

Спасение с рождения

Почему нужно расширять программу массового обследования новорожденных



В случае расширения неонатального скрининга в России можно будет выявлять ежегодно до 2 тысяч новорожденных с заболеваниями, для которых есть схемы лечения, помогающие избежать осложнений и даже смерти

— скрининг —

Причина 40% ранней детской смертности в России — наследственные заболевания и врожденные пороки развития. Чтобы снизить этот показатель, в стране необходимо расширение программ скрининга новорожденных с нынешних 5 наследственных заболеваний до 30–40, а значит, и эффективное лечение, без допуща тяжелых осложнений. Расширенные программы скрининга действуют пока только в Москве и Приморском крае.

На доклинической стадии Неонатальный скрининг является самым эффективным методом снижения детской смертности и профилактики инвалидности у детей. В России обследование проводится с целью выявления пяти наиболее распространенных наследственных заболеваний: фенилкетонурии, галактоземии, муковисцидоза, адреногенитального синдрома, врожденного гипотиреоза. Список остается неизменным уже полтора десятилетия.

Наука за это время ушла далеко вперед, и в медицинском сообществе давно обсуждается вопрос о необходимости расширения обследования новорожденных до 39 заболеваний, выявляемых с помощью метода танDEMной масс-спектрометрии (речь о наследственных заболеваниях обмена), что уже сделано в странах ЕС, США, Канаде, Австралии.

В случае расширения скрининга во всех регионах России можно

врожденные заболевания, которые в первые недели или месяцы жизни протекают бессимптомно. Почти 70% этих болезней дебютируют в раннем детском возрасте. Коварство их в том, что, когда проявляются клинические признаки, в организме младенца уже начались необратимые изменения и время для эффективного лечения упущено. Подавляющее большинство наследственных заболеваний — редкие (орфанные), то есть их частота не выше одного случая на 10 тыс. человек.

Это если очень кратко о том, зачем в стране проводится массовое обследование новорожденных на наследственные заболевания. Цель здесь одна: выявить поломку в организме (генетическую мутацию) и начать адекватное, эффективное лечение как можно раньше, в первые же дни после рождения, чтобы не дать развиваться клиническим проявлениям болезни и не допустить ранней инвалидизации детей, максимально продлить их жизнь и сохранить ее качество. Массовое обследование самое эффективное: нарушения выявляют в 99% случаев.

«Ежегодно мы выявляем около тысячи детей на доклинической стадии наследственных заболеваний. Это очень важно, потому что, выявляя генетическую патологию так рано, мы можем своевременно назначить лечение и эти дети останутся здоровыми,— рассказывает Сергей Куцев.— Критерии неонатального скрининга на наличие наследственных заболеваний были разработаны ВОЗ в 60-х годах XX

Лечение диетой «Расширение скрининга новорожденных необходимо, потому что наука развивается и появились современные методы диагностики, позволяющие выявить многие наследственные заболевания на доклинической стадии, а значит, своевременно назначить лечение и дать детям полноценную жизнь,— поясняет Сергей Куцев.— Речь о танDEMной масс-спектрометрии — физико-химическом методе диагностики, когда в небольшом образце крови младенца (берется из пупка ребенка) определяют сразу десятки метаболитов (низкомолекулярных веществ), по которым можно судить о том, что нарушен обмен веществ в организме. Метод сразу же дал возможность расширить скрининг на 30 наследственных заболеваний обмена, среди них — аминокацидопатии, митохондриальные болезни, обусловленные нарушением бета-окисления жирных кислот, группа ацидурий и другие болезни. Все они редкие, но, что важно, для них существует недорогое, эффективное лечение, в большинстве случаев — диетотерапия».

Наследственные болезни обмена веществ — это очень большая группа, 30–40 из них встречаются довольно часто: один случай на 1–3 тыс. новорожденных, и их легко диагностировать с помощью масс-спектрометрии, отмечает ведущий научный сотрудник лаборатории наследственных болезней обмена Медико-генетического научного центра имени академика Н. П. Бочкова, кандидат биологических наук Галина Байдакова.

