
ПОКРАЩЕННЯ ЯКОСТІ ЖИТТЯ ПАЦІЄНТІВ ІЗ СПАДКОВИМИ ЗАХВОРЮВАННЯМИ: СУЧАСНІ ПІДХОДИ ТА МЕТОДИ

Снісар О. А., Круць Є. С.

DOI <https://doi.org/10.30525/978-9934-26-593-8-24>

ВСТУП

Оцінка якості життя пацієнта у сучасній медицині є одним із основних критеріїв ефективності надання медичної допомоги. У 1996 році ВООЗ дала визначення якості життя – це сприйняття індивідуумами свого положення в житті в контексті культури та системи цінностей того середовища, в якому вони живуть, у нерозривному зв'язку з їх цілями, очікуваннями, стандартами і турботами¹.

Говорити про якість життя у контексті спадкових захворювань важливо, оскільки їх симптоми найчастіше починають проявлятися у ранньому дитячому віці і людина живе з хворобою усе життя. Спадкові хвороби є важким тягарем для самих хворих та їхніх сімей, тому що такі хвороби мають хронічний, часто тяжкий перебіг, значно впливають на тривалість та якість життя пацієнтів. Тому питання покращення якості життя пацієнтів із спадковими хворобами є надзвичайно актуальним.

Спадкові захворювання часто вважають такими, що зустрічаються рідко, а їх діагностикою та лікуванням займаються виключно лікарі та медичні сестри відділень медичної генетики і планування сім'ї. Але таке твердження є помилковим. До спадкових хвороб відносять 7 тисяч нозологій. У світі близько 300 мільйонів людей мають спадкові захворювання, це не враховуючи пацієнтів із хворобами зі спадковою схильністю. За статистикою 80% людей із спадковими захворюваннями мають одне з 350 найбільш поширених. Інші 20% пацієнтів мають одне з 6,5 тисяч рідкісних захворювань, їх ще називають орфанными².

¹ Квітка Д. М., Паламарчук В. О., Земсков С. В., Січінава Р. М. Введення поняття якості життя у практичну медицину. *Clinical Endocrinology and Endocrine Surgery*. 2021. Вип. 1. С.70–75. DOI:<https://doi.org/10.30978/CEES-2021-1-70>

² Нагребецький І. Орфанні пацієнти в Україні: як забезпечити їм доступ до безперервного лікування. *Українська правда*. 2021. 11 березня. URL: <https://life.pravda.com.ua/columns/2021/03/11/244200/>

Люди зі спадковими захворюваннями, які мають множинні пошкодження органів і систем, можуть бути пацієнтами різних відділень, тому знання щодо цієї групи захворювань є однією з головних та надзвичайно важливих проблем в організації високоспеціалізованого підходу до своєчасної діагностики, призначення індивідуалізованого специфічного лікування і догляду за такими хворими.

Комплексний підхід при наданні допомоги пацієнтам з спадковими захворюваннями важко переоцінити. Співпраця лікарів з медичними сестрами, фізичними терапевтами, психологами, фахівцями з лабораторної діагностики сприяє формуванню та реалізації плану лікування, забезпечує виконання призначених маніпуляцій, контролю за станом пацієнтів та надання їм необхідної допомоги. Важливо надати психологічну та емоційну підтримку пацієнтам та їхнім сім'ям, допомогти подолати стрес та невпевненість, інформуючи про симптоми захворювання, методи лікування та реабілітації. Координація між роботою різних фахівців галузі охорони здоров'я, моніторинг та реалізація безперервного лікування та догляду, забезпечить покращення якості життя пацієнтів із спадковими хворобами.

1. Приклади кращих практик у лікуванні та догляді за хворими на спадкові захворювання

Лікування та догляд за хворими на спадкові захворювання – важливе і складне завдання, оскільки такі хвороби можуть мати серйозний вплив на якість життя пацієнта. Для забезпечення належного рівня лікування та догляду пацієнтів із спадковими захворюваннями необхідне врахування як медичних, так і психологічних та соціальних аспектів.

Спадкові захворювання мають важкий перебіг і порушують функціонування багатьох органів і систем організму людини, тому впровадження ефективних практик неможливо здійснити зусиллями одного лікаря. Для забезпечення повного спектру допомоги пацієнтам зі спадковими захворюваннями важливо впроваджувати та координувати плани лікування та догляду з різними медичними фахівцями: лікарями різних спеціальностей, фахівцями-генетиками, медичними сестрами, фахівцями з лабораторної діагностики, фізіотерапевтами, психологами, педагогами, соціальними працівниками. Координація догляду за пацієнтами зі спадковими хворобами є ключовим аспектом забезпечення їхнього належного лікування та підтримки. Основа такого підходу – це співпраця між лікарями різних спеціальностей, таких як сімейні лікарі, педіатри, генетики, акушери-гінекологи, невропатологи, ортопеди, гастроентерологи, ендокринологи та інші, дозволяє забезпечити комплексний підхід до діагностики, лікування та догляду. Важливим є надання можливості

пацієнтам отримати консультації від різних фахівців та, в разі необхідності, вторинної думки щодо їхнього діагнозу та плану лікування.

