

День орфанного хворого в лікарні «ОХМАТДИТ»

Орфаними, або «сирітськими», називаються хвороби, які виникають у популяції з частотою випадків меншою ніж 1:2000 населення. Перелік нозологічних форм орфанних хвороб у світі сягає 8 тис., з яких понад 5 тис. — спадкові. Ця група захворювань має тяжкий, хронічний, прогресуючий перебіг та призводить до формування незворотних дегенеративних змін в організмі. Більше 75% випадків орфанних захворювань виявляють у дитячому віці, та майже 50% пацієнтів стають інвалідами, а 30% дітей помирають у віці до 5 років.

З 2014 р. в Україні діє Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 27.10.2014 р. № 778 «Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань», а у 2015 р. між компанією «Санофі в Україні» та Міністерством охорони здоров'я України підписано Меморандум про взаєморозуміння, одним з напрямків якого є підтримка розвитку системи охорони здоров'я України в лікуванні рідкісних захворювань.

У рамках реалізації Меморандуму спеціалісти Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» Міністерства охорони здоров'я України (далі — НДСЛ «ОХМАТДИТ») пройшли навчання, а також відвідали Міжнародну освітню програму з орфанних захворювань.

12 липня 2017 р. у Києві в конференц-залі НДСЛ «ОХМАТДИТ» відбувся День орфанного хворого. Ініціатором та організатором проведення заходу є Центр орфанних захворювань НДСЛ «ОХМАТДИТ». Назва першої зустрічі — «Пацієнт та лікар — об'єднані хворобою на все життя».

Метою зібрання було обговорення сучасного стану організації роботи Центру орфанних захворювань НДСЛ «ОХМАТДИТ», розбір можливих питань і формулювання спільних пропозицій до Міністерства охорони здоров'я України щодо покращення надання спеціалізованої медичної допомоги дітям з орфаними захворюваннями.

Серед присутніх були вузькоспеціалізовані фахівці педіатричного профілю, представники громадських та пацієнтських організацій, батьки хворих дітей та журналісти.



Заступник головного лікаря з медичних питань НДСЛ «ОХМАТДИТ» **Тетяна Іванова** повідомила присутнім, що зусиллями Спільноти «Всукраїнської громадської організації «Орфан Україна» знайдено кошти на ремонт та відновлення роботи базового діагностичного обладнання для виявлення орфанних захворювань. Сертифікат на 700 тис. грн. було урочисто передано представниками громадської організації співробітникам клініки.

Т. Іванова зазначила, що менеджмент орфанних хворих — це досить дороговартісний процес, тому для якісного надання медичних послуг особливо важливо моніторити стан пацієнтів, їх забезпечення лікарськими препаратами і хід лікування в регіонах.



Завідувач Центру орфанних захворювань НДСЛ «ОХМАТДИТ» **Наталія Пичкур** розповіла, що масштабний розвиток напрямку лікування орфанних захворювань на базі закладу почався з 2015 р., коли до клініки було переведено пацієнтів від інших спеціалістів.

На сьогодні Центр орфанних захворювань сконцентрував високоспеціалізований штат фахівців, які, крім обслуговування орфанних хворих, щороку проводять конгреси і організують лекції

для лікарів. Прийнято рішення про обговорення медичних протоколів щодо орфанних хворих з лікарями в регіонах. Створено



і працюють певні реєстри та бази даних пацієнтів, але досі рівень взаємодії між лікарями різних ланок залишається недостатнім.



Лікар Центру орфанних захворювань НДСЛ «ОХМАТДИТ» **Тетяна Дубініна** висловила думку про необхідність надання питанню моніторингу орфанних хворих юридичного статусу. «У майбутньому, із запровадженням системи e-Health, можливо, це питання вирішиться автоматично, але чекати немає змоги. Спільними зусиллями потрібно розробити якомога зрозуміліший процес моніторингу, який би забезпечив адекватний зворотній зв'язок».



Завідувач кабінету бульозного епідермолізу НДСЛ «ОХМАТДИТ» **Інна Білосова** зазначає, що в Україні досі трапляються випадки виявлення бульозного епідермолізу далеко не у новонароджених, а частина пацієнтів з нетяжкими формами цього захворювання періодично втрачають зв'язок з лікарями через зміну місця проживання, контактних даних. Тому моніторинг у цьому секторі необхідний вже зараз.



Завідувач педіатричним відділенням НДСЛ «ОХМАТДИТ» **Оксана Грищенко** також зазначає, що завдяки створеному ще у 2005 р. реєстру пацієнтів із хворобою Гоше є можливість відстежувати стан пацієнтів після отримання ними ферментозамісної терапії та розподілу по регіонах. Подібний реєстр сформовано для хворих з ювенільним ідіопатичним артритом. Це дає змогу рухатися далі й передавати пацієнтів віком старше 18 років під нагляд колег. Це важливо, бо

існує багато відмінностей між перебігом орфанних хвороб у дітей



і дорослих. Усі нюанси виявляються, коли є достатня взаємодія між спеціалістами.



Головний генетик Житомирської області **Лариса Попович** разом зі співробітниками своєї клініки створили реєстр хворих на фенілкетонурию з періодичністю оновлення раз на 3 місяці моніторингом на кінець року. На її думку, заповнення всіх звітних форм щодо орфанних хворих забирає багато часу й уваги, а інколи просто унеможливлене через брак інформації. Але погоджується зі співробітниками НДСЛ «ОХМАТДИТ», що управлінець не зможе виконати цю роботу так, як лікар.



