



Сирек кездесетін сырқат

Медицинада сирек кездесетін сырқатты орфандық аурулар деп атайды. Ресми деректерге жүгінетін болсақ, Жер шарындағы адамдардың шамамен – 3, кейбір деректерде 6-8 пайызы осы ауруға шалдығады екен.

Еуропалық сирек кездесетін аурулар ұйымының (EURORDIS) деректері бойынша, бүгінде барлығы 7 мыңға жуық сирек аурудың түрі кездесе, медициналық зерттеулердің жетілуімен әр аптада 5 жаңа патология анықталады. Сирек кездесетіндіктен оны емдеу де, диагноз қою да оңайға түспейді. Гематологиялық, онкологиялық, аутоиммунды және басқа да туа бітті аурулардың зардабын шегетіндер Қазақстанда да бар. Соның бірі – мукополисахаридоз (МПС) және Гоше ауруы.

1882 жылы алғаш түстеп жазған француз дәрігері Гоше атымен ғылымға енген бұл ауру генетикалық сырқатқа жатады. Адам ағзасында лизосом ферменттерінің генетикалық жетіспеушілігінен түрлі органдар мен тіндерде макромолекулалардың жинақталуына әкелетін ауру диагнозы дер кезінде қойылып, қажетті фермент берілмесе өте қиын. Ұлттық ана мен бала ғылыми орталығының онкогематология бөлімінің меңгерушісі, медицина ғылымдарының докторы Даир Нұрғалиев сирек аурулардың көпшілігі балалық шақта пайда болатынын айтады. Бұл балалардың 30 пайызы 5 жасқа дейін-ақ сабағынан ерте үзілген гүлдей шетінеп кетеді екен. Жалпы, бұл аурудың әлемде таралуы да әртүрлі, мәселен, ашкеназдық еврейлерде туыстық некелердің жиі болуынан 450 адамның ішінен біреуі осы дерттің шырмауына түссе, ал басқа халықтарда 100 мың адамның ішінен 1 ғана ауру шығуы мүмкін. Қазіргі таңда елімізде осы ауруға шалдыққан 21 пациент тіркеліпті.

Қазақстандағы енді бір сирек (орфандық) аурулардың бірі – мукополисахаридоз (МПС). МПС ауруының әлемде таралуы 100 мың жаңа туған сәбиге шаққанда 1,75тен бастап 4,5-ке дейін құбылып отырады. Қазақстандық мамандар қазіргі күні осы сырқатпен диагностикаланған 46 пациент барлығын айтады. Бұл дертті де тым кеш диагностикалағанда және емді дер кезінде бастамаса өршіген аурудан көз жұму немесе мүгедек болу қаупі күшейеді.

Баласының осы дертке шалдығуы алматылық Руслан Сармұрзаевты дәрігер етіп жібергендей. «Алғашында баламыздың сирек аурумен ауыратынын білген жоқпыз. Жұбайым теледидардан осы ауруға қатысты бір сюжетті көріп қалып, көңіліне күмән

кіргенін айтты. Тексеріп көруді шештік. Күдік расталғанда өзімді қоярға жер таппадым. Емі жоқ дерт екеніне тіптен нана алмадым. Не істейтінімізді білмей абдырап қалған біздің отбасына Қазақстанда алғаш рет осындай ауруға душар болған баланың атаанасы үлкен көмек көрсетті. Қайда бару, қандай ем алу қажет, ата ана не істей алады деген сансыз сауалға жауап беріп, моральдық психологиялық тұрғыдан орасан қолдау көрсетті. Германияға және Ресейдің Новосібір қаласына баламыздың қанын сараптамаға жібердік. Расталды. Басқа салған соң осы дертке қатысты ақпарат, кітап атаулының бәрін оқыдым. Ішімнен «Менің жасуыма болмайды. Дәл қазір жан жарыма да, бауыр етім балама да оңай емес. Осындай сынақ күтіп тұр екен, не болса да күресейін деп ойладым», дейді Руслан. Ол осылайша, «Мукополисахаридоз дертіне шалдыққан науқастар» қайырымдылық қорын құрды.

Русланмен әңгіме көп жайттың бетін ашты. Диагноз қою, ауруды анықтау қиындығына қоса, баланың бойында зиянды токсиндер қоры жиналып, ағзаға зиян тигізгенін сезінудің өзі ауыр. Ең қиыны, баланың дертке шалдыққанын уақытында байқау. Неғұрлым тезірек анықталса, соғұрлым зардабы азаяды. «Біз анықтаған сәтте баламыз 4-те болатын. Қазір 9 жаста. Токсиндерді ыдыратып жіберетін фермент болмағандықтан ағзасындағы кез келген мүше, жүйке, тыныс алу жүйесі зақымданып, баланың бойында ақыл-есінің кемуі сияқты ауытқулар пайда болады. Тағы бір айта кетерлігі, дерттің пайда болу себептері әлі терең зерттелмеген. Қазір бәрін экологияға тіреп жатамыз, бірақ бұл экологиялық тұрғыдан таза елдерде де бар, дейді ол.

Аталған ауруы бар пациенттер үшін қарапайым анестезия жасаудың өзі қиын. Бірақ ғылым мен технологияның жетістігі сағат сайын жеделдей түсуде. Мәселен, Америкада науқастың ауру генін алып тастап, орнына сау ген қою технологиясы табылған көрінеді. Бүгінде МПС-пен ауыратын балалары бар ата-ананы көптеген мәселе мазалайды.

