplantation in the Maroteaux-Lamy syndrome (mucopolysaccharidosis type VI). Biochemical and clinical status 24 months after transplantation. N Engl J Med. 1984;311:1606–1611
29. Thomas JA, Beck M, Clarke JTR, Cox GF (2010) Childhood onset of Scheie syndrome, the attenuated form of mucopolysaccharidosis I. J Inherit Metab Dis 33:421–427
30. Renteria VG, Ferrans VJ, Roberts WC (1976) The heart in the Hurler syndrome. Gross, histologic and ultrastructural observations in five necropsy cases. Am J Cardiol 38:487–501
31. Braunlin EA, Rose AG, Hopwood JJ, Candel RD, Krivit W. Coronary artery patency following long-term successful engraftment 14 years after bone marrow transplantation in the Hurler syndrome. Am J Cardiol. 2001;88:1075–1077.
32. Wraith JE (1995) The mucopolysaccharidoses: a clinical review and guide to management. Arch Dis Child 72:263–267
33. Hinek A, Wilson SE (2000) Impaired elastogenesis in Hurler disease. Dermatan sulfate accumulation linked to deficiency in elastinbinding protein and elastic fiber assembly. Am J Pathol 156:925–938
34.Chen Jing; Shanghai Jiao Tong Univ, Shanghai Childrens Med Ctr, Sch Med, Shanghai 200127, Peoples R China ISSN: 1003-9406. Major Concepts: Pharmacology; Metabolism; Medical Genetics (Allied Medical Sciences)
35.Dilber E, Celiker A, Karagöz T, Kalkanoglu HS (2002) Permanent transfemoral pacemaker implantation in a child with Maroteaux Lamy syndrome. Pacing Clin Electrophysiol 25:1784–1785
36. Fleming D.R., Hensee-Downey P.J., Ciocci G et al. The use of partially HLA-mismatched donors for allogenic transplantation in patients with mucopolysaccharidosis 1 // Pediatric Transplantation. – 1998. – Vol. 2, №4. – P. 299-304.
37. Orchard PJ, Blazar BR, Wagner J, Charnas L, Krivit W, Tolar J (2007) Hematopoietic cell therapy for metabolic disease. J Pediatr 151:340–346
38. Malm G, Gustafsson B, Berglund G, et al. Outcome in six children with mucopolysaccharidosis type IH, Hurler syndrome, after haematopoietic stem cell transplantation (HSCT) Acta Paediatr. 2008;97:1108–1112.
39. Okuyama T, Tanaka A, Suzuki Y, et al. Japan Elaprase® Treatment (JET) study: idursulfase enzyme replacement therapy in adult patients with attenuated Hunter syndrome (mucopolysaccharidosis II, MPS II) Mol Genet Metab. 2010;99:18–25.
40. Gabrielli O, Clarke LA, Bruni S, Coppa GV. Enzyme-replacement therapy in a 5-month-old boy with attenuated presymptomatic MPS I: 5-year follow-up. Pediatrics. 2010;125:e183–e187.

ОПЫТ ПРОВЕДЕНИЯ ПЕРВЫХ ИНФУЗИЙ ПАЦИЕНТАМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В РФ

текст: Плякин В.А.,к.м.н., руководитель учебно-клинического отдела НИИ Неотложной детской хирургии и травматологии, с.н.с. НИИ Педиатрии НЦЗД РАМН

При регистрации препаратов в России в 2008 и 2009 г. возникла необходимость проведения безошибочных правильных первых инфузий в лечебных учреждениях регионов РФ. Поскольку врачи не были готовы к поступлению таких пациентов, не проводилось соответствующее обучение, первые инфузии были затруднительны как для самого медперсонала, администрации клиники и, соответственно пациентов и их родителей. Учитывая, что препараты ФЗТ являются дорогостоящими, введение проводится согласно протоколу клинических рекомендации, а также возможны аллергические реакции на введение препарата, все это диктовало необходимость контролирования и, соответственно, своевременной помощи в организации проведения первых инфузий. Как правило, посещение медучреждения начиналось с кабинета главного врача или заместителя с представлением целей и задач своей миссии, координации работы между службами клиники. После согласования примерного времени инфузии, места его проведения и алгоритма действий, начиналось знакомство с пациентом, его родителями и историей болезни. Большим фактором является психологическая компонента работы, поскольку пациент и его родители понимали о важности начала инфузий ФЗП, о начале нового этапа их жизненного пути, что не могло не вызывать волнений и переживаний.

Поскольку первые инфузии необходимо проводить под контролем жизненно-важных функций и возможностью оказать квалифицированную медицинскую помощь в случае появления нежелательных реакций, то местом проведения как правило являлись палаты интенсивной терапии и реанимации.

Накануне инфузии пациентам проводились контрольные исследования крови и мочи на предмет отсутствия воспалительных изменений и, в случае склонности к аллергическим реакциям в анамнезе, премедикация антигистаминным препаратом в возрастной дозировке (тавегил или супрастин).

Непосредственно перед инфузией детям с МПС проводился массаж конечностей с акцентом на область суставов, устанавливался венозный периферический катетер. Последняя процедура вызывает у любого человека негативную реакцию, поэтому если катетер был поставлен заблаговременно, это способствовало более раннему началу инфузии и уменьшению психологической напряженности у всех участников этого события. В единичных случаях, когда ребенок по своему состоянию находился в реанимационном отделении, венозный катетер уже был установлен (г. Сургут, пациент МПС 1, синдром Гурлера).

Далее проводилась процедура разведения ФЗП согласно инструкции. Надо отметить, что ни в одном медицинском учреждении не было в наличии бактериальных фильтров для систем внутривенных вливаний, что могло спровоцировать аллергическую реакцию, подъем температуры тела и, тем самым, вызвать сложности в проведении инфузии вплоть до ее остановки. К счастью, подобных нежелательных эффектов не было и все инфузии были закончены.

Рис. 1 Инфузия регистрировалась протоколом

Протокол инфузии №

Дата проведения											
Место проведения											
Пациент , вес											
Дата рождения											
Диагноз											
Препарат, дозировка											
Жалобы за неделю											
Инфузия по графику с перерывом на кол-во дней											
Массаж и ЛФК до инфузии											
Время											Окончание инфузии
Скорость инфузии											
ЧД											
ЧСС											
АД											
Т°С											
SaO_2											
Сон/ бодрствование											
Беспокойство/ комфорт											
Замечания перерывы в инфузии											
Побочные эффекты в ходе инфузии											

Медсестра
Врач

Продолжительность инфузий были в рамках 3-5 часов. При разведении ФЗП в объеме физиологического раствора хлорида натрия 100 мл преимущественно использовались шприцы объемом 50 мл в количестве 2 штук и линеомат. Основным преимуществом этого способа инфузии является то, что ФЗП можно разводить не сразу, а в половинной дозе (на один шприц) и в случае возникновения побочных реакций и остановки инфузии, вторая половина ФЗП остается сохранной. При разведении ФЗП в объеме физиологического раствора хлорида натрия 250 мл (альдуразим) использовалась капельная система и инфузомат.

Во время проведения инфузии медицинскому персоналу, как правило, это лечащие врачи, проводилась лекция о ферментзаместительной терапии и технике введения препарата, разбирались клинические случаи, возможные побочные реакции и т.д.

С февраля 2009 г. по настоящее время было выполнено сопровождение 19 инфузий в 16 городах России от Калининграда до Красноярска (МПС 1 – 5 пациентов, МПС 2 – 13 пациентов, болезнь Фабри – 1 пациент).

г. Рязань, 2010 г., девочка Юля, МПС I тип

г. Калининград, 2012 г., мальчик Ваня, 7 лет, МПС II тип

После проведения первых инфузии родители пациентов и лечащие врачи больниц, где они проходят дальнейшие инфузии имеют возможность проконсультироваться по телефону и получить ответы на свои вопросы. В случае невозможности решить вопрос по телефонному звонку, консультации о тактике дальнейшего лечения и возможности госпитализации осуществляются врачами НЦЗД РАМН.

Ни один пациент не остался без внимания.

ПЯТЬ ПРАВИЛ.
Что НЕЛЬЗЯ делать при проведении инфузии фермент заместительной терапии.

1. Оставлять ребенка, неважно какого возраста, без одного из родителей (волнение у ребенка может вызвать изменения параметров жизненно-важных функций и даже температуры тела, что может повлиять на процесс инфузии)
2. Кормить до выхода инфузии на последнюю скорость (возможна рвота как проявление волнения в первые часы пребывания в новом месте, как реакция на непривычную пищу, как побочное действие препарата)
3. Смешивать препараты в одной инфузионной системе
4. Вводить новые, раннее не вводимые, препараты, если нет жизненных показаний для их применения
5. Оставлять разведенный препарат немаркерованным, в случае этапного разведения (шприцы)

Опросник – Синдром Хантера (СХ)

Мальчики с первого года жизни		
Симптом***	ДА	НЕТ
Грубые жесткие волосы		
Крупные черты лица		
Макроглоссия		
Сужение верхних дыхательных путей/ шумное дыхание/храп		
Снижение слуха		
Рецидивирующий отит (необходимость дренирования)		
Рецидивирующие респираторные инфекции		
Хроническая ринорея		
Тугоподвижность суставов		
Пупочные и паховые грыжи		
Гепато- спленомегалия		
Нарушение речевого развития		
Гиперактивность		
Более быстрый, чем в норме, рост в раннем детском возрасте		

**** При наличии хотя бы трех симптомов нужно направить мочу и кровь на лабораторное обследование*

Лабораторная диагностика МПС. Практические шаги.

В настоящее время лабораторную диагностику МПС разных типов можно провести в Лаборатории молекулярно-генетической диагностики Научного Центра Здоровья Детей.

Контактная информация: г. Москва, Ломоносовский пр., д. 2; тел.: +7 (499) 134-09-19, +7 (499) 134-02-18; e-mail: genelab@nczd.ru; Зав. лаб. – к.б.н Савостьянов Кирилл Викторович.

Лабораторная диагностика МПС складывается из 3х этапов. Разберем на примере МПС 2 типа (Синдром Хантера).

1. Определение уровня ГАГ в моче (для этого необходимо собрать утреннюю порцию мочи). При синдроме Хантера будут повышены уровни гепарансульфата и дерматансульфата (особых ГликозАминоГликанов).

Недостатки метода: а). *Не позволяет провести различие между отдельными фенотипами при клинических вариантах одного заболевания; б). Не позволяет различить отдельные мукополисахаридозы, если не проводится электрофорез; в). Отрицательный результат не позволяет исключить диагноз.*

2. Ферментный анализ. Точная диагностика достигается с помощью определения активности особого фермента (например, I2S - фермент, дефицит которого наблюдается при СХ) в лейкоцитах крови или в сыворотке. Для этого анализа можно использовать сухие пятна (на промокашке), либо цельную венозную кровь 7-10 мл, которую необходимо собрать в пробирку со стабилизатором ЭДТА – пробирка с фиолетовой или сиреневой крышкой. Время взятия крови, а также состояние до/после еды не влияют на результаты исследования. Важно – кровь в пробирке нельзя замораживать или перегревать. В случае, если нет возможности доставить кровь в лабораторию в этот же день, то можно ее оставить на 1-2 суток в холодильнике при температуре +4-6 градусов по Цельсию.
3. Генетический анализ. Определение особых мутаций в генах. Выполняется также при использовании «сухих пятен» и цельной крови.

При подозрении на Синдром Хантера (МПС II) или любой другой тип МПС – обратитесь к генетику или в лабораторию НЦЗД.

Пренатальная диагностика

Возможна пренатальная диагностика путем исследования амниотической жидкости или биопсии ворсин хориона (в тех случаях, когда в семье имел место синдром Хантера).

ДОЛГИЙ ПУТЬ К РЕДКОМУ ДИАГНОЗУ

текст: Пак Л.А., к.м.н., врач невролог, отдел амбулаторной педиатрии ФГБУ «Поликлиника №1» Управления делами Президента РФ.

В этой статье будет изложена история жизни и болезни девочки Сонечки из г. Калининграда, которой 7 лет 6 мес.

В отдел амбулаторной педиатрии ФГБУ «Поликлиника №1» Управления делами Президента РФ обратилась мама с жалобами на утрату ребенком ранее приобретенных моторных и психоречевых навыков, нарушения поведения, моторную гиперактивность, агрессию и аутоагрессию, неуклонно прогрессирующий характер заболевания последние 6 месяцев. Кроме того, в течение последних 6 месяцев у девочки отмечается частый жидкий стул, на фоне нормальной температуры тела и отсутствия других признаков инфекционного заболевания.

Ребенок от молодых, здоровых родителей, не состоящих в кровно-родственном браке.

Анамнез жизни и болезни: Девочка от I беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания в I и III триместрах, по поводу чего проводилось стационарное лечение. Роды срочные, самостоятельные, со стимуляцией, амниоцентезом. Масса тела при рождении 3400 г., длина 50 см. Крик сразу. Оценка по шкале Апгар 8/8 б. В возрасте 2 мес. девочка перенесла ветряную оспу. В 2,5 года после вакцинации от полиомиелита в течение недели отмечалась слабость и вялость ребенка. В 2 г. 8 мес. диагностирован аденоидит 4 ст., по поводу чего девочка прооперирована под местной анестезией, в постоперационном периоде отмечалось длительное профузное носовое кровотечение. Моторное и психоречевое развитие до 5 лет по возрасту. В возрасте 5 лет мама стала замечать утрату ранее приобретенных девочкой навыков - перестала рисовать фигуры, писать буквы, речь стала смазанной, невнятной, нарушилось поведение, появились агрессия, аутоагрессия, моторная неловкость, изменение рисунка ходьбы, стала плохо жевать, поперхивалась твердой пищей. Описанная симптоматика прогрессивно нарастала в течение последних 6 месяцев до обращения в поликлинику. С момента появления первых жалоб (5 лет) до обращения в нашу поликлинику ребенок наблюдался по месту жительства с диагнозами: умственная отсталость на резидуально-органическом фоне, синдром гиперактивности, задержка психоречевого развития, детский церебральный паралич. По поводу чего получала курсовое лечение ноотропной, нейротрофической, метаболической и сосудистой терапией, на фоне которой отмечалось ухудшение состояния ребенка.

Данные объективного исследования: Физическое развитие девочки выше среднего, гармоничное. Обращали на себя внимание следующие фенотипические особенности: толстые мочки ушей, гирсутизм, жесткие волосы, деформированная нижняя и верхняя челюсть, макроглоссия, широко расставленные зубы, готическое небо, увеличенный в объеме живот.

Девочка в сознании. Общемозговой и менингеальной симптоматики на момент осмотра нет. Контакт формальный. Моторно гиперактивна, агрессивна. Импрессивная речь – в резко ограниченном объеме, экспрессивная речь - отдельные простые слова, лепет, иногда рассеивает гласные звуки, пользуется жестами. Дизартрия. Целенаправленное внимание привлечь не удается. Проявляет кратковременный интерес к предметам, затем кидает их. Манипулятивная деятельность бесцельная, беспорядочная. Черепные нервы: обоняние не исследовалось. Видит. Объем движения глазных яблок полный, симметричный. Аккомодация с конвергенцией не исследовались, D=S. Фотореакция (прямая и содружественная) живая, D=S. Точки выхода ветвей тройничного нерва безболезненные при пальпации. Лицо симметрично. Мимика обеднена, лицо одутловато. Слышит. Слюнотечение, поперхивается твердой пищей. Псевдобульбарный синдром. Повороты головы в обе стороны свободны.

