

ПЕРСПЕКТИВЫ РАЗВИТИЯ ПЕДИАТРИИ НА СОВРЕМЕННОМ ЭТАПЕ

Болтаева Гулнора Чутбаевна

Врач-педиатр 66-й семейной поликлиники Сариасийского района

АННОТАЦИЯ

В статье рассмотрены основные успехи отечественной и зарубежной медицины в области диагностики и лечения детских болезней, проанализированы основные проблемы и перспективы развития современной педиатрии.

***Ключевые слова:** педиатрия, новые диагностические, лечебные и информационные технологии, развитие науки.*

ABSTRACT

The paper considers the major achievements of national and foreign medicine in the diagnosis and treatment of childhood diseases and analyzes the basic problems and prospects of the development of modern pediatrics.

***Key words:** pediatrics; new diagnostic, therapeutic, and information technologies; development of science.*

ВВЕДЕНИЕ

Педиатрия как наука, как часть медицинской организационной структуры (системы оказания помощи) и как фундамент профессионального сообщества вместе со всей медициной переживает в наши дни значительные потрясения, в основе которых лежит информационная революция, вызванная внедрением принципиально новых технологий. Наиболее эффективные прорывы наблюдаются в области молекулярной медицины, а именно в решении задач прицельных лечебных воздействий на конкретные гены, рибонуклеиновые кислоты и белки, отвечающие за ключевые патогенетические звенья различных заболеваний. Вероятно, развитие этих направлений во многих чертах определит образ медицины ближайшего будущего. В первую очередь новые подходы можно ожидать в области лечения наследственных моногенных заболеваний. Развитие молекулярно-медицинского инструментария впоследствии должно привести к его успешному применению в разных направлениях, в том числе непосредственно не связанных с наследственными болезнями. Педиатрия представляет собой своего рода передний край в развивающейся молекулярной медицине, так как применение соответствующих методов наиболее эффективно

на ранних этапах развития заболеваний¹. В настоящий момент в отечественном педиатрическом сообществе нет ясного понимания указанной перспективы. Сложность теоретической базы делает малодоступными представления о наиболее современных технологиях диагностики и лечения, а потенциальная дороговизна обуславливает заведомую убыточность в случае их хаотичного внедрения.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Все вышесказанное ко многому обязывает педиатрическую науку, перспективными задачами которой на ближайшие годы являются:

1. Изучение молекулярных особенностей заболеваний для обоснования новых подходов к их лечению.

2. Разработка и внедрение новых диагностических технологий, направленных на выявление заболеваний (в первую очередь наследственно обусловленных), в отношении которых существуют эффективные методы лечения или появление таковых можно прогнозировать в ближайшее время.

3. Разработка новых методов выяснения предрасположенности к заболеваниям и скрытых патологических процессов, в частности у детей II группы здоровья.

4. Разработка новых методов лечения, включая создание новых лекарственных средств, организацию и проведение мультицентровых исследований новых препаратов, а также активизацию участия в международных исследованиях.

5. Организационные мероприятия в стране, направленные на выявление больных с заболеваниями, перспективными в отношении новых высокоэффективных методов лечения.

6. Новый уровень информационной проработки медицинских знаний — обеспечение педиатрического сообщества организованной информацией о наиболее актуальных направлениях в изучении детских болезней.

7. Внедрение информационных технологий в клиническую педиатрию и создание принципиально новых возможностей для своевременного выявления отклонений в состоянии здоровья детей, совершенствования этапного наблюдения и лечения больных.

8. Совершенствование технологии и практики лечебно-диагностических телеконсультаций, в частности при использовании новых методов нозологической идентификации и направленной терапии. Изучение патогенеза

¹ Двенадцать мифов о пищевой аллергии у детей // Вопросы современной педиатрии. – 2017. – Т. 16. – № 16. – С. 522–528.

и разработка инновационных лечебно-диагностических технологий. Интенсивное развитие педиатрической науки в последние годы стало возможным благодаря достижениям в области генетики, среди которых следует отметить:

1. Завершение программы «Геном человека».

2. Секвенирование генов большинства наследственных фенотипов человека и выделение ранее неизвестных форм наследственных болезней обмена.

