

СОВРЕМЕННЫЙ ВЗГЛЯД НА ТЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ГОШЕ В РЕСПУБЛИКЕ КАЗАХСТАН

Сейтхан Нургуль Ерназаровна

студент, Карагандинский государственный медицинский университет, Республика Казахстан, г. Караганда

Детей с редкими заболеваниями в Казахстане с каждым годом становится все больше. Это связано с улучшением процесса диагностирования и выявления таких болезней. На этой основе, одним из ведущих орфанных заболеваний которая является наследственной и самой распространённой из лизосомных болезней накопления – Болезнь Гоше

Болезнь Гоше – полисистемное заболевание в основе которого лежит глюкоцереброзидазный фермента дефицит. Впоследствии он приводит к нагруженности липидами, тромбоцитопении, глубокому нарушению центральной нервной системы и легких. А поражение костей характеризуется исключительной вариабельностью проявлений – от бессимптомной остеопении до тяжелейшего остеопороза с множественными патологическими переломами.

В соответствии с наличием и особенностями вовлечения ЦНС выделяется три типа болезни Гоше:

Тип I – характеризуется отсутствием неврологических проявлений и эти люди ведут нормальный образ жизни

Тип II – встречается у детей раннего возраста, отличается прогрессирующим течением и тяжелым поражением ЦНС, ведущим к летальному исходу: больные редко доживают до возраста 2 лет;

Тип III – объединяет более разнородную группу больных, у которых неврологические осложнения могут проявляться как в раннем, так и в подростковом возрасте. Симптомы поражения ЦНС могут включать глазодвигательную апраксию (нарушение целенаправленных произвольных движений глазного яблока) или сходящееся косоглазие, атаксию, потерю интеллекта, нарушения чувствительности [1].

Так как болезнь Гоше наследственно-генетический, в большинстве случаев полного излечения достичь невозможно. Таким образом больному человеку пожизненно восполняют один недостающий в организме лизосомный фермент β -глюкоцереброзидазы. Фармокологический он называется церезим – который стал первым рекомбинантным веществом для этой болезни. Для каждого человека доза этого препарата подбирается индивидуально. Основная начальная доза 30 ЕД на 1 кг массы тела. Применяя ее с промежутком в 2 нед проявляется улучшение висцеральных и гематологических параметров в течение 6–7 мес. Впоследствии этого в стране стали уделять особое внимание орфанным заболеваниям. А к ним кроме заболевания Гоше относятся такие болезни как мукополисахаридоз 1 типа, гемофилия, муковисцидоз.

Стандартом современной диагностики является биохимический анализ активности кислой β -глюкоцереброзидазы в лейкоцитах крови. Диагноз подтверждается при снижении активности фермента до 30% и менее от нормального значения [1]. Исходя из этого в Казахстане к лабораторным исследованиям на уровне ПМСП относятся: общий анализ крови → анемия I – II степени, тромбоцитопения, лейкопения, нейтропения,

ускорение СОЭ биохимический анализ крови → повышение активности печеночных

трансаминаз, повышение мочевины. На городском и областном уровне к предыдущим анализам добавляются: Миелограмма – для исключения лейкоза, Рентгенография трубчатых костей, УЗИ брюшной полости → гепатоспленомегалия, консультация невропатолога, окулиста и

ЛОР врача. На республиканском уровне при подозрении на болезнь Гоше Диагностируют и производят динамическое наблюдение в декретированные сроки (каждые 6 мес.):

1. ОАК;
2. миелограмма;
3. определение активности β -глюкоцеребридазы;
4. определение активности фермента хитриозидазы;
5. Рентгенография трубчатых костей;
6. УЗИ, МРТ печени и селезенки;
7. денситометрия;
8. ЭЭГ, ЭКГ;
9. осмотр невропатолога, окулиста, лор-врача. После этих диагностических мероприятий берут анализ сухой крови. Анализ отправляется в Германию где и ставят окончательный диагноз. Для казахстанца требуется от года до двух лет для того, чтобы встать на учет и начать получать лекарства.

