

ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ ОРГАНОВ ПИЩЕВАРЕНИЯ У ДЕТЕЙ

А.М. Запруднов, докт. мед. наук, проф., **К.И. Григорьев**, докт. мед. наук, проф., **Т.М.Юдина**, канд. мед. наук
Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова, Москва
E-mail: k-i-grigoryev@yandex.ru

Рассматривается проблема редких болезней и синдромов у детей с заболеваниями органов пищеварения. Подчеркивается их важность.

Ключевые слова: дети, клинические проявления, редкие болезни и синдромы органов пищеварения, орфанные заболевания.

По инициативе Европейской организации по изучению редких болезней (EURORDIS) самый редкий день в году — 29 февраля — официально получил статус Международного дня редких заболеваний (Rare Disease Day). В не високосные годы этот день отмечают 28 февраля. Орфанные и другие редкие болезни органов пищеварения — «новая» глава и для детской гастроэнтерологии.

Симптомы наследственных орфанных заболеваний не всегда проявляются сразу после рождения ребенка. Они могут развиваться через несколько месяцев или даже лет, особенно в случае болезней накопления (мукополисахаридоз, болезнь Гоше). Неспецифические признаки болезни, например частые респираторные инфекции с первых недель и месяцев жизни, затянувшаяся желтуха, повторные грыжи, не позволяют понять, что у ребенка — редкое заболевание. Обычные симптомы могут быть стартовыми для многих редких болезней. Распознавание этих болезней — сложный диагностический процесс; верификация диагноза происходит при исключении наиболее распространенных заболеваний органов пищеварения.

До середины 70-х годов прошлого столетия среди неинфекционных заболеваний органов пищеварения приоритет (3/4) принадлежал болезням билиарного тракта. Основное место среди них занимали дискинезии желчевыводящих путей, аномалии развития, редко — желчнокаменная болезнь. Внедрение принципиально новых методов диагностики и прежде всего — методов медицинской интраскопии (эзофагогастродуоденоскопии — ЭГДС, ультрасонография, компьютерная томография, магнитно-резонансная томография, гепатобилисцинтиграфия и др.) существенно изменило структуру гастроэнтерологических заболеваний. У детей

стали выявляться болезни, ранее не встречавшиеся в педиатрии либо рассматриваемые как казуистика (от лат. casus — случай, обычно сложный, запутанный, в медицине — случай редкого заболевания). Эти «новые» болезни, такие как рефлюкс-эзофагит, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки, болезнь Крона, холелитиаз, хронический панкреатит и др., в начале 70–80-х годов XX века считавшиеся относительно редкими, получили права гражданства, став предметом внимания педиатров.

Многие редкие заболевания могут проявляться в младенческом (до 1 года), раннем (до 3 лет), дошкольном и школьном возрасте. Единых критериев частоты распространенности редких заболеваний не существует. В США доля редких болезней составляет 1 : 1500 родившихся, в Европе — 1 : 2000, в РФ — 1 : 10 000.

Уместно высказывание отечественного хирурга В.А.Оппеля: «Для того, чтобы диагностировать заболевание, надо о нем вспомнить» (1920). Большинство редких болезней являются эпонимными, т.е. названными по имени автора или авторов, впервые их описавших либо подробно изучивших; например, болезнь Менетрие (БМ), болезнь Вильсона и др. В то же время редкие болезни имеют собственные названия, в той или иной мере отражающие биохимические, морфологические либо другие изменения (отклонения): глютенная энтеропатия (синонимы: целиакия, болезнь Ги-Гертнера-Гейбнера).

Из орфанных заболеваний, при которых развивается синдром недостаточного всасывания, помимо целиакии, наибольшее значение имеют муковисцидоз и непереносимость дисахаридов. Если приобретенная непереносимость лактозы встречается не столь редко, то наследственная непереносимость лактозы, а тем более наследственная непереносимость сахарозы и моносахаридов, рассматриваются исключительно как редкие заболевания, требующие внимания медицинских работников, особых условий ухода и лечения.