Двигательная сфера: объем активных и пассивных движений в руках полный, симметричный, в ногах – незначительное ограничение разгибания в коленных суставах. Коленные суставы несколько увеличены в объеме. Мышечная сила в руках, ногах на 4-5 б., D=S. Оценка мышечного тонуса затруднена из-за выраженной негативной реакции на осмотр. Сухожильные рефлексы с рук и ног живые, D=S. Патологические кистевые и стопные (сгибательной и разгибательной групп) рефлексы исследовать не удалось. Выражен поясничный гиперлордоз, стопы деформированы. При ходьбе движения в суставах ног ограничены в объеме, походка штампующая, на широко расставленных ногах. Чувствительная сфера: нарушений поверхностной (болевой и тактильной) чувствительности не выявлено, глубокую - исследовать невозможно. Координаторная сфера: за предметами тянется с дисметрией, D=S. Тазовые функции: периферические не нарушены, периодически энурез.

Результаты лабораторного и инструментального исследования:

МРТ головного мозга от 21.03.14 г.: диффузная корково-подкорковая атрофия.

ЭЭГ сна: выраженные диффузные изменения БЭА головного мозга, эпиактивность не зарегистрирована. Выявлена патология сна: сон носит кратковременный, прерывистый, поверхностный характер, отмечена повышенная частота ночных пробуждений и длительные эпизоды отсутствия сна в ночные часы. Стадии глубокого сна в ходе исследования не регистрируются.

Консультация ортопеда-травматолога: Синдром прямой спины. Диспластический синдром, плоско-вогнутая спина, килевидная деформация грудины, поперечное плоскостопие.

Консультация психиатра: F84.3 Другое дезинтегративное расстройство детского возраста. Органическая деменция?

Консультация офтальмолога: ДЗН OD кольцо деколорации, диск OS эллипсовидный. Сосуды сужены, а:в = 2:3, ход сосудов правильный. Макула и периферия без патологических изменений. Макулярный рефлекс справа несколько стушеван.

УЗИ органов брюшной полости: УЗ признаки увеличения и деформации желчного пузыря. Вторичные изменения поджелудочной железы. Увеличение печени, изменения паренхимы. Увеличение селезенки, без изменения паренхимы.

УЗИ коленных суставов: Незначительная жидкость в верхнем завороте левого коленного сустава.

На основании жалоб, данных анамнеза, результатов клинического осмотра и лабораторных методов исследования у ребенка было заподозрено заболевание из группы наследственных болезней обмена веществ, лизосомальных болезней накопления – мукополисахаридоз. С учетом отсутствия значительных изменений со стороны опорно-двигательного аппарата и выраженного гаргоилизма, превалирования дементного синдрома с нарушениями поведения, нормального физического развития девочки, предполагалось более вероятным, что у ребенка мукополисахаридоз III типа (синдром Санфилиппо).

Девочка была дообследована на наличие мукополисахаридоза путем проведения электрофореза гликозаминогликанов в моче и энзимодиагностики.

Электрофорез гликозаминогликанов (ГАГ): по результатам одномерного электрофореза гликозаминогликанов выявлена повышенная экскреция гепарансульфата с мочой.

Энзимодиагностика: N - ацетил - альфа - D - глюкозаминидаза активность 67,5 нМ/мл пл/24 ч (плазма) при норме – 257,90 – 611,10 нМ/мл пл/24 ч.

Гепарансульфат сульфамидаза активность 1,9 нм/мг/17 ч (лейкоциты) при норме 1,80-6,80 нм/мг/17 ч.

Заключение: наследственный мукополисахаридоз тип III В (синдром Санфилиппо В).

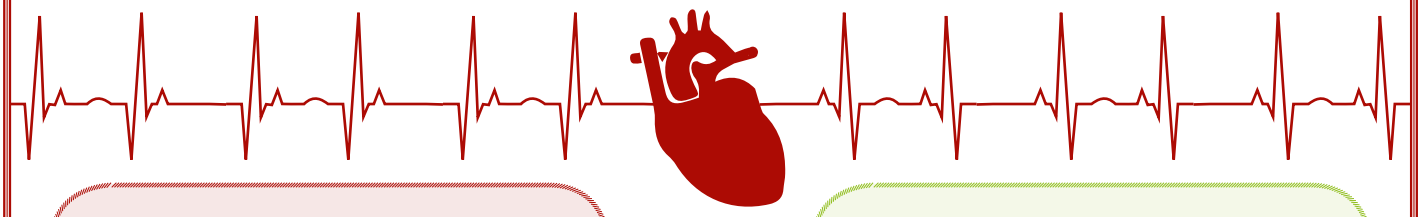
Таким образом, предварительный клинический диагноз был подтвержден.

Установлен окончательный клинический диагноз:

Мукополисахаридоз тип III В (синдром Санфилиппо В). Псевдобульбарный синдром. Дементный синдром. Синдром прямой спины. Диспластический синдром, плоско-вогнутая спина, килевидная деформация грудины, поперечное плоскостопие. Гепатоспленомегалия. Вторичные изменения поджелудочной железы. Хроническая диарея.

К сожалению, в настоящее время разработана ферментозаместительная терапия только для пациентов с мукополисахаридозом I, II, IV (не зарегистрирована на территории России) и VI типов. Патогенетическое лечение для мукополисахаридоза III типа находится в стадии разработки. В настоящее время девочка получает симптоматическую терапию.

ОСОБЕННОСТИ ПРОВЕДЕНИЯ ОБЩЕЙ АНЕСТЕЗИИ ПРИ МПС



- КОРОТКАЯ ШЕЯ
- ОГРАНИЧЕНИЕ, ПОДВИЖНОСТИ, НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ
- СЛАБОСТЬ, АТЛАНТО-ОКЦИПИТАЛЬНОГО, СОЧЛЕНЕНИЯ
- ПОСТПРОЦЕДУРНЫЙ, ОТЕК ГОРТАНИ
- ПОСТОБСТРУКТИВНЫЙ, ОТЕК ЛЕГКИХ

→

- ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ БРОНХОСКОПИЯ ПЕРЕД ОПЕРАЦИЕЙ
- БРОНХОСКОПИЧЕСКАЯ ИНТУБАЦИЯ
- РАННЯЯ ЭКСТУБАЦИЯ
- ПРИМЕНЕНИЕ КИСЛОРОДНО-ГЕЛИЕВОЙ СМЕСИ ПОСЛЕ ЭКСТУБАЦИИ

В 42% случаев интубация невозможна

ОРТОПЕДИЧЕСКАЯ ПАТОЛОГИЯ
ПРИ РАЗЛИЧНЫХ ТИПАХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА (МПС)

текст: Михайлова Л.К. - доктор мед. наук,профессор, консультант научно поликлиничесго отделения ФГБУ Центральноьго НИИ травматологии и ортопедии им. Н.Н.Приорова, Ученый секретарь института

Цель данной информации: ознакомить педиатров, генетиков, ортопедов с дифференциальной диагностикой и возможностями реабилитации детей с МПС.

Регионы из которых обращались пациенты с МПС в ЦИТО с 1978 по 1991г.. Республики: Украина, Армения, Грузия, Молдавия, Азербайджан, Туркмения, Узбекистан, Казахстан, Литва. Москва: Орехово-Борисово, Тимирязевский р-н., Ленинский проспект. Московская обл.: Кашира, Ступино, Красногорск, Калининград, Мытищи, Орехово-Зуево. Города и области России: Астрахань, Барнаул, Биробиджан, Брянская обл., Владимир, Волгодонск, Воронеж, Калининград, Курская обл., Липецк, Магадан, Мирный, Мичуринск, Омск, Ростовская область, Ульяновск, Хабаровск, Якутск.

Этапы диагностики МПС.

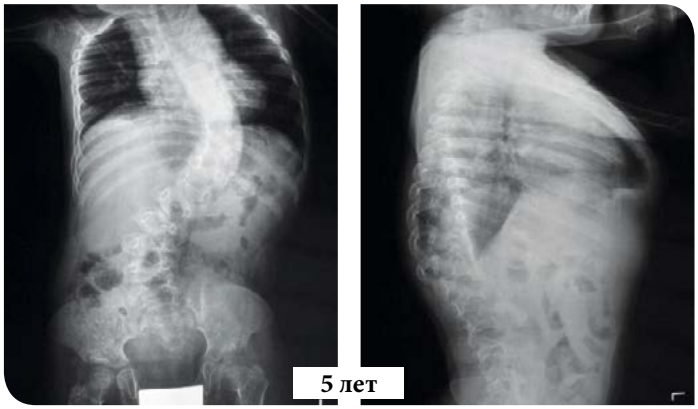
- Мультифакториальные заболевания – врожденный вывих бедра, врожденная косолапость, врожденный сколиоз, кривошея и др..
- Моногенные заболевания- остеохондродисплазии, болезни накопления- мукополисахаридозы, муколипидозы.
- Экспресс диагностика МПС по анализу мочи, качественное определение ГАГ.

Пациент Б., в возрасте от 4 мес. до 5 лет. Диагноз: спондилоэпиметафизарная дисплазия, обследован на МПС в МГЦ.

4 месяца

1 год

2 года


5 лет

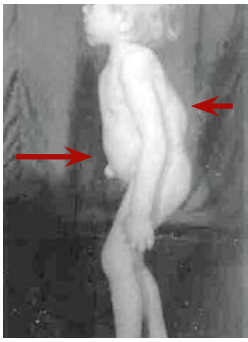
Диагностика МПС.

При ультрасонографии тазобедренных суставов на первом месяце жизни выявляется правильная центрация головок бедер (Граф-I).

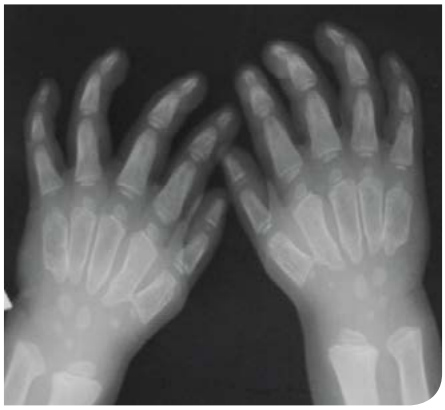
По мере роста ребенка, через 2-3 мес. на ультрасонограммах появляется несоответствие головки бедра размерам вертлужной впадины из-за отложения ГАГ - гликозаминогликанов в соединительно-тканных структурах тазобедренных суставов, аналогичные изменения происходят во всех суставах. Клинически, у всех новорожденных с МПС имеется ограничение отведения бедер.

Пациентка З., 2, 5 года. Диагноз: МПС I, Гурлер синдром.

Лицевой дизморфизм, килевидная деформация грудной клетки, грудопоясничный кифоз, вальгусные голени, контрактуры локтевых, голеностопных и коленных суставов, деформации кистей.



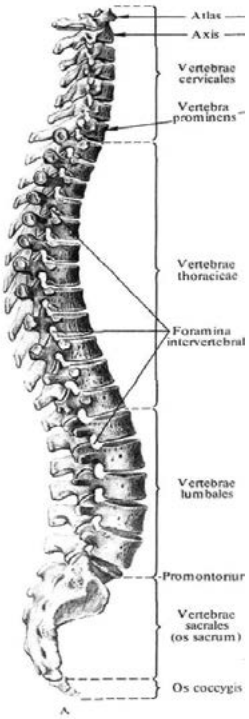
Пациентка З., 2,5 года, Диагноз: МПС I тип, Гурлер. Рентгенологические изменения: платиспондилия, клиновидная деформация Th 12, начальные явления миелопатии.

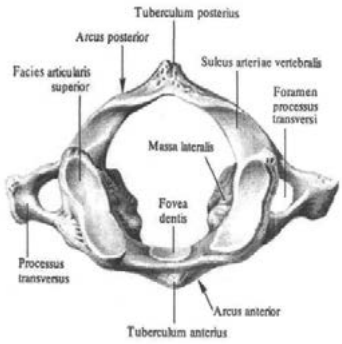


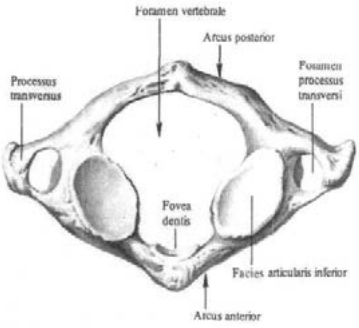
Кифоз грудного отдела позвоночника, пациентка А., 16 мес. Д-з: ахондроплазия, деформации позвоночника аналогичны изменениям при МПС.

Пациентка А., 26 мес. Через 6 мес. коррекция кифотической деформации.

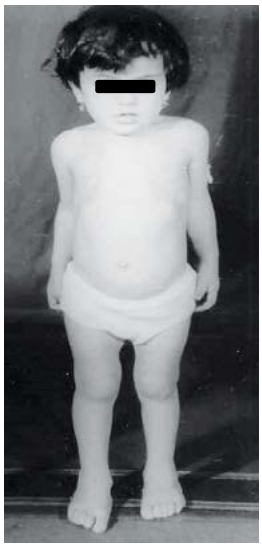
«Проблемные» зоны позвоночника у детей с МПС.

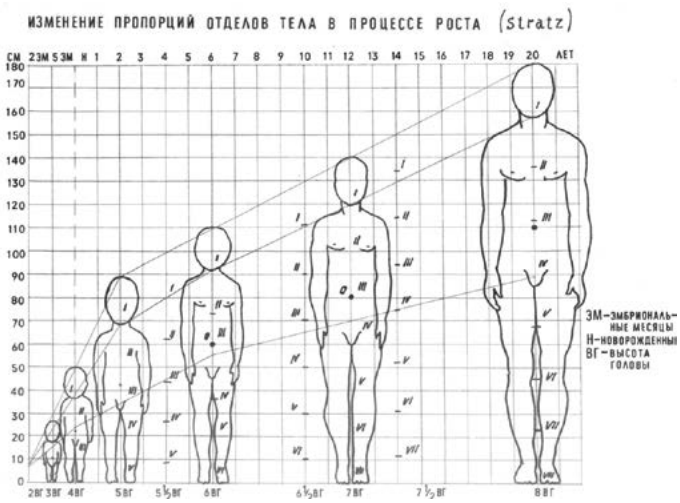




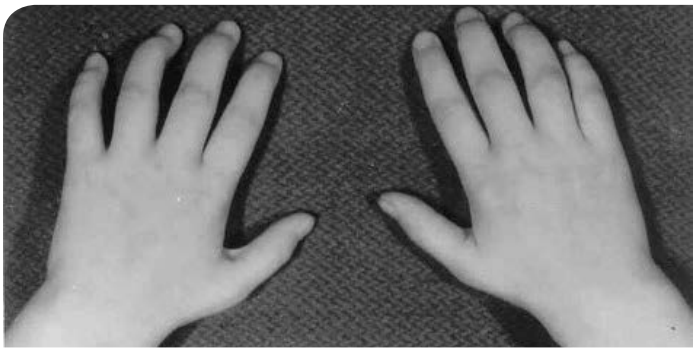


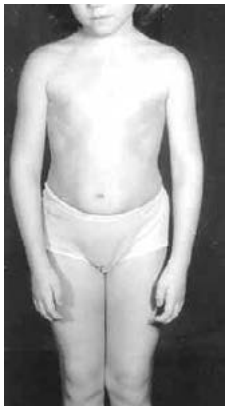
Брат и сестра, 5 лет и 3,5 года клинически типичные проявления МПС IV, диагноз подтвержден в МГЦ.





