

Неудовлетворённые потребности и фрагментарность медицинской помощи при синдроме Ретта в Европе

Устный доклад на международной конференции RSE по синдрому Ретта, 12 октября 2025 г.

Введение

Данное исследование направлено на углубление понимания и повышение осведомлённости о синдроме Ретта в нескольких европейских странах.

Ключевые вопросы исследования:

1. Путь пациента с синдромом Ретта:

- Какие первоначальные признаки и симптомы побуждают опекунов обратиться за помощью?
- Каков путь постановки диагноза (участники процесса, схемы направления, тесты) в разных странах?
- Как сегодня ведётся лечение заболевания (ключевые участники процесса и методы лечения) и как измеряется прогрессирование болезни?
- Каковы основные проблемы и трудности на пути пациента?

2. Жизнь с синдромом Ретта:

- Какие способности пациента нарушены и как это отражается на повседневной жизни?
- Какой уровень контроля можно достичь при текущем стандарте лечения?
- Насколько пациенты и опекуны удовлетворены текущим стандартом лечения?
- Каковы основные трудности для пациентов и опекунов в повседневной жизни?

3. Ожидания от новых методов лечения:

- Какие функциональные области наиболее важны для пациентов и опекунов? Как это соотносится с тем, что измеряют медицинские специалисты?
- Что считается значимым улучшением в различных функциональных областях?
- Каковы ожидания пациентов и опекунов от новых и разрабатываемых методов лечения?

Методология исследования

Исследование собрало информацию от семей, ухаживающих за пациентами с синдромом Ретта, с помощью:

- **Дневников опекунов** (онлайн): сбор подробных данных в течение недели по 5 ключевым направлениям:
 - **День 1–7:** эмоции, симптомы, влияние на повседневную жизнь;
 - **Углублённый анализ:** коммуникация, движения, питание/ЖКТ, отношения с медицинскими работниками.

- **Качественные интервью с опекунами:** обсуждение результатов дневников и причин, стоящих за ответами. Основные темы:
 - путь пациента: от первых симптомов до постановки диагноза и перехода во взрослую жизнь;
 - опыт и неудовлетворённые потребности в процессе диагностики;
 - опыт применения симптоматического лечения и различных подходов к ведению заболевания;
 - влияние ухода за пациентом и системы поддержки на опекунов;
 - ожидания от новых методов лечения синдрома Ретта.

Где проводилось исследование

Исследование охватило следующие страны:

- Германия;
- Франция;
- Италия;
- Великобритания;
- Дания;
- Польша;
- Испания;
- Нидерланды.

Критерии отбора участников:

- опыт работы в качестве основного опекуна пациента с синдромом Ретта не менее 1 года;
- сопровождение пациента на медицинские приёмы;
- обсуждение вариантов лечения с медицинскими работниками;
- помочь в решении повседневных задач.
- в выборку вошли пациенты детского, подросткового и взрослого возраста;
- включены как амбулаторные, так и стационарные пациенты;
- учтены различия в коммуникативных способностях пациентов.

Обзор выборки исследования

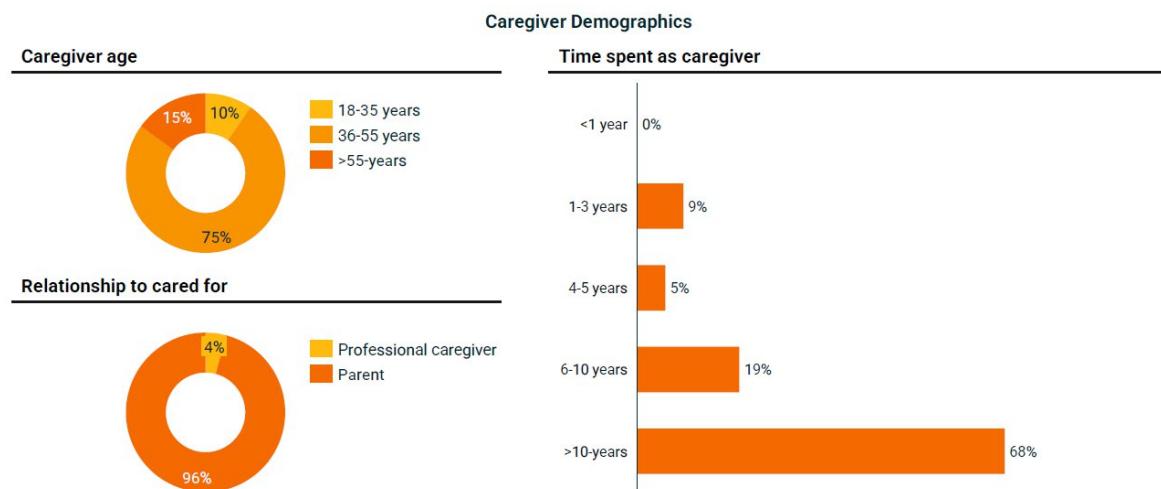
Страна	Количество записей в дневнике	Количество качественных интервью
Германия	8	4
Италия	8	4
Испания	7	4
Франция	6	4
Великобритания	8	4

