

ОРФАННІ ЗАХВОРЮВАННЯ В УКРАЇНІ



*Гречанина Е.Я., Гречанина Ю.Б.,
Здыбская Е.П., Молодан Л.В.,
Бугаева Е.В.*

*Харьков
2015г.*

Почему лечение РЗ должно стать одним из основных приоритетных направлений в стране

- Развитие данного направления является общемировой тенденцией.
- Обеспечение доступа к своевременному, эффективному, пожизненному лечению РЗ зависит от взаимодействия государства, общества, специалистов и населения.
- Появляются новые лекарственные средства.
- Раннее выявление и своевременное лечение РЗ позволяет сэкономить большие средства.

Почему лечение РЗ должно стать одним из основных приоритетных направлений в стране

- Каждый имеет право на охрану здоровья и медицинскую помощь независимо от частоты встречаемости его заболевания.
- Государство должно гарантировать гражданам защиту от любых форм дискриминации, обусловленной наличием у них каких-либо заболеваний.

Почему лечение РЗ должно стать одним из основных приоритетных направлений в стране

- Разработка подходов к диагностике и лечению редких заболеваний - основной источник инноваций в медицине.
- Данное направление является индикатором совершенствования и эффективности работы системы здравоохранения.

Почему лечение РЗ должно стать одним из основных приоритетных направлений в стране

- Данное направление стимулирует развитие фармации, биотехнологий, генетики и тем самым создает эффективную систему внедрения, и поэтому имеет стратегическое системное и инфраструктурное значение.
- Развитие данного направления - потенциальная возможность улучшить состояние здоровья и продолжительность жизни населения.
- Каждому из нас в течение жизни грозит то или иное проявление РЗ.

К ОБЩИМ МЕДИЦИНСКИМ И СОЦИАЛЬНЫМ ПРОБЛЕМАМ РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ ОТНОСЯТСЯ:

- **отсутствие** в настоящее время в Украине реальной **статистической информации** о редких заболеваниях, не разработаны механизмы ее получения;
- **отсутствие** доступных методов **ранней диагностики** заболеваний в большинстве медицинских учреждений Украины;
- **отсутствие** качественной **научной информации** о заболеваниях, доступной широкому кругу специалистов и населению;
- труднодоступность получения качественного длительного лечения больных;
- тяжелые социальные последствия заболеваний для общества и семей;
- **отсутствие** достаточного количества **специалистов** высокого уровня, которые смогли бы обеспечить качественную диагностику редких заболеваний;
- наличие экономической неоправданности финансовых взносов в связи с редкостью болезни.

ОСНОВНЫЕ СТРАТЕГИЧЕСКИЕ НАПРАВЛЕНИЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ ВЛАСТИ, ОБЩЕСТВА СПЕЦИАЛИСТОВ И НАСЕЛЕНИЯ:

1. **Увеличение** объема **знаний** об эпидемиологии редких заболеваний.
2. **Распознавание особенностей** редких заболеваний.
3. **Разработка информации** для пациентов, специалистов в области здравоохранения и общества в целом, которая касается редких заболеваний.

4. Обучение специалистов для улучшения диагностики редких заболеваний.

5. Организация скрининга, совершенствование диагностики и обеспечение ее доступности.

6. Облегчение доступа пациентов к лечению.

7. Стимулирование исследований.
8. Реализация специфических потребностей лиц, которые страдают редкими заболеваниями, совершенствование системы реабилитации и паллиативной помощи.
9. Развитие системы общественного контроля в здравоохранении, взаимодействие с ассоциациями пациентов.

10. **Создание** необходимой **инфраструктуры**, обеспечивающей четкую скоординированную работу всех составляющих системы здравоохранения.

