ПОМОЩЬ «БАБОЧКАМ»



ЭКОСИСТЕМА ВОКРУГ ПАЦИЕНТА С БУЛЛЕЗНЫМ ЭПИДЕРМОЛИЗОМ КАК ПРИМЕР ВСЕСТОРОННЕЙ ПОДДЕРЖКИ ПАЦИЕНТА С ОРФАННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ

ФОНД ДЕТИ-БАБОЧКИ

КАЖДЫЙ ГОД, С 25 ПО 31 ОКТЯБРЯ, ПРОХОДИТ МЕЖДУНАРОДНАЯ НЕДЕЛЯ ОСВЕДОМЛЕННОСТИ О БУЛЛЕЗНОМ ЭПИДЕРМОЛИЗЕ

Орфанные заболевания – редкие тяжелые наследственные патологии, встречающиеся не чаще 10 случаев на 100 тыс. населения (ФЗ №323-ФЗ).

Все они неизлечимы, носят прогрессирующий характер и сокращают продолжительность жизни. В одних случаях современная медицина позволяет затормозить развитие болезни, в других – улучшить качество жизни пациентов, поэтому так важна своевременная и правильная диагностика орфанных заболеваний.

Фонд «Дети-бабочки» более 12 лет помогает пациентам с буллезным эпидермолизом (БЭ). Это ряд редких клинически и генетически гетерогенных генодерматозов, проявляющихся повышенной ранимостью кожи и в некоторых случаях слизистых. Их развитие связано с разрушением дермо-эпидермального соединения или базального слоя эпидермиса, что приводит к повышенной уязвимости и выражается в склонности к образованию пузырей и ран даже при незначительном механическом воздействии или самопроизвольно. Из-за особенностей кожи таких пациентов называют «бабочками».

Начав работу как волонтерский проект по оказанию адресной помощи, за годы работы Фонд выстроил систему, направленную на комплексную поддержку подопечных на каждом этапе их жизненного пути. Фонд реализует 16 программ помощи, включая медицинскую, адресную, юридическую и психологическую, оказывает поддержку новорожденным, курирует отказников в детских учреждениях, помогает подопечным с госпитализацией и реабилитацией, реализует программу «Стоматология», поскольку у пациентов с БЭ повышен риск развития множественного кариеса и ранней потери зубов. Под защитой зонтичной экосистемы Фонда находятся как маленькие, так и совершеннолетние подопечные, а также мамы, воспитывающие детей с ограниченными возможностями здоровья.

Важнейшей частью работы Фонда за все 12 лет его существования было взаимодействие с медицинским сообществом. При поддержке Фонда более 12 тыс. медицинских специалистов в области педиатрии, дерматологии, хирургии, медицинской реабилитации, организации здравоохранения и паллиативной помощи прошли специальное обучение. Это не только повысило квалификацию врачей в области редких генодерматозов, но и сформировало стандарт маршрутизации пациента с орфанным заболеванием.

При буллезном эпидермолизе критически важно начать терапию как можно раньше – это





ВИКТОРИЯ ПОЛЕНОВА

к.м.н., Президент Международной ассоциации руководителей и участников сферы управления, организации здравоохранения и фармакологии, член Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям Комитета Государственной Думы по охране здоровья

«Пациенты воспринимают врача в первую очередь как эксперта в области лечения заболевания, но лечение не ограничивается визитом к врачу: пациент нуждается в мультидисциплинарной поддержке, в том числе психологической, социальной, образовательной. Заболевание затрагивает все сферы жизни человека и его семьи. Это делает фонды важными стратегическими партнерами государства, его соратниками, единомышленниками и, по сути, двигателями изменений, особенно когда речь идет об орфанных заболеваниях. Проект, посвященный открытию центров генных дерматозов – пример успешного сотрудничества органов государственной власти, системы здравоохранения и профильного фонда "Дети-бабочки".
Центры генных дерматозов станут службой "единого окна", что в значительной степени облегчит задачу лечащего врача в поликлинике, который сможет направлять туда пациентов».