Страна	Количество записей в дневнике	Количество качественных интервью
Нидерланды	7	3
Дания	—	3
Польша	8	4
Итого	60	30
1,2,3,4		

Обзор деятельности лиц, осуществляющих уход

Д

Опекуны, участвующие в ведении дневников, как правило, имеют более чем шестилетний опыт ухода и в основном заботятся о своём ребёнке с синдромом Ретта



1. Возраст опекунов:

- 18–35 лет — 15%;
- 36–55 лет — 75%;
- старше 55 лет — 10%.

2. Родство с подопечным:

- профессиональный опекун — 4%;
- родитель — 96%.

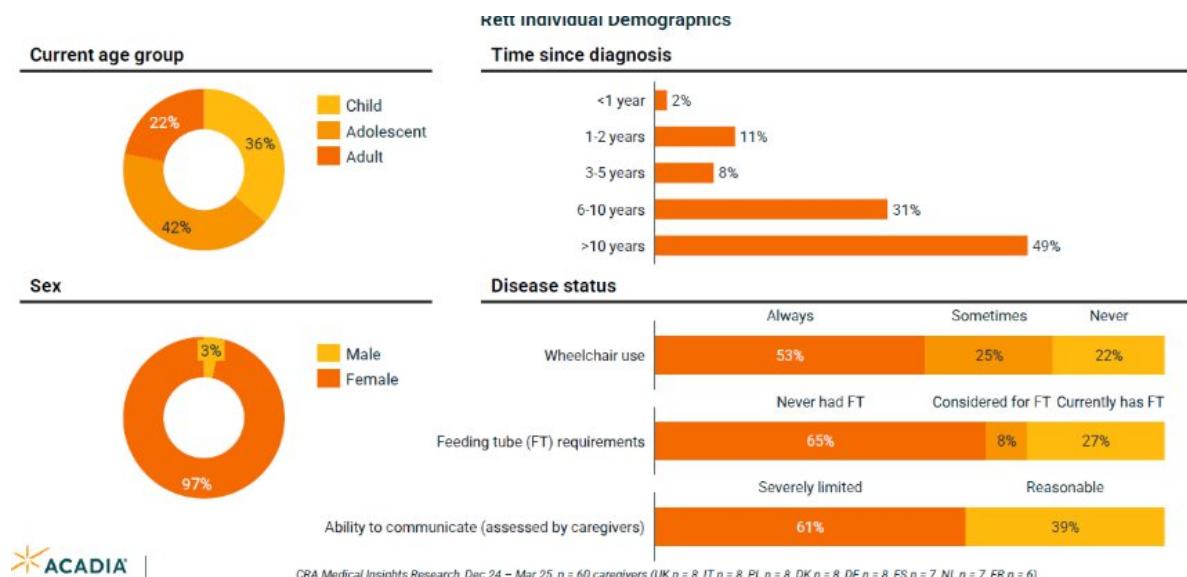
3. Продолжительность ухода:

- менее 1 года — 0%;
- 1–3 года — 9%;
- 4–5 лет — 5%;
- 6–10 лет — 19%;
- более 10 лет — 68%.

Исследование CRA Medical Insights, 24 декабря — 25 марта, $n = 60$ опекунов (Великобритания — 8, Италия — 8, Польша — 8, Дания — 8, Германия — 8, Испания — 7, Нидерланды — 7, Франция — 6).

Rett индивидуальный обзор

Лица с синдромом Ретта, представленные их опекунами в дневниках, распределены по возрастным группам, а также по различным показателям статуса заболевания



1. Текущая возрастная группа:

- ребёнок — 22%;
- подросток — 36%;
- взрослый — 42%.

2. Пол:

- мужской — 3%;
- женский — 97%.

3. Время с момента постановки диагноза:

- менее 1 года — 2%;

- 1–2 года — 11%;
- 3–5 лет — 8%;
- 6–10 лет — 31%;
- более 10 лет — 49%.