Многие, едва ли не большинство, редких болезней протекают как наиболее распространенные гастроэнтерологические заболевания, и лишь не-

которые имеют отчетливо выраженные симптомы: рвота, диарея, запор и др. Именно с этого симптома берет свое начало диагностический процесс, предусматривающий не только правильную интерпретацию жалоб либо каких-то необычных, ранее не наблюдавшихся ощущений (симптомов), но и целенаправленный поиск патологически связанных между собой признаков (синдромов).

Уместно подчеркнуть, что под симптомом (греч. *symptom* – совпадение, признак) подразумевают характерное проявление болезни, а под синдромом (греч. *syndrome* – течение) – сочетание признаков (симптомов), имеющих общий механизм возникновения и характеризующих определенное болезненное состояние организма. Именно синдромальный подход как в диагностике, так и в лечении является основополагающим для установления нозологического диагноза и осуществления терапевтических мероприятий.

Небезынтересным является наличие многих синдромов, как правило, эпонимных, относящихся к одному и тому же органу пищеварительной системы.

В своей монографии Д.И. Тамулевичюте и А.М. Витенас (Болезни пищевода и кардии. 2-е изд., перераб. и доп. – М.: Медицина, 1986) приводят перечень синдромов с поражением пищевода или кардии. Из 104 синдромов, выявленных при изучении литературы, практически все являются редкими и неизвестными для детских гастроэнтерологов, хотя ряд синдромов описаны и постоянно упоминаются в монографиях, руководствах, справочниках для педиатрической практики:

- синдром Черногубова–Элерса–Данло – врожденная мезенхимальная дисплазия; помимо характерных поражений кожи, костей и суставов, наблюдаются поражения внутренних органов, в том числе мегаэзофагус, дивертикулы пищевода, «рыхлость» слизистой оболочки с кровотечениями, хиатальные и диафрагмальные грыжи;
- синдром Марфана – комплекс наследственных мезо-, экто-, эндодермальных аномалий; при наличии пороков сердца возможны смещение и деформация пищевода;
- синдром Пейтца–Егерса – наследственный полипоз кишечника с гиперпигментацией губ и лица, иногда – полипы пищевода;
- синдром Кронкайта–Канада – врожденный генерализованный полипоз полых органов желудочно-кишечного тракта: пищевода, желудка, кишечника;
- синдром Мэллори–Вейсса – кровавая рвота вследствие продольных разрывов слизистой оболочки и подслизистого слоя желудочно-пищеводного перехода, у взрослых при зло-

употреблении алкоголя, у детей – при резком повышении давления в желудке и нижнем отделе пищевода;

- синдром Керлинга – острые язвы пищевода, желудка и двенадцатиперстной кишки, нередко сопровождающиеся кровотечением, у детей – при обширных ожогах тела;
- синдром Кушинга – одиночные или множественные язвы пищевода, желудка, двенадцатиперстной кишки, нередко осложненные кровотечением у больных с черепно-мозговой травмой, при остром или хроническом поражении головного мозга;
- синдром Лайелла – острый токсический эпидермолиз слизистой оболочки рта, пищевода, желудка, кишечника, развивающийся при приеме лекарственных средств: антибиотиков, сульфаниламидов, барбитуратов и др.;
- синдром Квинке – острый аллергико-ангионевротический отек кожи, иногда распространяющийся на слизистую оболочку рта, пищевода, желудка, кишечника вследствие приема пищевых продуктов, некоторых лекарственных средств и др.

Некоторые из этих синдромов поражения пищевода развиваются стремительно, в основе других лежит синдром недифференцированной дисплазии соединительной ткани. Этому синдрому отводится немаловажное значение в развитии поражений различных органов и систем, в частности органов пищеварения, в том числе пищевода.

Особое внимание привлекает возможность развития пищевода Барретта (ПБ) у детей как осложнения гастроэзофагеальной рефлюксной болезни (ГЭРБ). В настоящее время под ПБ принято понимать патологическое состояние, при котором происходит замещение эпителия пищевода (многослойного плоского неороговевающего) эпителием тонкокишечного и(или) желудочного типа вследствие хронического воздействия повреждающих факторов при желудочно-пищеводном и щелочном рефлюксе. Реальная вероятность определения ПБ у детей с 6-летнего возраста (время, когда гастроскопию можно проводить без наркоза) представляет собой одну из актуальных научно-практических проблем современной детской гастроэнтерологии, поскольку в дальнейшем возможна малигнизация ПБ у взрослых.

