

Лечение ахондроплазии: Стандарты в Европе

В данном документе представлен обзор стандартов лечения пациентов с ахондроплазией в Европе.

Что такое ахондроплазия?

- Ахондроплазия — это редкое генетическое заболевание, **которое влияет на процесс роста большинства костей в организме**. Заболевание встречается примерно у **одного из 25 000 живорожденных детей**.ⁱ
- Несмотря на то, что наиболее заметным проявлением ахондроплазии является **низкорослость, нарушение роста костей может иметь серьезные последствия для здоровья**. Возможные осложнения включают в себя компрессию большого затылочного отверстия, апноэ сна, искривление нижних конечностей, гипоплазию средней трети лица, постоянное искривление поясничного отдела позвоночника, стеноз спинномозгового канала и рецидивирующие ушные инфекции.^{ii,iii}

Диагностика ахондроплазии

- Как правило, ахондроплазию диагностируют в пренатальный период или в течение первого месяца после рождения ребенка. В различных странах сложились разные подходы к диагностике заболевания; так, во Франции и Великобритании большинство случаев выявляют в пренатальный период, а в Испании и в Италии — в день родов.
- Однако схема диагностики ахондроплазии в большинстве стран схожа. На первом этапе проводится ультразвуковое исследование, которого может оказаться достаточно для диагностики ахондроплазии в пренатальный период. Далее (при необходимости и по возможности) проводится КТ. При выявлении признаков ахондроплазии необходимо выполнить дальнейшие ультразвуковые исследования и подтвердить диагноз с помощью анализа единичного гена. При этом такой метод доступен и повсеместно используется не во всех странах.
- После рождения ребенка оптимальным способом подтверждения клинического диагноза является генетический анализ, хотя в странах Европы нет стандартизированного подхода к постнатальному тестированию.
- При постановке правильного диагноза и своевременном направлении пациента к нужному специалисту члены опытной многопрофильной команды лечения смогут оказать родным ребенка наиболее эффективную поддержку и составить грамотный план лечения. Тем не менее, довольно часто этот процесс протекает с задержками; так, в трети всех случаев на направление пациента к нужному специалисту уходит больше двух месяцев.
- Задержки и варьирующие сроки направления пациента к нужному специалисту могут быть обусловлены структурой местных учреждений здравоохранения, недостатком информации о сопутствующих заболеваниях среди неспециалистов, а также различиями в материально-технической базе в разных странах.

Стандарт лечения ахондроплазии

- В настоящее время не существует единого консенсуса в отношении наиболее оптимального метода лечения ахондроплазии. **В странах Европы присутствуют существенные региональные различия**, обусловленные местной спецификой.
- Эти различия становятся очевидны с момента постановки диагноза. На них влияет структура местной системы здравоохранения, участие правозащитных организаций, а также отличия в культурном опыте.
- В Европе лечение ахондроплазии часто носит реактивный характер. Учитывая целый ряд осложнений, обусловленных заболеванием, в лечении участвует несколько врачей-специалистов различных направлений.
- Впоследствии родители детей с ахондроплазией могут столкнуться с серьезными трудностями при организации многочисленных визитов к специалистам и хирургических операций у врачей различного профиля. Иногда для получения доступа к медицинским услугам им приходится ездить на большие расстояния.
- У многих детей нет доступа к координированному лечению при участии многопрофильной группы специалистов. В результате родители не всегда могут добиться профилактического лечения для своих детей, и многим приходится лечить осложнения ахондроплазии по мере их возникновения.
- В некоторых странах (например, Италии и Испании) потенциальным методом лечения для увеличения роста и предела досягаемости является **удлинение конечностей**.
- Детям/подросткам с ахондроплазией и их родным не просто дается решение об операции по удлинению конечностей. Для семьи это может стать **серьезным испытанием**, учитывая возможные частые поездки и необходимые временные затраты.

Опрос лиц, участвующих в лечении и уходе за пациентами с ахондроплазией

Согласно результатам опросаⁱⁱⁱ родителей детей с ахондроплазией в Европе, **больше половины** за последние пять лет обращались более чем к **пяти различным медицинским специалистам**.

Более одной четверти всех родителей вынуждены преодолевать расстояние более **90 км**, чтобы попасть к лечащему врачу их ребенка.ⁱⁱⁱ

В разных странах Европы лечащим врачом пациентов с ахондроплазией могут быть самые разные специалисты.ⁱⁱⁱ



