

С. К. Євтушенко, М. Р. Шаймурзін, І. С. Євтушенко

Нові сучасні технології в терапії нервово-м'язових захворювань, спрямовані на сповільнення їх прогресування

Донецький національний медичний університет
ім. М. Горького, Донецький обласний дитячий клінічний центр
нейрореабілітації (м. Донецьк)

У статті описані ЕМГ-характеристика та нові заходи в терапії найбільш поширених у практиці дитячого невролога форм нейром'язових захворювань. Подані модифіковані стандарти діагностики та лікування дітей з нейром'язовою патологією, які включають патогенетичну, спеціальну медикаментозну та немедикаментозну терапію з урахуванням ступеня важкості, стадії захворювання, електроміографічних, біохімічних, імунологічних, ЕКГ-, холтер-ЕКГ- та ЭХО-КГ-показників.

S. K. Evtushenko, M. R. Shajmurzin, I. S. Evtushenko

New modern technologies in therapy of neuromuscular diseases directed on delay of their progressing

Donets'k National medical University of M. Gorky,
Donets'k Regional Child Clinical Center of Neurorehabilitation
(Donets'k)

In article there are results of EMG-characteristic and new approaches in therapy most often meeting in practice of the children's neurologist of various forms of neuromuscular diseases are described. Standards of diagnostics and treatment of children with a neuromuscular pathology which include pathogenetic, special medicamentous and not medicamentous therapy in view of a degree of weight, stages of disease, electromyographic, biochemical, immunological, electrocardiographic, Holter ECG and the echocardiographic f data are modified.

УДК 616.74-053.2-089.23

В. Г. Петров, І. М. Чернишова, О. В. Варешнюк, С. В. Ковальова, П. О. Баєв
Український науково-дослідний інститут протезування, протезобудування та відновлення працездатності (м. Харків)

**НОВІ МОЖЛИВОСТІ ОРТЕЗУВАННЯ ДІТЕЙ
З ПРОГРЕСУЮЧИМИ НЕРВОВО-М'ЯЗОВИМИ ЗАХВОРЮВАННЯМИ**

Прогресуючі нервово-м'язові захворювання — важлива медико-соціальна проблема. В теперішній час специфічного лікування цієї групи захворювань не існує. Сучасний терапевтичний вплив націлений на покращання трофіки м'язової тканини, судинної мікроциркуляції, підвищення рухової активності, профілактику контрактур та ускладнень з боку серцево-судинної, легеневої систем.

В УкрНДІ протезування розроблена та клінічно апробована методика активації рухового стану дітей з нервово-м'язовими захворюваннями шляхом використання апарата зворотно-поступових рухів (RGO) в комплексі реабілітаційних заходів. Крокуючий механізм ортеза дозволяє пересуватися пацієнтам з мінімальними енерговитратами, зберігає правильну поставу. Визначені показання та протипоказання до використання ортеза з забезпеченням стояння та зворотно-поступових рухів в комплексній реабілітації.

За розробленою методикою реабілітуються 13 пацієнтів у віці від 2,5 до 15 років, з них 11 дітей — з спинальною аміотрофією II-го типу, двоє дітей — з прогресуючою м'язовою дистрофією Дюшена. Всі діти комплексно обстежені, перебувають під динамічним наглядом.

Методика використання апарата RGO складається з двох етапів: підготовчий та освоєння ходьби в апараті RGO. Підготовчий етап включає лікувальну фізкультуру, масаж, фізіотерапевтичне лікування, навчання в пароподіумі. Етап освоєння ходьби включає індивідуальний підбір режиму стояння та ходьби в апараті, це може починатися з декількох хвилин з поступовим збільшенням часу до 6 годин.

Катамнез спостереження складає 3 роки. За цей час було відмічено клінічне покращання стану пацієнтів і збільшення об'єму рухів в суглобах, розширення рухової активності дитини, зменшення випадків запальних захворювань легенів, покращання психоемоційного стану. Відмічено покращання показників біомеханічних і електроміографічних досліджень. Вертикалізація і можливість пересування для дітей з прогресуючими нервово-м'язовими захворюваннями — це профілактика ускладнень захворювань внутрішніх органів.