У випадках, коли пацієнти отримують лікування в різних медичних установах, важливо забезпечити ефективний обмін інформацією між цими установами для забезпечення безперервності лікування. Системна координація спільних зусиль сприяє покращенню результатів лікування, зниженню ризику ігнорування незначних симптомів та виникнення ускладнень, поліпшенню якості життя пацієнтів.

Для опанування кращих практик по лікуванню та догляду за хворими на спадкові захворювання медикам необхідне постійне підвищення кваліфікації, освіта та навчання. Лікарі, медичні сестри та інший медичний персонал для забезпечення високоякісної та компетентної медичної допомоги повинні мати глибоке розуміння про різні типи спадкових хвороб, їхні особливості, механізми виникнення та клінічні прояви. Ознайомлення з новітніми технологіями та методами діагностики, лікування спадкових хвороб, управління симптомами та ускладненнями дозволить медичному персоналу надавати найбільш ефективну допомогу пацієнтам. Для отримання актуальної інформації можна рекомендувати семінар «Маски генетичних захворювань в щоденній лікарській практиці. Педіатричні акценти» та фахову школу online «Генетика та рідкісні захворювання», що проводилися Центром орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» спільно з групою компаній «МедЕксперт» відповідно до вимог та стандартів акредитаційної ради безперервної медичної освіти США (ACCME)³.

В Україні розроблено уніфіковані клінічні протоколи первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги для багатьох спадкових захворювань. У даних протоколах використано увесь вітчизняний та зарубіжний досвід, що значно підвищує якість надання допомоги пацієнтам зі спадковою патологією. При лікуванні та догляді за пацієнтом зі спадковим захворюванням керуються наказами МОЗ України «Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Синдром Дауна»⁴, «Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та

³ Снісар О., Білик Л., Боечко Ф. Можливості застосування неформальної та інформальної освіти у природничій підготовці медичних та фармацевтичних працівників. *Актуальні проблеми методології вищої та фахової передвищої медичної (фармацевтичної) освіти: сучасні виклики та нові можливості* : матеріали IV Міжнар. наук.-метод. інтернет-конф. (Черкаси, 17 жовтня 2024 р.). Черкаси, 2024. С. 56–59.

⁴ Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Синдром Дауна. Наказ МОЗ України № 685 від 20.10.2015.

третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Хвороба Гоше»⁵, «Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланіємії»⁶, «Уніфікований клінічний протокол екстреної медичної допомоги «Гемофілія»»⁷.

Регулярні медичні обстеження є важливою складовою догляду за пацієнтами зі спадковими хворобами. Ці обстеження допомагають вчасно виявляти зміни в стані пацієнтів, виявляти будь-які нові симптоми, визначати ефективність лікування та вчасно реагувати на будь-які ускладнення.

Основні заходи регулярних медичних обстежень включають:

- медичний огляд. Регулярні візити до лікаря для огляду загального стану здоров'я, вимірювання ваги, тиску, аналізу крові та інших параметрів;

- генетичне тестування. Спадкові хвороби можуть вимагати генетичного тестування для виявлення змін в структурі генів та хромосом. Молекулярно-генетичні методи представлені полімеразною ланцюговою реакцією (ПЛР), хромосомним аналізом, секвенуванням ДНК. Лабораторні тести можуть визначати наявність або рівень певних біомаркерів, що пов'язані зі спадковими хворобами⁸;

- лабораторні тести: Регулярні лабораторні тести крові та інших біологічних рідин можуть допомогти виявити зміни в показниках, що вказують на прогресування хвороби або ефективність лікування⁹;

- скринінгові тести. Деякі спадкові хвороби можуть мати специфічні скринінгові тести, які допомагають виявити ризик розвитку хвороби або її ускладнень;

- рентгенографія, електрокардіографія, УЗД, комп'ютерна томографія (КТ) та магнітно-резонансна томографія (МРТ) можуть використовуватися для виявлення змін в органах та тканинах.

Медичний протокол ведення вагітності передбачає три планових УЗД на 11-13, 18-22, 30-32 тижнях вагітності. Під час УЗД виявляють вади розвитку плода, патологію з боку ЦНС, аномалії скелета, порушення шлунково-кишкового тракту, нирок, органів дихання, серцево-судинної

⁵ Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Хвороба Гоше. Наказ МОЗ України № 529 від 19.08.2015.

⁶ Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланіємії. Наказ МОЗ України № 760 від 19.11.2015.

⁷ Уніфікований клінічний протокол екстреної медичної допомоги «Гемофілія». URL: <https://ips.ligazakon.net/document/MOZ21887>

⁸ Сайт CSD LAB. URL: csdlab.ua

⁹ Сайт Synevo. URL: <https://www.synevo.ua/ua>

системи. Це обмеження дозволяє виявити такі важкі хромосомні хвороби, як синдром Дауна, синдром Патау, синдром Едвардса.

