



28 ақпан – Халықаралық сирек кездесетін аурулар күні

*Сирек аурулары бар балалардың шамамен 30%-ы бес жасқа дейін өмір сүрмейді¹.
Көбісі тиісті ем қабылдамайды және дұрыс қойылмаған диагнозбен өмірден өтеді.*

Алматы, Қазақстан – 2021 жылғы 26 ақпан – Жыл сайын ақпанның соңғы күні бүкіл әлемде Халықаралық сирек кездесетін аурулар күні өтеді, оның мақсаты осы аурулар туралы хабардар болуды арттыру және сирек кездесетін аурулары бар емделушілерді және олардың отбасыларын емдеуге және медициналық көмекке қол жеткізуді жақсарту болып табылады.

Бүгінгі таңда әлемдегі халықтың шамамен 10%-ына әсер ететін 7000-ға жуық орфандық аурулар белгілі, олардың 80%-ы генетикалық тұрғыдан анықталған².

Көбінесе сирек кездесетін аурулар – бұл емделушілердің өмір сүру сапасын едәуір нашарлататын және өзін-өзі күту қабілетінің жоғалуына әкелуі мүмкін прогрессивті созылмалы аурулар. Мұндай аурулардың 50%-ында қозғалыс, сенсорлық немесе интеллектуалдық жетіспеушілік дамиды, ал 9% жағдайда іс-әрекетке қабілеттіліктің толық жоғалуы байқалады³. Сирек ауруларға шалдыққан балалардың шамамен 30%-ы бес жасқа дейін өмір сүрмейді. Көбісі дұрыс ем қабылдамайды және дұрыс қойылмаған диагнозбен өмірден өтеді.

Осы орайда, жеке ауру жағдайларының жиілігі бүкіл медицина тарихында әлемде тек бірнеше ондағаннан бірнеше мыңға дейін құрауы мүмкін, сол себепті тәжірибелі дәрігерлерде мұндай ауруларды анықтау дағдылары жетіспеуі мүмкін. Сонымен қатар, емделушілердің аз саны тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау, алдын алу және емдеу саласында ғылыми әзірлемелер жүргізуді шектейді, бұл диагностикалық жүйелер мен сирек кездесетін ауруларды емдеуге арналған дәрілік препараттардың құнына әсер етеді.

Емделушілер мен медицина саласының мамандарына ақпараттық қолдауды қамтамасыз ету мақсатында 2021 жылғы ақпанда Санофи Қазақстан компаниясы **redkiebolezni.kz** ақпараттық ресурсын іске қосты, оның негізінде Фабри, Гоше, Помпе және 1 типті мукополисахаридоз (МПС) сияқты сирек кездесетін лизосомалық жинақтау аурулары туралы негізгі ақпарат жинақталған.

«Диагнозды дәл әрі уақытылы қою сирек кездесетін аурулары бар науқастар үшін аса маңызды. Санофи Джензайм Қазақстан Халықаралық сирек кездесетін аурулар күнінде redkiebolezni.kz вебсайтының іске қосылатынын қуана хабарлайды. Біз бұл ресурстың пайда болуымен емделушілер ғана емес, медицина саласындағы мамандар да қажетті ақпаратты, көмек пен қолдауды ала алады деп үміттенеміз.

¹ <https://www.siope.eu/activities/european-advocacy/rare-diseases/>

² Picavet E, Dooms M, Cassiman D, Simoens S. Orphan drugs for rare diseases: grounds for special status. Drug Development Research. 2012;73(3):115–119. doi: 10.1002/ddr.21005

³ https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf 3. Kakkis ED, O'Donovan M, Cox G, et al. Recommendations for the development of rare disease drugs using the accelerated approval pathway and for qualifying biomarkers as primary endpoints. Orphanet J Rare Dis. 2015;10:16. doi: 10.1186/s13023-014-0195-4



Сондай-ақ, 2020 жылы біз орфандық аурулар туралы хабардарлықты арттыру үшін әлеуметтік желілерде жобаны іске қостық. Жарияланымдар мен анимациялық иллюстрациялар сирек кездесетін аурудың белгілері туралы қол жетімді және нақты түсіндіріп, сонымен қатар белгілер болған жағдайда одан әрі әрекет ету бойынша ұсыныстар береді. Мысалы, науқастар сирек аурудың диагнозын болдырмау үшін жедел желіге жүгіне алады», - деді Санофи Джензайм-ның Қазақстандағы бөлімшесінің басшысы Фаррух Бабашов.