11. **Развитие** национального и **международного сотрудничества** в области редких заболеваний.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАВИГАТОР



Подозрение на наследственную патологию

МГК 1

- Анамнез болезни, жизни
- Жалобы
- Родословная



Сомато – генетический анализ

Осмотр специалиста

Визуальные методы обследования



Биохимическое, цитогенетическое, молекулярно – генетическое обследование

МГК 2 (уточнение диагноза)

Лечение

Диспансеризация



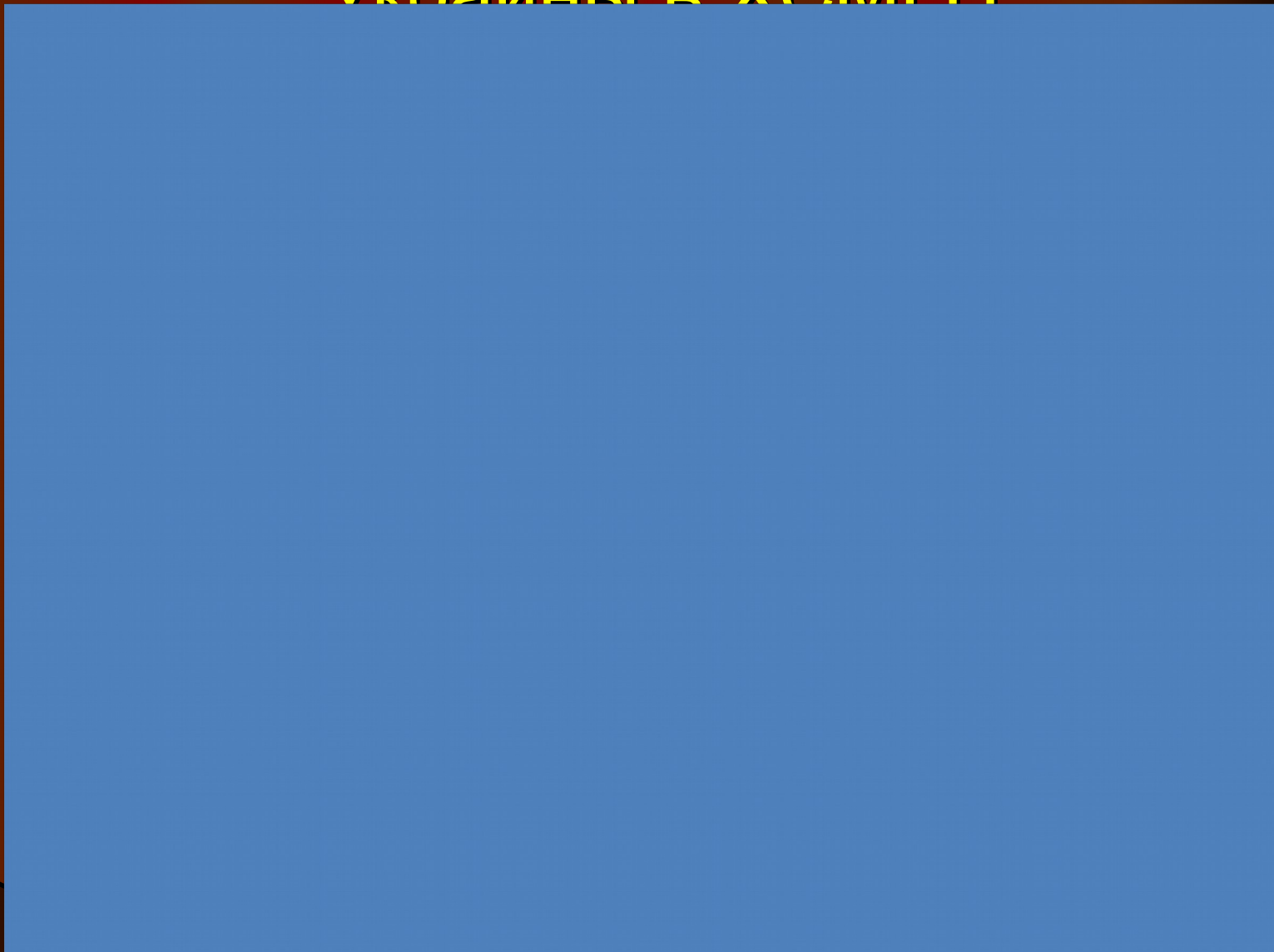
Осмотр ребенка после рождения

Перинатальное МГК

Индивидуальная Преконцепционная профилактика



Пациенты с РЗ из разных областей Украины в ХСМГП



НЕОБХОДИМА ОРГАНИЗАЦИЯ УРГЕНТНОЙ ПОМОЩИ



Нарушение пуринового обмена

- Острые приступы (кома, эпилептические приступы, атаксия и девиантное поведение) требуют незамедлительной реакции врача.