Среди аномалий развития пищевода следует отметить врожденные сужения органа, дивертикулы, которые подчас не распознаются в детском возрасте, но клиническая манифестация которых происходит у взрослых. К группе редких болезней пищевода относят ахалазию пищевода, грыжу пищеводного отверстия диафрагмы (ГПОД). Именно

ГПОД является одним из важных факторов развития ГЭРБ, а в дальнейшем – ПБ у детей.

Распознавание редких болезней органов пищеварения в детском возрасте, как, впрочем, и у взрослых требует значительно больших усилий, чем диагностика широко распространенных гастроэнтерологических заболеваний. Сам по себе диагностический процесс представляется многоступенчатым и затратным в экономическом отношении, требует клинического осмысления результатов многочисленных исследований. Именно при проведении функциональных исследований выявляется, как правило, комплекс параметров, имеющих многомерный характер. Возникает проблема объективизации процесса принятия диагностического заключения, к которому приходят на основе интерпретации многомерных данных, формирующих одномерный обобщенный показатель (индекс) функционального состояния исследуемой физиологической системы (Запруднова С.Н., 1985).

Таким образом, с учетом клинико-математических подходов (параметров), «одной из наиболее важных задач педиатрии является формирование и развитие клинического мышления у врача, что лежит в основе совершенствования диагностического процесса» (Доскин В.А., Макарова З.С., 2011).

Возможно, именно так либо с использованием других составляющих по отдельности (симптом), либо их совокупности (синдром) возникает, а затем на основе анализа диагностического процесса логически обосновывается диагноз редкого заболевания (см. рисунок).

ЭГДС, казалось бы, решает многие проблемы заболеваний верхних отделов пищеварительного тракта. Однако внедрение данной методики способствовало выявлению болезней, ранее мало- или совсем не известных широкому кругу педиатров. Речь идет о болезни Менетрие – БМ, ПБ, завороте желудка, остром его расширении, дивертикулах пищевода, желудка и двенадцатиперстной кишки, хронической дуоденальной непроходимости и др. Многие из них занимают пограничное положение – между педиатрией и детской хирургией. Иногда редкие заболевания протекают как гастрит, гастродуоденит, язвенная болезнь, проявляясь абдоминальным болевым синдромом и симптомами желудочной диспепсии (отрыжка, изжога, тошнота, рвота).

Эндоскопической находкой является опухолевидный гастрит (синоним: аденопапилломатоз, стелющая полиаденома и др.), впервые описанный французским патологоанатомом Менетрие в 1888 г. и названный БМ. Природа гипертрофии слизистой оболочки желудка не установлена. Болезнь рассматривается как своего рода аномалия развития желудка либо как результат функцио-

нально-морфологической перестройки слизистой оболочки компенсаторного характера в ответ на различные раздражающие факторы. Допускается причинно-значимая роль аллергии, так как у детей определяются высокий уровень эозинофилии в крови, наличие крапивницы, бронхиальной астмы.

Клиническая картина БМ не имеет характерных признаков. Частыми симптомами являются тяжесть и боль в эпигастральной области, тошнота, рвота, гипорексия, поносы, снижение массы тела. Имеет место потеря белка, в основном альбуминовой фракции. Могут быть желудочные кровотечения. По течению БМ напоминает язвенную болезнь.

В легких случаях БМ применяется консервативная терапия. Антихолинергические и фибринолитические лекарственные средства снижают потерю белка через слизистую оболочку желудка. Используют антациды, антагонисты H_2 -рецепторов, ингибиторы протонной помпы и другие лекарства, которые назначают детям с язвенной болезнью. При кровотечениях не исключено хирургическое вмешательство.

Редким заболеванием желудка и двенадцатиперстной кишки является дистопированная поджелудочная железа – ПЖ (синонимы: аберрантная, блуждающая, хористома и др.), рассматриваемая как порок развития. Отдельные участки ПЖ располагаются вне основного органа, что является результатом нарушения эмбриогенеза на ранних стадиях развития организма.

Клинически наличие дистопированной ПЖ в стенке желудка и двенадцатиперстной кишки ничем себя не проявляет. В ряде случаев возможны схваткообразные боли в эпигастрии после приема пищи.



