русфонд/rusfond.ru **26 лет**

ПОМОГАЕМ ПОМОГАТЬ

Наталья Волкова,
КОРРЕСПОНДЕНТ РУСФОНДА

Лечить болезнь с рождения

Быстрота неонатального скрининга имеет значение

На 36 заболеваний вместо пяти будут проверять новорожденных в России с января 2023 года. Начнет работать масштабная программа неонатального скрининга, задача которой — эффективное лечение пациентов до начала появления симптомов наследственных болезней. По подсчетам специалистов, это позволит спасать до 2 тыс. младенцев в год.

С 2006 года в России проверяют недавно родившихся младенцев на пять наследственных заболеваний: фенилкетонурию, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз и галактоземию. С нового года недугов, которые стремятся диагностировать на ранней стадии, станет больше на 31 нозологию: в список попадут в том числе наследственные болезни обмена веществ, первичные иммунодефициты, а также спинальная мышечная атрофия (СМА).

Чтобы программа заработала, выделяются деньги бюджета, закупается оборудование, одиннадцать межрегиональных центров по всей стране готовятся проводить полномасштабные исследования, а в пилотных регионах новорожденных уже тестируют. По словам главного внештатного специалиста по медицинской генетике Минздрава РФ, директора Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова Сергея Куцева, уже прошли циклы обучения для врачей, задействованных в лабораторном процессе, отрабатывается маршрутизация пациентов на местах.

В интервью и публичных выступлениях Сергей Куцев часто повторяет: смысл неонатального скрининга — избежать инвалидизации человека за счет раннего лечения. Причем заболевание важно выявлять на досимптоматической стадии. Наличие симптомов — сигнал: в организме начался необратимый патологический процесс, лечение может только остановить прогрессирование болезни. Самый яркий пример здесь — СМА.

По данным клинических исследований препаратов, которые воздействуют на причину спинальной мышечной атрофии, дети, получившие лечение в первые полтора месяца жизни, то есть до появления первых симптомов, по своему развитию в 90% случаев соответствуют здоровым сверстникам.

— Окончательно вылечить СМА пока нельзя,— говорит Ольга Германенко, руководитель благотворительного фонда «Семьи СМА».— Но ранняя терапия у детей на досимптоматической стадии значительно меняет траекторию развития болезни. Неонатальный скрининг — прорывная технология. Однако чтобы технология работала, нужна быстрая реакция на всех этапах. Крайне важно, чтобы анализ не просто проводился в первые сутки жизни младенца, а чтобы его результаты были доступны в течение нескольких дней. Также важны сроки дополнительного верифицирующего тестирования и оперативность оформления всех необходимых документов для организации лечения, начало самого лечения.

По словам Ольги Германенко, все это нужно сделать в идеале в течение пары недель:

— У СМА есть типы, когда симптомы проявляются очень быстро. Нам известно несколько случаев, когда у детей, у которых обнаружили болезнь сразу после рождения в рамках пилотного проекта неонатального скрининга, во время оформления документов на получение лечения пропали некоторые рефлексы, возникла выраженная гипотония мышц, то есть появились симптомы.

Сложности, по мнению Германенко, могут возникнуть на этапах, связанных с большим влиянием человеческого фактора. Быстрота реакции важна и со стороны медицинского сообщества, и со стороны родителей. Мама, родившая на вид здорового ребенка, слышит, что у малыша спинальная мышечная атрофия, что она будет делать? Кто и как поможет осознать реальность и начать действовать? Несколько недель задержки могут стать критическими для ребенка со СМА, могут повлиять на то, например, будет ли он ходить.

Сергей Куцев во время Первого Евразийского форума по диагностике и лечению орфанных заболеваний, который проходил в Москве и Алма-Ате в конце октября, заявил, что информирование семьи — такая же важная составляющая процесса неонатального скрининга, как охват не менее 95% новорожденных и качество лабораторных исследований.

весь сюжет
rusfond.ru/issues/**998**

Аню Нетребчук ждут в Томске в ноябре

НАДЕЖДА ХРАМОВА

3 ноября на rusfond.ru, в „Ъ“ и в эфире ГТРК «Иртыш» мы рассказали историю 13-летней Ани Нетребчук из Омской области. У девочки тяжелый врожденный порок сердца — тетрада Фалло. Она перенесла уже четыре операции на открытом сердце, но нужна еще одна — эндоваскулярная имплантация трикуспидального клапана системой Melody. Рады сообщить: вся необходимая сумма (4 303 568 руб.) собрана. Родители Ани благодарят всех за помощь. Примите и нашу признательность, дорогие друзья.

