

СТАТЬЯ

УДК 614.253.81:616-036.17

**ИНФОРМИРОВАННОСТЬ ПАЦИЕНТОВ
О ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТАХ****Зайцева Е.В., Богатырева О.И.***ГОУ ВПО «Уральский федеральный университет имени первого президента России
Б.Н. Ельцина», Екатеринбург, e-mail: katia_zai@mail.ru*

Современный период развития медицины является прорывным с точки зрения диагностики и лечения первичных иммунодефицитов. Первичные иммунодефициты являются редкими заболеваниями, в основном они проявляются в виде аутоиммунных, онкологических, инфекционных заболеваний. Они представляют собой генетические дефекты, которые привели к врожденному нарушению системы иммунитета, что делает больных с такими заболеваниями восприимчивыми к инфекциям. Своевременная диагностика и своевременное лечение позволяют улучшить качество жизни пациентов, продлить саму жизнь, отсрочить наступление инвалидности или не допустить ее появления. Технологические достижения приводят к расширению знаний о первичных иммунодефицитах среди медицинских работников. Постоянно создаются новые возможности для развития персонализированной медицины, однако остается недостаточной осведомленность врачей по вопросам диагностики этих заболеваний. К сожалению, неонатального скрининга на ПИД сегодня в Российской Федерации не существует, что, безусловно, снижает возможности диагностики и терапевтического реагирования на ранних этапах жизни ребенка. Важную роль в диагностике и лечении детей с ПИД играет активная позиция родителей, которые представляют всю опасность недиагностированных заболеваний, готовых тратить ресурсы для постановки правильного диагноза их ребенку и реализации адекватного лечения – заместительной терапии. Однако первичные иммунодефициты малоизвестны в среде пациентов, совершеннолетние пациенты или родители детей-пациентов не имели представления ни о спектре клинических проявлений, ни о характеристиках течения заболевания. Целью данной статьи было изучение информированности пациентов (родителей) о первичных иммунодефицитах, симптомах их течения, вариантах лечения, рисках болезни.

Ключевые слова: пациенты, первичные иммунодефициты, диагностика, орфанное заболевание, информированность пациентов

**THE ANALYSIS OF INFORMATION AWARENESS
OF PATIENTS ABOUT PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES****Zaytseva E.V., Bogatyreva O.I.***Ural Federal University, Yekaterinburg, e-mail: katia_zai@mail.ru*

The modern period in the development of medicine is a breakthrough in terms of diagnostics and treatment of primary immunodeficiencies. Primary immunodeficiencies are rare diseases. They manifest themselves in the form of autoimmune, cancer, infectious diseases. They are genetic defects. This has led to a congenital impairment of the immune system, which makes these patients susceptible to infections. Timely diagnosis and treatment can improve the quality of life of such patients, prolong life, and prevent disability. Technological advances are leading to increased knowledge of primary immunodeficiencies among healthcare professionals. New opportunities are constantly being created for the development of personalized medicine, but there remains a lack of awareness among doctors on the diagnosis of these diseases. Unfortunately, neonatal screening for PID does not exist today in the Russian Federation. This reduces the potential for diagnosis and therapeutic response in early childhood. An important role in the diagnosis and treatment of children with PID is played by the active position of parents, who pose all the danger from undiagnosed diseases, who are ready to spend various resources to make the correct diagnosis for their child and implement adequate treatment – substitution therapy. However, primary immunodeficiencies are little known among patients. Adult patients or parents of child patients have no idea about the clinical manifestations or about the characteristics of the course of the disease. The purpose of this article was: to study the awareness of patients (parents) about primary immunodeficiencies, symptoms of their course, treatment options and risks of the disease.

Keywords: patients, primary immunodeficiencies, diagnostics, orphan disease, information awareness of patient

Первичные иммунодефициты являются орфанными заболеваниями, однако сегодня, в связи с развитием технологий диагностики, этот тезис становится все более дискуссионным [1, с. 46]. Относительно низкая частота встречаемости приводит к тому, что в населении совсем не известно об этом заболевании, осведомленность пациентов также недостаточна [2]. Своевременная медицинская заместительная терапия позволяет пациентам с ПИД жить полноценной

жизнью, избежать инвалидизации. Однако для стабильного состояния и приемлемого качества жизни пациента необходима ранняя диагностика, что невозможно не только без врача, особенно первичного звена, но и без информированного пациента.

