



## Благотворительный фонд «Дети БЭЛА»

Интервью с учредителем и председателем правления фонда **Аленой Куратовой**.



– **Алена, с какой целью создан фонд «Дети БЭЛА»?**

– Благотворительный фонд «Дети БЭЛА» создан для оказания помощи детям, страдающим буллезным эпидермолизом (БЭ). Название прячет аббревиатуру: БЭЛА – Буллезный Эпидермолиз: Лечение и Адаптация. БЭ – заболевание на сегодняшний день неизлечимое, но наша команда руководствуется принципом, что если человека нельзя вылечить, то это не значит, что ему не надо помогать. Мировой опыт показывает, что дети-бабочки, как еще называют детей с этим недугом, могут вести полноценный образ жизни при правильном уходе и надлежащем медицинском обслуживании.

Работа фонда ведется сразу по многим направлениям, среди которых адресная поддержка семей, помощь в приобретении необходи-

мых медикаментов и многое другое. Самыми важными направлениями работы мы считаем наши медицинские программы – обучение и стажировки специалистов, патронаж пациентов с БЭ, обеспечение информационной и методологической поддержки врачей.

– **Работают ли в фонде врачи?**

– Да, конечно. За время нашей работы у нас образовалась крепкая медицинская команда. Наши врачи – это не только люди с большой душой и невероятной самоотдачей, это уникальные для России специалисты, серьезно изучающие проблематику БЭ, и, в том числе, перенявшие многолетний опыт работы у западных коллег. Они крайне внимательно подходят к проблемам наших подопечных и стараются максимально облегчить их страдания.

Среди медицинских программ фонда надо особенно отметить мобильный патронаж пациентов (посещение медсестрой и врачом семьи и обучение правильному уходу на дому, наблюдение за состоянием) и ДНК-диагностику, которая стала возможной для пациентов в России благодаря усилиям наших врачей. Для детей с БЭ крайне важна помощь в виде медикаментов и перевязочных материалов.

– **Предоставляет ли фонд такую помощь?**

– Одним из важнейших проектов являются сбор и отправка «подарочных корзин» с медикаментами нашим подопечным. Такие посылки отправляются 2 раза в год зарегистрированным пациентам. Их содержание тщательно подбирается для каждого ребенка индивидуально согласно его потребностям. Это существенно облегчает как физическое состояние детей, так и поддерживает семью материально, поскольку медикаменты, необходимые ребенку с БЭ, очень дорогие.

– **С какими проблемами сталкивается фонд?**

– Важная проблема, с которой мы столкнулись, – это отсутствие достаточного количества грамотной информации о заболевании в регионах России, информации о фонде и той помощи, которую фонд может оказать. Именно поэтому мы проводим акции по поиску детей с БЭ по регионам России, а также распространению информации о заболевании и работе фонда. За полгода мы получили информацию о более 100 детях с БЭ. В некоторых регионах уже работают наши представи-



### Деятельность фонда включает:

- информационную поддержку родителей и врачей в Российской Федерации;
- поиск пациентов с БЭ;
- полное обеспечение отказных детей с БЭ;
- социальную адаптацию семей и детей с БЭ;
- помощи нуждающимся в приобретении необходимых медицинских средств;
- организацию обследований и, в случае необходимости, лечения в зарубежных клиниках;
- обучение российских врачей и консультации специалистов, имеющих опыт в лечении БЭ.

### Виды помощи семьям, члены которых страдают БЭ:

- помощь в приобретении перевязочных материалов и медикаментов;
- организация консультаций со специалистами;
- обучение надлежащему уходу за больным;
- психологическая помощь.

желудочно-кишечного и мочеполового трактов, внешних оболочек глаза, хроническую анемию, задержку роста. У пациентов с данным подтипом крайне высокий риск образования агрессивных плоскоклеточных карцином.

Рецессивный дистрофический генерализованный другой подтип (ранее не-Аллопо-Сименса) характеризуется локализацией пузырей на руках, ногах, коленях и локтях, иногда на ступнях, на туловище. Заболевание протекает менее тяжело, чем рецессивный дистрофический тяжелый генерализованный подтип, заживление происходит без образования рубцов.

### Диагностика

Диагностика осуществляется в несколько этапов. Диагноз устанавливается на основании клинических проявлений и должен подтверждаться биопсией кожи с использованием иммуногистохимического антигенного картирования. Антигенное картирование служит основным средством немoleкулярной диагностики при БЭ, оно может дать быструю информацию о типе БЭ и, таким образом, о прогнозе, исходе и течении заболевания. Кроме того, результаты антигенного картирования дают основания для генетического анализа.

