

A watercolor illustration of a woman and a child. The woman is on the right, wearing a purple top and a pink skirt, with her arms around the child. The child is on the left, wearing a blue and green top. The background is a soft, colorful wash of purple, pink, and blue. The overall style is soft and artistic.

МОЙ РЕДКИЙ МИР, Я В НЁМ ЖИВУ...

Пациентские истории, путь к диагнозу



АНО Центр помощи пациентам «Геном»
2021 г.



Дорогой читатель!

У Вас в руках уникальное издание, где собраны не только реальные истории пациентов, но и важная информация о редком заболевании — Мукополисахаридоз.

Эта книга — поэма в прозе о жизни, о человеческих взаимоотношениях, о любви к людям, людям «с особыми потребностями». И самая главная их «особая потребность» — быть любимыми.

Своими «особыми потребностями» они делают «героями» родителей, которые не отказываются от своих особых детей. Ведь появление такого ребенка в семье круто меняет жизнь ее членов — это испытание на человечность, которое нужно прожить и найти силы и мужество принять изменения, обычно, не приводящие к комфортной жизни. Тут не бывает однозначного хэппи-энда.

Некоторые люди, скептически наблюдая со стороны, цинично предлагают родителям особого ребенка избавиться от такого «героизма» и жить «нормальной» жизнью. Но как можно нормально жить, предав своего собственного ребенка!? Те родители, которые проходят это испытание жизни, говорят, что ребенок помог им самим измениться к лучшему и, что их особый ребенок не наказание, а дар Божий.

«В них есть доброта, человечность, очарование, которые нужно защищать и никогда нельзя предавать... Они имеют внутреннюю человеческую ценность и способность вносить свой вклад в жизнь общества тем, что они есть на этой земле. И если эта ценность не получит признания, то жизнь таких людей станет невыносимой и чрезвычайно опасной» — слова Зигфрида Пушела.

Любому ребенку родительская любовь придает жизненные силы, а для ребенка с особенностями любовь его родителей — это основа его развития. Любовь к своему ребенку — всегда безусловна. Не важно, какой ребенок. Принять, что твой ребёнок родился не таким, как «обычные дети» — тяжело. К этому невозможно подготовиться, но можно научиться с этим жить. Как научились эти дети и их классные родители, которые не сдались. Они делятся своими историями и вдохновляют своим примером других.

«Если вы стали родителями ребёнка с проблемами в развитии

— главное, что вы стали родителями.

Если у вас родился ребёнок с проблемами в развитии

— главное, что у вас родился ребёнок.»

Рассказ Б.З. Кривошея «Светланин день», отрывок из которого включен в эту книгу, как раз об этом.

“Дорогая Светлана!

Моему Димочке уже 18 лет. Болен он с рождения, не говорит, отстаёт в умственном и физическом развитии.

Я много думала, искала причину, спрашивала: “Почему? Почему именно у нас?” Были времена и отчаянья, усадка. И поиски методов лечения, хождения по врачам, таблетки, традиционная медицина, нетрадиционная... И все время шел духовный поиск, сначала неосознанный, потом все более сознательный — той истины, в которой кроется ответ на вечный вопрос: зачем мы живем?

Я многое познала на пути к ответу. И очень много в этом познании мне дало общение с моими единомышленниками: родителями таких же особых детей.

Мой ребенок счастлив в своем мире, рядом с любящими его людьми. Когда у него хорошее самочувствие, посмотрите на него: как он весел, счастлив, как он всех любит!

У нас нет другого выхода, кроме как научиться радоваться самому малому, замечать эти маленькие радости, быть счастливыми. Приглядитесь к своему сыночку Светлана, и вы обязательно увидите за его болезнью, много необыкновенного! Разглядите его душу.

Мужайтесь, Светлана. Что-то советовать не решаюсь, но “под каждой слабенькой крышей, как она ни слаба, своё счастье, свои мыши и своя судьба”. Это не я сочинила, а замечательный поэт Иосиф Уткин.

Сейчас вам страшно. Понимаю... Вы чувствуете себя виноватой и подавленной. Я вас очень хорошо понимаю. Сама такое же пережила. Не отказывайтесь от ребенка! Страх и отчаяние пройдут, а радость от общения с ним, счастье от того, что вы вместе — останутся. Возьмите его на руки и поймите: он нуждается в Вас. Только в Вас. Он уже любит Вас. На всю свою жизнь...

Обнимаю, Марина”.

Спасибо всем, кто помог этому изданию появиться на свет. И пусть наша брошюра станет Вам, читатель, добрым другом и советчиком.

**Искренне Ваша,
Елена Хвостикова, руководитель пациентской организации
Центр помощи пациентам «Геном»**

История мамы Елены



Счастье быть мамой, как это?

Этим вопросом задавалась не одна женщина, и у каждой это свой путь, своя история. Это и моя история, которой я сегодня хочу поделиться.

Когда я в детстве играла с куклами в «дочки-матери», уже тогда представляла себе, как я вырасту и у меня вместо кукол будут свои дети, но тогда я еще, конечно, не знала, что этот путь может быть очень трудным...

Я очень долго не могла забеременеть, пришлось обратиться к врачам и услышать этот страшный диагноз «Бесплодие»! Не передать словами мои чувства в тот момент... Но год спустя произошло чудо и на свет появилась моя доченька! Прошло еще какое-то время и снова беременность, УЗИ показало, что на этот раз будет мальчик. Я была счастлива! Ведь оказалось, что заключение врачей не всегда приговор. Беременность и роды были тяжелыми, но это было неважно, я так сильно ждала появления моего маленького чуда.

И вот на свет появился Сашуля, он родился косолапиком и медсестра в роддоме в какой-то момент даже предложила отказаться от него, говоря, что с таким ребенком будет очень сложно... Но я ни минуты не сомневалась, что никогда в жизни я не откажусь от него, ведь это моя частичка, моя кровь, мое такое долгожданное чудо. Мы вернулись из роддома и начался наш нелегкий путь... обследования, врачи, больницы, операции, новые диагнозы... Несмотря на всю боль, которую



Саша переносил с первых дней своей жизни, он улыбался, рос общительным ребенком, становился в любой больнице любимчиком у врачей и всего персонала. Как мы радовались его первым шагам, это непередаваемо! Сейчас ему уже 15 лет, стоит уже окончательный диагноз Мукополисахаридоз 4А типа (синдром Моркио), но, несмотря на это, он живет полноценной жизнью, продолжает радовать всех нас своими для кого-то маленькими, а для нас огромными достижениями.

Счастье быть мамой, как это?

Для меня это каждый день видеть своих детей, радоваться вместе с ними их удачам, переживать их неприятности, помогать, подсказывать. А когда слышу — «Мама, я тебя люблю!», все трудности, неприятности и невзгоды растворяются и исчезают. А счастье быть мамой особенного ребенка это просто непередаваемые ощущения! Каждый раз, после нашей очередной победы я чувствую крылья у себя за спиной!

История мамы Анны

То, что у нашей дочки редкое (орфанное) заболевание мы узнали, когда ей было три месяца. Благодаря тому, что Лиле рано поставили диагноз — мукополисахаридоз, тип 1, синдром Гурлер, и уже в 4 месяца начали лечить — сегодня, спустя 12 лет — мы не так сильно отличаемся от обычных семей: путешествуем, мечтаем, и живём полной жизнью. Но всё могло быть по-другому.



«Мукополисахаридоз» — впервые прозвучало пугающе. Мы с дочкой были в палате НЦЗД НИИ Педиатрии и ждали подтверждения диагноза.



Лиля — наш первый, долгожданный и очень любимый ребёнок. О том, что с ней что-то не так сказали ещё в роддоме: «сердце шумит, дисплазия, но вы не волнуйтесь. Бывает. Должно пройти». И первые три месяца мы носились по ортопедам, пребывая в панике из-за недоразвитого тазобедренного сустава. Ортопеды назначали массажи и гипсы. В три месяца на плановом осмотре УЗИ в платной клинике специалист забил тревогу и срочно отправил нас на осмотр к кардиологу: Лиля в 2 месяца перестала набирать вес, показатели сердца сильно отличались от нормы.

Так, 11 мая 2009 года я впервые в моей жизни попала надолго в больницу. И узнала, что оказывается — так бывает. Бывает, что мамы с детьми месяцами живут в больницах. Приезжают в Москву, оставляя семью в других городах, и живут в палатах. Для меня, абсолютно свободолюбивого человека, жизнь по режиму, без права свободного выхода и входа — это был ад. Было очень и очень тяжело морально, физически: я ещё толком не умела обращаться с малышкой: дочка была круглосуточно на капельницах, мне надо было следить, чтобы она не вырвала катетер, не вылезла из кровати, толочь ей таблетки, как-то уговаривать её выпить эти таблетки. И ждать. Потому что в первый день пребывания кардиолог клиники Тамара Дмитриевна, посмотрев на Лилю сказала: «Странно: и сколиоз, и дисплазия, и с сердцем проблемы, и лицо не совсем обычное. Здесь должна быть какая-то связь». И позвала генетика. Генетик Наталья Вячеславовна почти сразу предположила: «Мукополисахаридоз». У Лили взяли кровь и отправили на анализ. А врачи занялись восстановлением сердца.