Задачей нашего исследования было выявить степень информированности о первичных иммунодефицитах и выяснить основные источники информации о ПИД для наших респондентов (членов семей с детьми).

Материалы и методы исследования

Методы, используемые в исследовании: анализ теоретических источников; анализ статистической информации; эмпирическим методом исследования выступал социологический опрос, проведенный в Свердловской области. Была разработана анкета, состоящая из 61 вопроса. Результаты нашего исследования можно распространять на лиц с первичными иммунодефицитами, у которых заболевания были выявлены, и они были поставлены на учет на момент исследования, дети-пациенты респондентов живы. Нами был достигнут общий объем выборки ($n = 54$), исследование проводилось в марте – декабре 2019 г. [3, с. 211]. По сроку с момента обнаружения ВОИ у члена семьи, до момента опроса информантов можно разделить на 3 большие группы: срок до трех лет (55%); срок от трех до семи лет (32%); срок от семи до 22 лет (13%).

Результаты исследования и их обсуждение

Заподозрить первичный иммунодефицит (ПИД) возможно. Его, как правило, сопровождают определенные признаки (частые отиты, синуситы, воспаление легких, абсцессы кожи, абсцессы внутренних органов, оппортунистические инфекции, аутоиммунные заболевания, аллергические проявления и др.) [4]. Выявление пациентов с таким заболеванием привело к совершенствованию методов диагностики. Сопровождение пациентов с ПИД дает возможность развивать генетическое консультирование и лечение больных, включая заместительную терапию иммуноглобулинами, трансплантацию костного мозга, гемопоэтических стволовых клеток и генотерапию [5, с. 11]. Так как в подавляющем большинстве случаев болезнь проявляется в первые недели или месяцы жизни ребенка, то от степени информированности не только медицинских работников, но и обычных родителей зависит жизнь детей, именно они могут помочь составить картину семейных тяжелых инфекций и смертей детей в раннем возрасте, особенно если они сопровождались клиникой инфекционных заболеваний. Как обстоит дело с информированностью у пациентов?

В исследовании нас интересовала не степень информированности пациентов на момент опроса (поскольку у всех разный жизненный опыт и срок болезни с момента обнаружения ПИД). Степень информированности некоторых родителей детей-пациентов на сегодняшний день, в связи с пролонгированным лечением болезни, очень высокая. Наше внимание было обращено

на степень информированности на момент обнаружения ПИД у члена семьи. Поэтому мы попросили респондентов вспомнить то время, когда они еще только столкнулись с ПИД у члена их семьи, и ответить, насколько хорошо они были информированы в следующих вопросах (рис. 1).

Как следует из данных рис. 1, уровень информированности на момент обнаружения ПИД практически у всех респондентов был крайне низким. Рассчитанный индекс от 0 (совершенно не информирован) до 1 (достаточно информирован) показывает средний уровень информированности от 0,03 (т.е. практически никто ничего не знал) про методы лечения при тяжелой комбинированной иммунной недостаточности (ТКИН) до 0,22 (большинство впервые слышали, но некоторые что-то знали) про генетические исследования на ПИД. Судя по индексу, вопросы можно разбить на три группы:

1) про методы лечения при ТКИН, полноэкзомное секвенирование, постнатальный скрининг, трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК), полногеномное секвенирование, таргетную и генную терапию, на момент обнаружения ПИД никто ничего практически не знал;

2) про заместительную терапию и первичный (врожденный) иммунодефицит на некоторые что-то слышали, но не знали, что это такое или не знали никаких подробностей;

3) про пяточный тест, генетические исследования вообще, в том числе на ПИД, более трети опрошенных имели представление, но не знали подробностей, единицы были достаточно информированы.

Источники информации по каждому вопросу приведены на рис. 2. В среднем опрошенные указали по два источника по каждому вопросу. Рассмотрим в целом, какие источники дают информацию по всем указанным вопросам.

Как следует из данных, наиболее часто опрошенные получают информацию от медперсонала специализированных клиник (58,1%), от медперсонала роддомов (38,7%), из интернет-статей (35,5%). Иногда источниками информации могут являться другие родители или пациенты с ПИД (22,6%), педиатры и врачи детских поликлиник (16,1%), форумы и группы в социальных сетях (16,1%).

