

Актуальні завдання та досвід роботи нейрогенетичної консультації на базі дитячого неврологічного реабілітаційного центру

Одне з повсякденних завдань Українського медичного центру реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи МОЗ України у м. Києві (директор центру В.Ю. Мартинюк) – надання дітям з різних регіонів країни консультативно-діагностичної допомоги. Важливу складову такої допомоги для частини пацієнтів становлять медико-генетичні консультації. Про завдання і зміст своєї роботи, а також можливості центру у виявленні та лікуванні спадкових захворювань, які супроводжуються ураженням нервової системи, розповідає дитячий невролог і генетик Надія Вадимівна Брагіна.



Н.В. Брагіна

– Як у реабілітаційному центрі з'явився фахівець з нейрогенетики, і в чому полягають ваші завдання?

– Український медичний центр реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи відкрито 1996 року за підтримки німецької сторони – Інституту соціальної педіатрії та підліткової медицини при Університеті Людвіга-Максиміліана й Дитячого реабілітаційного центру м. Мюнхена під керівництвом відомого німецького професора-нейропедіатра Хубертуса фон Фосса. Зарубіжні колеги не уявляють своєї роботи без генетичної консультації, тому під час формування міждисциплінарної команди фахівців українського центру мені запропонували пройти курс навчання з нейрогенетики в Німеччині.

Нейрогенетика – це розділ медичної генетики, який вивчає спадкові захворювання з переважним ураженням нервової системи. В Україні спеціальності «Нейрогенетика» не існує. У реабілітаційному центрі я суміщаю посади дитячого невролога і медичного генетика. На мій погляд, це дуже вдале поєднання. Знання і навички невролога допомагають краще оцінювати неврологічну симптоматику на першому етапі діагностики спадкової патології. З іншого боку, генетика доцільно брати участь у діагностиці неврологічних захворювань, оскільки в загальній структурі уражень нервової системи і психічної сфери частка спадкових форм, за даними різних авторів, становить 20-90% і охоплює декілька сотень різноманітних за клінічною картиною нозологічних форм. З деякими формами генетично зумовлених захворювань під час практичної діяльності лікарі первинної ланки дуже рідко стикаються або взагалі не стикаються. Невролог або педіатр не може володіти запасом знань і досвідом, необхідними для їх діагностики. Тому генетична патологія досить часто залишається недиагностованою, або її виявляють надто пізно. Специфіка роботи нашого реабілітаційного центру полягає в тому, що існує значний відсоток дітей з діагнозом дитячого церебрального паралічу, й іноді за цим діагнозом приховуються невиявлені спадкові захворювання нервової системи. У моїй практиці були випадки, коли у дітей віком понад 10 років уперше в нашому центрі діагностували спадкове захворювання, яке піддається медикаментозній корекції. Якби діагноз встановили у молодшому віці, перспективи для дитини були б значно кращими. Деякі хвороби, які нещодавно вважалися фатальними, сьогодні досить успішно лікують. Генетика – одна з найперспективніших галузей медицини, яка розвивається стрімкими темпами і потребує постійного самовдосконалення фахівців. Я регулярно підвищую свій професійний рівень на вітчизняних курсах тематичного удосконалення з медичної генетики, а також у Центрі генетики людини і лабораторної медицини доктора Кляйна і доктора Рост (м. Мюнхен, Баварія). Крім того, підтримую зв'язок із зарубіжними колегами, маю можливість порадитися з ними в складних випадках.

На консультацію до нашого центру направляють дітей з усіх областей України.

Мої завдання полягають у:

– неврологічному й нейрогенетичному обстеженні дітей у разі підозри на спадкову патологію нервової системи;

– встановленні точного діагнозу і/або генезу й типу успадкування патології;

– у разі неможливості встановлення точного діагнозу на базі центру – складанні плану дообстеження в інших медичних закладах (електроміографія, МРТ, КТ головного мозку, лабораторні аналізи, направлення на дообстеження в медико-генетичні центри);

– наданні рекомендацій з лікування й догляду за дитиною згідно з етіологією і патогенезом захворювання спільно з іншими фахівцями центру;

– сімейному генетичному консультуванню: визначенні ступеня ризику повторних випадків спадкового захворювання в сім'ї; поясненні зацікавленим членам родини походження генетичних порушень, закономірностей їх успадкування; допомозі у виборі найбільш оптимального і прийнятого для сім'ї рішення щодо народження дітей у майбутньому.