Пациентка Г., 8 лет, Диагноз: МПС, Гурлер-Шейе, поставлен в 8 лет, манифестация с 5 лет - деформации пальцев кистей, грудной клетки, недостаточность аортального и митрального клапана.





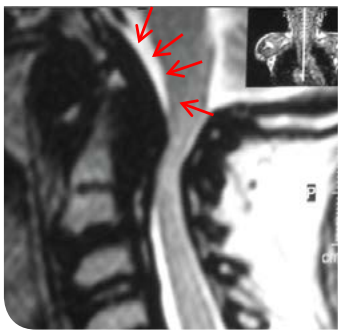
Дифференциальная диагностика МПС (мукополисахаридозов) I Гурлер, Гурлер-Шейе типы и VI тип-Марото-Лами.

Тип МПС	Дефект фермента	Тип наследования	Интеллект	Рост	Деформации позвоночника
I-H-Гурлер I-S-Шейе I-H/S-Гурлер-Шейе	a-L Идуронидаза	АР	Снижен Нормальный	Снижен 130-140. Умеренно снижен. С возрастом умеренно снижен.	Кифоз, клиновидная деформация Th 12, L1 .
VI-Марото-Лами	Арилсульфатаза В	АР	Нормальный	Умеренно снижен 145-155	Выраженная платиспондилия

Хирургическая коррекция деформаций позвоночника при МПС.

Колесов С.В.
Зав. отделением вертебрологии ЦИТО, профессор

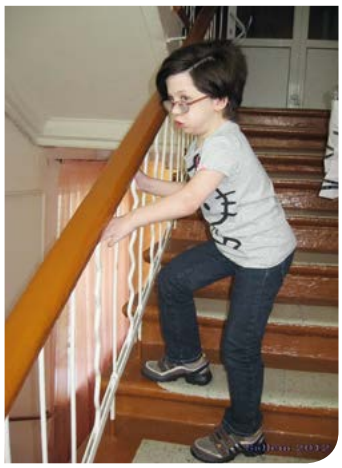
Пациентка Ф., 15 лет. Диагноз: Стеноз позвоночного канала на уровне С1-С2 позвонков, миелопатия, верхний парапарез, нижняя параплегия.Мукополисахаридоз VI тип.



Декомпрессия позвоночного канала: резекция заднего края большого затылочного отверстия, ламинэктомия на уровне С1, С2, С3 позвонков. Окципитоспондилодез системой Summit.

После операции

Пациентка Ф. через 6 мес. после операции



Пациентка Д., 30 лет, МПС VI тип, синдром Маротo- Лами.

Внешний вид, рост 149см, вес 38 кг., поступила с диагнозом: спондилоэпифизарная дисплазия.

Контрактуры всех крупных суставов, диагноз впервые поставлен в ЦИТО.

Эндопротезирование правого тазобедренного сустава.

Рентгенограмма после имплантации эндопротеза Цваймюллера

Пациентка Б., 32 лет., Диагноз: МПС I тип.

В 3 месяца поставлен диагноз дисплазия тазобедренных суставов, лечение стременами Павлика, шиной Виленского, оставалось ограничение отведения бедер, контрактуры в тазобедренных, коленных, локтевых и межфаланговых суставах.

В 3 года поставлен диагноз МПС I тип в медико-генетическом центре Москвы.

Рентгенограммы тазобедренных суставов пациентки Б., 32лет. Диагноз: МПС I. Имеет ребенка 3 лет, не пользуется дополнительным средством опоры, получает ФЗТ.

Элементы гимнастики для детей с МПС.

Выводы.

Все дети, фенотип которых не укладывается в привычные рамки должны быть обследованы генетиком, для исключения системной наследственной патологии. Детям со сложными скелетными дисплазиями должен разрабатываться индивидуальный план реабилитации, формирования двигательных навыков.

Родители, средний мед. персонал должны быть информированы о всех этапах лечения, вариантах развития двигательных навыков. При показаниях к оперативному лечению обязательна предоперационная подготовка, ЛФК, массаж, в послеоперационном периоде проводится динамическое наблюдение пациента ортопедом и реабилитологом каждые 2-3 мес.

Ортопедические проблемы должны решаться коллегиально, ведущие признаки МПС - кардиопатии, миелопатии, связанные со стенозом позвоночного канала, синдром карпального канала.

ИСТОРИЯ ОДНОЙ ДЕВОЧКИ.

МЫ ХОТИМ РАССКАЗАТЬ ВАМ ИСТОРИЮ ОДНОЙ ДЕВОЧКИ.

текст: Захарчук Ю.С., лечащий врач: врач невролог Городского неврологического центра , г. Челябинск

Ее зовут Настя, сейчас Насте 17 лет. Веселый характер и редкий диагноз: Мукополисахаридоз VIтипа (синдром Марото – Лами). Тяжелая форма.

Путь к диагнозу был долгий, сначала доктоа не могли понять чем болеет эта девочка.

Anamnesis morbi : В 2004 году родители обратились за консультацией к генетику в связи с жалобами на задержку физического развития (ребенок перестал расти, снизилось зрение, появились костные деформации). Было проведено цитогенетическое обследование, кариотип 46ХХ – вариант нормы, данных за хромосомную аномалию нет. При проведении биохимического анализа на наследственные болезни обмена веществ выявлено значительное повышение общего количества ГАГ до 614 ЕдЦПХ\гкр с преобладанием фракции гепарансульфатов. В сочетании с характерным внешним видом, скелетными изменениями, снижением слуха и зрения, задержкой физического развития генетиком выставлен DS: Мукополисахаридоз вероятно III типа (С или D форма). В сентябре 2010 года у девочки была ЗЧМТ. СГМ. После чего появились жалобы на слабость в левых конечностях. В апреле 2011 года девочка не смогла передвигаться на дальние расстояния. В июне 2011 года пациентка проконсультирована генетиками из г. Москва проведено генетическое обследование (Активность лизосомальной арилсульфатаз: ARSB 9.3 нмоль\мг\ч) по результатам обследования выставлен DS: Мукополисахаридоз VI типа (Синдром Марото – Лами). В августе 2011 года пациентка перестала самостоятельно передвигаться. Передвижение только в переделах комнаты. 24.10.2011 проконсультирована и пролечена в ЦИТО им. Н.Н. Приорова - оперативное лечение, направленное на расширение спинно – мозгового канала и стабилизацию позвоночника (наложение галокольца, ляминотомия, на уровне С1-С2-С3 позвонков, окутоспондилодез конструкцией Summit Si.) После операции у пациентки появилась положительная динамика в виде способности к передвижению с поддержкой. 01.04.2013 состоялась первая инфузиф фермент-замещающим препаратом «Наглазим».

Проведенные нами исследования до первой инфузии тест 12 минутной ходьбы (12 MWT): 120 шагов; тест подъёма по ступенькам: 10 ступенек; количество ГАГ 614 ЕдЦПХ\гкр.

Результаты после лечения через 2 месяца 13 дней: тест 12 минутной ходьбы (12 MWT): 310 шагов (120 метров); тест подъёма по ступенькам: 40 ступенек (4 этажа); количество 178 ГАГ ЕдЦПХ\гкр. Вот так постепенно Настя заново начала ходить.

На фоне терапии наблюдалось увеличение объема движения при разгибании пальцев, это очень важно для Насти т.к. она любит и умеет рисовать.

Девочка стала подниматься по лестнице самостоятельно, пошла в школу (до этого она пропустила 1 год школы, т.к. не могла самостоятельно передвигаться).

Через 1 год 4 месяца после первой инфузии тест 6 минутной ходьбы (6 MWT): 680 метров; тест подъёма по ступенькам: 80 ступенек; количество ГАГ 116 (норма до 100) ЕдЦПХ\гкр.

Тесты ходьбы – это важный критерий по которому оценивается состояние пациентов с мукополисахаридозом.

Фермент замещающая терапия (инфузя гальсульфазы-Наглазиа) и проведенное оперативное лечение, дало возможность Насте не только свободно самостоятельно ходить, но и закончить 10 классов школы, сдать успешно аттестационные экзамены.

ДОБРОЕ СЛОВО...

текст: Федулова Нина

Я мама ребенка с редким заболеванием – Мукополисахаридоз 6-го типа. Настя моя единственная и желанная дочь. Она родилась 23 января 1997 года, росла и развивалась, как все обычные дети: бегала во дворе, играла с ровесниками.

К 2004г у Насти стал замедляться рост, немного деформировались суставы. Девочке было сложно одеваться и обуваться самой. В том же году генетик поставила диагноз – Мукополисахаридоз. Лекарства в то время не существовало, и врачи просто посоветовали жить, сколько получится.

С каждым годом были заметны небольшие отклонения: суставы сильнее деформировались, Настю водили по улице за руку. В 2010г Настя получила травму позвоночника, в результате которой её состояние стало стремительно ухудшаться. За какой-то год девочка из активного подростка превратилась в подростка в инвалидном кресле. Полный паралич, сама она могла только говорить.

22.05.2012 в Москве в ЦИТО им. Приорова Насте сделали операцию, которая вернула ей подвижность. Но для дальнейшего улучшения нужно было лекарство «Наглазим», которое уже появилось в России.

От Министерства Здравоохранения мы получили отказ. Обратились в суд. Первое заседание было назначено на 27 июля 2012 года. Начались многомесячные судебные тяжбы. Но благодаря поддержке и советам Снежаны Митиной все «хождения по мукам» завершились в нашу пользу.

В итоге, с 1 апреля 2013 года лекарство начали капать. С каждой инфузией были заметны улучшения. Прибавился рост, Настя смогла передвигаться самостоятельно. Она значительно окрепла и 1 сентября 2013 она вернулась в школу после двух лет домашнего обучения.

Помимо всех прочих проявлений МПС у Насти также сильная дальнозоркость (+9) и астигматизм.

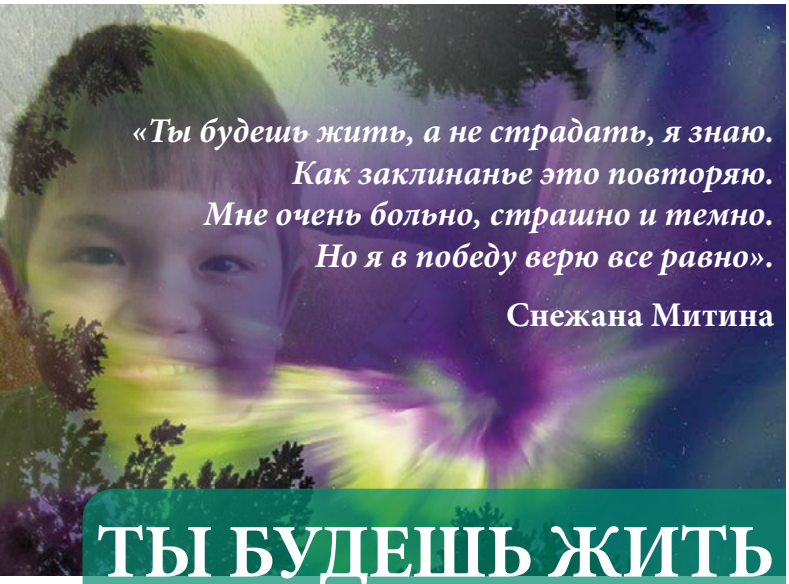
Стекла в очках из-за этого очень толстые и тяжёлые. На переносице от них многолетние отпечатки.

Окулист выписал нам очки со стеклами, изготавливающимися по новым технологиям. Они намного тоньше и легче. Но наши финансовые возможности не позволяли нам их приобрести.

Но тут нам на помощь опять пришла Снежана Митина и МБОО «Хантер-синдром». Благодаря их финансовой помощи мы смогли заказать для Насти новые очки.

Спасибо Вам огромное за помощь и поддержку!!!!

С уважением, Федулова Нина.



ТЫ БУДЕШЬ ЖИТЬ

текст: Гудков Д.В.

Воскресное утро выдалось по-весеннему солнечное и тёплое. Машин на трассе было мало и мы легко проделали путь в 40 километров от небольшого подмосковного городка, место нашего проживания с женой, до улицы Кузнецкий Мост в центре Москвы, конечной точки нашего маршрута. С трудом припарковали машину на соседней улице и дальше отправились пешком. Повернули за угол, какого-то административного здания и сразу попали в праздничную атмосферу благотворительного фестиваля «Радость добрых дел».

Перед нами была небольшая сцена, на которой под музыку выступали маленькие артисты, а зрители (дети и взрослые) радостно поддерживали юные таланты, смеялись и хлопали в ладоши. Дальше малой сцены, улица Кузнецкий Мост плавно спускалась к улице Петровка, откуда тоже доносилась музыка и была видна большая сцена, у которой была назначена наша встреча со Снежаной Митиной.

Время позволяло и мы не спеша двинулись вниз по улице, пробираясь между многочисленными гостями фестиваля.

Сотни людей, разного возраста, гуляли здесь и угощались пирогами с чаем, выбирали на память сувениры. Детям, пришедшим на праздник, было чем заняться, организаторы постарались. Можно было попробовать свои силы в рисовании красками по шелку в технике «Батик», вылепить забавные фигурки из пластилина, научиться у спортсменов гимнастике и приемам борьбы, поучаствовать в разных конкурсах по интересам.

Светило и тепло грело солнышко, звучала музыка и что очень не обычно, для центра огромного мегаполиса, пели птицы. Все радовалось жизни.

На большой сцене, куда мы с женой подошли, выступали профессиональные артисты. Зрителей было много и в этом скоплении людей выделялись дети, сидевшие в колясках. Но это были не инвалиды без рук и ног, а совершенно с виду здоровые дети, только очень похожие лицом друг на друга, как и наш внук.

Дети радостно улыбались, разглядывая лихо танцующих на сцене артистов и ярко одетых трехметровых великанов, расхаживающих на ходулях между зрителями. Было видно, как многие из присутствующих на празднике людей, подходили к установленным на улице информационным стендам, с размещёнными на них фотографиями детей и коротким описанием особенностей заболевания синдромом Хантера. Но не описАть, не сказать и не передать на сколько тяжело страдающим детям. Только близкие знают, как по долгу, кричат от боли эти дети, и в какую бесконечность выстраиваются бессонные ночи. Иногда, кажется, что уже давно должен был закончиться запас слез, отпущенный человеку на всю его жизнь, а слезы не кончаются и сердце сжимается от боли, сопереживания к страданиям ребенка. Что ожидает впереди маленьких страдальцев? Какую помощь можем оказать все мы? С этими и множеством других вопросов мы и отправились на этот благотворительный фестиваль, что бы познакомиться с президентом межрегиональной благотворительной общественной организации «Хантер-синдром» Снежаной Митиной – мамой Павлика, которого она ласково называет «Мой Хантеренок».

Нам давно хотелось личного общения с этой энергичной, сильной женщиной. Но из-за стеснения помешать и так перегруженной заботами Снежане, мы не решались.