4. Статус заболевания:

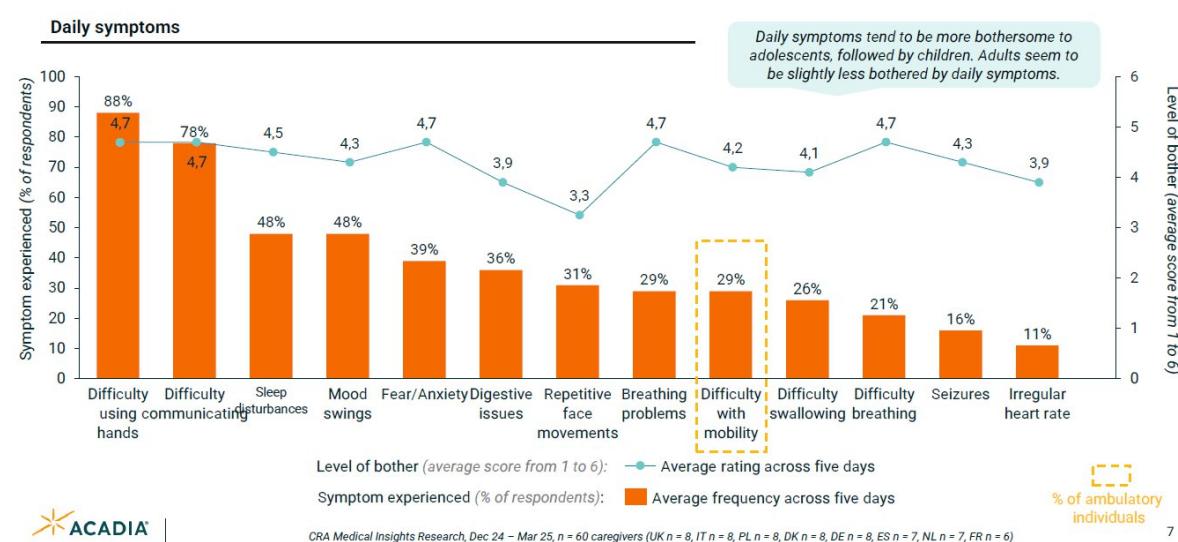
- **Использование инвалидной коляски:**
 - всегда — 53%;
 - иногда — 25%;
 - никогда — 22%.
- **Необходимость в питательной трубке (FT):**
 - никогда не было FT — 65%;
 - рассматривалась возможность FT — 8%;
 - в настоящее время использует FT — 27%.
- **Способность к общению (по оценке опекунов):**
 - сильно ограничена — 61%;
 - разумная (приемлемая) — 39%.

Исследование CRA Medical Insights, 24 декабря — 25 марта, $n = 60$ опекунов (Великобритания — 8, Италия — 8, Польша — 8, Дания — 8, Германия — 8, Испания — 7, Нидерланды — 7, Франция — 6).

5, 6

Повседневный опыт

Трудности с использованием рук и общением названы ежедневными проблемами; тревожность и проблемы с дыханием создают серьёзную нагрузку



Ежедневные симптомы

- **Процент респондентов, столкнувшихся с симптомом (% респондентов):** показывает, как часто опекуны отмечали тот или иной симптом у подопечных.
- **Уровень беспокойства (средний балл от 1 до 6):** отражает, насколько сильно симптомы беспокоят пациентов.

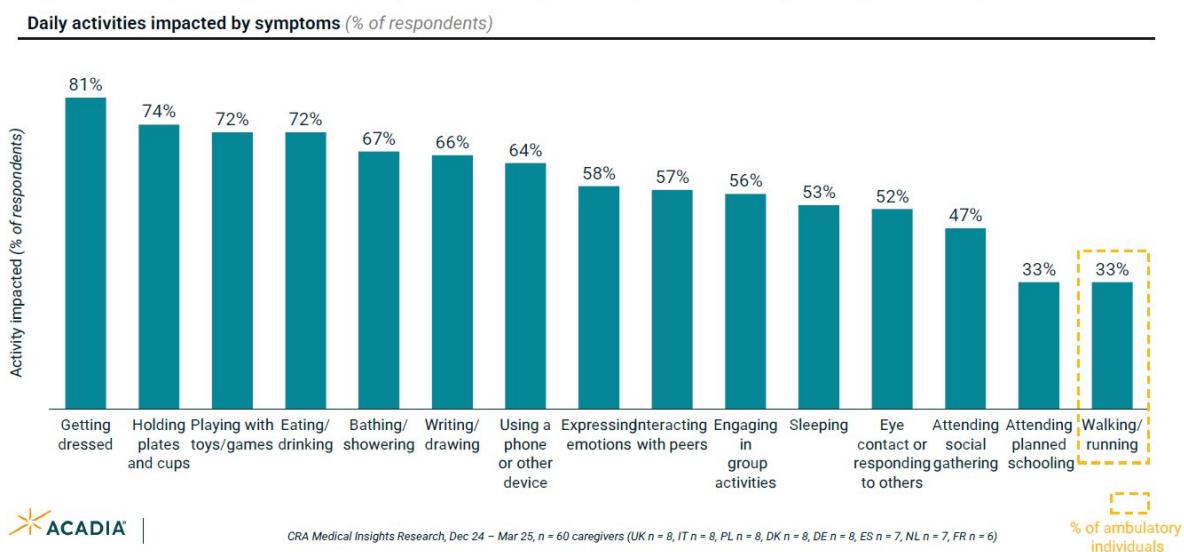
Наиболее распространённые симптомы (по убыванию):

