

О.Г. Сидорова, С.К. Кононова, Т.К. Давыдова,
С.И. Софронова, С.А. Федорова, Э.К. Хуснутдинова,
В.Л. Ижевская

МЕДИКО-СОЦИАЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПАЦИЕНТОВ СО СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИЕЙ I ТИПА, ПОЛУЧИВШИХ ПОДДЕРЖИВАЮЩУЮ ТЕРАПИЮ НА БАЗЕ ЦНДЗ ЯНЦ КМП

DOI 10.25789/YMJ.2019.68.37

УДК 616-009.26

Проведен ретроспективный анализ данных пациентов со спиноцеребеллярной атаксией I типа, получивших поддерживающую терапию в Центре нейродегенеративных заболеваний при Больнице ЯНЦ КМП за период с сентября 2017 по июнь 2019 г. Приведены данные о возрастном, образовательном и семейном положении пациентов и в частности проведен анализ смены вида деятельности и семейного статуса в связи с периодом начала выраженной манифестации клиники СЦАИ.

Ключевые слова: нейродегенеративное заболевание, спиноцеребеллярная атаксия, поддерживающая терапия, социальные характеристики.

A retrospective analysis of the data of patients with spinocerebellar ataxia type 1 who received supportive care at the Center for Neurodegenerative Diseases YSC CMP Hospital for the period from September 2017 to June 2019 was performed. Data on age, educational and marital status of patients are presented, and in particular, an analysis of the change in type of professional activity and family status associated with the period of pronounced manifestation of the SCAI clinic was carried out.

Keywords: neurodegenerative disease, spinocerebellar ataxia, supportive care, social characteristics.

Введение. Наследственные спиноцеребеллярные атаксии – это гетерогенные нейродегенеративные заболевания, основной характеристикой которых является нарушение координации движений, обусловленное дегенерацией мозжечка и афферентных и эфферентных нейрональных систем. На сегодняшний день по механизму передачи в поколениях наследственные атаксии подразделяют на ауто-сомно-доминантные, ауто-сомно-рецессивные, X-сцепленные формы и атаксии с митохондриальным типом наследования. Также выделяют спорадические формы с неустановленным или неизвестным механизмом генетической передачи [1].

Одним из наиболее распространённых в Якутии наследственных нейродегенеративных заболеваний является спиноцеребеллярная атаксия I типа (СЦАИ) [4]. Частота СЦАИ в Якутии составляет 46 случаев на 100 тыс. сельского населения, тогда как в мире – по сравнению 1-2 на 100 тыс. населения [2, 3]. Отсутствие государственной поддерживающей программы для больных с наследственными атаксиями в частности и нейродегенеративными заболеваниями в целом, преимущественно поздняя манифестация, тяжелое прогрессирующее течение, инкурабельность, дефицит врачебных и сестринских кадров и все увеличивающаяся нагрузка за счет urgentных больных в специализированных неврологических отделениях порождают массу медицинских, эпидемиологических, организационных, этических, социальных и психологических вопросов.

В целях исполнения Указа Президента Российской Федерации от 07.05.2018 г. №204 «О национальных целях и стратегических задачах развития Российской Федерации на период до 2024 года» приказом директора ЯНЦ КМП за №08-06/295А в ФБГНУ ЯНЦ КМП от 1 ноября 2018 г. организован Центр нейродегенеративных заболеваний (НДЗ) с лабораторией НДЗ.

Также издан приказ Министра здравоохранения РС (Я) за №01-07/184 от 14.02.2019 г. «О порядке маршрутизации больных неврологического про-

филя, страдающих нейродегенеративными заболеваниями на амбулаторно-поликлиническом и госпитальном этапах» в целях совершенствования оказания специализированной неврологической помощи пациентам с нейродегенеративными заболеваниями Республики Саха (Якутия) на амбулаторно-поликлиническом и госпитальном этапах, основанный на Указе Главы Республики Саха (Якутия) от 27.12.2016 г. № 1637 «Об утверждении Положений о Министерстве здравоохранения Республики Саха (Якутия) и его коллегии и во исполнение приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2011 №926н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи взрослому населению при заболеваниях нервной системы»» [5].

С открытием Центра нейродегенеративных заболеваний на базе Больницы ЯНЦ КМП стала более доступной систематическая поддерживающая терапия больных с СЦАИ, что дало возможность оказать более качественную медицинскую помощь и обратить внимание на множество имеющихся разносторонних проблем у пациентов с наследственными атаксиями в Якутии.

Цель исследования: медико-социальный анализ пациентов и разработка принципов предоставления поддерживающей терапии больным с СЦАИ.