В последние годы дискуссии о расширении списка нозологий неонатального скрининга не ограничиваются только наследственными заболеваниями обмена. Появились эффективные методы ранней диагностики и патогенетическое лечение других заболеваний — иной природы. Например, первичных иммунодефицитов у детей, скрининг на наличие которых уже проводится в ряде стран, или спинальной мышечной атрофии (СМА).

«Более 90% детей с не выявленной на доклинической стадии СМА первого типа не доживут до 2 лет. Если же выявить их сразу после рождения и назначить им лекарственную терапию, то они остаются живы и мало чем будут отличаться от своих сверстников. Если назначить вовремя препарат ребенку с иммунодефицитом, тоже можно избежать его гибели на первом году жизни. Скрининг на СМА и одновременно на первичные иммунодефициты будет стоить на всю страну около 1,5 млрд руб., а лечение пациентов с уже имеющимися клиническими признаками СМА, когда двигательные нейроны погибли и исправить уже ничего нельзя, только поддерживать,— 30 млрд руб.,— резюмирует Сергей Куцев.

Дефицит кадров Все упирается в проблему нехватки диагностического оборудования для масс-спектрометрии, острого дефицита медицинских кадров — врачей-генетиков — и отсутствие настороженности в отношении врожденных патологий у врачей других специальностей.

В развитии медико-генетической службы в стране многое зависит от того, насколько понимают важность профилактики орфанной патологии региональные власти. Там, где понимание проблемы есть,



Образцы крови, которые поступают из перинатальных центров на исследование в Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова

созданы и успешно работают медико-генетические центры и специалисты выявляют все больше детей с генетическими патологиями на доклинической стадии.

«В Санкт-Петербурге, Башкортостане созданы мощные медико-генетические центры, работающие по всем направлениям и ничем не уступающие федеральным — нашему центру и Томскому НИИ медицинской генетики. На высоком методологическом уровне работают региональные медико-генетические консультации в Свердловской, Оренбургской, Нижегородской, Московской областях, Татарстане, Красноярском, Краснодарском краях. А есть регионы, в которых осталось всего по одному врачу-генетику, как, например, в Омской области, и медико-генетические центры отсутствуют. Очень волнуют сейчас Архангельская, Костромская, Псковская области, Дагестан, Алтайский край»,— рассказывает Сергей Куцев.

Острый дефицит кадров для медико-генетической службы и их подготовка — еще одна головная боль профессора Куцева. По его данным, без учета федеральных центров в региональных медико-генетических консультациях сейчас работают 340 врачей-генетиков. Это те, кто ведет прием пациентов на предмет выявления наследственных заболеваний. То есть один врач примерно на 500 тыс. населения, причем количество специалистов уменьшается с 1993 года. Ежегодно они могут провести не более 430 тыс. медико-генетических консультаций пациентов (семей) с подозрением на наследственные или врожденные заболевания. В лабораториях медико-генетических консультаций работают 395 лабораторных генетиков, укомплектованность кадрами — около 74%. Для сравнения: в США за последние пять лет число врачей-генети-

ков увеличилось вчетверо, и сейчас на одного врача-генетика приходится 130 тыс. населения.

Подготовку врачей-генетиков сегодня из 50 наших медицинских вузов осуществляют только московские медицинские университеты, Сибирский медуниверситет, 2 федеральных центра. Этого совершенно недостаточно.

«Генетика очень быстро развивается, и получить хорошее образование сложно. В нашем центре начал работать Институт высшего и дополнительного профессионального образования, мы создали десять кафедр наследственных заболеваний, где собрали элиту российской медицинской генетики — более 60 преподавателей медицинских вузов и врачей других специальностей»,— делится планами Сергей Куцев.

Наталья Тимашова

Современное лечение остановит варикоза течение

Остановить развитие варикозной болезни можно только путем оперативного вмешательства. Современные технологии сделают операцию быстрой и безболезненной

ВАРИКОЗА НЕТ
КЛИНИКА ЛАЗЕРНОЙ ХИРУРГИИ



НАШ ЭКСПЕРТ:
Суслова Валентина Николаевна, врач сердечно-сосудистый хирург, хирург-флеболог, лазерный хирург.

