



28 февраля – Международный день редких заболеваний

*Около 30% детей с редкими заболеваниями не доживают до пяти лет¹.
Большинство не получают должного лечения и умирают с неверным диагнозом.*

Алматы, Казахстан – 26 февраля 2021 года – Ежегодно в последний день февраля во всем мире проходит Международный день редких заболеваний, целью которого является повышение осведомленности об этих болезнях и улучшение доступа к лечению и медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями и их семьям.

На сегодняшний день известно порядка 7000 орфанных заболеваний, которые поражают около 10% населения в мире, 80% из них являются генетически обусловленными².

Чаще всего редкие заболевания представляют собой тяжелые хронические болезни с прогрессирующим течением, существенно ухудшающие качество жизни пациентов и могут привести к утрате способности к самообслуживанию. В 50% случаев при таких болезнях развивается двигательный, сенсорный или интеллектуальный дефицит, а в 9% случаев наблюдается полная потеря дееспособности³. Около 30% детей с редкими заболеваниями не доживают до пяти лет. Большинство не получают должного лечения и умирают с неверным диагнозом.

При этом частота случаев отдельно взятого заболевания может составлять всего лишь от нескольких десятков до нескольких тысяч случаев в мире за всю историю медицины, в связи с чем у практикующих врачей может не хватать навыков выявления таких заболеваний. Кроме того, малое количество пациентов ограничивает проведение научных разработок в сфере диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний, что сказывается на стоимости диагностических систем и лекарственных препаратов для лечения редких болезней.

В целях обеспечения информационной поддержки пациентов и медицинских специалистов, в феврале 2021 года компания Санофи Казахстан запустила информационный ресурс **redkiebolezni.kz**, на базе которого собрана основная информация о таких редких лизосомных болезнях накопления, как Фабри, Гоше, Помпе и мукополисахаридоз (МПС) 1-го типа.

«Точная и своевременная постановка диагноза имеет критическое значение для пациентов с редкими заболеваниями. Санофи Джензайм Казахстан рада анонсировать в Международный день редких заболеваний запуск вебсайта redkiebolezni.kz. Мы надеемся, что с появлением этого ресурса не только пациенты, но и медицинские специалисты смогут получить необходимую информацию, помощь

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



и поддержку. Кроме того, в 2020 году мы запустили проект в социальных сетях для повышения осведомленности об орфанных болезнях. Публикации и анимационные иллюстрации доступно и четко рассказывают о симптомах редкого заболевания, а также предоставляют рекомендации по дальнейшим действиям в случае наличия симптомов. Например, пациенты могут обратиться на горячую линию для исключения диагноза редкого заболевания», - заявил Фаррух Бабашов, руководитель подразделения Санофи Джензайм в Казахстане.

На сайте можно ознакомиться со следующими разделами:

- признаки и симптомы у детей и взрослых;
- методы диагностики, позволяющие определить недуг;
- рекомендации по подбору специалистов, управлению симптомами и возможностями терапии.

«Повышение осведомленности и квалификации врачей, а также привлечение внимания общественности к проблеме редких заболеваний являются приоритетными задачами для нашего государства. Особое внимание должно уделяться детям с редкими болезнями, поскольку именно своевременная диагностика способствует более благоприятным последствиям терапии и играет ключевую роль в сохранении качества жизни пациента», - отметила руководитель Ассоциации по редким заболеваниям в Республике Казахстан Бахыт Байғалиева.

На сегодняшний день в мире менее чем для 5% редких заболеваний разработаны и одобрены методы лечения, которые включают около 400 лекарственных средств для лечения 250 редких заболеваний⁴.

До 2009 года лекарства для лечения редких заболеваний были практически недоступны из-за отсутствия регистрации в Казахстане. Сегодня в гарантированный объем бесплатной медицинской помощи включены препараты, необходимые для патогенетического лечения орфанных заболеваний, что увеличивает продолжительность жизни пациентов. Обеспечение препаратами осуществляется из средств Республиканского бюджета.

Самат Рамазанов, генеральный директор общественного фонда «Фонд пациентов с мукополисахаридозом и редкими заболеваниями «Жаңа Әмір», соучредитель ОЮЛ «Ассоциация помощи пациентам с орфанными заболеваниями» добавил: *«В этот день пациентам с редкими заболеваниями особенно важно чувствовать поддержку друг друга, поэтому мы иницилируем мероприятия, чтобы объединить пациентов на одной площадке, дать возможность пообщаться друг с другом, поделиться опытом. В этом году 25 февраля наш фонд «Жаңа әмір» организовал большое мероприятие в онлайн формате, посвященное Международному дню редких заболеваний. В нем приняли участие пациенты и их родители, медицинские работники, а также представители неправительственных организаций. В мотивационном мини-фильме с моей личной историей я рассказал пациентам, как важно не падать духом,*

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.



сохранять позитивный настрой и соблюдать терапию и предписания специалистов для поддержания качества жизни».

О Санофи

Санофи – глобальная биофармацевтическая компания, миссия которой – оказывать поддержку тем, кто сталкивается с различными проблемами со здоровьем.

С помощью наших вакцин мы стремимся защищать людей от болезней, а наши препараты помогают облегчить течение многих заболеваний и повысить качество жизни как пациентов с редкими, так и распространенными хроническими заболеваниями.

Более 100 тысяч сотрудников Санофи в 100 странах мира ежедневно работают для того, чтобы превращать научные инновации в конкретные решения в области здравоохранения.

Контакты для СМИ:

Санофи Казахстан

Руководитель отдела коммуникаций

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