Алексей Каменский,
СПЕЦИАЛЬНЫЙ КОРРЕСПОНДЕНТ РУСФОНДА

Стыдно, страшно, непонятно

Почему в России орфанные болезни так часто не замечают

Сегодня „Ъ“ публикует удивительную историю Миши Орлова, который помог поставить диагноз собственному отцу. Павлу сейчас 30, последние 17 лет он страдал тяжелым наследственным заболеванием с хорошо заметными симптомами. Но не лечился — просто не знал, что болен. Все выяснилось, только когда врачи обнаружили болезнь у Миши и стали разбираться, от кого, собственно, она ему досталась. С диагностикой орфанных заболеваний дело плохо.

У Миши и Павла Орловых редчайшая болезнь — криопирин-ассоциированный периодический синдром (КАПС). Таких людей примерно один на миллион. Но похожие истории у Русфонда бывали и с более распространенными болезнями. Например, с несовершенным остеогенезом, который встречается с частотой один на 10–30 тыс. человек. Дмитрий Кузьмин из Волгограда в детстве часто ломал ноги и руки. Врачи накладывали очередной гипс, родители в очередной раз ругали сына за раздолбайство. Потом Дмитрий повзрослел и ломаться почти перестал. И только когда тот же симптом, но гораздо более выраженный возник у его сына, диагноз был поставлен и Дмитрию.

Трудно представить себе, насколько тяжело и обидно промучиться десятки лет, чтобы потом узнать: всего этого можно было избежать. Конечно, медицина прогрессирует, но практика отстает.

Орфанные заболевания редкие. По нормам европейских стран, к таким относятся болезни с распространенностью не больше одного случая на 2 тыс. человек. В России — не больше одного на 10 тыс. В США — одного на 1,5 тыс. Орфанных болезней очень много: разные источники называют цифры от 5 тыс. до 8 тыс. Из них примерно 260 включены в минздравовский список орфанных заболеваний, а из этих последних выделяется примерно три десятка, получающих федеральное или региональное финансирование для лечения. Примерно, потому что не все болезни в списке высокозатратных нозологий орфанные и не все орфанные — высокозатратные. Но и эти цифры не определяют решение проблемы. Оттого, что высокозатратных нозологий с 2008 года было семь, потом 12, сейчас 14, а через год планируется сделать 18, суть меняется мало.

К наследственным болезням вообще плохо относятся — хуже, чем к «обычным».

— Это социальная история,— говорит заведующий лабораторией функциональной геномики Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова Михаил Скоблов.— Приходит мама с ребенком, врачи говорят: надо сделать диагностику обоим родителям. Она жмется. Оказывается, отец ребенка болен, а она знала, но не хотела говорить. Не любят рассказывать про больных родственников. Врачам приходится выступать в роли детективов. Бывает даже, что родители отказываются сдавать анализ на мутацию, чтобы подтвердить диагноз собственного ребенка.

Кто-то боится оказаться «бракованным». Кто-то не хочет терять надежду, ведь наследственные болезни обычно неизлечимы. А кто-то не видит смысла в исследовании. За многими анализами надо куда-то ехать, это сложно, дорого. Съездим, узнаем — и что дальше?

Врачам трудно развеивать заблуждения и просвещать, потому что нередко они сами не очень в курсе. Обычное дело: родители больных детей узнают о необходимости генетического анализа почти случайно, от других родителей, товарищей по несчастью. Решение проблемы орфанных болезней — это не только зарезервированные в бюджете деньги. Хотя, конечно, денег тоже не хватает. И это не скрининг — так можно выявить пять, десять, ну пусть двадцать «самых частых среди редких». Невозможно быстро просветить всех российских врачей. Невозможно свозить всех детей с подозрением на орфанное заболевание на проверку в Москву. Нужна система.

Например, во Франции, которая по населению в 2,1 раза меньше России, а по площади — не стоит и говорить, во сколько раз, создано свыше сотни центров по редким болезням, которые объединяют 1700 более мелких информационных точек. Это совсем не исключение среди стран Европы. Без широкой информационной сети выявление редких болезней всегда будет просто счастливой случайностью. В Германии официально зарегистрировано 4 млн человек с орфанными заболеваниями, во Франции — примерно 3 млн. А в России, по данным прошлого года, около 16 тыс.

