



Динара Нажипова,

РУКОВОДИТЕЛЬ
БЮРО РУСФОНДА
В БАШКОРТОСТАНЕ



Найти поломку

Зачем диагностировать болезни, которые нельзя вылечить

Уже два с половиной года Русфонд и Международный медицинский центр имени В. С. Бузаева в Уфе ведут совместный проект по генетическому обследованию детей. За это время помощь — многоэтапное обследование и консультации специалистов — получили более 60 ребятишек. Зачем это нужно, объясняет невролог центра ЮЛИЯ СИДОРОВА.

Что дает исследование генов? Первое и самое главное — правильный диагноз. Например, всем детям с задержкой развития ставят гипоксию и ишемию, пишут, что повреждение случилось во время беременности или родов из-за недостатка кислорода. Но чаще всего дело в генетической поломке. Если ее определить, из врачебных назначений можно убрать ноотропы, эффективность и безопасность которых не доказана, но которые, к сожалению, распространены в российской детской неврологии.

Второе: если понятен диагноз, то можно делать прогноз. Третье: при генетических заболеваниях могут страдать разные органы, а когда речь идет о детях с задержкой развития, проблему не всегда удастся отследить на раннем этапе. Но если знаешь диагноз, можно проводить более обширное обследование. И если мы не в силах пока повлиять на гены при многих синдромах, то выявить и лечить, например, почечную недостаточность как осложнение, мы можем начать раньше. Зная, что при определенном заболевании присоединяется катаракта, мы можем поймать ее на ранней стадии, а не в тот момент, когда зрение нельзя восстановить.

Четвертое: генетические исследования помогают безопасно планировать семью. Выявив мутацию у одного ребенка, мы можем следующего малыша в этой семье проверить на те же мутации еще на стадии эмбриона и решать вместе с родителями, сохранять или прервать беременность.

Пятое: обследуя детей, мы накапливаем генетические данные, что помогает разрабатывать новые лекарства.

Вот только несколько примеров, когда проведенное генетическое исследование кардинально поменяло картину лечения у детей. Средства для которых собрал Русфонд. Десятилетнего Алана долго лечили от эпилепсии, но обследование выявило синдром дефицита транспортера глюкозы 1-го типа. Для мальчика разработана кетогенная диета — в результате симптомы эпилепсии ушли. Семилетнему Тагиру врачи ставили энцефалопатию и задержку развития. Генетический анализ выявил болезнь Гоше. В организме мальчика не хватало определенного фермента, но есть лекарство, которое этот фермент восполняет и убирает проявления болезни. У пятилетнего Аскара выявлен синдром Барде — Бидля, при котором поражаются разные органы: почки, эндокринная система, зрение. Зная об этом, врачи будут следить за состоянием мальчика и своевременно реагировать на осложнения. Препарата от синдрома пока нет, но он уже на последней стадии испытаний. У 16-летнего Арсена, который жалуется на боли в ногах, спине, нарушение походки, нашлся ген, создавший дефицит карнитина. Если диагноз после дообследования подтвердится, юноше будет назначен препарат карнитина, который уберет многие симптомы. Пятилетнюю Машу лечили от эпилепсии, но у нее выявлена понтоцереbellарная гипоплазия: при этом заболевании мозжечок и ствол мозга развиваются неправильно. То, что врачи принимали за судороги и лечили противосудорожными препаратами, на самом деле гиперкинезы — непроизвольные движения, которые никак не связаны с эпилепсией. Неполноценные лекарства от эпилепсии девочке были отменены.

Генетические обследования, к сожалению, за государственный счет чаще всего не проводятся: полное секвенирование генома и экзоза стоит дорого. В уфимском Республиканском клиническом перинатальном центре используют методы оценки кариотипа (изучение хромосом) и тандемной масс-спектрометрии (анализ обмена веществ). Это самые базовые обследования, которые не могут объяснить всего. Поэтому возможности, которые сейчас есть в Уфе благодаря совместному проекту с Русфондом, многообещающие.