Завідувач Центру медико-психологічної та соціально-реабілітаційної допомоги НДСЛ «ОХМАТДИТ» **Олена Анопрієнко** підкреслила, що, крім медико-соціальної, є великий обсяг проблем, які відчуває кожен хворий і його батьки. Її пропозицією було запровадити уніфіковані протоколи моніторингу й оцінки психо-соціального розвитку дитини. Наразі використовується шкала Векслера, але дані, отримані за її критеріями, не відображають ступінь соціалізації. Кращою



альтернативою О. Анопрієнко вважає шкалу адаптивної поведінки Вайленда.

Завідувач відділення анестезіології НДСЛ «ОХМАТДИТ» **Сергій Водяницький** підтримує попередніх речників у питанні якісної взаємодії лікарів різних ланок. Неочікуваних реакцій під час анестезії або реанімації можна уникнути завдяки достатньому інформуванню анестезіолога лікарем. Між хірургами така комунікація існує, необхідно її встановлювати також і з лікарем, що веде пацієнта.

Подальша дискусія стосувалася питань моніторингу, зосередженого на пацієнті. Від присутніх представників громадських організацій надходили пропозиції щодо якісного відстеження листів до Міністерства охорони здоров'я.

Представники Центру орфанних захворювань НДСЛ «ОХМАТДИТ» запевнили у виконанні підрозділом клініки координаючих функцій між усіма орфанними нозологічними одиницями. Але також зазначили про необхідність подальшого розвитку унікального ресурсу Центру орфанних захворювань шляхом програмного навчання.

Пацієнти НДСЛ «ОХМАТДИТ» повинні мати змогу отримати не тільки діагностику, а й правильне лікування одразу на місці, щоб при поверненні в регіон лише дотримуватися протоколу і координації з Центром орфанних захворювань.

*Олександр Гузій,
фото автора*

РЕФЕРАТИВНА ІНФОРМАЦІЯ

Миндаль снижает риск развития сердечно-сосудистых заболеваний

Регулярное употребление миндальных орехов способствует повышению уровня липопротеидов высокой плотности (ЛПВП), что сопровождается уменьшением количества холестерина и липопротеидов низкой плотности (ЛПНП). К таким выводам пришли ученые из Университета штата Пенсильвания (Penn State), США.

Современные рекомендации по питанию включают указания о необходимости уменьшения количества насыщенных жирных кислот, соли и простых углеводов в ежедневном рационе. Уменьшение уровня потребления жиров ассоциировано со снижением риска развития сердечно-сосудистых заболеваний вследствие снижения концентрации ЛПНП в плазме крови. Однако такие диетологические изменения приводят к снижению и ЛПВП, а также влияют на микроэлементный состав рациона.

Ученые доказали, что выбор питания, содержащего миндальные орехи, способствует снижению уровня ЛПНП. Молекула ЛПВП при выходе в кровеносное русло отличается небольшим размером. Она становится больше по мере сбора холестерина из тканей для транспортировки его в печень для дальнейшего метаболизма. В зависимости от количества присоединенного холестерина выделяют пять субпопуляций ЛПВП — от наименьших pre-β-2 до самых крупных α-1.

Участниками данного контролируемого исследования стали 48 человек с повышенным уровнем ЛПНП. В течение 6 нед их рацион отличался лишь перекусом, а половине случаев испытуемые употре-

бляли 43 г миндальных орехов в сутки (51% — углеводы, 16% — белки, 32% — жиры, из которых 8% — насыщенные), а оставшиеся — банановый кекс (58% — углеводы, 15% — белки, 26% — жиры, из которых 8% — насыщенные). В исследовании сравнивали уровни и функциональные особенности ЛПВП у людей, которые каждый день употребляют миндаль, и у тех, кто предпочитает вместо орехов хлебобулочные изделия. Оказалось, что диета, содержащая миндальные орехи, способствовала повышению уровня ЛПВП и их функциональной активности, что проявлялось увеличением фракции α-1 и усилением выведения ЛПНП из тканей. В целом авторы отметили, что диета, компонентом которой был миндаль, обусловила улучшение функции ЛПВП на 6,4% участников с нормальной массой тела. У лиц с избыточной массой тела значимых изменений не отметили.

Увеличение именно субпопуляции α-1 ЛПВП свидетельствует о быстром снижении риска развития сердечно-сосудистых заболеваний. Поэтому миндаль можно рассматривать в качестве здорового перекуса, особенно учитывая, что в нем содержатся ненасыщенные жирные кислоты, витамин Е и пищевые волокна.

Bertman C. E., Fleming J. A., Kris-Etherton P. M. (2017) Inclusion of almonds in a cholesterol-lowering diet improves plasma HDL subspecies and cholesterol efflux to serum in normal-weight individuals with elevated LDL cholesterol. *J. Nutr.*, 147(8): 1517.

Penn State (2017) Almonds may help boost cholesterol clean-up crew: eating almonds regularly may help improve HDL cholesterol levels, functionality. *ScienceDaily*, August 11 (www.sciencedaily.com/releases/2017/08/170811134918.htm).

Юлія Котикевич