3. Разработка и внедрение новых методов молекулярно-генетической и молекулярно-цитогенетической диагностики (флюоресцентной гибридизации *in situ*, сравнительной геномной гибридизации и др.) наследственных болезней.

4. Способы патогенетической терапии наследственных болезней обмена (специальные лечебные продукты, ферментозамещающая терапия, субстратредуцирующая терапия).

Так, в последние годы разработана и успешно функционирует научно-практическая программа выявления и лечения митохондриальных заболеваний. Изучены клинические проявления и разработан алгоритм диагностики митохондриальных болезней: синдромов Кернса — Сейра, MELAS, MERRE, NARP, Пирсона, Барта, митохондриальной кардиомиопатии и энцефалопатии. Установлено, что среди генетически детерминированных нарушений нервно-психического развития удельный вес болезней клеточной биоэнергетики составляет 8%. Доказана информативность отдельных признаков для построения алгоритма диагностики наследственных болезней клеточной биоэнергетики у детей на основе клинико-лабораторных критериев: тяжесть миопатического синдрома и низкая толерантность к физической нагрузке, мультисистемность поражения с вовлечением в патологический процесс сердца, эндокринной системы, органов слуха и зрения, гиперлактатацидемия и гиперпируватацидемия, феномен «рваных», или «шероховатых» красных волокон (RRF) при световой микроскопии мышечной ткани, ультраструктурные нарушения строения, размеров и количества митохондрий.

Разработаны новые алгоритмы морфологической и биохимической диагностики митохондриальных нарушений, внедрен цитохимический анализ активности митохондриальных ферментов в лимфоцитах. Разработаны комплексы лекарственных средств для лечения детей с митохондриальными заболеваниями. Комплексы включают переносчики электронов в дыхательной цепи, витамины-кофакторы биоэнергетического обмена, левокарнитин, антиоксиданты. Примером эффективности этих комплексов могут служить

результаты длительного лечения детей с митохондриальными энцефаломиопатиями, показавшие достоверную благоприятную динамику общего состояния и самочувствия у 90% детей: снижение частоты приступов рвоты и судорог, тяжести энцефалопатии, миопатических проявлений, сердечно-сосудистых и координаторных расстройств, улучшение толерантности к физическим нагрузкам; достоверное снижение уровня лактата и пирувата в крови, увеличение содержания общего карнитина, исчезновение органической ацидурии, повышение активности сукцинатдегидрогеназы и снижение показателя лактатдегидрогеназы в лимфоцитах крови. Более чем в половине случаев удалось добиться стабилизации состояния детей.

Впервые выявлены признаки полисистемных митохондриальных нарушений при ряде заболеваний: туберозном склерозе, синдроме Элерса — Данло, синдроме Марфана, синдроме Коффина — Лоури, наследственных синдромах с негормональной задержкой роста, врожденной миопатии с диспропорцией мышечных волокон, у часто болеющих ОРЗ детей и при некоторых других патологических состояниях. Полученные данные позволили обосновать необходимость назначения энерготропных препаратов не только при митохондриальных заболеваниях и органических ацидемиях, но и при вышеперечисленных нарушениях, сопровождающихся митохондриальной дисфункцией. Развитие превентивного направления в педиатрии позволило впервые обосновать и внедрить в клиническую практику понятие «энергодефицитный диатез», который отражает скрытую форму относительной индивидуальной недостаточности цитоэнергетического статуса организма. Как во всем мире, так и в нашей стране активно разрабатываются программы селективного выявления отдельных форм патологии, намечаются пути и способы терапевтической коррекции метаболических нарушений. Так, большого внимания педиатров заслуживают органические ацидемии — обширная группа наследственных дефектов обмена, резко, а иногда и фатально нарушающих развитие детей. Особое внимание привлекают относительно малоизвестные формы задержки психического развития детей, обусловленные как наследственными нарушениями обмена, так и патологией хромосом².