Маленький Дарвин из Узловой

Шестилетнего Мишу спасет дорогое лекарство

У Миши много увлечений, но разделить их не с кем: даже просто погулять или в гости пойти тяжело и опасно
ФОТО ПАВЛА ВОЛКОВА

Людей с болезнью, как у Миши Орлова из города Узловая Тульской области,— один на миллион. Она называется сложно — криопирин-ассоциированный периодический синдром (КАПС), и, к сожалению, врачи плохо с ней знакомы. Первые симптомы появились у Миши чуть ли не с рождения, однако диагноз удалось поставить лишь несколько месяцев назад. КАПС очень коварен: Мишу ждет почечная недостаточность и глухота. Препарат, который практически полностью нейтрализует болезнь, государство не оплачивает.

В засаде сидели долго. И наконец жертва не выдержала и высунула нос из-под камня. Щелк! Готово. Мордочка ящерицы, которую Миша так хотел получше рассмотреть, на сделанном его мамой Катей фото получилась идеально четко. Дело в том, что пресмыкающиеся сейчас интересуют Мишу больше всего на свете. Накануне фотоохоты он как раз рассказывал родителям, каким образом гремучая змея шумит своим хвостом, и тут вдруг они с мамой встречают местную родственницу американской хищницы.

Дело еще и в том, что Миша изучает животных глубоко. В свои, на минуточку, шесть лет он уже понимает про земноводных и пресмыкающихся, классы и подклассы. Недавно застал маму врасплох вопросом: «А лиса — это кто? Тоже семейство псовых?»

Но обычно Миша не спрашивает, а сам рассказывает. Про удивительную глубоководную рыбу с прозрачным черепом. Про своего любимого розового речного дельфина из Амазонки. Про утконоса — который «млекопитающий, но рожает детей из яиц».

— Он сам любит во всем разбираться. А мы смотрим, чем он увлечен, и помогаем, дарим книжки, разные энциклопедии, находим для него фильмы,— рассказывает Катя.

Птицы и звери — увлечение сильное, но, если честно, не первое. Началось с астрономии: Миша, которому тогда было года три, после просмотра развивающего мультика вдруг осознал, что Солнце на самом деле звезда. И всеми силами пытался, несмотря на проблемы с дикцией, донести эту научную сенсацию до родителей и новорожденной сестры. Потом были динозавры. Ну а теперь современные животные.

Вот бы поговорить обо всем об этом не только с родителями, но и с друзьями. Но где их взять, если тебе не то что в детский сад, но даже просто погулять или в гости пойти тяжело и опасно.

Первый признак болезни у Миши появился почти сразу после рождения — сыпь по всему телу. Родители консультировались с разными врачами — не помогло. С годами стали появляться новые симптомы. И очень странно это выглядело. Вот с Мишей все вроде нормально, а потом он понервничал, или устал, или просто продрог — и сразу скачет температура, появляется сыпь, воспаляются глаза, болят и опухают суставы. Вскоре добавились проблемы со слухом. Осенью прошлого года кто-то из врачей посоветовал Орловым сделать генетический анализ. Так все и выяснилось.

КАПС — очень редкая болезнь, может, поэтому ее так долго не могли распознать. В ней виноват криопирин — один из белков, регулирующих иммунный ответ. У Миши криопирин дефектный: он развивает бурную деятельность почти без повода. Возникает воспаление, маленький цитокиновый шторм. Мишин организм сам себя уничтожает.

Заодно генетики огорошили Катю еще одной новостью. Бракованный ген при КАПС — доминантный. Никто не может быть скрытым носителем этой болезни: если у тебя есть такой ген, он обязательно проявится. То есть кто-то из родителей тоже болен. Так маленький Миша помог поставить диагноз собственному отцу, 30-летнему Павлу. Как стало понятно постфактум, симптомы у того появились лет в 13 — и остались до сих пор. Крупная сыпь. Внезапный жар. Боль в суставах.

— Если у него был тяжелый рабочий день, приходит — руки и ноги красные, все болит, и я уже знаю, что ночью будет температура под 40. А на следующий день все пройдет,— говорит Катя.

