

# РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ в России

№01 / 2012

Читайте в номере:

Редкие но **сильные вместе** –  
**день редких болезней**  
в России и в мире.

**Новое законодательство** –  
Федеральный закон Российской  
Федерации N 323-ФЗ  
"Об основах охраны здоровья  
граждан в Российской Федерации"

Общественные  
организации России

Самая главная молекула

## Знакомьтесь - мы редкие

### Новое в лечении редких болезней

Центры по лечению и  
диагностике редких болезней

Вести из регионов

Редкие истории

Нам нужна помощь



## **СОДЕРЖАНИЕ:**

---

Несколько слов о журнале	01
Редкий день	02
Общественные организации России	03
Международные общественные организации	04
Центры по лечению редких болезней в России	05
Вести из регионов	06
Знакомьтесь: мы - редкие	07
Просто о сложном	08
Новое в лечении	09
Наши истории	10
Нам нужна помощь	11



## Несколько слов о журнале

### *Дорогие друзья!*

Мы рады поздравить всех с выходом первого номера журнала про редкие болезни в нашей стране. Редких болезней очень много – по оценкам экспертов - от 5 тысяч до 7 тысяч! Все они очень разные, но у семей, которые столкнулись с этой проблемой - много общего. Прежде всего, это вопросы диагностики и лечения, реабилитации и социальной поддержки. Также в силу редкости своего заболевания пациенты и семьи чувствуют себя изолированными и брошенными. Для большинства редких заболеваний эффективные методы терапии не разработаны, но с каждым годом появляются новые возможности лечения. Но так непросто получить всю необходимую помощь, так сложно защитить тех, кого мы любим. После революционных законодательных инициатив в нашей стране необходимо, чтобы информации о редких заболеваниях становилось больше, чтобы все кто нуждается в поддержке, смогли ее найти, именно поэтому организации пациентов, объединившись, решили издавать этот журнал.

В этом журнале мы будем рассказывать об общественных организациях, которые помогают семьям с редкими заболеваниями, о медицинских центрах, занятых диагностикой и лечением редких болезней и, конечно, о редких людях – их проблемах, желаниях, делах, удачах. К каждому номеру журнала будет приложен диск с дополнительной информацией. Этот номер выходит в знаменательную дату - 29 февраля - Всемирный День редких болезней. На диск к этому номеру мы записали все истории, видеоролики фотографии и рисунки которые были отправлены нам на сайт, посвященный Дню редких болезней [www.rarediseaseday.ru](http://www.rarediseaseday.ru). Над созданием этого сайта работали многие общественные организации и очень важно, что в этом году Министерство здравоохранения и социального развития России поддержало подготовку и проведение мероприятий ко Дню редких болезней в нашей стране.



## Редкий день

День Редких Заболеваний проводится 29 февраля (или 28 февраля, если год не високосный). Этот День начали отмечать с 2008 года по инициативе **EURORDIS - Европейской организации по редким заболеваниям.**

В России этот день отмечается уже четвертый год. Для всех тех, кто каждый день сталкивается с редкими болезнями - это огромное и важное событие! Каждый раз тематика «Дня редких заболеваний» разная. В 2012 году тема: «Солидарность».

Цель этого Дня - привлечь внимание органов власти и общественности к проблемам людей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, стимулировать решение этих проблем. В первую очередь через создание алгоритмов своевременной диагностики заболеваний и предоставления пациентам лечения. Только объединив усилия государства и общества можно решить проблемы этих людей.

Практически в каждой стране 29 февраля пройдут акции, конференции и другие мероприятия в поддержку людей с редкими болезнями.

**В России 1 февраля стартовала Всероссийская благотворительная акция в поддержку людей, страдающих редкими заболеваниями.**

Солидарность с людьми, страдающими редкими заболеваниями, участие в решении проблем, сопровождающих их жизнь, - главная тема благотворительных мероприятий,

которые будут проводиться на федеральном уровне и в регионах в течение всего февраля.

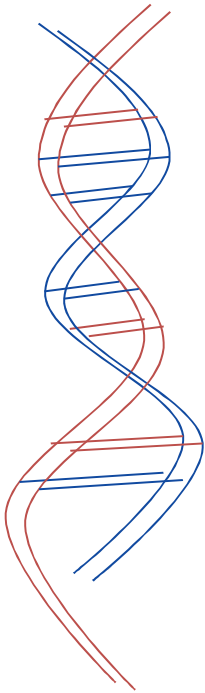
Инициаторами проведения Дня редких болезней в России стали общественные организации, благотворительные фонды, Совет по защите прав пациентов при Министерстве здравоохранения и социального развития РФ.

Состоялись заседания круглых столов по проблемам редких заболеваний с участием ведущих врачей, ученых и исследователей, представителей органов здравоохранения и общественности в во многих городах России, проведены общественные акции «Сад редких болезней», «Письмобум», организованы собрания пациентов в регионах, подготовлены видео-обращения пациентов с редкими заболеваниями. При участии пациентов и общественных организаций подготовлен цикл передач, посвященных редким болезням. Подробнее можно узнать о мероприятиях на сайтах: [www.rarediseaseday.ru](http://www.rarediseaseday.ru).

В этот день в 12 часов по Гринвичу люди из разных стран встанут и поднимут руки вверх с открытыми ладонями в знак солидарности и поддержки всех, кто в этом нуждается. Если вы хотите принять участие в этой акции - отправляйте свои фотографии на адрес Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний: [vooz@bk.ru](mailto:vooz@bk.ru).

**Все фотографии будут выложены на сайте [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org).  
<http://rarediseaseday.ru/>**





## РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ – НЕМНОГО СТАТИСТИКИ

### Редкие заболевания, для лечения которых применяют препараты, которым присвоен статус «орфанных»

Ангионевротический отек наследственный  
 Болезнь Ниманна-Пика тип С  
 Болезнь Вильсона-Коновалова  
 Болезнь Гоше  
 Мукополисахаридоз тип I  
 Мукополисахаридоз тип II  
 Мукополисахаридоз тип VI  
 Болезнь Фабри  
 Болезнь Помпе  
 Врожденная недостаточность фактора VIII  
 Врожденная недостаточность фактора II  
 Врожденная недостаточность фактора VII  
 Врожденная недостаточность фактора IX  
 Врожденная недостаточность фактора X  
 Болезнь Виллебранда  
 Врожденный дефицит протеина C  
 Недостаточность антитромбина  
 Гомоцистинурия  
 Порфирия печеночная  
 Цистиноз  
 Первичная недостаточность IGF-1  
 Недостаточность орнитинтранскарбамилазы  
 Недостаточность карбамоилфосфатазы  
 Аргининянтранная ацидурия  
 Цитруллинемия  
 Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура  
 Синдром Прадера-Вилли  
 Гипофизарный нанизм  
 Тирозинемия тип I  
 Легочная артериальная гипертензия  
 Фенилкетонурия (BH4-зависимая форма)  
 Недостаточность аденозиндеаминазы  
 Боковой амиотрофический склероз  
 Гипогонадотропный гипогонадизм  
 N-ацетилглутамат синтетазы недостаточность  
 Холодовая лихорадка (синдром CINCA)  
 Муковисцидоз  
 Бета-талассемия  
 Редкие формы анемий  
 Саркома мягких тканей  
 Эссенциальная тромбоцитемия

### Редкие заболевания, для лечения которых применяют препараты, которые не относятся к категории «орфанных»

Адреногенитальный синдром  
 Изовалериановая ацидурия  
 Гомоцистинурия  
 Пиридоксин-зависимые судороги  
 Пиридоксаль-зависимые судороги  
 Нарушения метаболизма фолиевой кислоты  
 Гипомагниемия  
 Метилмалоновая ацидурия  
 Миопатия с недостаточностью коэнзима Q  
 Муковисцидоз  
 Нарушения гликозилирования тип 1в  
 Недостаточность витамина E  
 Недостаточность биотинидазы  
 Недостаточность орнитинтранскарбамилазы  
 Первичная недостаточность карнитина  
 Несовершенный остеогенез  
 Глутаровая ацидурия тип 1  
 Пропионовая ацидурия  
 Недостаточность среднецепочечной ацил КоА-дегидрогеназы жирных кислот  
 Недостаточность очень длинноцепочечной ацил КоА-дегидрогеназы жирных кислот  
 Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот

### Редкие заболевания, для лечения которых применяют трансплантацию органов и тканей

Альфа-1-антитрипсина недостаточность  
 Болезнь Ниманна-Пика тип A и B  
 Болезнь Краббе  
 Болезнь Вильсона-Коновалова  
 Гипероксалурия тип 1  
 Гемофагоцитарный лимфогистицитоз  
 Гликогеноз Ia тип  
 Гликогеноз Ib тип  
 Гликогеноз IV тип  
 Гликогеноз III тип  
 Метахроматическая лейкодистрофия  
 Семейный внутрипеченочный холестаз 1 тип  
 Семейный внутрипеченочный холестаз 2 тип  
 Семейный внутрипеченочный холестаз 3 тип  
 X-сцепленная адренолейкодистрофия  
 Лейциноз  
 Метилмалоновая ацидурия  
 Недостаточность орнитинтранскарбамилазы  
 Мукополисахаридоз тип I (синдром Гурлер)  
 Мукополисахаридоз тип VI  
 Синдром Аладжилы  
 Иммунодефициты

### Редкие заболевания, для лечения которых применяют лечебное питание

Аргининемия  
 Галактоземия тип I  
 Галактоземия тип II  
 Галактоземия тип III  
 Болезнь Рефсума  
 Глутаровая ацидурия тип 1  
 Гомоцистинурия  
 Изовалериановая ацидурия  
 Лейциноз  
 Метилмалоновая ацидурия  
 Муковисцидоз  
 Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот  
 Недостаточность орнитинтранскарбамилазы  
 Недостаточность транспортера глюкозы 1  
 Тирозинемия тип I  
 Фенилкетонурия  
 Фруктоземия  
 X-сцепленная адренолейкодистрофия  
 Цитруллинемия  
 Недостаточность очень длинноцепочечной ацил КоА-дегидрогеназы жирных кислот  
 Недостаточность карбамоилфосфатсинтетазы  
 Пропионовая ацидурия  
 Недостаточность аргининсукцинат-лиазы  
 Недостаточности N-ацетилглутаматсинтетазы  
 Недостаточность печеночной CPT 1  
 Недостаточность печеночной CPT 2

**Число редких заболеваний, для которых разработаны специальные методы лечения увеличивается с каждым годом!**

Известно более 6000 редких болезней.

По мере развития новых методов диагностики список редких болезней пополняется. Большинство из них – наследственные, но необходимо помнить, что некоторые гематологические, онкологические, аутоиммунные и инфекционные заболевания также относятся к числу редких.

Известно более 200 редких заболеваний, для которых разработаны методы лечения.

Высокотехнологичные лекарственные препараты, трансплантация органов и тканей, специальное лечебное питание применяются для лечения редких болезней.

Орфанные препараты – лекарственные средства для лечения, диагностики или профилактики редких заболеваний. Большинство этих препаратов относятся к категории дорогостоящих и требуют определенной государственной политики для получения доступа пациентов к специфическому лечению.

Критерии отнесения препаратов к числу сиротских установлены в США и в Евросоюзе законодательно.

Лечение редких заболеваний иногда требует немалых средств в расчете на одного пациента, однако число таких пациентов ограничено несколькими десятками или сотнями человек в стране.



## Общественные организации России

Общественное движение пациентов в нашей стране началось в 1925 году, когда было создано «Всесоюзное общество слепых», затем . «Всесоюзное общество глухих» (1926 г.) и «Всесоюзное общество инвалидов» (1988 г). В 90-е годы были созданы такие общественные организации, как: «Всероссийское общество гемофилии», «Общероссийская Общественная организация больных рассеянным склерозом» и «Ассоциация помощи пациентам с нервно-мышечными расстройствами», а в 2000-е годы появились организации с редкими заболеваниями, такие как: «Помощь больным муковисцидозом», «Содействие инвалидам с болезнью Гоше», «Хантер-Синдром», «Генетика», и другие. В 2009 году по инициативе общественных организаций был образован «Всероссийский союз Общественных объединений пациентов», в который вошли общественные организации больных различными заболеваниями. При союзе была организована группа по редким болезням. Общественные организации информируют общество и власть о насущных

проблемах пациентов и участвуют в поиске оптимальных решений этих проблем.

За последние годы роль общественных организаций очень возросла. Общественные советы по защите прав пациентов действуют при Минздравсоцразвития России и при Росздравнадзоре. Также налажено взаимодействие с законодательной властью, сотрудничество с профильными комитетами Государственной Думы. Представители пациентского сообщества активно участвуют в слушаниях законопроектов и вносят существенные поправки, как это было, например, с федеральным законом «Об основах охраны здоровья граждан», где впервые появилось упоминание об общественных организациях. И хотя Россия находится только в начале пути, уже достигнуты определенные успехи и мы с оптимизмом смотрим в будущее, мы будем продолжать свою работу на благо пациентов.

## Всероссийский союз общественных объединений пациентов

В настоящий момент во Всероссийский союз пациентов входит 17 общественных объединений.

**Цель:** Основной целью деятельности Союза является координация деятельности членов Союза для достижения максимально возможного уровня медицинской помощи и мер по охране здоровья населения в целом и каждого гражданина в отдельности. Задачи:

**Союз осуществляет свою деятельность по следующим направлениям:**

- 01** содействие консолидации деятельности объединений пациентов, их усилий и ресурсов для достижения указанной цели, анализ и выявление наиболее успешных технологий работы и их тиражирование;
- 02** содействие созданию и развитию объединений пациентов;
- 03** разработка и реализация проектов и программ, направленных на поддержку и развитие деятельности объединений пациентов;
- 04** создание единого информационного пространства для объединений пациентов, информационное обеспечение членов Союза;
- 05** выработка единых позиций членов Союза в отношении реализации прав граждан на охрану здоровья и медицинскую помощь.

### Наиболее важные достижения к текущему моменту:

- принятие Декларации о правах пациентов в России;
- разработка и принятие Этического кодекса общественных объединений пациентов, обществ по защите прав пациентов и некоммерческих организаций, действующих в интересах пациентов;
- содействие созданию Совета общественных организаций по защите прав пациентов при Минздравсоцразвития РФ;
- организация и проведение Всероссийских конгрессов пациентов.

### Контакты:

125167, Россия, г.Москва, Новый Зыковский проезд, д.4,  
<http://www.patients.ru> **Тел/Факс (495)612-20-53;**  
 Сопредседатель - Власов Ян Владимирович, [pat@patients.ru](mailto:pat@patients.ru)  
 Сопредседатель - Жулёв Юрий Александрович, [pat@patients.ru](mailto:pat@patients.ru)

В рамках Союза пациентов организована рабочая группа по редким болезням, которая входит в правление **EURORDIS** от России.  
 Руководитель группы - Мясникова Ирина Владимировна.  
<http://www.rare-diseases.ru>



## Общероссийская благотворительная общественная организация инвалидов «Всероссийское общество гемофилии»



Подростки с тяжелой формой гемофилии, осуществившие в августе 2007 г. восхождение на Эльбрус.

