

Беспощадная война с больными генами

Когда Юле Матюшенко был год и три месяца, появились серьезные нарушения в ее развитии. Девочка вовремя села, поползла, стала на ножки, но ходить так и не начала...



Светлана и Юля Матюшенко верят, что у них все будет хорошо

РОДИТЕЛИ Юлочки заблуждались и стали обращаться к врачам. Их направляли из кабинета в кабинет, однако все медики только пожимали плечами: причина и суть заболевания были им не ясны. Лишь однажды после очередных ни к чему не приведших анализов доктор посоветовал Виталию и Светлане Матюшенко обратиться к генетикам.

Харьковские генетики установили диагноз, для молекулярного подтверждения анализы отослали в Москву, и через некоторое время пришел страшный ответ. У ребенка подтвердился диагноз спинальной мышечной атрофии — в большинстве случаев это смертельная наследственная болезнь нервной системы, лекарство от которой еще не найдено.

Но как родители могут смириться пусть даже с таким жутким диагнозом? Виталий и Светлана были уверены, что выход есть, его только надо искать.

На поиски отчаявшихся

Папа Юли бросил все силы на поиски помощи и информации об этом коварном заболевании, для чего пришлось вспомнить английский язык и «нырнуть» в зарубежные интернет-страницы. Оказалось, что на Западе существуют ассоциации, объединяющие родителей малышей, больных спинальной мышечной атрофией, а также врачей, изучающих это заболевание. Постепенно наладились контакты с американскими и европейскими специалистами и товарищами по несчастью, а потом настал момент, когда Виталий принял решение собрать таких же, как он, родителей из Харькова и всей Украины в единую организацию. Так родился благотворительный фонд «Дети со СМА» (www.csma.org.ua), поддерживающий тех, кто ищет помощи так же, как два года назад ее искал сам Виталий.

Когда беда пришла в семью Матюшенко, слишком много времени было потрачено на поиски правильного направления для лечения. Теперь Виталий и Светлана пытаются сократить этот путь для других семей, попавших в похожую ситуацию.

Фонд объединяет 27 семей из стран СНГ, которые борются с этим недугом. Двенадцать из них живут в Украине: в Харькове, Полтаве, Хмельницком, Светловодске, Киеве, Луганской области, Краматорске и Крыму. Хотя, по словам Виталия, это не окончательная цифра, ведь, судя по статистике, даже в нашем городе есть еще дети больные СМА, но их родители могли уже опустить руки, ведь официальная медицина пока бессильна в борьбе с этим заболеванием. Или, возможно, таких детей наблюдают детские невропатологи в педиатрических клиниках, не передавая их генетикам. Однако это заболевание наследственное, так что основные обследования, безусловно, должны проводиться в генетической лаборатории.

«Иногда мне кажется, что он знает больше...»

И хотя лекарство от СМА пока не найдено, надежда на то, что человечество сможет справиться с этой болезнью, есть, уверена заведующая отделением детской психоневрологии медико-генетического центра Наталья Федосеева.

— Наука развивается большими темпами, и генетика в том числе, — говорит Наталья Петровна. — Например, в начале прошлого века медики не умели лечить наследственное заболевание фенилкетанурию, которое вызывает глубокую умственную отсталость еще в детском возрасте. Но уже в 60-х годах нашли причину этой болезни и эффективное средство против нее. Это оказалась специально разработанная диета, которая должна дополняться некоторым лечебным питанием. Сейчас в нашей стране существует государственная программа поддержки таких детей — за счет госбюджета они получают специализированное питание. Кроме того, мы можем определить наличие заболевания на пятый день рождения ребенка благодаря обследованию всех новорожденных в каждом роддоме.

Для внедрения государственной программы необходимо найти эффективный метод лечения. А его пока нет. Если родители знают, что являются носителями этого гена и уже ждут ребенка, мы можем провести обследование на ранних сроках беременности. Вероятность патологии 25%, и даже если диагноз подтвердится, что делать дальше, будут решать родители.

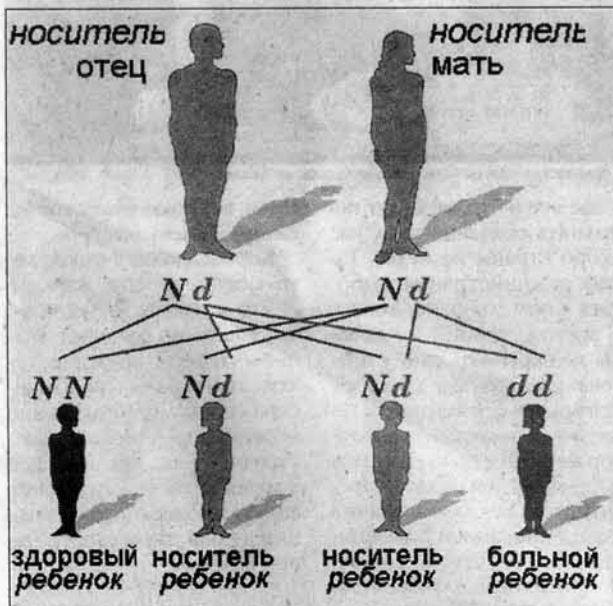
Мы постоянно поддерживаем связь, знаем обо всех, даже небольших, прорывах в зарубежных иссле-

дованиях. Хотя очень большую работу проводит и сам Виталий Матюшенко. Иногда кажется, что он знает уже о своем ребенке больше, чем все медики вместе взятые. К сожалению, редко встречаются такие целеустремленные родители.

Нужно бороться

...Сейчас маленькой Юле Матюшенко три годика, она очень сообразительный и активный ребенок. Единственное, чем малышка отличается от своих сверстников, — она по-прежнему не ходит, и родители не останавливаются в поисках средства для спасения своей девочки. Харьковский фонд, основанный ими, тесно сотрудничает с подобными американскими и европейскими организациями, которые ведут разработки необходимых медикаментов. Пока Юля принимает лекарства для торможения развития болезни, ведь СМА — это не просто нарушение опорно-двигательного аппарата, а ежедневные и постоянные изменения в организме, которые могут привести к смерти. Экспериментальное лекарство предположительно должно приостановить последствия генного нарушения до разработки необходимого препарата. «Медицина не стоит на месте, — верит Светлана Матюшенко. — Мы не теряем надежды и готовы делать все возможное, чтобы спасти ребенка».

Тина АЛЕКСАНДРОВА



Спинальная мышечная атрофия (СМА) обусловлена повреждением конкретных генов. В человеческом организме эти гены имеют, как правило, свою копию без повреждения. Человек может нести в себе тяжелое наследственное заболевание, но об этом даже не знать, потому что доминирующую активность проявляет здоровый ген. Наследственное заболевание проявляется у новорожденного, если носителем патологического гена будут и отец, и мать. Из школьного курса биологии можно вспомнить, что вероятность проявления патологии в случае, если оба родителя обладают больным геном и его копией, составляет 25%. Половина детей, больных СМА, не доживают до двух лет, но эта болезнь может поражать в любом возрасте. Спинально-мышечная атрофия разрушает двигательные нейроны спинного мозга, лишает ребенка возможности ползать, сидеть, ходить, лишает его контроля над дыхательными мышцами, мышцами шеи и даже глотанием. Общая чувствительность и интеллектуальная деятельность больного обычно абсолютно нормальна. Более того, часто пациенты со СМА оказываются необычно яркими и общительными. Кстати, наиболее часто это заболевание встречается на островах Японии. Причина этого, считают генетики, в исторически изолированном существовании этого народа на островах. Получается, что патологический ген конкретной болезни накапливался веками.