НЕОБХОДИМА МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНАЯ КОМАНДА

СЛОЖНЫЕ СОЧЕТАННЫЕ ФОРМЫ НБО, В СОЧЕТАНИИ С ЗПМР
Диагноз при направлении: Задержка статокинетического развития.
Уточненный диагноз: Метилглутаконовая ацидурия.
Недостаточность метионинсинтазы/редуктазы (нарушение обмена кобаламина) (↑ 3-метилглутаровой, 3-метилглутаконовой кислот, АК лейцина, СТД, недостаточность вит. С)

Пациентка Ю., 5,5 лет



Пациентка К., 3,5 г.





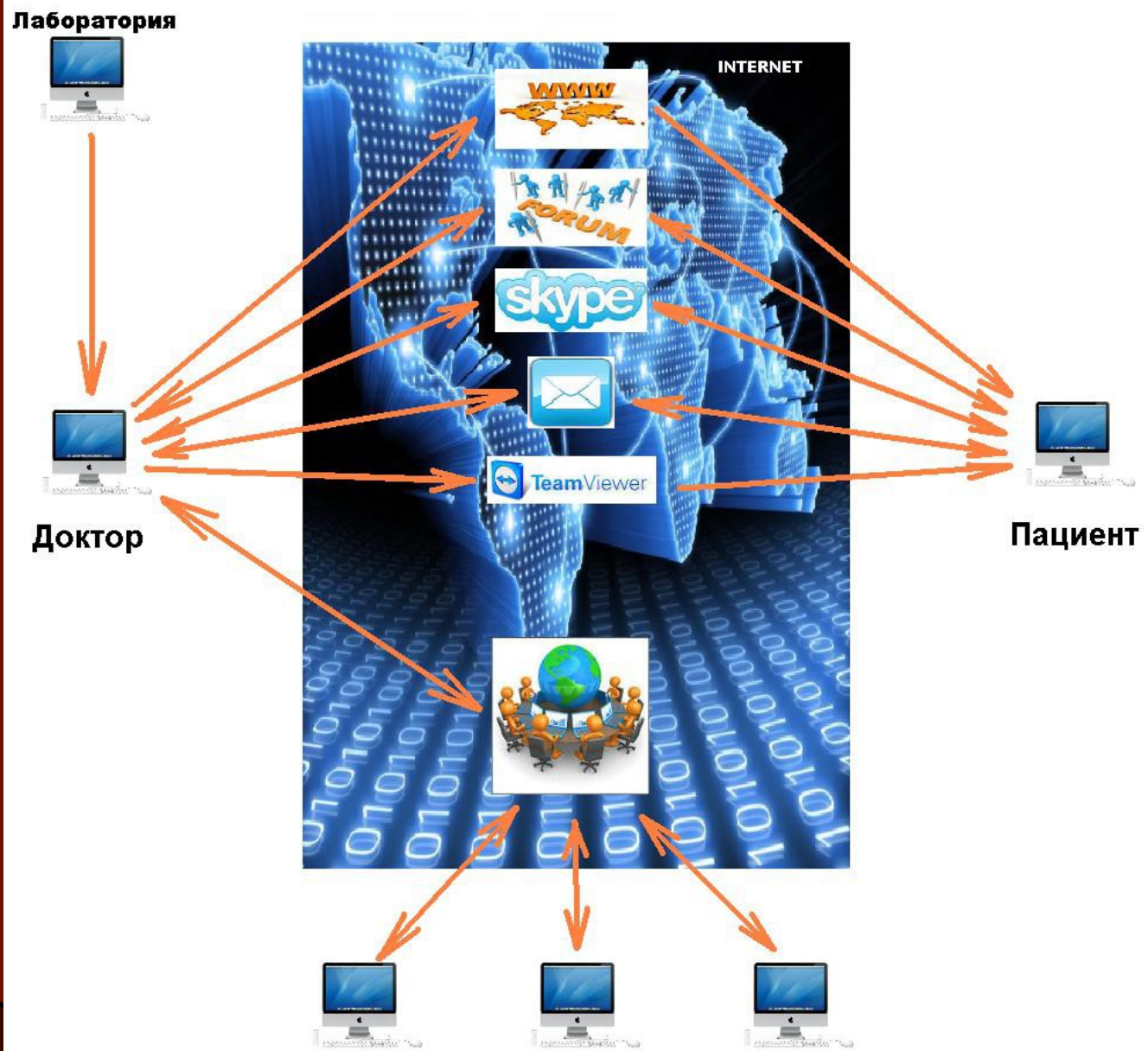
**МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНАЯ КОМАНДА
СПЕЦИАЛИСТОВ НУЖНА В КАЖДОМ ГОРОДЕ**

МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНАЯ КОМАНДА СПЕЦИАЛИСТОВ НУЖНА В КАЖДОМ ГОРОДЕ



**Синдром Робинова. Множественные гамартозные
разрастания в печени. Комбинированная
гомоцистинурия**

Информационное пространство: программы skype и TeamViewer во взаимодействии доктор-пациент



Консултации по skype

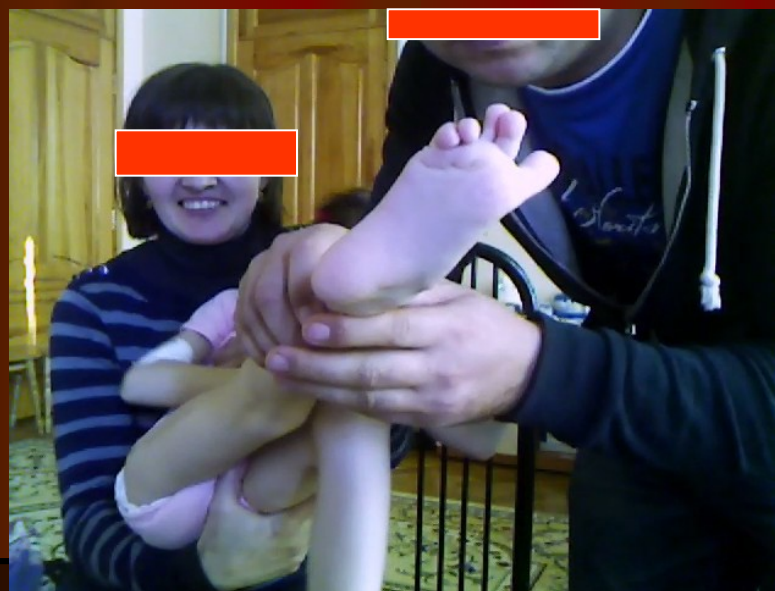
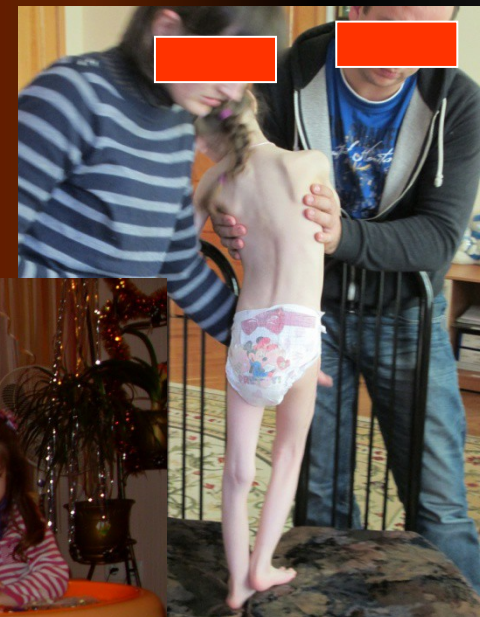