А я отправилась в интернет, чтобы прочитать: «при мукополисахаридозе дети рождаются обычными, а потом по мере накопления продуктов распада в организме и во всех органах, начинают терять зрение, слух, начинаются проблемы с сердцем, и дети умирают в возрасте 6-8 лет. Неизлечимо.»

Тогда я оцепенела. В голове крутилась картинка, как дочка проведёт всю свою короткую жизнь в больнице, не увидит род-



ных, не будет гулять, не будет улыбаться бабушке и дедушке. И умрёт. Уже тогда я поняла, что сделаю всё, что смогу, чтобы она была счастливой. Даже если у неё очень мало этих лет жизни.

22 мая 2009 диагноз подтвердился. На ватных ногах я шла к докторам, чтобы обсудить эту новость. Ощущение полного бессилия накрывает, когда ты не понимаешь, что можно сделать. Тогда я думала об одном — если нет лекарства от этой болезни, то мы с Лилей сразу же отправляемся домой и проводим с семьёй столько времени, сколько возможно.

Но врачи мне сказали, что лекарство есть! В 2008 году в России был зарегистрирован препарат Альдуразим, который является ферментозаместительной терапией. К сожалению, он не проникает через гематоэнцефалический барьер и не спасает мозг, но он проникает в другие органы и останавливает накопление вредных продуктов распада! И московским детям этот препарат предоставляется за счёт бюджета! Боже, какое это было счастье — «мы знаем, что делать»!

Я не до конца понимала, что это только начало нашего долгого пути с еженедельными восьмичасовыми капельницами, волнением: есть ли препарат в наличии или нет, как развлечь 5-6-7-8-9-10 месячного ребёнка на восьмичасовой капельнице. Как каждую неделю держать её, пока ставят катетер и как она плачет, когда на руках не осталось ни одной живой вены, и ей пытаются поставить катетер на ногу. Я об этом не знала и не думала. Препарат есть! Это главное!

Второй новостью стало то, что с Лициным типом заболевания показана трансплантация костного мозга. Риски от заболевания превышают риски от трансплантации. Так мы попали в РДКБ, где в июне 2009 года консилиум подтвердил необходимость трансплантации (ТКМ). И начались месяцы ожидания донора. Чтобы болезнь не успела повредить мозг — у нас было время до 2 лет, после этого возрастала вероятность, что мукополисахаридоз навредит не только телу дочки. И Альдуразим не помогал с этим, а трансплантация — помогала.



Через 2 месяца в РДКБ нам сказали, что мы подделали документы и Лиле трансплантация не может быть показана. И при этом подчеркнули: браться за эту операцию они не будут. Не помню моё состояние, когда мы с мужем вышли из кабинета заведующего отделением трансплантации. Подделали документы. Всё в тумане. От бессилия. От контраста с врачами, которые боролись за каждого ребёнка, у которого есть хотя бы малейший шанс!

Но я была не одна: рядом была вся семья, наши врачи, друзья, мои коллеги. Нас поддерживали все, кто как мог. Я вышла на работу, но раз в неделю могла ездить на капельницы с Лилей. Продолжать жить — это было самое главное. И мы жили. Мы путешествовали, договариваясь, чтобы Лилю прокапали в других городах. Мы не прятались ни от кого. И ждали, ждали, чтобы появился донор. А донора всё не было. Ни одного за полгода. Из международной базы в 15 000 000 человек. В России этой базы на государственном уровне не было, а частные базы были микроскопически малы. Я писала письма в Минздрав, спрашивая: «Почему у нас не развивают донорство костного мозга?» «Нецелесообразно» отвечали мне.

И вот ещё одно яркое воспоминание. Я еду за рулём по Садовому кольцу с работы. Вокруг машины-машины. Пробка. Май 2010. А я рыдаю. Легла на руль, рыдала и не могла остановиться. Ведь уже год, как есть диагноз, а донора всё нет. Наверно, я никогда в жизни так не молилась, как в тот момент. За этот год мы перепробовали поездки к бабушкам, нетрадиционную медицину, массажи и всё, что могли.

Каждые два месяца мы с Лилей лежали в больнице: я ночевала с ней в палате, кормила. Утром меня сменяла бабушка, а я мчалась на работу. Тогда так можно было. Вся наша семья сплотилась ради этой крохи. И вот, сквозь слёзы я слышу звонок телефона. Это был муж. «Нашли! Аня, нашли донора! Ничего больше не знаю, но он есть!»



И это был новый этап: ожидание трансплантации. Донор оказался из США, перепиской по этому вопросу занимался фонд Адвита. Всё было не быстро. Прошли очередные изменения в нашем законодательстве, когда ужесточились правила провоза биоматериалов. Было непонятно: как успеть оформить все документы, когда на перевозку с момента забора материала у донора до переливания даётся 72 часа. А это США, и не центральный город... Мы с Лилей вновь лежали в больницах, чтобы подготовить сердце к трансплантации. Операцию решили делать в Санкт-Петербурге и с тех пор я ни разу об этом не пожалела — удивительной теплоты люди, больницы. Донор попросил назначить день после Рождества.



2 января 2011 года мы отправились в Питер, не представляя: на сколько мы едем сюда. Коллеги с моей работы и работы мужа помогли нам с квартирой недалеко от клиники НИИ им. Раисы Горбачёвой: рядом со мной постоянно жил кто-то из родных, кто приносил еду нам с Лилей и мог подменить меня. Капельницы Лили были круглосуточные. А ведь ей на тот момент не было ещё и двух лет! Уехали мы из Петербурга 8 марта, но потом ещё несколько раз возвращались для наблюдений во время восстановления после операции. Лиля пережила трансплантацию!

Осенью 2011 Лиля пошла в обычный детский сад. Восстановившись после трансплантации Лиля не принимала никаких лекарств, ей отменили Альдуразим. Да, есть проблемы с ортопедией, со зрением. Мы их решаем и верим в науку. Сейчас она учится по обычной школьной программе в учебном заведении для детей с проблемами со зрением. Но «началку» она посещала в обычной школе. Уже 6 лет танцует в танцевальном коллективе «Преодолей-ка», снимает видео для «Тиктока», отбивается от



дразнилок в «Лайке», катается на горных лыжах и тренирует на нас своё чувство юмора.

Великое счастье — ЖИТЬ. Лиля научила нас этому. Научила нас помнить о ценности жизни постоянно. Благодаря ей мы познакомились с огромным количеством невероятных людей, чья жизнь отдана другим. Наши дети делают этот мир добрее, милосерднее и делают лучше нас.

У меня нет специального рецепта: как себя вести с нами и нашими детьми. *Быть добрее. Это универсальное средство.*

История мамы Юли



Рождение ребёнка зачастую делит нашу жизнь на до и после. Именно так вышло у мамы Юли. Беременность была очень сложной: с 18 недели с постоянной угрозой потери ребенка, тонусом, отёками. На 34 недели начались схватки и через 8 часов на свет появилась дочь. Дочь Дарина. Несмотря на ранний срок появления, вес ребенка составлял 3500 кг и рост 50 см. Дочь сразу показала сильный характер и желание

жить! Каждое кормление она, в сравнении с другими недоношенными детьми в больничной палате, съедала свою норму, мило причмокивая от удовольствия. С этого момента мама Юля поняла, что её жизнь наполнилась совсем другими смыслами, что дороже этой крохи у неё ничего нет!

Несмотря на рождение раньше срока, первый год жизни прошёл, как по учебникам педиатрии, всё в пределах нормы: голову держать в срок, гуление в срок, переворачиваться в срок, села в срок, встала на ноги в срок, первые шаги в срок.



Но к полутора годам мама Юля стала замечать необычную деформацию нижних дуг рёбер, искривление позвоночника, пониженный тонус в руках, спине и повышенный в ногах. К двум годам ноги приобрели х-образную форму. Конечно же, семья обращалась к специалистам, но никто причину изменений не мог назвать. И даже регулярные ЛФК, массажи не приводили к улучшению состояния опорно-двигательного аппарата дочери, не давали должного эффекта. К двум годам утратилась походка. В результате бесконечных поисков опытных врачей, диагностических исследований, консультаций была выявлена деформация верхних шейных отделов позвоночника, которая приводила к утрате физических способностей и ухудшению неврологического статуса. Тогда же была найдена причина всех проблем - мукополисахаридоз 4 тип А.