Заочно мы познакомились со Снежаной несколько лет назад. По воле случая, когда привели внука на консультацию к детскому хирургу с пупочной грыжей. Тогда, как гром среди ясного неба, прозвучал из уст врача диагноз мукополисахаридоз или синдром Хантера. Мы понятия не имели, что такое этот синдром Хантера, подумаешь, какая то пупочная грыжа!? Залезли в интернет. О Боже милостивый!? Ведь совершенно нормальной ребёнок! Ну ползает опираясь на большие пальцы ручек, встает и ходит на цыпочках, плачет по долгу каждую ночь, мало ли что ему мешает!? Просто ребенок привереда или рано показывает характер!? Ведь врач-педиатр, наблюдающий за развитие ребенка белее 2,5 лет, ни разу не высказал никаких сомнений, что здесь что-то не так!!! И вдруг мы видим фотографии детей, разного возраста, с почти одинаковыми лицами!? Господи, помилуй! Шок! Растерянность! Куда бежать? Кто знает, и кто поможет? Да и вообще, кто виноват, отец или мать ребенка!? Или так звезды сошлись? Или это расплата за грехи наши, наказание Божье!? Но почему наказание не грешникам, а безвинному ребенку?! Вопросов без ответов образовалось тысячи… слезы сменялись горечью и озлоблением, и снова слезы беспомощности… Вот тогда мы и узнали, что есть такая Снежана Александровна Митина, у которой сын Павлик, так же страдает мукополисахаридозом синдром Хантера, и ее битва за здоровье таких детей ведется уже давно. Благодаря этой неуемной женщине-маме, наши дети и внуки сегодня получают лечение, которое помогает бороться с этим заболеванием.

Приятный, сильный, спокойный голос Снежаны сазу расположил нас к доверительной беседе. Мы говорили о сложностях в ее борьбе за лекарство для наших Хантерят, о косности чиновничества всех уровней, о возможной помощи и участии родственников больных детей в ее деятельности, о дальнейших планах. Выдержка, настойчивость, терпение, сила – все есть в этой женщине-бойце. Только глаза, когда в конце нашей беседы, Снежана сняла темные солнечные очки, говорили сколько боли и нечеловеческой усталости приходиться переносить и испытывать защитнице наших больных детей. Но надо знать меру. С большой неохотой мы расставались с этой мужественной женщиной, подарившей надежду на выздоровление нашим Хантерятам.

Всю обратную дорогу я думал, где черпает силы Снежана? В злобе? Ненависти? Отчаянии? Но эти чувства не прибавляют нам сил!

Господи, вразуми, помоги, подскажи!!!

…ЛЮБОВЬ долго терпит, милосердствует, ЛЮБОВЬ не завидует, ЛЮБОВЬ не превозноситься, не гордится, не бесчинствует, не имеет своего, не раздражается, не мыслит зла, не радуется неправде, а сорадуется истине, все покрывает, всему верит, всего надеется, все переносить. ЛЮБОВЬ никогда не перестает…! А теперь пребываю сии три: ВЕРА, НАДЕЖДА, ЛЮБОВЬ, но ЛЮБОВЬ из них больше.

НАШ РУСЛАН

текст: Запорожченко О.В., врач-генетик, зав. МГК г.Ульяновска,заслуженный работник здравоохранения Ульяновской области, лауреат Национальной Премии в области редких заболеваний «СИНЯЯ ПТИЦА» 2014 года.

В мае у сотрудников медико-генетической консультации г.Ульяновска радостное событие – ровно год как Руслан Низамов, наш Руслан, получает Реплагал, препарат, который ему необходим, как воздух. Руслан страдает болезнью Фабри. Как же долог был его путь! К сожалению, к врачам-генетикам Руслан попал уже взрослым молодым человеком. Вежливый, очень стеснительный, он и не пытался навязывать кому-либо свои проблемы. А эти проблемы известны любому специалисту по редким болезням: приступы адской боли в конечностях, лихорадка, сыпь на коже, проблемы со слухом, зрением, нарушения кишечной функции, головокружение и главное – у нашего Руслана рано и бурно манифестировал мочевой синдром – белок в моче прогрессировал.

Нужно ли говорить о том, что Руслан был досконально обследован. Полученные результаты, а особенно установленная крайне низкая ферментная активность, свидетельствовали о том, что больной обещал быть одним из самых тяжёлых пациентов с болезнью Фабри в стране.

И вот тут вдруг оказалось, что ни Руслан с его бедой, ни врачи, которые принимали в нём участие и предлагали лечение, никакого впечатления на чиновников от медицины, призванных по долгу службы это самое лечение обеспечить, не произвели. Есть больной? Ну и что. Есть лекарство? Оно дорогое. Жизненно необходимо? Ну это надо ещё доказать. И вообще, что это за болезнь такая диковинная? Редкая, говорите? Ну тем более, денег нет…Вот и весь чиновничий сказ. И невдомек им было, видно, что лишать больного лекарства, которое есть в природе и без которого он не сможет жить – это преступление. А то, что «нет денег»,- да какой здравомыслящий человек в это поверит!

К большому сожалению и разочарованию, даже судебное разбирательство, учиненное неравнодушными к судьбе Руслана людьми, ни к чему не привело. Денег на лечение не дали, не посчитали нужным, мол, как-нибудь «само рассосется». После этого хотелось взять в руки пулемет и перестрелять всех… А Руслан проявил выдержку и потрясающее жизнелюбие. Он женился, в семье вскоре появился малыш. И тут с новой силой встал поистине шекспировский вопрос – быть или не быть? Плуты – чиновники уже не в счет. Да и Федеральный закон об орфанных заболеваниях подоспел очень кстати. Словом, было новое судебное разбирательство, инициированное уже другими замечательными и очень активными нашими помощниками. И окончательный вердикт суда – обеспечить лечение пожизненно. Это было событие в масштабах страны! Особенно если учесть, что страдающих болезнью Фабри не так много и что это случилось в одном из городов Поволжья, далеком от столиц….

Мы все ликовали. К середине мая 2013 года ожидалось поступление препарата Реплагал. Дальше, к нашему удивлению, возникла довольно странная ситуация. Ни одно лечебное учреждение не захотело принять на лечение нашего Руслана: мол, опыта нет, не знаем, что это такое, не наш больной и т.д. Логика местных чиновников от медицины была проста как «банный веник»: больной «генетический», вот пусть генетики его и берут…

Это при том, что медико-генетическая консультация располагается на базе детского медицинского учреждения и у нее нет стационарных коек…и опыта тоже нет…

Первое введение препарата было проведено в условиях гематологического отделения детского стационара, затем врачебная группа переместились в приемный покой. С санкции главного врача и с помощью коллег в течение года лечение реплагалом наш взрослый Руслан получал в детской больнице, что позволяло контролировать ситуацию и отслеживать возможные осложнения. Была ситуация, когда потребовалась помощь неврологов и когда они рискнули ввести препарат - впервые в свой практике - на фоне традиционных мероприятий.

В настоящее время наш Руслан, не мальчик, но муж и отец, работает, воспитывает сына, не пропускает дни лечения, хоть это и трудно сделать при его работе, чувствует себя очень неплохо. По прежнему, крайне стеснителен, но, кажется, он понял, наконец, что не одинок в своей беде. А мы очень надеемся обмануть его болезнь. И радуемся, что заставили - таки раскошелиться удельных чиновников, как бы они не шипели. Пусть знают –это только начало…Хотя в регионе уже есть больная тирозинемией, а на очереди –Хантер-синдром…

НАУЧИТЕ МЕНЯ ВЕРИТЬ

текст: Митина С.А., Президент - МРБООИ «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям», Президент - МБОО «Хантер-синдром», Общественный деятель

Я знаю, что слишком часто доверяю людям. Слишком часто разочаровываюсь и обжигаюсь. Слишком часто слышу от близких о том, что это утомительно, недопустимо и невозможно...,

История первая:

Мамочка звонит и плачет, у ее третей дочери МПС. Утешаю, как могу, даю телефон нашего замечательного психолога. Обещает связаться с ней, но звонит мне. Рыдает, просит помощи в скорейшем получении лечения. Рассказываю все возможные пути и алгоритмы. Слушает, плачет, просит помощи. Документы выслать не может, интернета нет, до города 200 км, муж алкоголик, работы нет, девочка, любимая погибает. Диктует данные дочки, плачет... Пишу гору писем, проходит положенное время, приходят ответы где написано, что данные изложенные в моих письмах не соответствуют действительности. Звоню мамочке... Тон строгий, раздражена. Просит меня ей не звонить и не рвать ей душу. Удивляюсь. Пытаюсь выяснить сто случилось. Все предельно просто. Добрые люди из местного Минздрава пригласили мамочку на беседу, рассказали, что лекарство очень опасное и взяли от мамочки письменный отказ от лечения. Спрашиваю почему мне не сообщила о своем решении. Ответ потрясает: нашла в интернете инструкцию на лекарство - там такие страшные последствия могут быть... И про меня все-все прочитала... Прошу ссылочку на последствия, интересуюсь читала ли эта милая женщина о побочных эффектах от витаминов, парацетамола и прочих препаратах, заодно прошу ссылочку на то, что про меня она прочла. Какую вам еще посылочку?! А девочке семь лет. С трех лет она не растет, слепнет и глохнет, живот увеличивается, голова болит постоянно... Да, забыла написать, мамочка в порыве борьбы за дочку жалобу в прокуратуру подала о том, что я предлагала ей лечить ребенка опасным лекарством...

История вторая:

Звонит папочка. Папочка восточный. Говорит медленно, размеренно... Спрашивает где почитать про МПС, какие прогнозы, шансы на получение лечения. Рассказываю про психолога, отвечаю на все вопросы минут 20. Проходит полчаса, звонит бабушка. Вопросы, ответы, все до запятой повторяется. Проходит день, звонит дядя, мама, опять бабушка и папа... Прошу коммуницировать со мной кого-то одного из семьи. Обида, гнев, раздражение. Нам говорили, что вы такая. Больше не позвоним. 10 дней разговариваю со всем семейством. Заключительный разговор: Бог дал, Бог взял - не надо идти против Бога. Лечить не будем. Опять звонят все и рассказывают о своем решении.

История третья:

Звонит папа, говорит, что он из одной из бывших союзных республик и у него один из 6 детей болен МПС. Спрашивает, как помочь мальчику, где проконсультироваться и как помочь мальчику. Рассказываю: где, как, куда, даю телефоны, адреса... Через час звонит дядя... Через 3 недели получаю смс, в которой написано, что меня просят через пару дней подвезти в больницу, где наблюдают наших детей брошюрки по МПС. Отвечаю, что на этот день назначены встречи, которые отменить не получится. Смогу быть в 17-18 часов. Получаю в ответ «ОК». Приезжаю в назначенный день после 7 созвонов, в условленное место. Папа, дядя с малышом с 8 утра ждут меня в холле больницы. Никому не звонили, к врачам не обращались... Звоню врачам у которых просила разрешение на передачу их номеров этой семье. Получаю резонный ответ, что надо заранее записываться, ворчат одни, все бросают и бегут к больному малышу другие. Папе и дяде рассказывают порядок обследования, размер оплаты и все остальные подробности. Папа и дядя все понимают и соглашаются на обследования. За три дня мальчик проходит полное обследование, за часть обследований и консультаций денег с семьи не берут. Счет получился на 23000 руб. Папа возмущен. Он думал, что в Москве мальчика вылечат. Ему 9 лет, 8 из них его лечили от рахита. Сейчас он сильно задыхается, с 3 лет не растет, учится в массовой школе, падают слух, зрение, почти перестал ходить. А тут обследовали и все! Папа Перестает понимать по-русски, перестает брать трубку на мои звонки и звонки врача...

Не могу и не хочу больше писать...

В XXI ВЕКЕ

текст: Запорожченко О.В., врач-генетик, зав. МГК г.Ульяновска,заслуженный работник здравоохранения Ульяновской области

Когда я его увидела, маленького, несчастного, скрюченного, сердце ёкнуло: да неужто II-й тип. И не потому, что неожиданно и непонятно, а потому, что не приговор, не страшно, слава Богу, есть лекарство. И следующая мысль – будем бороться. За это самое лекарство. Оно дорогущее. Чиновники от медицины скривятся, как всегда. Но коль скоро в стране заговорили об орфанных заболеваниях в полный голос, тем, от кого зависит должное финансирование лечения таких больных, деваться будет некуда.

…Мукополисахаридоз IIго типа (Хантер-синдром) у нашего Вадима Ш., 5 лет от роду, подтвердился… Семья пребывала в шоке от свалившейся беды – обычная реакция в таких случаях.

А я прекрасно понимала, что сейчас, как никогда, нужна активность мамы, а не уныние. Надо было уговорить ее для начала лечь с сыном в московскую клинику, чтобы заручиться столичными справками, заключениями и проч. Потом надо было обратиться в местный минздрав по вопросу обеспечения лечения. И если что, быть готовой к судебной тяжбе.

А сын страдал, а мама тянула время…

Уже в Москве, куда все же попали наши подопечные, стало известно, что мама беременна…Ну что тут поделаешь? Понять ее можно, но надежды оказались тщетными: внутриутробная диагностика показала, что плод мужского пола с той же мутацией в том же гене.

Опять – шок. Но на этот раз мама недолго пребывала в растерянности и сама приняла решение сосредоточиться на сыне окончательно, тем более, что с самого начала эту семью дружно опекали прекрасные люди из организации, отнюдь не чиновничьей…

Кстати, местные чиновники от здравоохранения вели себя, как обычно. И дело шло к судебному разбирательству. Иск о нарушении прав больного ребенка мама подала, были назначены даты заседаний суда.

Ульяновский минздрав на слушание дела не явился…

Но обязан был исполнить решение суда – обеспечить препаратом Элапраза для лечения мукополисахаридоза IIтипа (Хантер-синдром) пожизненно! И всего через 8 месяцев с момента установления диагноза-май 2014 года- нашему Вадиму начато введение Элапразы! Впереди у нас долгий путь, но я уверена в успехе, потому что иначе просто не может быть. Ведь Вадим родился и живет в 21 веке…

МЕЖРЕГИОНАЛЬНАЯ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ИНВАЛИДОВ
«СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ И ПАЦИЕНТСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ ПО РЕДКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ»

«При оказании финансовой помощи конкретному ребенку с редким заболеванием в графе «Назначение платежа» просьба укзать адресата помощи».