Несмотря на то, что респонденты как минимум в трети случаев получили информацию от сотрудников медицинских учреждений, только 3,2% респондентов считают, что педиатры хорошо разбираются в вопросах ПИД, дают полезные рекомендации и выписывают нужные препараты. Более

чем половины информантов (54,8%) оценили степень осведомленности педиатров как низкую – они знают о существовании ПИД, но не понимают, что в таком случае делать. Еще 12,9% считают, что их педиатры вообще не знают о существовании такого заболевания или пытаются отрицать суще-

ствование. Таким образом, почти 2/3 семей с больным ПИД сталкиваются с низкой или нулевой степенью осведомленности педиатров о первичных иммунодефицитах и, следовательно, вынуждены решать свои проблемы сами или с помощью других организаций.

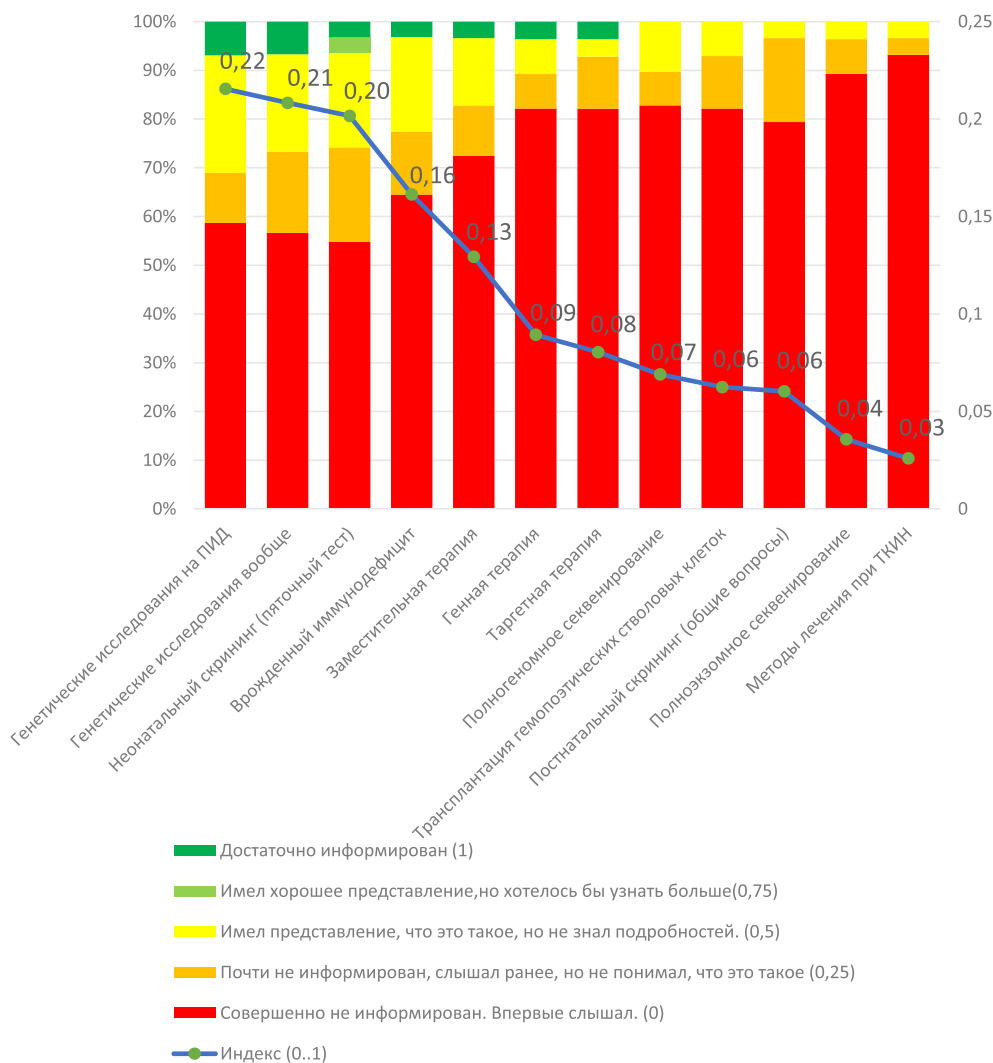


Рис. 1. Уровень информированности на момент выявления ВОИ (по воспоминаниям респондентов)