Далее — шестичасовая операция на позвоночнике и плотный восстановительный период. Каждый день жизни Дарины и мамы Юли был распisan по часам: ЛФК, плавание, велотренажёр, массаж, кинезотерапия, иппотерапия, развитие мелкой моторики, логопедические занятия,



интеллектуальное развитие и пр. и пр. А самое главное — мучительные ожидания появления ферментозаместительной терапии для приостановления течения заболевания. И надежда, и желание «обмануть» генетику! Через три года, к моменту появления патогенетического лечения, ребёнок вновь утрачивает походку. А ведь работа на вертикализацию велась ежедневно, все три года после операции, и требовала от ребёнка и мамы солдатской дисциплины и выдержки.

Далее началась другая борьба — борьба матери, всей семьи за право на лечение, за право на жизнь дочери! Не хочется погружаться в этот сложный и болезненный для воспоминаний период, в эту бюрократическую историю, потому что результатом



её стал паралич ребёнка без лечения, медицинская миграция в собственной стране, очередной сложный этап жизни для семьи! Хочется лишь сказать, что мама Юля, как и Дарина, не утратила оптимизма и жизнестойкости.



Уже третий год на новом месте жительства Дарина находится на постоянном жизненнонеобходимом лечении, постепенно возвращаются утраченные двигательные способности, появляются силы и надежда на качественное улучшение жизни и состояния здоровья! Сейчас Дарине 11. Она успешно учится в 6 классе по общеобразовательной программе, упорно, ежедневно работает над физическим развитием, путешествует, увлекается

рисованием, писательством, 3D-моделированием, изучением английского языка.

А мама Юля, как и тогда в роддоме, наблюдая за милым причмокиванием ребёнка, так и сейчас всегда рядом. Мотивирует дочь на покорение новых вершин и получения удовольствия от каждого дня такой непростой жизни!

История мамы Оксаны

15 мая — день осведомленности о мукополисахаридозах. 10 лет назад, тоже в мае, я на негнущихся ногах выходила с сыном из кабинета генетика в Морозовской больнице. Диагноз «Мукополисахаридоз» прозвучал грозно. Сложное слово я запомнила с первого раза. И никак не могла понять, почему оно относится к нам, к сыну. Генетик что-то объяснял, но я плохо понимала, о чем он... Единственное, что запомнила, что есть ферменто-за-



местительная терапия, котораякратно меняет в лучшую сторону качество и продолжительность жизни. Уцепилась за это в мыслях и постаралась успокоиться.

Тогда же я познакомилась со Снежаной Митиной — президентом МБОО «Хантер-синдром». Она помогла и в быстром получении жизненно-необходимого препарата, и направила к докторам, которые умеют работать с такой редкой болезнью.

Полтора года до этого дня я впервые забила тревогу по поводу здоровья сына. Несколько перенесенных бронхитов, воспаление легких, и остановка в развитии-новых слов не было несколько месяцев. Гриша стал ходить на мысочках периодически и очень мало двигался, все время уставал. Неврологи, хирурги, дефектологи, ортопеды и педиатры, смотревшие сына, говорили мне, что я зря волнуюсь, это временно и все пройдет, перерастет. Пока однажды к нам на дом, совсем по другому поводу, к старшей дочке, не пришла замечательный доктор-невролог. Увидев сына, она спросила, все ли в порядке со здоровьем ребенка. Конечно, я ей рассказала, что не все, что есть проблемы, но от меня все отмахиваются. Дети с таким диагнозом внешне похожи между собой, как родные братья. Один из таких детей лежал в ее отделении. Она спрашивала о моем сыне не просто так. Уже предполагая диагноз. Но мне она о нем ничего не сказала. Настоятельно порекомендовала обратиться к генетику.

И вот мы с Гришей ждем генетика у кабинета. Врач, проходя мимо и посмотрев на сына, бросает: «О! Хантер» и приглашает в кабинет (Хантер-синдром — второе название болезни сына). Первое, что я сделала, выйдя из кабинета генетика, позвонила маме. Она работала во взрослой неврологии и могла что-то мне объяснить. Кто-то из сотрудников слышал про заболевание и



очень аккуратно попытался рассказать о нем. Но вопросов оставалось по-прежнему много.

Приехали домой, муж ждал нас там. В интернете стали искать информацию. Прочитанное оказалось страшным: постепенное ухудшение работы всех органов и систем и тяжелая мучительная смерть в 10-12 лет максимум.... Помню, как мы с мужем обнялись и заплакали... Но, успокоившись, собравшись с мыслями, я поняла, что для моего ребенка жизнь не кончена. Она только начинается. Да, в другом качестве. Но у нас еще много всего впереди. Это главное!

А сын... Сыну через месяц 13 лет. До этого года он ходил в школу. Сейчас это сложно ему делать, болят суставчики. Но его позитив заражает всю семью. Столько улыбок, любви и радости дарит нам этот ребенок, что представить себе другую жизнь сейчас уже невозможно. Порция обнимашек от Гриши положена всем в семье. Без этого не обходится ни один день. Он любит ходить в гости и принимать гостей. Любит гулять. Любит малышей и очень трепетно к ним относится, хотя из-за болезни он неуклюжий, но с малышами он предельно осторожен.



Я могу долго писать о тех радостях, которые дарит нам сын. Потому что со здоровыми детьми это естественные, обычные будни. С особым же ребенком ценен каждый миг. Каждое его слово радует нас, каждое движение. Ценно все.

Благодаря Гришке, мы все смотрим на жизнь иначе. Мы ЖИВЕМ! А не проживаем жизнь. А благодаря Снежане Митиной и организации «Хантер-синдром», сын имеет постоянное и бесперебойное лечение и все необходимые средства, облегчающие его и нашу жизнь.



Хотела бы я что-то изменить в своей жизни? Да, конечно, я бы очень хотела, чтобы моего сына не мучила эта болезнь... но я благодарна ей, как ни дико это звучит, за свою жажду жизни и любовь.

Я благодарна сыну за его мужество и терпение, за ласку, нежность и за счастье быть его мамой. Каждый день я благодарю жизнь за еще одну возможность обнять и поцеловать моего младшего ребенка.

Сейчас сынок засыпает быстро, потому что принимает таблетки. Он теперь спит в памперсе, потому что перестал проситься в туалет. Он уже не вертится и не встает, потому что сам не может. Ему уже не надо рано вставать, потому что он больше не может ходить в школу. Он больше не говорит: «я тебя люблю», потому что забыл эти слова, как и многие другие. Но он, по-прежнему, самый любимый и родной мальчик для нас. Он, по-прежнему, крепко обнимает и целует.

Дочки и мы балуем и любим Гришку. Просто за то, что он с нами. Он есть.

История мамы Аси

В молодой семье Адама и Аси 17 февраля 2014 года появился третий ребенок, в этот день родилась дочь Аиша. Беременность протекала хорошо, ничего не беспокоило маму Асю. Дочь родилась с весом 3 кг и росте 54 см. Мама умилялась маленькой кареглазой красавице! Но при этом опытный мамин глаз сразу заметил, что у доченьки ослаблен мышечный корсет. Она позже стала держать голову, позже села, позже встала на ножки и сделала первые шаги. Общее физическое развитие отставало от развития других детей приблизительно на три месяца.

Конечно же, родители в этой ситуации не бездействовали, визиты к врачам и узким специалистам были регулярными. В полтора года у ребенка появилась деформация грудной клет-



ки, деформация позвоночника, эквино-вальгусная деформация стоп. Ортопедам был озвучен диагноз рахит и назначено соответствующее лечение. Все рекомендации доктора мама Ася дисциплинированно выполняла. Постоянный прием витамина Д, различные физиопроцедуры, постоянные занятия ЛФК, массажи — всё это не давало значительных результатов, деформации продолжали формироваться. Следует обратить внимание на психическое состояние родителей: **мама Ася постоянно испытывала чувство вины за изменения, которые происходят с ребенком**, ей казалось, что причина в том, что родители что-то делают неправильно, что плохо справляются со своими родительскими обязанностями. Конечно же, на это накладывается и постоянное чувство тревоги, страха за здоровье и будущее Аиши. Родители просто перестали понимать, как ещё можно помочь доченьке.

Когда Аише исполнилось три года, благодаря близкой родственнице тётке Марине, которая вдохновила родителей на новый вектор действий, семья приезжает на консультацию в ФГБУ Национальный медицинский исследовательский центра детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера. Именно там семья впервые услышала о редком генетическом заболевании мукополисахаридоз 4 тип А. Ортопед клиники рекомендовал сдать генетический анализ и обратиться



к генетикам в одну из федеральных клиник страны. Переполненные ещё большими страхами и тревогами, родители выполнили все рекомендации питерского ортопеда.

Опытный генетик, Семячкина А.Н., в московской клинике подтвердила диагноз и рекомендовала специфическое патогенетическое лечение.

С одной стороны, родители теперь узнали и поняли истинную причину недугов ребенка, ведь самое



главное это установить верный диагноз, чтобы сформировать дальнейшую тактику лечения и действенной помощи Аише. Но, с другой стороны, **необходимо было принять сложный диагноз, понять, как с ним жить**, а это требует очень больших внутренних ресурсов!