напрямую влияет на дальнейший прогноз. Сегодня, благодаря повышению осведомленности медиков, семья новорожденной «бабочки» попадает в поле зрение Фонда в первые дни, а иногда даже часы жизни ребенка. Когда это происходит, медицинские эксперты Фонда вместе со специалистами из региона проводят дифференциальную диагностику и предварительно определяют форму заболевания в ходе очного или удаленного консилиума. В более легких случаях Фонд оказывает адресную помощь, а эксперты на месте консультируют медиков и маму по особенностям ухода. В тяжелых случаях новорожденного могут госпитализировать в федеральное медучреждение, где им займется мультидисциплинарная команда врачей. Госпитализация позволяет «подхватить» такого ребенка в самом начале его жизни и дать задел на будущее, ресурс для организма, чтобы как можно дольше избегать осложнений основного заболевания.

Тяжелые формы БЭ – это не только кожное заболевание. В патологический процесс вовлекаются органы сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, мочеполовой системы, глаза, опорно-двигательная система. Развивается болевой синдром, повышается риск малигнизации. С учетом большого количества осложнений и коморбидности пациенты нуждаются в регулярном наблюдении мультидисциплинарной командой специалистов.

В 2014 году по инициативе Фонда в ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России открылось первое в стране отделение для «детей-бабочек». Ежегодно более 150 детей проходят в отделении плановые госпитализации.

Позже появилось первое отделение для взрослых пациентов во Всероссийском центре экстренной и радиационной медицины имени А. М. Никифорова МЧС России в Санкт-Петербурге.

Но этого недостаточно: большинству подопечных Фонда приходится приезжать в федеральные центры для проведения даже рутинных обследований, не требующих экспертной высокотехнологичной помощи. Это сопровождается сложностями в логистике для жителей отдаленных регионов, временными затратами и стрессом. Кроме того, пациенту и его родителям приходится ждать госпитализации в федеральный центр, а затем проводить в стационаре до двух недель.

Логичным шагом в этом контексте стало выстраивание системы медицинской помощи для пациентов с орфанными заболеваниями по месту жительства без необходимости перемещения за тысячи километров в Москву или Санкт-Петербург. Так появился проект се-

ти профильных медико-функциональных центров орфанных заболеваний, где пациенты с генетическими заболеваниями кожи могли бы в рамках дневного стационара пройти все необходимые исследования (включая высокотехнологичные), оперативно получить результаты и консультации узких специалистов.

Первый такой центр генных дерматозов (ЦГД) открылся в 2021 году для пациентов Московской области и Центрального федерального округа при участии Министерства здравоохранения Московской области на базе Научно-исследовательского клинического института детства. Все необходимые обследования и консультации там можно получить в рамках ОМС. Центр принимает не только пациентов с орфанными заболеваниями, но и людей с менее редкими дерматологическими патологиями – псориазом, атопическим дерматитом и т.д.

Пилотный проект был признан удачным, и теперь эта отработанная модель по оказанию медицинской помощи по месту жительства масштабируется и интегрируется в государственную систему. В сентябре 2023 года второй центр генных дерматозов открыл свои двери в Пензе для детей и взрослых пациентов Пензенской области и Приволжского федерального округа. На очереди – Башкортостан, Татарстан, Хабаровский край, Томская и Калининградская области. Соглашения о создании ЦГД подписаны также с Санкт-Петербургом, Дагестаном и Чечней. Сеть региональных ЦГД, где пациенты с орфанными заболеваниями будут получать помощь в режиме «единого окна», – вопрос ближайшей перспективы.

NB! Что же делать врачу первичного звена сегодня, если он подозревает наличие у пациента редкого заболевания кожи? Самый правильный алгоритм действия – связаться с фондом «Дети-бабочки». Это можно сделать по телефону +7 495 410–48–88. Пожалуйста, передайте эту информацию вашим коллегам.

