



ВСЕМИРНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

ИСПОЛНИТЕЛЬНЫЙ КОМИТЕТ
Сто семнадцатая сессия
Пункт 4.8 предварительной повестки дня

ЕВ117/34
22 декабря 2005 г.

Серповидноклеточная анемия

Доклад Секретариата

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНОЙ АНЕМИИ

1. Серповидноклеточная анемия представляет собой общее генетическое состояние, обусловленное нарушением функции гемоглобина в результате унаследования от обоих родителей генов-мутантов, кодирующих гемоглобин. Такие нарушения, главным образом талассемия и серповидноклеточная анемия, распространены в мире повсеместно. Приблизительно у 5% мирового населения присутствуют гены, которые являются причиной возникновения гемоглобиноза. Каждый год около 300 000 детей рождаются с серьезнейшими нарушениями функции гемоглобина, из которых более 200 000 случаев приходится на серповидноклеточную анемию в Африке.
2. Серповидноклеточная анемия особенно широко распространена среди людей, предки которых проживали в странах Африки, к югу от Сахары, Индии, Саудовской Аравии и странах Средиземноморья. Миграция людей явилась причиной повышения частотности распространения этого гена и на Американском континенте. В некоторых районах Африки, к югу от Сахары, с этим состоянием рождается до 2% всех детей. В более широком смысле, распространенность признака серповидноклеточной анемии (здоровые носители, которые унаследовали ген-мутант только от одного родителя) составляет в пределах 10%-40% в экваториальной Африке и снижается до 1%-2% на северном побережье Африканского континента и менее 1% в Южной Африке. Этот характер распределения отражает тот факт, что серповидноклеточный признак дает людям, страдающим малярией, определенное преимущество в плане выживания, и что селекционное давление, обусловленное малярией, привело к повышению частотности гена-мутанта, особенно в районах с высоким потенциалом передачи малярии. В странах Западной Африки, таких как Гана и Нигерия, частотность распространения такого признака составляет 15%-30%, в то время как в Уганде она варьируется в заметных пределах в зависимости от групп населения, ведущих племенной образ жизни, достигая 45% среди представителей племени баамба на западе страны.
3. Распространенность серповидноклеточной анемии при рождении определяется частотностью состояния носителя, что позволяет сделать соответствующие оценки и прогнозы. Например, в Нигерии, в которой проживает около 120 миллионов человек и которая по численности населения намного превосходит другие страны этого субрегиона,

24% населения являются носителями гена-мутанта, распространенность серповидноклеточной анемии среди них составляет более 20 на 1000 рождений. Это означает, что только в одной Нигерии ежегодно рождается более 100 000 детей с серповидноклеточной анемией.

4. Ген, "виновный" в серповидноклеточной анемии, получил в Африке широкое распространение по той причине, что признак этого нарушения придает в течение критического периода раннего детства некоторую устойчивость к молниеносной трехдневной малярии, способствуя тем самым выживанию хозяина и последующей передаче этого отклоняющегося от нормы гена, кодирующего гемоглобин. Если один аномальный ген может обеспечивать защиту от малярии, то унаследование двух аномальных генов приводит к возникновению серповидноклеточной анемии и такую защиту уже не передает, в результате чего малярия является основной причиной плохого состояния здоровья и смерти детей, страдающих серповидноклеточной анемией. В настоящее время есть данные, свидетельствующие о том, что малярия не только воздействует на исход болезни, но и приводит к изменению характера проявления серповидноклеточной анемии в Африке.