Для виявлення генетичних хвороб та вроджених аномалій на ранніх термінах вагітності застосовують інвазивні методи пренатальної діагностики (біопсія ворсинок хоріона, аміоцентез).

Оскільки особливістю багатьох спадкових захворювань є поліморфізм клінічних проявів, то важливо застосовувати індивідуалізований підхід до кожного пацієнта. Важливо, щоб лікування та догляд були індивідуалізованими, що вимагає розробки плану лікування та догляду, який враховує стан пацієнта, супутні захворювання, конкретні потреби та генетичні характеристики кожного пацієнта.

Індивідуалізований підхід враховує генетичне консультування пацієнта. Особливо важливою є роль генетичних консультантів у встановленні діагнозу, передбаченні ризику спадкових захворювань, розробці плану лікування та медсестринського догляду. Для багатьох спадкових захворювань доступні генетичні тести, які можуть допомогти виявити ризик прояву. Урахування генетичних особливостей пацієнта може допомогти забезпечити персоналізоване лікування, вибрати оптимальні методи лікування, включаючи індивідуалізовані ліки та процедури. Індивідуалізований підхід забезпечує пацієнтам зі спадковими хворобами найбільш ефективний та безпечний догляд, що відповідає їхнім конкретним потребам та характеристикам. Регулярний моніторинг стану пацієнта дозволяє вчасно виявляти зміни та адаптувати підходи до лікування.

Прикладом застосування кращих практик у лікуванні та індивідуалізованого підходу до пацієнта може бути лікування спадкового ауто-сомно-рецесивного захворювання спінальна м'язова атрофія (СМА). У пацієнтів із СМА діагностують один чотирьох типів хвороби в залежності від важкості перебігу та віку пацієнта, в якому з'являються перші симптоми. Від цього залежить подальше лікування та прогноз. Найважчий перебіг має I та II типи СМА, які маніфестують у перші два роки життя дитини і при відсутності лікування є летальними. Вирішальне значення у лікуванні таких пацієнтів відіграє рання діагностика і доступ до сучасних препаратів з високою ефективністю. До 2022 року в Україні СМА не входила до переліку обов'язкового неонатального скринінгу новонароджених. Але ситуація змінилася у жовтні 2022 року і захворювання увійшло до програми неонатального скринінгу в Україні. Програма одразу дала результати: за перші шість місяців було діагностовано 73 випадки СМА у немовлят.

Після вчасної діагностики необхідно забезпечити дитину сучасними ефективними препаратами, які не тільки збережуть життя, а і суттєво зменшать симптоми захворювання. На даний час у світі існує

три препарати для лікування СМА, кожний з яких є унікальним та має свої особливості – це Evrysdi, Spinraza, Zolgensma. Кожний з препаратів призначають індивідуально з урахуванням особливостей конкретного пацієнта. Spinraza – перший препарат, який почав застосовуватися у 2016 році, вводиться пацієнту безпосередньо в спинномозковий канал кожні 4 місяці протягом усього життя. Ефективність Spinraza доведена при клінічних дослідженнях і дозволяє полегшити перебіг хвороби. Вартість одного флакона Spinraza становить 100 тисяч доларів. В Україні вперше централізовано закуплено у 2022 році¹⁰. Evrysdi – препарат схвалений у США в 2020 році. Один флакон ліків коштує 250 тисяч гривень, а для одного пацієнта необхідно приблизно три флакони на місяць. Суттєва перевага Evrysdi – це єдиний засіб для лікування СМА, який можна приймати перорально вдома. Недоліком є те, що застосовується він постійно протягом життя. «Медичні закупівлі України» уклали трирічну угоду про закупівлю препарату, тому для родин пацієнтів він видається безкоштовно¹¹. Абсолютно інноваційним препаратом генної терапії у лікуванні СМА є Zolgensma, схвалений у 2019 році у США. За допомогою ін'єкції в організм хворого вноситься нормальний ген SMN1, який іде у мотонейрони спинного мозку, починає там працювати, виробляючи нормальний білок SMN. Розробники ліків стверджують, що достатньо лише одноразового введення Zolgensma, щоб дитина могла самостійно сидіти, а часто навіть стояти та ходити. Недоліком є висока вартість цієї однієї дози – 2,1 млн. доларів. У випадку кожного конкретного пацієнта лікарі приймають рішення про застосування одного з цих препаратів¹².