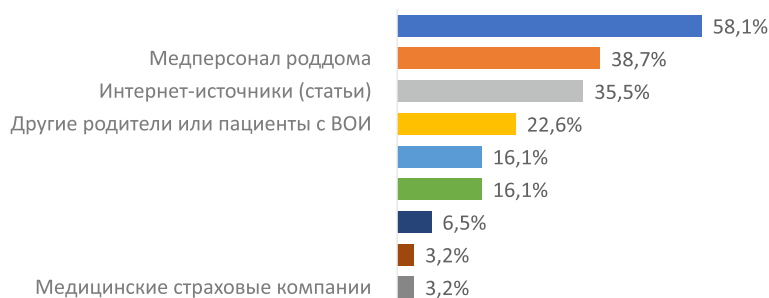


Рис. 2. Основные источники информации по всем вопросам (суммированная диаграмма)

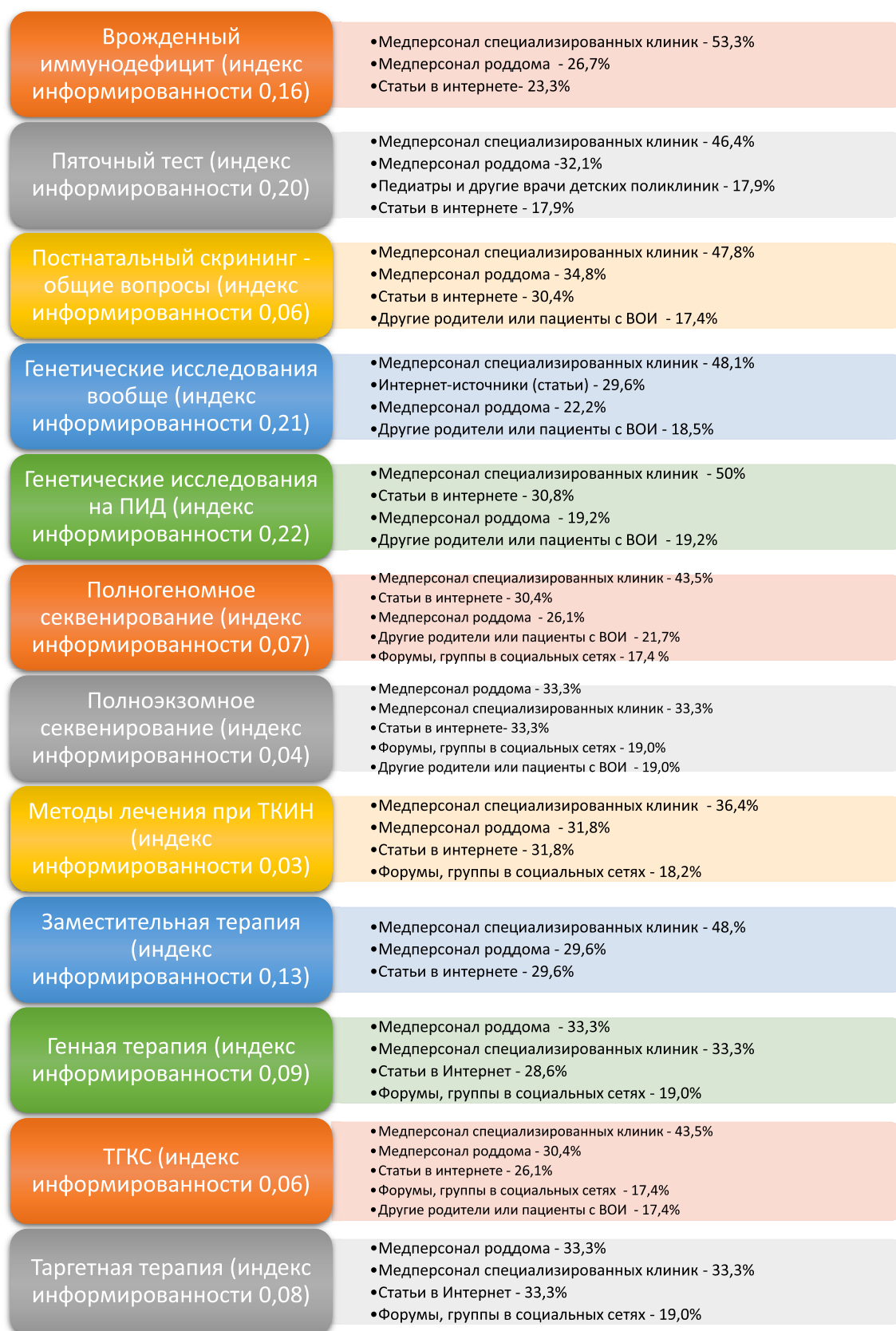


Рис. 3. Основные источники информации (в % от числа ответивших)

Заключение

Первичные иммунодефициты, или ПИД, представляют собой большую и постоянно увеличивающуюся группу, включающую более 450 различных заболеваний, вызванных дефектами некоторых компонентов иммунной системы (главным образом клеток и белков). Хотя ПИД относятся к редким заболеваниям, отдельные их виды встречаются чаще, чем другие известные наследственные заболевания. Все вместе они представляют группу болезней, которые при отсутствии лечения принимают хронический характер, длятся всю жизнь и характеризуются тяжелым течением с фатальными последствиями. Жизнь пациентов с ПИД во многом зависит от их состояния. При несвоевременной или неправильной диагностике ПИД хронизация болезни и инвалидизация пациента ложатся тяжким бременем на ресурсы системы здравоохранения. Информированность пациентов, как и информированность медицинских работников очень важна в реализации ранней диагностики первичных иммунодефицитов. На момент опроса большинство (55,2%) респондентов охарактеризовало здоровье своих членов семьи как «удовлетворительное». Еще 35% – как хорошее или даже отличное. Только 10,3% охарактеризовало здоровье членов семьи с ПИД как плохое. В результате исследования нами установлен срок с момента выявления заболевания до момента опроса (как разница между возрастом обнаружения ВОИ и текущим возрастом пациента), он составил 4,12 года. Установлено, что респонденты, у детей которых срок болезни небольшой, в меньшей степени информированы о методах лечения, поскольку еще не проходили эти процедуры, вместе