Дальше была длительная и сложная борьба родителей за право ребенка на лечение дорогостоящим препаратом, смена региона на финансово благоприятный для постоянного проживания, много бытовых сложностей, связанных с переездом, многодетная семья пережила всё ради спасения жизни дочери, улучшения состояния её здоровья и качества жизни.

Но несмотря ни на что, несмотря на все испытания в её жизни, Аиша растет чудесной девочкой! Очень любит наряжаться, слушать музыку, танцевать, рисовать, играть в куклы и есть ванильное мороженое. Она растет жизнерадостным и коммуникативным ребенком. Постепенно тревога и чувство вины и в сердце мамы Аси уходит на второй план, потому что в её душе появилась надежда, уверенность в завтрашнем дне.

Аиша привнесла в семью радость, ещё большее сплочение и выделила истинные жизненные ценности.

История папы Вовы

«Особый ребенок» — и это до конца! Не совсем понятно до какого или чьего конца, но факт остаётся фактом...

В моей жизни было достаточно супер потрясений и супер негативных эмоций: отца парализовало, когда мне было 13 лет — это были лихие 90-е и жили мы в деревне, с



подсобным хозяйством, которое в то время нас кормило и все воспоминания связаны с необходимостью обеспечить это самое хозяйство!

Дальше — больше: служба в «горячей точке»... Молодость — пакость, всякое было... Больше всего, прожив вышесказанное, меня поразило высказывание врача – генетика: «Отдайте мальчика в дом инвалидов, он всё равно умрет, а у вас ещё есть две девочки». И, конечно же, я не совсем понимал, и до сих пор не понимаю тех родителей (пап, отцов), которые столкнувшись с таким ребёнком, в приоткрытую дверь палаты говорили женам: «Извини, это не моё, я так жить не смогу... И уходили — навсегда» Я их не осуждаю, но очень обидно за мужскую половину, и я горд, что знаю лично тех, кто остался в семье!!!

Или я с другой планеты?!

Мой «особый» сын подарил мне и моей супруге Лесе Кичапиной Поляковой другую жизнь... Наш Ярослав, подарил нам ДРУГОЙ МИР!!! Другие краски и иное отношение ко всему вокруг... И я рад, что мне представлена возможность пронести такое бремя — бремя не от людей, а от вселенной... Видимо чем-то заслужил в прошлой жизни подарить радость от папы «особенному» сыну, или зарабатываю «бонусы» на следующую жизнь — не знаю...» Особый» ребёнок в семье — это и очень тяжело, и очень легко (или очень нужно)... Через Ярослава мы черпаем уверенность в себе, пробуем формировать будущее на пару лет вперёд... И с «особым» сыном жизнь не заканчивается — она преобразуется в другой формат... И я в определенный момент был к этому тоже не готов...

Мы же не рождаемся со способностями ко всему — мы учимся в процессе жизни... Любите своих «особиков», и они вам скажут: «лю-лю» тебя папа))) С любовью смотрю на своего сына, Благодарю его за то, что такой он сильный! Ты нужен ему, своему Мальчугану! Ведь он никогда не будет таким как все. Он твой! И пришел в это мир для тебя. Люби его. Он изменил твой мир и самого тебя. У вас тоже есть БУДУЩЕЕ!



Наверное, многим не понять эту боль, осознание потери чего-то или кого-то в жизни. Своих мечтаний, образов, выдуманной или придуманной жизни, иллюзии, что все должно быть иначе. Я для себя больше пишу. Проговорить свою боль, свои эмоции и жить. Давно мне стал чужд мир в голове других людей. Я стал быстро их отправлять в прошлое, которые не ценят мое отношение и внимание. Я горжусь собой! В этот раз прям чёткое осознание «этот балласт давно нужно сбросить было». Не жалко. Даже легко стало. Моему Мальчугану этого не нужно. Слова для него напрасны, ему важно и нужно внимание... лично чтобы... обнять, поцеловать, окружить заботой.

Он не такой как все, он чувствует душой. Спасибо вам, кто это понял! Ценю!



История мамы Софии



26 октября 2013 года у мамы Софии родился второй ребенок. Два сына, две надежды и опоры в жизни матери! Новорожденный Дмитрий спешил появиться на свет и впервые был прижат к материнской груди на 3 недели раньше положенного срока, успев при этом набрать нужный вес и рост: 52 см, 3.6 кг. Единственное, что тревожило материнское сердце, это закупоренный слезный канал. Конечно же, семья приступила к выполнению назначенного врачами лечения, которое не приносило должного эффекта.



Более того, переросло в проблемы с верхними дыхательными путями. В борьбе за легкое дыхание сына несколько раз менялись назначения, менялась и терапия антибиотиками. Конечно же, такая проблема беспокоила ребенка и очень разочаровывала Софию. Заложенность носа постепенно переросла в проблемы с ушками, обнаружился отит, который в последующем будет появляться до 2-3 раз в месяц!



На 7 месяце жизни сына мама София стала замечать деформацию позвоночника, визиты к докторам стали ещё чаще. При этом Димочка рос активным и подвижным ребенком. Ему до всего было дело, но такие хлопоты для мамы Софии были лишь в радость! При этом поиск доктора, который сможет найти истинную причину Диминых проблем, София не прекращала ни на день. Однажды, придя с Димой за руку в кабинет заведующего лор-отделением Балкарова И.О., мама услышала: возможно, у вашего сына мукополисахаридоз. Доктор посоветовал обратиться к генетику. Сдали генетические анализы. Мучительные и томительные месяцы ожидания результатов исследования лишь только усиливали тревогу и страх мамы Софии за жизнь и здоровье ребенка. Спустя время пришел отрицательный результат, но врач-генетик настаивал на повторном анализе, потому как у мукополисахаридоза 9 типов. За день до второго дня рождения Димы, мама София, как оглушенная, на «ватных» ногах выходила из кабинета врача-генетика.

Мукополисахаридоз I тип. До сих пор София не может восстановить в памяти как добралась домой и как закончился этот день. Казалось, жизнь закончилась, остановилась и потеряла всякий смысл. Это был самый болезненный момент в жизни мамы Софии. **Принять диагноз, понять, как с ним жить и жить**



полноценной жизнью — это одно из сложнейших испытаний в жизни родителей, чьи дети имеют «редкие» диагнозы.

Дальше была госпитализация в федеральную клинику и назначение патогенетического лечения. Уже через месяц, после возвращения домой, мама София и Дима пришли на первую инфузию, которые станут регулярными на всем протяжении жизни Димы. Именно постоянное лечение смогло остановить проблемы с носом и ушками ребенка, качественно улучшить жизнь не только сына, но и всей семьи!

Нужно отметить, что наличие заболевания и долгих капельниц не мешают Диме слушать музыку, снимать ролики для социальных сетей, играть и гулять со старшим братом, наслаждаться вкуснейшей маминой выпечкой и просто радоваться жизни. Именно такой настрой ребенка и даёт маме Софии расправить плечи и крылья за спиной. Невозможно впасть в уныние, если смотреть в голубые, доверчивые глаза сынишки! А больше всего на свете этот чудесный малыш любит море! Любит барахтаться на береговой линии, играть с песком и лопатой, загорать. Еще много месяцев, после возвращения с морского отдыха, Дима вспоминает о море и рисует его!

История мамы Розы

12 апреля 2000 года в ПГТ Саракташ, расположенном в живописном районе Оренбуржья на левом берегу **реки Сакмары**, в молодой и любящей семье родился долгожданный малыш. Сыночек Саша, Александрушка родился в срок, весом 4600 кг, 57 см. Уральский богатырь!



Роды были сложными, сына буквально выдавливали, но ничто не омрачало радость в семье, радость мамы Розы от первого материнства, от первого прикладывания к груди!

Первый год жизни Александра не отличался от тысяч других детей, а также их вечно не выспавшихся родителей! Окончательно встал на ножки Саша к 1,5 годам, при этом был активным и любознательным ребенком. Любил слушать, как читает мама. Очень часто в течение дня подбегал с очередной книжкой в руках и настойчиво требовал: «Мама Роза, читай!». Легко учил стихи наизусть, пел песни и всегда находил занятие во дворе.

К 2 года жизни ребенка мама Роза стала обращать внимание на начавшееся у него искривление позвоночника, деформацию нижних дуг ребер. В 2,5 года у Александра появилась пупочная грыжа. Течение ОРЗ и ОРВИ часто осложнялись отитом и гайморитом. Конечно же, с такими жалобами родители обращались к врачам, никто не понимал истинную причину такого рода симптомов. Но, несмотря ни на что, сын посещал детский сад, имел отменный аппетит и неугомонный нрав. На пятом году своей жизни, вместе с мамой за руку, Саша впервые оказался в кабинете врача-генетика в Оренбурге. Нужно заметить, что мама Роза уже носила под сердцем Сашину сестренку.