Прикладом застосування індивідуалізованого підходу є догляд за пацієнтом із муковісцидозом. Це одне з найбільш поширених генних захворювань в Україні. Муковісцидоз – аутосомно-рецесивне генетичне захворювання, викликане мутацією в гені CFTR. Внаслідок мутації порушується транспорт іонів хлору та натрію через мембрану епітеліальних клітин, секрет екзокринних залоз стає в'язким, у пацієнтів розвиваються патологічні процеси дихальної, травної, а також ендокринної, видільної, статеві системи. Лікування хворих на муковісцидоз симптоматичне. Застосовуються препарати, що зменшують ті клінічні

¹⁰ Свистілюк В. О. Особливості сучасної діагностики й лікування спінальної м'язової атрофії з досимптомним, раннім та пізнім початком. URL: <https://health-ua.com/article/63282-osoblivost-suchasno-dagnostiki-jlkuvannya-spnalnomyazovo-atrof-zdosimptomni>

¹¹ Сайт Рош Україна. URL: <https://www.roche.ua/media/fda-approves-evrysdi>

¹² Снісар О. А., Білик Л. В., Ліневич К. А., Самогулова О. А. Трансформація підходів до викладання медичної біології та генетики у контексті інноваційного розвитку молекулярної біології та генетичної інженерії. *Перспективи та інновації науки (Серія «Педагогіка», Серія «Психологія», Серія «Медицина»)*. 2023. № 12(30). С. 464–475. DOI:[https://doi.org/10.52058/2786-4952-2023-12\(30\)-464-475](https://doi.org/10.52058/2786-4952-2023-12(30)-464-475)

прояви хвороби, що є у конкретного пацієнта. При ураженні дихальної системи для розрідження густого слизу в бронхах та запобігання інфекції застосовують інгаляції (бронхолітики, муколітики, мукорегулятори, антибіотики, 5, 10, 20% розчин ацетилцистеїну, кортикостероїди, гіпертонічний розчин). Ефективним є промивання носа, «назальний душ». Якщо більше уражено кишково-шлунковий тракт, то застосовують замісну терапію ферментами підшлункової залози (панкреатин, панзинорм, мезим-форте, фестал) для поліпшення перетравлювання їжі та всмоктування поживних речовин.

Для цих пацієнтів важливим є фізіотерапевтичне лікування: дихальна гімнастика, лікувальна фізкультура, апаратні методи кінезітерапії, клопф-масаж призначені для стимуляції бронхо-легеневої діяльності¹³. Пацієнти з цим захворюванням часто мають суху шкіру, яка страждає від надмірно солоного поту, тому здійснення гігієнічних заходів має велике значення. Але такий комплексний підхід до лікування пацієнтів з муковісцидозом лише зменшує симптоми, але не вирішує проблеми і довгий час середня тривалість життя з цією спадковою хворобою в Україні становила 15-16 років.

Прорив у лікуванні муковісцидозу відбувся 21 жовтня 2019 року – FDA дало дозвіл на використання новітнього комбінованого препарату Trikafta, який є модулятором хлорного каналу. Цей препарат демонструє дуже високу ефективність і майже повністю усуває симптоми муковісцидозу, що дозволяє думати про можливість значно продовжити життя таких хворих та зробити його повноцінним. У 2022 році в Україні у Центрі муковісцидозу ЗУСМДЦ вперше розпочалося впровадження Trikafta¹⁴.

Оскільки більшість генетичних хвороб проявляються саме у дитячому віці і є причиною дитячої смертності, затримки фізичного, розумового розвитку, статевого дозрівання, то саме вчасна діагностика у дитини спадкової хвороби дає можливість почати специфічне лікування, щоб зменшити симптоми, продовжити тривалість та покращити якість життя пацієнта.

Рання діагностика спадкових хвороб починається з неонатального скринінгу, який відіграє важливу роль у вчасному виявленні та лікуванні генетичних захворювань у новонароджених. До 2022 року немовлят перевіряли лише на 4 спадкові хвороби – фенілкетонурію, гіпотиреоз, муковісцидоз та адреногенітальний синдром. З жовтня 2022, не вважа-

¹³ Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги та адаптована клінічна настанова, заснована на доказах. Муковісцидоз. Наказ МОЗ України № 723 від 15.07.2016.

¹⁴ У Західноукраїнському медцентрі розпочинають пілотний проєкт із проривного лікування хворих на муковісцидоз .Сайт Львівської обласної ради. URL: <https://lvivoblrada.gov.ua>

ючи на складну ситуацію у зв'язку з війною в Україні, запроваджено проведення розширеного неонатального скринінгу на 21 орфанну хворобу. Це відбувається відповідно до Порядку, затвердженого Наказом міністерства охорони здоров'я України від 01.10.2021 N 2142 «Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні»¹⁵. До переліку розширеного неонатального скринінгу були внесені галактоземія I типу, глютарова ацидурія II типу, фзовалеріанова ацидурія, метілмалонова ацидурія лейциноз, первинний карнітиновий дефіцит, спінальна м'язова атрофія, тирозинемія I типу, тяжкий комбінований імунodefіцит та інші спадкові хвороби.

Розширений неонатальний скринінг доступний у всіх пологових закладах України, за винятком тимчасово окупованих територій і дає можливість завчасно виявити лабораторні ознаки захворювання у дитини. Раннє виявлення ознак патології та призначення вчасного та ефективного лікування дозволяє запобігти розвитку хвороби, запобігти тяжким наслідкам та створює всі умови для тривалого і повноцінного життя дитини.