Всего с 3 ноября 12 045 читателей rusfond.ru, „Ъ“, телезрителей программы «Вести-Москва», ГТРК «Иртыш», «Ингушетия», «Ивтелерадио», «Хакасия», «Тыва», а также 152 региональных СМИ — партнеров Русфонда исчерпывающе помогли 20 детям на 28 370 779 руб.

полный отчет
rusfond.ru/**sdelano**

Смесь сквозь слезы

Двухмесячного Алешу спасет внутривенное питание

У Алеши Резаева из города Назарово Красноярского края очень странная, почти детективная история болезни. Врачи так и не поняли до конца, что же с ним произошло внутриутробно. Но известен результат: у ребенка синдром короткой кишки — почти половины кишечника просто нет. Когда-то это звучало как приговор. Теперь — нет: дефект можно исправить. Алеша перенес две операции, впереди еще несколько. А прямо сейчас ему необходимы лекарства, смеси и расходные материалы для внутривенного питания — смеси вводят прямо в кровь, минуя систему пищеварения. Это позволит мальчику окрепнуть и продолжить путь к выздоровлению.

Алешу кормят в основном внутривенно, питание поступает прямо в кровь через капельницу ФОТО НАДЕЖДЫ ХРАМОВОЙ

Родители все время что-то решают за маленького ребенка. Как ему одеться, в какой детский сад ходить, кого позвать в гости. Вале и Стасу, Алешиным родителям, пришлось принимать страшно тяжелое решение о своем сыне еще до его рождения — на 14-й неделе беременности. На УЗИ у плода обнаружили гастрошизис: в брюшной стенке образовалась щель, через которую наружу вышли петли кишечника. Врачи предложили прервать беременность.

— Они мне говорили, что это порок, несовместимый с жизнью,— вспоминает Валя.— Но я не поверила, что ничего нельзя сделать. Стала читать про гастрошизис в интернете. Нашла другие семьи с этим диагнозом. И узнала, что таких детей оперируют. Заправляют кишочки обратно, и после этого все может быть хорошо.

Станислав с женой от прерывания беременности отказались.

Алеша — третий ребенок в семье. А Вале — хотя это вообще не вяжется ни с грузом навалившихся проблем, ни со сложным решением, которое они с мужем приняли,— всего 21 год. Старшую дочь, Полину, родила после первого курса ветеринарного техникума. Учебу пришлось бросить — она тогда думала, что ненадолго. Но с первым мужем расстались, а у нынешнего, Станислава, тоже ребенок от первого брака — трехлетний Тимофей. Его мать умерла от клещевого энцефалита вскоре после родов. Из осколков двух семей родилась одна новая. А дети стали и друг для друга, и для Вали со Стасом своими, родными.

— Если мы со Стасом вздумаем Тимошу поругать, Полинка всегда на его стороне. Он еще плоховато говорит, а она — уже достаточно, чтобы выступить в его защиту,— рассказывает Валя.

У нее теория: чем раньше родишь, тем больше шансов, что и детей вырастишь, и с внуками успеешь понянчиться. Так что третий, Алеша, был вполне запланированным и долгожданным.

Прошло несколько месяцев после первого УЗИ, и очередное исследование принесло чудо. Валя до сих пор не понимает, как такое могло произойти:

— Мне в больнице сказали: вы до нас к повивальным бабкам ходили, что ли? Никакого гастрошизиса, все нормально!

Нарушений не нашли и на следующих исследованиях, а в конце августа Алеша родился с абсолютно целым животиком. Но Валя даже не успела как следует обрадоваться. Другим мамам приносили детей, а ей — нет. Потом сообщили, что сына срочно отправили в Красноярск на операцию. У Вали прошли только сутки после кесарева, но она подписала отказ от госпитализации и понеслась в Красноярск.

У новорожденного Алеши была кишечная непроходимость, а значительная часть кишечника, как выяснилось, просто отсутствовала. Один из врачей предположил: возможно, гастрошизис сам собой закрылся, часть кишечника осталась при этом снаружи, отрезанная стенкой желудка, и отмерла. Из того, что осталось, хирурги собрали нечто похожее на пищеварительный тракт. Но питаться естественным образом Алеша все равно почти не может. Его кормят в основном внутривенно, минуя пищеварительную систему,— прямо в кровь через капельницу. Что делать дальше, врачи в Красноярске не объяснили. Сказали только: «Будем наблюдать».