Всероссийское общество гемофилии имеет 62 региональные организации.

**Цель:** Всероссийское общество гемофилии является общероссийской благотворительной общественной организацией инвалидов ставящей основной своей целью защиту интересов и законных прав больных с наследственными коагулопатиями.

### **Задачи:**

В настоящий момент осуществляет свою деятельность по следующим направлениям:

содействие полному обеспечению больных гемофилией концентратами факторов свертывания крови на федеральном и региональном уровнях

содействие строительству заводов по фракционированию донорской плазмы

содействие разработке и внедрению национального регистра больных с наследственными коагулопатиями

содействие разработке и внедрению национального протокола ведения больных «Гемофилия»

информационные и образовательные программы

### **Наиболее важные достижения к текущему моменту:**

Включение гемофилии в программу "7 нозологий";

Обеспечение больных гемофилией в России препаратами на уровне развитых стран ЕС;

Создание Всероссийского союза общественных объединений пациентов;

Создание веб-сайта "Гемофилия в России" для пациентов и врачей;

Издание периодического журнала для больных гемофилией "Геминформ";

Проведение региональных и общероссийских конференций по гемофилии;

Информационные семинары для больных гемофилией и членов их семей "Школа гемофилии";

Совместно с федеральными гематологическими центрами разработка национального регистра пациентов с наследственными коагулопатиями;

Разработка стандарта лечения больных гемофилией и болезнью Виллебранда, а также протокола ведения больных гемофилией.

**Контакты:** Тел/Факс (495)612-20-53; 612-3884

125167, Россия, г.Москва, Новый Зыковский проезд, д.4,  
<http://www.hemophilia.ru>, <http://www.гемофилия.рф>

Президент – Жулёв Юрий Александрович, [office@hemophilia.ru](mailto:office@hemophilia.ru);

Вице-президент – Архипова Надежда Ивановна, [arkhipova@hemophilia.ru](mailto:arkhipova@hemophilia.ru)

## Национальная Ассоциация организаций больных редкими заболеваниями «ГЕНЕТИКА»

Национальная Ассоциация организаций больных редкими заболеваниями «Генетика» создана 3 февраля 2008 года организациями пациентов и врачей. В состав Ассоциации входят 30 организаций пациентов с различными редкими заболеваниями.

### Цели и задачи:

Объединение пациентов в организации для более синхронизированных и систематизированных действий в борьбе за свои права.

Организационная, информационная, просветительская, исследовательская и другие виды деятельности и задачи направленные улучшение качества жизни пациентов с редкими заболеваниями и их родственников, создание «Национального плана по редким заболеваниям» являются одними из приоритетных направлений Ассоциации.

В начале 2009 года начал работу Информационный портал по редким заболеваниям, лекарствам «сиротам» и редко применяемым медицинским технологиям [www.rarediseases.ru](http://www.rarediseases.ru)

Создан в сентябре 2009 года в Санкт-Петербурге и успешно работает проект Ассоциации – «Информационный Центр по

редким заболеваниям и редким лекарственным препаратам». Работает бесплатная федеральная горячая линия 88005550048.

1-4 июля 2010 года Первая Всероссийская конференция по редким заболеваниям и редко применяемым медицинским технологиям «Дорога жизни»

21-22 апреля 2011 года Вторая Всероссийская конференция по редким заболеваниям и редко применяемым медицинским технологиям «Дорога Жизни»

Национальная Ассоциация «Генетика» является представителем России в проекте EUROPLAN.

### Контакты:

191123, Санкт-Петербург, ул. Захарьевская д.31 офис 36  
тел/факс: **+7 (812) 275 47 30; +7 (812) 319 34 23**

Федеральная бесплатная горячая линия 8-800-555-00-48

email: [nacgenetic@raredis.ru](mailto:nacgenetic@raredis.ru)

[www.nacgenetic.ru](http://www.nacgenetic.ru) – портал Национальной Ассоциации «Генетика»

[www.rarediseases.ru](http://www.rarediseases.ru) – медицинский портал

## Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)

Решение о создании «Всероссийского общества орфанных заболеваний» были принято делегатами Гражданской конференции пациентов с редкими заболеваниями, представлявшими пациентов 35 орфанных болезней из 46 субъектов РФ. Конференция была проведена 4-5 ноября по инициативе рабочей группы по редким заболеваниям при Всероссийском союзе пациентов.

**Цель организации - сознание единой системы поддержки пациентов редких нозологий.**

### Задачи:

– выработка единого системного подхода к решению проблем больных с редкими заболеваниями;

- консолидация пациентов;

- забота об улучшении качества жизни больных редкими заболеваниями, увеличение продолжительности их жизни и социальная адаптация в обществе;

- распространение информации о редких заболеваниях и проблемах пациентов, живущих с ними.

Уже сейчас ВООЗ активно работает и проводит много мероприятий ко Дню редких болезней 29 февраля, организует конференции для специалистов и пациентов, начинает издавать журнал «Редкие болезни в России». Подробную информацию об этих и других мероприятиях можно узнать на сайте: [www.rarediseases.ru](http://www.rarediseases.ru). В Правление Всероссийского общества орфанных заболеваний входят пациенты с редкими заболеваниями.

### Контакты:

Председатель правления – Захарова Екатерина Юрьевна

Зам.председателя правления – Терехова Марина Давидовна

Исполнительный директор – Мясникова Ирина Владимировна

e-mail: [vooz@bk.ru](mailto:vooz@bk.ru)

## Межрегиональная общественная организация «Общество помощи пациентам с онкогематологическими заболеваниями»

Межрегиональная общественная организация «Общество помощи пациентам с онкогематологическими заболеваниями» зарегистрирована 09 апреля 2008 года в г. Москве при ФГБУ Гематологический Научный Центр МЗ и СР и объединяет пациентов, перенесших онкогематологические заболевания, их близких и всех, кто не равнодушен к проблемам онкогематологии, в борьбе за право пациента на обеспечение доступности современных методов диагностики и лечения.

Основными целями Организации являются:

- деятельность по защите прав и законных интересов онкогематологических больных;
- участие в разработке и осуществлении общероссийских и региональных программ лечения гемобластозов;
- содействие пациентам с онкогематологическими заболеваниями в получении медицинской, психологической, социальной, юридической, информационной, финансовой и других видов помощи.

МОО «Общество помощи пациентам с онкогематологическими заболеваниями» является соучредителем и членом «Всероссийского союза пациентов», членом европейских организаций «Myeloma Euronet» и «Myeloma Patients Europe», глобальной пациентской сети «Lymphoma Coalition». Имеет отделения в г. Санкт-Петербурге и г. Краснодаре.

На базе отделения химиотерапии гематологических заболеваний и интенсивной терапии с 2009 года успешно функционирует волонтерская служба милосердия по оказанию различных видов помощи пациентам и их родственникам.

**Мы объединяемся, чтобы фокусировать внимание общественности и органов власти всех уровней на проблемах онкогематологических больных, подсказать пути решения насущных задач и добиться их воплощения в жизнь!**

**Присоединяйтесь к «Обществу помощи пациентам с онкогематологическими заболеваниями»! Солидарность поможет реализовать наши цели!**



### Контакты:

125167, Москва, Новый Зыковский проезд, д. 4  
Тел\Факс +7 495 613 89 56 e-mail: info@oncohem.org

Председатель Центрального Совета  
Чирун Оксана Владимировна моб. +7 926 901 19 55  
e-mail: chirun@oncohem.org  
Заместитель Председателя Центрального Совета  
Сорокина Елена Владимировна моб. +7 963 603 43 22  
e-mail: sorokina@oncohem.org  
Координатор группы милосердия  
Фотченкова Евгения моб. +7 916 193 18 49  
e-mail: volonter@oncohem.org



## Межрегиональная общественная организация «Помощь больным муковисцидозом»

Создана в 1997 году

**Миссия - защита и реализация конституционных прав граждан РФ, страдающих муковисцидозом.**

В состав МОО «Помощь больным МВ» входят родители и члены семей больных МВ, взрослые пациенты, волонтеры.

На текущий момент поддерживаем связь с 53 субъектами РФ

Главная задача МОО «Помощь больным МВ» - забота об улучшении качества жизни больных муковисцидозом, увеличении продолжительности их жизни и о социальной адаптации в обществе.

**Для этого мы активно сотрудничаем с:**

- Министерством Здравоохранения и Социального развития;
- НИИ Пульмонологии;
- Медико-Генетическим Научным Центром РАМН;
- Научным Центром Здоровья Детей (НИИ Педиатрии);

· Российскими и зарубежными общественными объединениями;

· имеем договор с РосЗдравНадзором о сотрудничестве  
· успешно действует программа взаимопомощи «Семья - семье»,

Организовываем лекции и встречи по интересующей наших подопечных тематике, проводим конференции.

**МОО «Помощь больным МВ» -**

-член Совета общественных организаций при Минздравсоцразвития России.

-соучредитель Всероссийского союза обществ пациентов»,

-член CFE (Европейской ассоциации пациентов с МВ),

-полный член EURORDIS (Европейской организации по редким заболеваниям).

### Контакты:

МОО «Помощь больным МВ»

Председатель правления Мясникова Ирина Владимировна

Тел: **+7-916-313 81 53**

e-mail: miv20@mail.ru Сайт: www.cfhelp.ru

## Региональная общественная организация инвалидов стомированных "АСТОМ"

Региональная общественная организация инвалидов стомированных "АСТОМ" была создана в 1993 году в городе Москве.

Основная цель работы: социально-бытовая адаптация и социально-средовая ориентация стомированных пациентов. Организация активно участвует в развитии реабилитационного процесса стомированных пациентов России, защищает права стомированных пациентов, совместно с государственными органами власти участвует в разработке важных правовых актов в области здравоохранения и социальной защиты, оказывает содействие в обеспечении каждого стомированного пациента современными средствами ухода за стомой, принимает участие в развитии лечебного процесса таких редких заболеваний, как воспалительные заболевания кишечника Болезнь Крона и неспецифический язвенный колит, приводящие к стомированию.

Региональная общественная организация инвалидов стомированных "АСТОМ" является базовой организацией Координационного совета общественных региональных организаций стомированных пациентов России.

В состав РООИСБ "АСТОМ" входят 4 подразделения: "Информационная служба", "Служба психологической помощи", "Служба социальной помощи", "Служба организации культурно-массового досуга".

### Основные направления деятельности организации "АСТОМ":

содействие в развитии социальных аспектов реабилитационного процесса стомированных пациентов и научных методов социальной реабилитации;

содействие в развитии новых методов и новых разработок в области проктологии;

проведение совместно с врачами послеоперационной реабилитации стомированных больных, содействие в организации стома-кабинетов;

организация социальной помощи малообеспеченным стомированным пациентам;

оказание содействия инвалидам со стомой в трудоустройстве;

содействие в обеспечении каждого стомированного пациента современными средствами ухода за стомой;

содействие в развитии отечественного производства современных средств ухода за стомой;

психологическая подготовка пациентов перед предстоящей операцией.

### Контакты:

Сайт: <http://www.astom.ru/>

Форум стомированных пациентов: <http://www.astom.ru/forum>

E-mail: [astommoscow@yahoo.com](mailto:astommoscow@yahoo.com) или [astom\\_astom@hotmail.com](mailto:astom_astom@hotmail.com)

Телефон горячей линии: **8 (495) 225-25-03**

Телефон офиса: **8 (495) 678-27-30**

Наш адрес:

109544, Москва, Ковров переулок, дом 28, строение 1



## Межрегиональная общественная организация «СОДЕЙСТВИЕ ИНВАЛИДАМ С ДЕТСТВА, СТРАДАЮЩИМ БОЛЕЗНЬЮ ГОШЕ И ИХ СЕМЬЯМ»

МОО «Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше и их семьям» была создана в 2000 году в Москве. Ее учредителями являются родители детей с болезнью Гоше и взрослые пациенты с болезнью Гоше. Организация работает на всей территории России и имеет представителей во всех Федеральных округах РФ. Сейчас членами организации являются 275 человек.

**Цель организации** – реализация конституционных прав пациентов на охрану здоровья и социальную помощь. Организация является членом Совета общественных организаций при Министерстве Здравоохранения и социального развития.

В 2007 году МОО подписала соглашение о сотрудничестве с Росздравнадзором, что помогает более полно и быстро решать

проблемы лечения пациентов с болезнью Гоше.

МОО – член EGA (Европейская ассоциация пациентов с болезнью Гоше), член EURORDIS (Европейская организация по редким болезням), Член Всероссийского союза пациентов. МОО проводит мониторинг лекарственного обеспечения пациентов с болезнью Гоше, ведется социальный регистр пациентов с болезнью Гоше, проводит «школы пациентов», действует интернет-сайт для пациентов и членов семей с болезнью Гоше [www.gausher.ru](http://www.gausher.ru)

### Контакты:

Председатель организации – Терехова Марина Давидовна  
Тел. **8-916-597-73-17**  
[www.gaucher.ru](http://www.gaucher.ru)

## Автономная Некоммерческая Организация по оказанию помощи больным онкологическими и онкогематологическими заболеваниями "Содействие"

**Наша миссия** - защита интересов больных хроническим миелоидным лейкозом (ХМЛ), содействие развитию медицинской помощи больным ХМЛ

**Наша цель** - объединение усилий пациентов, государственных и общественных организаций для того, чтобы каждый человек с диагнозом (ХМЛ) получил возможность бесплатного лечения и контроля течения своего заболевания

Информационная поддержка пациентов и членов их семей, повышение осведомленности о заболевании с целью достижения лучших результатов его лечения и контроля

Филиалы в 52 субъектах РФ и их количество постоянно растет. Активная деятельность региональных групп пациентов позволяет эффективно и в кратчайшие сроки положительно решать возникающие проблемы на уровне субъекта федерации

Благодаря активной и планомерной работе в ряде территорий решены вопросы обеспечения дорогостоящими препаратами, которые не включены в программу «7-ми нозологий»

Представляем Россию в Международной организации пациентов с хроническим миелоидным лейкозом



### Контакты:

123007, г.Москва, Хорошевское шоссе, д.35/2, кор.3, оф.303  
Телефон/факс: **(499)195-96-28(499)195-30-04**  
Директор: Матвеева Лилия Федоровна

## Межрегиональная общественная организация «Помощь больным муковисцидозом»

Организация зарегистрирована в июне 2009г. по инициативе родителей, дети которых больны муковисцидозом. На сегодняшний день Организация объединила 36 семей проживающих в городе и области.

