

ОРГАНИЗАЦИЯ МЕДИКО-СОЦИАЛЬНОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ МУКОВИСЦИДОЗОМ

Л.В. Филиппова, А.И. Петрова, канд. мед. наук, **Н.В. Туркина**, канд. мед. наук
Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург
E-mail: FVSO@mail.ru

Дается описание основных клинических форм муковисцидоза, представлен алгоритм диагностики заболевания, указаны виды сестринских мероприятий по организации помощи больным.

Ключевые слова: муковисцидоз, диагностика, выявляемость, сестринская помощь.

Согласно официальной статистике, в Российской Федерации частота врожденных и наследственных заболеваний (ВНЗ) составляет 4–5%, а их доля в структуре младенческой смертности – 35–40%. Ежегодно в РФ на каждую 1000 новорожденных приходится 40–50 детей с ВНЗ. Общее же число впервые зарегистрированных больных с врожденными аномалиями в России в 2005 г. достигло 250 тыс. Больные

с ВНЗ занимают около 30% коек в детских стационарах [2].

Среди ВНЗ наиболее велика доля муковисцидоза (МВ), который является социально значимой проблемой медицины [3, 4].

Из медико-социальных аспектов МВ следует отметить: низкую продолжительность жизни больных; раннюю и пожизненную инвалидизацию; необходимость постоянного проведения лечебных и реабилитационных мероприятий, активного диспансерного наблюдения; проблемы ранней диагностики; полимедикаментозное лечение; дороговизну жизненно важных медикаментов; обязательность обучающих программ [5].

МВ является моногенным жизнеугрожающим заболеванием с аутосомно-рецессивным типом наследования. Наиболее распространен он среди лиц евро-

пеоидной расы. МВ – кистозный фиброз поджелудочной железы (Cystic Fibrosis, mucus – слизь, viscidus – вязкий), заболевание с полиорганной манифестацией [6, 7].

Причиной МВ являются мутации гена – так называемого муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости (МВТР), расположенного на длинном плече 7-й хромосомы. Он был выделен и локализован в 1989 г., что способствовало точной диагностике, определению носителей гена и определило возможность рододовой диагностики и скрининга [9].

На сегодня выявлено более 1200 мутаций гена, ответственных за развитие симптомов МВ, из которых большинство являются редкими или даже уникальными, при этом больной МВ может нести 2 одинаковые или 2 разные мутации. Мутации гена МВТР подразделяют на классы в зависимости от типа и тяжести первичного повреждающего эффекта. Эти мутации приводят к нарушению синтеза белка, формирующего хлорный канал в мембранах эпителиальных клеток, через который происходит пассивный транспорт ионов хлора. Если оба родителя гетерозиготны по аномальному гену и, следовательно, являются лишь его носителями, вероятность рождения ребенка с МВ равна 25% [7].

При МВ поражаются все жизненно важные органы и системы, прежде всего – слизеобразующие: бронхолегочная, гепатобилиарная, желудочно-кишечный тракт (ЖКТ), поджелудочная железа, урогени-

тальный тракт, где вязкость секретов затрудняет их эвакуацию. В большинстве случаев дети имеют сохранный интеллект, посещают обычные дошкольные и общеобразовательные учреждения, но их образ жизни отличается от образа жизни других детей. Выделяют 3 основные клинические формы МВ:

- смешанную с поражением ЖКТ и бронхолегочной системы (78–80%);
- с преимущественным поражением легких (15–20%).
- с преимущественным поражением ЖКТ (5%).

Описаны также стертые формы заболевания, выявляющиеся у взрослых [8]. Можно выделить 2 периода резкого повышения выживаемости больных МВ в Санкт-Петербурге: после 2000 г. и после 2004–2006 гг. Средняя продолжительность жизни больных МВ в Санкт-Петербурге увеличилась с 15 лет в 2000 г. до 24,4 года к 2008 г. Рост ожидаемой продолжительности жизни больных растет из года в год благодаря повышению уровня знаний о патогенезе болезни и улучшению помощи больным [11] (табл. 1).