Валя продолжала бороться за своего ребенка. В сообществе родителей детей с синдромом короткой кишки она узнала, что таких малышей успешно оперируют в московской клинике.

Сейчас Валя с сыном в Москве. У хирургов план такой: отправить их через некоторое время домой, ребенок немного окрепнет, и затем ему сделают серию операций по удлинению кишечника. Но кормить Алешу в ближайшие полгода придется внутривенно, для этого необходимы лекарства и специальные смеси. Быстро получить все это через систему ОМС не удастся, а цена питания явно не для молодой семьи с тремя детьми.

А в остальном Алеша отличный беспроблемный малыш. Уже улыбается родителям, гулит и очень любит слушать музыку. Только бы с кишечником разобраться.

Алексей Каменский,
Красноярский край

КАК ПОМОЧЬ **ДЛЯ СПАСЕНИЯ АЛЕШИ РЕЗАЕВА НЕ ХВАТАЕТ 736 249 РУБ.**

Хирург Российской детской клинической больницы Юлия Аверьянова (Москва): «У Алеши синдром короткой кишки, ультракороткий вариант. Ребенок перенес две операции, после которых ослабел, плохо набирал вес, развивался. В условиях стационара мы наладили ему систему парентерального (внутривенного) питания. Сейчас состояние Алеши улучшилось, он начал прибавлять в весе. Мы готовы выписать ребенка домой при условии, что у него будут лекарства и парентеральное питание, необходимое по жизненным показаниям. Только так малыш сможет получать нужные для роста и развития вещества. Это позволит подготовить его к предстоящим в дальнейшем этапным операциям на кишечнике».

Стоимость лекарств, внутривенного питания и расходных материалов для его введения на полгода 1 667 249 руб. Фонд «СУЭК — РЕГИОНАМ» внес 300 тыс. руб. Компания, пожелавшая остаться неназванной,— 600 тыс. руб. Телезрители ГТРК «Красноярск» соберут 31 тыс. руб. Не хватает 736 249 руб.

Дорогие друзья! Если вы решили спасти Алешу Резаева, пусть вас не смущает цена спасения. Любое ваше пожертвование будет с благодарностью принято. Деньги можно перечислить в Русфонд или на банковский счет мамы Алеши — Валентины Николаевны Резаевой. Все необходимые реквизиты есть в Русфонде. Можно воспользоваться и нашей системой электронных платежей, сделав пожертвование с банковской карты, мобильного телефона или электронной наличностью, в том числе и из-за рубежа *(подробности на rusfond.ru)*.

Экспертная группа Русфонда

Вместе весело шагать

Как два врача построили завод реабилитационной техники

Основатели нижегородской компании «Мадин» — однокурсники, психиатр и невролог. Когда в 1990-х они начали работать по специальности, оказалось, что зарплаты на жизнь не хватает. Друзья решили заняться производством. Кредиты они никогда не брали, инвесторов не привлекали. Однако сейчас в программе компании уже десятки устройств для реабилитации, в том числе такие сложные, как экзоскелет. Оборот приближается к 800 млн руб. В чем секрет?

«Мадин» разбросана по всему Нижнему Новгороду. Офис, конструкторское бюро, Международная академия медицинской реабилитации, реабилитационный центр, с которым сотрудничает Русфонд,— все в разных концах. А завод — в деревне Лаптево. Туда пришлось добираться полтора часа на автомобиле. За забором с воротами несколько разношерстных корпусов, кругом — неухоженные поля, вдали — церковь.

— Раньше тут был шорный завод,— рассказывает директор производства «Мадин» Максим Чупрунов.— Делали упряжь. Мы купили один из его корпусов, площадью 2 тыс. кв. м.

Сравнительно небольшие компании вроде «Мадин» обычно покупают детали на стороне и занимаются сборкой. «Мадин» решила все делать сама. В первом цехе — листы металла, балки, трубы и внушительного вида станки для их резки и раскройки. Это все — для каркасов беговых дорожек, массажных столов, лестниц с изменяемым углом наклона. А за дверью — технологии совсем другого уровня. Здесь на станках с ЧПУ делают элементы экзоскелета, редукторы для двигателей и прочие детали, требующие точности. Два станка обошлись в 40 млн руб., говорит Чупрунов. Дальше — цех электроники. «Мозги» для своей техники «Мадин» тоже делает сама.