Врач оказалась, мягко говоря, неделикатной, а то, как грубо она называла Сашу даже и говорить не стоит. Именно в то время семья услышала непонятное «мукополисахаридоз», звучавшее абракадаброй в сознании родителей. **Врач-генетик, открыв справочник генетических заболеваний, показала фотографии людей, страдающих данным недугом, сказав, что лечения не существует.** С того дня семье нужно было переосмысливать жизнь, поставленный диагноз, сплотиться в борьбе за здоровье и жизнь маленького уральского богатыря! И лишь большое материнское сердце мамы Розы, как сердце Данко, указывало дорогу к надежде и вере в лечение.



Александр не унывал, гонял на двухколесном велосипеде по двору, играл в песочнице с сестренкой, крепко дружил с дворовым псом Шариком, часто разделяя с ним поедание сладостей. Через год Саша, вместе с родителями, впервые приезжает в Москву, где устанавливают окончательный диагноз — мукополисахаридоз II тип (синдром Хантера). Тогда же сердце мамы Розы встрепенулось от известия, что патогенетическое лечение существует, что дети в Москве его успешно получают. По возвращению домой мама Роза стала частым гостем в краевом министерстве здравоохранения, у уполномоченного по правам ребенка, в прокуратуре и даже в суде, ролики о необходимости лечения Саши стали мелькать по телевидению в новостях. Без необходимой терапии, к 8 годам, Александр перестает ходить, стал ползать, появилась сильная утомляемость. К 9 годам стала нарушаться речь.

В 2011 году, преодолев немыслимые трудности, мама Роза везла своего сына на первую инфузию в Оренбург. Каким же желанным и долгожданным был этот день! Сколько здоровья было утрачено в период ожидания спасительного лечения!

Уже через год постоянной терапии состояние здоровья Саши стало улучшаться: наладилась работа внутренних органов, изменилась даже структура его волос. И жизнь понеслась между циклическими капельницами, такими длительными и утомительными! Дворовый пес Шарик преданно лизал Сашины пятки, сидящего в коляске, также разделял с ним сладости, а младшая дочь возилась рядом в песочнице. Мама Роза, глядя на эту компанию, улыбалась и всегда находилась рядом, зная и чувствуя состояние своего богатыря лучше, чем любой врач!

Спустя много лет, когда Саше уже почти 22, инфузии уже проходят на дому, он получает энтеральное питание, и жизнь его простой не назовешь, но сильная мама Роза все также рядом, готовая преодолеть любую преграду, стучать в любые двери, чтобы уральский богатырь радовал её своей жизнью!



История мамы Сациты



19 февраля 2011 года в молодой ингушской семье родился долгожданный сын, названный в честь Пророка Мухаммеда. Ребенок рожден от второй беременности, которая была осложнена троекратным обвитием пуповины и слабым сердцебиением у малыша. В реанимации сын провел две недели. Возвращение домой, конечно же, стало настоящим праздником для всей многочисленной семьи! Уже тогда мама Сацита поняла, что этому ребенку уделять внимание нужно намного больше, что материнство будет непростым.

В первый год жизни визиты к детскому неврологу были регулярными. Слабый мышечный тонус не позволил сыночку начать держать голову в срок, уверенно сесть и встать на ноги. Постоянные курсы массажа, ЛФК позволяли улучшить состояние здоровья Мухаммеда и вселяли надежду в сердце мамы Сациты.

Нужно отметить, что сынишка показывал недетское упрямство, нрав настоящего ингушского джигита! Это проявлялось во всем: желание самостоятельно держать ложку, самостоятельно дотянуться до игрушки, перелистнуть страницу яркой книжки, самостоятельно, пусть и не с первой попытки, встать на ноги. В год и три месяца сын сделал первые шаги, они были такими долгожданными для семьи! Но проблемы на этом, к сожалению, не закончились. К двум годам стала заметна деформация позвоночника в грудопоясничном отделе, нижние дуги ребер, х-образная деформация коленных суставов, появились проблемы со слухом. Мама Сацита стала замечать, что Мухаммед предпочитает смотреть мультфильмы, увеличив громкость на полную



мощность. Помимо этого, остановился рост ребенка. Конечно же, родители обращались за врачебной помощью, чтобы установить истинную причину проблем со здоровьем сына. Большинство специалистов склонялось к диагнозу рахит.

В три с половиной года деформации скелета стали настолько серьезными, что потребовалось оперативное вмешательство с применением металлоконструкций в шейном и грудном отделе позвоночника. Именно в этот период впервые был озвучен диагноз мукополисахаридоз 4 типа А. Дальше предстояла длительная послеоперационная реабилитация и борьба за патогенетическое лечение, которая стала успешной и спасительной для сына! И весь этот длительный и мучительный период Мухаммад проявлял совсем недетское мужество, упорство, истинную джигитскую стойкость назло всем невзгодам!

Уже несколько лет Мухаммад получает специфическое патогенетическое лечение, которое замедляет развитие течения заболевания. Сын хорошо отзывается на терапию, у семьи появилась надежда на то, что джигит Мухаммад сможет реализоваться в жизни, несмотря на «редкий» диагноз. И, конечно же, мама Сацита помогает сыну во всех его начинаниях, крепко держа его за руку, проходит вместе с ним все медицинские мероприятия, доказывая, что орфанный не значит одинокий!

История мамы Светы

У Маруси Ли, дочери Светланы, — мукополисахаридоз I типа, *редкое генетическое заболевание*. Первая дочь Светланы не смогла перенести эту болезнь, а за жизнь Маши семья борется изо всех сил. Ниже рассказ мамы Светы о непростом пути матери и ребенка.



Врачи поставили диагноз вскоре после рождения, а лечение начали с семи месяцев. Но первой забила тревогу я, когда заметила, что у Маши не разгибаются до конца ручки, глаза замутнённые. Мы обратились в Медико-генетический научный центр, сдали анализы, тогда ещё в Москве (сейчас уже и в Санкт-Петербурге можно) и Маше поставили диагноз — мукополисахаридоз. Как он проявляется, чем лечится — знали единицы. В



конце 90-х больные дети редко доживали до десяти лет. Болезнь стремительно поражала все внутренние органы, нервную, сердечно-сосудистую, опорно-двигательную систему. Сейчас о редких заболеваниях знают куда больше. Врачи стали опытнее.

Больные мукополисахаридозом живут на заменителе фермента, который не вырабатывает организм. Мы такое пережили! Раньше на препарат выделяли деньги из городского бюджета. За каждого ребёнка шла борьба. Мы даже судились с Комитетом по здравоохранению. Там так говорили: *извините, вас слишком много, лекарство дорогое, а у нас полно трат поважнее.* Но недавно мукополисахаридоз включили в программу федерального обеспечения. Теперь всё в порядке. Власти говорят: да, надо лечить. Лекарство закупим. Но всё равно страшно!

— Препарат поддерживает состояние Маши, но не лечит болезнь. Спасёт только пересадка костного мозга. Мы долго искали донора, и наконец в Америке нашлась подходящая пуповинная кровь. Из неё должны были выделить стволовые клетки и пересадить Маше. Но до операции дело не дошло. Отец Маруси — кореец. У неё редкий HLA-фенотип, который отвечает за тканевую совместимость. В базе Общепланетарного банка доноров костного мозга — более 28 миллионов человек, и ни один не

подошёл. Однажды нас обнадёжили: кровь совпадала по трём параметрам. Но когда начали проверять, оказалось, что совпадение неполное. Организм мог отторгнуть чужеродные клетки. Мы не рисковали.

Сейчас Маша уже пошла в школу, а пересадку делают до трёх-четырёх лет. Наше спасение — еженедельные капельницы. Лекарство не помогает развиваться костной ткани, поэтому Маруся небольшого роста, не может согнуть пальцы в кулачок, ей сложнее присесть, чем другим ребятам. Но благодаря лекарству она живёт как обычный ребёнок. Не отстаёт в развитии от сверстников. Маруся учится в школе здоровья и индивидуального развития. Там и обычные дети, и ребята с ДЦП, с физическими отклонениями. Здание оборудовано поручнями, специальными платформами. В классе не тридцать, а пятнадцать человек. В остальном — как в обычных школах. Дети рано понимают, что все разные: одни странно ходят, другие отличаются на лицо. Но это не мешает им охотно общаться друг с другом. Маша любит учиться, справляется со всеми предметами. Не сдаёт нормативы по физкультуре, но со спортом дружит: плавает, летом катается на велосипеде и на роликах, зимой на коньках. Играет в шахматы и шашки, а после уроков ходит в художественную школу. Миллион увлечений!

Доченька ни на что не жалуется, мужественно переносит капельницы.

У меня две старшие дочери. Ульяне 17 лет, Тае 12, но иногда кажется, что Маруся мудрее обеих. Так странно её слушать — в восемь лет она рассуждает как взрослая. Понимает, что не такая, как все. От Ульяны слышу: «Ой, как не хочется в школу сегодня... Не пойду!». А Маша знает слово «надо». Надо под капельницу, надо сдать анализы, надо на обследование... Надо — значит, надо.