Вовремя поставленный диагноз вносит ясность в понимание родителями состояния ребенка, позволяет семье адаптироваться к проблемам, связанным с хроническим заболеванием, предотвратить крупные материальные затраты на лечение осложнений МВ, решить вопросы рододовой диагностики при последующих беременностях [10].

Один из важных методов ранней диагностики МВ, определяющий своевременное начало терапии, что, в свою очередь, приводит к увеличению продолжительности и улучшению качества жизни больных, – массовый скрининг новорожденных, который с успехом применяется в последние 2 десятилетия в ряде стран Западной Европы и Северной Америки [9].

В настоящее время в Санкт-Петербурге диагностика МВ проводится по разработанному алгоритму (см. ниже).

Алгоритм обследования на МВ в Санкт-Петербурге

- Неонатальный скрининг
- Норма (ребенок здоров)
- Повышение уровня иммунореактивного трипсина (ИРТ)
- Повторный анализ крови
- Норма (наблюдение ребенка)
- Повышение уровня ИРТ
- Потовая проба
- ДНК-диагностика
- Больной МВ

В связи с введением обязательного неонатального скрининга новорожденных на МВ за период 2006–2009 гг. в Санкт-Петербурге с помощью скринирующего теста на концентрацию ИРТ в сухом пятне капиллярной крови обследовано 156380 но-

Таблица 1

Динамика выживаемости больных муковисцидозом в Санкт-Петербурге в 2000–2008 гг. (по данным Т.Е. Гембицкой, Институт пульмонологии)

Год исследования	Средняя продолжительность жизни, годы
2000	15
2002	21,8
2003	22,25
2004	22,5
2006	21
2008	24,4

Таблица 2

Выявляемость муковисцидоза в Санкт-Петербурге за период 2006–2009 гг.

Число случаев МВ	2006 г.	2007 г.	2008 г.	2009 г.	Итого
Всего	2	3	3	5	13
В том числе по неонатальному скринингу (новорожденные)	1	1	2	5	9

ворожденных. За период с 2006 по 2009 г. выявлено 13 больных (1:11170 новорожденных) [8].

По данным Медико-генетического центра Санкт-Петербурга, ежегодно в городе выявляется от 1 до 5 новорожденных с МВ (табл. 2).

Пренатальная диагностика (ПД) – единственный метод предотвращения рождения детей, больных МВ. Это – одно из самых приоритетных направлений в медицинской генетике. Если в семье уже имеется больной с данной патологией, то чаще всего при всех последующих беременностях будет сохраняться высокий риск повторного рождения больного ребенка. Этот риск определяется типом наследования заболевания и рассчитывается врачом-генетиком. В задачи ПД входят: выявление у плода тяжелой наследственной или врожденной патологии; выработка рекомендаций по тактике ведения беременности; медико-генетическое прогнозирование будущего потомства; помощь в проведении новорожденным своевременных профилактических и лечебных мероприятий [2].

Число инвазивных операций в Санкт-Петербурге неуклонно возрастает – только за последние 10 лет оно выросло почти вдвое. За период 1993–2005 гг. в 449 семьях высокого риска по МВ была проведена ПД, и в 122 случаях подтвержден диагноз МВ у плода [3].

Своевременное решение проблемы ПД в перспективных и информированных семьях способствует так называемой первичной профилактике МВ, уменьшая число новых больных с этим серьезным заболеванием.

Одна из важнейших особенностей МВ – необходимость лечения в течение всей жизни больного. Как отмечено выше, эффективность терапии и, следовательно, прогноз зависят от ранней диагностики и своевременной постановки больного МВ на учет [6].

Более 30 лет назад были заложены основы лечения больных МВ, принятые и сегодня в соответствии со «Стандартом медицинской помощи больным с кистозным фиброзом» [1].