5. Последствия серповидноклеточной анемии очевидны, поскольку она является причиной либо смерти, либо инвалидности. В этой связи ее воздействие на здоровье человека можно оценить по критерию смертности среди младенцев и детей в возрасте до 5 лет. Поскольку не все случаи смерти приходятся на первый год жизни, самым объективным критерием является смертность в возрасте до 5 лет. Хотя сейчас все больше и больше детей, затронутых этой болезнью, переживают этот пятилетний критический период, все же эта болезнь у них приобретает хронический характер и создает опасность преждевременной смерти. Если воздействие серповидноклеточной анемии на здоровье измерять с помощью показателя смертности в возрасте до пяти лет, то в этом случае на Африканский континент приходится, в общей сложности, 5% всех случаев смерти детей в возрасте до пяти лет, из которых более 9% - на Западную Африку и до 16% случаев смерти детей в возрасте до пяти лет - на отдельные западно-африканские страны.

6. В Соединенных Штатах Америки среднестатистическая выживаемость в 1994 г. составляла, по оценкам, 42 года для мужчин и 48 лет для женщин, в то время как на Ямайке аналогичные показатели в 2001 г. составляли, по расчетам, 53 года для мужчин и 58,5 года для женщин. На Ямайке пик смертности приходится на детей в возрасте от 6 до 12 месяцев, когда 10% пациентов умирают, ни на наличие значительного опыта в постановке диагноза и лечения этого состояния, ни на отсутствие малярии. Вместе с тем, надежных данных о выживании пациентов, страдающих серповидноклеточной анемией на Африканском континенте, нет. Показатель смертности в странах Африки, расположенных к югу от Сахары, будет, по всей вероятности, значительно выше, причем оценки по некоторым регионам, сделанные на основе возрастной структуры населения, которое приходит на прием в больницу, позволяет сделать вывод о том, что половина детей, страдающих серповидноклеточной анемией, умирает до достижения пятилетнего возраста обычно от инфекций, включая малярию и пневмококковый сепсис, а также от самой анемии.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

7. Серповидноклеточная анемия охватывает широкий спектр болезней. В большинстве случаев люди, затронутые этой болезнью, страдают хронической анемией с концентрацией гемоглобина порядка 8 г/дл. Основные проблемы обусловлены тем, что эритроциты приобретают серповидную форму и блокируют капилляры при пониженном давлении кислорода. У детей серповидные эритроциты зачастую скапливаются в селезенке, что ведет к серьезному риску смерти в возрасте до семи лет от внезапной глубокой анемии, вызванной быстрым увеличением селезенки, и в связи с нарушением функции селезенки, что приводит к генерализованной инфекции. У детей, страдающих этой болезнью, в возрасте от 6 до 18 месяцев наиболее часто происходит болезненное опухание рук и/или ног (синдром опухания рук и ног). Выжившие дети могут также страдать повторяющимися и непредсказуемыми жестокими болезненными приступами, а также "синдромом острой боли в груди" (пневмония или инфаркт легкого), некрозом костей или суставов, приапизмом или почечной недостаточностью. В случае большинства пациентов частоту возникновения осложнений можно снизить с помощью простых защитных мер, таких как профилактический прием пенициллина в детстве, защита от чрезмерной жары или холода и дегидратации и как можно скорейшее обследование в специализированном центре. Эти меры предосторожности будут наиболее эффективны в том случае, если подверженность этой болезни установлена у детей уже при рождении. У некоторых пациентов эти проблемы настолько серьезны, что им необходимо регулярно переливать кровь и применять терапию с помощью железа в хелатовой форме. Эта ситуация, наряду с изменением характера проявления серповидноклеточной анемии в Африке (см. пункт 4 выше), создает срочную необходимость разработки типовых видов медико-санитарной помощи, подходящих для лечения этой болезни в странах Африки, расположенных к югу от Сахары.

ЛЕЧЕНИЕ

8. В большинстве стран, где серповидноклеточная анемия представляет собой одну из важнейших проблем общественного здравоохранения, ее лечение остается неадекватным, национальные программы борьбы не существуют, базовые условия для ведения пациентов обычно отсутствуют, систематические скрининг проводится не всегда и не везде, а диагноз обычно ставится в том случае, когда пациент обнаруживает серьезные осложнения. Во многих странах простые, дешевые и весьма затратоэффективные процедуры, такие как использование пенициллина в целях профилактики инфекций, для большинства пациентов недоступны.