Отримані результати ортезування дітей з нервово-м'язовими захворюваннями апаратом RGO дозволяють рекомендувати його використання в комплексній реабілітації.

e-mail: risp@ukrpost.net

УДК 616.8:616.74-009.17-084

Л. Н. Танцура, доцент, канд. мед. наук, А. В. Шатилло, канд. мед. наук
ГУ «Институт неврологии, психиатрии и наркологии АМН Украины» (г. Харьков)

РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: ЕСТЬ ЛИ ПРОБЛЕМА, И СУЩЕСТВУЕТ ЛИ РЕШЕНИЕ?

Считается, что понятие «редкие заболевания» впервые появилось в 1978 году в работе Holzman N. A. [1], однако как актуальная проблема редкие заболевания наиболее значимо начали звучать лишь в 90-х годах XX века. Что, вероятно, связано с достижениями генетики и молекулярной биологии, т. е. с успехами диагностики и появившейся надеждой на лечение с одной стороны, и стремлению современного общества культивировать гуманитарные ценности с другой.

На сегодня проблема редких заболеваний стоит, в основном, перед экономически развитыми и гуманитарно-ориентированными государствами и имеет несколько составляющих, не зависящих от состояния экономики: во-первых, это трудности первичной диагностики, т. е. установления предварительного диагноза, техническая сложность и дороговизна верификации диагноза и, наконец, либо полное отсутствие патогенетической терапии либо использование

терапевтических средств без доказательной базы их эффективности.

Трудность первичной диагностики обусловлена, в первую очередь, распространенностью. Отдельно взятые нозологии, относящиеся к категории редких, согласно некоторым определениям, имеют частоту от 1 : 4000 новорожденных и реже (или 5 : 10 000 в любой момент времени во всей популяции), могут встретиться врачу первичного звена медицинской помощи от 0 до 2—4 раз за весь период врачебной практики, т. е. врач не в состоянии накопить необходимый клинический опыт. В тоже время, общий перечень редких нозологий включает 300 заболеваний, которые непосредственно имеют код в МКБ-10, еще около 1000 подразумевается в структуре других кодировок, а по оценкам экспертов Еврокомиссии их количество колеблется между 6 и 8 тысячами [2]. Очевидно, что в общей массе обращений количество больных с «редкой болезнью» достигает вполне осязаемых цифр, ориентировочно — одно на 100—200 обращений в учреждения первичной медицинской помощи. Конечно, эти оценки являются очень приблизительными и могут отличаться в разы как в большую, так и в меньшую сторону, как из-за объективных трудностей учета, обусловленных наличием большого количества атипичных и относительно компенсированных форм со стертым или доброкачественным течением, так и несомненными диагностическими ошибками.

Первичная диагностика также осложняется тем, что эти заболевания манифестируют синдромами, характерными для хорошо известных и распространенных заболеваний — задержкой физического и/или психического развития, эпилептическим, миопатическим и другими общеизвестными синдромами. Очевидно, что совершенно невозможно ожидать и требовать от врача первичного звена медицинской помощи знания, не то что этих нюансов, а и простого припоминания основных симптомов этих заболеваний. Такая задача является достаточно сложной даже для высших уровней специализированной помощи.

Верификация подавляющего большинства редких заболеваний требует специального лабораторного оборудования, дорогостоящих реактивов и эксклюзивных методик (а также специалистов, владеющих ими), имеются в виду методы ДНК-диагностики, специфические патоморфологические исследования, применение моноклональных антител, сложных хроматографических методик. В настоящее время в Украине выполняется «десятая часть» от необходимого минимума, при этом стоит отметить, что способности и опыт клинической диагностики, которыми всегда и по праву гордились отечественные врачи на современном этапе, в этой области медицины имеет очень ограниченное значение.

Проблемы терапии редких заболеваний. Любой специалист, которому попадали в руки современные медицинские издания, наверняка сталкивался с упоминаниями масштабных исследований эффективности определенных групп препаратов или подходов к лечению той или иной патологии. Такие исследования могут включать от нескольких десятков больных до нескольких тысяч, используют различные приёмы для исключения субъективных факторов, являются достаточно дорогостоящими или, как минимум, весьма трудоёмкими, однако затраты на них оправдываются достоверностью результатов. Подобные исследования применительно к редким заболеваниям, в лучшем случае, недалёкое

будущее, лишь в мировом масштабе и в заведомо более скромных масштабах... Большинство редких заболеваний сейчас не имеет патогенетического лечения, тем не менее, большинство больных и их родственники в Украине могут перечислить до десятка препаратов или методик, которые они использовали в качестве «лечения», встречается и другая крайность, когда «опытные» специалисты сообщают родственникам больного, что «это» не лечится и «... просьба не беспокоить».