В частности, интенсивно исследуется синдром Ретта — одна из наиболее распространенных наследственных форм интеллектуального недоразвития у девочек, а также распространенный среди мальчиков синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, — представитель группы

² Захарова И.Н., Климов Л.Я., Курьянинова В.А. и др. Аллергия на холекальциферол: мифы и реальность (результаты общероссийских многоцентровых исследований) // Педиатрия. Consilium Medicum – 2019. – № 1. – С. 21–28.

болезней «триплетных повторов». В нашем институте детально изучен клинический полиморфизм этих синдромов и приводящие к их возникновению патогенетические механизмы; разработаны и успешно опробованы новые способы терапии.

Среди перспективных направлений развития педиатрической науки в области клинической генетики можно отметить следующие:

— расширение массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена веществ;

— поиск критериев дифференциальной диагностики наследственных заболеваний у детей;

— исследование генетических механизмов лекарственной устойчивости больных с инфекционными и неинфекционными заболеваниями;

— генодиагностика и генетическое тестирование. С появлением высокоразрешающих трехмерных аппаратов для ультразвукового исследования увеличились возможности пренатальной диагностики врожденных пороков развития.

Значительный прогресс в области детской гастроэнтерологии обусловлен рядом мировых достижений:

— успехами молекулярно-генетической и биохимической диагностики целиакии;

— разработкой безглютеновых продуктов питания;

— доказательством роли *Helicobacter pylori* в развитии воспалительно-язвенных процессов верхних отделов желудочно-кишечного тракта;

— внедрением метода определения панкреатической эластазы в диагностику заболеваний поджелудочной железы;

— созданием гепатоскана;

— внедрением видеокапсульной эндоскопии. Нашим институтом в этой области разработана высокоэффективная эрадикационная терапия *Helicobacter pylori*, а также методы индивидуального подбора антисекреторной терапии при помощи внутрисекреторной суточной рН-метрии.

Перспективными направлениями в области детской гастроэнтерологии представляются:

— разработка новых методов диагностики и лечения гастроинтестинальной аллергии;

— дальнейшее совершенствование рациональной диетотерапии заболеваний желудочно-кишечного тракта;

— разработка методов диагностики и лечения аутоиммунных заболеваний желудочно-кишечного тракта. Одним из актуальных направлений в отношении разработки методов ранней диагностики и лечения, позволяющих в конечном итоге снизить число инвалидизирующих состояний, является детская неврология. Мировые достижения в этой дисциплине позволили уточнить природу многих неврологических заболеваний и разработать патогенетические методы лечения тяжелых генетически детерминированных заболеваний нервной и нервно-мышечной систем.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Новое развитие получила молекулярно-генетическая диагностика в области детской нефрологии, в частности, при семейных формах гематурии и поликистозе почек, нефротическом синдроме и тубулопатиях. Идентификация мутаций при семейной гематурии ведет к диагностике синдрома Альпорта, болезни тонких базальных мембран и семейной формы IgA нефропатии, что принципиально для прогноза заболевания, терапии и трансплантации почки. Кроме того, внедрение молекулярно-генетических методов обследования детей с нефротическим синдромом позволяет своевременно выявлять детей с моногенной патологией и исключать из их лечения гормональную и иммуносупрессивную терапию, что существенно снижает темпы прогрессирования заболевания и позволяет избежать осложнения агрессивной терапии.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ (REFERENCES)

1. Макарова С.Г., Намазова-Баранова Л. С. Витамины в профилактике и лечении аллергических болезней у детей // Педиатрическая фармакология. – 2015.– Т.12.– № 5.– С. 562–572.
2. Двенадцать мифов о пищевой аллергии у детей // Вопросы современной педиатрии. – 2017. – Т. 16. – № 16. – С. 522–528.
3. Захарова И.Н., Климов Л.Я., Курьянинова В.А. и др. Аллергия на холекальциферол: мифы и реальность (результаты общероссийских многоцентровых исследований) // Педиатрия. Consilium Medicum – 2019. – № 1. – С. 21–28.
4. Налетов А.В., Вьюниченко Ю.С., Коктышев И.В. Оценка качества жизни детей с синдромом раздраженного кишечника, проживающих в условиях военного конфликта в Донбассе // Университетская клиника. – 2018. — Т. 2. – № 27. – С. 12–16.