9. Таким образом, самая важная задача состоит в улучшении возможностей для пациентов, страдающих серповидноклеточной анемией, из развивающихся стран. Основным аспектом всестороннего лечения пациентов является принятие медико-санитарных мер на раннем этапе по решению проблем, которые можно устранить с помощью обезболивающих лекарственных средств, антибиотиков, питания, добавок фолиевой кислоты, приема большого количества жидкости. Многие из основных осложнений можно ослабить с помощью терапии на основе оксимочевины. Есть данные,

свидетельствующие о том, что скрининг новорожденных на серповидноклеточную анемию в сочетании со своевременным диагностическим тестированием, просвещением родителей и всесторонней медико-санитарной помощью может существенно снизить уровень заболеваемости и смертности от этой болезни в младенческом и раннем детском возрасте. Даже хорошо организованная общая помощь, включая консультацию специалиста и доступ к необходимым медико-санитарным услугам, независимо от платежеспособности пациентов, может существенно снизить бремя болезни и смертности и улучшить качество жизни людей, страдающих серповидноклеточной анемией в развивающихся странах, из которых наиболее остро эта проблема стоит в Нигерии.

10. В течение прошедших 10 лет прогресс был достигнут по целому ряду направлений: долгосрочное лечение с помощью оксимочевины позволило снизить распространенность болезненных приступов и, таким образом, улучшить качество жизни пациентов с серповидноклеточной анемией; диагностическая визуализация помогает оперативно лечить смертельно опасные осложнения, такие как инсульт и синдром грудной боли; серповидноклеточную анемию можно вылечить с помощью таких способов, как трансплантация костного мозга, хотя эта операция небезопасна и воспользоваться ею могут не все пациенты; для профилактики осложнений можно использовать программы регулярного переливания крови в сочетании с терапией на основе железа в хелатовой форме; успешную проверку на животных моделях прошла генная терапия, однако она еще не была проверена в ходе клинических испытаний на людях. Как следствие, сейчас существует возможность повысить качество жизни пациентов с серповидноклеточной анемией, а в некоторых случаях и окончательно избавить их от этой болезни. Однако эти результаты, которые в основном применимы в странах с высоким уровнем ресурсов, к сожалению, еще больше увеличили разрыв в качестве жизни между пациентами из развитых и развивающихся стран, и сократить этот разрыв можно лишь за счет общего совершенствования системы медико-санитарных услуг.

ПРОФИЛАКТИКА

11. Серповидноклеточная анемия поддается профилактике. Супружеские пары, в случае которых существует риск заражения детей, можно установить с помощью недорогих и надежных анализов крови; в порядке дородового диагноза можно брать пробу на хориальные ворсины начиная с девятой недели беременности. Принятие таких мер должно сопровождаться соответствующим медико-санитарным просвещением. Однако дородовый диагноз может привести к возникновению этических вопросов, отношение к которым в разных культурах может быть неодинаковым. Опыт со всей очевидностью показывает, что консультирование по генетическому аспекту этой проблемы в сочетании с дородовым диагнозом может привести к существенному снижению рождаемости детей, подверженных этой болезни. Опасность заражения детей можно обнаружить до брака или беременности. Однако для этого нужна соответствующая программа скрининга носителей. Богатый опыт работы таких программ накоплен в странах как с низким, так и с высоким уровнем доходов. Например, в случае профилактики талассемии лицам, не состоящим в браке, которые проживают в Монреале (Канада) и на Мальдивских Островах, предлагается пройти скрининг; добрачный скрининг также проводится в национальных масштабах на

Кипре и в Исламской Республике Иран, а скрининг до рождения ребенка настоятельно рекомендуется проходить в Греции и Италии. Эти подходы следует практиковать в соответствии с тремя основными принципами медицинской генетики: право отдельного человека или пары на самостоятельный выбор; право на надлежащую и полную информацию; и максимально высокий уровень конфиденциальности.