БОЛЬШЕ ИНФОРМАЦИИ О ЗАБОЛЕВАНИИ И СПОСОБАХ СВЯЗИ С ПРЕДСТАВИТЕЛЯМИ ФОНДА



АЛЕНА КУРАТОВА

учредитель и руководитель фонда «Дети-бабочки», учредитель Международной ассоциации по генетическим заболеваниям, член Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям Комитета Государственной Думы по охране здоровья

«За 12 лет фонд "Дети-бабочки" создал экосистему медико-социальной помощи пациентам с редкими генетическими заболеваниями кожи. Мы буквально "подхватываем" подопечного с рождения и непрерывно сопровождаем на протяжении всей жизни. Это та самая модель персонализации, к которой стремятся отдельные звенья нашей системы здравоохранения. Вначале мы успешно реализовали этот кейс на уровне некоммерческой организации, а с 2021 года начали выстраивать процесс преемственности помощи от Фонда к государству. Миссия медицинского фонда – встроенность в государственную систему, где он выступает надежным партнером в сфере медико-социального сопровождения пациентов с орфанными заболеваниями. Преимущество Фонда в том, что мы можем оказывать комплексную помощь, выходящую за рамки медицины, у нас сильный социальный блок. Своим примером мы побудили фонды, помогающие больным с орфанными заболеваниями, выстраивать схожую GR-стратегию, вести регистр. Сейчас перед нами стоит задача полноценно реализовать право таких пациентов, в том числе взрослых, на получение квалифицированной медицинской помощи по месту жительства».

БАЛАНС ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ МЕЖДУ ГОСУДАРСТВОМ И ФОНДОМ «ДЕТИ-БАБОЧКИ»

Фонд «Дети-бабочки» посчитал вклад государства и Фонда в здоровье пациентов, страдающих редким (орфанным) заболеванием – буллезным эпидермолизом, путем соотношения объемов получаемой подопечными медицинской и социальной помощи от Фонда и системы здравоохранения. Для расчета матрицы «Фонд – государство» использован анализ данных медицинской информационной системы «Регистр генетических и других редких заболеваний» для пациентов разных возрастных категорий.

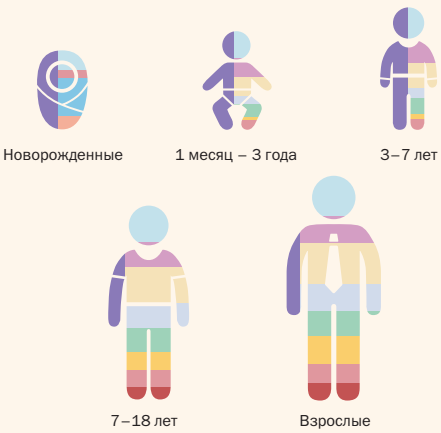
Благодаря анализу данных в регистре подсчитано, какими программами Фонда и государства и в каких пропорциях обеспечиваются потребности пациентов на разных этапах жизни. Такая статистика позволяет прогнозировать не только объемы помощи и бюджет Фонда: на основе этих оцифрованных данных Фонд создал экономическую модель сопровождения больных, которая значительно снижает затраты как Фонда, так и системы здравоохранения, повышает качество жизни пациентов и их семей. В перспективе такие технологии помогут в создании устойчивой системы контроля и мониторинга редких заболеваний на государственном уровне, прогнозировании программ помощи и бюджетных расходов.

В настоящее время пациенты с БЭ попадают в поле зрения специалистов Фонда с первых дней жизни. Это связано с огромной работой, которую организация ведет на протяжении 12 лет – от выстраивания системы помощи на государственном уровне и обучения врачей до широкой просветительской деятельности в медицинском, научном и пациентском сообществах. Сегодня, в сравнении с 2010 годом, диагноз устанавливается при рождении, и это имеет большое значение: специфика заболевания такова, что чем раньше ребенок начинает получать симптоматическую терапию и уход, тем легче протекает болезнь и ниже риск ранней инвалидизации.

Государство все больше уделяет внимание проблемам детей с редкими (орфанными) заболеваниями. На сегодняшний день его помощь включает обеспечение дорогостоящими медицинскими изделиями (через Фонд) детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, фонд «Круг добра», а также возможность воспользоваться (при наличии инвалидности) социальными льготами, бесплатной реабилитацией и санаторно-курортным лечением. Некоторые виды медицинских вмешательств для пациентов с БЭ покрываются в том числе за счет средств ФОМС (Федерального фонда обязательного медицинского страхования). На региональном уровне взяли на себя обязательства по обеспечению детей с БЭ медицинскими изделиями 22 субъекта Российской Федерации. Уровень участия государства в заботе о детях растет, но по-прежнему большая часть нагрузки лежит на экосистеме Фонда.