РЕКВИЗИТЫ:
Адрес: 117628, Россия, Москва, ул. Грина, д. 28 - 26
тел.: +7 (495) 979-07-60 e-mail: info@spiporz.ru
ОГРН: 1117799001451 ИНН: 7710478919 КПП: 771001001
Банк получателя: ОАО «АЛЬФА-БАНК»
Расчетный счет: 40703810802680000004
Кор./счет: 30101810200000000593 БИК: 0445 25593

«МЫ РАЗНЫЕ И МЫ ВМЕСТЕ»

- ГРУППА ГЛИКОГЕНОЗОВ
- БОЛЕЗНЬ ГОШЕ
- ЛЕГОЧНАЯ АРТЕРИАЛЬНАЯ ГИПЕРТЕНЗИЯ
- НЕСОВЕРШЕННЫЙ ОСТЕОГЕНЕЗ
- БОЛЕЗНЬ ФАБРИ
- ПОРФИРИЯ
- МУКОВИСЦИДОЗ
- МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЫ
- ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

и другие

[Полную информацию об организации, ресурсах в социальных сетях, читайте на сайте.]

www.spiporz.ru | www.спипорз.рф

МОЯ БЛАГОДАРНОСТЬ - ЭТО МОИ СЛЕЗЫ В ОКЕАНЕ МОРЯ

текст: Тихонова В.В, г.Ставрополь

Беременность протекала без осложнений, но роды были очень сложные. Почти сутки схватки, а потом судороги, не могла родить, выдавливали. Мне показывали Костю, когда я была на столе, но я его не видела, все было в тумане. Весь персонал больницы, от врачей до санитарок, сбежался, посмотреть на мальчика с необычной патологией. Когда я пришла в себя, и мне принесли Костю, врач сразу начала задавать вопросы: есть ли в роду уродства, болели ли сифилисом, и много таких же неприятных вопросов. Я сначала не поняла, а потом, когда врач сняла шапочку, я увидела то, что никогда не видела и в страшном сне не могла себе даже представить. Первый вопрос, который пришел в голову: За что? Кто проклял? Как сказать мужу, родственникам? Студенты, которые приходили на практику, тоже смотрели на маму с заплаканными глазами, и на ребенка, каждый хотел потрогать ушки, и опять все те же неприятные вопросы. Врач, как-бы не невзначай, сказала, что мне с ребенком будет очень сложно, и я его могу оставить, но я - забрала.

Что я прошла, когда рос Костя, знает один только боженька: оскорбления, унижения, слезы, отвернулись родственники, даже муж, сказал, что это мои проблемы. А я стала утирать слезы, и растить своих троих детей.

Первое обращение к специалистам, ничего не дало. Врачи тоже не знали, что делать, куда отправить ребенка на обследование. Я с Костей обращалась в детское и взрослое лор отделения городской больницы, Медакадемию, к пластическим хирургам, у всех один ответ, детских специалистов нет, и куда нам ехать на обследование, и, что делать дальше, никто не знает.

Моя мама, обратилась в Министерство здравоохранения, результат тот-же, нам даже никто не сказал, что Костю надо оформлять на инвалидность. Упорство моей мамы возымело свое действие, начали оформлять на инвалидность.

Позвонила Ларская Алевтина Валерьевна - краевой сурдолог и сказала, что в краевую больницу из НКЦ «Оториноларингологии» г. Москва приезжает врач Пашков А.В., и он может осмотреть вашего ребенка. Ларская А.В. предварительно поставила диагноз, который впоследствии подтвердил Пашков А.В., и пригласил в Москву для более полного обследования Кости. Сразу стали собираться, но на обследовании нас ждало разочарование, если краевой сурдолог сказала, что он 70% слышит, то Пашков, сказал, что он на 70 % не слышит. Опять появились вопросы: какой нужен слуховой аппарат, как его повесить на ушки, которых нет, как может он слышать, как он пойдет в детский сад, и много таких-же как, и почему.

Костя рос, как обычный ребенок, за исключением, того, что он не разговаривал, а только мычал и показывал пальцем. По рекомендациям Пашкова А.В., Рябинина А.Г. (НКЦ «Оториноларингологии» г. Москва), Милешиной Н.А. (Детская городская клиническая больница святого Владимира г. Москва) и Гауфмана В.Е. (Медицинский центр «Мастер-Слух» г. Краснодар) стала с ним заниматься, все очень громко проговаривать, Костя прислушивался, но молчал.

В 1,5 года начали заниматься с сурдопедагогом в школе глухонемых в г. Ставрополе (платно), т. к. таких специалистов в реабилитационных центрах нет, попутно делали назначения невролога. После курса кортексина, Костя стал издавать звуки, похожие на буквы и буквально, через 2 курса кортексина, Костя заговорил. Почти каждый день он говорил по новому слову, я это слышала и не могла поверить, что я добилась.

Пашков А.В. порекомендовал аппарат костной проводимости «БАХА» на мягком бандаже. Обратилась в региональный ФСС, медико-социальную экспертизу (ВТЭК), на оформление слухового аппарата, но там не знали, что есть такой аппарат (его не было в перечне реабилитационных средств). Пашков А.В. дал нам адрес Региональной Обще-

ственной Организации Инвалидов «Центр гуманитарных программ» под руководством Лаврухина Михаила Николаевича в г. Москве, которая занимается оказанием благотворительной помощи путем размещения информации в интернете и печатных изданиях. Собрали необходимые документы, и стали ждать. В начале сентября позвонил Лаврухин М.Н. пригласил приехать в г. Краснодар в «Радугу звуков».

22 сентября 2009 года Костя стал слышать, ему настроили на мягком бандаже аппарат костной проводимости «БАХА». Сначала аппарат не носил постоянно, т. к. составляло трудности обучить ребенка «слышать». Для него было шоком, сколько было в мире звуков.

Время шло, Костя рос, занимались в реабилитационном центре, подходило время отдавать в садик, и опять вопрос в какой (обычный, коррекционный). Ларская Алевтина Валерьевна, сказала, что только для слабослышащих. Ходили в садик для слабослышащих, но там сказали, если начал говорить, то его лучше в обычный садик, иначе перестанет говорить. Пошли в логопедический садик, сначала пообещали, что возьмут, а время подошло отказали. Им нужен официальный документ, что ему нужно ходить в обычный садик, а это заключение никто не хотел писать. Говорили, если не слышит, так зачем ему ходить в обычный, нужно в коррекционный. Опять мои слезы и непонимание чиновников, что он начал говорить и ему надо к обычным детям.

Продолжали наблюдаться в НКЦ «Оториноларингологии». В 2009 году на приеме у Рябинина А.Г., обнадежил нас, что в октябре 2010 года начнет Костю оперировать, сделает первый этап ауриколомеатотемпанопластики.

Пашков А.В. решил показал ребенка директору Астраханского филиала НКЦ «Оториноларингологии» д.м.н. Назарочкину Ю.В. В апреле 2010 г. поехали в Астрахань, там я сказала, что составляет трудности взять справку, что ему надо ходить в обычный садик, и врач написал ее.

Снова произошла черная полоса. В июле 2010 г. папа взял ребенка на прогулку и попал с ним в аварию. Костя лежал в реанимации, получил закрытую черепно-мозговую травму, контузию, перелом лобной кости с права. Но все обошлось. В 2010 г. Рябинин А.Г. отказался делать операцию, из-за травмы и операцию перенес на год.

Я думала на этом все и закончится, но ошиблась. На медико-педагогической комиссии написали, что ребенка возьмут в «порядке исключения», но заведующая снова не взяла. Я пошла в ГОРОНО в отдел по распределению мест в детских сада, объяснила ситуацию, взяла Костю с собой, чтобы он сказал хоть несколько слов, чтобы мне поверили. Никто не мог понять, как ребенок не слышит, но говорит. Заведующую «обязали» взять ребенка, но она поставили условие, «если прогресса в речи за год не будет у ребенка, то мы добровольно, без скандала, перейдем в садик для слабослышащих». Я согласилась.

А прогресс пошел.

Большое спасибо воспитателям детского сада: Ольге Николаевне, Татьяне Михайловне и особую благодарность логопеду-дефектологу Жанне Александровне, которая поставила почти все звуки.

Случайно узнала, что с Москвы приехала заместитель Председателя Государственной Думы Герасимова Н.Г., но к сожалению, я с ней не встретилась, она уехала, но в общественной приемной меня выслушали, вызвали помощника Герасимовой Н.Г., и он пообещал, что передаст ей документы.

И опять стала ждать.

В почтовый ящик заглянула на всякий случай. А может быть, письмо пришло?..

В конверте лежало письмо с красным гербом и на нем написано: Ваше обращение направлено на рассмотрение в Минздравсоцразвития России министру здравоохранения РФ Голиковой Т.А.

А через некоторое время пришло из Министерства здравоохранения РФ о том, что моему сыну надо оказать специализированную помощь, а при необходимости высокотехнологическую. Моему счастью не было предела.

Получение квоты.

В министерстве здравоохранения для получение квоты, надо предоставить справку определенного образца из лечебного учреждения, которая выдается только после госпитализации. Диагноз моего ребенка такой, что с ним не кладут в больницу просто так, как сказала заведующая детским лор отделением 3 больницы «нет оснований для госпитализации, у вас ничего не болит, а мы кладем в больницу по необходимости». Как оформить документы без госпитализации узнала случайно, помогли добрые люди.

Без госпитализации ребенка в больницу, по месту жительства лор врач Бабанская Т.А. оформила документы на получение квоты на операцию. Квоту оформили в РДКБ г. Москвы, а Рябинин А.Г. оперировал в городской больнице им. Сперанского, надо было перекидывать квоту, что никто делать не хотел и не знал, как это делать. Помог Президент Союза строителей ставропольского края Сергей Петрович Попов (моя мама под его руководством начинала работать в строительстве, а я работала потом), он написал письмо руководителю Департамента здравоохранения города Москвы Леониду Михайловичу Печатникову. Квоту перекинули.

Костю прооперировали 26.10.2011 г. в городской больнице им Сперанского, в ушко установили две титановые пластины и сформировали второй слуховой проход, но он зарос, слух остался на прежнем уровне.

Носили «БАХУ», но почему стала болеть голова, может сказывалась неврология и авария. Как одевали аппарат, начинал кричать, и стягивать с головы. Пашков А.В. после очередного обследования сказал, что надо менять «БАХУ» на «Альфу» и познакомил с Российско-Германским центром «Ван Моурик Медикал» г. Москва. Познакомились с руководителем и специалистами, они нам рассказали, чем отличается один аппарат от другого. И объяснили, что лучше его имплантировать. Компания «Ван Моурик Медикал» дала подробную инструкцию, как поэтапно оформить документы на аппарат «Альфу».

И снова ходьба по мукам.

Аппарата костной проводимости «Альфа» как «БАХА» в перечне реабилитационный средств не было. Краевая медико-социальная экспертиза (ВТЭК) отправляла в региональный фонд социального страхования (ФСС), взять официальную бумагу, что оплатят аппарат, которого нет в перечне реабилитационный средств. Естественно такую никто не давал. Обратилась к Главе г. Ставрополя Колягину Г.С., он не помог. Обратилась в министерство здравоохранения для получения квоты на операцию по протезированию, результат тот-же. Такой квоты на такую операцию нет. (записывалась на прием к самому министру здравоохранения Ставропольского края В.Н. Мажарову, меня даже не записали на прием).

Снова приехала Герасимова Н.Г. (Гос. Дума РФ), я попала на прием. И какая радость сам Мажаров В.Н. был там. Как смешно было видеть, как документы Кости он выхватывал из рук Герасимовой Н.Г., и обещал помочь. Сразу сказал дату и время, когда он сможет меня принять. На приеме присутствовала главный детский лор (Детская краевая больница) и главный детский специалист министерства здравоохранения, они стали «обрабатывать», зачем вам «Альфа», если есть «БАХА» (несмотря на то, что «БАХУ» оплатил спонсор, а

не ФСС). Я им доказывала, что нам нужен «Альфа», и квоты есть. Я сама звонила в Осетию, Чечню, там сказали, что такая квота есть, и кто вы такая, чтобы задавать такие вопросы, пускай ваше министерство звонит. Я предложила детскому специалисту министерства прозвонить в другие регионы, если у меня таких полномочий нет. Через неделю позвонили из министерства здравоохранения Ставропольского края и подтвердили, что такая квота есть, и я была права.

В апреле 2012 г. в Морозовской больнице г. Москвы Костю имплантировали аппаратом костной проводимости «Альфа» на левой стороне, операцию провел Михаил Михайлович Полунин. Я готова была спать на полу, лишь бы только прооперировали, больница была полная.

Я бала рада, что мой ребенок слышит, и у него не болит голова, он даже иногда засыпал в нем, но остался вопрос, как сделать красивые ушки.

В 2013 году обращались в г. Уфу Центр врачебной косметологии и пластической хирургии ЗАО «Косметологическую лечебницу» отделение имплантологии, костной пластики, челюстно-лицевой хирургии к пластическому хирургу Сельскому Натану Евсеевичу, он порекомендовал силиконовые ушки на магнитах, но я пока это сердцем принять не могу.

В январе 2014 г. в г. Астрахане проведена операция (имплант костной проводимости «Альфа» на правой стороне) Харитоновым Д.А. Сейчас ждем, когда оплатят аппарат.

Настройку аппарата костной проводимости «Альфа» проводим в ФГБУ «Научном центре здоровья детей» РАМН 2 раза в год у Лии Владимировны Торопчиной.

Каждый год проходим переосвидетельствование на инвалидность, т. к. редкая патология, наверно думают, что ушки сами вырастут, и начнет хорошо слышать. (Составляет трудность получить инвалидность, два раза пытались снять).

Костя сейчас пытается произносить звук «Р» правильно. Конечно не всегда он занимается с должным уважением, он тоже устает: садик, реабилитационный центр, домашние задания на дом, обследования специалистов в поликлинике (городской, краевой), поездки на настройку «Альфы» в Москву.

НО... ПОЙДЕТ КОСТЯ В ОБЫЧНУЮ ШКОЛУ г. Ставрополя.

Хотелось бы выразить огромную благодарность всем тем, кто нам помогал в достижении нашей мечты.

Моя благодарность - это мои слезы в океане моря...

ДВА СРОКА ЖИЗНИ

текст: Жогова Светлана

Меня зовут Жогова Светлана, мне 41 год, я болею мукополисахаридозом 6 типа, и как говорят наши добрые врачи, прожила уже два срока.

Расскажу о себе. Родилась я в 1972 году, весом 3кг 650гр и ростом 52см. Здоровый ребенок, ручки, ножки, все как у всех. В три года пошла в детский сад, и все бы хорошо, если бы в четыре года на ручках не заметили странные уплотнения на пальчиках. О таком диагнозе в те годы не знали, да и по всем признакам я была обычным здоровым ребенком. Не получив вразумительных ответов от своих врачей, как водится поехали в Москву, на консультацию к ортопеду. Врач развел руками. Обратились в ГИТО, наш нижегородский институт травматологии и ортопедии, поставили диагноз хондродистрофия.

В 7 лет пошла в школу. Так как начала писать, стали сильно болеть руки. Снова обращались в ГИТО, диагноз не менялся. Заболит - помажем. Не болит - все хорошо. Лет до 13 я ничем не отличалась от сверстников, ростом, внешностью. А в переходный возраст начали грубеть черты лица, замедлился рост. Стали болеть ноги. Стало резко ухудшаться зрение. Болезнь стала проявлять себя настойчиво. Но врачи по-прежнему ничего не говорили.

Закончила 8 классов, пошла в училище. Получила диплом радио монтажницы. Год работала на заводе. Первый раз был приступ сильной головной боли.

Поступила в железнодорожный техникум. Устроилась работать в аварийную службу.

Приступы головной боли повторялись раз в 5-6 месяцев. Потом стали учащаться. Обращалась к врачу. Ничего внятно мне не объясняли - у всех болит. Приступы были адские. С рвотой, в течении суток. Потом все проходило и до следующего раза. Скорая помощь- сладкий, крепкий чай.

В 2002 году узнала про МРТ. Когда сделала томограмму, срочно назначили операцию по шунтированию.

