

Бердиева Г. Т.

О РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ВЕЛИКИХ ЛЮДЕЙ И СОВРЕМЕННОЙ СИТУАЦИИ С ОФРАННЫМИ БОЛЕЗНЯМИ В МИРЕ И БЕЛАРУСИ

Научный руководитель ст. преп. Дзвинковская Н. А.

Кафедра белорусского и русского языков

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Практическая медицина в большинстве случаев направлена на пациентов с распространенными, хорошо известными, социально значимыми заболеваниями, чему существуют исторические и экономические предпосылки. Пациенты же с редкими болезнями являются одной из самых больших проблем врачей. Парадокс редкости, по выражению швейцарского педиатра Гвидо Фанкони, в том, что такие «болезни редки, а пациенты с редкими заболеваниями многочисленны» (<http://vechnayamolodost.ru>). Немало среди них и великих людей.

Бетховен половину своей недолгой жизни страдал от глухоты. Есть основания предполагать, что это было следствием болезни Крона – воспалительного заболевания, поражающего желудочно-кишечный тракт. Исследователи выделили ген, обнаруженный во внутреннем ухе и имеющий ключевое значение для диагностики риска потери слуха. Это позволило им сделать вывод, что глухота музыканта может иметь генетическую природу. Журнал онлайн «АиФ. Здоровье» ведет рубрику, в которой рассказывает, как лечат подобные болезни сейчас: применяют целый комплекс препаратов – средства, содержащие салициловую кислоту, иммунодепрессанты, антибиотики, генно-инженерные и гормональные средства.

Родители Тулуз-Лотрека были из древнейших аристократических родов, но они были двоюродными братом и сестрой. Возможно, это послужило причиной болезни их ребенка. Анри очень поздно начал ходить, уже в детстве опирался на трость. В 6 лет, вставая со стула, он неловко упал и получил сложный перелом бедра. Срастался перелом так медленно, что пришлось очень долго находиться на постельном режиме. Тогда мать заказала для него краски и холсты. С той поры Анри постоянно рисовал. Анри рано стал известным художником. Если спондилоэпифизарную дисплазию верхних и нижних конечностей (врожденную генетическую патологию опорно-двигательного аппарата) сейчас выявляют в детском возрасте, то в зависимости от стадии болезни делают операцию или предлагают носить индивидуальный корсет и постоянно выполнять специальную гимнастику.

Пожалуй, одним из самых известных аллергиков мирового уровня был президент Джон Кеннеди, имевший порок позвоночника. В 31 год у Кеннеди выявили болезнь Адиссона – эндокринную патологию, вследствие которой надпочечники перестают синтезировать некоторые гормоны. Кеннеди мог бы выжить во время покушения в Далласе в 1963 году, если бы в тот момент на нем не было спинного ортопедического корсета. Такое мнение высказал бывший сотрудник больницы Parkland в Далласе Кеннет Сейлиер.

28 февраля в мире отмечается Международный день редких, или орфанных, заболеваний. Ими затронуто 6-8% населения планеты. Считается, что в Беларуси таких пациентов около 400 тысяч. Тамара Матиевич, председатель Белорусской организации больных редкими генетическими заболеваниями, обращает внимание, что все положительные изменения в последние годы произошли лишь в педиатрии. После 18 лет люди не получают никакой специальной поддержки. По ее мнению, в Беларуси необходимо принять государственную программу для лечения больных подобными заболеваниями.

Программы и стратегии в области редких генетических заболеваний приняты в двадцати странах ЕС, рассказала главный внештатный специалист Минздрава по медицинской генетике Ирина Наумчик (naviny.by, белорусские новости). Программы включают самые различные вопросы в области редких заболеваний: научные, фармацевтические, социальные. Помощь оказывается в пяти областных медико-генетических центрах Беларуси.