Сейчас у нас существует возможность закупки лекарств за счет бюджета для лечения болезни Гоше.

Учитывая тот факт, что до недавнего времени патогенетической терапии редких наследственных заболеваний не существовало, соответственно, и уровень осведомленности врачей был невысокий. Но на данный момент диагностировать Болезнь Гоше на ранних этапах можно. Такие консультации у нас есть во всех городах и крупных центрах, где делают генетические исследования. Национальный научный центр материнства и детства в городе Астана, Научный Центр акушерства, гинекологии и перинатологии республиканского значения в Алматы. Сейчас очень много и частных структур, различных консультации «Брак и семья». Так в Казахстане на сегодняшний день зарегистрировано 13 детей с болезнью Гоше. И трое из них находятся в Карагандинской области, а это в свою долю пилотный регион. На основе этого был проведен статистический анализ по Центральной Казахстанской области за последние 6 лет. В 2011–2012 годах не было зарегистрировано и диагностирована эта болезнь. А с 2013 года начали диагностировать и выявлять Болезнь Гоше. Это прямым научным образом было связано с пересмотрением диагностики орфанных болезней в области. И по статистическим данным на был диагностирован только один ребенок в возрасте до 14 лет. А среди населения 18 лет и старше, общая частота встречаемости Болезни Гоше составляла 0,4 на 100 тыс. населения, и все они являются женщинами (6).

На следующий 2014 год общая частота встречаемости этой болезни среди детей до 14 лет привысила на одного человека. На следующем жизненном периоде, 15-17 лет был диагностирован и поставлен на учет один подросток. А среди взрослого поколения на 100 тыс. населения эти данные составляли 0,7, из них женщины составляли 77,7% (7).

В 2015 году медленными темпами были зарегистрированы 0,2 на 100 тыс. населения (3); из них один человек был впервые установлен этим диагнозом. А среди населения 18 лет и старше, общая частота встречаемости Болезни Гоше остается без изменений по сравнению с прошлым годом и составляет 0,7 на 100 тыс. населения, из них женщины – 77,7% (7).

До 2009 года в Казахстан не завозились препараты для лечения редких заболеваний, как

болезнь Гоше, Помпе, Мукополисахаридоз 1-го типа и Фабри, так как у республики не было лицензии. Годы по течению развития медицины и в Казахстане в течение недавних 5 лет стали уделять огромное внимание этой сложившейся ситуации. Поэтому обеспечение лекарственными средствами больных с орфанными заболеваниями осуществляется у нас в Казахстане за счет средств республиканского бюджета, бесплатно.

При болезни Гоше стоимость флакона цереброзидазы составляет около 1578\$. А ему нужно этот флакон вводить один раз в две недели, пожизненно. Соблюдая солидарность наше Государство безвозмездно помогает семьям где проживают дети с орфанными заболеваниями. Так как ни одна семья, имеющая ребенка с орфанным заболеванием, не может позволить себе такое лечение. Кроме финансовой помощи в медицинских учреждениях проводят беседы непосредственно с психологом, который консультирует родителей как вести себя с ребенком, относится к нему как к остальным детям, но и уделять особое внимание на фоне медицинских мероприятий.

В настоящее время одной и непосредственной задачей создаваемый Научным центром педиатрии и детской хирургии является создание национального регистра больных редкими заболеваниями и совместить его с европейским. Так как большинство из редких заболеваний – генетические и происходит мутация генов, создание реестра необходимо для того, чтобы выявить мутации, характерные для казахстанской популяции.

Список литературы:

1. Лукина Е.А. Болезнь Гоше: современная диагностика и лечение// Клиническая онкогематология. Фундаментальные исследования и клиническая практика. - 2009 - №2. - том 2.