К варикозу — расширению вен нижних конечностей — в нашей стране принято относиться скорее как к неприятному косметическому дефекту, нежели к опасному заболеванию, имеющему серьезные последствия для здоровья и жизни пациента. Между тем Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ) отнесла заболевания вен к «болезням цивилизации»: по мнению специалистов, больных хроническими заболеваниями вен больше в развитых странах мира. Распространению патологии способствуют малая подвижность населения и достижения научно-технического прогресса. В России заболеванию могут быть подвержены порядка 37 млн человек. При этом к помощи квалифицированных врачей наши соотечественники чаще всего обращаются уже на последних стадиях, способствующих формированию стойкой нетрудоспособности, а

статистика отмечает рост заболевания у молодого и трудоспособного населения. Предотвратить осложнения болезни можно, только своевременно обратившись к врачу-флебологу.

В Международной классификации болезней под хроническими заболеваниями вен подразумевают любые нарушения строения и функции венозной системы — варикозную болезнь, посттромботический синдром, различные врожденные аномалии вен, венозные «сеточки» и «звездочки». Варикозная болезнь — это коварное заболевание, которое годами может не проявлять себя. На начальной стадии ее симптомами могут быть усталость ног, тянущие боли в мышцах.

Одной из вероятных причин развития патологии является наследственный фактор: исследования показали наличие ряда мутаций в генах у людей, имеющих венозные изменения. Мутации приводят к появлению «слабости» стенок и постепенному увеличению просвета вены, а патологический процесс сопровождается развитием клапанной недостаточности — появлением обратного тока в вене. Общепринятыми факторами риска развития варикозной болезни также считаются возраст, женский пол, беременность, долгие статические нагрузки и ожирение.

С течением времени болезнь развивается, появляются видимые вздутия вен нижних конечностей — «шишки» и «узлы». Процесс обычно является следствием наличия невидимого источника варикоза — несостоятельного клапана. С развитием патологии боли усиливаются, появляются отеки и судороги, венозная экзема, длительно не заживающие трофические язвы, возможно развитие одного из грозных осложнений варикоза — тромбоза (воспаление стенок варикозно расширенной вены с образованием в ней тромбов). Тромбы могут мигрировать с током крови

и приводить к жизнеугрожающим состояниям, таким как тромбоз легочной артерии. Поэтому вены, которые перестали выполнять свои функции и начали препятствовать нормальному оттоку крови, необходимо удалять.

При первых подозрениях на наличие заболевания рекомендуется обратиться к профильному специалисту. Получать консультации флеболога пациентам, имеющим варикоз, необходимо не реже одного раза в год. Врач проведет УЗИ-диагностику вен нижних конечностей и назначит необходимое лечение.

Хирург-флеболог клиники «Варикоза нет» Валентина Суслова отмечает, что использование консервативных средств лечения приводит только к временному облегчению состояния к ожирению, таблеткам и мазями варикозная болезнь не лечится. Успешного результата можно добиться только путем оперативного вмешательства. В соответствии с клиническими рекомендациями Минздрава РФ, наиболее эффективным и безопасным методом признана лазерная облитерация варикозно расширенных вен». По словам специалиста, это безболезненная манипуляция, которая проводится без госпитализации и позволяет вернуться домой из клиники уже через 1–2 часа. Кроме того, операция не оставляет косметических дефектов.

Клиника лазерной хирургии «Варикоза нет» — центр диагностики и лечения варикозного расширения вен, имеющий филиалы по всей стране. Краснодарское отделение медицинского центра открылось пять лет назад. За это время лечение здесь получили порядка 8,5 тыс. пациентов. Большинство из них — жители нашего края, однако география клиентов центра выходит далеко за пределы региона. Пациентов привлекают высококвалифицированный персонал, качественное современное оборудование и надежная репутация клиники.

Клиника лазерной хирургии «Варикоза нет». Краснодар, ул. Пастовая, 23

8-861-203-51-09, 8-918-023-77-88

Имеются противопоказания. Проконсультируйтесь со специалистом