НЕОБХОДИМА КОМПЛЕКСНАЯ РЕАБИЛИТАЦИЯ



13/01/2008

НЕОБХОДИМА КОМПЛЕКСНАЯ РЕАБИЛИТАЦИЯ



Черниговский центр медико-социальной реабилитации детей - инвалидов “ВІДРОДЖЕННЯ”

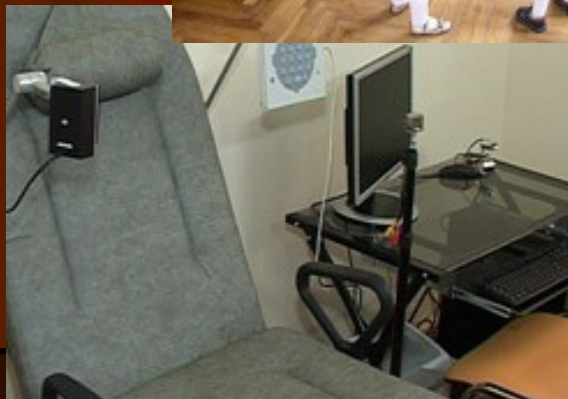


Черниговский центр медико-социальной реабилитации детей - инвалидов “ВІДРОДЖЕННЯ”



13/03/2015

Харьковский областной специализированный дом ребенка №1 и №2



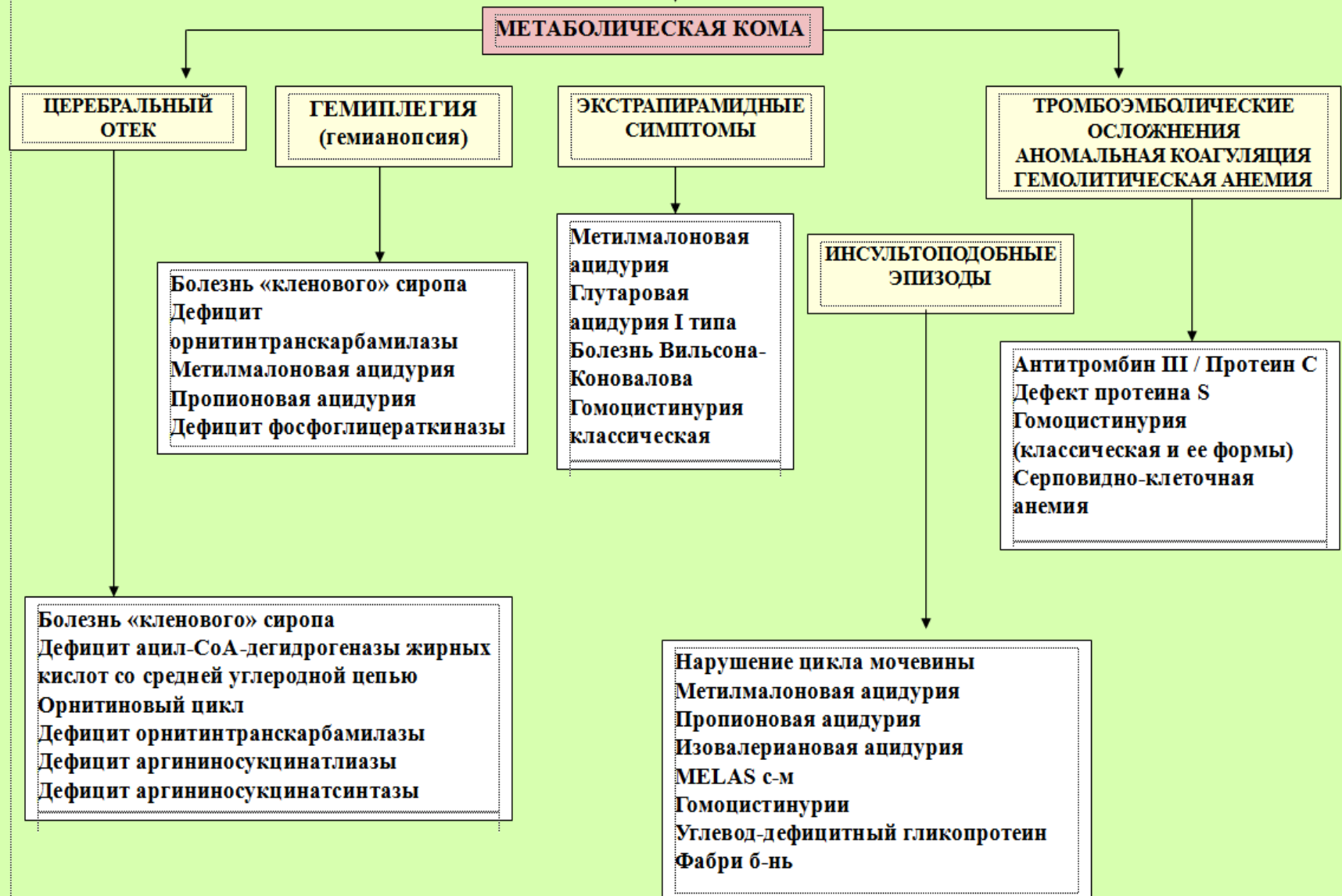
ХАРЬКОВ
ИНФО

ХАРЬКОВ
ИНФО

ХАРЬКОВ
ИНФО

НЕОБХОДИМО МОЩНОЕ ЛАБОРАТОРНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ВЕДУЩИХ ЦЕНТРОВ

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА МЕТАБОЛИЧЕСКОЙ КОМЫ



