

3. Medical students need to learn how to plan their daily routine, devote more time to rest and properly monitor the state of health, both physical and psycho-emotional.

Medical students are the future of our country and the future of a healthy nation. The whole health care system depends on the physical and psycho-emotional state of these people. A person whose energy level is at zero will not be able to perform their professional duties efficiently.

LIST OF REFERENCES

1. Чутко, Л. С. Синдром выгорания. Клинико-психологические аспекты / Л.С. Чутко, Н.В. Козина. – 2-е изд. – Москва : МЕДпресс-информ, 2014. – 9 с.
2. Walker, M. Why We Sleep: The New Science of Sleep and Dreams / M. Walker. – London : Penguin Books Limited, 2017. – 368 p.
3. Бузунов, Р. Как победить инсомнию? Здоровый сон за 6 недель / Р. Бузунов, С. Черкассова. – Москва: Питер, 2019. – 288 с.
4. Stevenson Sh. Sleep smarter. 21 essential strategies to sleep your way to a better body, better health, and bigger success / Sh. Stevenson, S. Gottfried. – New York : Rodale Inc., 2016. – 288 p.
5. Чердымова, Е. И. Синдром эмоционального выгорания специалиста / Е. И. Чердымова, Е. Л. Чернышова, В. Я. Мачнев. – Самара: Издательство Самарского университета, 2019. – 82 с.

Сведения об авторах

А.А. Бонер* – студент

И.В. Мунина – ассистент кафедры

Information about the authors

A.A. Boner* – Student

I.V. Munina – Department assistant

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

alenaboner@gmail.com

УДК 130.122

ФИЛОСОФИЯ И МЕДИЦИНСКИЕ АСПЕКТЫ ЛЕЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НА ПРИМЕРЕ МУКОВИСЦИДОЗА

Васенёва Юлия Олеговна¹, Князев Валентин Михайлович²

¹ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»

²Кафедра философии, биоэтики и культурологии

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Системный подход, характерный в целом для современной науки, особенно важен в медицине, так как она работает с чрезвычайно сложной живой системой – человеком. Особое значение в медицине принадлежит пациенту – ребенку. Без адекватного лечения продолжительность жизни пациентов с наследственными заболеваниями, в том числе с муковисцидозом, резко сокращается. Постоянное улучшение диагностики, лечения и оказания помощи привело к значительному увеличению ожидаемой продолжительности жизни пациентов. Несмотря на достижения в медицине, муковисцидоз остается прогрессирующим заболеванием, характеризующимся как видимыми, так и скрытыми клиническими проявлениями. **Цель исследования** – рассмотреть муковисцидоз, как биопсихосоциальное явление в контексте философии медицины. **Материал и методы.** Методология работы включает в себя диалектический метод философского анализа современных подходов к лечению наследственных заболеваний на примере муковисцидоза. **Результаты.** Психосоциальная адаптация к болезни определяется субъективным восприятием пациентом своего заболевания. Ощущение личного контроля над ситуацией представляется фактором, который способствует хорошей адаптации. Тремя понятиями, связанными с ощущением контроля, являются locus контроля, усвоенная беспомощность и самоэффективность. Благодаря внедрению в практику таргетной терапии муковисцидоза CFTR-модуляторами у детей с муковисцидозом, наконец, появилась возможность контролировать свое заболевание, остановить прогрессирование клинических проявлений. Необходима дальнейшая работа, направленная на поиск путей коррекции эмоционально-волевой сферы больных муковисцидозом как средства повышения качества их жизни. **Выводы.** Современные методы лечения обладают огромным потенциалом для устранения дефектов, лежащих в основе специфических мутаций при муковисцидозе, могут изменять течение заболевания и влиять на качество жизни пациентов. Медицинскому сообществу еще предстоит продемонстрировать преимущество таргетной терапии, создать устойчивую модель разработки и доставки лекарств, что позволит в дальнейшем изменить восприятие болезни и улучшить качество жизни пациентов.

