

## Екатерина Захарова: «Риск родить больного ребенка есть всегда»

09:00 06/03/2014 >> Татьяна Гурьянова >> Статья из газеты: [АиФ. Здоровье №10 06/03/2014](#)



Екатерина Захарова. © / Валерий Христофоров / [АиФ](#)

Рождение больного ребенка - трагедия для семьи. А если у него еще и редкое генетическое заболевание - тем более. Но так ли все безнадежно в этой чувствительной для многих российских семей области?

Теги: [генетические заболевания](#) [Скрининг](#)

Слово - председателю правления «Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний» (ВООЗ), заведующей лабораторией наследственных болезней обмена веществ Медико-генетического научного центра, доктору медицинских наук Екатерине Захаровой.

### ! Редко, но метко

**Татьяна Гурьянова, «АиФ. Здоровье»:** Екатерина Юрьевна, ваша лаборатория занимается диагностикой наследственных болезней обмена веществ. О каких болезнях идет речь?

**Екатерина Захарова:** О довольно обширной группе патологий, включающей в себя где-то 500-600 заболеваний, при которых нарушается какое-либо из звеньев метаболизма, что препятствует нормальному развитию ребенка. Каждая из них встречается крайне редко, с частотой примерно 1 на 40 тысяч новорожденных. Но если оценивать эти заболевания суммарно, то они довольно часты и по некоторым данным встречаются уже с частотой 1 больной ребенок на 1000 новорожденных.

### - Эти заболевания лечатся?

- Увы, большинство из них неизлечимы. Но есть заболевания (их примерно 150), для которых существуют более-менее эффективные подходы к лечению. С помощью диетотерапии, специального лечебного питания и/или приема препаратов, которые восполняют недостающий в организме ребенка фермент.

### - Например?

- Примером такого заболевания является болезнь Гоше, при которой в организме не хватает фермента, ответственного за расщепление сложных молекул в клетке, в результате чего отходы жизнедеятельности клеток откладываются во внутренних органах - в селезенке, печени, костной ткани, что приводит к тяжелым кровотечениям, потере пораженного органа и частым переломам. Но стоит больному ребенку дать недостающий ему фермент - и тяжелый инвалид преобразуется, практически ничем не отличаясь от своих здоровых сверстников.

Другой яркий пример успешного лечения наследственного заболевания обмена - фенилкетонурия, связанная с резким снижением активности печеночного фермента фенилаланингидроксилазы, вследствие чего у ребенка развиваются тяжелые поражения центральной нервной системы, нарушения умственного развития, которых удастся избежать с помощью пожизненного соблюдения диеты, исключая мясные, рыбные, молочные и другие продукты, содержащие животный белок, дефицит которого восполняется специальными аминокислотными смесями с ограничением фенилаланина.

### Повод для тревоги

#### Статья по теме

Этноболячки. У россиян в генах более 80 национальных заболеваний



- Насколько я знаю, фенилкетонурия, как и еще четыре наследственных заболевания (адреногенитальный синдром, галактоземия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз), была включена в программу расширенного неонатального скрининга, который проводится у нас в стране с 2006 года всем новорожденным. Эта система существует?

#### Статья по теме

Владимир Шахтарин:  
«Установить риск развития  
болезней можно еще до  
беременности»



- К счастью, да. Но в скором времени здесь могут возникнуть серьезные проблемы. Дело в том, что в 2015 году финансирование этой государственной программы хотят передать в регионы. И, если какой-либо из них решит, что на такой скрининг денег у него нет, пострадают дети, у которых вовремя не будет выявлено тяжелое заболевание. Они будут обречены на инвалидность.

У нас, специалистов, эта ситуация вызывает большую тревогу. Этого ни в коем случае нельзя допустить! Такой скрининг - дело государственной важности, что, кстати, давным-давно поняли во многих странах мира, где подобный скрининг проводится даже не на пять, а на несколько десятков наследственных заболеваний.

**- То есть скрининг на наследственные болезни нужно расширять?**

- Безусловно. И такие положительные примеры, кстати, есть и у нас в стране. В Свердловской области, где по системе госгарантий удалось добиться расширенного неонатального скрининга на несколько десятков наследственных заболеваний. Хотелось бы, чтобы подобных примеров у нас в стране было больше.

**- Ваша лаборатория в программе массового скрининга участвует?**

- Нет, мы проводим специальные генетические исследования в тех случаях, когда у ребенка уже есть подозрительные симптомы, указывающие на наличие того или иного наследственного заболевания. К сожалению, часто это происходит уже с большим опозданием, когда помочь ребенку ничем нельзя. В таких ситуациях очень жалко всех: ребенка, родителей. Особенно в тех случаях, когда знаешь, что его можно было спасти.

