

Author: Pugovkina

Title: Incurable disease – the way to death or the beginning of a new life?

Неизлечимая болезнь – путь к смерти или начало новой жизни?

На сегодняшний день, несмотря на стремительные темпы развития медицины, всё ещё остаётся большое количество заболеваний, перед которыми врачи бессильны. В их число входят как врождённые, так и приобретённые недуги.

Борьба с такими всем известными болезнями, как СПИД, рак, идёт вот уже много лет, результат её налицо: люди, ранее обречённые на смерть, сегодня получили возможность вернуться к полноценной жизни. Кроме того, по прогнозам учёных вскоре все те болезни, что сегодня звучат, как приговор, будут излечимыми.

Однако, что насчёт редких генетических мутаций? Многие из них приводят к рождению детей с отклонениями, которые практически не поддаются никакой корректировке. Исследования в области генетики в основном направлены на предотвращение рождения таких детей, т.к. при огромном количестве известных мутаций, встречается каждая из них лишь у небольшого процента людей, что делает неоправданно дорогой и энергозатратной разработку специфических методов лечения. Сложности в изучении генетики человека сопряжены и с этическими проблемами: вопросы о возможности генетической модификации человека, об использовании человеческих эмбрионов и abortивного материала в исследованиях вызывают множество споров.

Посредством пренатальной диагностики в Беларуси ежегодно выявляется 3,5 тыс. пороков развития. Это 45% от общего числа зарегистрированных хромосомных болезней, а по тяжёлым формам – почти 100%. При этом далеко не все потенциальные родители готовы совершить аборт, узнав о перспективе родить ребёнка с тяжёлыми отклонениями. Да и не все супружеские пары имеют возможность обратиться в центры, занимающиеся пренатальной диагностикой. Многие даже не догадываются о существовании оных и имеют весьма смутное представление о генетических заболеваниях. Всё это вкупе с невозможностью на 100% предсказать, каким родится ребёнок, приводит к появлению на свет тяжело больных детей.

Прогнозы для большинства из них неутешительны: короткая жизнь, неотъемлемой частью которой будут больницы, операции, множество медикаментов. Многие дети при этом страдают от физической боли, вызванной тем или иным сопутствующим заболеванию симптомом. В расчёт нужно принимать и душевную боль: какого это, расти оторванным от общества, сверстников, не иметь возможности реализовываться в

абсолютном большинстве сфер человеческой деятельности, осознавать, как тяжело даётся родителям такая жизнь...А ведь есть и такие болезни, при которых дети никогда не придут в сознание, они остаются в этом мире лишь благодаря аппаратам жизнеобеспечения. Важно учитывать и те условия, в которые попадают семьи с таким горем. Отсутствие безбарьерной среды и возможности у родителей нанять сиделку/няню, чрезмерно маленькие пенсии для детей с инвалидностью, огромные проблемы при попытке найти спонсоров для объединений, занимающихся такими детьми, – вот та реальность, в которой приходится выживать детям с генетическими заболеваниями и их родителям. Исходя из всего вышенаписанного, возникает вопрос: а имеет ли вообще смысл поддерживать такую жизнь? Не гуманней ли эвтаназия сразу после рождения? Конечно, эвтаназия не соответствует ряду тех принципов, которым врачи должны следовать: «Не навреди!», «Твори добро» и т.д. Да и право не нарушать заповедь «Не убий!» у врача также имеется. Но разве является «добром», «отсутствием вреда» жизнь таких детей? Справедливо ли обрекать их на страдания? А ведь вместе с ними страдают и их близкие. Для поиска ответов на эти вопросы рассмотрим два случая: жизнь девочки со спинально-мышечной атрофией (СМА) и мальчика, больного буллёзным эпидермолизом.

Яна Герина – жительница города Минска, которой 15 июня исполнилось 8 лет, и она навряд ли доживёт до совершеннолетия. Яна больна СМА второго типа. По мере прогрессирования заболевания мышцы ребёнка постепенно отказывают, в том числе и дыхательные, в результате чего наступает смерть от асфиксии.