Взяття зразків крові для скринінгу здійснюється новонародженим, які досягли гестаційного віку 32 тижні у терміни 48-72 години життя за наявності інформованої згоди одного з батьків або законного представника дитини щодо проведення неонатального скринінгу.

Якщо у дитини виявлено аномальні показники при первинному дослідженні за програмою неонатального скринінгу, то проводять клінічний огляд новонародженого та направляють для проведення комплексного клініко-лабораторного обстеження відповідно до клінічного протоколу. У разі, якщо діагноз спадкової хвороби підтверджено, то надається повідомлення лікарю-педіатру за місцем спостереження новонародженого або центру первинної медико-санітарної допомоги за місцем проживання новонародженого про позитивний результат скринінгу. Далі дитину буде скеровано на консультацію до лікарів-генетиків для визначення тактики лікування.

Наприклад, при фенілкетонурії, що є аутосомно-рецесивним генетичним захворюванням, яке призводить до порушення метаболізму амінокислоти фенілаланіну, за відсутності лікування відбувається ураження нервової системи, прогресує розумова відсталість. Захворювання розвивається з перших днів життя дитини і тільки перехід на спеціальну дієту з лікувальними сумішами, що містять білковий гідролізат без фенілаланіну, запобігає розумовій відсталості та забезпечує нормальний розвиток дитини. Фенілкетонурію важливо діа-

¹⁵ Наказ МОЗ України № 2142 від 10.2021 «Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні» із змінами. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1403-21#Text>

гностувати під час неонатального скринінгу і почати лікування та дієту у перший місяць життя.

Галактоземія – найбільш важка форма спадкових порушень обміну вуглеводів, а саме вуглеводу, що міститься у молоці – галактози. Лікування галактоземії, розпочате з перших днів життя передбачає заміну грудного вигодовування спеціальним безлактозними сумішами. Це дозволяє уникнути розвитку у дитини катаракти, розумової відсталості, то цирозу печінки. Тому внесення галактоземії I типу до переліку розширеного неонатального скринінгу є важливим кроком для покращення прогнозу для таких пацієнтів.

Неонатальний скринінг – умова ранньої діагностики, а це означає вчасно почате лікування та запобігання швидкому прогресу спадкового захворювання та забезпечення покращення якості життя пацієнта із спадковою хворобою.

2. Психологічна та соціальна підтримка пацієнтів із спадковими хворобами

Для покращення якості життя пацієнтів із спадковими захворюваннями окрім медичних питань, важливо звертати увагу на психологічні та соціальні аспекти. До них належить розуміння етичних правил при здійсненні лікування та догляду за пацієнтами зі спадковими хворобами, включаючи забезпечення конфіденційності та повагу до їх життя, урахування характеру, темпераменту, ставлення до хвороби пацієнта. Важливо враховувати соціальне оточення пацієнта, стосунки в родині. Забезпечення відкритого та емпатичного зв'язку з пацієнтами та їхніми родинами, щоб вони розуміли план лікування та мали можливість висловити свої побажання та задати запитання, допоможе пацієнтам впоратися з емоційними аспектами своєї хвороби.

Спадкові хвороби є хронічними тому, можуть мати серйозний вплив на психологічне благополуччя пацієнта і їхніх близьких, на емоційний стан та якість життя. Це орфанні, тобто рідкісні хвороби, а отже батьки стикаються з недостатністю інформації про хворобу, страхом що дитина не отримає вчасно кваліфіковану допомогу, не додає оптимізму й інформація про високу вартість ліків. Отже, народження дитини із спадковою патологією назавжди змінює життя сім'ї, вимагає від батьків враховувати особливості спадкового захворювання при харчуванні дитини, руховій активності, плануванні подорожей, обладнання простору у помешканні та багато іншого.

Тому важливо проводити психологічну оцінку для визначення впливу хвороби на психічне здоров'я пацієнта. Психологічна підтримка і консультування можуть допомогти пацієнтам і сім'ям зрозуміти й прийняти ситуацію, а також розробити стратегії для подолання стресу

та психологічних труднощів. Ось декілька способів, які можуть допомогти в цьому:

- психологічна консультація. Пацієнти можуть скористатися психологічною підтримкою та консультаціями, щоб впоратися з емоційними труднощами, що виникають внаслідок хвороби;

- інтеграція в план медсестринського догляду. Психологічна підтримка повинна бути інтегрована в загальний план догляду за пацієнтами, щоб забезпечити комплексний підхід до їхнього здоров'я та благополуччя;

- направлення на психіатричну допомогу. У випадках, коли пацієнти виявляють симптоми депресії, тривожності або інших психічних розладів, важливо направити їх до психіатра для отримання додаткової допомоги.