Никогда не говорит «не хочу». Недавно обсуждали погоду. Бабушка сказала, что лето обещают жарким. Маруся выдала: «Не идите вперёд жизни. Придёт лето, вот и узнаем погоду». На мои расспросы, где она это услышала, пожалала плечами. Сказала: «А как иначе?». Диву даёшься!

Мы живём за городом, под Санкт-Петербургом. Раньше был не дом, а зверинец! Черепах мы отдали — тяжело ухаживать, а хомяки и попугайчики умерли от старости. Остались два кота и собака. Каждому ребёнку по питомцу. Я сразу сказала: распределяйте обязанности. У меня работа, так что девчонки сами справляются. Одна убирает, другая гуляет, третья кормит. Дом в надёжных руках. Дочки и погладят, и посуду вымоют, и порядок наведут. Так повелось. Бабушка тоже часто приезжает и помогает по хозяйству.

В детстве Ульяне подарили копилку, и девочка стала откладывать деньги на поездку к морю. За несколько лет она собрала несколько тысяч рублей десятирублёвыми монетами. Однажды Ульяна сказала: «Мамочка, я не хочу копить на море, я буду копить на Марусину операцию». Помогают старшие дочери и сейчас. Я готовила к школе и Ульяну и Таю, но Машу уже нет. Девочки взяли всё на себя: и читать её научили, и писать.



Маруся сама тянулась к ним, ходила хвостиком. С Таей они особенно дружны — разница всего три года. То поругаются, то помирятся, но не разлей вода. Ульяна взрослее обеих, держится в стороне, но тоже помогает. Всегда говорю детям: дружите, берегите друг друга. Никого нет роднее сестёр и родителей.

Моя первая дочь Аня умерла от болезни в восемь лет. Ульяна и Тая родились здоровыми, но, когда случай повторился, муж ушёл из семьи.

Любое несчастье заставляет собраться с силами. В 2017 году в Петербурге произошёл теракт на станции «Технологический институт». Люди перестали ездить в метро — целую неделю поезда ходили полупустыми, все подвозили друг друга на машинах. Знакомый, незнакомый — неважно. Когда приходит беда, люди становятся добрее, отзывчивее. Несчастья сплотили нашу семью. Я поняла, что без меня никак, и нашла в себе силы жить дальше. Конечно, дети переживали из-за папы, особенно старшая, Ульяна. Но сейчас они видятся. Отец приходит, помогает. Платит алименты.

Любое несчастье заставляет собраться с силами

Социологи говорят, что мы живём в век эгоизма. Но когда Марусе собирали деньги на трансплантацию, откликнулись сотни людей. Несколько лет назад Маша говорила, что мечтает научиться играть на барабанах и фортепиано и хочет стать тренером по плаванию. Сейчас вместо музыки у нас художественная школа. Но плавать Маша любит. Летом научилась нырять и плавать под водой. Кем бы она ни стала, любви к жизни у неё хоть отбавляй!



Маруся — человек без негатива. Радуетя всему: любимым игрушкам, неожиданным встречам, новым путешествиям. Каждому дню! Ценит жизнь во всех проявлениях. Нам бы у неё поучиться!

История мамы Сабины

26 декабря 2006 года мама Сабина прижала к своей груди хрупкий комочек. Ничто не омрачало Сабину в этот момент, ведь беременность протекала хорошо, да и роды были в положенный срок и легкими. Доченька! Вес ребенка при рождении





составил 2,9 кг, рост 52 см. Большая семья шумно праздновала возвращение мамы Сабины и дочери, названной при рождении Нарминой.

Первый год жизни пролетел незаметно. Шустрая Нармина была любознательной, веселой девочкой. Голову начала держать в срок, села, встала на ноги и сделала первые шаги тоже в положенное время.

Ко второму году жизни мама Сабина стала замечать, что у ребенка началась деформация суставов ног, увеличился размер живота. Конечно же, родители обращались за медицинской помощью, врачи предположили, что Нармина страдает рахитом. Было назначено соответствующее лечение, которое не давало положительного результата. Далее появился ещё один диагноз — хондродисплазия.

В поисках ответа о причине изменяющегося состояния здоровья ребенка к 5 годам дочери семья попадает в ФГБУ Российский научный центр Восстановительная травматология и ортопедия имени академика Г.А. Илизарова. Именно там врачи установили точный диагноз дочери — мукополисахаридоз 4 тип А. Конечно же, услышать такое любому родителю тяжело, в такой момент чувствуешь себя оглушенным и выходишь из кабинета на «ватных» ногах.

А впереди будет сложный путь: путь принятия диагноза и поиска возможности для дочери жить полной жизнью. И мама Сабина, глядя на жизнерадостную Нармину, не дает себе возможности впасть в уныние!

Сейчас Нармине 15 лет, она стоит на пороге начала приема патогенетического лечения, которое остановит развитие течения заболевания. Перед ней лежит целая жизнь: большая и захватывающая! Столько всего ещё нужно успеть. Мама Сабина поддерживает дочурку во всех её увлечениях и начинаниях, а их



не мало: блогерство и активная жизнь в соцсетях, пение, танцы, шоппинг, веселое времяпрепровождение с друзьями. Здорово, когда вокруг есть люди, которые примут тебя такой, какая ты есть и можно просто быть собой!

История мамы Марины

Даша родилась в Чите в 2002 году, где в возрасте трех с половиной лет ей был поставлен диагноз Мукополисахаридоз 4 типа, впоследствии подтвержденный в Москве.



Когда мы узнали Дашин диагноз, стало страшно: все были в шоке, мы не знали, что такое заболевание вообще существует!

Самый явный признак болезни — постепенно усиливающаяся задержка роста, приводящая к карликовости, а ещё ярковыраженные скелетные деформации. Именно эти симптомы заболевания проявлялись у Даши. После выпуска из детского сада, в семь лет, у нас начались серьезные проблемы со школой.

Тогда еще патогенетического лечения не существовало. Нам говорили, что только ведутся разработки препарата. Поэтому мы больше не видели смысла ездить на обследование в Москву, но и понимали, что двери общеобразовательной школы для нас закрыты.

В итоге, Даша пошла в частную школу в Чите, где закончила девятый класс: сдала ЕГЭ по русскому и математике. Сейчас учится дистанционно.

Конечно, ей не хватает живого общения, она очень скучает по одноклассникам. Одна радость: Даша много общается с ребятами в социальных сетях по интернету.

С 2015 года, когда появился препарат для лечения Мукополисахаридоза 4 типа, мы начали добиваться лекарственного обеспечения в Чите. К сожалению, тщетно.



Мы бились за нашу девочку с врачами, которые не выписывали нам столь нужное лекарство: постоянно отказывали в необходимом лечении, ссылаясь на риски побочной реакции. Сегодня мы понимаем, что промедление с лечением может стоить жизни нашему ребенку.

Несмотря на то, что у нас с мужем достойная работа и организованный быт, мы понимаем, что **надежды на получение лекарств в Чите у нас не осталось**, а тянуть с лечением дальше крайне опасно для жизни Даши.

Именно поэтому мы приняли очень непростое решение по переезду в Московскую область. Мы надеемся, что это решение приведет нас к получению лекарств.

Поскольку мы знаем, что мы далеко не единственные, кто меняет место жительства из-за необходимости приближения лекарственной помощи, нас волнует вопрос, почему гражданин страны не может быть защищен вне зависимости от места проживания.

Пока мы пытались устроиться в Москве, Даше исполнилось 18 лет. И так получилось, что мы опоздали и не попали под опеку фонда «Круг добра». Но мы надеялись, что может быть в Москве Даше назначат лечение, прошли обследования в 2-х федеральных центрах, где Даше рекомендовали срочно начинать лечение Вимизаймом, единственным препаратом в мире от мукополисахаридоза 4 типа. Обратились в департамент здравоохранения Москвы с просьбой обеспечить Дашу лечением, но нас отправили в созданный в Москве орфанный центр, который по всей видимости создан для



того, чтобы всем взрослым орфанным пациентам отказывать в назначении лечения. Тем самым они подписали Даше смертный приговор. И теперь у нас нет никакого шанса на лечение. Лечение очень дорогое, и нам уже больше не на что надеяться.

И как же мы обрадовались, когда прочитали в Новостях, что Президент, В.В. Путин распорядился представить предложения по обеспечению пациентов старше 18 лет.

Конечно мы очень обрадовались, у нас опять появилась надежда. Уверена, если такое решение будет принято, то Дашу будут лечить даже по месту жительства.

История другой мамы Елены

Беременность моя протекала неплохо. Ни разу не было токсикоза за весь период вынашивания дочки, не было отёков. Ела всё, что хотела. Только на втором триместре переболела ротавирусной инфекцией и лечила анемию с положительной динамикой.