**Необходимость создания организации была обусловлена следующим:**

- недостаточное обеспечение больных МВ жизненно важными препаратами со стороны государства.
- отсутствие специализированной помощи больным муковисцидозом старше 18 лет;
- отсутствие социальных программы реабилитации больных МВ;

**Основными целями и задачами организации являются:**

- оказание всесторонней помощи и поддержки больным муковисцидозом;
- защита прав и законных интересов лиц указанной категории и членов их семей;
- формирование позитивного общественного мнения, информированность общественности и государственных структур о проблемам МВ;

**Лучшие достижения к данному моменту:**

С декабря 2010 по декабрь 2011 организовано 6 занятий в "Школе по МВ для родителей и взрослых больных", лекции, семинары. Выставки рисунков;

С 2011 года Организация принимает участие в работе Общественного совета по делам инвалидов.

Сентябрь 2011- февраль 2012гг. регулярные психологические тренинги для больных МВ и их родителей в рамках программы «Я дышу!»

Ноябрь 2011г. – научно-практическая конференция «Проблемы муковисцидоза у детей и взрослых в Воронежской области».

Ноябрь 2011г. - открытие в области первого кабинета кинезитерапии, закупка оборудования и инвентаря, обучение специалистов-кинезитерапевтов в рамках программы «Я дышу!» 2009 – 2012гг.

проводит регулярный мониторинг по обеспечению больных МВ жизненно важными препаратами со стороны государства. Взаимодействует с государственными и общественными организациями, юридическими и физическими лицами по решению проблем защиты прав и интересов больных муковисцидозом и членов их семей. Регулярно делегирует своих представителей для участия на конференциях, семинарах по проблемам муковисцидоза на региональном, и всероссийском уровнях;

Тесное сотрудничество ВРОО "Помощь больным Муковисцидозом", областных больниц и других госструктур делает Воронеж привлекательным в плане лечения МВ не только для жителей районов области, но и для жителей соседних областей и даже стран СНГ, которые целенаправленно выбирают Воронеж как постоянное место жительства для лечения своих детей.

### Контакты:

Председатель правления:

Севрюкова Элеонора Константиновна

Тел.: **8 (960) 121 09 29**

e-meil: [eleonora-SK@mail.ru](mailto:eleonora-SK@mail.ru)



# Благотворительные фонды

## Фонд помощи детям-бабочкам «БЭЛА»

Представьте себе, что ваша кожа настолько тонкая, что от любого неосторожного прикосновения, от трения швов на одежде, от малейшего удара а в некоторых случаях даже от ласкового поглаживания на ней образуются пузыри и раны. Малышей, чья хрупкость кожи сравнима лишь с хрупкостью крыльев бабочки, так и называют "дети-бабочки". Научное же название болезни - буллезный эпидермолиз. Всю свою - часто недолгую - жизнь больные вынуждены проводить ежедневные мучительные процедуры бинтования. С самого рождения они ограничены в движении и нуждаются в специальном питании. Многие впоследствии передвигаются в инвалидных креслах. И практически все время они испытывают боль.

Пока лечения от этой редкой генетической болезни не существует. Но существуют способы ухода, благодаря которым таким людям приносит облегчение, а также возможность жить максимально полноценной жизнью.

Помимо сложного медицинского ухода больным необходима помощь в социальной адаптации, материальная поддержка, поскольку средства по уходу и перевязочные материалы стоят весьма недешево.

Семьям, в которых родились дети-бабочки, тоже обязательно нужна помощь. Ведь основные трудности начинаются, когда ребенка выписывают из роддома, и родители остаются один на один со своей бедой.

В России до последнего времени об этом заболевании по каким-то причинам вообще предпочитали не говорить. То есть, больные буллезным эпидермолизом дети существовали, а вот помощи они не получали никакой.

Нет специалистов, лекарств, средств на эти лекарства. Нет льгот для больных детей и нет адекватного отношения к проблеме.

Но ситуация меняется к лучшему. В Москве стараниями энтузиастов-волонтеров открылся Фонд БЭЛА - Буллезный Эпидермолиз:

Лечение и Адаптация. Еще до официальной регистрации мы начали оказывать помощь российским детям-бабочкам: отправили нуждающимся семьям более 200 ящиков с современными медикаментами, познакомили их с новыми методами поддерживающей терапии. На нашем сайте мы подготовили новейшую информацию о заболевании для пациентов и врачей, а также стараемся собрать как можно больше детей-бабочек вместе. Также Фондом организуются консультации с клиниками, имеющими большой опыт в лечении БЭ, и проводится сбор средств на отправку детей на лечение в этих клиниках и помощь в приобретении медикаментов.

На Западе многие люди-бабочки работают, создают семьи, живут достаточно полноценной жизнью. Цель Фонда БЭЛА - дать больным буллезным эпидермолизом в России возможность жить как можно лучше.

Людей с подобным заболеванием немного, но боль, с которой они живут, так велика, что помочь необходимо каждому из них. Помогите и вы, пожалуйста, нашим детям-бабочкам жить без боли!

На Западе многие люди-бабочки работают, создают семьи, живут достаточно полноценной жизнью. Цель Фонда БЭЛА - дать больным буллезным эпидермолизом в России возможность жить как можно лучше.

Людей с подобным заболеванием немного, но боль, с которой они живут, так велика, что помочь необходимо каждому из них. Помогите и вы, пожалуйста, нашим детям-бабочкам жить без боли!



### Контакты:

Фонд «БЭЛА»

[www.deti-bela.ru](http://www.deti-bela.ru),

тел. (495) 504-58-94



## Международные общественные организации

В мире существует большое число пациентских организаций, которые помогают пациентам с редкими болезнями. В этом номере журнала мы расскажем про Европейскую организацию по редким болезням, которая объединяет более 400 организаций, об организации помощи пациентам с болезнью Помпе. Информация специально для нашего журнала была предоставлена этими организациями на английском языке, и мы перевели ее на русский язык.

### EURORDIS

#### Европейская организация по редким заболеваниям

EURORDIS-это голос 30 миллионов людей, страдающих редкими заболеваниями по всей Европе.

Европейская организация по редким заболеваниям (EURORDIS) является неправительственной организацией, управляемой пациентами и людьми, активно работающими в области редких болезней в Европе. **МИССИЯ EURORDIS:** создание общеевропейского сообщества организаций больных и людей, живущих с редкими заболеваниями, быть их голосом на европейском уровне, бороться с редкими болезнями и их воздействием на жизнь.

Несвоевременная диагностика, ошибочный диагноз, отсутствие информации о заболевании и его методах лечения, психологический стресс и финансовое бремя, отсутствие практической поддержки в повседневной жизни, отсутствие стандартов медицинской помощи, недоступность специализированной медицинской помощи.

EURORDIS занимается научными и социальными исследованиями и осуществляет проекты, направленные на то, чтобы голос пациентов был услышан представителями власти и органами здравоохранения, и проблемы пациентов решались. Мы предлагаем внести изменения в организационную модель здравоохранения и социальных услуг, в частности именно мы рекомендовали создать Центры экспертизы и Обще-европейскую референсную Сеть (European Reference Networks), базы данных и реестры пациентов, поддерживаем программы генетического тестирования и медико-генетического консультирования, неонатального скрининга. EURORDIS проводит социологические исследования по тематике редких болезней и осуществляет проекты, направленные на то, чтобы голос пациентов с редкими болезнями был услышан.



**EURORDIS**  
Rare Diseases Europe

#### ОКАЗАНИЕ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННЫХ УСЛУГ ПАЦИЕНТАМ

EURORDIS способствует тому, чтобы людям с редкими заболеваниями предоставлялись услуги, адаптированные к их жизненной ситуации и к их особым потребностям. Мы способствуем развитию сети организаций, осуществляющих временный уход за больными и инвалидами и занимаемся лечебно-восстановительными программами в Европе.

#### ФОРМИРОВАНИЕ НАУЧНО-ТЕХНИЧЕСКОЙ ПОЛИТИКИ

EURORDIS способствует разработке передовых методов лечения, поддерживает законодательные инициативы, направленные на улучшение качества медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, контактирует с фармпроизводителями, способствуя ускорению исследований и повышая доступность лечения. Мы помогаем пациентам получить доступ к информации о заболеваниях и к лечению.



## ПОДДЕРЖКА КЛИНИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

EURORDIS создает и поддерживает Европейскую сеть биологических банков ДНК, клеток и тканей для редких заболеваний (EBB). Мы представляем пациентов в европейских исследовательских сетях и даем возможность пациентам активно участвовать в клинических исследованиях.

## ЗАЩИТА ПАЦИЕНТОВ

EURORDIS представляет 30 миллионов людей, страдающих более 4000 различными редкими заболеваниями и отстаивает стратегию, которая направлена на защиту прав пациентов и их семей в рамках Европейской комиссии и других европейских институтов.

Информация и информационные сети

## СОЗДАНИЕ СООБЩЕСТВ

EURORDIS способствует расширению общения и объединения пациентов с редкими болезнями, предоставляя им возможность делиться своими проблемами и учиться друг у друга. Мы верим, что наша сила в количестве и в совместных скоординированных действиях. Членами EURORDIS являются более 400 организаций в более чем 40 странах.

## ИНФОРМИРОВАНИЕ И ПОВЫШЕНИЕ ОСВЕДОМЛЕННОСТИ

EURORDIS занимает ключевые позиции в деле информирования, просвещения и в повышении осведомленности о редких заболеваниях. Мы были инициаторами и координируем проведение Международного Дня редких заболеваний.

## ИНФОРМАЦИОННЫЕ УСЛУГИ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ

Мы были инициаторами и в данный момент координируем проведение Международного Дня редких заболеваний.

## ИНФОРМАЦИОННЫЕ УСЛУГИ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ

EURORDIS способствует распространению информационных услуг с учетом специфики и особых потребностей людей, страдающих редкими заболеваниями. Мы помогаем развивать связи между людьми с редкими заболеваниями, создаем сеть «горячих линий» по всей Европе, обеспечиваем пациентам удобный доступ к информации через веб-сайты.

EURORDIS поддерживает создание и развитие национальных союзов по редким заболеваниям. В Совет национальных альянсов входят 22 страны: Бельгия, Болгария,

Канада, Хорватия, Кипр, Дания, Франция, Германия, Греция, Венгрия, Ирландия, Италия, Люксембург, Португалия, Нидерланды, Румыния, Россия, Испания, Швеция, Швейцария, Соединенное Королевство и Соединенные Штаты Америки. EURORDIS также сотрудничает с национальными союзами в Тайване, Новой Зеландии, Малайзии и Латинской Америке.

Для 27 отдельных болезней созданы Европейские федерации. EURORDIS получает постоянную поддержку от своих членов, AFM – Téléthon, от Европейской Комиссии, корпоративных фондов и индустрии здравоохранения. EURORDIS была основана в 1997 году.

Наши достижения:

Мы способствовали принятию Постановления ЕС по орфанным лекарственным средствам в 1999 году

Мы способствовали принятию Постановления ЕС по препаратам для пациентов детского возраста в 2006 году

Мы внесли свой вклад в принятие Постановления ЕС по высокотехнологичным лекарственным средствам в 2007 году

Мы оказали содействие принятию Комиссией ЕС доклада по редким болезням в 2008 году

Мы способствовали принятию Советом ЕС Рекомендаций по Европейским действиям в области редких болезней в 2009 году

Способствовали информированию общества о редких заболеваниях и поддержке пациентов следующими инициативами:

- Приоритетность редких заболеваний в политике Здравоохранения ЕС

- Создания сети центров по исследованиям редких заболеваний в ЕС

- Пропаганда национальных планов и стратегий по редким заболеваниям во всех 27 государствах-членах ЕС и других европейских странах

- Способствовали тому, чтобы статус «орфанного препарата» получили более чем 800 лекарственных средств

- Способствовали проведению Европейской конференции по редким заболеваниям (ECRD)

- Выступаем организаторами Международного Дня Редких Болезней

### Контакты:

Электронная почта: [eurordis@eurordis.org](mailto:eurordis@eurordis.org)

Парижский офис EURORDIS

Plateforme Maladies Rares 96, Rue Didot 75014 Paris - France

Тел: +33 (0)1 56 53 52 10

Fax: Тел: +33 (0)1 56 53 52 15

Брюссельский офис EURORDIS

Rue de la loi 26 Bureau n°9 – 2nd floor 1040 Brussels Belgium

Тел: +(32) 2 644 3401

# International Pompe Association (IPA)

## Всемирная Ассоциация по болезни Помпе (ВАП)

Автор: Марице Шоневельд ван дер Линде, советник всемирной ассоциации Помпе, координатор по связям с общественностью

### Что такое болезнь Помпе?

Болезнь Помпе – это редкое наследственное прогрессирующее нервно-мышечное заболевание, которое также можно отнести к группе метаболических лизосомных болезней накопления, когда в организме накапливается гликоген. Эта болезнь проявляется множественными симптомами и различается по степени тяжести. Бывают тяжелые и легкие формы заболевания. Самое тяжелое проявление – у детей. Часто они имеют мышечную слабость, увеличенный размер сердца и дыхательную недостаточность. Без лечения такие дети обычно погибают до года из-за проблем с сердцем и дыханием. Пациенты, диагностированные в более позднем возрасте, не имеют увеличенного сердца. Хотя им и не грозит ранняя смерть, их состояние может быстро ухудшиться, если лечение не начать вовремя. Им крайне необходимо как можно раньше начать получать заместительную терапию.

### Всемирная ассоциация Помпе

Всемирная ассоциация по болезни Помпе (IPA) объединяет группы пациентов с болезнью Помпе по всему миру. IPA координирует деятельность этих групп, делится опытом жизни с болезнью, распространяет информацию о болезни. 20 марта 1998 на конференции Датской Нервно-мышечной ассоциации (ДНА) пациенты с болезнью Помпе из многих международных организаций собрались вместе, чтобы объединить усилия для помощи страдающим от болезни Помпе и их семьям и улучшить качество их жизни. Пациенты из Нидерландов, Бельгии, Великобритании, Германии и США собрались вместе и обсуждали, каким образом можно быстро добиться улучшения лечения пациентов с болезнью Помпе. Тогда и было принято решение создать Всемирную ассоциацию Помпе и помогать пациентам с болезнью Помпе, где бы они ни жили. Первоначально в IPA объединились 5 стран, а сейчас в составе организации – 43 страны.