Особенно важна своевременная медико-социальная помощь больным МВ, которая обеспечивает оптимальное при данном заболевании качество жизни как самим больным, так и семье в целом. Больные МВ нуждаются в комплексной медицинской помощи при активном участии врачей разных специальностей и социальных работников. В последние годы значительно изменилось понимание медицинскими работниками и организаторами здравоохранения проблемы МВ, чему способствовала активная работа в России центров МВ (Москва, Санкт-Петербург) и тесное взаимодействие этих центров с ассоциациями по МВ. На основе накопленного опыта совершенствуется система оказания медико-социальной помощи таким больным, расширя-

ется сеть республиканских и региональных центров МВ – их более 20 в Российской Федерации.

В 1997 г. в городе был принят закон «О целевых программах Санкт-Петербурга». Разработаны 2 целевые медико-социальные программы «Дети-инвалиды», основными целями которых являются: снижение уровня детской инвалидности; комплексная реабилитация детей в возрасте от 0 до 18 лет с отклонениями в развитии; социальная поддержка семей, имеющих детей-инвалидов. Результатом реализации целевых программ стали создание центров реабилитации для детей с ограниченными интеллектуальными возможностями, разработка моделей домашнего сопровождения и социального патронажа, службы физической культуры, развитие деятельности службы реабилитации для детей и подростков с ограниченными возможностями, создание кризисных служб для семей с детьми-инвалидами, в которых работают педагоги-психологи, социальные педагоги, логопеды, дефектологи, валеологи, врачи и другие специалисты и которые обслуживают детей от 3 до 18 лет.

Методом анонимного анкетирования были опрошены 30 матерей, имеющих детей с МВ. В основном анкетированные были в возрасте от 30 до 40 лет, большинство – со средним специальным образованием. Состояли в браке 63,3% респондентов. Однако достаточно много браков распалось из-за рождения ребенка с МВ. Диагноз более чем в половине случаев был поставлен в возрасте до 1 года.

Более половины родителей оценивают лечение ребенка как очень дорогостоящее и не имеют возможности обеспечить его в полной мере, так как приходится давать ребенку большие дозы лекарств пожизненно и непрерывно. Материальные проблемы имеют большинство родителей. 80% опрошенных отметили, что жилищные условия у них частично удовлетворительные или неудовлетворительные.

Установлено, что до рождения ребенка с МВ большинство семей планировали иметь 2 детей. На вопрос: изменилось ли решение о дальнейшем деторождении в связи с возможностью дородовой диагностики, 46,5% респондентов ответили, что изменилось (они решили обязательно родить здорового ребенка); не планируют дальнейшее деторождение из-за больного ребенка 46,4% опрошенных. Довольны результатами лечения ребенка только 26,7% родителей. Большинство указали на то, что ребенок отстает в развитии.

Результаты анкетирования показали, что 50% опрошенных оценивают качество работы медсестер как неудовлетворительное (0 баллов по пятибалльной системе). Основные причины неудовлетворительного качества работы – большая нагрузка; несогласованность в работе медицинского персонала;



бурно развившаяся в последние годы бригадная форма организации труда, предусматривающая сестринскую автономию от врачей, что ведет к сокращению числа физических лиц в штатном расписании и, следовательно, к минимальному контакту медсестры и пациента.

Огромна роль здорового климата в семье, в которой растет инвалид с детства. При появлении ребенка с наследственным заболеванием в семье растет напряженность, ухудшается социально-психологический климат. По данным анкетирования, отношения в семье после рождения ребенка с МВ складывались следующим образом: хорошие, теплые отношения, сплоченность и взаимопонимание отмечались в 40% случаев; в 36,7% семей – нейтральные отношения; в 23,3% случаев – конфликтные. Болезнь ребенка приводит к дополнительной стрессовой нагрузке. У родителей появляется сниженный фон настроения, уменьшается интерес к внешнему миру, исчезает готовность активно решать проблемы с ориентацией на будущее. Отношение к болезни ребенка большинство респондентов оценили как тревожное. Не зная, что эта болезнь является генетической и соответственно передается только по наследству, люди опасаются быть инфицированными и подвергнуть опасности своих детей, находящихся в контакте с больными МВ. В результате пациенты стесняются своего заболевания, скрывают диагноз, что мешает им вести полноценную жизнь. Анкетирование показало, что скрывают от окружающих диагноз ребенка большинство респондентов.