– Які спадкові захворювання та генетичні дефекти маєте змогу діагностувати і лікувати на базі центру?

– Щодо реальних можливостей нашого реабілітаційного центру на цей час, то вони дають змогу в більшості випадків якщо не встановити точний діагноз спадкового захворювання, то принаймні направити пацієнта на додаткове обстеження, що в кінцевому результаті підвищує відсоток правильно діагностованої патології та створює передумови для цілеспрямованої розробки плану лікування і реабілітації. Для цього направляємо наших пацієнтів до обласних медико-генетичних центрів за місцем проживання сім'ї, медико-генетичного центру та центру метаболічних захворювань Національної дитячої спеціалізованої лікарні «Охматдит» у м. Києві, а в деяких випадках – і до приватних клінік і лабораторій для виконання специфічних тестів. Частина хворих повертається до мене з результатами досліджень. Так, спільними зусиллями у більшості пацієнтів вдається встановити діагноз спадкового захворювання.

На першому етапі діагностики максимально використовуємо можливості нашого закладу: дитину обстежують фахівці центру (невролог, ортопед, психолог, логопед, психіатр, окуліст та інші), проводяться інструментальні обстеження (електроенцефалографія звичайна і з відеомоніторингом, викликані зорові та слухові потенціали, електроміографія). Можливостей нашого центру, як правило, достатньо для діагностики спадкової нейро-м'язової патології – міопатій, аміотрофій, зокрема прогресуючої м'язової дистрофії Дюшена, м'язової дистрофії Ерба, спинальної аміотрофії, нервальної аміотрофії.

Значно рідше з групи нейро-м'язової патології ми діагностуємо міотонію і міастенію. Порівняно невелика кількість таких пацієнтів у нашому центрі, мабуть, зумовлена тим, що їх здебільшого направляють до неврологічних стаціонарів і спеціалізованого

міастенічного центру. Наявність відеоелектроенцефалографічного монітора також дає змогу з високою точністю встановлювати діагноз різноманітних епілептичних синдромів дитинства, багато з яких мають спадковий характер.

Другою за частотою групою генетично зумовлених проблем, які виявляють у наших пацієнтів, є різноманітні дисморфосиндроми і вроджені вади розвитку мозку. Таких дітей направляємо для лабораторного дообстеження (у першу чергу каріотипування) і верифікації діагнозу до обласних медико-генетичних центрів, а також до лікарні «Охматдит» у м. Києві.

Ще одна група захворювань, з якою також часто доводиться стикатися фахівцям центру, – факоматози. Це спадкові захворювання, у разі яких ураження нервової системи поєднуються із шкірними проявами, ураженням очей і внутрішніх органів. Найчастіше у моїй практиці зустрічалися туберозний склероз Прингла-Бурневеля, атаксія-телеангіектазія Луї-Бар, нейрофіброматоз Реклінггаузена, енцефалотригемінальний ангиоматоз Стерджа-Вебера. Факоматози досить успішно діагностують у нашому центрі – для цього достатньо даних анамнезу, клінічного і параклінічного обстеження.

Зустрічаються пацієнти зі спадковими системними дегенераціями. Найбільше було пацієнтів із сімейною спастичною параплегією (хвороба Штрюмпеля). Труднощі під час діагностики виникають у разі раннього початку захворювання і відсутності сімейного анамнезу. У моїй практиці траплялися поодинокі випадки атаксії Фрідрейха, мозочкової атаксії П'єра-Марі, мозочкової міоклонічної диссинергії Ханта, торсійної м'язової дистонії, міоклонус-епілепсії Унферріхта-Лундборга, есенціального тремору та синдрому Льюїса-Ніхена.

Діти з діагностованою генетичною патологією можуть отримувати курси реабілітаційного лікування у нашому центрі.