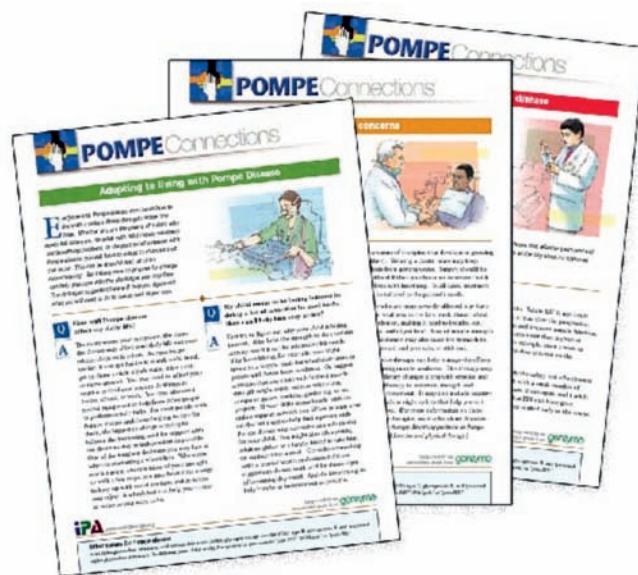
Первая конференция IPA была проведена в июле 1999 года на международном конгрессе по болезни Помпе. Сегодня IPA – членская организация (зарегистрирована в Нидерландах), возглавляемая Правлением, куда входят волонтеры из Великобритании, США, Германии, Нидерландов и Австралии.

В 2005 году член правления IPA активно занималась регистрацией Миозима в Великобритании. В марте 2006 года Европейская Комиссия подписала документ, в результате которого пациенты с болезнью Помпе граждане ЕС получили лечение. В апреле 2006 года FDA зарегистрировало Миозим в

США. Хотя пациенты с болезнью Помпе во всем мире долго ждали лечения, но, оказалось, что Миозим был зарегистрирован в рекордно короткие сроки. Этого удалось достичь благодаря активному сотрудничеству между пациентами, фармкомпаниями, учеными и врачами.

Сегодня с развитием технологий членам правления легко контактировать друг с другом по телефону, проводить видеоконференции и обсуждать много интересных тем, в том числе и на международном уровне. Раз в год проводится всеобщая конференция, на которой члены правления встречаются лично. Все пациентские организации члены IPA приглашаются на эту конференцию. Они вносят свой вклад в общее дело и голосуют.

В октябре 2011 года AMDA (ассоциация пациентов с мальтозной недостаточностью) в США совместно с IPA провели конференцию для пациентов и специалистов в Сан-Антонио, штат Техас. На ней присутствовали многие пациенты с болезнью Помпе и члены их семей, ведущие специалисты в данной области из многих стран мира, а также представители фармбизнеса (Биомарин, Амикус, Джензайм). Присутствовали также представители пациентских ассоциаций из Италии, Канады, Нидерландов, Германии, Новой Зеландии, Гонконга и Великобритании. К сожалению, на конференции не было представителей пациентов из России.







Пациенты с болезнью Помпе, ученые, врачи, представители фармкомпаний на конференции для пациентов и специалистов в Техасе, США.

### Деятельность IPA:

- IPA поддерживает пациентские организации в некоторых странах, чтобы они могли добиться лечения для пациентов с Помпе.
- Поддерживает отдельных пациентов, чтобы они могли добиваться лечения (если в стране нет ассоциации пациентов).
- Поддерживает отдельных пациентов, создающих пациентские организации в своей стране, если таковая еще не создана.
- Информировует пациентов о последних научных новостях в области болезни Помпе (диагностика, лечение, уход, физиотерапия и др.)
- Предоставляет пациентским организациям и пациентам с болезнью Помпе информацию, которую

мы называем «от пациентов с болезнью Помпе» и переводит ее на разные языки: английский, русский, испанский, французский, итальянский, греческий, арабский, корейский, турецкий, португальский, голландский и немецкий. Это важно для того, чтобы все пациенты с болезнью Помпе могли получить наилучшую помощь.

- Собирает письма пациентов, чтобы все, кому это нужно, могли прочесть их и узнать об опыте жизни с болезнью. Это особенно важно для вновь выявленных пациентов.
- Мы ведем веб-сайт [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org) на котором можно найти информацию о конференциях, о болезни Помпе, новости, новости и многое другое.

### Контакты:

Дополнительную информацию о болезни Помпе можно найти на сайтах:

Всемирной организации Помпе: [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org)

Болезнь Помпе – реальные истории: <http://pompestory.blogspot.com/>

Ассоциация пациентов с недостаточностью мальтозной кислоты (AMDA): <http://www.amda-pompe.org>

Центр Помпе: [http://www.erasmusmc.nl/klinische\\_genetica/research/pompe\\_center/?lang=en](http://www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/research/pompe_center/?lang=en)

## РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ – ДОСТУПНОСТЬ ИНФОРМАЦИИ

САЙТЫ, ПОСВЯЩЕННЫЕ РЕДКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ  
ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И ОБЩЕСТВЕННЫХ ОРГАНИЗАЦИЙ

## EURORDIS

<http://www.eurordis.org/>

Европейская организация по редким заболеваниям (EURORDIS) является неправительственной организацией, управляемой пациентами и людьми, активно работающими в области редких болезней в Европе.

EURORDIS представляет 30 миллионов людей, страдающих более 4000 различными редкими заболеваниями и отстаивает стратегию, которая направлена на защиту прав пациентов и их семей в рамках Европейской комиссии и других европейских институтов.



САЙТЫ, ПОСВЯЩЕННЫЕ РЕДКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ  
ДЛЯ ИССЛЕДОВАТЕЛЕЙ И ВРАЧЕЙ

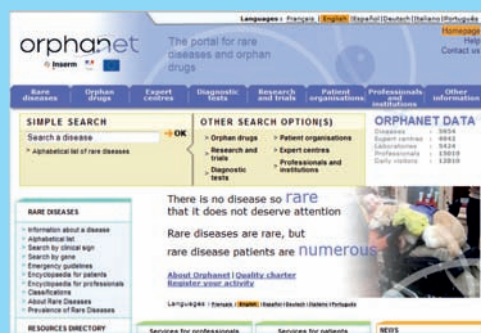
National Center for Biotechnology Information (NCBI)  
Национальный Центр биоинформатики (США).  
([www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov))

Это основной, самый крупный портал по биомедицинским ресурсам в сети Интернет. Поскольку в нем имеются ссылки практически на все известные и наиболее популярные базы данных, начинать работу по анализу и сбору информации, можно именно с этого ресурса. В рамках NCBI создана и поддерживается крупнейшая поисковая система ENTREZ для нуклеотидных и аминокислотных последовательностей, библиографии (PubMed), полных геномов (Genomes), а также трехмерных структур белков (MMDB). При этом поиск ДНК и белков не ограничивается только ресурсами GenBank, но и другими доступными по сети хранилищами информации.

## Orphanet

<http://www.orpha.net/>

Крупнейший портал посвященный редким болезням и орфанным препаратам. На сайте представлена информация по общественным организациям, диагностическим лабораториям, экспертным центрам, клиническим исследованиям всего мира. Энциклопедия заболеваний насчитывает более 5000 различных форм. Информация обновляется каждую неделю.

OMIM – On-line Mendelian Inheritance in Man.  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>

Крупнейшая база данных по человеческим генам и наследственным заболеваниям. OMIM является электронной версией каталога Виктора МакКьюсика (Victor A. McKusick) "Менделевское наследование у человека: каталог человеческих генов и генетических болезней", который был создан в центре медицинской генетики (Johns Hopkins University, Baltimore, USA), NCBI поддерживает наполнение и обновление базы. Содержит краткие обзоры по заболеваниям и конкретным генам



В русскоязычном интернете довольно трудно найти полную и достоверную информацию о каком-либо редком заболевании, найти врачей, которые занимаются определенной патологией. Сайты, посвященные тематике редких болезней в России уже работают и помогают пациентам получить доступ к информации о законодательных инициативах, проводимых конференциях и конкретных заболеваниях

<http://www.rare-diseases.ru/>

<http://www.rarediseases.ru/>

GeneTests  
([www.genetests.org](http://www.genetests.org))

База данных содержит информацию, которая будет полезна не только врачам-лаборантам, но и практикующим врачам-генетикам и всем другим специалистам, интересующимся наследственными болезнями. Поддерживается национальным Институтом Здоровья, США. В разделе "GeneReviews" приведены полные обзоры о клинических проявлениях, подходах к диагностике, медико-генетическому консультированию, лечению наследственных заболеваний. В базе также собрана информация о лабораториях США, которые проводят генетическое тестирование





## Центры по редким болезням

Проблемы пациентов с редкими заболеваниями настолько многообразны, что их невозможно решить одному, даже самому гениальному врачу и даже в пределах самого большого медицинского центра. Врачи любой специальности – педиатры, неврологи, гематологи, онкологи, инфекционисты и многие другие сталкиваются с необходимостью диагностики и медицинской помощи пациентам с редкими болезнями. Конечно, узнает ли врач заболевание – зависит от его опыта, квалификации, особой врачебной интуиции.

Еще до того, как появилось само понятие редких болезней, врачи и исследователи долгие годы занимались помощью пациентам с гемофилией, болезнью Гоше, муковисцидозом, фенилкетонурией и многими другими болезнями. Помогали просто потому, что они врачи. А для настоящего врача нет разницы редкое заболевание или частое, сколько стоит лечение, входит ли болезнь в определенные перечни и списки.

В России много федеральных региональных и межрегиональных центров, в которых пациенты еще до наступления Эры редких болезней получали помощь и лечение: Российской детской клинической больницы, Научном Центре здоровья детей, и подростков, Московском Институте педиатрии и детской хирургии. Совсем недавно появился новый центр детской онкологии и гематологии, открылись гематологические центры в Санкт-Петербурге, Екатеринбурге, в каждом регионе появляются перинатальные центры. Но, безусловно, пока в нашей стране таких центров недостаточно. В этом номере журнала мы расскажем о ФГБУ «Гематологический Научный Центр» Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации, в котором наблюдаются дети и взрослые с очень разными редкими болезнями.

## ФГБУ «Гематологический Научный Центр»

Одним из важнейших аспектов в лечении и диагностики редких заболеваний является создание специализированных центров. В нашей стране далеко не всегда удается совместить на базе одного учреждения возможности оказания стационарной помощи и проведение диагностических мероприятий.

В 1926 году в Москве был создан первый в мире научно-практический Институт переливания крови, директором которого был назначен Александр Александрович Богданов (1873–1928). В 1987 году Институт возглавил академик АМН СССР Андрей Иванович Воробьев. В 1988 году Институт инициировал заготовку компонентов крови с переходом на компонентную терапию вместо цельной крови. В этом же году Институт был преобразован во Всесоюзный гематологический научный центр Минздрава СССР, а в 1991 году Центр перешел в систему Академии медицинских наук СССР (с 1992 года РАМН). С 2010 года учреждение переведено в ведение Министерства здравоохранения и социального развития России. В 2011 году директором Гематологического научного центра назначен директор НИИ трансплантации костного мозга и молекулярной гематологии, член-корреспондент РАМН Валерий Григорьевич Савченко.

Сегодня в стенах Гематологического научного центра, крупнейшем в стране многопрофильном научно-исследовательском учреждении России, регулярно наблюдаются и получают лечение пациенты, страдающие редкими заболеваниями: гемофилией А, В и другими очень редкими формами нарушений свертываемости крови, болезнью Гоше, онко-гематологическими заболеваниями, болезнью Вильсона-Коновалова, редкими формами анемии и многие другие. За счет средств федерального и регионально бюджета пациенты

получают бесплатное лечение и проходят регулярное плановое обследование.

На базе Гематологического Научного центра помимо профильных для учреждения служб и отделений располагаются гематологическая хирургия, ортопедия и восстановительная хирургия, гемодиализ и многие другие. В центре работают специалисты разных направлений призванные оказывать квалифицированную помощь. В настоящее время Гематологический научный центр владеет всеми современными диагностическими методами исследования больных, в том числе проточной цитометрией, ультразвуковой диагностикой, компьютерной томографией, иммунофенотипированием, кариологическим анализом, что позволяет не только успешно дифференцировать, но и лечить редкие заболевания.

Также в Гематологическом Научном центре регулярно проводится комплекс мероприятий, направленных на расширение знаний и усовершенствование практических навыков, как для своих молодых специалистов, так и для всех желающих (школы, семинары, ежегодные декадни).

В этом Центре коллектив врачей-энтузиастов под руководством д.м.н, проф. Лукиной Елены Алексеевны уже многие годы занимается диагностикой и лечением редкого наследственного заболевания – болезни Гоше. Коллективом проводится не только большая клиническая работа и оказывается помощь пациентам, но и исследования новых методов лечения этого заболевания.

### Контакты:

Москва, 125167, Новый Зыковский проезд, д.4а  
Справки по ГНЦ: (495) 612-45-51 Сайт: <http://www.blood.ru/>  
Адрес: Москва, 125167, Новый Зыковский проезд, д.4а  
Справки по ГНЦ: (495) 612-45-51 Сайт: <http://www.blood.ru/>

## Новое в лечении

Эта рубрика про новые препараты, технологии и методы лечения редких болезней. Про надежду. На начало февраля в разных странах проводится более 120 различных клинических испытаний по лечению редких болезней. Большое число генно-инженерных препаратов разрабатываются для лечения онкологических болезней, для некоторых болезней лекарства проходят только начальные стадии испытаний, для других – полным ходом идет завершающая третья стадия. И самые проверенные уже приблизились к стадии официальной регистрации.

### Один из новых препаратов разработан для лечения муковисцидоза - редкого наследственного заболевания.

Управление по продуктам и лекарствам США (FDA) одобрило к применению первое лекарство для этиологической терапии муковисцидоза.

Муковисцидоз – это наследственное заболевание, которое обусловлено мутациями гена регулятора трансмембранной проводимости при муковисцидозе (CFTR, cystic fibrosis transmembrane conductance regulator). Этот белок, являясь ионным каналом, регулирует транспорт воды и ионов хлора через мембраны клеток слизистых оболочек. Из-за изменений структуры CFTR повышается вязкость слизи, что приводит к ее накоплению в дыхательной, пищеварительной и мочеполовой системе. Это, в свою очередь, чревато тяжелыми хроническими инфекциями соответствующих органов, из-за чего многие больные не доживают до зрелого возраста.

До сих пор этиологического (действующего на причину болезни) лечения муковисцидоза не существовало – у таких больных применяли лишь симптоматическую терапию.

Новый препарат Kalydeco (ivacaftor, ивакафтор), разработанный американской фармкомпанией Vertex Pharmaceuticals, улучшает работу CFTR, в котором из-за мутации аминокислота глицин в 155-м положении заменена аспарагиновой кислотой (такой вариант белка обозначается G551D-CFTR). В частности, он повышает вероятность открытия этого ионного канала под действием циклического аденозинмонофосфата (цАМФ) и повышает ток хлора через мембраны, нарушенный при муковисцидозе.

Экспериментальный курс ивакафтора улучшил у пациентов показатели функции легких в среднем на 10 процентов и помог им набрать вес (у больных муковисцидозом обычно наблюдается дефицит массы тела), а также значительно улучшил самочувствие.

