

Орфанные заболевания и связанные с ними проблемы

Шашель В.А., Фирсова В.Н., Назаретян В.Г., Трубилина М.М., Фирсов Н.А.

ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России, Краснодар, Российская Федерация

Актуальность. Проблема орфанных или редких заболеваний имеет высокую социальную значимость и актуальность, поскольку, несмотря на редкость каждой нозологической формы, их суммарное число очень велико, и более 5% населения планеты страдает данной патологией. Как следует из названия, несмотря на невысокую распространенность, они негативно влияют на качество жизни человека, способны стать причиной смерти, требуют дорогого медикаментозного сопровождения и, соответственно, государственной помощи.

Цель исследования. Изучить основные аспекты оказания помощи детям с орфанными заболеваниями в Российской Федерации.

Пациенты и методы. Для реализации указанной цели были изучены наиболее актуальные литературные источники, содержание которых освещало представления об орфанных заболеваниях в различных странах мира и в РФ, а также тактику и регулирование механизмов помощи пациентам с редкими болезнями.

Результаты. Исследование показало, что далеко не во всех странах существует законодательное регулирование оказания помощи орфанным пациентам, и наиболее передовыми в этом отношении являются США и страны Западной Европы, где обозначены четкие критерии определения орфанной патологии, а также принимается ряд мер для повышения качества медицинского обслуживания больных с редкими заболеваниями. Эти мероприятия не только направлены на улучшение работы в системе здравоохранения, но и поощряют фармацевтические компании к разработке и производству лекарственных средств, а также способствуют научным исследованиям в указанной области.

Заключение. Орфанные заболевания в последние десятилетия стали объектом пристального внимания со стороны системы здравоохранения и национального законодательства. Их чрезвычайно низкая распространенность в человеческой популяции создает затруднения со своевременной постановкой диагноза, оказанием квалифицированной медицинской помощи и лекарственным обеспечением.