Яна родилась 30 марта 2015 г. Дочку родила на 38 неделе, делали кесарево, так как самой мне нельзя рожать. В моём детстве мне ставили диагноз гипотиреоз и даже эпилепсию. Были проблемы со здоровьем. Но с взрослением потихоньку становилось лучше. Сейчас ничего не беспокоит. Доченька родилась весом 2580 кг и ростиком 49 см. Роды были срочные на 37-38 неделе беременности из 40. Делали кесарево сечение под местной анестезией уколом в позвоночник. Я была в сознании, но низ полностью не чувствовала. Восстановилась после операции быстро, за неделю, хотя боли внизу живота были адские, при условии, что ещё получала обезболивающее первое время. После роддома нас перевели в отделение патологии, так как мы были рождённые немного не в срок. Там мы пролежали неделю. При выписке анализы были вроде все в норме, но врача смутил факт того, что тромбоциты были на самом низком уровне необходимой нормы.



Первый год жизни проходил, скорее, как и у многих семей с детьми в заботах, недосыпаниях, с гуляниями и прочими радостями. На 2 месяце Яна, уже лёжа ни животике, поднимала и держала голову и также ловко переворачивалась. На 3-4 месяце начали прикорм, хотя итак питались молочными смесями, так как материнского молока не стало хватать ещё в роддоме. Первые проявления болезни и начались с первого года жизни, но мы тогда ещё даже не знали о существовании такого заболевания. И в голову бы не пришло. Начиная с 9 месяца стали потихоньку присаживать возле подушек. На тот момент, когда Яна стала садиться, появлялся небольшой горбик. Мы (семья) всё думали, что позвоночник ещё слаб или не готов к сидению. Зато Яна ползала отлично и вперёд, и назад. Были проявления анемии с успешным лечением, также появился рахит, долго зарастало темечко-назначили витамина д3. И тоже с улучшением. Стали вставать на ножки, когда исполнился годик. Полноценно дочь начала ходить в 1.5 года. Появились проблемы по неврологическим показателям: не появлялась речь, плохо спали ночью (иногда вообще не спали, а днём отсыпались).



Не помню, когда появились выделения из носа. Часто болели вирусными заболеваниями: ОРВИ, ОРЗ, гриппом, был 1 раз ринофарингит, отит.

До постановки основного диагноза (МПС 1 типа) никаких других диагнозов серьёзных не ставили, так как медицина в районе не очень хорошо развита. Точный диагноз был поставлен 24 октября 2017 года.

«Битва за препарат». Не знаю, можно ли назвать это битвой? Осенью, 2017 г., когда был поставлен диагноз, сразу же в департамент области, при поддержке районной поликлиники, был отправлен запрос на закупку препарата. Мы думали и надеялись, что «Альдуразим» к нам «придет» хотя бы после новогодних праздников в 2018. Но воз и ныне там! После чего пришлось



обращаться к депутатам ЗС Вологодской области. В результате, первый раз ферментозаместительную терапию мы получили только 15 мая, когда уже приехали в Санкт-Петербург в НИИ им Р.М. Горбачевой на активацию донора.

Стало ли мне, как маме, легче после начала терапии?... Нет. Не стало! Потому что нам предстряло ещё перенести очень важную и необходимую операцию по пересадке костного мозга, чтобы, как минимум, увеличить длительность и качество жизни Яны. А то, как мы боролись за здоровье Яны, когда лечились в Питере практически год, вообще отдельная история, о которой больно вспоминать и рассказывать.

На данный момент Яне уже 7 лет. Она очень дружелюбная, весёлая, коммуникабельная девочка. Очень любит танцевать и смотреть музыкальные клипы с участием детей и взрослых. Но весьма избирательна. Всё что угодно смотреть не будет. Также любит рисовать, раскрашивать, играть с куклой в «дочки-матери». Очень любит машинки, мягкие игрушки, гулять. Яна из всех животных, которых она знает, больше всего любит собак и не боится! И конечно же, как любой ребёнок моя доча — большая лакомка!

Из всех 7 лет моего материнского стажа, если честно, трудно выделить какой-то особенный день! Когда ребёнок постоянно в поле зрения, многие моменты, откладываются в незримую копилочку воспоминаний. Каждый день несёт нам что-то новое интересное, забавное и смешное порой! Вспомнила сейчас тот момент, когда Яна, наигравшись и напрыгавшись вдоволь, уснула прямо на полу среди игрушек. Много всего можно вспомнить, не перечислить!

История мамы Юли

Данис родился 19 апреля 2004 года. Долгожданный мальчик в нашей семье, так как у нас с мужем три дочери, а мальчик родился здоровый, 4 килограмма веса. До года было все нормально, а потом начались проблемы: атипический дерматит, рахит.



Затем нам поставили диагноз целиакия и мы соблюдали строгую диету. Данис все равно продолжал отставать в росте. В очередной раз при обследовании в ОКБ г. Екатеринбурга нас посмотрел врач-генетик и сказала приехать к ним через год для исключения диагноза мукополисахаридоз.

Сдали анализы, а через год диагноз подтвердился.

Был шок! Почему с нашим сыном, почему? Да ещё тогда, в 2009 году, не было лечения: препарат проходил испытание в Америке. У Даниса сразу произошли необратимые изменения скелета.

В 2016 году, когда препарат появился, но еще не был зарегистрирован в России, Даниса сразу начали лечить. Нашей радости не было предела! Тем более, что была отличная динамика.

Однако радоваться пришлось недолго: спустя ровно два года нам сказали, что у нас будет последняя инфузия. За этим последовала почти годовая судебная тяжба, которая в итоге все же привела к лекарственному обеспечению.



Данис учился на домашнем обучении, закончил 9 классов, но дальше не захотел продолжать учёбу. Конечно, его сильно надломил перерыв в лечении! Очень переживал! Сейчас он много читает про Великую Отечественную Войну. В общем, читает и слушает про историю в интернете. Играет в игры и ещё он виртуальный дальнбойщик. Мечта у него: самому проехать на электроколяске по Красной площади!

Сейчас у нас есть опасение: Даниске через год будет 18 лет, случится переход во взрослую жизнь! Меня страшит эта цифра, потому что пугает неизвестность по продолжению получения лекарственной терапии.



На встрече с депутатом Татьяной Соломатиной я попросила обратить внимание на эту болезнь и нашу проблему, чтобы больше не было перебоя в лечении и наш Мукаполисахаридоз тип 4А включили в федеральную программу».

История мамы Олеси

Моя первая беременность! Протекала она просто отлично, если не учитывать ежедневную сильнейшую изжогу. Димка был рожден в срок. Можно даже сказать — минута в минуту 16.02.2011 г. я стала мамой! На тот момент мне казалось, что я самая счастливая во всем мире! Роды проходили стремительно. 15 февраля в 21:00 ч. у меня начались схватки, а 16 февраля 01:15 я стала мамой! Рост Димочки при рождении был 53 см, а вес 4050 гр.



В первый год жизни все было хорошо. Димка рос не по дням, а по часам. Все говорили, что будет богатырем. Первые проявления заболевания были видны сразу. Это было видно по форме грудной клетки и по ребрам. К 2.5 годам стала меняться форма ног. Врачи не ставили Димочке никакого диагноза, но, когда я спрашивала о форме его грудной клетки и ребер, говорили, что эта деформация вследствие перенесенного рахита.

Диагноз был поставлен в 4 года. В это же время я узнала, что есть лечение. Но чтобы его начать, мне предстояла битва с Минздравом Ростовской области. Первая инфузия была 28 ноября 2019 г.

До того, как Дима перестал ходить, ему очень нравились игры на улице с ребятами и кататься на велосипеде. Любит собирать конструкторы. Но на первом месте у него компьютерные игры!



После того, как в нашей жизни появилась жизненно необходимая терапия, я стала с уверенностью смотреть в будущее! Появилось ощущение, как будто с плеч упал тяжелый груз!

Я очень сильно люблю своего сына! Это чувство не передать словами! И я на 100% знаю, что это взаимно! Он 77 раз в день говорит мне, что очень любит меня! Он 77 раз в день обнимает меня! Он 77 раз в день целует меня! Это самое лучшее, что может быть у мамы! Я благодарна Богу за такого ребенка! Мой сын — моя жизнь!!!

О Дне Редких болезней Светлана



Я не люблю этот день.

Но у меня на это три причины, не могу сказать, что они не эгоистичны.

Первая. Чтобы Марусю не забывали. Не забывали те, от кого мы зависим. Минздрав, который судился с мамочками больных детей, чтобы не лечит их. Медработники для которых мы еженедельная обуза. Простые люди, которые спасали Марусю своими жертвованиями на заре лечения. 2011 год был для нас очень тяжелым: диагноз, отсутствие лекарств, суды, постоянные съемки на всех каналах и интервью — благодаря чему нас знали, при виде нас тяжело вздыхали, но и благодаря чему нас начали лечить. Как бы грубо не звучало, но основа Марусиной жизни — это деньги, огромные деньги. И я благодарна Богу и людям за то, что Маруся получает Альдуразим, за возможность раз в неделю откапаться и до пятницы жить полноценной жизнью, ну почти здорового ребенка.