Kalydeco выпускается в виде таблеток, содержащих 150 миллиграммов действующего вещества и рассчитанных на прием дважды в сутки. FDA одобрило его к применению у взрослых и детей старше шести лет. Эффективность и безопасность лекарства у детей младшего возраста в настоящее время исследуется.



Мутация, при которой активен ивакафтор, лежит в основе лишь четырех процентов случаев муковисцидоза, то есть из примерно 30 тысяч американцев, страдающих этим заболеванием, препарат может помочь лишь около 1200 (препарат будет назначаться только после выявления у пациента G551D-CFTR). Большинство случаев муковисцидоза связаны с мутацией, при которой в 508 положении CFTR отсутствует аминокислота фенилаланин (вариант белка CFTR-ΔF508). Для этой формы заболевания Vertex разработала препарат VX-809, который пока проходит клинические испытания.

"Несмотря на то, что [ивакафтор] не предназначен для большинства пациентов, он доказывает, что вы можете обнаружить ошибку в генах и рационально разработать лекарство, которое устраняет проблему", - заявила директор программы по муковисцидозу в Университете штата Нью-Йорк в Буффало Дрюси Боровиц (Druce Borowitz).

Разработка ивакафтора обошлась Vertex в сотни миллионов долларов. 75 миллионов долларов пожертвовал Фонд муковисцидоза. Годовой курс лечения этим препаратом будет стоить 294 тысячи долларов, что делает его одним из наиболее дорогих лекарств.

"Цена на лекарство назначена в соответствии с его ценностью для столь малой группы пациентов", - пояснила аналитик исполнительный вице-президент Vertex Нэнси Уисенски (Nancy Wyszanski). При этом она отметила, что больных без медицинской страховки или тех, чей семейный доход не превышает 150 тысяч долларов в год, компания обеспечит препаратом бесплатно. Кроме того, она покроет 30 процентов цены Kalydeco для отдельных групп застрахованных больных.

Препарат предназначен для лечения только имеющих определенные мутации в гене. Это еще одна из причин, чтобы провести ДНК-тестирование на муковисцидоз. Этот препарат пока в РФ не зарегистрирован.

# Законодательство

2011 год был знаменателен тем, что 21 ноября 2011 года был принят очень важный для всех граждан нашей страны Федеральный закон Российской Федерации N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации". Закон вводит ряд очень важных понятий и определений. В том числе, касающихся редких болезней. Приводим полный текст 44 статьи:

## **Статья 44. Медицинская помощь гражданам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями**

1. Редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения.

2. Перечень редких (орфанных) заболеваний формируется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещается на его официальном сайте в сети "Интернет".

3. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, из числа заболеваний, указанных в части 2 настоящей статьи, утверждается Правительством Российской Федерации.

4. В целях обеспечения граждан, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, утвержденный в соответствии с частью 3 настоящей статьи, лекарственными препаратами осуществляется ведение Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее в настоящей статье - Федеральный регистр), содержащего следующие сведения:

1) страховой номер индивидуального лицевого счета гражданина в системе обязательного пенсионного страхования (при наличии);

2) фамилия, имя, отчество, а также фамилия, которая была у гражданина при рождении;

3) дата рождения;

4) пол;

5) адрес места жительства;

6) серия и номер паспорта (свидетельства о рождении) или удостоверения личности, дата выдачи указанных документов;

7) дата включения в Федеральный регистр;

8) диагноз заболевания (состояние);

9) иные сведения, определяемые Правительством Российской Федерации.

5. Ведение Федерального регистра осуществляется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти в порядке, установленном Правительством Российской Федерации.

6. Органы государственной власти субъектов Российской Федерации осуществляют ведение регионального сегмента Федерального регистра и своевременное представление сведений, содержащихся в нем, в уполномоченный федеральный орган исполнительной власти в порядке, установленном Правительством Российской Федерации.

Данная статья очень важна, поскольку она дает четкое определение – какие болезни следует считать редкими, каков порядок формирования перечня редких болезней, и как распределяется ответственность за ведение регистра пациентов с редкими заболеваниями.

Также вопроса распределения полномочий между федеральным центром и регионами по лечению и финансированию редких болезней, касаются статьи 15 и 16. Статья 15 вступает в силу с 2014 года.

## **Статья 15. Передача осуществления полномочий Российской Федерации в сфере охраны здоровья органам государственной власти субъектов Российской Федерации**

1. Российская Федерация передает органам государственной власти субъектов Российской Федерации осуществление следующих полномочий:

2) организация обеспечения лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей лекарственными препаратами по перечню, утверждаемому Правительством Российской Федерации.

2. Средства на осуществление переданных в соответствии с частью 1 настоящей статьи полномочий предусматриваются в виде субвенций из федерального бюджета (далее - субвенции).

3. Общий объем средств, предусмотренных в федеральном бюджете в виде субвенций бюджетам субъектов Российской Федерации, определяется на основании следующих методик, утверждаемых Правительством Российской Федерации:

1) на осуществление указанного в пункте 1 части 1 настоящей статьи полномочия исходя из:

а) численности населения;

б) количества медицинских организаций, осуществление полномочия по лицензированию медицинской деятельности которых передано органам государственной власти субъекта Российской Федерации; количества аптечных организаций, осуществляющих реализацию населению лекарственных препаратов и медицинских изделий, наркотических средств, психотропных веществ и их прекурсоров;

в) иных показателей;

2) на осуществление указанного в пункте 2 части 1 настоящей статьи полномочия исходя из:

а) численности лиц, включенных в федеральный регистр,



предусмотренный частью 8 настоящей статьи;

б) ежегодно устанавливаемого Правительством Российской Федерации норматива финансовых затрат в месяц на одно лицо, включенное в федеральный регистр, предусмотренный частью 8 настоящей статьи;

в) иных показателей.

4. Субвенции предоставляются в соответствии с бюджетным законодательством Российской Федерации.

5. Субвенции на осуществление указанных в части 1 настоящей статьи полномочий носят целевой характер и не могут быть использованы на другие цели.

6. В случае использования субвенций не по целевому назначению федеральный орган исполнительной власти, осуществляющий функции по контролю и надзору в финансово-бюджетной сфере, вправе взыскать эти средства в порядке, установленном законодательством Российской Федерации.

7. Уполномоченный федеральный орган исполнительной власти:

1) издает нормативные правовые акты по вопросам осуществления указанных в части 1 настоящей статьи полномочий, в том числе административные регламенты предоставления государственных услуг и исполнения государственных функций в части переданных полномочий;

2) издает обязательные для исполнения органами исполнительной власти субъектов Российской Федерации методические указания и инструкции по вопросам осуществления переданных полномочий;...

5) готовит и вносит в Правительство Российской Федерации в случаях, установленных федеральными законами, предложения об изъятии у органов государственной власти субъектов Российской Федерации переданных полномочий.

8. Федеральный регистр лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей ведется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти в порядке, установленном Правительством Российской Федерации, и содержит следующие сведения:

1) страховой номер индивидуального лицевого счета гражданина в системе обязательного пенсионного страхования (при наличии);

2) фамилия, имя, отчество, а также фамилия, которая была у гражданина при рождении;

3) дата рождения;

4) пол;

5) адрес места жительства;

6) серия и номер паспорта (свидетельства о рождении) или удостоверения личности, дата выдачи указанных документов;

7) дата включения в федеральный регистр;

8) диагноз заболевания (состояния);

9) иные сведения, определяемые Правительством Российской Федерации.

...

12. Правительство Российской Федерации вправе принимать решение о включении в перечень заболеваний, указанных в пункте 2 части 1 настоящей статьи, дополнительных заболеваний, для лечения которых обеспечение граждан лекарственными препаратами осуществляется за счет средств федерального бюджета.

**Статья 16 говорит о полномочиях регионов, в том числе, в том числе в области помощи больным редкими заболеваниями. Организация лекарственного обеспечения, оказание специализированной, высокотехнологичной, паллиативной помощи - все это зона ответственности субъектов РФ.**

Приводим выдержку из статьи 16:

**Статья 16. Полномочия органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья**

1. К полномочиям органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья относятся:

1) защита прав человека и гражданина в сфере охраны здоровья;

2) разработка, утверждение и реализация программ развития здравоохранения, обеспечения санитарно-эпидемиологического благополучия населения, профилактики заболеваний, организация обеспечения граждан лекарственными препаратами и медицинскими изделиями, а также участие в санитарно-гигиеническом просвещении населения;

3) разработка, утверждение и реализация территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, включающей в себя территориальную программу обязательного медицинского страхования;

4) формирование структуры исполнительных органов государственной власти субъекта Российской Федерации, осуществляющих установленные настоящей статьей полномочия в сфере охраны здоровья, и установление порядка их организации и деятельности;

5) организация оказания населению субъекта Российской Федерации первичной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи и паллиативной медицинской помощи в медицинских организациях субъекта Российской Федерации;

б) создание в пределах компетенции, определенной законодательством Российской Федерации, условий для развития медицинской помощи и обеспечения ее доступности для граждан;

...

10) организация обеспечения граждан лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности, предусмотренный частью 3 статьи 44 настоящего Федерального закона;

...

14) установление мер социальной поддержки по организации оказания медицинской помощи лицам, страдающим социально значимыми заболеваниями и заболеваниями, представляющими опасность для окружающих, и по организации обеспечения указанных лиц лекарственными препаратами;...

**В статье 37 говорится о стандартах и порядках оказания медицинской помощи, которые должны быть приняты по всем в том числе редким заболеваниям в 2012 году. П.5 данной статьи дает надежду на доступность новых препаратов, даже если они не входят в стандарты лечения, но необходимы по жизненным показаниям.**

### **Статья 37. Порядки оказания медицинской помощи и стандарты медицинской помощи**

1. Медицинская помощь организуется и оказывается в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, обязательными для исполнения на территории Российской Федерации всеми медицинскими организациями, а также на основе стандартов медицинской помощи.

2. Порядки оказания медицинской помощи и стандарты медицинской помощи утверждаются уполномоченным федеральным органом исполнительной власти.

3. Порядок оказания медицинской помощи разрабатывается по отдельным ее видам, профилям, заболеваниям или состояниям (группам заболеваний или состояний) и включает в себя:

- 1) этапы оказания медицинской помощи;
- 2) правила организации деятельности медицинской организации (ее структурного подразделения, врача);
- 3) стандарт оснащения медицинской организации, ее структурных подразделений;
- 4) рекомендуемые штатные нормативы медицинской организации, ее структурных подразделений;
- 5) иные положения исходя из особенностей оказания медицинской помощи.

4. Стандарт медицинской помощи разрабатывается в соответствии с номенклатурой медицинских услуг и включает в себя усредненные показатели частоты предоставления и кратности применения:

- 1) медицинских услуг;
- 2) зарегистрированных на территории Российской Федерации лекарственных препаратов (с указанием средних доз) в соответствии с инструкцией по применению лекарственного препарата и фармакотерапевтической группой по анатомо-терапевтическо-химической классификации, рекомендованной Всемирной организацией здравоохранения;
- 3) медицинских изделий, имплантируемых в организм человека;
- 4) компонентов крови;
- 5) видов лечебного питания, включая специализированные продукты лечебного питания;
- 6) иного исходя из особенностей заболевания (состояния).

5. Назначение и применение лекарственных препаратов, медицинских изделий и специализированных продуктов лечебного питания, не входящих в соответствующий стандарт медицинской помощи, допускаются в случае наличия медицинских показаний (индивидуальной непереносимости, по жизненным показаниям) по решению врачебной комиссии.

Большая работа была проведена многими общественными организациями, чтобы этот закон был принят. Вносились поправки, исправления, проведено много совещаний. Большая организационная роль принадлежит Всероссийскому союзу пациентов и Совету пациентских организаций по защите прав пациентов при Минздравсоцразвития России, который был организован в июне 2011 года. Более подробно про работу Совета мы расскажем в других номерах нашего журнала. Полную информацию о Совете по защите прав пациентов можно найти на сайте Минздравсоцразвития России

<http://www.minzdravsoc.ru/>

## Просто о сложном

По статистике более 80% всех редких заболеваний имеют генетическую причину. Именно поэтому знания о том, что такое генетические болезни, как они наследуются очень важны для семей, страдающих редкими болезнями. Если в семье есть больной человек, многие задают вопросы: может ли это повториться у других детей (братьев и сестер)? Заболеют ли его дети, и может ли он вообще иметь детей? Есть ли риск, что у кого-то из родственников тоже будет такое заболевание? На все эти вопросы с расчетами риска должен отвечать врач-генетик. Врачи генетики работают в медико-генетических консультациях, которые есть в каждом регионе Российской Федерации.

В первом номере журнала мы расскажем вам о самой главной молекуле – молекуле ДНК. Именно в этой молекуле с помощью специального кода записана наша генетическая информация. ДНК - исследования проводят для подтверждения диагноза определенного наследственного заболевания, идентификации личности человека, установлении родства. На диске вы найдете маленький фильм про молекулярные основы наследственности, который был создан после полного секвенирования (расшифровки побуквенной структуры) ДНК человека.

### Немного истории...

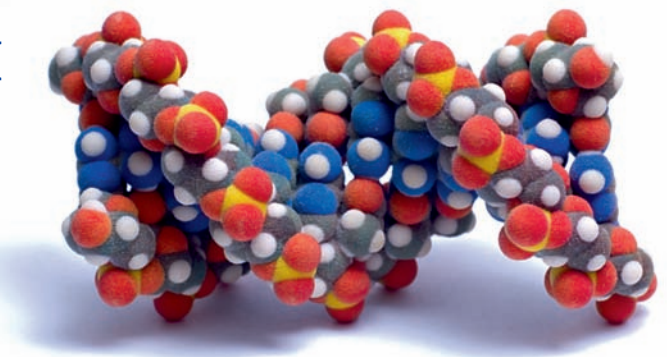
Идея о том, что носителем генетической информации является ДНК получила распространение совсем недавно - только в 50 годах 20 века. Но, даже не зная о том, какую молекулярную природу имеет самая главная молекула, ученые понимали, какими уникальными характеристиками она должна обладать:

Генетический материал должен содержать, хранить сложную и разнообразную информацию - набор инструкций для каждой клетки и всего организма. При этом информация должна отличаться, так как существуют различия и между людьми, животными и между клетками.

Генетический материал должен аккуратно копироваться. При каждом делении клетки генетические инструкции должны строго передаваться из поколения в поколение.

Генетический материал должен каким-то образом кодировать «фенотип» - то есть все внешние проявления, все биохимические процессы.

