

Рідкісні хвороби — наше завдання (XIV Міжнародна конференція з рідкісних хвороб)

На початку липня 2016 року у містечку Бялобже-Гі, що знаходиться неподалік від Варшави (Польща), відбулася XIV Міжнародна конференція з рідкісних хвороб, ініціаторами проведення якої вкотре стала Асоціація хворих на мукополісахаридоз та інші рідкісні хвороби Польщі у співпраці із Федерацією пацієнтів із рідкісними хворобами в Центральній та Східній Європі. Гаслом конференції цього року було обрано слоган «Рідкісні хвороби — наше завдання».

Термін «рідкісні хвороби» за формальною ознакою поширеності об'єднує широке коло патологічних станів, які є різними за етіологією, патогенезом, клінічними проявами, підходами до лікування. Єдиного визначення орфанних хвороб не існує, як не існує й уніфікованого переліку нозологій, які можуть вважатися рідкісними. Наразі до орфанних захворювань у світі відносять понад сім тисяч патологічних станів, які зустрічаються із неоднаковою частотою в різних частинах земної кулі.



Клінічні ознаки більшості рідкісних хвороб з'являються відразу після народження та в ранньому дитинстві, але існують патологічні стани, прояви яких стають клінічно значущими вже у дорослому віці. Незважаючи на те, що пацієнтів із кожною окремо взятою орфаною хворобою за визначенням мало, сукупна кількість хворих із рідкісними патологічними станами досить велика. І кожний з таких пацієнтів стикається з труднощами із встановленням діагнозу, пошуком спеціалістів та, зрештою, необхідністю тривалого коштовного лікування та догляду. Більшість орфанних хворих є інвалідами, а кожний третій не доживає до віку п'яти років. Для лікаря загальної практики, педіатра такі пацієнти є своєрідною загадкою, враховуючи обмеженість індивідуального досвіду ведення хворих на рідкісні захворювання.

Розробка нових препаратів та підходів до лікування орфанних хвороб, як і безпосереднє фінансування ведення хворих, може відбуватися тільки за підтримки держави. Але помітити ознаки орфанного захворювання та вчасно спряму-





вати до спеціалізованих центрів, які мають можливість діагностики та володіють терапевтичними підходами, — завдання спеціалістів широкого профілю. Наразі в світі уже зареєстровано понад 130 препаратів, призначених для лікування виключно орфанних захворювань, та постійно напрацьовуються методики ведення таких хворих із використання «звичайних» препаратів. Крім того, значне розширення арсеналу генетичних та молекулярних методів діагностики дозволяє не тільки верифікувати хворобу конкретного пацієнта, але й допомогти родині у плануванні наступних вагітностей.

Унікальність конференції, яка щорічно відбувається в Польщі, полягає в можливості об'єднати зусилля науковців та лікарів-практиків із різних країн світу, пацієнтів та їхніх родичів у пошуку нових напрямів та нових ідей на шляху вирішення проблем діагностики та лікування орфанних захворювань. Цього року в конференції взяли участь понад 350 лікарів зі Східної Європи, лекції та презентації яким представляли провідні фахівці в галузі вивчення орфанних хвороб із Великої Британії, Франції, Німеччини, Бельгії, Португалії, Канади, Швеції, Австрії, Польщі та інших країн.



Основна увага на конференції приділялася тим орфанним хворобам, які відносять до числа так званих «метаболічних» та «генетичних»: мукополісахаридоз, хвороба Гоше, гомоцистинурія, хвороба Ньюмана—Піка, 5-оксипролінурія, метохроматична лейкодистрофія, гіпофосфатазія, синдром Ретта, хвороба Баттена. І це далеко не повний перелік тем для розгляду. Майже всі лекції супроводжувалися обговоренням клінічних випадків. Усе це дало можливість лікарям різних спеціальностей значно розширити своє уявлення про сучасні можливості діагностики та лікування орфанних захворювань, встановити корисні контакти із фахівцями, які працюють у даному напрямку в різних країнах світу. А пацієнти, що взяли участь у роботі конференції, отримали високопрофесійні консультації та реабілітацію в умовах оздоровчого комплексу, що приймав західних гостей.

Найбільша делегація слухачів серед усіх країн Східної Європи цього року була з України, до складу якої увійшли фахівці медико-генетичного та метаболічного центрів Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАДИТ» МОЗ України, викладачі кафедр медичної генетики та педіатрії № 2 Національної медичної академії післядипломної освіти ім. П.Л. Шупика, лікарі та науковці з Харкова, Вінниці, Львова, Чернівців та інших міст. Фахівцями клініки «ОХМАДИТ» на конференції були представлені результати власних досліджень, які відображають розвиток вітчизняної медичної науки у напрямку діагностики та лікування рідкісних хвороб. Так, завідувач метаболічного центру Наталія Пічкур виступила із доповіддю «Маніфестація ренального синдрому Фанконі в клініці спадкових метаболічних хвороб», а завідувач медико-генетичної лабораторії Наталія Ольхович привернула увагу до проблеми псевдодефіциту лізосомальних ферментів.

Головним досягненням конференції стало об'єднання зусиль пацієнтів із рідкісними хворобами, які не тільки відвідували заходи конференції, але й активно працювали в організаційному комітеті, їхніх батьків, громадянськості, лікарів та науковців довкола спільної проблеми — пошуку нових шляхів діагностики та лікування орфанних хвороб.

Маменко М.Є.,
доктор мед. наук,
професор кафедри педіатрії №2
НМАПО імені П.Л. Шупика