Забезпечення психологічної підтримки є важливою складовою догляду за пацієнтами зі спадковими хворобами, оскільки це допомагає покращити їхнє емоційне благополуччя та якість життя.

Важливим для пацієнта і його родини є комунікація та інформаційна підтримка. Забезпечення доступу до достовірної інформації про конкретне захворювання, його причини, перебіг, можливі методи лікування. Все це може допомогти пацієнтам і їхнім родинам краще зрозуміти стан хворого, знизити рівень страху та невпевненості та взяти участь у прийнятті рішень про догляд і лікування. Важливо навчати батьків особливостям догляду за дитиною із спадковою хворобою.

При діагностиці у дитини галактоземії, батьки повинні щодня слідкувати за раціоном. Основна мета дієти при галактоземії – повне уникнення галактози в їжі та напоях. Із самого початку для новонароджених з галактоземією необхідно виключити грудне вигодовування або штучне харчування, що містить лактозу. Коли дитина підросте, то необхідне виключення молока, сиру, йогурту, кефіру та інших молочних продуктів. Увага до етикеток продуктів, оскільки галактоза може приховуватися у складі деяких продуктів, таких як хліб, солодощі, соуси та інші готові страви. Можна здійснювати заміну молочних продуктів на альтернативи без галактози, такі як молочні заміники на рослинній основі (наприклад, соєве молоко, рисове молоко, мигдалеве молоко), або безлактозні версії продуктів. Батькам варто бути уважними щодо контролю захворювання та появи ускладнень. Спостерігайте за самопочуттям дитини після споживання їжі. Якщо ви помічаєте негативні реакції, зверніться до лікаря або дієтолога для порад щодо дієти та управління симптомами.

У пацієнтів та їх родин має бути доступ до легко зрозумілої інформації про хворобу, включаючи її причини, симптоми, методи діагностики та лікування. Важливим є проведення освітніх заходів для

поширення інформації про спадкову хворобу серед пацієнтів та членів їх сімей. Це може реалізовуватися шляхом організації семінарів, онлайн конференцій та інших освітніх заходів з метою підвищення їхньої освіченості щодо хвороби та способів управління нею. Надання можливості пацієнтам та їхнім сім'ям зустрітися з медичними фахівцями для отримання індивідуальної консультації та відповідей на їхні запитання. В Україні є «Центр раннього розвитку для дітей із синдромом Дауна», який відкрито за сприяння ВБО «Даун Синдром» та за підтримки Міністерства освіти і науки. Центр супроводження сімей від народження дитини до 24 місяців, організовує групи підтримуючого навчання, консультації батьків, забезпечує психологічну та інформаційну підтримку сімей, в яких є діти з синдромом Дауна ¹⁶.

Дефіцит інформації про спадкові захворювання та сучасні методи обстеження, в тому числі і про неонатальний скринінг можуть створювати стресові ситуації для батьків. Медичні працівники під час проведення скринінгу керуються відповідними наказами Міністерства охорони здоров'я України, але свої дії вони мають пояснювати батькам, щоб отримати їх згоду на проведення дослідження.

Найчастіше батькам необхідно пояснити що:

1. Дитина не є хворою, лікарі не мають ніяких підозр, цей скринінг робиться усім дітям.

2. Це безпечно. Медична сестра все робить відповідно до чітких алгоритмів затверджених МОЗ.

3. Ця процедура безкоштовна для сім'ї малюка.

4. Необхідно пояснити важливість проходження скринінгу.

У арсеналі сучасної генетики є засоби, що при ранньому виявленні багатьох спадкових захворювань дозволяють застосувати таку терапію та корекцію, яка або повністю запобігає прояву симптомів або значно полегшує їх, а це дозволяє дитині нормально рости і розвиватися.

Надання доступу до інформаційних ресурсів через Інтернет, таких як веб-сайти, форуми, електронні брошури та відеоматеріали. Важливою функцією саме медичних фахівців є надання рекомендацій пацієнтам та їх родинам щодо інтернет ресурсів, які містять достовірну інформацію про спадкову хворобу. Такими ресурсами можуть бути YouTube-канали «Лікар знає», «Освітня платформа Доктора Комаровського», «Лікар Людмила Турова official channel», «Запитай у лікаря», «Розмова з генетиком». Дуже інформативними з питань діагностики є веб-сайти великих лабораторій CSD LAB, Synevo, ДІЛА.

Надзвичайно ефективною є підтримка групових спільнот у тому числі і у мережі Інтернет. Створення спеціалізованих груп підтримки

¹⁶ В Україні відкрився перший Центр раннього розвитку для дітей із синдромом Дауна. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1403-21#Text>

та обміну досвідом є важливою складовою для забезпечення фізичного та психологічного благополуччя, може бути корисним для пацієнтів і членів їхніх сімей, які мають спільний досвід і можуть допомогти одне одному долати наслідки спадкових захворювань. У соціальних мережах вони можуть обмінюватися досвідом, підтримувати одне одного та отримувати додаткову інформацію. Надання можливості пацієнтам спілкуватися з іншими людьми, які переживають подібні труднощі, може допомогти зменшити відчуття самотності та ізоляції. Забезпечення доступу до надійної та зрозумілої інформації на принципах рівний рівному про конкретні спадкові хвороби, методи лікування, дієтичні рекомендації. Можна рекомендувати сайти ВГО «Всеукраїнська асоціація допомоги хворим на муковісцидоз», Всеукраїнська благодійна організація «Даун Синдром», «Українська спілка целіакії», Громадська організація інвалідів «Всеукраїнське товариство гемофілії».