с тем они более компетентны в ответах на вопросы о первых мыслях, чувствах, действиях в ситуации, когда заболевание только было обнаружено. Что касается респондентов, чьи родственники имеют длительный временной отрезок с момента обнаружения ПИД, то они более компетентны в своих оценках по самому широкому спектру вопросов, но хуже помнят свои первые ощущения в момент обнаружения первичного иммунодефицита у своего ребенка или члена их семьи. Практически все респонденты не имели никаких знаний о первичных иммунодефицитах, технологиях диагностики и лечения. Более половины респондентов (54,8%) отмечают низкий уровень знаний о ПИД у врачей первичного звена.

Материалы статьи подготовлены авторами при поддержке гранта РФФИ № 18-29-14059 «Правовые и этические аспекты технологий геномных исследований при врожденных ошибках иммунитета».

Список литературы

1. Сибгатуллина Ф.И., Фатхуллина Р.С. Первичные иммунодефициты у детей в Республике Татарстан // Практическая медицина. 2009. № 35. С. 46–51.
2. Латышева Е.А. Первичные иммунодефициты: состояние проблемы на сегодняшний день. Имф-центры в России // Вопросы современной педиатрии. 2013. № 6. С. 73–77.
3. Зайцева Е.В., Воронина Л.И. Социализация пациентов с орфанными заболеваниями // XXII Уральские социальные чтения. Национальные проекты и социально-экономическое развитие Уральского региона. 2020. № 22. С. 210–214.
4. Щербина А.Ю. Маски первичных иммунодефицитных состояний: проблемы диагностики и терапии // Российский журнал детской гематологии и онкологии. 2016. № 1. С. 52–58. DOI: 10.17650/2311-1267-2016-3-1-52-58.
5. Каракина М.Л., Тузанкина И.А., Бельтюков Е.К. Проблемы оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в Свердловской области на примере первичных иммунодефицитов // Вестник уральской медицинской академической науки. 2013. № 4. С. 10–13.