История открытия ДНК - одна из самых захватывающих в науке, и началась она очень давно. В 1868 году Фридрих Мишер занимался химией гноя. Гной содержит белые клетки крови с большими ядрами. Он выделил эти ядра и обнаружил, что внутри них содержится соединение, обладающее свойствами кислоты и богатое фосфором. Мишер назвал его «нуклеин», то есть материал, содержащийся в ядре. Позднее его ученики переименовали это вещество в нуклеиновую кислоту («содержащаяся в ядре кислота»). В 1887 году после ряда экспериментов стало ясно, что наследственность тесно связана с клеточным ядром. Так как в ядре содержалась ДНК и белки, было не понятно, какое именно соединение является главенствующим в передаче и хранении наследственной информации - белок или ДНК. Химический состав ДНК был расшифрован задолго до открытия роли этой молекулы в наследственности. Было известно, что ДНК очень большая молекула, так называемая макромолекула. С точки зрения химии она представляет собой полимер, т.е. состоит из множества повторяющихся единиц - каждая из которых содержит сахар, фосфат и азотистое основание. Данная единица имеет название нуклеотид, их обозначают латинскими или русскими буквами А (А) - аденин, Г (Г) - гуанин, Ц (С) - цитозин и Т (Т) - тимин. Только ученые ошибочно предположили, что ДНК состоит из серий повторяющихся четырехнуклеотидных единиц. Такая структура, конечно, была слишком простой, чтобы объяснить, как хранится сложнейшая информация. С этого момента исследователи устремились к изучению белка. Белки гораздо сложнее - они состоят из 20 различных аминокислот и, конечно, их структура может отличаться значительным разнообразием. Но, как выяснилось, главная молекула в передаче наследственности, все-таки ДНК.



Пока химики изучали структуру ДНК, биологи проводили эксперименты, чтобы выяснить, что же является источником генетической информации. Целый ряд экспериментов, проведенных на бактериях и вирусах, убедительно доказали, что главная молекула - это ДНК. Молодые и амбициозные Д.Уотсон и Ф.Крик, проанализировав все накопленные данные, открыли в 1953 году трехмерную структуру ДНК. Замечательное открытие, которое сделали эти ученые, заключалось в той удивительной пространственной конфигурации, которую образует ДНК. Они поняли, что нуклеотиды не только связаны между собой в цепочку, а что две цепочки из нуклеотидов тоже могут образовывать между собой связи - азотистые основания одной из цепей соединены с азотистыми основаниями другой цепи водородными связями согласно принципу комплементарности: аденин соединяется только с тимином, гуанин - только с цитозинном - так образуется двойная спираль ДНК. Знаменитая двойная спираль - тот рисунок, который нам знаком из учебников и интернета. Истории этого открытия предшествовала продолжительная и кропотливая работы Розалинды Франклин, именно она получила рентгеновские снимки кристалла ДНК. Эта женщина умерла в 1958 году от рака яичника и незаслуженно была забыта при шумном успехе, вызванном открытием Уотсона и Крика.

### Что же делает ДНК?

Представьте себе огромную поваренную книгу, в которой хранятся рецепты разных блюд. Так и в нашей молекуле ДНК записана информация обо всех белках человека - все инструкции, как эти белки нужно приготовить сколько, и каких ингредиентов взять, как их смешать и при какой температуре доводить до готовности. Вся эта информация разделена на множество томов. У человека их 23. Х и У хромосомы определяют наш пол. Еще есть маленькая книжка - митохондриальная ДНК (мтДНК), которую иногда называют дополнительной хромосомой. В каждой клетке содержится множество копий мтДНК и 23 пары хромосом. Мужчины имеют набор 46ХУ, женщины 46ХХ. Внутри каждой из хромосом содержится главная молекула - ДНК, она обернута белками и очень компактно свернута.

А что же такое ген? Ген - это участок ДНК, который состоит из нескольких тысяч, а иногда и сотен тысяч нуклеотидов, и этот участок, как правило, особым образом кодирует определенный белок. Гены могут подвергаться мутациям - изменениям последовательности нуклеотидов в цепи ДНК. Мутации могут изменять характеристики белка и, их результатом является заболевание. Уже известна последовательность всех генов, но ученые до сих пор не знают, что делает каждый из наших генов, как они взаимодействуют друг с другом, как они реагируют на изменения окружающей среды и многое, многое другое еще скрыто. В следующем номере журнала мы расскажем вам, как общественные организации пациентов могут помогать в научных исследованиях и, какие замечательные результаты были получены благодаря активности семей с редкими заболеваниями.



## Редкая страничка

Это маленькое философское эссе отражает многое, что ощущают семьи, которые столкнулись с болезнью близкого человека. Не для всех болезней пока есть лечение, не всем пока можно помочь, но нужно продолжать жить, радоваться и находить счастливые моменты в жизни.

(с) Эмили Перл Кингсли 1987 «Добро пожаловать в Голландию»

«Меня часто спрашивают, каково это – воспитывать ребенка-инвалида. Чтобы помочь тем, кому не довелось испытать такое, понять этот уникальный опыт, я написала вот что. Когда вы ждете ребенка, вы как будто планируете увлекательное путешествие – в Италию. Покупаете кучу путеводителей и строите замечательные планы. Колизей. «Давид» Микеланджело. Венецианские гондолы. Может быть, учите какие-то ходовые фразы на итальянском. Это очень волнительно. После нескольких месяцев волнительного ожидания наконец наступает этот день. Вы пакуете чемоданы и выезжаете. Несколько часов спустя самолет приземляется. Входит стюардесса и говорит: «Добро пожаловать в Голландию!».

«В Голландию?!? - говорите вы. – В какую Голландию?? Я летела в Италию! Я должна была прибыть в Италию. Я всю жизнь мечтала съездить в Италию».

Но рейс изменился. Самолет приземлился в Голландии, и вам придется остаться здесь. Важно то, что вас не завезли в ужасное, отвратительное, грязное захолустье, умирающее от мора и голода. Это просто другая страна.

Придется выйти из самолета и купить новые путеводители. И выучить новый язык. И встретиться с людьми, которых вы никогда бы не встретили.

Это просто другая страна. Ритм жизни здесь медленнее, чем в Италии, менее броский, чем в Италии. Но после того, как вы пожили здесь немного и перевели дух, вы оглянетесь – и начнете замечать, что в Голландии есть ветряные мельницы... и тюльпаны. В Голландии есть даже картины Рембрандта. Но все ваши знакомые уезжают в Италию и возвращаются, все хвастаются, как чудесно они провели время в Италии. И всю оставшуюся жизнь вам остается только говорить: «Да, вот и я туда же собиралась».

Боль от этого никогда, никогда, никогда не пройдет окончательно... потому что потеря такой мечты – очень, очень важная потеря. Однако – если вы проведете остаток жизни, оплакивая тот факт, что вы не попали в Италию, вы никогда не получите удовольствия всего того особенного и прекрасного, что может предложить вам Голландия»..



## Вести из регионов

Можем ли мы что-то сделать, чтобы изменить мир к лучшему? Мы, люди, работающие в общественных организациях, считаем, что это возможно и реально. Мы можем влиять на принятие законов, можем содействовать развитию новых методов лечения, увеличению знаний о редком заболевании. Нам очень сложно, так как мы можем быть всего одни единственные в большом городе или даже регионе с нашей болезнью, но рядом есть люди, у которых очень сходные проблемы и, объединяясь, мы сможем их эффективно решать. В каждом номере мы будем публиковать данные об одном из регионов и давать информацию о людях, которые рядом с вами.

Сегодня мы расскажем о **Республике Татарстан**. В этом, как и во всех других регионах нашей страны, проживают пациенты с редкими болезнями. Многие из них получают лечение, для некоторых вопросы лечения пока не решены. Фенилкетонурия, легочная артериальная гипертензия, синдром Ретта, тирозинемия тип 1, мукополисахаридозы, муковисцидоз, болезнь Гоше, редкие формы нарушений свертываемости крови – пациентов с этими заболеваниями мы знаем и поможем вам найти их адреса, чтобы вы могли общаться и встречаться.

Чаще всего пациенты с редкими болезнями в первую очередь обращаются к врачам-генетикам. В г.Казани работает одна из лучших Медико-генетических консультаций России, находится она в Республиканской клинической больнице. Ежегодно в консультацию обращаются более 6000 семей. Врачи-генетики МГК помогают врачам других специальностей поставить диагноз, уточнить наследственный характер заболевания, определить риск рождения больного ребенка, оказать помощь семье при планировании беременности, дородовую диагностику наследственных заболеваний и пороков развития. Медико-генетическая консультация и отделение УЗИ РКБ обеспечивает второй этап массового ультразвукового и биохимического скрининга беременных на хромосомные болезни и врожденные пороки развития. Эта консультация взаимодействует с ведущими Медико-генетическими Центрами России.

### Контакты:

420064 г.Казань, Оренбургский тракт,138  
Республиканская клиническая больница,  
Зав. МГК Зульфия Ильсуровна Вафина  
Тел **269-53-60, факс 261-41-25**

## Общественные организации и представительства

**Некоммерческое Партнерство «Помощь больным муковисцидозом» Республики Татарстан.** Основными целями и задачами Партнерства является содействие оказанию помощи в социальной реабилитации и медицинской адаптации больным муковисцидозом.

**Контакты:** инд. 420025, г. Казань, ул. Проспект Победы,182 б

## Легочная Артериальная гипертензия

В апреле 2011 года создана межрегиональная пациентская организация «Спасти и сохранить». Это общественная организация, в которую входят больные с ЛАГ и/или их близкие родственники. Организация создана, чтобы объединить наши силы, идеи, действия и возможности. Ведь по отдельности мы очень уязвимы. Наша организация не проводит, каких либо денежных сборов, пожертвований и т.п. Мы помогаем друг другу, и добиваемся должного к нам отношения и реальной помощи.

### Контакты:

423570, Республика Татарстан, г. Нижнекамск, ул.Мира, д.66/2, кв.67.  
Тел.: **89372947805**, E-маил :lilya-belle@yandex.ru

## Ассоциация содействия больным синдромом Ретта

Ассоциация создана в целях содействия выполнению в России исследований по проблемам диагностики и реабилитации синдрома Ретта; оказания информационных и консультативных услуг и помощи семьям, в которых проживают люди с синдромом Ретта, а также учреждениям, содействующим медицинским и педагогическим научным исследованиям синдрома, оказывающим помощь людям с синдромом Ретта и их семьям. В 2010 году в Казани прошел Первый в России Круглый стол по проблемам синдрома Ретта, на который прибыла Вера Звонарева – российская теннисистка. Это еще одна главная, если не сказать, центровая, фигура в Ассоциации. За 2 месяца до этого, сразу после финала Уимблдонского турнира 2010, она выразила желание провести в России информационную кампанию по синдрому Ретта. В семье близких ей людей растет девочка с синдромом Ретта.

Мы осуществляем рассылку материалов родителям и специалистам. Мы ведем переписку в форуме сайта, готовим материалы для публикаций на сайте, переводим с английского на русский язык информацию, которая может быть интересной для родителей, осуществляем "прямую связь" со специалистами. Дорогу осилит идущий! Вместе мы – сила! Сейчас нас не так уж и мало – 81 семья (в 40 регионах России!), если быть точными.

Провели первую конференцию по синдрому Ретта в 2011 году, на которую приехали специалисты из разных уголков нашей страны и Европы.

### Контакты:

<http://www.rettsyndrome.ru/>, e-mail: rettsyndrome@mail.ru

Ко Дню редких болезней в Республике Татарстан был проведен круглый стол по проблемам редких болезней, в котором приняли участие врачи и пациенты, руководители в области здравоохранения. Организаторами круглого стола в Татарстане стала общественная организация - Помощи больным с синдромом Ретта, Всероссийское общество больных редкими орфанными заболеваниями. Если вы проживаете в этом регионе - напишите нам или обратитесь в региональную общественную организацию.



# Знакомьтесь - мы редкие

Насчитывается около 7000 - 8000 форм редких заболеваний, большинство из которых (80%) относятся к числу наследственных болезней. Другие редкие болезни включают инфекционные заболевания, аутоиммунные, онкологические и тератогенные. Некоторые из заболеваний обусловлены комбинацией генетических и экзогенных факторов. Около 75% редких заболеваний встречаются у детей, но в ряде случаев симптомы заболевания могут проявляться в подростковом возрасте и у взрослых. Несмотря на то, что онкологические заболевания, занимающие 2-е место по причинам смертности в РФ относятся к числу социально-значимых, большинство из них являются редкими. Для лечения крайне редких болезней разрабатываются специальные препараты, многие из которых в Европе имеют статус «орфанных» - онкологические болезни крови (миелолейкоз, лимфома Ходжкина и другие), эндокринной системы (медулярная аденокарцинома щитовидной железы, соматотропинома) и многие другие. Если посмотреть на количество проводимых исследований по генотерапии, то очевидно, что большинство из них - для онкологических заболеваний. Онкологические болезни (в подавляющем большинстве) не являются наследственными, но они связаны с генетическими изменениями, только эти изменения (мутации) носят приобретенный характер. Об одной из групп этих болезней мы расскажем в этом номере.

## Саркомы мягких тканей

Саркомы мягких тканей (СМТ) представляют собой группу редких злокачественных новообразований различной локализации и гистологической структуры, объединенных общим происхождением из мезодермальных тканей. По данным различных авторов, СМТ составляют 15% всех злокачественных опухолей у детей и лишь 1-2,5% - у взрослых. Согласно исследованиям, проведенным в MD Anderson Cancer Center, 5% СМТ локализуется в области головы и шеи, 8% - в области грудной клетки, 12% - на верхних и 26% - на нижних конечностях, 23% опухолей располагается в брюшной полости или забрюшинно и 26% - поражает висцеральные органы. Кроме анатомического разнообразия, СМТ характеризуются и множеством гистологических подтипов, наиболее частыми из которых являются злокачественные фиброзные гистиоцитомы, липосаркомы и лейосаркомы.

Согласно официальным статистическим данным (ФГУ «МНИОИ им. П.А.Герцена» МЗСР РФ, 2010), в 2009 году число впервые выявленных злокачественных новообразований составило 3413 человек, из них 1317 на поздней стадии (III-IV), смертность - 3322 человека. Большинство больных при постановке диагноза имеют сравнительно молодой возраст (средний возраст пациентов с саркомами составляет 55 лет, при этом более трети всех пациентов моложе 30 лет). Являясь редким раком, саркомы мягких тканей занимают, тем не менее, третье место в структуре смертности в группе пациентов до 29 лет. Позднее выявление и высокая смертность напрямую связаны с отсутствием онконастороженности среди специалистов первичного звена, небольшим числом узкоспециализированных врачей, необходимых для эффективного ведения таких пациентов, включая навыки определения морфологического типа и оценки стадии опухоли, использования лучевой терапии в качестве дополнительного метода лечения, внедрение новых методик терапии с учетом факторов прогноза заболевания.