Разумеется, ни у кого нет возражений против различных относительно безопасных препаратов «улучшающих кровоснабжение» и «обмен веществ» или «нейропротекторов» и т. п., однако моральная «цена вопроса» в этой группе значительно выше чем, например, для группы сердечнососудистых заболеваний, для которой имеется множество медикаментов с доказанной эффективностью. Такое лечение не должно быть источником ложных надежд и неоправданной нагрузки на семейный бюджет. Кроме того, среди этих препаратов могут быть действительно эффективные, поэтому информация о результатах их применения должна тщательно документироваться и централизованно обобщаться. Это особенно важно потому, что такие больные могут иметь самую банальную хроническую патологию, включающую симптоматику основного редкого заболевания и аггравирующую его течение, что влечет за собой не только трудности диагностики, но и ложные выводы о результатах лечения.

Таким образом, малочисленность больных с отдельными заболеваниями этой группы, большой перечень этих заболеваний и объективная сложность установления достоверного диагноза лишают большинство таких больных своевременной адекватной медицинской помощи и усложняют их социальную адаптацию.

Возможно ли в нынешних социально-экономических условиях улучшить ситуацию? Мы считаем, что возможно и, как ни странно, это не потребует затрат значительных финансовых ресурсов — значительного улучшения можно добиться созданием специального алгоритма и системы оказания помощи таким больным на базе существующей медицинской инфраструктуры, т. е. без создания дополнительных коек, отделений или учреждений.

Основой предлагаемой системы должны стать экспертные центры, представленные 1—2 специалистами по каждой патологии или группе заболеваний, использующими клиническую базу медицинских университетов, институтов АМН, кафедр системы последипломного образования, а также существующих медико-генетических центров. Количество специалистов и их штатное расписание должно увязываться с распространенностью патологии, которую в большинстве случаев можно оценить методами популяционной генетики, а для особо редкой патологии роль эксперта вполне может выполнять внештатный специалист.

В функции эксперта, по нашему мнению должны входить:

1. Постановка окончательного диагноза, что подразумевает исключительные полномочия направлять таких больных на сложные и дорогостоящие исследования.
2. Выдача экспертного заключения для решения вопросов, связанных с инвалидностью и социальной помощью.
3. Создание и ведение реестра больных.
4. Разработка методов скрининга таких больных на уровне первичного медицинского звена.

5. Мониторинг и внедрение мировых достижений в области диагностики и лечения данного редкого заболевания, включая сотрудничество с международными и отечественными профильными организациями.

6. Разработка рекомендаций по ведению таких больных по месту жительства, включая мероприятия социальной и медицинской реабилитации, и консультативная помощь в критических ситуациях.

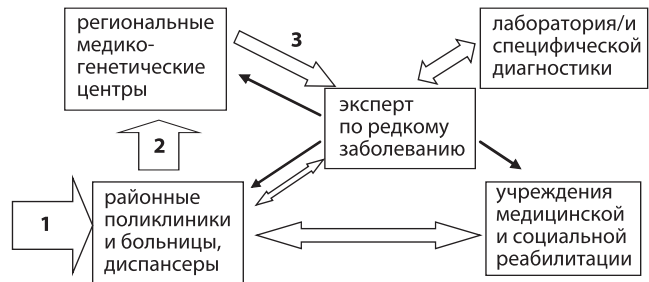
7. Контроль и усовершенствование системы скрининга и медико-социальной помощи на всех этапах.

К сожалению, реализация первого пункта все-таки подразумевает дополнительные затраты, однако их можно минимизировать за счет дооснащения и дофинансирования уже существующих государственных или коммерческих лабораторий. Выделение централизованных лабораторий для каждого или нескольких специфических исследований представляется экономически эффективным и перспективным для проведения достоверных исследований. Выполнение анализов только по направлению профильного эксперта позволит минимизировать расходы госбюджета или семьи больного (в зависимости от источника финансирования) на неоправданные исследования.