НЕОБХОДИМА ИНТЕГРАЦИЯ УСИЛИЙ ПРИ КООРДИНИРУЮЩЕЙ РОЛИ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА



Гипераммониемия



Болезнь «кленового сиропа»



ПРИЧИНОЙ ОТЕКА МОЗГА МОГУТ БЫТЬ:

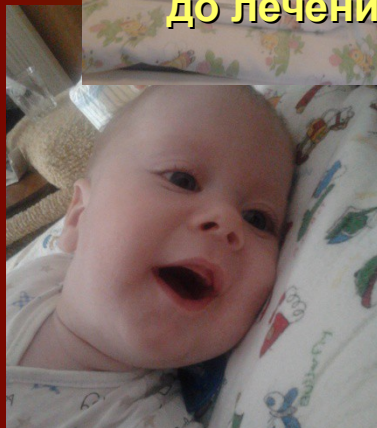
- Острая гипераммониемия (дефицит орнитинтранскарбамилазы (ОТС),
- Болезнь «кленового сиропа» (MSUD) (без митохондриальной дисфункции).

НЕОБХОДИМА ИНТЕГРАЦИЯ УСИЛИЙ ПРИ КООРДИНИРУЮЩЕЙ РОЛИ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА

БОЛЕЗНЬ «КЛЕНОВОГО СИРОПА»

до лечения

после лечения



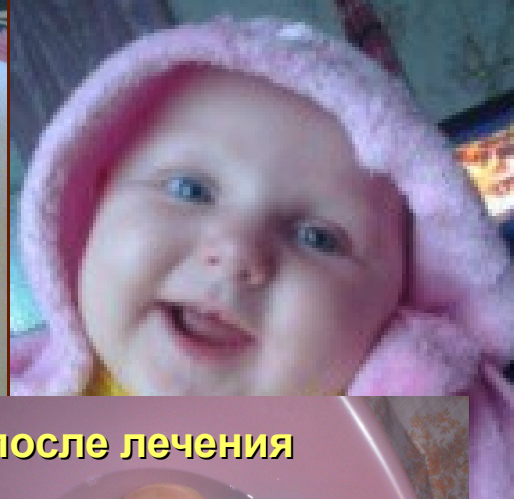
НЕОБХОДИМА ИНТЕГРАЦИЯ УСИЛИЙ ПРИ КООРДИНИРУЮЩЕЙ РОЛИ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА



До лечения



Болезнь «кленового сиропа»



после лечения



**НЕОБХОДИМА ИНТЕГРАЦИЯ УСИЛИЙ ПРИ КООРДИНИРУЮЩЕЙ РОЛИ
ВРАЧА-ГЕНЕТИКА
ИЗ-ЗА ЧАСТОГО СОЧЕТАНИЯ РАЗЛИЧНОЙ ПАТОЛОГИИ У ОДНОГО ПАЦИЕНТА**



**Диагноз: КРАНИОМЕТАФИЗАРНАЯ ДИСПЛАЗИЯ,
СИНДРОМ АРНОЛЬДА-КИАРИ 1
мутация с.1124_1126del (в соответствии с NCBI NM_054027.4,
ATG=+1) (p.Ser375del в гетерозиготном состоянии)**



КРАЙНЕ НЕОБХОДИМЫ РЕГИОНАЛЬНЫЙ И ГОСУДАРСТВЕННЫЙ РЕГИСТРЫ РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ



Полуальдегидянтарная
ацидурия



с-м Кернса-Сейра



Эпигенетическая болезнь?: нарушение обмена гликопротеидов (дефект посттрансляционной модификации лизосомальных ферментов).
Хромосомный полиморфизм: 46, XY, 14 ps+.



Фумаровая ацидурия

Необходим неонатальный клинико-генетический скрининг РЗ для своевременного начала лечения

№	Наименование заболевания	Всего выявлено
1	Поллипоз гортани	2
2	Гемангиома кавернозная	4
3	Невус волосатый	1
4	Невус пигментный	7
5	Краниофарингиома	1
6	Эритроцитарная энзимопатия	7
7	Микросфероцитарная анемия	7
8	Наследственная гемоглобинопатия Н	1
9	Наследственная гемоглобинопатия неуточнен.	1
10	Тромбоцитопеническая пурпура	1
11	Гранулематоз хронический	1
12	Фанкони синдром	2
13	Гистиоцитоз Х	1
14	Вискотта-Олдрича синдром	1



Необходим неонатальный клинико-генетический скрининг РЗ для своевременного начала лечения

№	Наименование заболевания	Всего выявлено
17	Гипотиреоз врожденный	37
18	Гипотиреоз транзиторный	12
19	Мак-Куори синдром (АР)	1
20	Псевдогипопаратиреоз	4
21	Гиперпролактинемия	4
22	Берардинелли синдром (АР)	1
23	Пангипопитуитаризм	1
24	Диабет несахарный (АД)	6
25	Адипозо-генитальная дистрофия неистинная	5
26	Адреногенитальный синдром	8
27	Гипоплазия коры надпочечников врожденная	1
28	Дисфункция коры надпочечников врожденная	3
29	Гиперандрогения	1
30	Синдром поликистоза яичников	3
31	Дефицит лютеинизирующего гормона изолированный	1



Крайне необходимо дорожное воспитание и пренатальная диагностика



Необходимо внедрение (трансформация) медико-генетической помощи взрослым с РЗ с обеспечением индивидуального пожизненного лечения



Пациенты с ФКУ после 18 лет.

Необходимо взаимодействие с родительскими ассоциациями и фирмами-производителями орфанных препаратов



Заседание родительских ассоциаций



КРАЙНЕ НЕОБХОДИМА ПАЛЛИАТИВНАЯ ПОМОЩЬ - СОЗДАНИЕ ЦЕНТРОВ ПАЛЛИАТИВНОЙ ПОМОЩИ



**Синдром МакКьюна-Олбрайта.
Гетерозиготный компаунд
MTHFR 677 CT/ MTRR 66AG**

СПАСИБО ЗА ПОМОЩЬ И ПОНИМАНИЕ



**С любовью - Д.Н.
Болезнь «кленового сиропа»**



**БЛАГОДАРИМ
МЕЖДИСЦИПЛИНАРНУЮ
КОМАНДУ ХСМГЦ**