Анализ статистики Фонда демонстрирует: наиболее активно государство участвует в жизни пациентов с БЭ начиная с рождения и до 7–10 лет. Это оказывает положительное влияние на здоровье пациента, а также в будущем снижает на него затраты системы здравоохранения, так как больше возможностей вывести пациента на положительную динамику в терапии. Когда ребенку своевременно поставлен диагноз и он получает правильную медицинскую помощь и непрерывное наблюдение, в возрасте 10 лет затраты на него, включая амбулаторную помощь, составят 2 млн рублей в год. Пациенты, которые вовремя начали получать полноценный уход и лечение, могут в будущем избежать тяжелых инвалидизирующих осложнений или максимально отодвинуть их во времени, также это оказывает влияние на продолжительность жизни, способствует социализации подопечных и членов их семей. У таких детей больше шансов получить образование, устроиться на работу, создать семью. Иными словами, жить полноценной жизнью. Если ребенок в связи с поздней постановкой диагноза начал получать правильное лечение лишь в возрасте 5–7 лет, то в возрасте 10 лет

МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ

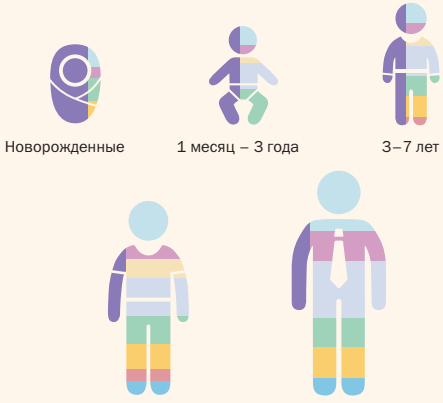


- Государство

Фонд:

- Медицинское сопровождение (онлайн-консультация)
- Помощь в госпитализации
- Помощь в реабилитации
- Компенсация стоматологической помощи
- Патронаж
- Паллиативная помощь
- Консультирование врачей
- Обучение медперсонала и родителей по уходу за ребенком
- Обеспечение перевязочными средствами
- Программа по онкологии для пациентов с высоким риском

СОЦИАЛЬНЫЕ И ГОСУДАРСТВЕННЫЕ ПРОГРАММЫ



- Государство

Фонд:

- Психологическая помощь
- Юридическая помощь
- Предоставление санаторно-курортного лечения
- Адресная помощь пациентам без пособеспечения
- Помощь при транспортировке при переводе в другое ЛПУ
- Образовательные мероприятия для врачей и пациентов
- Помощь в инклюзии
- Профориентация

Примечание. ЛПУ – лечебно-профилактическое учреждение.

он уже нуждается в высокотехнологичной помощи, обходящейся в 15 млн рублей в год. Такие пациенты вынуждены получать надомное образование, тем не менее при условии непрерывности терапии они имеют перспективу улучшения своего состояния и дальнейшей социализации.

Сегодня взрослые пациенты с БЭ – это люди, в чьем раннем детстве в Российской Федерации еще не было диагностики и грамотного лечения заболевания и не было фонда «Дети-бабочки». Именно поэтому у них чаще, чем у других, возникают инвалидизирующие осложнения, требующие непрерывного наблюдения и дорогостоящего лечения. Таким пациентам пожизненно необходимы наблюдение, специализированные перевязочные средства, лечебное питание, медикаменты, реабилитация, а также психологическая и юридическая помощь. С возрастом у некоторых форм БЭ кратно повышаются онкологические риски. Фонд «Дети-бабочки» сопровождает подопечных на протяжении всей жизни, выстраивая систему вокруг пациента, не оставляя его наедине с болезнью.

Каждый год количество взрослых подопечных растет, и, поскольку система здравоохранения пока не покрывает всех запросов пациентов, Фонд активно ведет работу по выстраиванию системы на федеральном и региональном уровнях, разработке программ помощи для взрослых пациентов с орфанными заболеваниями.