Лікарі та медичні сестри дитячих установ мають сприяти інклюзії дітей із спадковими хворобами. Для цього необхідна співпраця медиків з адміністрацією та педагогами закладу, а також батьками дитини для створення умов, які б зробили відвідування дитячого садочка чи школи безпечним і комфортним. Саме медик знає симптоми захворювання, потреби дитини та повинен пояснити їх іншим співробітникам¹⁷.

Пацієнтам та їхнім сім'ям необхідна допомога у взаємодії з медичною системою, включаючи пошук спеціалізованих лікарів, доступ до новітніх методів лікування та вирішення питань щодо медичних процедур. Важливим аспектом є інформування пацієнтів та їх сімей про можливості отримати доступ до програм допомоги по витратах на лікування. Лікування спадкових захворювань є дуже дорогим, тому державні програми є суттєвим фактором підтримки. Доступ до інформації про такі програми та необхідні документи, щоб отримати таку державну допомогу є дуже важливою інформацією.

Впровадження кращих практик включає підтримку культурної чутливості. У випадках, коли пацієнти та їхні сім'ї мають особливі культурні, релігійні потреби, важливо забезпечити комунікацію та інформаційну підтримку, що враховують ці аспекти.

Дуже важливим етичним питанням у медичній сфері є забезпечення конфіденційності пацієнтів зі спадковими хворобами та їхніх сімей. Дотримуйтесь принципу конфіденційності у стосунках з пацієнтами та їхніми особистими даними, особливо у контексті генетичної інформації. Інформація про спадкові хвороби пацієнтів має бути доступною лише тим медичним працівникам, які безпосередньо займаються їхнім

¹⁷ Постанова Кабінету Міністрів України № 957 від 15.09.2021 «Про затвердження Порядку організації інклюзивного навчання у закладах загальної середньої освіти». URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/957-2021-p#Text>

лікуванням. Медичні установи повинні використовувати захищені системи електронної обробки даних для зберігання інформації про пацієнтів та їхніх сімей. Це сприятиме забезпеченню довіри до медичної системи. Важливо, щоб пацієнти мали впевненість у тому, що їхня конфіденційність буде захищена, щоб вони могли відверто розповідати про свій стан.

Отже, емпатія та психологічна підтримка грають критичну роль у підтримці пацієнтів зі спадковими хворобами та їхніх сімей, допомагаючи їм впоратися з емоційними викликами та підтримуючи їх у їхньому психологічному благополуччі.

ВИСНОВКИ

До спадкових належать захворювання, які найчастіше маніфестують у дитячому віці, мають тяжкий хронічний перебіг з ураженням кількох систем організму, призводять до затримки психічного та фізичного розвитку, проблемам репродуктивного характеру. Вони призводять до суттєвого зниження якості життя, інвалідизації людини, а багато спадкових хвороб скорочують тривалість життя пацієнта. До недавнього часу більшість спадкових захворювань діагностувалися не вчасно, а терапевтичні методи лікування найпоширеніших спадкових хвороб були малофективними і могли лише зменшити симптоми хвороби. В останні роки спостерігається значний прогрес у діагностиці та лікуванні спадкових захворювань, основними напрямками якого є розвиток молекулярно-генетичних методів, розширення доступу до них пацієнтів, запровадження в Україні розширеного неонатального скринінгу. Значення ранньої діагностики та як наслідок вчасно початого лікування у випадку спадкової патології важко переоцінити. Саме це часто має вирішальне значення для впливу на тривалість і якість життя пацієнта.

Іншим прикладом кращих практик у лікуванні пацієнтів із спадковими хворобами є застосування ліків нового покоління – препаратів для генної терапії, які змінюють патологічні гени і дозволяють отримувати гарний терапевтичний ефект. Даний напрямок разом із застосуванням нових затверджених МОЗ уніфікованих клінічних протоколів та індивідуалізованим підходом, що враховує унікальні потреби та особливості кожного пацієнта, має гарні перспективи для подальшого розвитку.

Для покращення якості життя пацієнтів із спадковими захворюваннями важливою є психологічна та соціальна підтримка, що забезпечується співпрацею медичних фахівців з психологами, педагогами, соціальними працівниками. Це має забезпечити дотримання принципів інклюзивності та рівності, допомогти людям із спадковими хворобами та їх родинам адаптуватися жити із хворобою, сприятиме підвищенню обізнаності громадськості та зменшення стигматизації людей з генетичними патологіями, залучення їх до активного громадського життя.