Первая попытка закончилась клинической смертью- 3 минуты. При повторной операции поставили шунт. Через три года шунт перестал работать. И в 2005 назначили очередную операцию. После нее я самостоятельно, без поддержки, уже ходить не могла. И со временем состояние ухудшалось. Поясница, плечи, тазобедренные суставы, колени... Больно сидеть, лежать. Обезболивающие уже не помогали. И даже переживая все эти испытания, я не испытывала того шока, который ждал меня впереди.

Когда в очередной раз я лежала в больнице, меня в коридоре остановила зав. отделением и спросила про мой диагноз. Я сказала про хондродистрофию. Она порекомендовала мне съездить на консультацию к профессору Густову А.В. Вот тогда, в 32 года, я узнала об истинном положении своих дел. МПС. Генетическое, Не лечится. Мучительная смерть.

Приговор прозвучал, но оптимизм взял верх и я стала верить, что завтра лекарство обязательно появится. Нам помогут и не дадут умереть. Ведь мы в России, в 21 веке и наш

президент Путин В.В.

И вот в конце 2011 года наши ожидания были вознаграждены. 21 ноября 2011 года был принят федеральный закон . № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», пациенты с редкими заболеваниями с 1 января 2012 года должны в обязательном порядке обеспечиваться бесплатными лекарствами за счет средств субъектов РФ. Согласно Постановлению правительства РФ № 403 от 26.04.2012г. региональные власти обязаны обеспечивать лечение пациентов имеющих диагноз «мукополисахаридоз VI типа». Я подала необходимые документы для включения меня в регистр лиц, страдающих редкими жизнеугрожающими заболеваниями. И свято веря в справедливость, стала ждать 2013 года. Так как с этого времени, меня заверили, начнут выдавать лекарство.

Но, как говорится, доверяй- да проверяй. В октябре 2012 года я написала письмо в Минздрав Нижегородской области, о подтверждении моего права на получение лекарства. Были направлены обращения губернатору. И каждый раз мне сообщали, что по тем или иным причинам, я не могу получать жизненно необходимое мне лекарство. Иногда мне хотелось бросить бороться с этой машиной бюрократии. Здоровый может опустить руки. Но когда опять появлялось желание просто жить, а не гаснуть на глазах родных и близких, я писала новое письмо. И в один из таких дней я обратилась за помощью к Снежане Митиной. Знающей всю ситуацию изнутри, прошедшей весь этот путь от начала, и теперь готовой помогать другим.

Мы прошли семь судов. Было вынесено решение обязать Министерство Нижегородской области обеспечить меня лекарством, в необходимом объеме, незамедлительно!

Но тут врачи областной больницы, где я должна была начать лечение, созывают консилиум и придумывая нелепые доводы отказывают мне в начале лечения.

Только благодаря Снежане Александровне и ее коллегам, несмотря на все преграды, 26 сентября 2013 года мы все же начали лечение. И вот уже год я принимаю спасительный Наглазим. И каждая капелька победы над болезнью приносит море радости.

Но борьба продолжается. Цена лекарства не даст чиновникам смириться с тем, что лечение пожизненное и требует огромных денег. Мы понимаем и видим это каждый раз, выписывая рецепт на спасение.

На прошлой неделе снова созывали консилиум. Результат нам пока не сообщили. Надеюсь все же, для врачей Нижнего Новгорода человеческая жизнь не эквивалентна цене лекарства.

И Я ПРОЖИВУ ЕЩЕ ДВА СРОКА!

ОБО МНЕ…

текст: Витушкин Сергей

Родился я в 1972-м году, в небольшом, окруженном лесами, рабочем посёлке, которого ныне не существует. Рос и развивался, как и все дети, с которыми дружил, гулял, играл. Ничем особенным не отличался, был подвижным и общительным. Так продолжалось до того, когда в 1979-м году мне исполнилось 7 лет. Надо было собираться в школу! И наша большая семья (у меня есть ещё два брата и сестра) переехала в г.Выкса, т.к. в посёлке своей школы не было, и дети ездили учиться в интернат в ближайшее село, на целую неделю покидая родной дом! ...

Вот в городе и началась моя, своего рода, сознательная жизнь… Про мой мукополисахаридоз, (который мне диагностировали в 1985-м году в институте медицинской генетики в Москве), и его особенностях ещё никто и слыхом не слыхивал! Но мои «городские» сверстники сразу заприметили особенности моей внешности! Мне «прилепили» обидные клички, меня дразнили и обижали. Ну разве что самые близкие друзья относились ко мне нормально. Так это «клеймо особенного» висело на мне все годы, пока я не уехал в другой город, учиться в техникуме…

Да, в школьные годы я часто болел простудными заболеваниями. Часто болели уши, и из-за этих отитов, уже в школьном возрасте я стал плохо слышать. Не скажу, что я плохо учился, но было трудно. И я старался, благодаря своей усидчивости! И в общем, школу я закончил «хорошистом». Потом четыре года учился в Муромском техникуме радиоэлектронного приборостроения, который успешно закончил в 1991-м году. После чего меня сразу приняли на работу на Выксунский металлургический завод, в цех Контрольно-измерительных приборов и автоматики, где я проходил производственную практику в последний год учёбы в техникуме, и хорошо себя зарекомендовал. В 2004-м году поступил на факультет Радиотехники Муромского института Владимирского Государственного университета, по очно-заочной форме обучения, и успешно его закончил. Благодаря чему, с 2005 года работаю инженером, в том же подразделении завода, по настоящее время.

Моё заболевание, мукополисахаридоз II тип, за все годы моей жизни не имело какого-то специфического лечения, по причине его отсутствия. За последние несколько лет мой организм сильно потерял в своём здоровье! ... Слух практически полностью потерян! Зрению поставлен фатальный диагноз! Сердцу требуется хирургическая операция! Неврологические заболевания постоянно дают о себе знать! ... Но мне могут предоставить только симптоматическое лечение, которое, без лечения моего основного заболевания – мукополисахаридоза, часто совсем не продуктивны. Так, осенью 2013 года, в очередной раз, заболев «безобидной ОРВИ», чуть «душу Богу не отдал»! ...

В 2008-м году в России было зарегистрировано лекарство Элапраза (Идурсульфаза), которое единственное предназначено для лечения мукополисахаридоза. Тогда же, мне был ещё раз подтверждён диагноз мукополисахаридоз II тип (болезнь Хантера), в ФГУ «МНИИ педиатрии и детской хирургии Росмедтехнологий». И тогда начались бесконечные переписки с различными инстанциями, чтобы добиться от Нижегородского МинЗдрава обеспечить мне возможность лечиться препаратом Элапраза, которые продолжаются до сих пор. Сложно представить, что Министерство Здравоохранения, юристы Министерства Здравоохранения и некоторые Нижегородские врачи оказываются «против» жизни пациента. И даже Судебные инстанции встают против моего желания ЖИТЬ! И только Пациентская Организация МБОО «Хантер Синдром» (президент – Митина Снежана) помогает мне бороться за свои права и за свою жизнь!

КАК МЫ ПРОВЕЛИ ЛЕТО ИЛИ С ДНЕМ РОЖДЕНИЯ, ТИМУР!

26 августа 2014 года - можно записать в государственный праздник Крыма!!! Первая инфузия в Крыму препаратом Элапраза!!!

Начну с самого начала.

10 мая 2012 года, Тимуру был выставлен страшный диагноз МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ II тип, заболевание очень редкое, очень коварное и по сути без соответствующего лечения - смертельное. Ужас, шок и много других страшных слов мы пережили. «Спасение есть - ферментозаместительная терапия препаратом Элапраза. Вот наш шанс!», обрадовалась наша семья!!! Но вслед за радостью наступила паника, от-чаяние, страх - стоимость Элапразы заниамет второе место в мире самых дорогих препаратов (не буду писать цифры, я думаю и так понятно, что они заоблачные). А нам препарата нужен пожизненно!!! Долгих два с половиной года борьбы с чиновниками, множество эфиров, статей в прецессе, миллионы писем в органы власти включая президента!!!

С момента перехода В РФ, мы очень недеялись что дело пойдет быстрее, опять письма... письма...письма, ответы были не утешительные – «Крым в стадии перехода до 2015 года», т.е. раньше 2015 нам и не светило ничего(((. В июне 2014 года мы обследовались в Москве в НЦЗД РАМН, очень компетентные врачи, множество нужных советов, общение с родителями деток МПСочек, встреча со Снежаной Митиной - все это подняло нам дух и силы в борьбе за жизнь Тимурки.

Июль 2014 года. Наша почтальон не успевала приносить письма- отписки.

Август 2014 года - тексты писем уже ближе к ожидаемым, но все равно как-то размыто, мол, деньги выделены, но это все сложно, для Крыма это впервые... «какие сложности??? Есть деньги для Тимочки!!! Это не сложности, а мелочи…

И... 26 августа в 12.00 Тимочку перевели в реанимацию. Первая инфузия протекала 7 часов, все прошло хорошо, перевели в отделение в 21.30 и ночь мы провели в больнице под наблюдением врачей. Так случилось, по воле судьбы или простое совпадение, в этот день же день, день нашей первой инфузии, к нам, уже в новый российский Крым, прилетела Министр Здравоохранения России, Вероника Игоревна Скворцова, и ,так получилось именно в РДКБ (КЛИНИКУ), где мы лежим. Вся больница томилась в ожидании Вероники Игоревны, ведь это первый ее визит в нашу больницу. Все сверкало! Все блестело! Ямки засыпаны! Травка подстрижена! Одним словом - Красота!!!

«Даже сама Министр Здравоохранения прилетела к нам, посмотреть, как проходит первая инфузия в Крыму» - сказала я вслух, рядом стоящему врачу и медсестре. Глаза и волнение у них увеличились…

Момент нашей с ней встречи, конечно же Вероника Игоревна и не вспомнит. В тот момент, стоя на пороге реанимации, у меня забирали сына на инфузию, а я от волнения и переживаний разревелась, так как слышала, как Тимурка плачет и зовет меня к себе. И в этот момент заходят все журналисты, все руководство больницы и,... Вероника Игоревна. Мы с ней столкнулись взглядами, и в этот момент я почувствовала облегчение на душе и про себя подумала, что это хороший знак, что это очень отличное начало нашей Новой Жизни.

Мы очень были рады, что таких два важных и значимых события как для Крыма, так и для нашей семьи совпали в один прекрасный день - 26 августа 2014 года…

Утром мы уехали домой.

Вечером мы отпраздновали Тимуркин второй день рождения, запускали фонари- желания, задували свечку в торте. Много подарков..... одним словом, с Днем рождения тебя, сыночек!!!

Хочется сказать всем всем - ОГРОМНОЕ СПАСИБО. Это наша с вами общая победа за жизнь одного маленького мальчишки)))

Друзья, верьте только в лучшее. Настраиваетесь всегда только на победу. Наши мысли материальны, стоит только сильно сильно захотеть.

2 сентября мы уже капались в отделении, в палате. Тимочка был рядышком со мной, так намного спокойнее и мне, и Тимочке. Первый раз в жизни я держала в руках наши флаконочки с Элапразой Это такое неописуемое чувство, как в спорте. Прежде чем встать на пьедестал первого места и получить медаль, ты должен много лет посвятить себя и отдаться спорту, много лет упорства и веры в победу.

Так вот, я держала заветную «медаль»!!!

ПУТЕШЕСТВИЕ ИЗ МОСКВЫ В САНКТ ПЕТЕРУБУРГ или дневник одной мамы.

Сегодня, в день редких заболеваний, 28 февраля 2014 года, не могу об этом не вспомнить.

Был чудесный весенний день. Утром мама была волшебная и счастливая, потому что у нее есть замечательная трехмесячная дочка, и все врачи первые три месяца жизни малышки говорили, что все в порядке. Есть дисплазия небольшая. Ничего, бывает, носите распорки и все пройдет. Шум в сердце - тоже у малышей бывает, понаблюдайтесь. И тут - больница. А в больнице просят сдать кровь в генетическую лабораторию. На мукополисахаридоз. Результат через неделю. И эта неделя становится страшной. Ужасной. Невыносимой. Интернет показывает пугающие картинки, и описывает деградацию ребенка и смерть в течение 5-10 лет. Сказать вслух об этом родным и показать фотографии детей с таким заболеванием? Нет. Только не это. Это не может быть правдой. Думаешь о том, что надо просто бежать из больницы, подальше от всех. Чтобы никто ничего не спрашивал и не показывал других детей. Твоя дочь не будет похожа на тебя. Потому что она будет похожа на других детей. Она не будет бегать, не будет флиртовать с мальчиками и очень много чего она не будет. Плакать нельзя, потому что малышке становится плохо от слез мамы. Результаты анализа. Да, подтверждение диагноза, МПС-1. На негнущихся ногах мама идет к врачам, которые обсуждают редкого ребенка, ее дочь. Мама хочет одного: бежать-бежать-бежать. А можно просто уйти, чтобы дочка просто быстро умерла? Чтобы она провела эти годы с семьей, а не в больнице? Потому что описание будущего ужасно страшное. Слепота, глухота, пороки сердца. Таких заболеваний не бывает. Так просто не может быть. Это как в самом плохом кино. А врачи смотрят на маму, и говорят, что есть лекарство! Год назад его зарегистрировлаи в России и его выдают в Москве! Возможна трансплантация костного мозга, и вообще очень повезло с типом и как здорово, что так рано поставили диагноз. Как потом выяснится, девочке очень повезло: в мире это был один из первых случаев, когда диагноз поставили в три месяца. А для мамы главное было понимать, что будущее есть! Как же важно верить и что-то делать!

Вот так я познакомилась с редким заболеванием, редкой дочкой и удивительными фантастическими людьми, которые нам помогали и помогают.

Потом был целый год поиска донора костного мозга. Отказ больниц от трансплантации. Отказ одного фонда от участия в поиске и поддержка других фондов и больниц. Поездка в Израиль, где врачи первый раз увидели ребенка с мукополисахаридозом, хотя и говорили, что все знают про эту болезнь. Восьмичасовые капельницы каждую неделю. Путешествия по России и заграницу с лекарствами. Ни одной живой вены у маленькой девочки. Счастливый звонок о том, что в 15-миллионной базе доноров Малышке подошел один-единственный из США. Ожидание трансплантации (еще полгода после обнаружения донора и полтора года после постановки диагноза) и вот, наконец, 2 января 2011 Малышка с родителями приехала в Петербург, о чем и будет этот рассказ. Ей был 1 год и 11 месяцев.

Мне очень хочется, чтобы хотя бы одной семье этот дневник помог поверить в чудо, подготовиться и пережить трансплантацию. Сейчас, в 2014 году, у детей с МПС-1, синдром Гурлер – это единственный шанс на жизнь, и родители могут и должны его использовать.

Тем временем Малышка выросла, ей стукнуло пять лет, и она стала натуральной блондикой и заводилой в обычном детском саду.

ТКМ. Третий день химии.

11 января 2011 г.

Четвертый день в больнице.

Малышка все-таки умница, все понимает: когда приходит медсестра, то она задирает футболку, говорит «клеить» и показывает, что надо пластырь на центральном катетере поменять. После процедуры говорит «спасибо»... Пока внешне не видно, что ребенок на кондиционировании. Волосы мы ей сами сбрили еще до больницы, рвоты пока нет, хотя все говорят, что скоро должна начаться.