— У нас нет проблем с кадрами,— говорит Чупрунов.— Рядом — город Павлово с автобусным заводом ПАЗ. А электронику у нас паяют радиолюбители из ранее существовавшего там радиокружка.

Штат — примерно 50 человек, а текучка, по словам Чупрунова, нулевая. В том числе благодаря зарплатам: оператор станка может заработать за месяц больше 100 тыс. руб.

Производственные площади, станки, зарплаты — это как компания тратит деньги. Но откуда они берутся? Об этом я поговорил на следующий день с гендиректором Александром Емельяновым.

— Понятно, как было в 1990-х с зарплатами врачей,— рассказывает он.— Надо было искать выход. Мы с Андреем Бурмистровым (им с Емельяновым принадлежит по 50% «Мадин».— **Русфонд**) стали продавать магнитотурботроны — это устройство для физиотерапии, разработанное военным заводом «Авангард» в городе Сарове.

Аппарат был всем хорош, но часто ломался. И друзья решили сделать аналогичный самостоятельно. Ведь рынок сбыта уже был — больницы, покупавшие изделия «Авангарда».

— Копировали ли мы? Ну, взяли их устройство за образец, но существенно его доработали,— отвечает Емельянов.— Завод с нами судился, но, к счастью, его деятельность довольно быстро сошла на нет.

Почти всю прибыль «Мадин» вкладывала в развитие. Стала делать массажные столы и реабилитационную лестницу, взяв за образец израильскую. Нашла в Европе подвесную реабилитационную систему и наладила ее производство под именем «Экзарта». В прошлом году начала продавать экзоскелет. Интерес государства к реабилитации сильно помогает компании: в 2021 году оборот составил примерно 400 млн руб., а в этом, прикидывает Емельянов, будет 600–800 млн руб. Прибыль по-прежнему идет в разработки. Почти готов коленный сустав для протеза ноги, продолжается работа над шлемом с биологической обратной связью, а в планах Емельянова — заняться биотехнологиями.

Алексей Каменский,
специальный корреспондент Русфонда

весь сюжет
rusfond.ru/issues/**999**

Из свежей почты

Егор Тетерин, 13 лет, детский церебральный паралич, требуется лечение. 169 444 руб.
Внимание! Цена лечения 239 444 руб. Компания, пожелавшая остаться неназванной, внесла 70 тыс. руб.

Роды были тяжелые, Егор три дня дышал с помощью аппарата искусственной вентиляции легких. При выписке нас предупредили, что сын будет отставать в развитии, так и было. Благодаря лечению со временем он окреп, научился вставать, ходить за руку. С помощью Русфонда мы попали в московский Институт медтехнологий (ИМТ), результаты были отличные: у Егора снизился тонус, улучшился зрительный контакт. Но речи до сих пор нет, сын не может жевать и откусывать. Помогите продолжить лечение! *Наталья Тетерина, Московская область*

Невролог ИМТ Елена Малахова (Москва): «Наша цель — коррекция тонуса, улучшение координации, равновесия и моторики, развитие речи».

Ксюша Крючкова, 12 лет, ушиб головного мозга в результате железнодорожного происшествия, спасет лечение. 149 400 руб.
Внимание! Цена лечения 450 400 руб.
ГБУ «Мосгоргеотрест» внесло 50 тыс. руб. Компания, пожелавшая остаться неназванной,— 230 тыс. руб.
Телезрители ГТРК «Калуга» соберут 21 тыс. руб.

1 мая 2021 года Ксюша каким-то образом оказалась одна на путях, и воздушной волной от проходящего поезда ее отбросило на насыпь. Удар пришелся на затылок. В больнице диагностировали черепно-мозговую травму, отек мозга. Дочка была в коме, перенесла две операции на черепе. Питалась через гастростому, дышала с помощью трахеостомы. В сентябре мы привезли ее в «Три сестры» на лечение. Первый курс оплатили сами, затем помог Русфонд. Ксюша начала переворачиваться, есть сама, двигать ногами и руками. Постепенно появляется речь, развивается память. Ксюша удерживает голову, стоит у опоры. Сейчас нужно обязательно продолжить лечение. *Сергей Крючков, Калужская область*

Невролог-реабилитолог реабилитационного центра «Три сестры» Римма Шаркова (д. Райки, Московская обл.): «Необходимо продолжить физическую и эрготерапию, занятия с нейропсихологом и логопедом, массаж, электростимуляцию».