- трудности с использованием рук — **88%** (уровень беспокойства — **4,7**);
- трудности с общением — **78%** (уровень беспокойства — **4,2**);
- нарушения сна — **48%** (уровень беспокойства — **4,5**);
- перепады настроения — **48%** (уровень беспокойства — **4,3**);
- тревожность — **39%** (уровень беспокойства — **4,7**);
- проблемы с пищеварением — **36%** (уровень беспокойства — **4,7**);
- повторяющиеся движения лица — **31%** (уровень беспокойства — **3,3**);
- проблемы с дыханием — **29%** (уровень беспокойства — **4,2**);
- трудности с подвижностью — **29%** (уровень беспокойства — **4,1**);
- трудности с глотанием — **26%** (уровень беспокойства — **4,3**);
- судороги — **16%** (уровень беспокойства — **3,9**);
- нерегулярный сердечный ритм — **11%** (уровень беспокойства — **3,9**).

Вывод: ежедневные симптомы сильнее беспокоят подростков, затем детей. Взрослые, как правило, испытывают меньший дискомфорт от ежедневных симптомов.

Опекуны сообщают, что большинство ежедневных активностей часто негативно затрагиваются ежедневными симптомами синдрома Ретта, особенно тех, что требуют подвижности

Caregivers report that a majority of daily activities are frequently negatively impacted by daily Rett symptoms, especially those requiring mobility



Ежедневные активности, затронутые симптомами (% респондентов)

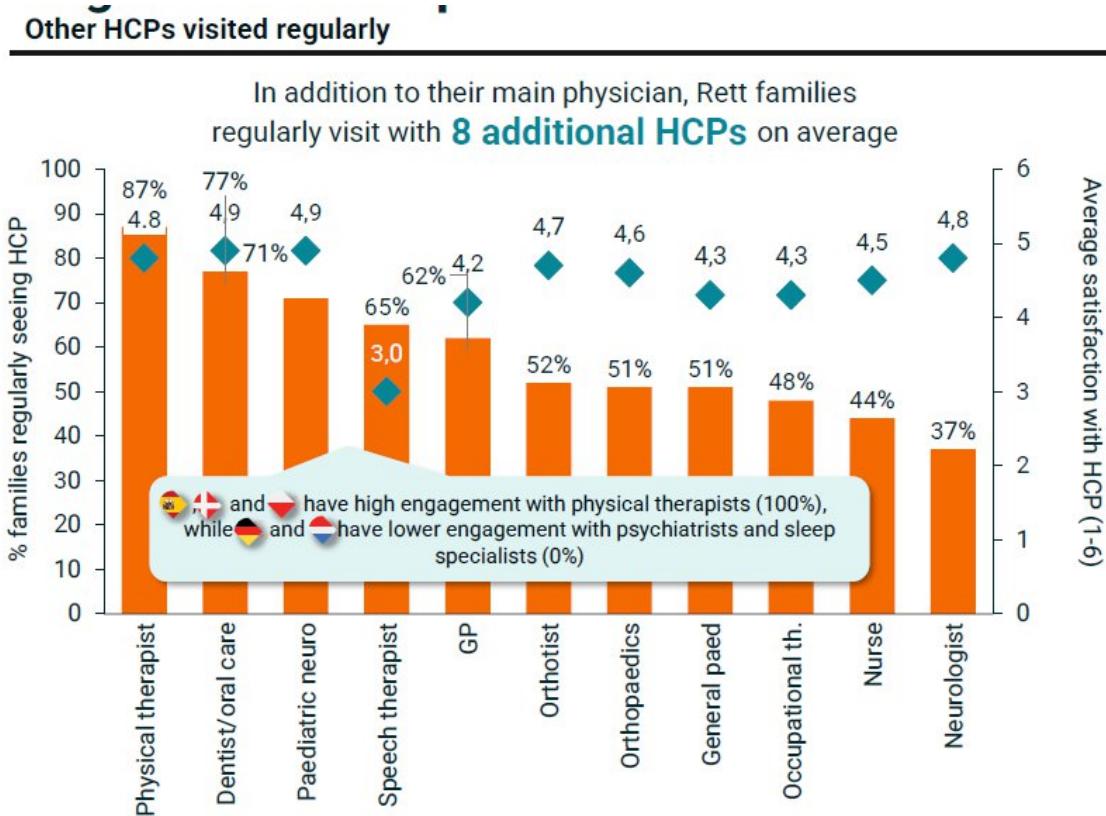
Наиболее затронутые активности (по убыванию):