Взять, к примеру, заболевание, связанное с недостаточностью биотинидазы, при котором нарушается обмен витамина Н (биотина). Если таким детям вовремя не восполнить его дефицит, уже с 2-3-месячного возраста у них развиваются судороги, начинают выпадать волосы, резко ухудшается слух, зрение, и в итоге ребенок погибает. Но стоит дать ему необходимый препарат, как малыш меняется буквально на глазах! Главное - сделать это вовремя.

**Найти и не сдаваться!**

**- А может, генетический скрининг нужно проходить всем родителям еще до рождения ребенка?**

- На него не хватило бы никаких средств. Да и смысла в этом нет. Это все равно, что искать иголку в стоге сена. Ведь теоретически риск родить больного ребенка есть в любой супружеской паре. Каждый из нас является скрытым носителем в среднем пятидесяти патогенных мутаций. Но для того, чтобы этот риск реализовался, нужно встретить человека, у которого есть патологические изменения в том же самом гене. Вероятность такой встречи очень невелика.

Другое дело, если в семье уже был больной ребенок, умерший в раннем возрасте от неизвестной причины или страдавший поражением печени, судорожным синдромом, нарушением свертываемости крови и т. д. В этом случае пройти генетическое тестирование и оценить риск рождения больного ребенка будущим родителям нужно обязательно.

**- А что делать тем родителям, которым уже сообщили о страшном диагнозе у их ребенка. Скажем, при том же неонатальном скрининге?**

#### Статья по теме

Светлана Матулевич: «Риск  
рождения больного ребенка  
исключить нельзя»



- В первую очередь не паниковать. Подобное известие еще не на 100% означает, что ребенок болен. Истину может выявить лишь повторное исследование, дополнительные тесты. И уж тем более не нужно лезть в Интернет, где порой можно начитаться таких ужасов, что жить не захочется!

#### Статья по теме

5 мифов о генетических заболеваниях. Рождение больного ребенка - следствие



Ведь диагноз может и не подтвердиться. Но, даже если он подтвердится, это еще не повод опускать руки. Ведь далеко не все наследственные заболевания неизлечимы. Можно привести сотни примеров, когда при адекватном и своевременном лечении дети с наследственными заболеваниями, которые уже выросли, работают, имеют свои собственные семьи.

**- Кстати, о лечении. Не секрет, что у больных с наследственными заболеваниями оно - одно из самых дорогостоящих. Сейчас наша медицина переживает не самые лучшие времена. Как это отразилось на пациентах с орфанными заболеваниями?**

- Единый порыв, с которым в нашей стране бросились помогать людям с редкими болезнями, разразившийся в 2012 году, объявленном Годом орфанных заболеваний, сейчас несколько поутих. Но паники у нас нет.

Наша организация, созданная пациентами, которые страдают различными наследственными заболеваниями, и их семьями и входит в состав Всероссийского союза общественных объединений пациентов, не сидит сложа руки. Кому-то мы помогаем найти врача, кому-то - решить вопрос с операцией, лекарством, лечебным питанием. Быть может, не так быстро, как того хотелось бы самим пациентам и их близким, но эти вопросы решаются. Нередко приходится напрямую обращаться в Минздрав России.

Конечно, стоимость препаратов для орфанных болезней может быть столь высока, что составляет треть всего бюджета здравоохранения области, но помогать детям и взрослым с редкими болезнями необходимо!

Статья по теме

[Пренатальная диагностика: узнать о болезнях ребенка можно в 1-м триместре беременности](#)

Не очень этично вести разговоры о деньгах, когда на кону жизнь человека. А высокая стоимость препаратов часто оправдана тем, что их производство крайне сложно и требует постоянного контроля качества на всех этапах изготовления.

**- Вас слышат?**

- Слышат. В последнее время в нашей стране проблемам людей с редкими заболеваниями стали уделять больше внимания: внесены изменения в законы и нормативные акты, разработаны стандарты лечения некоторых редких заболеваний, пациенты начали получать необходимые им лекарственные препараты и лечебное питание в регионах.

Но еще рано говорить о равном доступе к медицинской и социальной помощи, о качественной и современной диагностике - во многих случаях добиться этого крайне сложно. И министерства здравоохранения многих регионов, которым Минздрав России, кстати, не всегда указ, уже, наверное, ненавидят наших активистов, которые добиваются того, что им положено по закону.

Но другого выхода у больных нет. И, если мы хотим стать цивилизованным обществом, мы должны понять, что самая большая ценность государства - это человек.