у **41 %** лечащим врачом является врач-генетик



у **8 %** - эндокринолог



у **18 %** - педиатр



у **5 %** - акушер



у **22 %** - ортопед



у **6 %** - специалист по реабилитации

Различия в лечении в разных странах Европы

		Вел-Бр.	Герм.	Фр.	Исп.	Ит.
 Национальный протокол ведения больных	Находится в разработке	●			●	●
	Существует		●	●		
 Организации по защите прав пациентов	В настоящее время активно участвуют в разработке планов ведения пациентов		●		●	●
	Подход, предусматривающий участие многопрофильной команды специалистов, реализован	●			●	●
 Подход, предусматривающий участие многопрофильной команды специалистов, не реализован	Подход, предусматривающий участие многопрофильной команды специалистов, не реализован		●	●		
	Региональные центры повышения квалификации созданы		●		●	●
 Центры повышения квалификации	Региональные центры повышения квалификации не созданы	●		●		
	Педиатр определенной специальности (эндокринолог или генетик)		●		●	
 Специализация врача, координирующего лечение пациента	Медицинский генетик			●		
	Педиатр или эндокринолог					●
	Это могут быть разные специалисты: медицинский генетик, детский эндокринолог или детский пульмонолог	●				
	Очень часто					●
 Операции по удлинению конечностей	Часто		●		●	
	Редко	●		●		
	Программа существует			●		
 Программа, облегчающая переход с педиатрического на взрослое медицинское обслуживание	Программы не существует	●	●		●	●

Бремя ухода

- Бремя ухода за больными ахондроплазией может отрицательно влиять как на самих пациентов, так и на их родных.ⁱⁱⁱ
- Больше половины родителей детей с ахондроплазией в Европе заявили о том, что этот диагноз влияет на их собственное эмоциональное благополучие (54 %).ⁱⁱⁱ
- При этом почти двум третям (65 %) родителей ни разу не предлагали социально-психологическую помощь после того, как их детям диагностировали ахондроплазию.ⁱⁱⁱ

Наш призыв к действию

- Нам бы очень хотелось, чтобы в Европе был принят единый подход к лечению ахондроплазии.
- Мы рекомендуем разработать и реализовать четкие руководства, протоколы и схемы лечения с целью снижения бремени ухода, с которым сталкиваются больные ахондроплазией и их родные.
- Мы рекомендуем, чтобы лечение всех пациентов с ахондроплазией осуществлялось многопрофильной командой специалистов, особенно при переходе во взрослую жизнь, когда координированное медицинское обслуживание зачастую прекращается.

Глоссарий

Компрессия большого затылочного отверстия

Через большое затылочное отверстие, находящееся в основании черепа, проходит ствол головного мозга и спинной мозг. При стенозе большого затылочного отверстия происходит его сужение, что может привести к сдавливанию головного или спинного мозга.^{iv}

Синдром обструктивного апноэ сна

Временная остановка дыхания, которая чаще всего происходит во сне. В отсутствие лечения синдром обструктивного апноэ сна и апноэ сна центрального происхождения могут серьезно повлиять на развитие детей с ахондроплазией.ⁱ

Искривление ног

Искривление ног наружу на уровне колена или чуть ниже (также называется варусной деформацией); это осложнение может приводить к усилению боли в спине и влиять на подвижность пациентов.ⁱ

Гипоплазия средней трети лица

Состояние, при котором некоторые кости, формирующие среднюю часть лица (например, верхняя челюсть, скулы и глазницы), менее выражены, чем остальная часть лица. Следствием этого состояния может быть апноэ сна.^v

Постоянное искривление поясничного отдела позвоночника

У большинства детей с ахондроплазией отмечается искривление поясничного отдела позвоночника, когда они начинают вставать и ходить. Сильно выраженное искривление может повлечь за собой усиление болевых ощущений и стеноз спинномозгового канала, а также серьезно повлиять на подвижность.ⁱ

Стеноз спинномозгового канала

Сужение свободного пространства в спинномозговом канале, которое может привести к сдавливанию нервов, проходящих через позвоночник, и таким последующим проблемам как постоянная слабость в ногах, нарушение координации, изменение походки и недержание мочи или кала.ⁱ

Многопрофильная команда специалистов

В состав многопрофильной команды входит целый ряд врачей самых разных специальностей, которые в совместной работе предоставляют пациентам эффективное комплексное лечение. В случае пациентов с ахондроплазией это могут быть педиатры, медицинские генетики, ортопеды и физиотерапевты. Такой многопрофильный подход к лечению помогает избежать многочисленных походов в поликлинику и обеспечивает безопасность пациента.

Узнайте больше на сайте achondroplasia.com

Литература

ⁱ Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:1.

ⁱⁱ Ireland P J et al. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics.* 2014;7:117-125.

ⁱⁱⁱ Achondroplasia Caregiver Survey – A global perspective on diagnostic pathways, healthcare management and personal impact from carers of children with achondroplasia -- Presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting: April 13–16, 2021.

^{iv} <https://www.cedars-sinai.org/programs/neurology-neurosurgery/clinical/pediatrics/neurosurgery/skeletal-dysplasia/foramen-magnum-stenosis.html>

^v <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/plastic-surgery/midfacial-hypoplasia#:~:text=What%20is%20midface%20hypoplasia%3F,the%20rest%20of%20the%20face.>