- одевание — **81%**;
- удержание тарелок, чашек — **74%**;
- игра с игрушками/играми — **72%**;
- приём пищи/питьё — **72%**;
- купание/душ — **67%**;
- письмо/рисование — **66%**;
- использование телефона или другого устройства — **64%**;
- выражение эмоций — **58%**;
- взаимодействие со сверстниками — **57%**;
- участие в групповых активностях — **56%**;
- сон — **53%**;
- зрительный контакт или реакция на других — **52%**;
- посещение запланированных мероприятий — **47%**;
- ходьба/бег — **33%** (среди ходячих пациентов);
- посещение занятий — **33%** (среди ходячих пациентов).

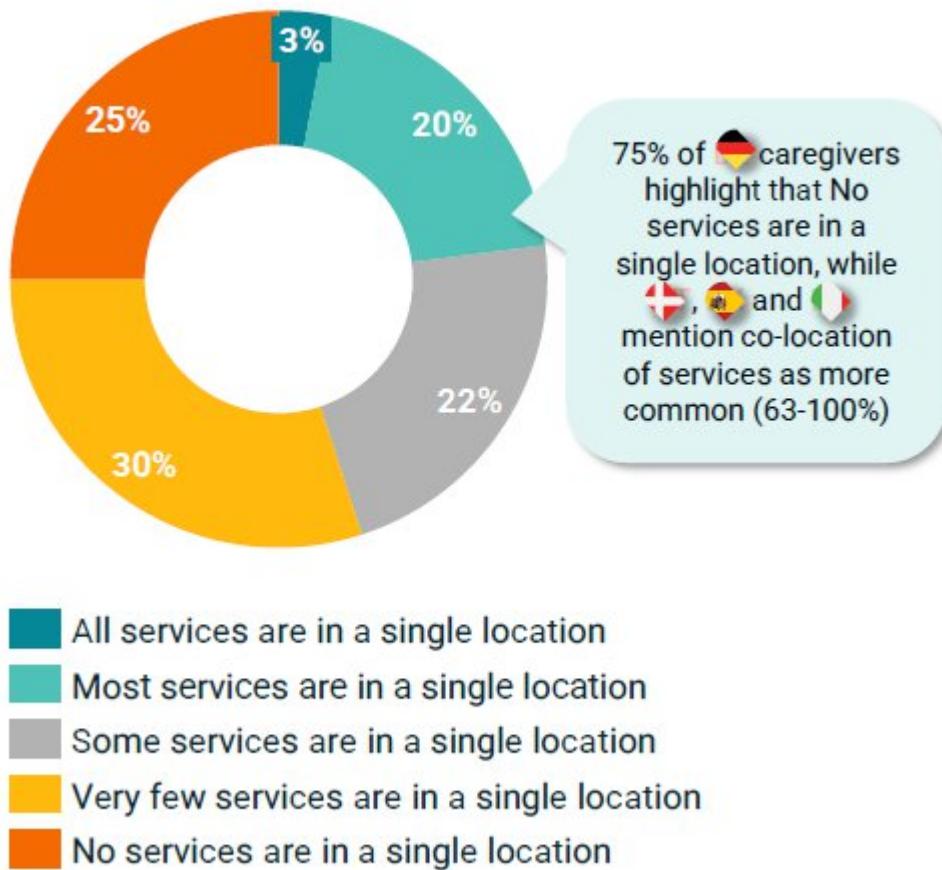
Исследование: CRA Medical Insights Research, декабрь 2024 — март 2025 г., **60 опекунов** (Великобритания — 8, Ирландия — 8, Польша — 8, Дания — 8, Германия — 8, Испания — 7, Нидерланды — 7, Франция — 6).

Медицинская команда

Уход за пациентами с синдромом Ретта носит мультидисциплинарный характер, и семьи регулярно обращаются к широкому кругу медицинских специалистов, несмотря на ограниченную централизацию услуг



Co-location of HCPs (% of respondents)



Другие медицинские специалисты, к которым регулярно обращаются

Помимо основного лечащего врача, семьи, ухаживающие за пациентами с синдромом Ретта, в среднем регулярно обращаются к **8 дополнительным медицинским специалистам (HCP — healthcare professional)**.