Сайтта келесі бөлімдермен танысуға болады:

- балалар мен ересектердегі белгілер;
- ауруды анықтауға мүмкіндік беретін диагностика әдістері;
- мамандарды іріктеу, белгілерді және терапия мүмкіндіктерін басқару бойынша ұсыныстар.

Қазақстан Республикасындағы Сирек аурулар қауымдастығының басшысы Бахыт Байғалиеваның айтуынша: *«Дәрігерлердің хабардарлығы мен біліктілігін арттыру, сондай-ақ қоғамның назарын сирек кездесетін аурулар мәселесіне аудару біздің мемлекетіміздің басым міндеті болып табылады. Сирек ауруларға шалдыққан балалар ерекше назарды қажет етеді, өйткені дәл уақытында жүргізілген диагностика терапияның неғұрлым қолайлы салдарына ықпал етеді әрі емделушінің өмір сүру сапасын сақтауда басты рөл атқарады».*

Бүгінгі күні әлемде сирек кездесетін аурулардың кемінде 5%-ы үшін 250 сирек кездесетін ауруларды емдеуге арналған 400-ге жуық дәрі-дәрмектерді қамтитын емдеу әдістері әзірленді және мақұлданды⁴.

2009 жылға дейін сирек кездесетін ауруларды емдеуге арналған дәрі-дәрмектер Қазақстанда тіркелмегендіктен қолжетімсіз болды. Бүгінде тегін медициналық көмектің кепілдік берілген көлеміне орфандық ауруларды патогенетикалық емдеу үшін қажетті препараттар енгізілген, бұл науқастардың өмір сүру ұзақтығын арттырады. Препараттармен қамтамасыз ету Республикалық бюджет қаражатынан жүзеге асырылады.

Самат Рамазанов, «Жаңа Өмір» мукополисахаридоз және сирек аурулары бар пациенттер қоры» қоғамдық қорының бас директоры, «Орфандық аурулары бар пациенттерге көмек көрсету қауымдастығы» ЗТБ тең құрылтайшысы былай деп қосты: *«Бұл күні сирек аурулары бар науқастарға бір-бірінің қолдауын сезіну аса маңызды, сондықтан біз пациенттерді бір алаңда біріктіру, бір-бірімен сөйлесуге, тәжірибелерімен бөлісуге мүмкіндік беру үшін іс-шараларға бастамашылық жасаймыз. Биыл 25 ақпанда біздің «Жаңа өмір» қоры Халықаралық сирек кездесетін аурулар күніне орай онлайн форматта үлкен іс-шара ұйымдастырды. Оған емделушілер мен олардың ата-аналары, медицина саласының қызметкерлері, сондай-ақ үкіметтік емес ұйымдардың өкілдері қатысты. Менің жеке тарихым бар мотивациялық шағын фильмде мен пациенттерге еңсені түсірмеу, позитивті болу*

⁴ Imoisili M, Mueller C, Miller Needleman. Fueling the development of products for rare diseases: the impact of the FDA's orphan products grants program. Expert Opinion on Orphan Drugs. 2014;2(8):807–815. doi: 10.1517/21678707.2014.923305.



және өмір сүру сапасын сақтау үшін терапия мен мамандардың нұсқауларын сақтау қаншалықты маңызды екенін айтқан болатынмын».

Санofi туралы

Санofi - жаһандық биофармацевтикалық компания, оның миссиясы денсаулықтың әртүрлі мәселелеріне тап болған адамдарға қолдау көрсету болып табылады.

Біздің вакциналарымыздың көмегімен біз адамдарды аурулардан қорғауға тырысамыз, ал біздің препараттар көптеген аурулардың ағымын жеңілдетуге және сирек кездесетін, сондай-ақ кең таралған созылмалы аурулары бар пациенттердің өмір сүру сапасын арттыруға көмектеседі.

Әлемнің 100 елінде 100 мыңнан астам Санofi қызметкері ғылыми инновацияларды денсаулық сақтау саласындағы нақты шешімдерге айналдыру үшін күн сайын жұмыс істеуде.

БАҚ үшін байланыс мәліметтері:

Санofi Қазақстан

Коммуникациялар бөлімінің басшысы

Надежда Лабодовская

Тел.: +7 (701) 788-45-32

E-mail: CentralAsia.Communication@sanofi.com

www.sanofi.kz

Дания Утеева

PBN Hill+Knowlton Strategies

E-mail: Daniya.Uteyeva@hkstrategies.com

Тел.: +7 778 555 4124