Вторая. Я все-таки надеюсь, что осведомленность несет добро. Поговорка «Меньше знаешь — крепче спишь» действенна для тех,



кто не желает действовать (оксюморон какой-то получился). Понятно, что страусу легче живется — голову в песок и проблем нет! Но попробуйте приоткрыть глаза. Есть люди, которым без нашей помощи не обойтись, они вокруг нас, рядом с нами. Трансплантация костного мозга невозможна без доноров, а доноры это те, кто открыл глаза и увидел нуждающихся в них. Альдуразим на уровне федерального бюджета — это люди с открытыми глазами, которые многие годы пробивали стену бездушных чиновников, незамечающих умирающих детей. Организация «ГЕНОМ» и Елена Аркадьевна Хвостикова — наш добрый ангел и десятков детей и родителей, вечно помогающая и забывающая о себе. Фонд «АДВИТА», объединяющий людей, с огромным желанием помогать и любить нуждающихся в этом! «РУСФОНД» и создатель национального регистра доноров костного мозга Виктор Костюковский — ушедший от нас, но оставивший идею и продолжателей его добрых дел. Агапитова Светлана Юрьевна — уполномоченный по правам ребенка в Санкт-Петербурге, всегда приходящая на помощь, женщина и Человек с большой буквы. И продолжать можно очень долго, и я рада этому.

И третья причина — хочу поддержать родителей, кто только оказался на этом непростом пути. А пути Господни — неисповедимы.

Наши дети — наше продолжение. Жизни, характера, привычек, поступков. Они нуждаются в нас, и здоровые, и особенные. И грань эта тонка. Родители — это выбор, который мы делаем однажды. Ребенка нельзя разлюбить, от него нельзя уйти, если он тебя вывел или сильно и долго болен. Он не единственный смысл жизни и заикленности на нем, но это константа среди событий и суеты.

29 февраля — редкий день, как и заболевания о которых он информирует.

На сегодняшний день Маруся единственная в Санкт-Петербурге, нуждающаяся в Альдуразиме. И знаете — Слава Богу! Пусть как можно реже болеют наши дети. И пусть как можно реже болит душа у родителей от горя своих детей.



*О Дне Редких болезней
28 февраля 2022 года!*

Анна

Не так давно, хотя кажется, что в другой жизни, я писала пост про жизнь родителей детей-инвалидов.

Про наше странное право радоваться жизни, когда со стороны должно казаться, что не должны. Не имеем права радоваться, когда в семье не всё классически идеально.

Но мы живём. Дни, месяцы, годы. Живём в состоянии, когда завтра — непредсказуемо. Когда тебе все медицинские прогнозы обещают только ухудшение и проблемы.

Живём, когда дети лежат часами в наркозах. А ты беспомощно молишься и не можешь сделать НИ-ЧЕ-ГО. Мы научились принимать, что мы — не всеильны, и многое в жизни от нас не зависит вообще.

Мы суперспециалисты по ЖИЗНИ. По радости в сложных ситуациях. Мы умеем ценить КАЖДОЕ МГНОВЕНИЕ жизни.

Вряд ли кто-то захотел бы добровольно получить такой опыт, какой есть у нас.

Опыт надежд и разочарований.

Страхов и боли.

Опыт сравнений с тем «как могло бы быть» и как никогда не будет.

Но у нас этот опыт есть. И он дал нам главное — умение жить СЕГОДНЯ. И давать себе право улыбаться сегодня и сейчас. Потому что улыбки и добро — это энергия любви и созидания. Это великая сила, которая может остановить ненависть.

И это то, что всем нам очень нужно сегодня.

Вчера, 28 февраля, был день, посвящённый осведомлённости о редких заболеваниях.

День, когда говорят о том, что редкие заболевания бывают. Что это сложно, но что и с ними есть ЖИЗНЬ.



Иногда жизнь больных редким заболеванием стоит миллионы рублей. Иногда её невозможно купить ни за какие деньги, потому что лекарства нет. Иногда врачи берутся сделать операцию, а иногда отказываются. Это непросто, но и с этим мы — живём. Мы великие приспособленцы. Мы умеем видеть радость в самые сложные моменты, потому что от нашего умения радоваться зависит настроение ребёнка и его воля к жизни.

Что будет в это смутное время с семьями, чьи дети зависят от иностранных лекарств? Я не знаю. Милосердие сегодня подчиняется международным соглашениям, стоит много денег и делит людей по гражданству и месту жительства.

Сегодня многие столкнулись с ситуацией неопределённости и непонимания, что будет завтра. Страшно. Сложно. А сколько людей считают, что сегодня нельзя улыбаться и нельзя радоваться ничему.

А я вам разрешаю радоваться.

Я разрешаю с любовью и улыбкой думать о завтрашнем дне.

Я разрешаю вам отмечать дни рождения и ЖИТЬ.

Потому что НИКТО не знает, сколько жизни у вас. И провести её в страхе — это тоже выбор.

Я разрешаю брать на себя ответственность и ДЕЙСТВОВАТЬ, а не сидеть в интернете и нагнетать панику.

И если вы человек, от которого зависит наше государство — ВЫ СЕГОДНЯ ДОЛЖНЫ ДЕЙСТВОВАТЬ.

Если от вас, как и от меня, ничего не зависит (каждый из нас выбрал свою роль в обществе, не надо строить иллюзий), решайте вопросы на своём уровне, насколько это возможно. Значит, сегодня — вы можете сделать только это.

Почему я разрешаю?

Потому что я давно знаю, что такое ЖИТЬ СЕГОДНЯ. У нас другой жизни не будет. Кто-то примет решение уехать, кто-то примет решение остаться. Кто-то увидит, что от него зависят ЖИЗНИ, и начнёт действовать, по совести.



Принимайте ваши решения.
Действуйте.

У нас, у родителей детей – инвалидов есть опыт выживания.
Только действия, любовь и вера меняют ситуацию.
Много действий.
Много веры.
Много любви. Очень много.

Я за МИР. За лечение всех детей и взрослых.
За мудрость людей, живущих на этой планете.
Мукополисахаридоз в России
Snezhana Mitina
Natalia Zhurkova Jourkova
Vashakmadze Nato

Это мой путь, который я не навязываю никому. У нас у каждого свой путь. Свои мысли. Свои переживания. Если я помогла хотя бы одному человеку вдохнуть и выдохнуть — я счастлива.





О Центре помощи пациентам «Геном»

«Мы придерживаемся мнения, что проблемы «редких» пациентов должны решаться на государственном уровне системно и последовательно», — Елена Хвостикова, директор АНО Центр помощи пациентам «Геном».

АНО Центр помощи пациентам «Геном» был зарегистрирован в 2014 году. За время своей деятельности организация помогла сотням людей с орфанными (редкими) заболеваниями из самых разных уголков России, а также заслужила высокий уровень доверия со стороны всех участников системы здравоохранения.

Одна из приоритетных задач Центра помощи пациентам «Геном» — работа над совершенствованием системы лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями. С этой целью организация ведёт активную работу с регуляторами, экспертами в области здравоохранения и журналистами.

Центр проводит мероприятия по социальной реабилитации, оказанию информационной, психологической, юридической и кризисной помощи людям с редкими заболеваниями. Накоплен значительный опыт участия организации в правозащитной деятельности. Сформировано партнерское взаимодействие с представителями самых разных НКО во многих Федеральных округах РФ.

Центр помощи пациентам «Геном» представлен в Совете общественных организаций по защите прав пациентов при МЗ РФ, в Экспертном Совете Комитета ГД РФ по охране здоровья по совершенствованию законодательного регулирования оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями, Совете общественных организаций по защите прав пациентов при КЗ Санкт-Петербурга и Ленинградской области, в Попечительском совете ФГБУ ФМИЦ им. В.А. Алмазова МЗ РФ

Наша миссия — помощь пациентам с редкими заболеваниями и их семьям в решении социально-психологических проблем, трудностей при взаимодействии с органами исполнительной власти; помощь в получении необходимой терапии; представление интересов орфанных пациентов на государственном уровне.

Проект ЦЕНТРА ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ «ГЕНОМ»
«Всегда выбирай жизнь»,
партнерство во имя здоровья пациентов с редкими заболеваниями»
Руководитель проекта Е.А. Хвостикова.

Редактор-консультант Ю.В. Илларионова.



Контакты:

197374 Санкт-Петербург, Приморский пр., д. 149/1

тел.: +7 921 998 19 55

www.orphan-genom.ru

<https://vk.com/public83978505>

<https://vk.com/public84009800>

<https://www.facebook.com/Центр-Геном-123689127800464>



Распространяется бесплатно