

■ НАУКА И ЖИЗНЬ

Хорошие гены - крепкие дети

Почему так важно вовремя получить медико-генетическое консультирование

Каждый из нас является носителем нескольких наследственных заболеваний, но не знает об этом. Опасность возникает тогда, когда оба родителя имеют мутации в одном гене и передают их своему ребенку. Как этого избежать и чем помочь?

Селективный скрининг

В Магадане всем будущим родителям заранее узнать генетический статус и оценить риск рождения тяжелобольных детей позволяет комплексное исследование генов - селективный скрининг 30 генетических заболеваний. Забор анализов производится в лаборатории Центра охраны здоровья семьи и репродукции ОГБУЗ «Магаданский родильный дом» с последующим сопровождением в крупные генетические центры нашей страны. Прием ведет врач-генетик Марина Джентемирова.

Такой скрининг позволяет определить клинически значимые варианты в генах нескольких наследственных заболеваний, самых частых и тяжелых, приводящих к ранней смерти или значительному ухудшению качества жизни. На основе этого исследования врач-генетик рассчитывает репродуктивный риск и разрабатывает рекомендации для каждой семьи.

Что предлагают в Магадане?

Стоит напомнить, что в нашем городе больше 12 лет не было такого нужного и ценного специалиста, как генетик, когда уехала в Санкт-Петербург начинавшая

работу по медико-генетическому консультированию врач-генетик Марина Кречмар.

Марина Джентемирова окончила педиатрический факультет Дальневосточного медицинского университета в г. Хабаровске, а затем и ординатуру по медицинской генетике в Северо-Западном медицинском университете им. И. И. Мечникова в Санкт-Петербурге и с 2016 года работает в Центре планирования семьи и репродукции в Магадане. Она оказывает медико-генетические консультации и лечебно-диагностическую помощь по трем основным направлениям: прегравидарная подготовка, пренатальное и постнатальное консультирование, причем не только пациентам, но и их лечащим врачам, как очно, так и заочно, а также по необходимости с выездом на дом к больному пациенту.

Кроме того, Марина Эдуардовна занимается санитарно-просветительской работой среди населения и сотрудников медицинских организаций: разрабатывает памятки о наследственных болезнях для беременных, родильниц, педиатров, акушеров-гинекологов; усовершенствует методики пренатальной диагностики, массового обследования новорожденных, проводит беседы среди родителей в детских поликлиниках о показателях для медико-генетического консультирования. Так через медико-генетическое консультирование можно повышать генетическую грамотность населения. А она у



Врач-генетик Марина Джентемирова.

нас не на высоте, что подтвердило тестирование 50 жителей города разного пола, возраста, профессии, уровня образования.

Помимо консультативной работы, врач-генетик координирует маршрутизацию пациентов в рамках массового обследования новорожденных на наследственные болезни и вопросы обеспечения питанием детей с фенилкетонурией и гиперфенилаланинемией.

Беспокоят вялость и раздражительность?

В нашем регионе на диспансерном учете 11 больных детей с такой наследственной патоло-

гией, при этом считается, что в Магаданской области есть и неучтенные, необследованные дети и взрослые, находящиеся в специализированных учреждениях.

Так что же такое фенилкетонурия? Это наследственное заболевание, его причина - мутации генов, приводящие к нарушению обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина, которая не синтезируется в организме, а поступает с пищей: продуктами животного происхождения, в том числе с грудным молоком и детскими молочными смесями. Проявляется оно обычно в возрасте 2 - 6 месяцев признаками поражения центральной нервной системы. Родителей беспокоят вялость ребенка, отсутствие интереса к окружающему, повышенная раздражительность, беспокойство, срыгивания, нарушение мышечного тонуса, признаки атопического дерматита, задержка психомоторного развития, иногда судороги. С возрастом дети имеют тяжелое поражение нервной системы вплоть до умственной отсталости и эпилепсии.

От рождения детей с фенилкетонурией не застрахован никто. Для ранней диагностики и профилактики на 4 - 5-й день после рождения ребенок проходит обычную процедуру неонатального скрининга с забором образца крови из пятки через 3 часа после кормления, результаты которого сообщают родителям по телефону. Это позволяет выявить количество фенилаланина в крови и вовремя начать лечение, ведь сегодня фенилкетонурия не приговор для ребенка. Неонатальный скрининг осуществляется в каждом роддоме страны. Родители

обязаны внимательно отнестись к полученной из центра неонатального скрининга информации и немедленно явиться на прием к врачу-генетику или связаться с ним по телефону, даже если у ребенка отсутствуют клинические симптомы.