12. Проявления серповидноклеточной анемии гораздо более непредсказуемы и разнообразны, нежели проявления талассемии. Вместе с тем, многие люди, затронутые этой болезнью, ведут нормальную жизнь, а в некоторых частях мира (Бахрейне, Индии, восточной части Южной Аравии) серьезность этого нарушения можно снизить с помощью дополнительных генетических факторов. Дородовая диагностика позволяет принять простые защитные меры, включая информирование родителей, профилактику с помощью пенициллина и противомаларийную терапию, которая во всех случаях повышает качество жизни затронутых детей. Вместе с тем, дородовая диагностика полезна только в том случае, когда при этом есть соответствующая система консультирования родителей и адекватная первичная медико-санитарная помощь для тех, кто подвержен этой болезни.

13. Наличие диагностики и лечение неизбежно ведет к увеличению числа людей, которые нуждаются в медико-санитарной помощи, поскольку в этом случае пациенты живут дольше. Еще одно обычное последствие заключается в увеличении ежегодных расходов в расчете на пациента, что может иметь серьезные последствия для стран, в особенности для тех, у которых ресурсы ограничены.

14. С учетом масштабов серповидноклеточной анемии, которая представляет собой одну из проблем общественного здравоохранения, срочно нужен комплексный подход к ее профилактике и лечению. В настоящее время значительная доля африканского населения, страдающего этой болезнью, никакого внимания или медицинской помощи не получает. Как и в случае всех хронических нарушений, улучшение системы лечения приводит к увеличению совокупного спроса на услуги. Меры по эпиднадзору и просвещению необходимо принимать на уровне общины по линии системы первичной медико-санитарной помощи, с тем чтобы повысить осведомленность общественности об этой проблеме и продлить срок жизни людей, затронутых этой болезнью.

РЕКОМЕНДУЕМЫЕ ДЕЙСТВИЯ

15. Образец национальной программы борьбы, разработанный в странах с высоким уровнем ресурсов, как представляется, для условий с ограниченными ресурсами не подходит. Вместе с тем, серповидноклеточные нарушения следует включить в качестве одного из компонентов в процесс планирования медико-санитарного обслуживания во всех странах, где эти нарушения распространены. Все компоненты профилактики и лечения следует рассматривать в совокупности, существующие инициативы следует поддерживать, а систему соответствующих услуг следует внедрять постепенно, начиная с тех районов, где этот легче всего осуществить на практике. Следует оказывать содействие в систематическом сборе информации о наиболее затратоэффективных подходах к профилактике и лечению. В этой связи основные области работы должны охватывать

профилактику и консультирование, раннее обнаружение и лечение, эпиднадзор и научные исследования и массово-просветительскую работу и создание партнерств на уровне сообщества.

16. В тех районах, где серповидноклеточная анемия носит распространенный характер, нужны специализированные центры для обеспечения адекватных услуг по профилактике и лечению. В идеальном случае эту болезнь необходимо выявлять при рождении по линии программы скрининга или дородового диагноза и настоятельно рекомендовать лицам, пораженным этой болезнью, проходить периодическое обследование в соответствующем центре. Для оказания надлежащей медико-санитарной помощи нужны тесные рабочие связи между учреждением, оказывающим первичную медико-санитарную помощь, и центром. Сотрудники центра должны способствовать разработке эффективных национальных программ, которые должны быть включены в национальную систему медико-санитарных услуг, разрабатывать руководящие принципы и информационно-просветительские материалы и инициировать создание национальных ассоциаций родителей пациентов и сотрудничать с ними. В целях сотрудничества и координации деятельности таких центров срочно нужны региональные рабочие группы экспертов по лечению серповидноклеточных нарушений. В настоящее время есть достаточно данных, свидетельствующих о том, что даже в странах с ограниченными ресурсами сократить число случаев заболеваний и количество преждевременных случаев смерти от серповидноклеточной анемии можно с помощью таких относительно простых мер, как консультирование пациентов и родителей (включая массово-просветительскую работу по профилактике и питанию), оперативное лечение болезни, бесплатное предоставление добавок витаминов и профилактика малярии.