В отличие от московских клиник, совсем не чувствую себя в тюрьме. Да, непросто, да все равно не совсем свобода, но у тебя есть цель: зачем и почему ты тут лежишь. По возможности сразу же отпускают домой. Это моя московская мечта... Посетителей пускают в любое время и без пропусков. Мамы сами знают, что не надо сюда никому приходить без надобности. Стерильность-это жизнь детей. Ни одного КПП... тебе верят, что ты хочешь вылечиться. Как вспомню заточения в больнице. Уххх... не обижайтесь, доктора, я не против вас... я против системы, которая против психики пациентов. В палате душ и холодильник (мне повезло, холодильники не у всех есть, а телевизор есть,но как-то я им не пользуюсь)...

Четвертый день химии. Первые неприятности.

13 января 2011 г.

...Вчера в полдевятого вечера Малышка залезла себе в глаза пальчиками испачканными маслом Джонсонов (тут полагается каждый день детей купать и обтирать маслом, чтобы кожа не сохла). В результате: крика на все отделение, невозможно совершенно глазки промыть, глаза не открывает, что делать: непонятно... С глазками вроде бы все обошлось.

Зато сегодня случилась первая рвота. Благо, в этот момент у нас была бабушка, иначе одной и мыть ребенка, и убирать пол, и звать сестру, и таскать капельницу точно бы не получилось...

По Малышке пока непонятно, что она на химиотерапии. Она веселится и буянит. ...

ТКМ. День минус два.

14 января 2011 г. в 1:10

... У Малышки сегодня настроение совсем другое: ...приходил профессор со всеми докторами (толпа человек 11 входит в комнату, где ребенка готовят к ТКМ, я не критикую,

мне интересно, это нормально?) Да, они все в масках, но наследили-то! Малышка была вся в телефоне, она на них и не смотрела. Зато мне сообщили, что донорский материал уже забрали у какого-то человека где-то в Айове...

Все будет хорошо.

ТКМ. День минус один.

15 января 2011 г. в 1:21

Сегодня все уже идет по накатанной: утром просыпаюсь, когда Малышке приходят брать кровь (это делают каждый день около семи утра прямо из катетера, поэтому Малышка обычно продолжает спать)... Когда очередная капельница начинает пищать, Малышка громно кричит «ТЕТЯЯЯЯ!», чтобы тетя пришла и поменяла капельницу на новую))) такой прикол. После смены капельнц вежливо говорит: «Спасибо», умиляя всех..)...

Я опять жду капельницу: сейчас Малышке одновременно капают 4 штуки капельниц....

ТКМ. День ноль.

16 января 2011 г. в 2:25

...Думаю о том, что надо мной кто-то сильно шутит с момента рождения Малышки: у меня же все было слишком просто в жизни: училась легко, поступила легко, влюблялась легко, друзья у меня замечательные...на работу почти все время ходила как на праздник..., замуж вообще отлично вышла: даже готовить почти не надо. Такая беременность была отличная, и я никогда не могла себя представить в такой ситуации... когда узнала, что вообще такие болезни бывают, я и подумать не могла... и что это с моим ребенком...

Теперь ждем 15 января 2012. Тогда и скажем, как прошла ТКМ...

ТКМ. День плюс 1.

17 января 2011 г. в 0:58

Сегодня нас проведал дежурный доктор. Сказал, что лейкоциты упали, но пока абсолютно не критично, так что пока режим стерильности не вводим. Я-то все думала, что трансплантацию проводят, когда свой иммунитет уже полностью подавлен, а оказывается нет... Надо будет завтра про это расспросить нашего доктора поподробнее...

ТКМ. День плюс 2.

18 января 2011 г. в 2:08

...у Малышки кровь и наконец-то до полдесятого мы с дочкой продрыхли. Я плюнула на свои буржуйские утренние спокойные посиделки с кофк и книжкой...и тупо не могла встать с кровати)... Малышка пока без перемен. Давление и температура вроде бы в норме... Сегодня стала перечитывать ЖЖ девушки, которая тоже описывала свое нахождение с сыном в больнице на ТКМ. Собственно ее дневник-это мой главный помощник в информации о том как и что происходит при ТКМ...

...ТКМ. День плюс пять

21 января 2011 г. в 0:54

Вот и у меня была первая сильно бессонная ночь. Вчера днем дочка не поспала, плохо ела и в результате ночью она проснулась в жуткой истерике. Может быть причина была и не в этом, но истерика была просто катастрофическая: она кричала на все отделение, вырывалась у меня из рук, сорвала с меня маску (может быть еще и я ее пугаю этой маской по ночам)… я в панике, что делать - не знаю. Через какое-то время после начала криков пришла медсестра и спросила, почему я ее не зову… а вы представьте: ребенок на капельнице, два провода постоянно путаются между собой, она совершенно безумно извивается, и я ее так спокойненько кладу на кроватку и иду кого-нибудь искать… ну просто смешно...

...Я очень устала… Такой истерики больше не было, но для мини истерик Малышке сейчас подходит абсолютно любой повод: первые лекарства утром. Скандал, все на полу, шприц выбивает из рук... Уложить спать… ОООООО… это вторая вселенская трагедия после приема таблеток…

ТКМ. День плюс шесть.

21 января 2011 г. в 20:56

...Сегодня -таки нарушила правило - не разговаривать с соседями... заговорила. Спросила, сколько они тут.. С марта прошлого года... Больше не буду разговаривать!

ТКМ. День плюс семь

22 января 2011 г. в 23:54

Вообще, всем кто меня хвалил за позитивность придется пока потерпеть)). Временное приостановления оптимистического взгляда на жизь. Начинаю пить новопассит и гомеостресс, как только они подействуют-то все вернется в норму)))...

У Малышки вечером опять немного температура подросла. 37 и 1… Очень надеюсь, что пройдет завтра. Так что временно пишу непозитивно). Как будет возможность - буду писать позитивно! Обязательно!)))

...ТКМ. День плюс десять.

26 января 2011 г. в 0:54

Утром температура у Малышки вроде бы упала, но, к сожалению, к вечеру снова поднялась. Давление продолжает скакать от 80/54 до 111/64. Вечером опять переливали кровь, поскольку очень низкий гемоглобин. Я тут опять почти упала... виват нашаырь! Так что целый вечер хожу и пытаюсь померить Малышке то температуру, то давление.

...Общее же состояние у меня.. ну… как бы так помягче… начала уставать… сегодня вот еле – еле заставила себя пол помыть. Надо как-то подсобраться. Завтра начну собираться и может быть даже шутить.

ТКМ. День плюс одиннадцать

27 января 2011 г. в 0:54

Из больничного пока ничего нового. Температура у Малышки скачет. Давление иногда тоже скачет… Сегодня утром она просто нереально возмутилась, когда ей пришли брать кровь(… Бедняга… ей это начало надоедать… счастье - если ее не будят во время этой процедуры. Эти четыре каждодневных утренних пробирки… Утром спросила у медсестер, надолго ли хватает установленного катетера до того, как приходится его менять.. сказали, что не меньше чем на три месяца…

ТКМ. День плюс тринадцать.

29 января 2011 г. в 2:12

У Малышки температура продолжает скакать. Однако сегодня, когда я поговорила с доктором, то меня успокоили: это почти нормальная реакция. В беззащитном организме активизируются микробы, что вызывает повышение температуры. Очагов инфекции как таковых нет, ТТТ… пока можно не паниковать. На язычке появились маленькие точечки, но Малышка на них внимания не обращает, так что мукозит пока тоже лечить не надо. Сегодня все-таки переливали тромбоциты, поскольку их количество приблизилось к нулю. Я и не знала, что тромбоциты выглядят как такая желтая густая жидкость. В прошлый раз их переливали без меня. Не так внушительно как костный мозг и лейкоциты. Еще меня удивило, что тромбоциты Малышке переливали 2 (+) группы. Как я уже писала, у Малышки группа крови была 1 (+), у донора 2 (-), а тромбоциты оказывается можно переливать и 2 (+), и 4, и 1… хоть поднимай учебник анатомии и читай про группы крови. Совсем не помню, в чем там

суть и как эти группы вообще различают. Попыталась маму расспросить (мама-врач-лаборант как раз…) она меня терминами засыпала. Может быть, про это расскажут на лекции для родителей. Посмотрим)...

...ТКМ. День плюс шестнадцать - семнадцать

2 февраля 2011 г. в 1:20

...Сегодня днем, когда бабушка заступила на вахту, я поехала покупать Малышке подарок: все-таки ДР завтра… уже два года)). Завтра будем вручать. Доктора нам разрешили шарики принести) уря! Дедушка утром должен добыть шариков, я надеялась до того, как эта маленькая редиска проснется, но теперь не уверена, а проснусь ли я). Дедушка у нас молодец, смог уговорить Малышку сегодня съесть немножко печени!)

Что касается состояния Малышки… пока ничего не ясно. Ждем-ждем-ждем. Обязательно расскажу, как только что-то будет! Выключаюсь спать)))

ТКМ. День плюс восемнадцать. День рождения Малышки.

3 февраля 2011 г. в 3:15

...Сегодня вот третий ДР… и мы находимся глубоко в больнице… глубже не придумаешь… Наша доктор здесь принесла Малышке самый потрясающий подарок: разрешение сегодня выйти в маске в коридор и набор браслетов и колечек (надо же выходить красиво). Пока не буду ничего говорить про анализы, которые нам сегодня сделали. Но разрешение выйти - это уже большой шаг вперед! Врачи нас поздравляли с таким совпадением: днем рождения и разрешением выйти. Удивительно: нас поздравила и наша доктор, и доктор, которая нас только принимала сюда в августе, и зав отделением. Я к тому, что здесь очень тесное общение всех врачей. Честно говоря, я пока не рискнула выходить: во-первых, не уверена, что я Малышку обратно затащу.

...ТКМ. День плюс 25-26

11 февраля 2011 г. в 0:40

Все-таки хорошо писать о хорошем))... Как я и говорила, у Малышки началась РТПХ. Сначала симптомами были кашель, понос, температура, легкая сыпь. Сразу же прокапали гормоны. Сыпь стала развиваться. Сейчас у Малышки сплошной красной коркой покрыты все руки, включая пальцы и ладошки, спинка, животик, все, что под памперсом и ступни. Кроме того, ее лысая головка и личико(. Губки горят алым цветом, а глаза она не может открыть: сохнет слизистая. В результате нам прописали много дополнительного лечения, пробегусь по списку наших проблем и сколько Малышке сейчас приходится всего пить:

Сердечные лекарства (стандартный набор из Москвы): капотен (две недели не пили, сейчас сказали возобновлять, поскольку на гормонах давление повышается), трентал, аспаркам, дигоксин, цитофлавин, триампур, дилатренд. Фурасемид пока не даем… или фурОсемид?)

С началом РТПХ Малышке прописали: ацикловир, феноксиметилпенициллин, эндокорд, метронидазол и тамифлю.

Дни... плюс 31 - плюс 35...

20 февраля 2011 г. в 2:00

Я уже, кажется, писала, что как все местные врачи стала суеверной. Поэтому я предпочитаю не отвечать на вопросы о самочувствии, ничего не планирую и не спрашиваю про прогнозы у врачей. Поэтому события последних дней я не описывала, старалась им не радоваться, и сейчас просто излагаю как факт.

Во-первых, нам разрешили жить на квартире..! Это значит, что пока не нужны капельницы, что все лекарства она может принимать в виде таблеток (количество таблеток нереально возросло в последнее время… утром 13 штук… днем около того… вечером даже побольше). Мы все равно ходим в больницу каждый день на проверку катетера и показаться нашему доктору (я до сих пор не могу произненести ее имя без заминки), а в четверг и понедельник Малышку надо приводить в больницу к 9 утра на анализы.

Нас не выписали, мой чемодан, полностью упакованный к жизни в больнице, стоит наготове, чтобы при малейшем сомнении мы могли вернуться. В нем сейчас минимум вещей по сравнению с тем, сколько их было на выходе из больницы.)

Когда я узнала, что можно пойти домой (а было это в прошлый понедельник в шесть вечера), я не ожидала, что у нас с Малышкей СТОЛЬКО вещей набралось))) просто жуть! Надо было сфотографировать эти 17 пакетов, кульков и сумочек, которые я упаковала). Чемодан был закрыт в узельной, и воспользоваться им для выноса вещей вечером не удалось, а хотелось все-все-все унести. Пришлось нам с папой остатки уносить на следующий день).

Оказывается, жить на квартире не так уж просто: вы будили утром ребенка, который полночи не спал? А потом еще его надо одеть и привести на анализы... Понятное дело, что такие прогулки с утра пораньше, да еще и по морозу Малышку вообще не радуют. Да и вообще ее больница не радует… Она же умничка, все понимает. Похоже очень боится, что ее опять там закроют. Когда мы подходим к больнице, Малышка уже начинает плакать: «Мамаааа, гуяяять! Еще гуять!»… Потом скандал во время раздевания, потом скандал при промывке катетера (иногда ничего.. иногда не очень…) и к 12 утра мы с мамой уже чувствуем себя марафонцами, которые вот-вот упадут.)) К вечеру нет сил писать в фейсбуке напрочь..) а Малышка без капельницы три ночи подряд спала просто ужасно.. до 4, до 6 утра гуляла.(((… а в 8 вставать и будить ее на анализы…НО!!! Ребенок дома ожил… она играет в свою любимую «Гоняню» (догонялки)… кстати.. ха-ха… вы знаете, что в Москве дети играют в «салочки», а в Питере в «пятнашки»?))) Малышка играет в свою собственную независимую версию этих двух игр…

Еще Малышке прислали из Москвы игрушечный чайный набор! Наталья Вячеславовна, он просто супер!!! Малышка расставляет все чашки на тарелочки, все ложечки раскладывает и рассказывает, кому она налила чай. Может одна играть минут 20))) так классно! Главное, обеспечить ее настоящим чаем).

Пару раз я промывала Малышке катетер сама… Страшно - жуть! Ноги трясутся, руки потеют… Без Малышки бы не справилась: она командует: «Мама, шпиц! Печатки! Платыль!»…) так и промываем физраствором с гепарином, которые предварительно надо разводить. Бабушка ассистирует. С учетом моей боязни крови – этот поступок для меня является абсолютным подвигом)))).

Вот такой распорядок был у нас до четверга… а в четверг мы утром сводили Малышку на анализы и осмотр… и я… тихонько подпрыгивая до потолка от радости, села на дневной Сапсан и приехала в Москву. Бабушка и дедушка дали мне увольнительную аж до воскресенья.. целых 3 ночи!!! И почти три дня!!! Я так не радовалась путешествиям уже очень и очень давно… наверно, я в Италию так ехала лет 7 назад…))) с абсолютным восторгом и сумасшедшим драйвом.

Я приехала в Москву спустя полтора месяца и поняла, как

же я соскучилась по дому, по друзьям, по работе. Даже по московскому ритму...Я ехала в метро с открытым ртом: как же отличаются люди от питерских! Один простой пример… почему-то в Москве в больнице не принято здороваться… Я вижу одних и тех же докторов на протяжении кучи времени, но далеко не все они здороваются со мной. А в Питере в больнице с тобой здороваются все врачи, даже те, которые с других этажей… которые тебя вообще не знают…Этот сумасшедший московский ритм, когда чувствуется, что все бегут куда-то по очень важным делам начался еще на перроне… В Питере люди ходят спокойно и смотрят по сторонам… в Москве все несутся не замечая, что происходит вокруг.