Материалы и методы исследования. Исследование проводилось на

ЯНЦ КМП: СИДОРОВА Оксана Гаврильевна – н.с., okssi66@mail.ru, КОНОНОВА Сардана Кононовна – к.б.н., с.н.с.; с.н.с. СВФУ им. М.К. Аммосова, konsard@rambler.ru, ДАВЫДОВА Татьяна Кимовна – к.м.н., в.н.с. – руковод. отдела, tanya.davydova.56@inbox.ru, СОФРОНОВА Саргылана Ивановна – к.м.н., гл.н.с. – руковод. отдела, sara2208@mail.ru; ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна – д.б.н., с.н.с., зав.лаб. ИЕН СВФУ им. М.К. Аммосова, sardaanafe-dorova@mail.ru; ХУСНУТДИНОВА Эльза Камилевна – д.б.н., проф., директор Ин-та БиГ УНЦ РАН (г.Уфа), elzakh@rambler.ru; ИЖЕВСКАЯ Вера Леонидовна – д.м.н., проф., зам. директора Медико-генетического науч.центра (г. Москва), izhevskaya@med-gen.ru.

базе Больницы ЯНЦ КМП в отделении нейродегенеративных заболеваний. Для ретроспективного анализа были использованы истории болезни, генетические карты пациентов с СЦА1, их опрос, медико-генетическая консультация и анализ родословных больных, находившихся на регулярной поддерживающей терапии (ПТ). Преимущественно все больные из известных родословных и большинство из них ранее были тестированы на наличие мутации СЦА1 в МГК РБ№1-НЦМ. В работе также были использованы статистический и аналитический методы исследования.

Результаты и обсуждение. За описываемый период поддерживающую терапию получило 52 пациента. Из них мужчин 18 (34,6%), а женщин – 34 пациентки (65,4%). Из 52 пациентов в г. Якутске проживали 17 чел. (32,7%), а в других районах Республики Саха (Якутия) – 35 (67,3%). До официального открытия Центра нейродегенеративных заболеваний (ЦНДЗ), с сентября 2017 по октябрь 2018 г. (14 мес.), 31 пациент получил поддерживающую терапию, а за полугодовой период после открытия ЦНДЗ – 51 пациент, что в среднем составило 2,2 госпитализации за один месяц до открытия и 7,3 – после открытия Центра НДЗ. Данный факт подтверждает востребованность поддерживающей терапии среди пациентов с СЦА1.

Направляемость пациентов на ПТ из ЛПУ г. Якутска распределилась следующим образом: из ГБ№3 направлено 6 больных, Медицинского центра г. Якутска – 5, ГБ№1 – 4, Больницы ЯНЦ КМП – одна пациентка. Показатели госпитализации пациентов из районов Республики Саха (Якутия) представлены на рис. 1. Низкая направляемость больных из эндемичных по СЦА1 улусов связана с материальными и сезонными транспортными затруднениями

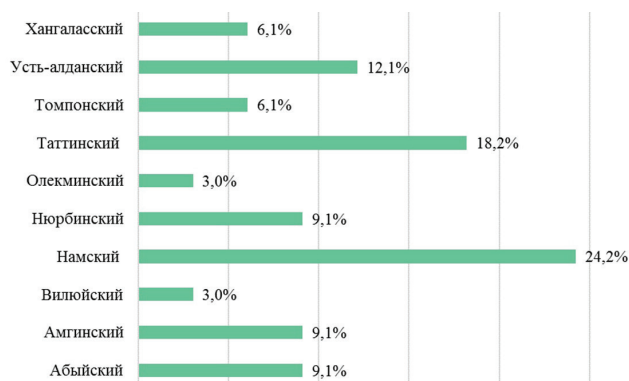


Рис. 1. Структура направляемости пациентов на поддерживающую терапию улусов РС(Я)

семей и низкой информированностью специалистов в участковых больницах, врачебных амбулаториях и фельдшерских пунктах в наслегах.

Учитывая поздне манифестирующий фактор спиноцеребеллярной атаксии I типа, особый интерес представляет анализ возраста исследуемых (рис. 2). Из 6 пациентов до 35 лет у 5 больных мутантный ген был унаследован по отцовской линии, что предопределило ранний дебют заболевания. Из 8 пациентов свыше 60 лет у семерых болезнь была унаследована по материнской линии, что и объясняет позднее начало проявлений и более доброкачественное течение СЦА1.

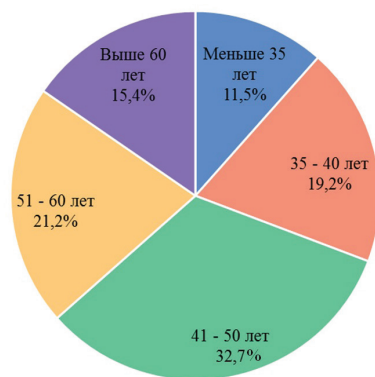


Рис. 2. Возрастной состав пациентов, получивших поддерживающую терапию

Анализ образовательного уровня пациентов, прошедших ПТ, показал, что высшее образование имеют 27 участников исследования, что составило 51,9%, среднепрофессиональное образование – 22 (42,3%) и среднее общеобразовательное – 3 пациента (5,8%). По полученной специальности или смежной к нему из 49 пациентов работал 31 чел. (63,2%). Среди пациентов было два научных работника с ученой степенью, два врача. Трое из пациентов до начала выраженных проявлений СЦА1 работали в органах муниципального управления. С начала выраженных проявлений заболевания 35 (68%) пациентов перешли на легкий труд. Семи (13%) пациентам с начала выраженных проявлений заболевания пришлось оставить работу.

