

ДЕНЬ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



Международный день редких заболеваний

29 февраля – Международный день редких заболеваний, который отмечается по инициативе Европейской организации по изучению редких болезней (EURORD – European Organisation for Rare Diseases). Для этого выбран необычный день – 29 февраля, который бывает редко – один раз в четыре года, что символизирует концепцию редкости. В те годы, когда такого дня нет в календаре, День редких болезней и мероприятия, посвященные этой проблеме, проводятся 28 февраля.

Целью этого Дня является привлечение внимания к проблемам больных редкими болезнями, повышение информации о них и их влиянии на жизнь людей.

ЧТО ТАКОЕ "РЕДКИЕ" ЗАБОЛЕВАНИЯ? Редкие (орфанные) заболевания – это заболевания, затрагивающие небольшую часть популяции. Редкие заболевания характеризуются широким разнообразием симптомов, которые могут различаться своим проявлениями не только от одной болезни к другой, но и для пациентов, страдающих одним и тем же заболеванием. Люди, страдающие редкими (орфанными) заболеваниями, являются одной из самых незащищенных групп населения, что обусловлено сразу несколькими факторами:

- недостаточная осведомленность врачей о таких заболеваниях,
- поздняя диагностика,
- отсутствие патогенетического лечения

- несовершенство нормативно-правового регулирования в области лекарственного обеспечения.

Вследствие чего редкие заболевания характеризуются высокой инвалидизацией, а также значительным снижением продолжительности и качества жизни человека. На сегодняшний день насчитывается около 6 000-8 000 различных видов редких заболеваний. Из них 71,9% – являются генетическими, из которых 69,9% приходится на детей. Остальные орфанные болезни вызваны инфекциями и другими факторами.

Не существует единого уровня распространенности заболевания в популяции, при котором его начинают считать редким. Заболевание может быть редким в одной части мира или среди какой-то группы людей, но при этом часто встречающимся в других регионах или среди других групп людей. Критерий распространенности заболевания и отнесения его к числу редких в разных странах отличается и находится в диапазоне от 5 до 80 случаев на 100 000 населения

Как обнаружить орфанные заболевания? Выявить болезнь можно с помощью скрининга, который может проводиться на разных этапах жизни. Самый массовый скрининг – неонатальный, который сегодня охватывает практически всех новорожденных, которые появляются на свет в России. Он проводится в России с 1993 года. Тогда младенцев проверяли только на 2 заболевания: фенилкетонурию и врожденный гипотиреоз, в 2006 году список увеличился до 5 болезней – добавили муковисцидоз, галактоземию и адреногенитальный синдром.

Фенилкетонурия встречается с частотой 1 случай на 8000 новорожденных. Ранними признаками фенилкетонурии служат рвота, вялость или гиперактивность, запах плесени от мочи и кожи, задержка психомоторного развития; типичные поздние признаки включают олигофрению, отставание в физическом развитии, судороги, экзематозные изменения кожи и др.

Муковисцидоз – одно из первых орфанных заболеваний, которое начали лечить. Заболевание характеризуется избыточной выработкой густой слизи, мешающей нормальному дыханию, пищеварению. В 10-15 % случаев симптомы муковисцидоза проявляются у ребёнка с первых дней жизни. У таких детей возникает мекониальный илеус, или непроходимость кишечника, при котором его просвет закупорен слишком густым и вязким первородным калом — меконием. Пациенты нуждаются в медикаментозной и инструментальной терапии, а также коррекции питания. Отсутствие лечение ведет к серьезным проблемам с дыханием и летальному исходу.

Врожденный гипотиреоз – это частичное или полное нарушение работы щитовидной железы. Заболевание возникает с рождения и проявляется задержкой физического и нервно-психического развития, расстройством обмена веществ и неврологическими нарушениями. ведет к нарушению нормального функционирования щитовидной железы, из-за чего возможно развитие тяжелой умственной и физической отсталости. Для лечения пациентам назначается гормональная терапия.

Адреногенитальный синдром возникает на фоне избыточной продукции гормонов надпочечников. Проявления заболевания зависят от формы патологии. При сольтеряющей форме ребёнок в первые недели жизни слабый, вялый, часто срыгивает, у него плохо развит сосательный рефлекс и часто возникает жидкий стул. Из-за дефицита альдостерона и, как следствие, неспособности организма задерживать воду ребёнок худеет или плохо набирает вес. При вирильной форме (тип заболевания менее опасен для жизни, так как из-за сохранённой секреции альдостерона не развивается обезвоживание) возникают признаки раннего полового созревания: появляются волосы на лобке, ребёнок растёт быстрее, чем сверстники. Часто диагноз ставят в 2–4 года. Если не начать лечение вовремя, избыток андрогенов приводит к преждевременному закрытию зон роста костей и задержке роста.

Галактоземия – наследственная болезнь обмена веществ, при которой из-за мутации нарушается метаболизм углеводов. Признаками галактоземии являются непереносимость грудного молока и молочных смесей, рвота, анорексия, гипотрофия, желтуха, цирроз печени, спленомегалия, отеки, катаракта, задержка психомоторного развития.

Большинство орфанных заболеваний вылечить нельзя, так как пока невозможно исправить генетическую поломку в ДНК. Но обнаруживать их как можно раньше важно и нужно: это позволяет своевременно начать лечение, а значит снизить риск развития осложнений, улучшить качество жизни и увеличить ее продолжительность. Для целого ряда орфанных болезней существует эффективная терапия. Но будущее за профилактикой.

Будьте здоровы!

Информация подготовлена с использованием материалов общедоступных ресурсов сети интернет.

В случае возникновения нештатной ситуации санитарно-эпидемиологического характера для получения консультации и защиты своих прав вы можете обратиться в Единый консультационный центр Роспотребнадзора 8 800 555 49 43.

санпросвет.