Антигенное картирование является методом оценки экспрессии антигенов (главным образом, структурных белков) в срезах ткани посредством иммуногистохимии. Антигенное картирование, используемое вместе со специфичными моноклональными антителами, позво-

Псевдосиндактилия, тыльная сторона кистей



Псевдосиндактилия, ладонная сторона кистей



Пузыри у новорожденного



ляет не только установить один из основных типов БЭ, но и структурный белок, наиболее вероятно подвергшийся мутации. Данным методом определяется присутствие, отсутствие или сниженная экспрессия структурных белков кератиноцитов или дермо-эпидермального соединения, а также их распределение в пузырьке в коже пациентов с БЭ. Тем самым может быть определен уровень образования пузырей.

После определения типа или подтипа БЭ с помощью антигенного картирования или на основании клинических проявлений возможно проведение генетического анализа. Генетическая диагностика позволяет выявить мутации, определить тип и локализацию мутации, а в итоге тип наследования заболевания. В настоящее время генетический анализ является методом, достоверно подтверждающим диагноз. При БЭ обычно генетический анализ проводят методом прямого секвенирования.

Генетический анализ позволяет провести родовую диагностику последующего потомства в семье, где есть пациент с БЭ. Родовая диагностика проводится в семье, где

уже известен генетический дефект. Кроме того, при использовании вспомогательных репродуктивных технологий (экстракорпоральное оплодотворение) в семьях с БЭ возможно проведение преимплантационной диагностики для некоторых типов БЭ при условии, что мутация ранее установлена. Также учитывая активно ведущиеся разработки в области потенциального лечения БЭ в разных странах мира, точно установленная и подтвержденная форма БЭ позволит пациентам в будущем принять участие в ряде программ по подбору лечения БЭ.

### Принципы лечения

В настоящее время не существует методов излечения ни одной из форм БЭ. Несмотря на это, существуют эффективные превентивные и симптоматические методы терапии. В целом лечение должно быть комплексным и осуществляться многодисциплинарной командой врачей, так как БЭ – это системное заболевание. Многочисленные специалисты должны обладать опытом и знать о многообразии и зачастую об уникальности осложнений, которые могут иметь эти пациенты.

Лечение БЭ симптоматическое. Основным в лечении БЭ является уход за ранами, который состоит из нескольких этапов, с целью их быстрого заживления и эпителизации кожных покровов. Основной задачей при перевязке является не допустить разрастания размеров пузыря и сохранить покрывку пузыря для профилактики эрозий и лучшего заживления раны. Большинство ран больших БЭ покрываются множеством слоев бинтов или стерильных непрлипающих материалов.

Пациенты с тяжелыми подтипами БЭ часто нуждаются в хирургическом вмешательстве на желудочно-кишечном тракте и на руках.

Кроме того, имея множество осложнений со стороны разных органов и систем, пациенты с БЭ должны наблюдаться у значительного количества узких специалистов. Помимо этого часто семьям необходима помощь психологов и социальных служб.

тели, которые успешно сотрудничают с больницами и администрациями, опекают детей, проживающих в этих районах.

**– Могли бы Вы назвать те крупные акции, благодаря которым фонд пополняется средствами?**

– Благотворительный фонд «Дети БЭЛА» вместе с участием нашего почитателя, актрисы Ксении Раппопорт, проводит акции по сбору средств для наших подопечных. Среди самых крупных мероприятий

фонда – концерт оркестра «Виртуозы Москвы» под руководством В.Спивакова, спектакль «Эффект Бабочки» (режиссер А.Агранович), благотворительный спектакль «Коварство и Любовь» Малого драматического театра (режиссер Л.Додин) и др. Также фонд помощи пополняется и за счет частных пожертвований.

**– Алена, благодарим Вас за интервью.**

**Контакты фонда «Дети БЭЛА»**  
**Адрес сайта: <http://dети-bela.ru>**  
**Тел. в Москве: +7 (495) 504-58-94**



Один из праздников, организованных фондом для своих подопечных, Москва

### С сайта «Дети БЭЛА»

Один из важных проектов фонда – помощь отказникам, детям-бабочкам, которые по разным причинам оказались на попечении государства. Фонд полностью обеспечивает их всем самым необходимым: медикаментами, одеждой, питанием, предметами быта, оплачивает работу профессиональной сиделки, если это требуется. Также медицинские сотрудники фонда следят за состоянием здоровья детей и, если возникает необходимость, приезжают для консультаций.



В настоящее время на полном обеспечении фонда находятся 7 отказников. Недавно фонд получил письмо от сотрудников дома ребенка в Красноярском крае, где живет подопечный отказник Н.: «Сегодня распечатали посылки от фонда. Большое спасибо за помощь. Все праздничные дни перевязки делали каждый день. Однако всего хватило. Сейчас уже перевязываемся через день. Вы делаете очень нужное дело, спасибо всем!»



Одна из акций в поддержку фонда, Санкт-Петербург