Ключевые слова: муковисцидоз, философия медицины, CFTR-модуляторы

PHILOSOPHY AND MEDICAL ASPECTS OF TREATMENT OF HEREDITARY DISEASES USING THE EXAMPLE OF CYSTIC FIDOSIS

Vasenyova Yulia Olegovna¹, Knyazev Valentin Michailovich²

¹Regional Children's Clinical Hospital

²Department of Philosophy and Bioethics

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russia

Abstract

Introduction. The systems approach, characteristic of modern science in general, is especially important in medicine, since it works with an extremely complex living system - man. Of particular importance in medicine is the patient – the child. Without adequate treatment, the life expectancy of patients with hereditary diseases, including cystic fibrosis, is sharply reduced. Continuous improvements in diagnosis, treatment and care have led to significant increases in patient life expectancy. Despite advances in medicine, cystic fibrosis remains a progressive disease characterized by both visible and hidden clinical manifestations. **The aim of the study** is to consider cystic fibrosis as a biopsychosocial phenomenon in the context of the philosophy of medicine. **Material and methods.** The methodology of the work includes a dialectical method of philosophical analysis of modern approaches to the treatment of hereditary diseases using the example of cystic fibrosis. **Results.** Psychosocial adaptation to the disease is determined by the patient's subjective perception of his disease. A sense of personal control over the situation appears to be a factor that contributes to good adaptation. Three concepts associated with perceived control are locus of control, learned helplessness, and self-efficacy. Thanks to the introduction of targeted therapy for cystic fibrosis with CFTR modulators, children with cystic fibrosis finally have the opportunity to control their disease and stop the progression of clinical manifestations. Further work is needed aimed at finding ways to correct the emotional-volitional sphere of patients with cystic fibrosis as a means of improving their quality of life. **Conclusion.** Modern treatments have enormous potential to eliminate the defects underlying specific mutations in cystic fibrosis, can change the course of the disease and affect the quality of life of patients. The medical community has yet to demonstrate the benefits of targeted therapy, create a sustainable model for drug development and delivery, which will further change the perception of the disease and improve the quality of life of patients.

Keywords: cystic fibrosis, philosophy of medicine, CFTR modulators

ВВЕДЕНИЕ

Все базовые теории современной медицины, так или иначе, связаны с философией медицины, определяющей фундаментальные постулаты и позиции общих теоретических систем. Так, современные философские исследования (философская антропология, философия сознания, социальная философия) лежат в основе - медицинской теории адаптивного реагирования [1]. Теория адаптации – общебиологическая теория медицины, однако медицина имеет дело не только с биологическими адаптациями, но и с адаптацией социальной, т.е. приспособлением человека к общественной жизни [1].

На первый план в деятельности современного врача выступает диалектический метод, поскольку только он обеспечивает комплексный, системный подход к вопросам болезни, её лечения, профилактики, проведения реабилитационного периода.

Врач, не владеющий диалектическим методом, каким бы хорошим специалистом он не был, не сможет правильно оценить взаимопересекающиеся и противоречивые патологические процессы в организме и в лучшем случае интуитивно сможет прийти к правильным выводам – правильно поставить диагноз и назначить лечение [2].

Системный подход, характерный в целом для современной науки, особенно важен в медицине, т.к. она работает с чрезвычайно сложной живой системой – человеком, сущность которого отнюдь не сводится к простому взаимодействию органов человеческого тела. По сути, сама теория лечения есть специфическая теория управления живой системой, поскольку лечение есть система мер, направленных на психосоматическую оптимизацию состояния человека [3].

Особое значение в медицине принадлежит пациенту – ребенку. Ребенок долгое время рассматривался, как уменьшенная копия взрослого человека, отсутствовали обоснованные правила ухода за детьми. Лечение детей проводилось по тем же принципам, что и взрослых. Заболеваемость и смертность детей, особенно в раннем возрасте, на протяжении многих веков были очень высокими [4,5].

Положение ребенка-пациента, отношение к нему семьи и общества на протяжении всей истории было неоднозначным, что обусловлено восприятием детства как социокультурного феномена. Это восприятие определялось условиями существования конкретного народа,

уровнем его социально-экономического развития, политическим устройством общества, формами и типами семейных отношений и семьи, культурными и социально-историческими особенностями, местом ребенка в иерархии родительских ценностей, существующей юридической системой, определяющей права ребенка и родителей [1,2].

