



Профессор Л.С. НАМАЗОВА-БАРАНОВА: «Необходимо, чтобы больные дети нашей страны имели равный доступ к одинаково качественной современной медицинской помощи»



Орфанные заболевания – это группа редких болезней, прежде всего наследственно обусловленных. Единых подходов к их диагностике и лечению пока не существует. Разработка современных рекомендаций по лечению пациентов с орфанными заболеваниями, внедрение инновационных диагностических методов, а также обеспечение больных лекарственными препаратами – основные направления российского здравоохранения. О проблемах, связанных с диагностикой и лечением орфанных заболеваний, особенностях организации медицинской помощи пациентам рассказывает Лейла Сеймуровна НАМАЗОВА-БАРАНОВА, д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, заслуженный деятель науки РФ, заместитель директора Научного центра здоровья детей – директор НИИ профилактической педиатрии и восстановительного лечения Центра, заведующая кафедрой аллергологии и клинической иммунологии педиатрического факультета Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова, заведующая кафедрой факультетской педиатрии педиатрического факультета Российского национального исследовательского медицинского университета им. Н.И. Пирогова.



Актуальное интервью

– **Лейла Сеймуровна, насколько актуальна, на Ваш взгляд, проблема орфанных заболеваний для отечественной педиатрической службы?**

– Замечу, что проблема орфанных заболеваний актуальна для педиатрической службы не только России, но и большинства развитых стран, поскольку количество редких болезней, которые становятся известными человечеству, стремительно растет. Несмотря на низкую распространенность отдельных нозологических форм, общее число больных орфанными заболеваниями достаточно велико. Еще недавно раздел клинической медицины, посвященный изучению орфанных заболеваний, не входил в образовательные программы медицинских вузов. Но с развитием медицинской науки появились новые методы диагностики и терапии редких болезней. Сегодня педиатрическая общественность должна хорошо ориентироваться в этой новой, но очень сложной проблеме, ведь орфанные заболевания могут приводить к инвалидизации и смертности как в раннем детстве, так и в более позднем возрасте. Именно поэтому особое значение придается внедрению современных методов диагностики и разработке новых эффективных методов терапии редких болезней.

– **Какова эпидемиологическая ситуация в нашей стране в отношении орфанных заболеваний?**

– В соответствии с Федеральным законом «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» орфанными считаются заболевания, частота встречаемости которых реже чем один случай на 10 000 новорожденных. В разных странах нормы оценки распространенности редких болезней различны. Однако реальная эпидемиологическая картина в отношении орфанных заболеваний и в нашей стране, и в мире описана фрагментарно. Это связано прежде всего с тем, что в большинстве случаев редкие заболевания не удается

рано диагностировать. Орфанное заболевание может оставаться невыявленным долгое время, а ребенка при этом лечат от других болезней. Поскольку большинство орфанных заболеваний имеет генетическую природу, основным диагностическим методом признан неонатальный скрининг. Однако проводить генетическое тестирование всем новорожденным слишком дорого даже для обеспеченных систем здравоохранения. Хотя, безусловно, расширение программы неонатального скрининга позволило бы улучшить ситуацию по редким заболеваниям в стране. Отмечу, что не для всех редких болезней сегодня имеются адекватные диагностические системы. На текущий момент мы можем оперировать данными только в отношении тех пациентов, которых наблюдаем.

– **Какова природа орфанных заболеваний и какие дети входят в группу риска?**

– Редкие болезни условно подразделяют на две группы: наследственные и ненаследственные. Наиболее распространены наследственные орфанные заболевания, которые могут не только передаваться от родителей, но и возникать вследствие новой мутации генов. Симптомы таких заболеваний не всегда проявляются сразу после рождения ребенка. Они могут развиваться через несколько месяцев или даже лет, особенно в случае болезней накопления (мукополисахаридоз, болезнь Гоше, болезнь Фабри). Родители детей и педиатры не всегда способны понять, что у ребенка редкое заболевание, поскольку проявляются неспецифические признаки болезни, например частые респираторные инфекции с первых недель и месяцев жизни, затянувшаяся желтуха, повторные грыжи. Родители, заметив у ребенка необычные симптомы, должны немедленно обратиться к педиатру. Такие симптомы могут быть стартовыми для многих редких болезней. Специалисты первичного звена, педиатры должны быть

информированы о редких заболеваниях, их диагностических признаках и возможных последствиях, чтобы вовремя выявить патологические нарушения и начать своевременное лечение.

– **Каким должен быть современный алгоритм обследования детей с подозрением на орфанное заболевание?**

– Каждый ребенок с подозрением на редкое заболевание нуждается в комплексном обследовании с привлечением команды специалистов. Сначала выполняют основные биохимические анализы, результаты которых могут подтвердить какие-либо изменения, например дефицит определенного фермента. Далее проводят ряд генетических исследований. Замечу, что оптимальный алгоритм обследования при подозрении на орфанное заболевание учитывает особенности патогенеза болезни, возраст и состояние ребенка. При наличии признаков какого-либо заболевания появляются основания для углубленного обследования. В силу разнообразия видов орфанных заболеваний алгоритм обследования в каждом конкретном случае, безусловно, будет индивидуальным.