В Питере на кассе тебя обслуживают размеренно, в Москве стараются быстрее тебя отпустить…

...ТКМ. День плюс...45

2 марта 2011 г. в 1:51

В больнице ходили на рентген, проверяли, нормально ли стоит катетер. Малышке уже 3 рентгена здесь сделали((. Многовато для двух месяцев… Слава богу, все ок с новым катетером. Потом опять капельница и домой. Ребенок сегодня опять попросился гулять и категорически не хотела возвращаться в квартиру. А потом я поняла почему: тетя Оля нас встречала в маске. Малышка начинала плакать и рвалась на улицу. Сначала я думала, что она просто домой не хочет, но потом я услышала: «Тетя дока!» Т.е. тетя доктор… В больнице все в масках ходят, Малышка решила, что и здесь больница… Как только маску сняли, ребенок успокоился. Вот вроде бы она в больнице себя ведет хорошо. И всем сестрам помогает мыть колокольчики и сама просит об этом, а все равно врачей опасается. Пойду подумаю

...ТТТ. В любом случае, если не дай Бог что, Питер нас ждет, и кровать нам там обеспечат. А еще здесь так интересно: катетер заливают гепарином и не промывают 3-4 дня… в Питере заливали раствором гепарина и физраствора и промывали ежедневно… почему так? В общем здесь пока нам капельницы ежедневные не ставят, пока не поняли вообще, что с нами можно и нужно делать. Так что временная передышка от больницы до четверга. Есть время разобраться с бумажками и вещами…

...Вот так мы вернулись в Москву… последний день я ходила по Питеру, по любимому маршруту: Рентгена-Льва Толстого-Большая Монетная-Каменностровский-Большой проспект… Снег растаял, сосулек больше нет… листья еще не распустились, а мне очень бы хотелось там побывать, когда они распустятся…Москва совсем другая… здесь даже мысли в голове устают... Хотя… скоро я опять к этому привыкну…)

Первая неделя в Москве. Дни +57_+63

19 марта 2011 г. в 20:32

...Ездить на капельницы каждый день пока не надо. Врачи говорят, что они пока в этом необходимости не видят. Катер здесь промывает врач, а не сестра и для меня это просто шок: в Питере это было рррраз и все промыто, здесь же поливают ребенка йодом, потом сверху брызгают много-много спирта, а потом еще тремя пластырями заклеивают бедную кожу и заматывают колокольчики еще одной тряпочкой… Мне это все кажется жутковатым и неаккуратным, но… Что делать, привыкнем и к этому) Хотя здесь для промывки требуется чуть ли не полчаса… может потом все устаканится. Но както все бестолково и нечетко, вопреки тому, как четко и легко все было в Питере. (((Так что приезжая только промыть катетер к 9:30, из больницы раньше 12 – 13 часов мы еще не выходили.. и это при том, что мы были первые или вторые в очереди. Народу там довольно мало ходит. Странно как-то это все…

...ТКМ. больше 4 месяцев после.

8 июня 2011 г. в 2:20

Я начала сбиваться со счета. Когда пытаюсь сообразить, какой же у Малышки день после ТКМ, то приходится считать от Пасхи, когда было 100 дней. А можно посчитать по-другому: сегодня уже пять месяцев, как мы легли в отделение. 07 января 2011 года мы постригли и отправились в очень далекое и космическое путешествие. Почему космическое? Потому что для меня, все, что происходит с Малышкей с тех пор – это космос. У нее поменялась группа крови. Была первая положительная, а стала вторая отрицательная. Вы можете это понять? Я вот тоже не очень… Фермент, который отвечает за вывод из организма продуктов распада, и который был на уровне 0, 02 до ТКМ, сейчас у Малышки на уровне 62. Это норма. Уровень фермента может меняться, поэтому мы не радуемся раньше времени.

...7 июля 2011 г. в 1:43

Прошел еще месяц... Время летит как сумасшедшее! Только – только я, наконец, написала длиннюющую заметку про наши новости, а вот уже почти полгода после трансплантации.

24 июня Малышке все-таки сняли катетер! Такое счастье. У нее остались следы на кожице, где была дырочка для трубочки, и где катетер был пришит, такие розовые отметины на теле, но сама ранка зажила довольно быстро. Уже в выходные Малышка купалась в бассейне) вот было радости – то для нас. Ребенок – и улыбается, и ножками в бассейне болтает. К сожалению, гормоны все еще сильно действуют, и Малышкины улыбки воспринимаются как нечто совершенно потрясающее.

...21 июля 2011 г. в 1:27

Полгода и еще 5 дней после ТКМ.

Пишу шепотом, чтобы не спугнуть чудо: Малышке снизили метипред до полтаблетки через день и отменили энтокорт… и вот уже неделю мы не можем остановить хохот ребенка!) и она перестала есть, как в старые добрые времена!!! Я не могла поверить, что так бывает… так быстро…а оно именно так!

После круглосуточного: «мама, хочу есть, мама, печенье, мама, суп, мама, кашку, мама, сушку..», и так далее по всему списку продуктов в холодильнике… теперь весь этот список читается с приставкой «не»:

- Малышка, кашку будешь?
- Не будю!
- Печенье будешь?
- Не будю печенье!
- Суп будешь?
- Не будю суп!
- Мама, гуять! И купаться в бассейне! И ягоды есть! Будю. А мясо- не будю.)))

Обидно, ягоды ей пока еще не очень можно. Но как отказать ребенку в ягодах? На даче сумасшедший урожай всего-всего: и крыжовника, и ирги, и смородины, и малины, и гороха… а ей – нельзя. А она ломится к ягодам: обалдеть! Она с прошлого лета помнит, где что растет, и что самое вкусное!))

Вес пока не сбрасывается, но волосы стали светлеть… она – таки еще побудет блондинкой))).

Хотите лекарства? Бесплатные? Вам положенные? Ну тогда надо помучиться. Желательно всей семье.

20 декабря 2011 г. в 23:21

рисунок: девочка Юля

...Но вообще бред: опять поняла, что я счастливая… у меня есть муж и бабушка с дедушкой.. а если бы я была одна? Еще мне надо для обращения за лекарствами принести справку из пенсионного фонда, очередное подтверждение, что у Малышки есть право получать лекарство.. но когда я, работающая мама, должна все это делать??? Этого мне никто не рассказал. Это тайна нашего государства. Это очень страшно, быть мамой ребенка-инвалида в нашем городе. Не знаю, как в других городах, говорю за Москву…

Но есть и хорошие новости!!! Сегодня утром сделали ребенку УЗИ сердца. Она умница! Наши доктора нами гордятся: фракция изгнания 67 %, а была когда-то 22 %....

14 декабря 2012 г. в 11:11

Наша Малышка

Уже прошло почти два года с момента Малышкиной трансплантации (15 января 2011). В феврале 2011, в день, когда ей исполнилось 2 года у нее лейкоциты доросли до 1, так что мы отмечали все сразу. Малышка удивляла всю больницу своим знанием айпада, а для меня айпад был главным спасением: при круглосуточных капельницах трудно развлекать ребенка. Следующий год был очень тяжелым: Малышка была на гормонах и вместо нашего чудесного веселого активного ребенка: была обессиленная девочка, которая не могла пройти пешком нескольких шагов. У нее не было сил ходить по лестницам, не было сил играть с детьми. Вспоминаю – жуть….

Она очень социально-ориентированная девочка: находит общий язык со всеми и терпеть не может что-то делать сама и одна, то есть абсолютно. Максимум может сама смотреть мультик или строить башню из разных формочек, и то, ей лучше, чтобы кто-нибудь сидел рядом.

С октября она пошла в садик. Обычный районный садик. Изначально мы думали отдать ее в частный, чтобы было поменьше детей и побольше воспитателей, но как-то там сразу не получилось, а я в последнее время придерживаюсь мнения, что не надо пробивать лбом стену, надо подождать, отвлечься и ситуация может куда-то вырулить сама. В итоге я просто встала в очередь на обычный сад, и забыла про это. В конце августа мне позвонила заведующая одного из садиков, в которые я записала Малышку с вопросом: «когда вы придете?» Мы и пошли. Я волновалась, поэтому изначально Малышка пошла в группу краткосрочного пребывания на полдня. ООО… это нечто: Сначала у нее появился один друг Максим, потом пришел еще один мальчик- Егор, и Малышка стала дружить с ними обоими. Воспитательница называла их бандой. Утром Малышка не заходила в группу, пока Егор не приходил в сад, Егор целовал ее в щечку при встрече и открывал ей дверь, Максим ревновал… такая вот дружба втроем и полный восторг всех детей и родителей.

Малышка летела в сад пулей: самое страшное наказание было «Завтра в сад не пойдешь!»))) Мама Максима просила, чтобы я поговорила с Малышкей и попросила ее играть и с Максимом тоже . Малышка стала в этой группе признанным лидером по словам воспитательницы и заведующей.

Потом заведующая, психолог и вообще взрослая часть сада сказали, что Малышку надо переводить в более взрослую группу (все-таки в ГКП много совсем малышей), а дочка с ее рассудительностью и социально активной позицией вполне подходит под более взрослый возраст.

Мы все страшно переживали: и Малышка, и воспитательница, и мамы Егора и Максима, но вот уже вторую неделю Малышка ходит в младшую группу. Даже уже спала там) Про друзей пока не рассказывает, в основном про вкусный суп говорит. Я же поняла, что больше таких экспериментов делать не буду: надо сразу вести туда, где ребенок потом останется, не надо этих лишних переходов, хотя сама я 1-2-3 класс училась в разных школах, характер только закалился. Малышка смущается, переживает, так в эту группу не бежит, но надеюсь, что это временно.

Еще Малышка ходит на хор в хоровую школу: просто так получилось, что эта школа у нас прямо напротив дома, а ее любовь к пению привела нас в группу «Вишенки», и 15 декабря будет концерт в ДК , так что там мы и поймем, как это: трехлетний хор в действии.

Что касается здоровья, то пока еще у нас остались лекарства: козаар (для сердца) и феноксиметилпенициллин (антибиотик после ТКМ). Но это такая ерунда после наших гор таблеток, которые Дочка принимала еще год назад.

Сейчас главное-помочь ей с ортопедическими вопросами, так что стараемся заняться этим. Правда пока так и не придумали, как подступиться. Я не хочу ее сейчас ни во что заковывать, массаж и ЛФК, хотя боюсь, что этого может быть недостаточно.

10 апреля 2012 г. в 5:50

Сегодня мы получили очередной результат анализов: как работает фермент. В очередной раз выдохнули после двухнедельного ожидания: работает!!! все-таки всегда волнуюсь в ожидании этого результата...

Вот такие у нас новости на 95 + 365 день после ТКМ. Жизнь продолжается и это замечательно!!! Только бы не сбиться с пути...

Как грустно любить идиота!!!
Не утешай меня! Что ты!
Я в нем до конца растворяюсь
Таю и улыбаюсь

Ему вот совсем не видно
И даже немного обидно
Стихи он не понимает
В рецензию их принимает

Кусаюсь чтоб защитить
Не ранить, не поработить
Во взгляде его тону
По жизни, Во сне, наяву

При нем говорить не смею
О чувствах своих. Немею.
Несу околесицу разную
Смешную и несуразную

Могу говорить о работе
О лягушке в болоте
Обидеть, задеть боюсь
И вновь над собой смеюсь

Ему ничего не видно
Любимым быть не обидно
Включает «не понимаю»
И по секрету тает...

Дожили или дожали
Уже вымогаю выбор
Пред выбором уже ставлю
Откуда напор с силой?

Обычные выходные
Стандартный воскресный вечер
Мне жаль, что мы не другие
И мерзнут опять плечи

Прошу посидеть рядом
И помню что ты не кошка
Согрей меня хоть взглядом
Теплее ко мне будь немножко

Ведь я не прошу выбор
Чтоб что то в жизни менять
Представь себя я мечтаю
Присниться. Во сне обнять

Я помню, что ты считаешь
Фантазиями и сказкой
Все то, что со мной происходит
Не искренний мой, не ласковый.

Стихи: Снежана Митина

ПРОЕКТЫ ОРГАНИЗАЦИИ:

РЕДКИЙ ЖУРНАЛ
ПЕРВЫЙ РОССИЙСКИЙ ЖУРНАЛ О ЛЮДЯХ С РЕДКИМИ БОЛЕЗНЯМИ

НАЦИОНАЛЬНАЯ ПРЕМИЯ В ОБЛАСТИ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ
«СИНЯЯ ПТИЦА»

orphanet
Inserm

ГОРЯЧАЯ ЛИНИЯ:
РЕДКАЯ ПОМОЩЬ

ПРОЕКТ «ПРАВО НА ЖИЗНЬ»

РЕДКИЙ ЖУРНАЛ

Тематика журнала - Первый Российский журнал о людях с редкими болезнями [№ 5]

УЧРЕДИТЕЛЬ И ИЗДАТЕЛЬ
Межрегиональная Благотворительная Общественная Организация инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»

АДРЕС РЕДАКЦИИ
Юридический:
125047, Россия, г.Москва, ул.Фадеева, д.7, стр.1, оф.2
Фактический:
117628, Россия, г.Москва, ул. Грина, д.28-26
e-mail: editor@raremagazine.ru; info@spiporz.ru
сайты: www.raremagazine.ru; www.spiporz.ru

ДИЗАЙН-ВЕРСТКА
Павел Кочунов

Распространяется БЕСПЛАТНО по всей территории России

При подготовке номера использовались авторские материалы и материалы из открытых источников. Мнение авторов может не совпадать с мнением редакции. Использование материалов из данного номера возможно только со ссылкой на «РЕДКИЙ ЖУРНАЛ», по договоренности с редакцией.

Тираж 10 000 шт.

© 2012-2014

WWW.ORPHA.NET-
ИНФОРМАТИВНО, ПРОСТО, УДОБНО!

Орфанет (Orpha.net) - международный портал о редких заболеваниях и «редких» лекарствах.

Составные элементы Орфанет:

- Полный каталог редких заболеваний.
- Энциклопедия, которая охватывает более 4500 редких заболеваний, описанные всемирно известными учеными и экспертами. Для некоторых отдельных заболеваний представлены узкоспециализированные статьи, адаптированные для широкой общественности;
- Каталог редких препаратов;
- Каталог экспертных ресурсов - специализированных медицинских центров, клиник, медицинских лабораторий, научно-исследовательских проектов, профессиональных общественных и пациентских организации;
- Возможность оказания помощи при постановке диагноза – поиск заболевания по признакам и симптомам;
- Информационная рассылка, охватывающая научные, медицинские и общественные новости;
- Отчеты: The Orphanet Report Series;
- Доступ к профессиональным статьям, опубликованным другими журналах, включая национальные и международные клинические отчеты, подготовленные научными сообществами.

Орфанет - это результат совместной работы врачей, ученых, администраторов системы здравоохранения и пациентов из 38 стран мира.

Координатором проекта в России является попечительский совет МРБООИ «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям».

Энциклопедия по редким заболеваниям теперь на компьютере, планшете, телефоне.

МЕЖРЕГИОНАЛЬНАЯ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ИНВАЛИДОВ
«СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ И ПАЦИЕНТСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ ПО РЕДКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ»
WWW.SPIPORZ.RU

WWW.ORPHA.NET
– ИНФОРМАТИВНО, ПРОСТО, УДОБНО!

ПРОЕКТ

НАЙДИ МЕНЯ