Без адекватного лечения продолжительность жизни пациентов с наследственными заболеваниями, в том числе с муковисцидозом, резко сокращается. В этой связи важны ранняя диагностика, регулярный мониторинг клинического статуса, применение современных лечебно-реабилитационных программ, гигиенические мероприятия для профилактики инфекций и перекрестного инфицирования [6,7].

Постоянное улучшение диагностики, лечения и оказания помощи при муковисцидозе привело к значительному увеличению ожидаемой продолжительности жизни людей, страдающих этой болезнью. Несмотря на достижения в медицине, муковисцидоз остается прогрессирующим заболеванием, характеризующимся как видимыми, так и скрытыми клиническими проявлениями [8,9]. Высокая нагрузка, обусловленная лечением, делает для пациентов еще более трудным баланс между образованием, семьей, работой и другими обязанностями современного человека [10].

Цель исследования – рассмотреть муковисцидоз, как биопсихосоциальное явление в контексте философии медицины.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Методология работы включает в себя диалектический метод философского анализа современных подходов к лечению наследственных заболеваний на примере муковисцидоза. Проведен литературный обзор отечественных и зарубежных материалов по исследуемой теме.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Хроническое наследственное заболевание легких является «горькой точкой пересечения» между множественными биопсихосоциальными факторами [11].

Проведенный анализ литературных данных позволил рассмотреть муковисцидоз, как биопсихосоциальное явление в контексте философии медицины.

Согласно мнению Козна и Лазаруса, психосоциальная адаптация к болезни определяется субъективным восприятием пациентом своей болезни. Ощущение личного контроля над ситуацией представляется фактором, который способствует хорошей адаптации. Трием понятиями, связанными с ощущением контроля, являются локус контроля, усвоенная беспомощность и самоэффективность [1,12].

Локус контроля касается мнения человека относительно того, какую власть он имеет над событиями в своей жизни. Люди с внутренним локусом контроля ощущают исходы и события жизни как результат своего собственного поведения. Люди с внешним локусом контроля воспринимают аналогичные исходы как результат внешних факторов, таких как судьба или совпадение. Большинство людей занимают промежуточное положение между двумя крайними точками внутреннего и внешнего локуса контроля [13].

В исследовании Селигмана, касающемся усвоенной беспомощности, животных многократно подвергали ударам электрического тока, которых они не могли избежать. В конечном итоге животные переставали пытаться избежать стимула. Когда ситуация изменялась, и они могли избежать удара, они не предпринимали никаких действий. Так развивалась усвоенная беспомощность - отсутствие уверенности в том, что можно сделать что-то, чтобы себе помочь. Такое же поведение, то есть привычка сдаваться в ситуациях, в которых человек на самом деле не является беспомощным, может наблюдаться и у людей [14,15].

Самоэффективность означает веру в собственные способности осуществлять планирование и действия, необходимые для достижения цели.

Другими словами, это собственная вера человека в возможность преодоления данной ситуации. Люди с высокой самоэффективностью рассматривают трудные задачи как нечто, чем надо управлять, а не то, чего следует избегать.

Однако если люди считают, что не могут контролировать неблагоприятные обстоятельства, у них возникает дистресс и снижается уровень функционирования. Селигман

заявлял, что пациенты в состоянии депрессии страдают от отсутствия личного контроля над ситуацией. Люди с ощущением низкой самооценки страдают от отрицательных эмоций, таких как тревога и стресс, и у них имеет место более высокая резистентность к лечению. Депрессия оказывает отрицательное влияние на приверженность к лечению, функционирование в семье и качество жизни. Высокая самооценки у пациентов с хроническими заболеваниями коррелирует с лучшим физическим, социальным и эмоциональным качеством жизни [16].

Новейшим достижением в лечении муковисцидоза стало открытие малых молекул, восстанавливающих процессы синтеза, транспорта к мембране или работу неполноценного белка CFTR. Препараты, действие которых направлено на восстановление функции белка CFTR, называются CFTR-модуляторами [6].