Увы, КАПС бывает разный. Павлу живется непросто, но с Мишей все гораздо серьезнее, недаром болезнь проявилась так рано. Воспаление уже убивает слуховой нерв. А самое страшное — ведет к прогрессирующей почечной недостаточности. Это смертельно опасно. Хорошо, что есть лекарства, которые останавливают цепную реакцию, запускаемую бракованным геном. Одно из них — препарат иларис, которым Мишу планируют лечить в Национальном медицинском исследовательском центре (НМИЦ) детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева. Вот только иларис государство пока не оплачивает, и единственная надежда Миши и его семьи — на нас с вами.

Алексей Каменский,
Тульская область

КАК ПОМОЧЬ **ДЛЯ СПАСЕНИЯ МИШИ ОРЛОВА НЕ ХВАТАЕТ 696 523 РУБ.**

Старший научный сотрудник НМИЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева Анна Козлова (Москва): «У Миши диагностирован криопирин-ассоциированный периодический синдром (семейная холодовая крапивница / синдром Макла — Уэллса). В связи с ранним появлением клинических симптомов заболевания, снижением слуха, угрозой прогрессирования болезни Мише требуется иммуносупрессивная терапия препаратом иларис. Лечение улучшит состояние ребенка, снизит риск развития тяжелых осложнений. К сожалению, данного препарата в отделении нет».

Стоимость лекарства 718 523 руб. Телезрители ГТРК «Тула» соберут 22 тыс. руб. Не хватает 696 523 руб.

Дорогие друзья! Если вы решили спасти Мишу Орлова, пусть вас не смущает цена спасения. Любое ваше пожертвование будет с благодарностью принято. Деньги можно перечислить в Русфонд или на банковский счет мамы Миши — Екатерины Юрьевны Орловой. Все необходимые реквизиты есть в Русфонде. Можно воспользоваться и нашей системой электронных платежей, сделав пожертвование с банковской карты, мобильного телефона или электронной наличностью, в том числе и из-за рубежа *(подробности на rusfond.ru)*.

Экспертная группа Русфонда

Наяву, а не во сне

Мальчик из Свято-Софийского социального дома нашел семью

Свято-Софийский социальный дом — уникальный проект православной службы помощи «Милосердие», которому Русфонд помогал на этапе создания. Мы рассказывали о жильцах Домика (иначе социальный дом называют редко) — детях с тяжелой инвалидностью, в том числе ментальной. Живут они в Домике в условиях, максимально приближенных к домашним, с ними занимаются специалисты, чтобы жизнь была полноценной. Но чтобы ребенок вышел из Домика и нашел семью — это чудо.

Когда Глебу было восемь лет, он лежал на животе в кровати со стальными бортиками — как в клетке. Смотрел из клетки во внешний мир, но внешний мир не давал никакой информации: такие же кровати с бортиками, в кроватях — дети. Что Глеб чувствовал, никто не знал — окружающие не думали о чувствах неговорящего мальчика. Он не плакал и не кричал, только дрожал, если что-то не нравилось. Его кормили из соски с большой дыркой посередине, поэтому мальчик не умел жевать.

Глеб жил в государственном детском доме для ребятишек с инвалидностью. Это был не самый плохой детский дом — сотрудники там проходили обучение правильному обращению и общению с тяжелыми детьми, однако для Глеба это мало что меняло: в заполненной детьми палате он был одинок.

Теперь Глебу 14 лет. Он высокий худой подросток в очках, довольно крепко стоит на ногах и так же крепко пожимает руку при знакомстве. Рядом с Глебом — невысокая черноволосая женщина, она с нежностью смотрит на Глеба, расслабленно, закинув ногу на ногу, сидящего в кресле. Женщину зовут Валентина Яковлева, она приемная мама Глеба. Когда она что-то шепчет сыну на ухо, Глеб широко улыбается. Глеб у себя дома. Он любим, он нужен.

— Я уже не помню точно, сколько именно лет было Глебу, когда я увидела его в первый раз,— рассказывает Валентина.— Наверное, семь-восемь. При этом мне показалось, что ему от силы три или четыре: он совсем не рос.

Валентина Яковлева пришла волонтером в тот самый детский дом для детей с инвалидностью после смерти своей мамы, которая долго и тяжело умирала от лейкоза. В один из первых дней волонтерства Валентина познакомилась с Глебом и узнала, что у мальчика не только синдром Дауна, но прямо сейчас он лечится от лейкоза. Валентина взялась помогать, потому что тяжелейшую химию Глеб проходил в больнице один, без сопровождающего.