С помощью опроса по анкете были определены уровень самостигматизации родителей и их отношение к болезни ребенка (stigma от греч. клеймо,

отметина). Понятие «самостигматизация» отражает индивидуальные переживания больного и родителей, их реакцию на проявления болезни и статус в обществе, а также на лечение. Все опрошенные соглашались с утверждениями анкеты, что свидетельствовало о самостигматизации и низкой стигмоустойчивости родителей. Максимальные показатели наблюдались по факторам «Социальная изоляция» и «Отчужденность».

Таким образом, анализ состояния медико-социальной помощи больным с наследственными заболеваниями на примере МВ показал, что, несмотря на начало реализации с 2006 г. в Санкт-Петербурге концепции развития социальной сферы, услуги по социальной реабилитации детей с МВ зачастую не достигают поставленной цели. Больные МВ, особенно достигшие совершеннолетия, не имеют элементарной социальной защиты.

Установлены проблемы родителей, связанные с рождением больного ребенка: жилищные, финансовые, психологические, социальные. Выявлены факторы, отягощающие жизнь такого больного и его семьи: социальная изоляция, отчужденность. Психологическая поддержка в условиях Медико-генетического центра (МГЦ) является обязательным компонентом медицинской помощи больным и ориентирована на нивелирование неблагоприятных последствий стресса у родителей.

По результатам исследования выдвинуты следующие предложения:

1. Организовать патронаж больных МВ на дому с целью внутривенной антибиотикотерапии, позволяющей снизить риск возникновения перекрестной инфекции и затраты родителей на медицинскую помощь.

2. Для оказания первичной помощи родителям, впервые узнавшим о нарушениях в развитии ребенка, и улучшения медико-социальной адаптации можно использовать разработанную Карту сестринской помощи (Приложение). Помощь, описанную в карте, может оказывать медсестра с высшим образованием как связующее звено между пациентом и врачом. Задача медсестры в данном случае – подвести семью к стадии адаптации, помочь найти выход из создавшейся ситуации, выработать у себя навыки общения с родителями.

3. В целях эффективного регулярного диспансерного наблюдения за больными МВ в условиях МГЦ, повышения контроля за выполнением врачебных назначений и как следствие – более ранней диагностики наследственных и врожденных заболеваний необходимо улучшить распространение среди родителей знаний о врожденных болезнях, возможностях медико-генетического консультирования, необходимости посещения врача-генетика как до рождения ребенка, так и после.