Медицинским сообществом и президентским фондом «Круг добра», который взял на себя ответственную задачу обеспечения пациентов детского возраста данными жизненно важными препаратами, была проделана колоссальная работа. За 12 месяцев 2022 года таргетную терапию смогли получить около 1500 пациентов с муковисцидозом. У детей с муковисцидозом, наконец, появилась возможность контролировать свое заболевание, а их время вновь принадлежит только им, а не болезни.

Но при этом остается немало пациентов, которым только предстоит начать лечение таргетной терапией. Каждый год выявляются новые пациенты (120-150 в год), которым необходима незамедлительная ДНК диагностика и терапия. По эпидемиологическим данным один случай муковисцидоза диагностируется на каждые 9000 новорожденных [7]. Кроме того, продолжается диагностика заболевания по клиническим признакам. Это касается тех пациентов, которые родились до старта неонатального скрининга.

Всем, пациентам от двух до восемнадцати лет, кто уже получает новые препараты, требуется своевременное обеспечение ими и контроль эффективности и безопасности лечения. Это только начало долгого пути к полному контролю заболевания.

Эффективность таргетных препаратов достаточно высокая, в полном соответствии с теми клиническими результатами, которые ранее были опубликованы [6]. По результатам исследований известно, что улучшается физическое развитие детей, повышается функция легких, потовая проба, которая отражает функцию хлорных каналов, снижается до пограничных результатов. Многие дети демонстрируют показатели здоровых. Также отмечается уменьшение числа обострений и потребности в антибактериальной терапии. На фоне терапии у пациентов исчезают проявления заболевания со стороны дыхательной системы: исчезает гипертрофия слизистых пазух носа, что ведет к восстановлению носового дыхания, полипы в пазухах носа начинают уменьшаться; повышается функция легких, купируется кашель.

При использовании таргетной терапии изменяются привычные схемы лечения пациентов с муковисцидозом. Необходимо будет менять диету, потому что пациенты хорошо набирают массу и рост, и прежняя проблема дефицита массы и задержки роста уходит [7].

В настоящее время ясно, что чем раньше начать таргетную терапию, тем более она эффективна и может восстанавливаться даже функция поджелудочной железы. Но самое главное – это профилактика структурных изменений в легких и осложнений, которые определяют продолжительность жизни.

Однако при высокой эффективности терапии, примерно у 20 процентов детей наблюдаются нежелательные побочные явления, но, как правило, в первые недели лечения, и затем проходят без отмены препарата. У части пациентов может возникнуть необходимость отменять или снижать дозу препаратов при токсическом повреждении печени [6]. Все это свидетельствует о необходимости контроля за терапией. В связи с этим возникает проблема применения таргетной терапии, связанная, в основном, с тем, что пациентам требуется постоянное динамическое наблюдение. Для организации динамического наблюдения требуются дополнительные штаты специалистов.

Если говорить о перспективе развития терапии для пациентов с муковисцидозом, то она полностью зависит от возможности обеспечить не только детей и подростков, но и взрослых таргетной терапией. Функция легких у взрослых значительно ниже, чем у детей и для них это терапия спасения. Сегодня проблемой остается обеспечение препаратами пациентов после 19 лет.

Сейчас в стране есть ранняя диагностика муковисцидоза с помощью неонатального скрининга и возможность проведения ранней терапии, когда в легких детей еще не сформировались изменения, способные в будущем привести к сокращению жизни.

К сожалению, нет препаратов для «тяжелых» генотипов (1 класс мутаций), и терапия для них еще только разрабатывается, в Российской Федерации по данным регистра таких пациентов около 15% [6].

ОБСУЖДЕНИЕ

Современный культурный и научно-технический прогресс, сверхдинамичное развитие медицинской науки и практики, биотехнологии в мировом здравоохранении - все это поставило перед философской мыслью новые морально-этические вопросы. В этой связи представляется важным философское осмысление нравственных оснований вступления ученых и врачей на традиционные участки медицинской науки и практики.

