

сохраненные годы жизни, в том числе с финансовой точки зрения.

Полученные результаты показали значительное снижение заболеваемости менингококковой инфекцией в вакцинированной когорте детей первого года жизни, а также снижение заболеваемости отмечено среди детей до 2 лет и в группе 3–6 лет жизни.

Благодаря проведенному анализу следует ожидать, что потенциальное число дополнительно сохраненных лет жизни с учетом средней продолжительности при вакцинации против менингококковой инфекции составит 40,5 тыс. лет на 15-летнем горизонте, что позволит сэкономить 104,7 млрд рублей национального бюджета здравоохранения.

## Орфанная настороженность при диспансеризации детей

*В рамках XXIII Конгресса прошел юбилейный X Евразийский форум по редким болезням. Научная программа была очень разнообразна и охватывала большой спектр редких наследственных заболеваний.*

Сегодня известно более 7000 редких (орфанных) заболеваний, часто генетического происхождения. Как правило, эти болезни хронические, инвалидизирующие, опасные для жизни. Манифестация почти 70% редких заболеваний начинается в младенчестве и детстве.

Российская модель педиатрической помощи предлагает большие возможности выявления и наблюдения, лечения «редких» пациентов в силу присущего ей холистического подхода к мультидисциплинарности, профилактической направленности и всеобщего охвата.

Один из важных и ключевых симпозиумов на Конгрессе был посвящен диспансеризации детского населения. Его открывал доклад руководителя НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ЦКБ РАН академика РАН Л.С. Намазовой-Барановой «Диспансеризация как основа здоровья детей». Диспансеризация детского населения является основой для сохранения здоровья детского населения, качественного оказания медицинской помощи детям. В своем докладе Л.С. Намазова-Баранова подчеркнула важность своевременного и качественного проведения диспансеризации для детей различных возрастных групп, перечислила, какие специалисты нужны детям и какова кратность их осмотров. Также в докладе была отмечена важность диспансеризации для выявления пациентов с редкими заболеваниями.

Согласно приказу Министерства здравоохранения РФ от 10 августа 2017 г. N 514н «О Порядке проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних», педиатр осматривает ребенка на протяжении первого года 12 раз, в течение первых 36 мес жизни — 18 раз, за 18 первых лет жизни ребенка 105 раз осматривают врачи разных специальностей (педиатр, хирург, ортопед, невролог, стоматолог и т.д.), проводится 25 дополнительных обследований. Все же порой диагноз орфанного заболевания с манифестацией в детстве устанавливают в подростковом или взрослом возрасте. Запоздывание специфической помощи, в том числе патогенетической ферментозаместительной терапии, приводит к резкому ухудшению качества жизни ребенка.

Повышение «орфанной настороженности» специалистов первичного звена могло бы помочь ранней диагностике редких болезней за счет выявления «красных флажков» — симптомов, которые позволяют заподозрить редкое заболевание и требуют мультидисциплинарного

подхода, в том числе клинического и лабораторного обследования у генетика. Образование, направленное на повышение «орфанной настороженности», сегодня в первую очередь должно быть адресовано участковому врачу-педиатру — ключевой фигуре системы на этапе вузовской и послевузовской подготовки.

Эффективность диспансеризации напрямую зависит от регулярности ее проведения. В некоторых случаях диспансеризация строго обязательна — например, ребенок должен пройти ее перед поступлением в детский сад и общеобразовательную школу. До 18 лет регулярно оценивается физическое и психическое развитие ребенка, в раннем возрасте уделяется внимание темпам речевого развития, в подростковом периоде — формированию вторичных половых признаков.

Пациенты с орфанными болезнями могут быть выявлены любым узким специалистом. В каждом возрасте существуют специфические симптомы, на которые крайне важно сразу обращать внимание.

У ребенка в возрасте до 2 лет любой специалист может увидеть разные сочетания признаков генетических заболеваний.

- Данные физикального осмотра: «огрубление» черт лица (запавшее переносье, увеличение полноты губ и надбровных дуг), гипертелоризм глаз, низко посаженные ушные раковины, приоткрытый рот, увеличенный язык, увеличение объема живота, грыжи (пупочные, паховые, пахово-мошоночные).
- Со стороны опорно-двигательной системы: короткая шея, деформация грудной клетки, прогрессирующий кифоз грудного и поясничного отделов позвоночника, увеличение размеров головы, нарастающие сгибательно-приводящие контрактуры бедра, особенно симметричные.
- Со стороны пищеварительной системы: гепатоспленомегалия.
- Со стороны сердечно-сосудистой системы: кардиомиопатия, патология клапанов сердца.
- Со стороны нервной системы: гидроцефалия, нарушение динамики психоречевого развития, особенно при его остановке и регрессе, нарушение поведения (гиперактивность, моторная расторможенность).
- Со стороны органа зрения: визуальные признаки помутнения роговицы.