Карта сестринской помощи

Проблема пациента	Сестринские мероприятия
Одиночество	Войти в психологический контакт с родителями; принимать пациента таким, какой он есть; демонстрировать пациенту и семье, что Вам интересны их рассказы о себе; обеспечить максимально благополучное пребывание пациента в МГЦ; организовывать отдых пациента: вовлекать в игры, творчество совместно с другими пациентами
Депрессия, обусловленная стрессом, проявляющаяся чувством отчаяния и безысходности	Установить психологический контакт с пациентом; выделить для разговора с родителями достаточное количество времени, чтобы они смогли выразить свои чувства, страхи и беспокойство; обсудить с семьей и пациентом вопросы, которые вызвали у них озабоченность; отвлекать от мрачных мыслей, привлекая к деятельности в той мере, в которой они на это способны; стараться выявить круг интересов пациента и изучить его возможности; помочь пациенту принимать участие в играх и художественном творчестве; в беседе с родителями делать акцент на сильные стороны и положительные качества ребенка; попытаться повысить самооценку семьи, позитивно оценив личность ребенка
Социальная изоляция	Войти в психологический контакт с родителями; выслушать их рассказы о себе и ребенке, проявляя интерес; вовлекать родителей в непосредственное участие в ассоциациях помощи больным МВ; помочь развить у семьи чувство принадлежности к социальной группе; обучить навыкам коммуникации, которые больной может использовать при общении с другими людьми; организовывать отдых пациента: вовлекать в игры, творчество совместно с другими пациентами; создавать терапевтические отношения с пациентами; показывать не ограниченное никакими условиями положительное отношение к ним
Нарушенная самооценка, проявляющаяся сниженным настроением	Войти в психологический контакт с пациентом; относиться благосклонно к родителям и больному и к их возможным негативным реакциям; проявить интерес к пациенту как к личности; выделить для разговора достаточное количество времени, чтобы родители смогли выразить свои чувства, страхи и беспокойство; поощрять желание семьи открыто говорить с медсестрой о своих переживаниях; в беседе с родителями делать акцент на сильных сторонах и положительных качествах ребенка; стимулировать участие в групповых видах деятельности; помочь родителям найти черты, которые они хотели бы изменить в себе; выявить приоритетные ценности пациента и делать на них акцент при беседе; организовывать отдых пациента: вовлекать в игры с другими больными, в художественное творчество

Литература

1. Приказ МЗиСР РФ от 14 ноября 2007 г. №703 «Стандарт медицинской помощи больным с кистозным фиброзом».

2. Айламазян Э.К. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней: Учеб. пособие для студентов мед. вузов/Э.К. Айламазян, В.С. Баранов. – М.: МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.

3. Баранов В.С. Роль пренатальной диагностики в снижении числа врожденных пороков развития и наследственных болезней в Санкт-Петербурге/ Баранов В.С., Романенко О.П. // Современные технологии профилактики наследственных болезней и детской инвалидности. К 40-летию Медико-генетического центра. – СПб., 2009. – 365 с.

4. Гинтер Е. К. Медицинская генетика – М.: Медицина, 2003. – 448 с.

5. Иващенко Т.Э. Биохимические и молекулярно-генетические основы патогенеза муковисцидоза / Т.Э.Иващенко, В.С.Баранов. – СПб.: Интермедика, 2002. – 256 с.

6. Капранов Н.И. Муковисцидоз: современные аспекты диагностики и лечения // Клиницист. – 2006; 4: 42–51.

7. Капранов Н.И. Муковисцидоз: современные достижения и актуальные проблемы / Н.И. Капранов, Шабалова Л.А., Каширская Н.Ю. и соавт. – М., 2008. – 124 с.

8. Романенко О.П. Муковисцидоз – массовый и селективный скрининг в Санкт-Петербурге // Материалы VI съезда медицинских генетиков. – М., 2010.

9. Толстова В.Д. Неонатальный скрининг на муковисцидоз в РФ/ В.Д.Толстова, Н.И. Капранов, Н.Ю. Каширская и соавт. // Медицинская генетика. – 2006; №2: 25.

10. Толстова В.Д. Диагностика муковисцидоза на современном этапе/ Толстова В.Д., Капранов Н.И., Каширская Н.Ю. и соавт. // Пульмонология; 2006; Приложение: 10–13.

11. Черменский А.Г. Динамика выживаемости больных муковисцидозом в Санкт-Петербурге /Т.Е. Гембицкая, А.Г. Черменский. – СПб., 2008.

ORGANIZATION OF SOCIOMEDICAL CARE TO PATIENTS WITH CYSTIC FIBROSIS

L.V. Filippova; A.I. Petrova, Cand. Med. Sci.; N.V. Turkina, Cand. Med. Sci.

I.I. Mechnikov Saint Petersburg Medical Academy

The paper describes the major clinical forms of cystic fibrosis, presents an algorithm for diagnosing the disease, and indicates the types of nursing measures to organize care to patients.

Key words: cystic fibrosis, diagnosis, detection rates, nursing care.