АНОТАЦІЯ

В Україні в останні роки відбуваються суттєві зміни у підходах до діагностики, лікування та догляду пацієнтів зі спадковими захворюваннями. Авторами проаналізовано кращі практики у лікуванні та догляді за хворими на спадкові хвороби, що спрямовані на покращення якості життя пацієнтів. Акцентовано увагу на удосконаленні діагностики спадкових хвороб, завдяки впровадженню сучасних молекулярно-генетичних та біохімічних методів, розширення програми неонатального скринінгу. Проаналізовано сучасний стан та перспективи препаратів генної терапії. Розглянуто переваги індивідуалізованого підходу до лікування кожного пацієнта, що враховує не тільки особливості перебігу захворювання, а і психологічні, культурні та соціальні аспекти. Автори розкривають можливості покращення якості життя пацієнтів зі спадковими захворюваннями шляхом надання їм та їх родинам психологічної та соціальної підтримки для забезпечення інклюзивності та успішної соціалізації.

Література

1. В Україні відкрився перший Центр раннього розвитку для дітей із синдромом Дауна. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1403-21#Text>
2. Квітка Д. М., Паламарчук В. О., Земсков С. В., Січінава Р. М. Введення поняття якості життя у практичну медицину. *Clinical Endocrinology and Endocrine Surgery*. 2021. Вип. 1. С. 70–75. DOI: <https://doi.org/10.30978/CEES-2021-1-70>
3. Нагребецький І. Орфанні пацієнти в Україні: як забезпечити їм доступ до безперервного лікування. *Українська правда*. 2021. 11 березня. URL: <https://life.pravda.com.ua/columns/2021/03/11/244200/>
4. Наказ МОЗ України № 2142 від 10.2021 «Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні» із змінами. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1403-21#Text>
5. Постанова Кабінету Міністрів України № 957 від 15.09.2021 «Про затвердження Порядку організації інклюзивного навчання у закладах загальної середньої освіти». URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/957-2021-п#Text>
6. Сайт Рош Україна. URL: <https://www.roche.ua/media/fda-approves-evrysdi>
7. Сайт CSD LAB. URL: csdlab.ua
8. Сайт Synevo. URL: <https://www.synevo.ua/ua>
9. Свистільник В. О. Особливості сучасної діагностики й лікування спінальної м'язової атрофії з досимптомним, раннім та пізнім початком. URL: <https://health-ua.com/article/63282-osoblivost-suchasno-dagnostiki-jlkuvannya-spinalnomyazovo-atrof-zdosimptomni>

10. Снісар О., Білик Л., Боєчко Ф. Можливості застосування неформальної та інформальної освіти у природничій підготовці медичних та фармацевтичних працівників. *Актуальні проблеми методології вищої та фахової передвищої медичної (фармацевтичної) освіти: сучасні виклики та нові можливості: матеріали IV Міжнар. наук.-метод. інтернет-конф.* (Черкаси, 17 жовтня 2024 р.). Черкаси, 2024. С. 56–59.

11. Снісар О. А., Білик Л. В., Лінєвич К. А., Самогулова О. А. Трансформація підходів до викладання медичної біології та генетики у контексті інноваційного розвитку молекулярної біології та генетичної інженерії. *Перспективи та інновації науки (Серія «Педагогіка», Серія «Психологія», Серія «Медицина»)*. 2023. № 12(30). С. 464–475. DOI:[https://doi.org/10.52058/2786-4952-2023-12\(30\)-464-475](https://doi.org/10.52058/2786-4952-2023-12(30)-464-475)

12. У Західноукраїнському медцентрі розпочинають пілотний проєкт із проривного лікування хворих на муковісцидоз. Сайт Львівської обласної ради. URL: <https://lvivoblrada.gov.ua>

13. Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги та адаптована клінічна настанова, заснована на доказах. Муковісцидоз. Наказ МОЗ України № 723 від 15.07.2016.

14. Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Синдром Дауна. Наказ МОЗ України № 685 від 20.10.2015.

15. Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланіємії. Наказ МОЗ України № 760 від 19.11.2015.

16. Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Хвороба Гоше. Наказ МОЗ України № 529 від 19.08.2015.

17. Уніфікований клінічний протокол екстреної медичної допомоги «Гемофілія». URL: <https://ips.ligazakon.net/document/MOZ21887>

Information about the authors:

Snisar Olena Anatoliivna,

<https://orcid.org/0000-0002-4624-2959>

Candidate of Pedagogical Sciences, Associate Professor,

Head of the Department of Natural Sciences

Cherkasy Medical Academy

215, Khreshchatyk str., Cherkasy, 18001, Ukraine

Kruts Yelyzaveta Stanislavivna,

Master of Nursing

Cherkasy Medical Academy

215, Khreshchatyk str., Cherkasy, 18001, Ukraine