Весь сюжет
rusfond.ru/issues/1052

Аню Санакоеву ждут в Ярославле в июле



9 июня на rusfond.ru, в „Ъ“ и в эфире ГТРК «Алания» мы рассказали историю шестимесячной Ани Санакоевой из Северной Осетии («Нервные клетки восстанавливаются», Инна Кравченко). У девочки родовое повреждение правого плечевого сплетения —

разорваны нервы, рука едва двигается, пальцы и кисть почти не разгибаются. Чтобы полностью восстановить двигательные функции руки, необходима этапная микрохирургическая реконструкция плечевого сплетения. Но оплата операции семье Ани не по силам. Рады сообщить: вся необходимая сумма (768 174 руб.) собрана. Родители девочки благодарят всех за помощь. Примите и нашу признательность, дорогие друзья.

Всего со 9 июня 19 014 читателей rusfond.ru, „Ъ“, телезрителей программы «Вести-Москва», ГТРК «Красноярск», «Ока», «Самара», «Мордовия», а также 137 региональных СМИ — партнеров Русфонда исчерпывающе помогли 15 детям на 31 395 458 руб.

полный отчет
rusfond.ru/sdelano

Необычная еда

Шестимесячного малыша спасет внутривенное питание и лекарства



Артем Матвеев вместе с родителями и старшей сестрой живет в Волгограде. За полгода своей жизни он перенес операции по поводу грыжи, заворота и некроза кишок. От 115 см тонкой кишки у Артема осталось всего 35. Чтобы малыш смог выжить, его требуется кормить специальными смесями и давать лекарства — и те и другие вводятся в организм внутривенно. И кормить так придется долго — пока кишечник Артема не подрастет. Государство не успевает дать мальчику все необходимое вовремя — ни смеси, ни лекарства, ни расходники для их введения. А Артем не может не есть. Сейчас его семье срочно нужно найти почти 1,8 млн руб. на ближайший полгод. У родителей мальчика нет таких денег.

Старшей сестре Артема Ангелине скоро исполнится два года. У них совсем разные характеры: Артем спокойный, улыбочивый, невозмутимый, Ангелина же ни минуты не сидит на месте, шумная, старается все потрогать и проверить на прочность. Когда Артему установили порт-систему для внутривенного кормления, родители очень переживали: вдруг Ангелина и ее начнет проверять, выдернет какие-то трубки. Но девочка как будто сразу поняла, что это очень серьезно и не для игры. Максимум, что она может сделать, — предостерегая любопытство, осторожно дотронуться до трубок, бережно погладить их. А потом Ангелина так же деликатно обнимает брата.

Артем родился в предновогодние дни — все вокруг казалось сказочным и чудесным, вспоминает его мама Виктория. На четвертые сутки ее с малышом из роддома выписали, и вся семья готовилась к праздникам. А на одиннадцатый день Артем стал вялым и бледным, отказался от груди, у него открылась рвота с желчью.

Скорая увезла мальчика в городскую больницу — рентген показал, что органы из брюшной полости Артема переместились в грудную через отверстие в диафрагме. Разбираясь с этой бедой на операции, хирурги устранили заворот кишок, санировали брюшную

полость, зашили дефект. Но лучше Артему почему-то не стало. Из-за тяжести состояния его подключили к аппарату искусственной вентиляции легких. Во время второй операции врачи увидели обширный некроз кишечника. Всю омертвевшую часть — 80 см — пришлось удалить. Кишечник ушили, установили стому для отвода кала. И только тогда малыш пошел на поправку.

— Все происходило так стремительно, что мы не успевали ничего понять, — говорит Виктория. — Мы с мужем не видели Артема, пока он был в реанимации. Сутками читали статьи в интернете и форумах, где родители детей с синдромом короткой кишки обсуждали, какое лечение и какая помощь возможны. Иногда было так страшно, что от отчаяния хотелось закрыть все эти сайты и провалиться куда-нибудь.