– Біріншіден, ауруды емдеу де, диагнозын қою да қымбат, жеке адам көтеретін дүние емес. Осының бәрін мемлекет мойнына алған. Аптасына бір рет қажет ферментті қабылдаймыз. Үкіметтен қаражат бөлінбесе мүлдем қиын. Екіншіден, Денсаулық сақтау министрлігі жол картасы аясында көптеген мәселені шешіп берді, алайда мукополисахаридоздың IV типі дертіне арналған дәрі-дәрмектер республикалық бюджеттің есебінен берілмейді. Бұл фермент тегін берілуі керек дәрілердің тізіміне кірмей қалған. Сонымен қатар ем барысында қандағы гликозамингликан мөлшерін анықтайтын зертхананың болмауы мен ауру балаларды реабилитациялау мәселесінің шешілмеуі тәрізді проблемалар бар. Бұл мәселе шешімін табады деп ойлаймын. Өйткені Денсаулық сақтау министрі осындай науқасқа шалдыққан балаларға 2018 жылдан бастап тегін дәрі берілетінін айтты, дейді қор жетекшісі.

Дәрігер Даир Жұбанышұлы ата-ана мен учаскелік педиатрлардың аурудан көз ашпайтын балаларға зер салуы маңызды дейді. Жыл бойы дәрігерге жиі баруға тура келсе алаңдау керек. Қазір бөлімге Атыраудан келген қыздан Гоше анықталмады, енді МПС типтеріне зерттеу жүргізілуде. Мысалы Гоше ауруы білінбей жүреді. Туғанда сап-сау, тілі шығып, әке, апа деп жүрген бала бірте-бірте барын жоғалта бастайды. Балпанақтай болып туып, жүгіріп жүрген бала аяқ астынан неге осындай болды деп дәрігерлерге сенбей, кінәлілерді іздей бастайды. Бірақ бұл жерде дәрігер де, ата-ана да емес, фермент жетіспеушілігі немесе басқа бір қауіпті ауру кінәлі. Гошеде дерт фермент мөлшеріне байланысты. Біреуде фермент аз, ал енді біреуде жоқ болуы мүмкін. Қарны үлкейіп, денесінің сүйектері өзгеріске ұшырап, ішкі органдары да ұлғая бастайды.

Бөлімде қазір 17 жасар бала жатыр. Түріне қарасаңыз, 10 жасар баладай небары 30 келі, ал санасының жетілуінде кемістік жоқ. Бұл да сирек кездесетін аурудың түрі. Дәрігерлер ата

ананың денсаулыққа келгендегі жөнсіз «аңғалдығына» наразы. Баласын тәуіпке апарамыз деп қолхатпен алып кететіндер де бар. Екпе егуден де алып қашады. Былтыр Еуропада қызылша эпидемиясы болды. Екпе алмағанның салдарынан кәдімгідей жаппай ауырды. Біреу діни тұрғыдан, біреу екпеден кейін болған оқиғаны интернеттен оқып алады да, баласына вакцина салдырмағанын дабырайтып жазады. «Мысалы, елімізде қазіргі күні гепатиттің «Б» түрімен ауыру жоқтың қасы. Бұл неден? 2002 жылдан бері Қазақстанда осы аурудан балаларды тегін вакцинациялау жүргізіледі. Бірде шетелде конференцияға барғанымда көрші залға өтіңіздер, өте жақсы әңгіме болады» дейді. «Не мәселе» десем, гепатитке қарсы екпе жайы екен. Біз үшін бұл жаңалық емес.

Мемлекет өз қаржысына, тегін емдейтінін айтып едім, таңғалды. Ал Еуропада жаппай вакцина алу мүмкін емес. Қалтаңызда сақтандыру полисіңіз болса немесе өзіңіз ақша төлесеніз ғана жасалады. Орфандық ауруларды анықтаудағы анализдер де, одан кейінгі терапия да орасан зор қаржыны талап етеді. Осының бәрін Үкімет беріп отыр. Сондай-ақ денсаулыққа қатысты жергілікті ұйымдастыру кемшіліктері барлығына тән емес. Мысалы, Батыс Қазақстан облысынан келген пациент қажетті емін алып, үйіне барған соң әрі қарай тағайындап берген емді тұрғылықты жерінде бұлжытпай алады. Батыс өңірінде, аудандық, тіпті ауылдық деңгейде емді әрі жалғастыру, анализдерін тапсыру жақсы жолға қойылған. Яғни қажет қаражат облыстарға бірдей бөлінеді, ал ұйымдастыру жұмыстары әрқалай.

Астана қаласы денсаулық сақтау басқармасының сирек аурулар бойынша үйлестірушісі Сәуле Аманбақова елімізде сирек ауруларға шалдыққан пациенттердің жалпы саны 1 пайыздан кем екенін айтып, көпшіліктің кейде осы ауруға шалдығу мүмкіндігі бар екенін біле де бермейтінін айтады. Сондықтан адамдар уақытында ем алмай, бұрыс қойылған диагноздан қайтыс болып та жатады. Сирек ауруларға шалдыққан балаларды препараттармен қамтамасыз ету бойынша 2011 жылдан бері мемлекеттік бағдарлама жұмыс істеп келеді. Осы бағдарлама аясында орфандық препараттар тізіміне енгізілген дәрі-дәрмектер сатып алынып, Гоше, Помпе, I типті мукополисахаридоз және Фабри ауруларына шалдыққандардың ферменталмастырғыш терапияны алу мүмкіндігінің барлығы қуантады. Осы ретте Санофи Джензайм сынды 20 жылдан астам уақыт бойы сирек ауруларды емдеуге арналған инновациялық препараттар шығаратын кәсіпорынның сарапшылармен және Денсаулық сақтау министрлігімен қатынас түзе отырып, сирек ауруларға шалдыққан пациенттерге қолдау көрсетуге үлесін қосып жүргенін айта кету ләзім.

Анар ТӨЛЕУХАНҚЫЗЫ