Схема обследования детей с редкими заболеваниями органов пищеварения

Диагностика дистопированной ПЖ, несмотря на использование современных методов исследования, возможна после гистологического изучения биоптатов желудка или двенадцатиперстной кишки. Хирургическое лечение показано при возникновении кровотечения либо сужении привратниковой части желудка и двенадцатиперстной кишки. Следует учесть, что дистопированная ПЖ может выполнять немаловажную роль в нейрогормональном гомеостазе растущего организма.

Безоары желудка и двенадцатиперстной кишки разнообразны и сопоставляются с инородными телами, случайно попавшими в эти полые органы. Выделяют фитобезоары (3/4 всех безоаров). Фитобезоары формируются из растительной клетчатки, кожицы, семян и косточек плодов и фруктов: дикой хурмы, диких слив, инжира, винограда, черемухи и др. Трихобезоары образуются при попадании в желудок волос, что наблюдается у «трудных» и неуравновешенных детей.

Шеллакобезоары (щелочные камни) могут возникать у подростков, а также беспризорных и безнадзорных детей, принимающих внутрь спиртовые лаки, политуру и другие заменители алкоголя и алкогольсодержащих веществ. При добавлении к щелочному лаку воды щелочная смола выпадает в осадок и связывается с частицами пищи. Образуется конгломерат, который затвердевает, а затем превращается в камень. Кроме того, могут обнаруживаться гемобезоары, возникающие при длительном проглатывании крови. Лактобезоары формируются, как правило, у недоношенных детей, находящихся на высокобелковой диете с большим количеством казеина и лактозы. ЭГДС помогает поставить диагноз и определяет уровень и характер лечебных мероприятий.

Одним из сложных в диагностическом отношении является синдром артериомезентериальной непроходимости двенадцатиперстной кишки. Возникает у детей, когда угол отхождения верхней брыжеечной артерии от аорты $<45^\circ$. При этих условиях в случае фиксации двенадцатиперстной кишки выше III возможно ее сдавление верхней брыжеечной артерией или лимфатическими узлами, соединительнотканнми тяжами и сращениями, возникающими в результате периодуоденита или другого воспалительного процесса в этой области. Синдром, по-другому называемый артериомезентериальной компрессией, чаще всего (в 80% случаев) проявляется у детей старше 7 лет (Исаков Ю.Ф. и др.). Состояние детей при поступлении в стационар крайне тяжелое. Дети не находят себе места, принимают коленно-локтевое положение, при котором ослабевает натяжение брыжейки и улучшается проходимость двенадцатиперстной кишки. Абдоминальная боль – сильная,

схваткообразная, сопровождается рвотой. При стихании болевого приступа наступает «светлый» промежуток. Для диагностики заболевания используются ЭГДС, рентгенологическое исследование с введением контрастного вещества в двенадцатиперстную кишку (а не в желудок), дуоденотомия, селективная ангиография, методы лучевой диагностики. Лечение хирургическое.

Важно отметить, что при диагностике хронической дуоденальной непроходимости у детей или нарушении пассажа в двенадцатиперстной кишке возникает много ошибок, в результате чего дети длительное время не получают должного лечения, нарушается качество жизни больных, их родителей. Это относится и к другим редким заболеваниям, что, безусловно, представляет собой одну из важных медико-социальных проблем педиатрии.

Особого внимания заслуживают редкие заболевания желудка и двенадцатиперстной кишки, одним из проявлений которых является кровотечение. Пример такого заболевания – синдром Мэллори–Вейсса, представляющий собой остро возникшие линейные разрывы слизистой оболочки желудка в области кардии, сопровождающиеся кровотечением, нередко – профузным. Впервые синдром был описан в 1929–1932 гг. G.K.Mallory и S.Weiss, предположившими, что разрыв слизистой оболочки в этой зоне возникает в результате внезапного повышения давления в желудке при недостаточности раскрытия кардиального жома. Наиболее частой причиной развития этого синдрома у детей является рвота при переедании либо при гастроэнтерологических заболеваниях: остром панкреатите, остром холецистите и т.п. Кровотечение возникает при поднятии тяжести, при травмах живота, особенно его верхней половины, сильном пароксизмальном кашле. Описаны случаи проявления синдрома на высоте эпилептического приступа, астматического состояния, посленаркозной икоты и др. Установлено, что при рвоте внутрижелудочное давление достигает 120–150 мм рт. ст., когда возможны надрывы слизистой оболочки кардии. Важное значение имеет возраст больного. Давление может быть наполовину меньше у лиц пожилого возраста и на треть выше у детей, но возможность травмы больше зависит от индивидуальных особенностей строения слизистой оболочки. Этим, вероятно, объясняется меньшая частота синдрома Мэллори–Вейсса в детском возрасте, несмотря на склонность детей к рвоте.