В 2010 году на базе крупнейшего в России онкологического центра, РОНЦ им. Блохина РАМН, была создана Восточно-европейская группа по изучению сарком. Целями Группы являются повышение качества медицинской помощи, оказываемой больным с саркомами, а также внедрение новых подходов к терапии этого заболевания в широкую клиническую практику. Всего за год существования Группы нам удалось объединить под ее «знаменами» ведущих врачей-специалистов по лечению этого редкого заболевания. Работа группы ведется по нескольким направлениям, в том числе клиническому и образовательному. Специалисты группы проводят консультации пациентов и медицинской документации, налажен просмотр гистологического материала из регионов, разработан и ведется активный регистр пациентов с саркомами мягких тканей и костей. Проводятся образовательные мероприятия как на базе федеральных центров в Москве, так и в регионах в выездном режиме и он-лайн. Суммируя, нами накоплен огромный практический и научный опыт лечения пациентов с саркомами именно в условиях российской системы здравоохранения.

Научные эксперты Группы активно участвовали в общественно-политических дискуссиях, предшествующих вступлению в силу федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан», посвященных формированию списка орфанных заболеваний. Группа рекомендовала включение высококачественных сарком в федеральный список орфанных заболеваний. Мы полагаем, что этот шаг, наряду с созданием системы оказания медицинской помощи больным с саркомами и обновлением стандартов оказания медицинской помощи, улучшит доступность больных к жизненно-важной современной терапии, переломит ситуацию с высокой смертностью от этого рака.

Научным Советом Группы разработаны рекомендации по созданию всероссийской системы оказания медицинской помощи больным с саркомами. На пути к достижению этой цели нами предложены следующие шаги:

Создание стандартного протокола морфологического исследования сарком

Обновление стандарта оказания медицинской помощи больным саркомами, включающим комбинированную терапию, в том числе современными таргетными препаратами

Разработка и методическая помощь во внедрении порядка оказания помощи больным с саркомами на разных этапах заболевания, направленного на оптимизацию выявляемости и диагностики, а также маршрутизацию пациентов в условиях российской системы здравоохранения

Организация проведения высокотехнологичного лечения в разных лечебных учреждениях согласно их технической оснащенности и укомплектованности узкоспециализированным кадровым составом. Согласно объему и сложности лечебных манипуляций терапия сарком может проводиться поэтапно в разных сертифицированных учреждениях исходя из технической оснащенности последних и степени квалификации специалистов.

## Контакты:

Феденко А.А. - исполнительный директор АНО «Восточно-европейская группа по изучению сарком» <http://www.eesg.ru/>



# Наши истории

## Лилия

Сегодня выпал первый снег. Белый, чистый...В один из таких дней я переосмыслила свою жизнь. И начала все с чистого белого листа. Начала заполнять его яркими, прекрасными чудесными событиями. Сейчас перелистываю как книгу свои воспоминания иногда на лице появляется улыбка, иногда слезы наворачиваются...было все.



Вот, я маленькая ,иду с папой в детский сад. Как же я не любила с ним ходить в садик! Папа большой, шаги огромные. Я не успевала догонять его, уставала, начинала хныкать. Другое дело с мамой. Она и ходит медленнее, и на руки может взять если я вдруг устану. Для папочки я всегда была «капризушкой». Ну не могла я ему объяснить в свои 3 годика, что у меня нет сил бежать за ним ,что одышка у меня. Папа конечно же не догадывался, что я больна, ведь врачи говорили ваш ребенок здоров. Вот поэтому у меня был один диагноз-"каприз".И "лечил"меня папа именно от этого недуга. Уже в лет 10, я спросила у папы почему всех детей папы на саночках везли в садик, а меня ты по сугробам тащил, ведь санки у меня тоже были. Он ответил-"ты же ходить не любила, вот я тебя к пешим прогулкам приучал"...Так и не приучил..

Школьные годы особо не запомнились, несмотря на десять лет учебы. Школа находилась рядом, папа за руку не тянул уже. И шла свои медленным темпом, при котором одышки практически не было. Боялась физкультуры как огня. Прогуливала. Поэтому в аттестате на против графы физкультура стоит прочерк. В школьные годы упорно лечили меня от туберкулеза, причем таблетки пила ежегодно естественно безрезультатно...

Получив на руки аттестат об общем-среднем образовании не задумываясь поступила в педагогический колледж. Училась на воспитателя детского сада (видимо воспоминания о детском саде прочно засели в голове). Темп был сумасшедший. Все безумно нравилось, учеба вдохновляла. Не смотря не то что одышка прогрессировала, я старалась не обращать на нее внимание. да приходилось выходить из дома за два часа чтоб успеть на пары, когда расстояние в 100 метров я проделывала с трудом, останавливалась отдышаться через каждые 30 метров...но желание узнать новое было сильнее. Закончила я колледж с красным дипломом. С огромным желанием и энтузиазмом приступила к работе в детском саду. Дети заряжали меня позитивом. Такие беззаботные, непосредственные. Ну конечно

же мега подвижные...не всегда хватало сил догнать ребенка. Проработала я год. В 2000 году меня с работы, в бессознательном состоянии, увезли на карете скорой помощи в республиканскую клиническую больницу в город Казань. Лежала месяц, диагноз ни как не могли поставить. Решено было провести катетеризацию полостей сердца. Что самое смешное, доктор лечащий называл меня симулянткой. Не знаю к счастью или ...мне смогли поставить диагноз- Врожденный порок сердца. Синдром Эйзенменгера. Высокая легочная гипертензия. В 20 лет!!! Дали вторую группу инвалидности, сказали лечению твое заболевание не подлежит, ты не операбельная, сколько проживешь столько проживешь. Мне тогда было 20 лет. Мир рухнул. Я не могла понять почему не операбельная. Почему нет лечения. Что означает сколько проживешь столько проживешь...У меня началась глубокая депрессия. Я ждала когда же я умру, ведь доктор сказал с таким диагнозом долго не живут. Это длилось два года. Я не выходила на улицу, я просто ждала..В один из зимних снежных дней я проснулась, посмотрела в окно и у меня все перевернулось внутри. Такая неземная красота стояла на улице..я подумала как этот прекрасный мир может быть без меня. Я не представляю что меня не будет. И через неделю я уже была студенткой Вуза. Мир наполнился новыми красками, новыми знакомыми...Пусть было тяжело ходить, одышка была периодическая, но я ходила, я ЖИЛА, радовалась достижениям, общалась с однокурсниками, все было замечательно.

На втором курсе обучения я встретила свою любовь. Роман был сказочным, у меня кружилась голова от счастья. Мы поженились. Мой любимый знал о моей болезни, поддерживал ,заботился и оберегал. В 2007 году я забеременела. Мы очень хотели ребенка .Очень сложно психологически было, когда врачи кричали что я дура и что мне нельзя беременеть, что я не выношу ребенка, что сама погибну....я перестала ходить в больницу...Беременность протекала нормально, у меня даже токсикоза не было. На 23 недели беременности я проснулась от того, что я

задыхалась своей кровью, кашель был ужасный и кровохарканье сильнейшее. Опять карета скорой помощи, опять Казань, реанимация...Решили делать мне кесарево сечение. Без наркоза, так как сердце может наркоз не выдержать. Просто местное обезболивание. Сделали..Ребенка не спасли...Еще два месяца пролежала в больнице, прежде чем смогла встать на ноги.

Приближалась сессия, надо было защищать дипломную работу. Я должна была жить дальше. Да, я могла взять академический, мне его даже предлагали. Я всегда думала и думаю, что начатое дело надо обязательно завершить. Я собрала всю свою силу воли, через боль я пошла на защиту дипломной работы, к тому моменту после операции прошло 3 месяца. Защитилась я на "отлично". Состояние было тяжелым. Одышка была даже в покое, 10 метров и я вся синела, теряла сознание. Мне не давал покоя один вопрос почему нет лечения. Такого же не может быть.

Я в глобальной сети интернет нашла Научно исследовательский центр им.Бакулева. И тут началось самое интересное. Кардиолог отказался дать мне направление в московскую клинику, аргументировав это тем, что зачем я буду выделять бюджетные деньги на твою поездку, тебе там ничем помочь не смогут. Лучше я эти деньги выделю на больного с ишемической болезнью сердца и буду уверен, что его прооперируют и деньги не будут зря потрачены. Меня такая позиция шокировала. Но желание жить все же сильнее их бюрократических аспектов. Тогда я решила бороться за свою жизнь. Пришла и заявила кардиологу, что я согласно ч.1 ст.41 Конституции РФ имею право на охрану здоровья и медицинскую помощь. И я в случае отказа дать мне направление в московскую клинику, вынуждена буду обратиться в суд для защиты своих нарушенных прав. Направление и квота были готовы через 10 минут. В НИИ им.Бакулева мне назначили препарат Силденафил. Спустя 9 лет после постановки диагноза я начала получать лечение (лечение Легочной гипертензии). Я стала жить без одышки, не могла поверить этому. В поисках препарата в интернете, случайно наткнулась на сайт БФ"Наташа" Написала письмо о себе, о ситуации. Евгений позвонил, сказал, будем помогать. Я была просто безумно счастлива, что у меня будет возможность жить не задыхаясь и дышать свободно (на пенсию я не могла себе позволить лечение). Да, Женя помогал в течение года, когда стал вопрос кислородотерапии, фонд мне подарил кислородный концентратор, помогает морально. В 2010 году мне в НИИ им.Бакулева назначили мега дорогой препарат бозентан. Я уверена, что ни одна среднестатистическая семья не в состоянии приобрести этот препарат самостоятельно. Так же фонд "Наташа" тоже не в состоянии всех обеспечить этим препаратом, я это понимала. Поэтому единственным шансам, как я думала, было обращение в Минздрав Татарстана с просьбой обеспечить меня жизненно необходимым препаратом. На мои обращения приходили один за другим отказы. Я писала письма в Росздравнадзор, Генеральную прокуратуру, Минздравсоцразвития России, депутатам ГД. Приходили отказы за отказами. Уже иногда думала ни чего не получится, руки опускались, тут еще муж ушел к другой, началась депрессия, ревела....Спасибо Жене он помог мне взять себя в руки.

В интернете наткнулась на сайт НИИ им. Мешалкина г.Новосибирск. Вычитала, что у них есть программа по диагностике ЛГ, и мне сделали катетеризацию полостей сердца, назначили препарат и дали на руки 56 волшебных таблеток (в упаковке 56 таб)! В итоге на полтора месяца у меня было лечение. С этого началось мое лечение. Что дальше-неизвестность. Понимая, что на блюдечке с голубой каемочкой мне дорогостоящий препарат не дадут, я начала бить тревогу. Опять письма Депутатам, на телевидение в СМИ. Сняли сюжет ,по приезду домой я была обеспечена препаратом на пол-года. Сейчас я веду активный образ жизни. Поднимаюсь на 6 этаж, хожу не дискотеки ... Как то подруга посоветовала посмотреть фильм "достучаться до небес". Фильм настолько меня впечатлил, что я несмотря на то что мне было противопоказаны перелеты на самолете, я полетела в Египет, на красное море. Как же там красиво...пальмы на которых висят финики, песчаный песок теплый, нежный ...море - сказочно голубое, прозрачное...воздух чистый, легкий. Отдых был активным при активным - экскурсии в Луксор-гробницы, обзорная экскурсия по Хургаде...фабрика папируса.... процесс получения папируса чего стоит. И подводное погружение с аквалангом. Там рыбки как будто сошли с картинок, желтые, полосатые, голубые, красные..они рядом-рядом их трогаешь, а они такие гладкие и приятные не верится что они живые. .великолепие кораллов. Такой красоты я никогда не видела. Да, я знаю что у меня ЛГ и она не лечится, но я знаю, что можно остановить прогрессирование болезни, и жить полноценной жизнью.Для этого надо естественно в первую очередь принимать медикаменты, и конечно же надо хотеть ЖИТЬ, это самая мощная мотивация. В жизни бываю потери, неудачи, не все всегда так гладко. Но надо верить, что этот мир не может обойтись без меня, значит кому то я нужна и надо жить, бороться. Мы живем в России, где за жизнь надо бороться. Это в Германии государство борется за жизни своих граждан, а в России часто приходится бороться с чиновниками из того же аппарата государственной власти, чтоб выжить. Мне было не легко получить мега дорогой препарат. В январе у меня препарат заканчивается, но я уверена, что я добьюсь обеспечения жизненно необходимым препаратом, просто теперь я знаю, что это жить без одышки, и буду всеми разрешенными законом способами добиваться препарата. Да сложно получить обеспечения дорогостоящим препаратом. Поэтому на всероссийском союзе пациентов, который состоялся в ноябре 2011,я задала вопрос руководителю департамента Министерства здравоохранения В.И. Широковой, о проблеме обеспечения пациентов с ЛГ в регионах. Я очень надеюсь, что придадут особое внимание этому редкому заболеванию - Легочная гипертензия. И внесут в перечень орфанных лекарственных средств, которые будут финансироваться за счет федерального бюджета. За этот законопроект надо бороться всем пациентам с Легочной гипертензией. Потому, что это единственный шанс, сто процентный шанс на обеспечение лекарственным препаратом всех нуждающихся в нем, вне зависимости от региона проживания.

Я очень упертая, и мне в жизни это очень помогает. Я просто очень хочу жить, я люблю жить. И этим все сказано. Любите жизнь, ведь вокруг одно великолепие, и человек тоже само великолепие.



## Нам нужна помощь

### Юдашова Дарья 1 год

**Справка:** Центральный врожденный гиповентиляционный синдром- это редкое наследственное заболевание обычно проявляется в периоде новорожденности. Характеризуется отсутствием автоматического контроля над процессом дыхания, главным образом во время сна. Причина смерти у пациентов с этим заболеванием связана с невозможностью обеспечения оптимальной вентиляции легких.



**Юдашова Дарья. 1 год.** Центральный врожденный гиповентиляционный синдром, постгипоксическая энцефалопатия, прогрессирующая гидроцефалия, отставание психомоторного развития, синдром вегетативных нарушений. Меня зовут Лена. Я мама маленькой жизнерадостной малышки Дашеньки. Даше 1 годик и она еще никогда не засыпала дома в своей кроватке. Все это время она жила в отделении реанимации детской областной больницы.

Даша появилась на свет 16 января 2011 года. А на второй день произошла остановка дыхания и ее подключили к аппарату искусственной вентиляции легких (ИВЛ). На следующий день, в очень тяжелом состоянии, ее забрали в реанимацию областной детской больницы г.Нижнего Новгорода. После обследования и проведения всей необходимой терапии, дышать самостоятельно Дашенька так и не смогла.

Периодически Дашу отключали от аппарата ИВЛ и каждый раз мы надеялись, что ей больше не понадобится искусственная вентиляция, каждый раз надеялись на чудо. Дальнейшие многочисленные консультации, сдачи анализов на наследственные болезни, предположения врачей не выявили причину того, что ребенок не дышит самостоятельно. Позже врач реанимационного отделения предположил, что у нее редкое генетическое заболевание - врожденный центральный гиповентиляционный синдром (Синдром Ундины). При котором отсутствует автоматический контроль дыхания. Предположение подтвердилось в лаборатории. А это значит, что она никогда не сможет дышать самостоятельно.