Вторая функция подразумевает, что для решения МСЭК при переосвидетельствовании больного с редкой патологией следует сделать необходимым наличие заключения профильного эксперта. Это необходимо для создания мотивации как у больных, так и у лечащих врачей по месту жительства поддерживать контакт с экспертом, и позволит эксперту располагать актуальной информацией о количестве и состоянии таких больных после установления диагноза. Учитывая трудности, расходы и риски, связанные с перемещением инвалидов общественным транспортом на большие расстояния, этот контакт в некоторых случаях может быть заочным, в виде предоставления эксперту медицинских выписок, результатов анализов, заполнения анкет и т. п.

Касательно создания реестра следует лишь упомянуть, что это единственный инструмент, открывающий возможность серьезного изучения редкой патологии, оптимизации медицинской и социальной помощи, а также возможность доступа больных к новейшим методам лечения.

Хотя остальные функции эксперта очевидны и не нуждаются в особых комментариях, следует сказать несколько слов о скрининге. Мы предлагаем трехступенчатый процесс выявления таких больных. Как видно из рисунка, ключевая роль в этом процессе отводится медико-генетическим центрам. На первом этапе больной выделяется в учреждениях первичного звена на основании 2—3 простых и формальных критериев (количество посещений того или иного специалиста,



Организационный алгоритм выявления и медико-социальной поддержки больного с редкой патологией

Обозначения:
 ⇨ Поток больных
 → Информационно-методическая поддержка и контроль

длительность заболевания, задержка этапов развития, отклонения в показателях рутинных лабораторных анализов и т. п.), которые разрабатывает и предлагает эксперт. На основании наличия этих критериев больной направляется на консультацию к медицинскому генетику, который устанавливает предварительный диагноз и направляет больного к профильному эксперту. Разумеется, медицинский генетик должен обладать утвержденным перечнем имеющихся в Украине экспертов.

В чем-то существующие медико-генетические центры уже выполняют и функции таких экспертов и функции скрининга, однако большое количество редких заболеваний и «поток» первичных больных не позволяют полноценно решать все вышеперечисленные задачи.

В заключение хотелось бы сказать, что идея создания экспертных центров не нова и принадлежит не нам. Такой подход к решению проблемы редких заболеваний рекомендован группой экспертов Еврокомиссии [3] и, хотя и не без проблем, но уже реализуется на территории Евросоюза. Здесь мы предлагаем лишь вариант организационной реализации, который, как нам кажется, приемлем для Украины.

Список литературы

- Holzman N. A. Rare diseases, common problems: recognition and management // *Pediatrics*. — 1978; 62(6): 1056—1060.
- Montserrat A. The European Commission Communication on Rare Diseases // 4th European Conference on Rare Diseases Patients at the Heart of Rare Disease Policy Development. — Lisbon, 2007. — P. 38—42.
- Jessop E. Centres of Expertise and European Reference Networks for Rare Diseases // *Ibid.* — P. 46—51.

Надійшла до редакції 26.03.2009 р.

Л. М. Танцура, А. В. Шатілло

Рідкісні захворювання: чи є проблема, та чи існує рішення?

ДУ «Інститут неврології, психіатрії та наркології АМН України» (м. Харків)

У роботі порушується питання «рідкісних хвороб» — наведені дані щодо їх поширеності, проведено аналіз проблем надання медичної допомоги хворим з подібною патологією. Запропоновано трирівневий алгоритм виявлення рідкісних хвороб та медико-соціальної підтримки хворих з залученням фахівця-експерта з однієї або групи рідкісних хвороб, який наділений переліком функцій та повноважень.

L. M. Tantsura, A. V. Shatillo

Rare diseases: does problem exist and what is a solution?

State institution "Institute of Neurology, Psychiatry and Narcology of the AMS of Ukraine" (Kharkiv)

A problem of rare diseases is raised in the article. Some facts regarding their prevalence, definitions and analysis of relevant problems are established. An acceptable for Ukraine three-level screening and medico-social management system for such patients has been proposed.