В отличие от взрослых, полипы желудка в детском возрасте встречаются редко. Они обнаружены у 0,3% детей, которым проводилось эндоскопическое исследование (Бораева Т.Т., 1993). Полипы чаще располагаются в пилороантральном отделе

(в 70–80% случаев), реже – в теле желудка и очень редко – в кардии. Одинаково часто встречаются одиночные и множественные полипы, внешний вид, величина и строение которых весьма разнообразны.

Полипы желудка не дают характерной клинической картины и часто протекают бессимптомно. Поводом для обращения к врачу служит острое кровотечение либо анемизация ребенка. Это связано с легкой ранимостью слизистой оболочки желудка и возможным изъязвлением самих полипов. Кровотечение при полипозе желудка могут быть значительным, проявляясь кровавой рвотой и меленой. Полипы двенадцатиперстной кишки встречаются еще реже, чем полипы желудка. Тем не менее они могут осложняться кровотечением, а также инвагинацией кишки и стенозом. Полипы большого сосочка двенадцатиперстной кишки нередко являются причиной возникновения хронического рецидивирующего панкреатита. Клиническая симптоматика полипов двенадцатиперстной кишки при неосложненном течении практически отсутствует, что обуславливает диагностические трудности и сложность определения терапевтических мероприятий.

Одно из редких заболеваний, которое может осложняться желудочно-кишечным кровотечением, – болезнь Рандю (1896) – Вебера (1904) – Ослера (1907–1908). Болезнь относится к наследственным заболеваниям и характеризуется главным образом кровотечениями из множественных телеангиоэктазий, которые, кроме желудочно-кишечного тракта, могут быть на кожных покровах головы, слизистой оболочке носа, бронхов, мочевого пузыря, верхней половине туловища. Желудочно-кишечные кровотечения наблюдаются у 13–20% больных. Болезнь одинаково часто встречается у лиц обоих полов, нередко проявляясь в детском возрасте в виде носовых кровотечений; она может сочетаться с врожденными пороками сердца и артериовенозными аневризмами. Кровотечения часто возникают в подростковом возрасте, когда происходит нейрогормональная перестройка организма, провоцируются интеркуррентными инфекциями, стрессовыми ситуациями и др. Решающее значение имеют эндоскопические исследования. Необходима дифференциация с геморрагическими диатезами, язвенно-эрозивными поражениями желудка и двенадцатиперстной кишки, портальной гипертензией и др. Лечебная тактика при болезни Рандю–Вебера–Ослера не разработана.

В доэндоскопическую эру к редким заболеваниям органов пищеварения у детей относилась язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки. Широкое внедрение в педиатрическую практику ЭГДС существенно изменило ранее обще-

принятые представления о ее распространенности у детей. Сейчас частота язвенной болезни у детей – 1 случай на 700–1000 обследованных. Характерной особенностью заболевания на современном этапе является утяжеление и прогрессивное течение, тенденция к развитию осложнений, в частности кровотечений. Они встречаются у 5–6% детей с язвенной болезнью. Немаловажно отметить, что желудочно-кишечные кровотечения характерны для лиц мужского пола, физическое развитие которых выше среднего. Манифестируют желудочно-кишечные кровотечения преимущественно с наступлением подросткового возраста.

Именно во время второго физиологического вытяжения (10–13 лет) происходят интенсивный рост и развитие. Нельзя исключить, что быстрый рост может способствовать возникновению патологических состояний в пищеварительной системе, вызывая дезинтеграцию и нарушение сложных нейрогуморальных процессов. С другой стороны, впервые установленный нами факт «соматотропинизации» у детей с гастродуоденальной патологией, обусловленный высоким уровнем секреции соматотропного гормона, может рассматриваться как один из неблагоприятных факторов развития заболеваний органов пищеварения и даже формирования осложнений. Возникновение желудочно-кишечных кровотечений следует рассматривать как результат взаимодействия соматотропного гормона и гастрина из-за их химической близости при одновременном усилении «агрессивных» кислотно-пептических факторов.