На примере муковисцидоза интересно проследить взаимовлияние между разными уровнями организации материи: изменение всего нескольких атомов в молекуле белка CFTR отражается на работе клетки, затем ткани, органа и всего организма. А последствием этого является организация социальных структур из сотен людей, которые предпринимают усилия для компенсации дефекта на уровне молекул.

Муковисцидоз на сегодняшний день – неизлечимое заболевание, требующее постоянной и комплексной терапии для облегчения состояния и профилактики осложнений [17].

Врач становится философом, когда перед ним стоит доктрина святости жизни, ее ценность требует использования всех доступных средств лечения для продления жизни.

Для медицины понятие бытие человека это индивидуальное, конкретное бытие, жизнь «вот этого» человека, которая обладает несоразмерной ценностью. Именно уровень здоровья-болезни определяет качество жизни человека [18].

В связи с этим необходима дальнейшая работа, направленная на поиск путей коррекции эмоционально-волевой сферы больных муковисцидозом как средства повышения качества их жизни.

Проблема муковисцидоза требует дальнейшего изучения и проведения эпидемиологических исследований, оценки клинико-генетических особенностей заболевания, совершенствования ранней диагностики, лечения и профилактики заболевания; получения точных данных о распространенности муковисцидоза в целом и его клинических форм. В настоящее время существующие панели не позволяют выявить все патогенные варианты гена, поэтому ещё не определены частота и спектр мутаций, участвующих в патогенезе заболевания, носительство патогенных вариантов у членов семей [19,20]. Важный момент — определение распространенности частых мутаций среди больных муковисцидозом в популяциях с разным этническим составом.

Таким образом, в настоящее время происходит прогресс в понимании клинических и генетических аспектов муковисцидоза, однако всё ещё остаётся множество нерешённых вопросов, например проблемы реализации ранней диагностики муковисцидоза, организации ДНК-диагностики и прогнозирования рождения детей, больных муковисцидозом. Разработка алгоритмов диагностики и лечения заболевания с учётом спектра и частоты мутаций в гене CFTR в регионах России позволит улучшить качество медико-генетической помощи семьям.

ВЫВОДЫ

1. Проводя собственные исследования, я пришла к выводу, что мы вступили в новую эру прецизионной медицины при муковисцидозе. Такие точные методы лечения обладают

огромным потенциалом для устранения дефектов, лежащих в основе специфических мутаций CFTR, и изменения течения заболевания, и могут влиять на качество жизни пациентов.