– Чи існують плани щодо розширення діагностичних можливостей реабілітаційного центру стосовно спадкових захворювань?

– Генетичне обстеження у разі рідкісних форм спадкових захворювань нервової системи – трудомісткий, тривалий і дорогий процес, який потребує спеціального обладнання, лабораторії і висококваліфікованих фахівців. Навіть великі вітчизняні медико-генетичні центри можуть діагностувати не весь спектр генетичної патології, тим більше, що наука не стоїть на місці, і перелік спадкових захворювань постійно поповнюється.

У центрі реабілітації проходять обстеження пацієнти із затримкою психічного, мовленнєвого, статокінетичного розвитку. На сьогоднішній день генетичне дообстеження надає можливість встановити точний діагноз у великій кількості пацієнтів із затримкою психічного розвитку й розумовою відсталістю. У свою чергу це дає змогу прогнозувати подальший ризик народження проблемної дитини у родині і цілеспрямовано розробити оптимальну реабілітаційну програму для хворої дитини. Під час виконання високотехнологічних лабораторних

тестів встановити причину вдається у 60-75% пацієнтів з важкою розумовою відсталістю і у 38-55% – з легкою. У деяких випадках, коли хворих було обстежено у вітчизняних медико-генетичних центрах, а причину розумової відсталості уточнити не вдалося, ми пропонуємо пройти дообстеження в Німеччині. Є можливість зробити генетичні аналізи в одному з найбільших генетичних центрів Німеччини – Центрі генетики людини і лабораторної медицини доктора Кляйна і доктора Рост (Мюнхен, Баварія). Можливі обстеження на наявність таких синдромів і захворювань: синдромів Ангельмана, Аперта, Коффіна-Лоурі, Круазона, Драве, Елерса-Данлоса, Мартіна-Белла, Марфана, Маршалла, Пфайфера, Прадера-Віллі, Ретта, Сільвера-Рассела, Сотоса, Вівера, Стікнера, атаксії Фрідрейха, спиноцеребелярної атаксії, денторубропалідарної атрофії, хорей Гентінгтона, нейрофіброматозу I і II типу, туберозного склерозу. Також у центрі здійснюють пошук різноманітних хромосомних аномалій, які зумовлюють затримку психічного розвитку.

Колеги з Німеччини (Дитяча клініка Університету Руперта-Карла, м. Хайдельберг) також пропонують співпрацю у сфері розширення спектра обстежень вроджених порушень метаболізму. У Німеччині неонатальний скринінг новонароджених дозволяє з перших днів життя дитини виявляти низку вроджених порушень обміну, які підлягають коригуючому лікуванню. Окрім фенілкетонурії, гіпотиреозу, муковісцидозу і галактоземії, можливе виявлення інших аміноацידопатій, органічних ацидури, порушень окислення жирних кислот, циклу обміну сечовини, адреногенітального синдрому, порушень обміну біотинідази, таласемії, серповидноклітинної анемії.

– У чому полягає робота із сім'ями дітей, які мають спадкову патологію?

– Консультація сімей із групи генетичного ризику – складна і відповідальна робота, яка має суто медичний, психологічний, морально-етичний і соціальний аспекти. Як правило, доводиться працювати з подружніми парами, які вже мають хвору дитину, але мріють народити здорову. З медичної та соціальної точки зору завданням генетика в цьому випадку є попередження виникнення повторних спадкових захворювань у сім'ї та запобігання збільшенню їх частоти у суспільстві шляхом обмеження народження дітей з генетичними дефектами. Разом з тим право на кінцеве рішення має сім'я, а не лікар-консультант. Завданням лікаря – надати інформацію про генетичні ризики в максимально доступній для розуміння формі, повідомити про можливості профілактики та пренатальної діагностики спадкових захворювань під час майбутньої вагітності, створити всі умови для прийняття подружжям зваженого рішення з урахуванням ступеня ризику успадкування захворювання, походження і тяжкості генетичного дефекту, існуючих способів його діагностики та лікування, а також соціально-побутових, психологічних й інших обставин.

Підготував Дмитро Молчанов