Таким образом, язвенная болезнь у детей перестала считаться редким заболеванием. В то же время некоторые ее осложнения, в частности желудочно-кишечное кровотечение, можно считать редкими, обуславливающими клинико-патогенетическую неоднородность или «генетическую гетерогенность» язвенной болезни.

Однако имеются данные о большем разнообразии форм язвенной болезни, в частности о возникновении заболевания у лиц с повышенной кровоточивостью. В известной мере это подтверждается собственными наблюдениями авторов о развитии тяжелых желудочно-кишечных кровотечений у детей с язвенной болезнью двенадцатиперстной кишки в сочетании с такими гематологическими заболеваниями, как гемофилия, болезнь Виллебранда, тромбастения.

Данная закономерность побуждает думать о своего рода «геморрагическом диатезе» как конституциональной разновидности в детском возрасте (Вельтищев Ю.Е., 1984). Предлагается более широкое представление о «язвенном диатезе», когда следует учитывать причинно-значимые факторы как экзогенного, так и эндогенного характера

(Бандурина Т.Ю., 2003). Не случайно разнообразие составляющих язвенной болезни, переставшей считаться редким заболеванием у детей, подчас обуславливает неэффективность лечебно-профилактических мероприятий, поскольку, помимо агрессивных кислотно-пептических факторов, инфекции *Helicobacter pylori* и др., не учитываются другие, более редкие причины.

Один из примеров – торпидное течение язвенной болезни у детей с синдромом Черногубова–Элерса–Данло, относящимся к группе наследственных болезней соединительной ткани. Выделяют несколько типов заболевания, из которых IV, VIII, X протекают с кровоточивостью. Наиболее тяжелым является IV тип (артериальный, эхтимозный), когда имеется склонность к разрыву крупных сосудов, перфорации кишечника.

Однако наиболее тяжело протекает язвенная болезнь в сочетании с синдромом Золлингера–Эллисона у взрослых, впервые описанным в 1955 г. и представляющим собой инсулинпродуцирующую опухоль ПЖ. Симптоматология синдрома включает в себя рецидивирующие абдоминальные боли, диарею, стеаторею, снижение массы тела, выраженную желудочную гиперсекрецию и гиперацидность. Язва располагается в желудке, двенадцатиперстной кишке, часто – в тощей кишке. Выделяют 2 гистологических подтипа синдрома. В 1-м случае имеет место значительное увеличение G-клеток в антральном отделе желудка, при этом D-клетки в ПЖ не изменены или отсутствуют, опухолевидных образований в железе нет. При 2-м варианте в ПЖ обнаруживается гастринома (опухоль из G-клеток) или гиперплазия D-клеток и, напротив, G-клетки в антральном отделе желудка не изменены. 1-й вариант встречается у молодых, 2-й – у пожилых при более длительном заболевании. Не исключается, что варианты данного синдрома являются стадиями единого патологического процесса.

Таким образом, современные методы диагностики, углубленное понимание и объективный анализ клинико-параклинических (лабораторных, инструментальных и др.) результатов исследований позволяют не только установить гетерогенность многих болезней человека, но и верифицировать так называемые «редкие заболевания», очень часто протекающие в виде наиболее распространенных нозологий как у детей, так и у взрослых. Большое значение придается ранней диагностике редких болезней; особенно это касается заболеваний желудочно-кишечного тракта, когда они нередко не диагностируются в первые месяцы (недели) жизни и проявляются в состоянии декомпенсации у детей старшего возраста или даже у взрослых. Речь, конечно, идет и о редких хирур-

гических заболеваниях – тромбозе мезентериальных сосудов, атрезии, интерпозиции толстой кишки, дивертикулярной болезни и др. (Григович И.Н., 1985; Степанов Э.А., 2005).