Валентина и Глеб подружились. После выздоровления Глеба они много времени проводили вместе, Валентина играла и гуляла с мальчиком. Однажды на прогулке Глеб показал Валентине рукой на светившиеся окна жилого дома.

Позже Глебу крупно повезло: он и еще 21 ребенок из детдома переехали в Свято-Софийский социальный дом, где жизнь была устроена как в большой семье. Вместе с Глебом «переехала» и Валентина — стала работать в Домике и общаться с мальчиком чаще. Мамой Глебу она официально стала после того, как окончила школу приемных родителей. Самый замечательный детский дом, каким был и остается Свято-Софийский домик, не заменит того, что теперь есть у Глеба: чувство нужности, принадлежности, идентичности. Большую и безусловную любовь мамы к ребенку.

Наталья Волкова,
корреспондент Русфонда

весь сюжет
rusfond.ru/issues/**864**

Машу Пендюрину ждут в Томске в июле

НАДЕЖДА ХРАМОВА

10 июня на rusfond.ru, в „Ъ“ и в эфире ГТРК «Алтай» мы рассказали историю 15-летней Маши Пендюриной из Алтайского края. У девочки тяжелый врожденный порок сердца — тетрада Фалло. Она уже перенесла две операции на открытом сердце и протезирование клапана легочной артерии. Сейчас протез вышел из строя, его нужно срочно заменить. Рады сообщить: вся необходимая сумма (4 091 780 руб.) собрана. Родители Маши благодарят всех за помощь. Примите и нашу признательность, дорогие друзья.

Всего с 10 июня 40 207 читателей rusfond.ru, „Ъ“, телезрителей программы «Вести-Москва», ГТРК «Алтай», «Лотос», «Кострома», «Дальневосточная», «Томск», а также 138 региональных СМИ — партнеров Русфонда исчерпывающе помогли 24 детям на 30 735 733 руб.

полный отчет
rusfond.ru/**sdelano**

Из свежей почты

Вика Логинова, 7 лет, детский церебральный паралич, требуется лечение. 179 498 руб.
Внимание! Цена лечения 197 498 руб.
Телезрители ГТРК «Пенза» соберут 18 тыс. руб.

Вика родилась обвитая пуповиной, вся отекшая, почти не дышала. Полностью отек сошел лишь через полгода. Только тогда дочка начала поднимать голову, переворачиваться. Вике диагностировали ДЦП. Я возила ее в разные медцентры, лечение немного помогло. Но у дочки ослаблены мышцы, руки почти не работают, сама не садится, речь понимает, но не говорит. Вику готовы взять на лечение в Институт медтехнологий (ИМТ, Москва), но счет мне не оплатить. Нам нужна помощь! *Елена Логинова, Пензенская область*

Невролог ИМТ Елена Малахова (Москва): «Девочке необходима госпитализация для проведения восстановительного лечения. Нужно скорректировать тонус мышц, увеличить объем движений, улучшить зрение, развить речь».

Ярослава Кожевникова, 12 лет, расщелина нёба и альвеолярного отростка, недоразвитие верхней челюсти, требуется ортодонтическое лечение. 185 680 руб.
Внимание! Цена лечения 309 680 руб. Общество помощи русским детям (США) внесло 100 тыс. руб.
Телезрители ГТРК «Южный Урал» соберут 24 тыс. руб.

У Ярославы тяжелый врожденный челюстно-лицевой дефект — расщелина губы, нёба, альвеолярного отростка. Зубы у дочки прорезались вовремя, но росли криво. Верхняя челюсть была недоразвита, прикус сильно нарушен. К семи годам дочка перенесла пять операций. Последняя (костная пластика альвеолярного отростка) прошла неудачно, трансплантат не прижился. Мы решили обратиться к московским специалистам, и они сказали, что сначала нужно провести ортодонтическое лечение, это позволит подготовить Ярославу к операции. Но оплатить лечение мы не в состоянии. *Наталья Кожевникова, Челябинская область*

Руководитель Центра челюстно-лицевой хирургии Виталий Рогинский (Москва): «Девочке требуется ортодонтическое лечение, после его завершения мы проведем операцию по костной пластике верхней челюсти».