- По данным лабораторных исследований: тромбоцитопения, лейкопения, анемия.  
В возрасте 2–4 лет у детей с наследственными заболеваниями отмечаются нижеприведенные симптомы.
- Данные физикального осмотра: снижение темпов роста относительно возрастных норм, повторные грыжи.
- Со стороны опорно-двигательного аппарата: деформации обеих кистей (синдром карпального канала, «когтистая лапа», особенность — симметричные), деформация обеих стоп (прогрессирующие кавовальгусные деформации) и другие ограничения разгибания межфаланговых и крупных суставов.
- Со стороны пищеварительной системы: гепатоспленомегалия, дефицит веса, схваткообразные боли в животе, неустойчивый стул.
- Со стороны сердечно-сосудистой системы: прогрессирующая патология клапанов сердца, нарушение ритма и проводимости, артериальная гипертензия.
- Со стороны нервной системы: гидроцефалия, нарушение динамики психоречевого развития, особенно при его остановке и регрессе, нарушение поведения (гиперактивность, моторная расторможенность).
- Со стороны органа зрения: прогрессирующее помутнение роговицы, патология рефракции, повышение внутриглазного давления, гемералопия.
- Со стороны ЛОР-органов: дебют частых воспалительных заболеваний до начала посещения дошкольного учреждения, сочетанное поражение ЛОР-органов, снижение слуха, рецидивирующие острые средние отиты, остановка дыхания во сне, постоянное затруднение носового дыхания, прогрессирующая потеря слуха (кондуктивный, сенсоневральный компоненты и/или их сочетание).
- По данным лабораторных исследований: тромбоцитопения, лейкопения, анемия.  
В возрасте 5–8 лет у детей с наследственными заболеваниями отмечаются следующие симптомы.
- Данные физикального осмотра: снижение темпов роста относительно возрастных норм, повторные грыжи, фенотипические особенности по типу акромегалии.
- Со стороны нервной системы:  
— мукополисахаридозы: карпальный туннельный синдром, особенно симметричный (деформации кистей, онемение, парестезии), шейная миелопатия;  
— миопатии, включая болезнь Помпе: прогрессирующая мышечная слабость, снижение моторной активности, положительные приемы Говерса;  
— сфинголипидозы на примере болезни Фабри: акропарестезии, эпизодические гугучие боли в кистях и стопах, сопровождающиеся повышением температуры тела, непереносимость жары/холода.
- Со стороны органа зрения: помутнение роговицы в виде завитков (воронкообразная кератопатия), катаракты, поражение сосудов сетчатки.
- По данным лабораторных исследований: повышение КФК, АЛТ, АСТ, тромбоцитопения, лейкопения, анемия.  
В возрасте 9–10 лет и старше наблюдаются нижеперечисленные симптомы.
- Данные физикального осмотра: фенотипические особенности по типу акромегалии, снижение темпов роста относительно возрастных норм на 2–3 перцентиле.
- Со стороны кожи: ангиокератомы единичные (уши, грудная клетка, слизистые оболочки полости рта, ладони, живот, ягодицы и т.д.), экхимозы.

- Со стороны сердечно-сосудистой системы: артериальная гипертензия.
- Со стороны ЛОР-органов: шум в ушах, головокружение, нейросенсорная тугоухость.
- По данным лабораторных исследований: тромбоцитопения, лейкопения, анемия, эпизодическая микропротеинурия и микроальбуминурия (при отсутствии гематурии и лейкоцитурии).

Когда у ребенка выявлено поражение нескольких систем органов, нет эффекта от проводимой терапии — его также необходимо срочно отправить к генетику.

В докладе заведующей отделом орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ЦКБ РАН д.м.н. Н.Д. Вашакмадзе «Перспективы и возможности расширения программы диспансеризации» рассмотрены вопросы оптимизации диспансеризации пациентов детского возраста. Вопросы включения в диспансеризацию дополнительных специалистов и увеличения кратности приемов являются важными, в том числе и для ранней диагностики орфанных заболеваний у детей. Например, крайне важно вернуть осмотр невролога в 6-месячном возрасте, ЭхоКГ и ЭКГ желательно проводить одновременно при диспансеризации, так как эти методы являются взаимодополняющими. Необходимы и другие изменения.

О необходимости раннего выявления редких заболеваний говорила в своем докладе и заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ д.м.н. Е.Ю. Захарова. В докладе «Орфанные заболевания — нерешенная проблема современной медицины» она отмечала важность ранней диагностики орфанных заболеваний и назначения патогенетической терапии.

Внести реальный вклад в улучшение качества жизни детей может и расширение неонатального скрининга. Скрининг должен включать заболевания, на которые имеется возможность успешно воздействовать известными медицине методами, например, мукополисахаридозы. Раннее выявление болезни помогает своевременно начать лечение и избежать необратимого ущерба для здоровья. Это также возможность для пациентов и их семей планировать свое будущее.

Помимо расширения универсального неонатального скрининга, в России целесообразно расширение и программ скрининга селективного — для групп риска или в регионах с высокой распространенностью болезни. В таких программах ведущую роль играют врач-педиатры первичного звена.

Процесс оценки включения/исключения болезней в программы скрининга должен быть научно обоснован, основываться на наилучших имеющихся фактических данных, отражающих экономические показатели в области здравоохранения, но не определяемых исключительно сэкономленными ресурсами здравоохранения.

Редкость заболевания не означает его малую значимость с государственной точки зрения. Россияне должны быть уверены, что инновационное лечение орфанных заболеваний, доступное в мире, может быть доступно российским пациентам независимо от региона проживания и диагноза. Даже в условиях ограниченных ресурсов возможно и необходимо приоритизировать редкие заболевания на самых ранних этапах планирования всеобщего охвата услугами здравоохранения.