17. Работу по лечению пациентов с серповидноклеточной анемией следует строить на уровне первичной медико-санитарной помощи с акцентом на программы, в которых используется простая, доступная по цене технология и которые позволяют охватывать значительную долю сообщества. Примеры такой работы включают: массово-просветительскую работу, обнаружение генетических рисков в данной группе населения путем регистрации семейного анамнеза, а также в случае каждого контакта пациента с работниками системы здравоохранения с уделением должного внимания анамнезу, консультированию по вопросу здоровья и генетических факторов и иммунизации против инфекции. Сотрудники, которые оказывают такую медицинскую помощь, - это скорее всего врачи-практики, работающие на уровне первичной медико-санитарной помощи и получившие базовую специализированную подготовку по серповидноклеточной анемии. Для того чтобы субъекты первичной медико-санитарной помощи могли выполнить эту работу, у них должны быть надлежащие связи со специалистами, работающими на вторичном и третичном уровнях медицинского обслуживания, у которых они могли бы получить консультацию.

18. Для планирования и оценки соответствующих медико-санитарных мер важное значение имеют научные исследования и эпиднадзор. Для документального оформления воздействия малярии на клинические проявления и накопления знаний, которые необходимы для разработки соответствующих моделей медико-санитарной помощи, необходимо изучить естественный ход развития серповидноклеточной анемии. Для сбора

данных в целях принятия более обоснованных решений и технического сотрудничества со странами, особенно с теми, ресурсы которых ограничены, нужен поэтапный подход к эпиднадзору за серповидноклеточной анемией и связанными с ней факторами риска и их мониторинг. Всесторонняя система эпиднадзора также дает возможность получить данные о воздействии профилактики, лечения и ухода, которые необходимы в приоритетных случаях, особенно в странах с низким уровнем ресурсов.

19. В резолюции WHA57.13 Ассамблея здравоохранения обратилась к государствам-членам с призывом мобилизовать ресурсы на работу в области геномики и здоровья в мире, а в мае 2005 г. Исполнительный комитет принял к сведению доклад Секретариата о борьбе с генетическими заболеваниями¹. Впоследствии Ассамблея Африканского союза на своей пятой очередной сессии (Сирт, Ливийская Арабская Джамахирия, 4-5 июля 2005 г.) поддержала предложение о включении серповидноклеточной анемии в перечень приоритетных вопросов в области общественного здравоохранения². В последние годы в Африке было создано несколько неправительственных организаций, например таких, как международная *Федерация ассоциаций по борьбе с дрепаноцитозом в Африке*, которая объединяет в своем составе многие учреждения, включая Федерацию клубов Нигерии по борьбе с серповидноклеточной анемией. Национальные ассоциации существуют в Бенине, Буркине-Фасо, Гане, Гвинее, Камеруне, Конго, Кот д'Ивуаре, Мали, Нигере, Нигерии, Сенегале, Того и Чаде. Для того чтобы правительства затронутых стран и международные учреждения по оказанию помощи могли полностью осознать масштабы этой проблемы и уделить должное внимание серповидноклеточной анемии, необходимо налаживать дальнейшие партнерские связи на национальном, региональном и глобальном уровнях и проводить информационно-пропагандистскую работу на высоком уровне.

ДЕЙСТВИЯ ИСПОЛНИТЕЛЬНОГО КОМИТЕТА

20. Исполнительному комитету предлагается принять настоящий доклад к сведению и дать соответствующие указания.

= = =

¹ Документ EB116/2005/REC/1, протокол первого и второго заседаний.

² Addembly/AU/Dec.81 (V).