Сразу же после операций главной проблемой стало кормление Артема: короткий кишечник не справляется с перевариванием ни материнского молока, ни смесей. Волгоградские врачи связались с московскими, и Артема отправили на реанимобиле в столицу, Виктория поехала туда же поездом. В Москве мальчику убрали стому, установили порт-систему для введения внутривенного питания и лекарств и подобрали смесь, чтобы потихоньку начать

Короткий кишечник Артема не справляется с перевариванием ни материнского молока, ни смесей
ФОТО НАДЕЖДЫ ХРАМОВОЙ

кормить ребенка обычным способом и приучать его кишечник работать.

Через два месяца Викторию с сыном выписали, дав им с собой препараты и внутривенное питание на первое время. Артем все это время чувствовал себя хорошо, нормально рос и развивался: научился держать голову, переворачиваться с живота на спину и обратно, стабильно прибавлял в весе — все благодаря необычной еде. Но запасы кончатся, и Виктория ждет помощи регионального комитета здравоохранения. Чтобы ее получить, родители сначала оформили Артему инвалидность, а теперь дожидаются закупки. Расходники для внутривенного введения еды готова предоставить волгоградская паллиативная служба, но, как там объяснили, к сожалению, не раньше 2024 года.

Ждать, пока решатся все бумажные вопросы, состоятся закупки, Артем не может. Купить все, что нужно, самим его родителям не под силу. Им остается надеяться на нас. Поможем?

Артем Костюковский,
Волгоградская область

КАК ПОМОЧЬ

ДЛЯ СПАСЕНИЯ АРТЕМА МАТВЕЕВА
НЕ ХВАТАЕТ 791 149 РУБ.

Хирург Российской детской клинической больницы Юлия Аверьянова (Москва):

«У Артема в результате ущемления диафрагмальной грыжи развился некроз тонкого кишечника. После двух операций сформировался синдром короткой кишки. Мы наладили систему парентерального (внутривенного) питания, ввели кормление смесями энтерально. Состояние мальчика стабилизировалось, он начал прибавлять в весе. С учетом специфики заболевания и возраста ребенку рекомендовано длительное лечение дома. По жизненным показаниям Артему необходимо внутривенное питание, расходные материалы для его введения и лекарства. Только так он сможет расти и развиваться».

Стоимость внутривенного питания, лекарств и расходных материалов на полгода 1 772 149 руб. Компания, пожелавшая остаться неназванной, внесла 950 тыс. руб. Телезрители ГТРК «Волгоград-ТРВ» соберут 31 тыс. руб. Не хватает 791 149 руб.

Дорогие друзья! Если вы решили спасти Артема Матвеева, пусть вас не смущает цена спасения. Любое ваше пожертвование будет с благодарностью принято. Деньги можно перечислить в Русфонд или на банковский счет мамы Артема — Виктории Владимировны Розовой. 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

Десять лет без остановок

«Трансойл» и Русфонд отметили юбилей сотрудничества новым соглашением на 5 млн руб.

Крупнейший частный железнодорожный перевозчик нефти и нефтепродуктов вложил 5 млн руб. в развитие Национального регистра доноров костного мозга имени Васи Перевощикова (Национального РДКМ), созданного Русфондом. Договор об этом «Трансойл» и фонд подписывают сегодня на Петербургском международном экономическом форуме. За десять лет вложения «Трансойла» в регистр составили почти 50 млн руб. А Национальный РДКМ за это время стал самым большим в России.

Благотворительность основана на простых и понятных чувствах. Поэтому лучше всего жертвуют маленьким детям. Чем старше ребенок, тем обычно тяжелее идет сбор. Есть, конечно, и другие факторы, но лучше не буду касаться деликатных вопросов внешности, пола и т. п. Следующее серьезное усложнение — когда вместо конкретного человека с именем и фотографией появляется, скажем, оборудование для какой-то больницы. Пускай больницы детская. Пускай речь о хирургических инструментах, с помощью которых спасут не одного ребенка, а многих. Все равно цепочка получается уже слишком длинная, чтобы действовать по велению души.