Процент семей, регулярно обращающихся к HCP (% семей):

- физиотерапевт — **100%**;
- стоматолог/уход за полостью рта — **87%** (средний уровень удовлетворённости — **4,8**);
- детский невролог — **77%** (средний уровень удовлетворённости — **4,9**);
- логопед — **65%** (средний уровень удовлетворённости — **4,2**);
- врач общей практики (GP) — **62%** (средний уровень удовлетворённости — **4,7**);
- ортопед — **52%** (средний уровень удовлетворённости — **4,6**);
- травматолог-ортопед — **51%** (средний уровень удовлетворённости — **4,3**);
- педиатр — **51%** (средний уровень удовлетворённости — **4,3**);
- эрготерапевт — **48%** (средний уровень удовлетворённости — **4,5**);
- медсестра — **44%** (средний уровень удовлетворённости — **4,8**);

- невролог — 37% (средний уровень удовлетворённости — 4,3).

Примечание: не показаны другие регулярно посещаемые специалисты, включая кардиолога, уролога, специалиста по сну, психиатра.

Колокация медицинских специалистов (% респондентов)

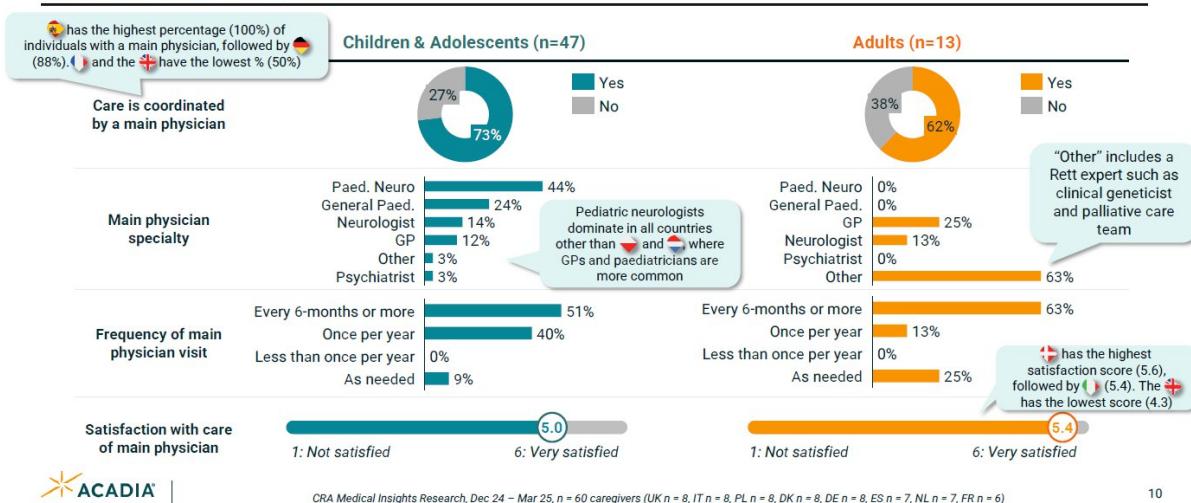
- 75% опекунов отмечают, что **ни одна из услуг не сосредоточена в одном месте**, при этом **колокация (сосредоточение услуг в одном месте)** считается **более распространённой (63–100%)**.

Распределение по степени сосредоточения услуг:

- все услуги в одном месте — 3%;
- большинство услуг в одном месте — 25%;
- некоторые услуги в одном месте — 30%;
- очень мало услуг в одном месте — 22%;
- ни одна услуга не сосредоточена в одном месте — 20%.

Хотя уход обычно координируется «основным» врачом, эта практика становится менее распространённой и менее частой по мере перехода пациентов на взрослый уход

Role and perception of main physician



Роль и восприятие основного врача

1. Координация ухода основным врачом

- Дети и подростки (n = 47):**
 - 73% — уход координируется основным врачом;
 - 27% — нет координации ухода основным врачом.
- Взрослые (n = 13):**
 - 62% — уход **не** координируется основным врачом;
 - 38% — уход координируется основным врачом.

2. Специализация основного врача

- **Дети и подростки:**
 - детский невролог — **44%**;
 - педиатр — **24%**;
 - невролог — **14%**;
 - врач общей практики (GP) — **12%**;
 - психиатр — **3%**;
 - другие — **3%** (включая специалистов по синдрому Ретта, клинических генетиков и специалистов паллиативной помощи).
- **Взрослые:**
 - детский невролог — **0%**;
 - педиатр — **0%**;
 - невролог — **13%**;
 - врач общей практики (GP) — **0%**;
 - психиатр — **0%**;
 - другие — **63%** (включая специалистов по синдрому Ретта, клинических генетиков и специалистов паллиативной помощи).

3. Частота посещений основного врача

- **Дети и подростки:**
 - каждые 6 месяцев или чаще — **51%**;
 - раз в год — **40%**;
 - реже раза в год — **0%**;
 - по необходимости — **9%**.
- **Взрослые:**
 - каждые 6 месяцев или чаще — **13%**;
 - раз в год — **0%**;
 - реже раза в год — **0%**;
 - по необходимости — **25%**.