Мама Яны, Анна, - создательница объединения «Геном» для семей, где есть дети с редкими неизлечимыми генетическими заболеваниями. Его подопечными, включая Яну, являются 58 детей. «Геном» – способ выжить для таких семей, поддержать друг друга, бороться за благополучие своих детей, за их, пусть и непродолжительную, жизнь. «Да, у нас краткосрочные дети. Да, лекарства нет. Я же сама не знаю, когда и кто из детей уйдет. Вот только в прошлом году одна за одной две девочки ушли — просто подхватили простуду. И если бы вчера ребенку кто-то помог, то сегодня он был бы жив, и не просто жив, а он бы, может, еще несколько лет прожил. А может, до конца испытаний дожил бы, и у него была бы надежда на нормальную жизнь, пускай даже колясочником. Я не позиционирую то, чтобы все привыкли к горю. Я позиционирую то, чтобы принимали, что разные ситуации бывают. И все мы люди, и все мы достойны нормальной полноценной жизни и нормального, человеческого отношения», – говорит Анна.

Так за что же она борется? За надежду. За будущее, где такие «особенные» дети, как Яна, смогут жить, как и все остальные, «обычные» дети. Пусть на сегодняшний день СМА, как и сотни других заболеваний не лечится, а Яна не сможет встретить свой второй юбилей, однако благодаря тому, что она живёт, что она и её мама не сдаются, сохраняется шанс того, что будут вестись исследования и будет изобретён способ лечения СМА. Подтверждением тому является следующий случай.

Буллёзный эпидермолиз (БЭ или «болезнь бабочки») — группа заболеваний, характеризующаяся образованием пузырей и эрозий на коже и слизистых оболочках, ранимостью кожи и её чувствительностью к незначительной механической травме. До недавнего времени специфического лечения этого заболевания не существовало. При пограничном его типе большинство детей умирало ещё в младенчестве. Но мальчик Хассан выжил. Он лишился почти всего эпидермиса, страдал от дистрофии, и ему постоянно был нужен морфин. Зато сейчас семилетний Хассан учится в школе, занимается спортом, а с его кожи исчезли пузыри.

Такие поразительные изменения произошли благодаря сотрудничеству немецких и итальянских учёных, которые 2 года назад пересадили мальчику кожу. Этому событию предшествовали неудачные попытки трансплантировать Хассану кожу отца, искусственные аналоги. Последний год перед экспериментом поддержание жизни мальчика было крайне тяжёлым, он мог питать лишь через трубку. Для проведения операция у ребёнка была взята кожа площадью около 4см², далее учёные производили её генную модификацию: с помощью ретровирусных векторов заменяли мутировавший ген, на «здоровый». Кожу выращивали на питательной среде в форме пластов, которые затем помещались на открытые участки дермы. Новая кожа приживалась самостоятельно, на ней появлялись волосы, сальные и потовые железы. Всё лечение заняло около 8 месяцев. Ожидается, что кожа мальчика будет здоровой на протяжении всей его жизни. Подобную операцию проводили ещё в 2006, только в отличие от Хассана, перенесшего пересадку 80% кожи, тому пациенту заменили кожу ног. Он здоров вот уже двенадцатый год.

Какой же вывод можно сделать? Стоит ли сохранять жизнь детям с редкими генетическими заболеваниями? Однозначно. А чтобы их короткая жизнь была счастливой нужно работать над созданием безбарьерного пространства, благодаря чему они смогут взаимодействовать с обществом, становиться полноценными его членами. Необходимо создавать специальные фонды и программы по поддержке семей с больными детьми. А забота о них должна лежать не только на плечах родителей, но и государства, хоть эти дети, скорее всего, и не станут налогоплательщиками. Важное значение имеет и

просветительская работа: многие люди не считают чем-то неправильным показывать пальцем на улице на больного ребёнка, докучать вопросами родителям, или даже оскорблять больных детей. Нужно привлекать внимание общественности к редким заболеваниям, делать инвестиции в их изучение, создание новых способов лечения. Всё вышеперечисленное поспособствует росту качества жизни больных и даст возможность в будущем сделать их заболевания излечимыми.

Ссылки на источники:

<https://news.tut.by/health/320687.html?crnd=30373>

<https://news.tut.by/society/500441.html?crnd=61856>

<https://www.segodnya.ua/lifestyle/science/rebenku-s-redkim-zabolevaniem-sozdali-novuyu-kozhu-1070647.html>

<http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/epidermolysis-bullosa>