Алиса Плотникова, 12 лет, туберозный склероз, эпилепсия, требуется лекарство на год. 228 566 руб.
Внимание! Цена лекарства 454 566 руб. Компания, пожелавшая остаться неназванной, внесла 200 тыс. руб.
Телезрители ГТРК «Удмуртия» соберут 26 тыс. руб.

Приступы у дочки начались, когда ей едва исполнился годик. Алиса перестала ходить, приступы становились все тяжелее. Только через два года в Москве установили, что у дочки болезнь, при которой образуются доброкачественные опухоли в разных органах, в том числе в мозге. Тогда нам назначили препарат сабрил, который помогает справиться с судорогами. Постепенно начали возвращаться навыки, количество приступов резко сократилось. Мы благодарны вам за покупку лекарства в прошлом году. Но бесплатно его по-прежнему не выдают, и мы снова просим помощи. *Алевтина Плотникова, Удмуртия*

Ведущий научный сотрудник Научно-исследовательского клинического института педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева Марина Дорофеева (Москва): «Прием сабрила требуется по жизненным показаниям. Препарат не зарегистрирован в РФ, но разрешен к ввозу и применению».

Варя Кулиш, 5 лет, врожденный порок сердца, спасет эндоваскулярная операция. 163 875 руб.
Внимание! Цена операции 351 875 руб.
ГБУ «Мосгоргеотрест», ООО «Ни Хао Партс», ООО «ПК „Неваполимер“» внесли по 50 тыс. руб.
Юридические лица благотворительного сервиса Альфа-Банка — 20 тыс. руб.
Телезрители ГТРК «Алтай» соберут 18 тыс. руб.

На вторые сутки жизни дочка внезапно посинела во время кормления, дыхание остановилось. Обследование выявило дефект межпредсердной перегородки. Раз в год мы консультировались у кардиологов Томского НИИ кардиологии, особых проблем со здоровьем у Вари не было. Но когда пошла в детсад, стала часто и тяжело болеть ОРВИ, бледнела при малейшей нагрузке. На последней консультации нам сказали, что сердце работает с перегрузкой и нужна операция. Ее проведут щадяще, через сосуды. Но я такую операцию оплатить не в силах. *Марина Кулиш, Алтайский край*

Детский кардиолог НИИ кардиологии Виктория Савченко (Томск): «Требуется закрытие дефекта при помощи окклюдера. После щадящей операции девочка быстро восстановится».

Реквизиты для помощи есть в фонде. Возможны электронные пожертвования (подробности на rusfond.ru).

Почта за неделю 3.11.22–10.11.22

ПОЛУЧЕНО ПИСЕМ — **66**
ПРИНЯТО В РАБОТУ — **42**
ОТПРАВЛЕНО В МИНЗДРАВ РФ — **2**
ПОЛУЧЕНО ОТВЕТОВ ИЗ МИНЗДРАВА РФ — **4**

все сюжеты
rusfond.ru/**pomogite**; rusfond.ru/**minzdrav**

О РУСФОНДЕ

Русфонд (Российский фонд помощи) создан осенью 1996 года для помощи авторам отчаянных писем в „Ъ“. Проверив письма, мы размещаем их в „Ъ“, на сайтах rusfond.ru, kommersant.ru, в эфире телеканала «Россия 1» и радио «Вера», в социальных сетях, а также в 155 печатных, телевизионных и интернет-СМИ. Возможны переводы с банковских карт, электронной наличностью и SMS-сообщением, в том числе из-за рубежа (подробности на rusfond.ru). Мы просто помогаем вам помогать. Всего собрано свыше 18,287 млрд руб. В 2022 году (на 10 ноября) собрано 1 224 920 070 руб., помощь получили 1157 детей. Русфонд — лауреат национальной премии «Серебряный лучник» за 2000 год, входит в реестр СО НКО — исполнителей общественно полезных услуг. В декабре 2021 года Русфонд получил грант в конкурсе «Москва — добрый город» на привлечение москвичей в Национальный РДКМ, а в январе 2022 года выиграл президентский грант на организацию поиска доноров костного мозга для 200 больных. Президент Русфонда Лев Амбиндер — лауреат Государственной премии РФ.

Адрес фонда: 125315, г. Москва, а/я 110;
rusfond.ru; e-mail: rusfond@rusfond.ru
Приложения для айфона и андроида rusfond.ru/app
Телефон: 8-800-250-75-25 (звонок по России бесплатный), 8 (495) 926-35-63 с 10:00 до 20:00