– **Какую тактику ведения детей с орфанными заболеваниями Вы считаете оптимальной?**

– Своевременное адекватное лечение во многих случаях позволяет избежать осложнений, способствует улучшению качества и увеличению продолжительности жизни пациентов. Терапевтическая тактика лечения детей с орфанными заболеваниями зависит прежде всего от генотипа болезни. Для каждого ребенка подбирается соответствующая медикаментозная терапия. Патогенетическое лечение, корректирующее генетические нарушения при дефиците какого-либо фермента (ферментозаместительная терапия), необходимо начинать как можно раньше – до развития необратимых изменений со стороны разных органов и систем. При

недидиагностика



Актуальное интервью

поздней постановке диагноза и несвоевременно начатом лечении целью терапии является коррекция патологических изменений в организме ребенка, восстановление нормального функционирования его органов с помощью определенных групп препаратов. Очень помогают нам и немедикаментозные возможности восстановления здоровья: комплексы ЛФК, кинезитерапии, физиолечение. С каждым ребенком и его семьей, конечно же, должна работать команда психологов-педагогов.

– Какова в нашей стране ситуация с появлением новых препаратов для лечения редких болезней? Проводятся ли в Научном центре здоровья детей клинические исследования новых препаратов для лечения орфанных заболеваний?

– В литературе описаны тысячи видов редких болезней, причем большинство из них обусловлены генетическими поломками. Как показывает опыт, патогенетическая терапия позволяет остановить прогрессирование заболевания, способствует обратному развитию симптомов болезни и значительно улучшает качество жизни больных. Но, к сожалению, для лечения орфанных заболеваний у детей препаратов не так много. Это связано с определенными трудностями законодательного порядка. В российском законодательстве в отличие от законодательства США, стран Евросоюза, Японии нет положений, стимулирующих производство и проведение клинических исследований лекарственных препаратов именно для группы больных детского возраста. Во всем мире перед широким внедрением новых препаратов в клиническую практику обязательно проводятся строго контролируемые клинические исследования, в ходе которых подтверждается не только эффективность лекарственных средств, но и их безопасность. Но из-за несовершенства законодательства Россия

не очень активно участвует в международных многоцентровых исследованиях, посвященных проблеме редких заболеваний у детей. Тем не менее на базе нашего научного центра проводятся исследования новых методов терапии, разрабатываются новые методы борьбы с орфанными болезнями. В Научном центре здоровья детей наблюдаются и проходят лечение большое число детей с орфанными заболеваниями.

– Как складывается ситуация с лекарственным обеспечением детей с орфанными заболеваниями?

– Одна из основных проблем – высокая стоимость орфанных препаратов. Поскольку их приобретение ложится тяжелым финансовым бременем на членов семей, в которых имеются дети с орфанными заболеваниями, вопрос об обеспечении пациентов лекарственными препаратами решается на государственном уровне. Согласно действующему законодательству обеспечение лекарствами пациентов с редкими заболеваниями осуществляется за счет средств государственного бюджета. Сегодня часть пациентов с редкими болезнями получает препараты за счет федерального бюджета в рамках программы «7 нозологий». Кроме того, обеспечение лекарственными средствами больных осуществляется с помощью региональных бюджетов в рамках программы по редким болезням. Между тем ситуация с лекарственным обеспечением пациентов с орфанными заболеваниями полностью не решена. В ряде случаев пациентам отказывают в обеспечении необходимыми препаратами из-за недостатка средств регионального бюджета: иногда стоимость лечения одного орфанного больного на год превышает весь бюджет здравоохранения данного региона на всех детей на целый год. Проблему необходимо решать всесторонне, привлекая различные источники финансирования. Нужно использовать систему благотворительности. Значение

благотворительных организаций в финансировании лечения тяжелых больных в мире, в том числе в России, трудно переоценить.

– Лейла Сеймуровна, в заключение нашей беседы позвольте задать последний вопрос. Каковы перспективы отечественной педиатрии в борьбе с орфанными заболеваниями?

– Мне хочется быть оптимистом. Я верю, что хороших и добрых людей больше, чем плохих. Если по каким-либо причинам у федерального или регионального бюджета сегодня нет средств на оплату лекарственных препаратов для детей с орфанными заболеваниями, может, на помощь чаще будут приходить общественность, благотворительные организации? Медицинская наука развивается, появляются новые инновационные эффективные лекарства, позволяющие детям с редкими заболеваниями вести полноценный образ жизни. Разрабатываются и внедряются новые терапевтические подходы к лечению орфанных заболеваний. В нашем научном центре разработана уникальная программа ведения маленьких пациентов с редкими болезнями, предполагающая мультидисциплинарный подход. Для ребенка подбираются соответствующая медикаментозная терапия, комплекс физической активности, физиотерапевтических процедур, с ним и его родителями работают педагоги и психологи. Мы уверены, что мультидисциплинарная тактика ведения пациентов с орфанными заболеваниями, разработанная в Научном центре здоровья детей, должна внедряться в аналогичных центрах в регионах. Необходимо, чтобы больные дети нашей страны имели равный доступ к одинаково качественной современной медицинской помощи, основанной на лучших подходах к ведению пациентов с редкими болезнями!

– Спасибо за содержательное интервью. ❁

недиагностика