Варя Марухно, 6 лет, редкая генетическая мутация, эпилептическая энцефалопатия, требуется лекарство на год. 197 196 руб.
Внимание! Цена лекарства 318 196 руб. Компания, пожелавшая остаться неназванной, внесла 100 тыс. руб.
Телезрители ГТРК «Югория» соберут 21 тыс. руб.

С первых месяцев жизни Варю мучили тяжелые приступы судорог. Врачи не сразу смогли поставить диагноз, развитие дочки остановилось, мы не знали, как ей помочь. В 2016 году генетический анализ показал, что у Вари очень редкая мутация гена, из-за которой происходят приступы. Врачи подобрали дочке лекарственную терапию, в которую включили препарат сабрил. Улучшение мы почувствовали сразу. Теперь приступы бывают редко, они не такие мучительные и долгие. Но препарат нужно привозить из-за границы. Самим нам это не под силу. Таблетки, что вы нам прислали в прошлом году, заканчиваются. Помогите, пожалуйста! *Елена Марухно, Ханты-Мансийский АО*

Невролог-эпилептолог Научно-исследовательского клинического института педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева Антонина Григорьева (Москва): «Девочке по жизненным показаниям назначен препарат сабрил. Он не зарегистрирован в РФ, но разрешен к ввозу и применению».

Герман Зоров, 13 лет, врожденный порок сердца, спасет эндоваскулярная операция. 224 625 руб.
Внимание! Цена операции 345 625 руб.
Юридические лица благотворительного сервиса Альфа-Банка внесли 100 тыс. руб.
Телезрители ГТРК «Алтай» соберут 21 тыс. руб.

Почти сразу после рождения у сына выявили дефект межпредсердной перегородки, но доктор сказал, что дефект может закрыться сам, надо только наблюдать. Герман хорошо учится, участвует в олимпиадах. Но в прошлом году сын ослабел, стал быстро уставать. Обследование показало, что дефект увеличился, сердце работает с перегрузкой, нужна операция. Ее готовы провести в Томском НИИ кардиологии щадяще, без вскрытия грудной клетки. Но операция дорогая, нам не по средствам! *Ирина Зорова, Алтайский край*

Детский кардиолог НИИ кардиологии Виктория Савченко (Томск): «Мальчику требуется эндоваскулярное закрытие дефекта окклюдером. После щадящей операции Герман быстро восстановится и окрепнет».

Реквизиты для помощи есть в фонде. Возможны электронные пожертвования (подробности на rusfond.ru).

Почта за неделю 11.06.21 – 17.06.21

ПОЛУЧЕНО ПИСЕМ — **64**
ПРИНЯТО В РАБОТУ — **40**
ОТПРАВЛЕНО В МИНЗДРАВ РФ — **2**
ПОЛУЧЕНО ОТВЕТОВ ИЗ МИНЗДРАВА РФ — **1**

все сюжеты
rusfond.ru/**pomogite**; rusfond.ru/**minzdrav**

О РУСФОНДЕ

Русфонд (Российский фонд помощи) создан осенью 1996 года для помощи авторам отчаянных писем в „Ъ“. Проверив письма, мы размещаем их в „Ъ“, на сайтах rusfond.ru, kommersant.ru, в эфире телеканала «Россия 1» и радио «Вера», в социальных сетях, а также в 141 печатном, телевизионном и интернет-СМИ. Возможны переводы с банковских карт, электронной наличностью и SMS-сообщением, в том числе из-за рубежа (подробности на rusfond.ru). Мы просто помогаем вам помогать. Всего собрано свыше 16,177 млрд руб. В 2021 году (на 17 июня) собрано 678 295 200 руб., помощь получили 526 детей. Русфонд — лауреат национальной премии «Серебряный лучник» за 2000 год, входит в реестр НКО — исполнителей общественно полезных услуг. В 2020 году Русфонд получил грант Фонда Владимира Потанина, а также президентские гранты на издание журнала Кровь5 и развитие Национального РДКМ. Президент Русфонда Лев Амбиндер — лауреат Государственной премии РФ.

Адрес фонда: 125315, г. Москва, а/я 110;
rusfond.ru; e-mail: rusfond@rusfond.ru
Приложение для айфона и андроида rusfond.ru/app
Телефон: 8-800-250-75-25 (звонок по России бесплатный), 8 (495) 926-35-63 с 10:00 до 20:00