А с регистром потенциальных доноров костного мозга в этом смысле все гораздо хуже. Это инфраструктурный проект — тяжелое для благотворительности фандрайзинга слово. В нем нет ни конкретного пациента, ни даже больницы. Хуже того, пока регистр маленький, спасенных с его помощью людей, по идее, тоже быть не должно. Известная цифра: чтобы подобрать для пациента с лейкемией донора, чей костный мозг не будет отторгнут его иммунной системой, надо пересмотреть в среднем 10 тыс. вариантов. Пока в регистре не набралось тысячи, а лучше десятки тысяч потенциальных доноров, шансы, что кто-то из них из потенциального превратится в реального, очень малы.

Первый донор, привлеченный с помощью Русфонда, пожертвовал свой костный мозг еще в 1998 году. Это был немец. Русфонд действовал в разных направлениях: участвовал в создании регистра на базе НИИ детской онкологии, гематологии и трансплантологии имени П.М. Горбачевой в Петербурге, оплачивал пересадки костного мозга в этом НИИ, помогал другим клиникам строить свои регистры. Национальный РДКМ учрежден как отдельная структура только в 2017 году. Сегодня в нем 83 043 добровольца. Это 40% всех потенциальных доноров России. В 2019 году реальными донорами стали семь человек из базы Национального РДКМ. В 2020-м — 13, в 2021-м — 26, в 2022-м — 72, за пять месяцев 2023-го — уже 38. Тенденция налицо. Последние несколько лет Национальный РДКМ — самый крупный среди локальных регистров РФ. Притом что он — самый молодой. «Трансойл» — первая компания не из сферы медицины, поддерживавшая усилия Русфонда по развитию донорства костного мозга в России. С 2013-го она выделяет фонду на это примерно по 5 млн руб. в год.

Конкретные цели пожертвований меняются. Национальный РДКМ привлекает добровольцев по всей стране из опорных центров в Москве, Петербурге, Ростове-на-Дону, Казани, Уфе, Новосибирске и Владивостоке. «Трансойл» помог и регистру в целом, и отдельным его подразделениям. В 2021 году пожертвование компании пошло на развитие донорства в регионах Южного и Северо-Кавказского федеральных округов, в 2022-м — Сибирского. В этом году 5 млн руб. будут использованы для привлечения доноров в Петербурге и Ленинградской области. В целом же на программу «Русфонд.Регистр» за все время ее существования Русфонд потратил 1,57 млрд руб.

Алексей Каменский, специальный корреспондент Русфонда, Санкт-Петербург

Из свежей почты

Рома Антипин, 9 лет, детский церебральный паралич, требуется лечение. 152 295 руб. Внимание! Цена лечения 241 295 руб. Юридические лица благотворительно сервиса Альфа-Банка внесли 70 тыс. руб. Телезрители ГТРК «Саратов» соберут 19 тыс. руб.

Рома родился слабым, плохо ел, только лежал неподвижно, в месяц его госпитализировали. После выписки Рома проходил курсы лечения и понемногу начал развиваться: научился сидеть, опираться на ноги, к семи годам стоял и пытался ходить. А потом эти навыки резко пропали. Сейчас опять возим его на коляске, ничего сам делать не может, слабый, вялый, даже ложку не держит. Речь понимает ограниченно, не говорит. Рому берут на лечение в Институт медтехнологий (ИМТ) в Москве, а платит нечем. Елена Антипина, Саратовская область

Невролог ИМТ Елена Малахова (Москва): «Рому нуждается в восстановительном лечении — коррекция тонуса мышц, развития координации движений, мелкой моторики и речи».

Назар Берест, 5 месяцев, врожденная деформация черепа, требуется лечение специальными шлемами. 155 709 руб. Внимание! Цена лечения 202 320 руб.

Компания «Металлоинвест» внесла 28 611 руб. Телезрители ГТРК «Белгород» соберут 18 тыс. руб.