Из другого города я каждый день приезжала к Дашеньке в реанимацию. Пускали только на 2 часа. Я отвязывала ей ручки и рассказывала ей, как сильно мы ее любим, какая она у нас сильная девочка, что она обязательно поправится и мы заберем ее домой. Несмотря на то, что Дашенька с самого рождения была постоянно одна, подключенная к аппарату ИВЛ, который не дает ей возможность двигаться и развиваться, она всегда встречала

нас улыбкой, следила за нами, играла игрушками. Я узнала, что за границей дети с таким заболеванием могут жить дома при наличии аппарата ИВЛ, большинство из них дышат днем сами и ходят в детские сады и школы.

Благодаря добрым не равнодушным людям мы приобрели собственный аппарат искусственной вентиляции легких, чтобы Даша могла жить дома. Вот уже 3 недели мы с Дашенькой находимся вместе в отделении. В России нет врачей и клиник, занимающихся Дашиным заболеванием. Все что могут сделать - это обучить ухаживать за Дашей на аппарате ИВЛ и выписать домой. Поэтому мы стали искать помощи за границей. После ведения переговоров и переписки с зарубежными клиниками, нас пригласила к себе клиника в Англии. Ведущий специалист по данному заболеванию в этой клинике считает, что у Даши есть большой шанс начать дышать самостоятельно днем, а ночью она будет подключена к аппарату ИВЛ. Помимо помощи по основному заболеванию Даши врачи этой клиники готовы взяться за ее реабилитацию в плане отставания в развитии. По словам врача, пока Даша маленькая у ее мозга большие компенсаторные возможности к восстановлению и при правильно подобранном лечении и реабилитации есть шанс на выздоровление. Сейчас Даша 24 часа на аппарате ИВЛ. Для нас это единственный шанс, чтобы доченька смогла дышать днем сама, научилась сидеть и ходить. Мы понимаем что сумма к сбору очень большая, но мы надеемся, что с вашей помощью у нас получится и у Даши появится шанс на выздоровление. Стоимость лечения в клинике 124 304 фунтов стерлингов.

#### Контакты:

Тел. 8 906 349 3452 Юдашова Елена Т  
ел. 8 909 295 1555 Юдашов Алексей  
Mail: [daria.yudashova@mail.ru](mailto:daria.yudashova@mail.ru)  
<http://cchs.ru>



## Вадим 11 лет

**Справка:** Мукополисахаридоз 4 А типа очень редкое наследственное заболевание при котором нарушается расщепление крупных молекул - гликозаминогликанов. При этой болезни постепенно происходит нарушение скелета, суставов. Деформации позвоночника и отложение в тканях гликозаминогликанов, могут приводить к компрессии (сдавливанию) спинного мозга, что не позволяет ребенку ходить. Специальные операции по декомпрессии спинного мозга, во многих случаях помогают восстановить двигательные функции. Сейчас разрабатывается особая ферментная заместительная терапия для этой болезни. Надеемся, что скоро все пациенты с этой болезнью в мире и в России смогут ее получить.

Когда в нашей семье 13 сентября 2001 года родился Вадим, мы даже представить себе не могли, что может что – то случиться. Ведь до 1 года Вадим рос и развивался как обычный ребенок, у него появлялись первые зубки, первые слова, первые шаги, и каждому его начинанию мы радовались. Когда впервые мы увидели деформацию груди, врачи сказали, что это просто рахит, еще тогда мы не догадывались о том, что у Вадима может быть серьезное заболевание. Он рос и радовался жизни, как и все детки. После того, как мы получили в 2004 году результаты анализа, наша жизнь перевернулась. Вадиму был поставлен диагноз мукополисахаридоз 4 А типа. Еще тогда мы не знали, что лечения этого заболевания нет не только в России, но и по всему миру. Это было ужасно, были слезы и мы не знали, что нам предпринять. Сейчас по всей Республике Саха (Якутия), где мы проживает Вадим единственный ребенок, который болен этой страшной болезнью, поэтому педиатрам очень трудно назначать какое-либо лечение, даже при обычной простуде, ведь до этого они не сталкивались с такими детьми.

Сейчас Вадим не ходит ножками, он учиться на домашнем обучении, ему очень тяжело, ведь когда он был еще маленький, ему не возможно было объяснить, что он не такой как все, а сейчас, когда он уже вырос, он понимает все сам. Но сейчас надежда есть, что Вадим начнет ходить ножками. В институте города Майнц Германии Вадиму будут делать операцию на ногах, стоимость операции составляет приблизительно 1200000 рублей. В нашей семье нет возможности оплатить данную операцию, чтобы собрать деньги в Республике необходимо очень много времени, этого времени у Вадима нет. Нам остается только ждать и верить в чудо. Верить в то, что Вадим сможет сам ходить ножками и чувствовать себя как обычный ребенок, чтобы его детство было настоящей сказкой, о которой можно было, потом вспомнить с улыбкой. Мы продолжаем бороться и верить, что сможем победить!



### Контакты:

Сбербанк России дополнительный  
офис 8603/018  
Якутское отделение Северо - Восточного СБ  
РФ ИНН 7707083893 БИК 049805609  
К/с 30101810400000000609 счет  
42307810176065501427/48  
**Мышенкова Олеся Валерьевна**

адрес электронной почты:  
lesas2004@rambler.ru,  
lesas2004@rambler.ru

## Кристина

**Справка:** Туберозный склероз – наследственное заболевание. При этой болезни в результате генетического дефекта образуются доброкачественные опухоли во многих органах. Если опухоли появляются в головном мозге, то возникают приступы эпилепсии, которые практически не поддаются лечению обычными препаратами. Сейчас разрабатывается новое патогенетическое лечение для этого заболевания.

### ЗДРАВСТВУЙТЕ!!!

Наша дочка КРИСТИНА Щербакова больна Туберозным склерозом, редким генетическим заболеванием. После долгих исканий нам назначили Сабрил дополнительно к нашим противоэпилептическим препаратам, которые мы принимали. Но врач предупредила, что этот препарат не зарегистрирован в России и покупать его надо за границей. Мы согласились принимать препарат Сабрил, потому что другая терапия нам не помогала. Препарат мы купили и результат был виден на первых же приемах. Приступы сильные постепенно прекратились. Но остались слабые, но их много, от которых мы хотим тоже избавиться. Приступы очень сильно тормозят развитие. После ввода Сабрила Кристина потихоньку начала развиваться. Она научилась ползать, вставать на ножки у дивана или другой опоры. Впервые мы услышали, как она смеётся. Она очень весёлая девочка и очень хочет жить и радоваться жизни. В 3 годика Кристина начала делать свои первые шажочки, держась за руку. Научилась держать равновесие.

Сейчас Кристина уже ходит самостоятельно, правда ещё не совсем уверенно, но главное ХОДИТ! Начала произносить несколько слогов - да-да, па-па, ба-ба и звуков. Мы ходим с дочкой в группу кратковременного пребывания, где с ней занимаются дефектолог и психолог. Ходим плавать в бассейн 2 раза в неделю и ей очень нравится плавать в круге, она стала уверенно чувствовать себя в воде. Кристина научилась складывать предметы в коробку или банку, научилась листать книжки и каждый день просит их. Мы каждый день учим её спускаться и подниматься по лестенке и она уже держась одной рукой за маму может спуститься с 4-го этажа. А когда поднимается одной рукой держится за маму или папу, а другой за перила-помогает себе. Пусть это маленькие успехи, но для нас это огромное счастье!

Пожалуйста, помогите нашей доченьке! Нам очень страшно, если вернутся сильные приступы. В выписке из больницы у нас

написано, что препарат назначен пожизненным показанием и замене не подлежит. Да и в России нет даже заменителя этому лекарству. Наша мечта попасть на лечение в заграничные клиники! В США и Германии есть клиника, в которой занимаются лечением нашего заболевания. Может там смогут помочь нашей доченьке остановить приступы (приступы остались, но стали слабыми до 5-6 раз в день). НО Лечение за рубежом очень дорогое. В нашей семье, работает один папа, я, по понятным причинам сижу с ребенком. Средства, которые зарабатывает муж, уходят на лекарственные препараты. С надеждой на помощь, родители Крестюши - Сергей и Оксана!

### Контакты:

Щербакова Оксана Валерьевна  
Сбербанк Новоуральское  
ОСБ № 7604/00015  
БИК 046577674

Карта маэстро номер карты  
63900216 9056792829

Номер СЧЕТА 40817810116170903884

От Щербаковой ОКСАНЫ Валерьевны

моб. тел. 8(950) 639-68-37-мама

8(909)7007007-папа Сергей

Ваш e-mail : kicusha@mail.ru

## Павлик

**Справка:** Врожденный гипперинсулинизм – группа редких заболеваний, при которых в больших количествах вырабатывается инсулин. В результате - очень сложно контролировать уровень глюкозы в крови. Концентрация глюкозы может очень сильно снизиться, что приводит к нарушениям головного мозга и, на высоте приступа гипогликемии, ребенок может погибнуть.

### Контакты:

8-965-409-46-00

e-mail:nadezda-20.77@mail.ru

### Здравствуйте.

Меня зовут Надежда. Я мать троих детей. 06.06.2011 года родился мой младший сын Павлик. Врачи поставили ему редкое заболевание - врожденный гипперинсулинизм. Особенность этой болезни в том, что у ребенка низкий уровень сахара в крови и без специальных лекарств он не держится. У нас большая проблема с покупкой лечебного препарата, который стабилизирует уровень сахара в крови и, благодаря которому, малыш себя чувствует хорошо, так как на территории Российской Федерации PROGLICEM не производится и не продается. Так же нам невозможно пройти обследование, потому что на территории России оно не проводится. Лекарство PROGLICEM мы принимаем ежедневно. Если его не принимать, то ребенок может погибнуть. Мы очень рассчитываем на вашу помощь!

## Синдром Ретта

**Справка:** Синдром Ретта – редкое генетическое заболевание. Общей и главной особенностью людей с синдромом Ретта являются множественные нарушения движения, дыхания, умственных способностей, влекущие за собой полную и постоянную зависимость во всех сферах повседневной жизни. Синдром Ретта сегодня известен во всем мире и является следствием мутаций в гене MECP2, расположенном на X-хромосоме. Это заболевание встречается с частотой 1 случай на 10 – 15 тысяч рожденных.

Вы можете помочь девочкам с синдромом Ретта, реквизиты Ассоциации указаны на сайте [www.rettssyndrome.ru](http://www.rettssyndrome.ru), там же вы сможете посмотреть в глаза этим удивительным девочкам.

Девочки с синдромом Ретта тонко чувствуют отношение к ним. Они щедро награждают своих близких нежными улыбками. Главное, что им нужно - стабильность, забота и участие. Хороший уход и любовь могут обеспечить только родные люди, которым также необходимы поддержка и помощь. Ребенок с синдромом Ретта - это и испытание и награда. Испытание, поскольку болезнь влечет за собой инвалидизирующее состояние ребенка, а ухаживать за человеком с проблемами здоровья всегда тяжелый труд. Награда, потому что такая девочка становится душой семьи, ее центром, ее мерилем человечности. Их невозможно не любить!

Их глаза говорят о том, что они много знают и все понимают. По этой причине ученые во всем мире на протяжении последнего

десятилетия, после открытия Ретт-гена в 1999 г.(гена, ответственного за сбой в организме), неустанно ищут способы воздействия на заболевание, так как, от этого зависит излечение и адаптация ребенка в обществе.

Долгие годы считалось, что при синдроме Ретта развивается грубая интеллектуальная недостаточность. Исследования последних лет доказывают, что эти девочки могут достигнуть более высоких уровней развития в умственной области! ОНИ ПОНИМАЮТ И ИМЕЮТ СПОСОБНОСТИ К ОБУЧЕНИЮ! К сожалению, в настоящее время в России дети аутистического спектра заболеваний, к которым относится и синдром Ретта, не принимаются на обучение в учреждения системы образования. Поэтому мы постоянно в поиске специальных педагогов, реабилитологов, психологов для обучения и сопровождения девочек с синдромом Ретта.



## Общественные организации и благотворительные фонды, оказывающие поддержку людям с редкими заболеваниями:



СОДЕЙСТВИЕ ИНВАЛИДАМ С ДЕТСТВА,  
СТРАДАЮЩИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ ГОШЕ,  
И ИХ СЕМЬЯМ



Солнечный  
ангел



СПОРОДИ  
САНКТ-ПЕТЕРБУРГСКАЯ АССОЦИАЦИЯ  
ОБЩЕСТВЕННЫХ ОБЪЕДИНЕНИЙ  
РОДИТЕЛЕЙ ДЕТЕЙ-ИНВАЛИДОВ



БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД  
«Под Флагом Добра!»



МБОО «ХАНТЕР-СИНДРОМ»



РЕГИОНАЛЬНЫЙ  
ОБЩЕСТВЕННЫЙ  
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ  
ФОНД ПОМОЩИ  
ТЯЖЕЛОБОЛЬНЫМ И  
ОБЕЗДОЛЕННЫМ ДЕТЯМ



«ХРУПКИЕ ДЕТИ»  
www.osteogenez.ru



Национальная Ассоциация  
организаций больных  
редкими заболеваниями  
«Генетика»

АНО **СОДЕЙСТВИЕ**

ВООЗ  
ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ







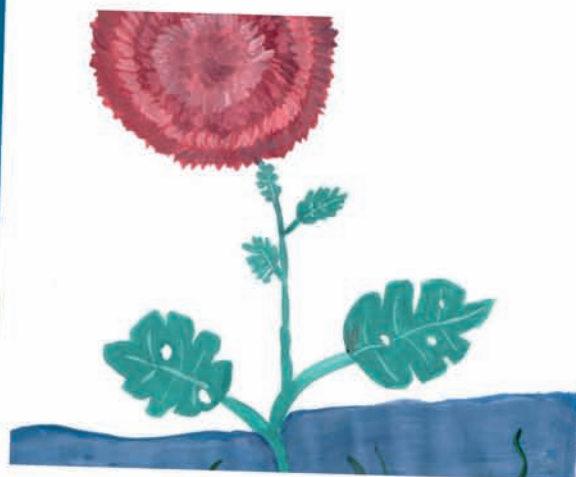
*Хочу проснуться здоровым!*  
Ботников Максим



*Хочу здоровья!*  
Дьячкова Арина



*Счастья всем и здоровья!!!  
Что бы моя доченька, Лерочка,  
не болела*



*Хочу что мой сыночек выздоровел!!!*  
Теймураз



*Здоровья вам, наши любимые! Дышите полной грудью!  
Живите на радость всем!*