4. Удовлетворённость уходом со стороны основного врача (по шкале от 1 до 6, где 1 — совсем не удовлетворён, 6 — очень удовлетворён)

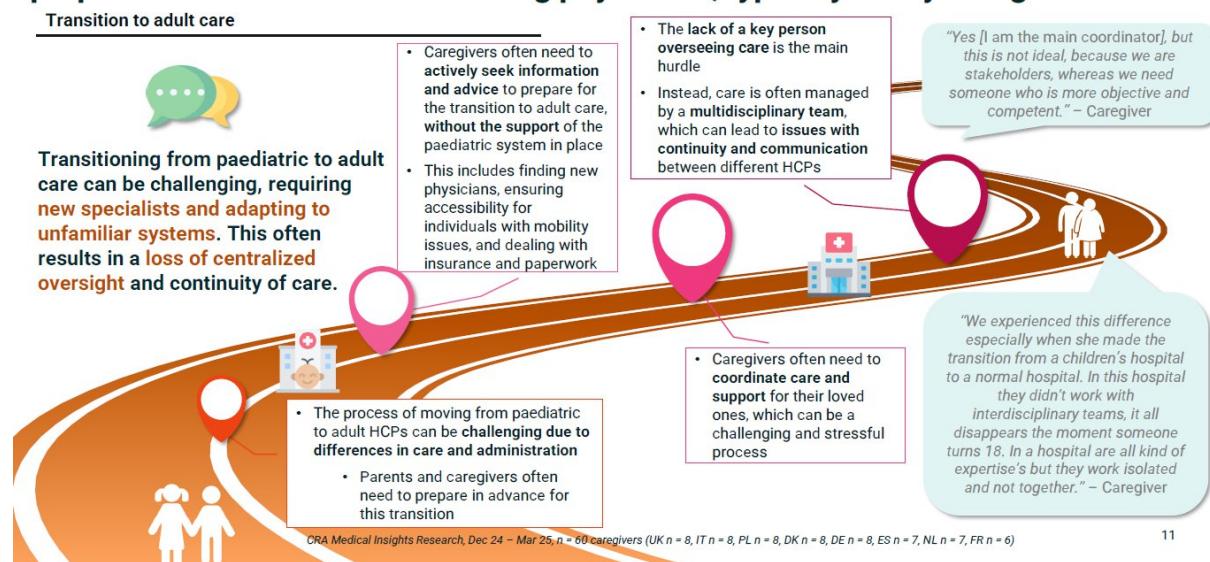
- **Дети и подростки:** средний балл — **5,0**.
- **Взрослые:** средний балл — **5,4**.
- **Наименьший балл удовлетворённости** — у одной из групп (**4,3**).

Исследование: CRA Medical Insights Research, декабрь 2024 — март 2025 г., **60 опекунов** (Великобритания — 8, Италия — 8, Польша — 8, Дания — 8, Германия — 8, Испания — 7, Нидерланды — 7, Франция — 6).

Неудовлетворенные потребности

Переход на взрослый уход может быть сложным и часто требует тщательной подготовки и координации между врачами, обычно под руководством опекунов

The transition to adult care can be challenging and often requires careful preparation and coordination among physicians, typically led by caregivers



Переход на взрослый уход

- Опекуны часто вынуждены **активно искать информацию и советы**, чтобы подготовиться к переходу на взрослый уход, **без поддержки существующей педиатрической системы**.
- **Переход с педиатрического на взрослый уход сопряжён с трудностями:** требуется привлечение новых специалистов и адаптация к незнакомым системам. Это часто приводит к **потере централизованного контроля и непрерывности ухода**.
- Это включает:
 - поиск новых врачей;
 - обеспечение доступности услуг для людей с проблемами подвижности;
 - решение вопросов со страхованием и оформлением документов.
- **Процесс перехода от педиатрических к взрослым медицинским специалистам сложен из-за различий в подходах к лечению и администрации.**
- Родителям и опекунам часто нужно заранее подготовиться к этому переходу.
- **Главная трудность — отсутствие ключевого лица, координирующего уход.**
- Вместо этого уход часто осуществляется **мультидисциплинарной командой**, что может привести к **проблемам с непрерывностью и коммуникацией** между разными медицинскими специалистами (HCP — healthcare professional).

- Опекуны часто вынуждены **координировать уход и поддержку** для своих близких, что может быть сложным и стрессовым процессом.