Сразу после рождения малыша мы обратили внимание на необычную форму его головы — слишком выпуклый затылок. Нас направили на консультацию к нейрохирургу. Он сказал, что у Назара рано срослись черепные кости, нужна операция, иначе у нашего мальчика будут тяжелые осложнения, вплоть до умственной отсталости и слепоты. Операцию провели в Москве, голова Назарки округлилась, а теперь ему надо носить ортопедические шлемы, но у нас нет денег на их оплату. Помогите! Наталья Берест, Белгородская область

Руководитель Центра челюстно-лицевой хирургии Виталий Рогинский (Москва): «Назару требуется в течение года носить краниальные шлемы-ортезы, которые моделируются на компьютере. В результате голова приобретет анатомически правильную форму, мальчик будет нормально развиваться».

Лиза Кибальник, 8 лет, врожденная деформация стопы, требуется хирургическое лечение. 147 210 руб.

Внимание! Цена лечения 419 210 руб. Компания, пожелавшая остаться неназванной, внесла 250 тыс. руб. Телезрители ГТРК «Алтай» соберут 22 тыс. руб.

Дочка родилась с искривленными ножками, обе стопы были подвернуты внутрь. Мы начали лечение, и ножки выпрямились. Лиза нормально развивалась, вовремя пошла. Но недавно стопы у нее снова стали подворачиваться. Я узнала, что в Ярославской клинике успешно лечат деток с такими проблемами, и обратился туда. Мне ответили, что сейчас дочке поможет только лечение и операция по реконструкции стоп. Но оплатить ее я не могу, денег совсем нет. Помогите! Мария Кибальник, Алтайский край

Травмотолог-ортопед ООО «Клиника Константа» Максим Вавилов (Ярославль): «Лизе необходима реконструктивная операция на обеих стопах. Но сначала нужно провести курс этапных гипсований по методу Понсети. Стопы выпрямятся, девочка сможет нормально ходить, бегать».

Егор Вахрушев, 14 лет, несовершенный остеогенез, требуется курсовое лечение. 149 638 руб.

Внимание! Цена лечения 550 638 руб. Компания LVMH Perfumes & Cosmetics (Seldico Russia) внесла 150 тыс. руб.

Компания, пожелавшая остаться неназванной, — еще 230 тыс. руб. Телезрители ГТРК «Удмуртия» соберут 21 тыс. руб.

Егор родился с переломами обеих ног и ключицы. Когда ему было два года, мы обратились в клинику GMS в Москве, и благодаря лечению, которое помог оплатить Русфонд, Егор окреп, научился ползать, а затем и ходить. Переломы случались все реже, но совсем не прекратились, неправильно сросшиеся бедра деформировались. В пять лет сыну укрепили бедра штифтами, а когда Егор подросток, их заменили «растущими» стержнями. Но левая нога у него короче правой, сын хромот, развивается сколиоз. Лечение необходимо продолжить, но оплата мне не по силам. Елена Юшкарева, Удмуртия

Педиатр Центра врожденной патологии клиники Глобал Медикал Систем (GMS Clinic) Татьяна Хасянова (Москва): «Егору требуется продолжить медикаментозное лечение в сочетании с физической реабилитацией».

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

Почта за неделю 9.06.23 — 15.06.23

получено писем — 48
принято в работу — 32
отправлено в Минздрав РФ — 2
получено ответов из Минздрава РФ — 0

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 139 печатных, телевизионных 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 19,240 млрд руб. В 2023 году (на 15 июня) собрано 658 766 565 руб., помощь получили 548 детей. Русфонд — лауреат национальной премии «Серебряный лучник» за 2000 год, входит в реестр СО НКО — исполнителей общественно полезных услуг. В январе 2022 года Русфонд выиграл президентский грант на организацию поиска доноров костного мозга для 200 больных, в декабре Национальный РДКМ получил грант в конкурсе «Москва — добрый город» на привлечение москвичей в регистр. А в январе 2023 года Русфонд — президентский грант на включение в Национальный РДКМ 15 тыс. добровольцев. 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