Наиболее эффективный метод лечения классической фенилкетонурии - диетотерапия, ее назначает врач-генетик. Заключается она в резком ограничении фенилаланина в рационе больных детей за счет исключения высокобелковых продуктов и должна быть начата не позднее первых недель жизни ребенка. Недостающее количество белка восполняется за счет специализированных лечебных продуктов, частично или полностью лишенных фенилаланина. Однако согласно последним исследованиям только диетпитания может быть недостаточно для преодоления всех негативных последствий. Оптимальное лечение заключается в снижении уровня фенилаланина и включает постоянный контроль за питанием и когнитивным развитием ребенка.

Поэтому всем будущим родителям для оценки риска рождения тяжелобольных детей необходимо пройти проспективное медико-генетическое консультирование и узнать свой генетический статус с помощью комплексного исследования генов. А для этого нужно познакомиться с удивительным врачом Мариной Джентемировой.

Мария АФОНИНА,
студентка 1-го курса
Магаданского медицинского колледжа.
Фото Веры ДИДЕНКО.

■ АКТУАЛЬНО

Лекарства - по льготе

Успейте оформить право на пакет социальных услуг в 2020 году

Гражданам, имеющим право на обеспечение льготными лекарственными препаратами в рамках федеральной программы, необходимо до 1 октября принять решение о сохранении или об отказе от права на пакет социальных услуг в 2020 году.

Набор социальных услуг включает обеспечение лекарственными препаратами и санаторно-курортное лечение. Отказаться или вернуть право на соцпакет или на одну из этих услуг можно один раз в год до 1 октября, при этом право возникает с 1 января следующего года.

Сумма средств, направляемая на оплату предоставляемого гражд-

данину набора социальных услуг из федерального бюджета, ежегодно индексируется государством.

На региональном уровне также предусмотрены дополнительные меры социальной поддержки из областного бюджета федеральным льготникам, сохранившим право на набор социальных услуг в части льготного лекарственного обеспечения.

Сохранение права на льготное лекарственное обеспечение на 2020 год большинством граждан позволит значительно увеличить выделяемое Магаданской области финансирование из федерального бюджета. Доступность качественной лекарственной помощи для каждого льготника возрастет. При этом пациенты будут получать необходимую лекарственную помощь, в том числе обеспечиваться современными и эффективными дорогостоящими лекарственными средствами. Сохранение социального пакета защитит пациентов от дополнительных расходов на лекарственные препараты, затраты на которые могут не соответствовать доходам граждан.

Министерство здравоохранения и демографической политики Магаданской области рекомендует гражданам, ранее отказавшимся от льготного лекарственного обеспечения, до 1 октября подать заявление в отделения Пенсионного фонда о возобновлении предоставления набора социальных услуг в части оказания бесплатной лекарственной помощи. Это не коснется тех, кто получает медикаменты на льготных условиях в 2019 году - никаких заявлений подавать не надо.

Ольга МОРЕВА.

Страницу подготовила Вера ДИДЕНКО.

■ ВОЗМОЖНОСТИ

Отправиться на лечение в лучшие государственные клиники Москвы теперь могут и магаданцы благодаря новому проекту.

Как лечиться в столице

Представлен новый проект, объединяющий благотворительные фонды и ведущие клиники

В Общественной палате России недавно в ходе «круглого стола» представлен проект маршрутизации пациентов «Здоров Я», который на своей IT-платформе создал комфортную среду для эффективного взаимодействия благотворительных фондов, медицинских организаций и пациентов.

И теперь любой нуждающийся может получить лечение в 15 государственных клиниках, среди них московские клинические больницы им. С. С. Юдина, О. М. Филатова, городские больницы № 40, 17, Научно-клинический центр ФМБА России и другие. Услуга абсолютно бесплатная. Для участия в этой программе подходят полисы ОМС любого региона нашей страны, в том числе и Магаданской области. Так что и колымчане смогут отправиться на

лечение в Москву. Для этого достаточно оставить заявку через социальный сервис «Здоров Я».

Чтобы попасть туда на лечение, нужно оставить заявку на сайте zdorov.ru, а затем приехать в день госпитализации в выбранную московскую клинику. Проект «Здоров Я» подберет подходящие по конкретному диагнозу клиники, направит заявку на госпитализацию сразу в несколько больниц и запишет больного дистанционно. Пациентов, оставших на сайте заявку, будет сопровождать личный куратор, который проконсультирует по вопросу организации лечения в Москве и проследит, чтобы пациента госпитализировали в стационар. На сайте следует указать диагноз и по возможности приложить результаты медицинских анализов и исследований.