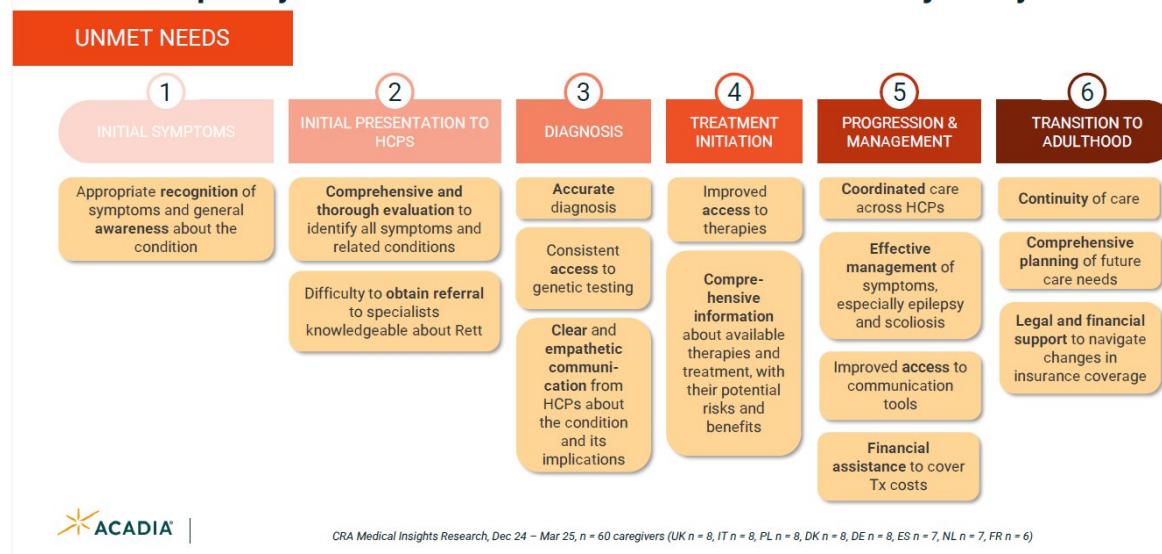
Цитаты опекунов:

- «Да, [я являюсь главным координатором], но это не идеально, потому что мы — заинтересованные лица, а нам нужен кто-то более объективный и компетентный», — говорит один из опекунов.
- «Мы особенно ощутили эту разницу, когда она перешла из детской больницы в обычную. В этой больнице не работали с междисциплинарными командами — всё рушится в тот момент, когда человеку исполняется 18 лет. В больнице есть специалисты разного профиля, но они работают изолированно, а не сообща», — делится другой опекун.

Исследование: CRA Medical Insights Research, декабрь 2024 — март 2025 г., опрошено **60 опекунов** (Великобритания — 8, Италия — 8, Польша — 8, Дания — 8, Германия — 8, Испания — 7, Нидерланды — 7, Франция — 6).

11

Недостаток осведомлённости, ограниченный доступ к специализированной медицинской помощи и координация работы мультидисциплинарных команд — основные неудовлетворённые потребности в процессе лечения синдрома Ретта



12

Неудовлетворённые потребности (UNMET NEEDS)

1. **Начальные симптомы (INITIAL SYMPTOMS):**
 - адекватное распознавание симптомов и общая осведомлённость о заболевании.
2. **Первичное обращение к медицинским специалистам (INITIAL PRESENTATION TO HCPs):**

- комплексная и тщательная оценка для выявления всех симптомов и сопутствующих состояний;
- сложности с получением направления к специалистам, имеющим опыт работы с синдромом Ретта.

3. Диагностика (DIAGNOSIS):

- точный диагноз;
- постоянный доступ к генетическому тестированию;
- чёткая и эмпатичная коммуникация со стороны медицинских специалистов о заболевании и его последствиях.

4. Начало лечения (TREATMENT INITIATION):

- улучшение доступа к методам лечения;
- полная информация о доступных методах лечения и терапии, включая потенциальные риски и преимущества.

5. Прогрессирование и ведение заболевания (PROGRESSION & MANAGEMENT):

- скоординированная медицинская помощь между различными специалистами (HCPs);
- эффективное управление симптомами, особенно эпилепсией и сколиозом;
- улучшение доступа к средствам коммуникации.

6. Переход во взрослуую жизнь (TRANSITION TO ADULTHOOD):

- непрерывность медицинской помощи;
- комплексное планирование будущих медицинских потребностей;
- юридическая и финансовая поддержка для решения вопросов, связанных с изменением страхового покрытия;
- финансовая помощь для покрытия расходов на лечение.

Исследование: CRA Medical Insights Research, декабрь 2024 — март 2025 г., 60 опекунов (Великобритания — 8, Италия — 8, Польша — 8, Дания — 8, Германия — 8, Испания — 7, Нидерланды — 7, Франция — 6).

ACADIA

Большое спасибо всем участвующим опекунам и национальным группам PAGs, которые помогли привлечь семьи к исследованию

Польша, Дания, Нидерланды, Италия, Испания, Великобритания, Франция, Германия.