2. Однако впереди стоят серьезные задачи по демонстрации долгосрочных преимуществ этих препаратов, разработке соединений, нацеленных на наиболее распространенные классы мутаций CFTR, и созданию финансово устойчивых моделей разработки и доставки лекарств.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. End of life care in CF: patients, families and staff experiences and unmet needs / M. Braithwaite, J. Philip, H. Tranberg [et al.] // *Journal of Cystic Fibrosis*. – 2021. – № 10. – P. 253-257.
2. An integrated model of specialist palliative care (SPC) for cystic fibrosis (CF) / R. Quibell, Z. Booth, S. Doe [et al.] // *BMJ Supportive & Palliative Care*. – 2018. – № 4. – P. A13.
3. Регистры больных муковисцидозом: отечественный и зарубежный опыт / Д. А. Андреев, Е. Е. Башлакова, Н. В. Хачанова, М. В. Давыдовская // ПФ. – 2017. – № 2. – С. 115-126.
4. Zimmer-Gembeck, M. J. The development of coping across childhood and adolescence: an integrative review and critique of research / M. J. Zimmer-Gembeck, E. Skinner // *International Journal of Behavioral Development*. – 2021. – № 35. – P. 1-17.
5. Depression and anxiety in adolescents and adults with cystic fibrosis in the UK: a cross-sectional study / A. J. Duff, J. Abbott, C. Cowperthwaite [et al.] // *Journal of Cystic Fibrosis*. – 2019. – № 13. P. 745 – 753.
6. Союз педиатров РФ. Клинические рекомендации «Кистозный фиброз (муковисцидоз)». – 2021. – URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/372_2 (дата обращения 20.03.2024). – Текст: электронный.
7. Влияние неонатального скрининга на течение муковисцидоза на примере группы пациентов московского региона / В. Д. Шерман, Е. И. Кондратьева, А. Ю. Воронкова [и др.] // *Медицинский Совет*. – 2017. – № 18. С. 124 – 128.
8. Compliance with treatment in adult patients with cystic fibrosis / S. P. Conway, M. N. Pond, T. Hamnett, A. Watson // *Thorax*. – 1996. – Vol. 51, № 1. – P. 29-33.
9. Pulmonary medication adherence and healthcare use in cystic fibrosis / A. L. Quittner, J. Zhang, M. Marynchenko [et al.] // *Chest*. – 2014. – Vol. 146, № 1. P. 142 – 151.
10. Clisby, N. Psychological impact of working with patients with cystic fibrosis at end-of-life, pre-transplant stage / N. Clisby, S. Shaw, M. Cormack // *Palliative & Supportive Care*. – 2013. – Vol. 11, № 2. – P. 111-121.
11. Schwartz, L. A. Health-related hindrance of personal goal pursuit and well-being of young adults with CF, pediatric cancer survivors, and peers without a history of chronic illness / L. A. Schwartz, D. Drotar // *Journal of Pediatric Psychology*. – 2009. – Vol. 34. № 9. – P. 954-965.
12. Anxiety and depression in cystic fibrosis / I. Cruz, K. K. Marciel, A. L. Quittner, M. S. Schechter // *Seminars in Respiratory and Critical Care Medicine*. – 2009. – Vol. 5, № 30. – P. 569-578.
13. Engel, G. L. The clinical application of the biopsychosocial model / G. L. Engel // *American Journal of Psychiatry*. – 1980. – Vol. 5, № 137. – P. 535-544.
14. Lasarus, R. S. Coping with the stresses of illness / R. S. Lasarus // WHO regional publications. European series. – 1992. – № 44. – P. 11 – 31.
15. Prevalence and impact of depression in cystic fibrosis / A. L. Quittner, D. H. Barker, C. Snell [et al.] // *Current Opinion in Pulmonary Medicine*. – 2008. – Vol. 6, № 14. – P. 582 – 588.
16. The Importance of General Self-Efficacy for the Quality of Life of Adolescents with Chronic Conditions / J. M. Cramm, M. M. H. Strating, M. E. Roebroek, A. P. Nieboer // *Social Indicators Research*. – 2013. – Vol. 1, № 113. – P. 551-561.
17. Collins, S. How do adults with cystic fibrosis cope following a diagnosis of diabetes / S. Collins, F. Reynolds // *Journal of Advanced Nursing*. – 2008. – Vol. 5, № 64. – P. 478-487.
18. End of life care for adult cystic fibrosis patients: facilitating a good enough death / E. Chapman, A. Landy, A. Lyon [et al.] // *Journal of Cystic Fibrosis*. – 2005. – Vol. 4, № 4. – P. 249-257.
19. End of life care for patients with cystic fibrosis / D. Sands, T. Repetto, L. J. Dupont [et al.] // *Journal of Cystic Fibrosis* – 2011. – № 2. – P. S37 – S44.
20. Motivating adherence among adolescents with cystic fibrosis: Youth and parent perspectives / G. S. Sawicki, K. S. Heller, N. Demars, W. M. Robinson // *Pediatrics Pulmonology*. – 2015. – Vol. 2, № 50. – P. 127 – 136.

Сведения об авторах

Ю.О.Васенёва* – аспирант

В.М. Князев – д.ф.н., профессор

Information about the authors

Yu.O. Vasenyova * - Postgraduate student

V.M. Knyazev - Doctor of Sciences (Philosophy), Professor

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

yulya.vasenyova@yandex.ru

УДК: 617-089:174

ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ ПЛАСТИЧЕСКОЙ ХИРУРГИИ

Гозеян Элина Костановна, Александрова Екатерина Максимовна, Смирнова Татьяна Владимировна

Кафедра философии и биоэтики

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России