Если в диагностике редких болезней органов пищеварения у детей имеются определенные успехи, то арсенал лечебных мероприятий более чем ограничен. Тем не менее своевременное адекватное лечение во многих случаях позволяет избежать осложнений, способствует улучшению качества и увеличению продолжительности жизни пациентов. Для каждого ребенка подбирается соответствующая медикаментозная терапия. Нередко прибегают к оперативным вмешательствам. Ведутся поиски принципиально новых методов лечения, в частности таргетной терапии.

Изучение редких болезней у детей имеет немалое научно-практическое значение, являясь своего рода вершиной клинического мышления (Артамонов Р.Г., 2007). Помимо совершенствования дифференциально-диагностических критериев, использования алгоритмов и логических подходов, принципиально важно установить клинические особенности редких болезней в возрастном аспекте, начиная с периода новорожденности. Реальные возможности для этого в настоящее время существуют. Необходим обоснованный выбор лечебных и профилактических (третичных) мероприятий. С другой стороны, редкость тех или иных болезней, в частности заболеваний органов пищеварения, является триггером научных исследований.

Нельзя не отметить терминологическую неоднозначность в обозначении редких заболеваний. В одном случае это «синдром», в другом – «болезнь». Не вступая в дискуссию по поводу того или иного термина, следует подчеркнуть, что «болезнь» несомненно представляется более значимой, полноценной и многосторонней проблемой, когда требуется постоянное изучение этиологии, патогенеза, клинической картины, диагностики, лечения и профилактики. В целом «болезнь» более емкое и динамичное понятие, чем «синдром».

Редкие болезни верхних отделов пищеварительного тракта все еще мало знакомы медицинским работникам первичного звена здравоохранения. Но значение и интерес к орфанным заболеваниям растет. В Москве на базе Морозовской детской городской клинической больницы в 2015 г. открыт первый Городской центр орфанных и других редких заболеваний детей и подростков. В условиях многопрофильного скоромощного круглосуточного стационара организован консультативный прием профильных пациентов.

Несмотря на низкую распространенность отдельных нозологических форм, общее число

больных орфанными и другими редкими заболеваниями достаточно велико. Поэтому медицинская общественность должна хорошо ориентироваться в этой новой, но очень сложной проблеме – ведь орфанные заболевания могут приводить к инвалидизации и смерти как в детстве, так и в более позднем возрасте.

Сегодня часть пациентов с редкими болезнями получают препараты за счет федерального бюджета в рамках программы «7 нозологий». Кроме того, обеспечение больных лекарственными средствами осуществляется с помощью региональных бюджетов в рамках программы по редким болезням. Между тем ситуация с лекарственным обеспечением пациентов с орфанными заболеваниями, в том числе и гастроэнтерологического профиля, далеко не решена.

Для детей с редкими болезнями подбирается соответствующая медикаментозная терапия, рекомендуется определеннный комплекс физической активности, физиотерапевтических процедур; с больным и его родителями работают педагоги и психологи. Мультидисциплинарный подход позволит обеспечить благоприятные исходы большинства болезней у детей.

Рекомендуемая литература

Буторина Н.В., Запруднов А.М., Вахрушев Л.М., Ша-раев П.Н. Клинико-патогенетическое значение нарушения метаболизма коллагена у детей с гастроэзофагеальной рефлюксной болезнью. Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. 2013;1:20–4.

Григорьев К.И., Богомаз Л.В. Целиакия у детей: базовые сведения и принципы этапной терапии. Медицинская сестра. 2016; 6: 31–7.

Запруднов А.М. Орфанные болезни пищевода, желудка и двенадцатиперстной кишки у детей. Вопросы детской диетологии, 2015, т. 13;6: 41–47

Кондратьева Е. Инновационные методы терапии муковисцидоза. Врач. 2016; 2: 77–81.

Эффективная фармакотерапия. Педиатрия. 2015; 3. Тема номера: орфанные заболевания.

ORPHAN DIGESTIVE DISEASES IN CHILDREN

Prof. A.M. Zaprudnov, MD; Prof. K.I. Grigoryev, MD;
T.M. Yudina, Cand. Med. Sci.

N.I. Pirogov Russian National Research Medical
University, Moscow

The paper considers the problem of rare diseases and syndromes in children with digestive diseases. It points to the importance of studying rare digestive diseases.

Key words: children, clinical manifestations, rare digestive diseases and syndromes, orphan diseases.