По анализу семейного положения выяснилось, что из общего числа разведенных только два брака распались до начала манифестации заболевания (рис.3). Стоит отметить, что мужчины чаще, чем женщины, разводятся после начала манифестации заболевания у жены. Так, число разводов среди пациентов-мужчин в 1,5 раза меньше, чем среди женщин - больных СЦА1. Наличие детей у пациентов распределилось следующим образом: не имели детей 6 пациентов (11,5%), по одному ребенку – 10 (19,2%), по 3 детей – 15 (28,8%), по 3 детей – 14 (26,9%), по 4 детей – 4 с (7,8%) и 5 детей – 3 семьи (5,8%). Следует отметить, что 15 женщин из 21 семьи, имеющей 3 и более детей, являлись носительницами мутантного гена, что подтверждает вывод о расширенной репродукции в семьях с СЦА1 [4].

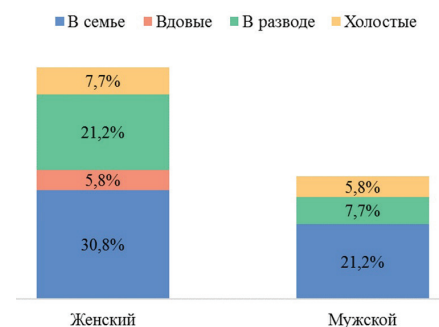


Рис. 3. Семейное положение пациентов, получивших поддерживающую терапию

Большинство пациентов, получивших ПТ, неоднократно прошли процедуру освидетельствования МСЭК на получение группы инвалидности по спиноцеребеллярной атаксии I. Так, I группа инвалидности была у 14 пациентов, что составило 26,9%, II группа инвалидности - у 21 больного (40,4%), III группа – 13 (25%) и на момент госпитализации на ПТ не имели инвалидности 4 пациента (7,7%). Результаты анализа показали, что среди больных с I группой инвалидности женщин было 11 (32,3% среди женщин), мужчин – 3 (16,7% среди мужчин). Данный факт, вероятно, объясняется настойчивостью женской половины пациентов в получении инвалидности.

Выводы. Увеличение частоты госпитализаций более чем в 3 раза за короткий период с момента открытия Центра НДЗ подтверждает востребованность ПТ больных с СЦА1. Анализ показал, что больные СЦА1 преимущественно имеют высшее образование. Знание женщины о наличии му-

тантного гена по СЦАІ не меняет ее планов по деторождению. Возможно, болезнь косвенно влияет на изменение семейного положения пациентов, в частности на количество разводов у женщин. Более активными и настойчивыми в получении инвалидности оказались женщины. В целях замедления темпов прогрессирования заболевания, медико-социальной реабилитации, повышения качества жизни и социального статуса пациентов с СЦАІ необходимо организовать предоставление регулярной поддерживающей терапии, контролировать своевремен-

ное представление на МСЭК, оказывать на местах медицинскую, социально-психологическую помощь в полном объеме.

Литература

1. Наследственные атаксии и паралигии / С.Н. Иллариошкин, Г.Е. Руденская, И.А. Иванова-Смоленская. – М.: МЕДпресс-информ, 2006.

Hereditary ataxias and paraplegias / S.N. Illarioshkin, G.E. Rudenskaya, I.A. Ivanova-Smolenskaya. - M.: MEDpress-inform, 2006.

2. Спинаocerebellарная атаксия первого типа в Якутии: распространенность и

клинико-генетические сопоставления / Ф.А. Платонов, С.Н. Иллариошкин, С.К. Кононова // Медицинская генетика. -2004. – Т.5, №8. – С.242-248.

Spinocerebellar ataxia type 1 in Yakutia: prevalence and clinical-genetic comparisons/ F.A. Platonov, S.N. Illarioshkin, S.K. Kononova // Medical genetics. -2004. - V.5, №8. -P.242-248.

3. Платонов Ф.А. Наследственная мозжечковая атаксия в Якутии: дис...д-ра мед. наук /Ф.А.Платонов. – М., 2003. – С.178.

Platonov F.A. Hereditary cerebellar ataxia in Yakutia: diss...dr. of med. sciences /F.A.Platonov. - M., 2003. - P.178.

4. Unstable Triplet Repeat and Phenotypic Variability of Spinocerebellar Ataxia Type1 / L.G. Goldfarb, O. Vasconcelos, F.A. Platonov [et al.] // Ann.Neurol.-1996. -Vol.39, №4.-P.500-506.

