

## Куда обращаться родителям, если есть подозрение на генетическое заболевание?

Обращаться нужно в медико-генетическую консультацию. Направить туда может любой врач. В некоторых центрах и генетические обследования, если необходимо, проводят бесплатно.

Именно с врачом генетиком можно обсудить риск рождения больного ребёнка в семье, провести пренатальную диагностику и узнать о генетической предрасположенности к редким болезням.



Министерство  
здравоохранения  
Пензенской области



## ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: что нужно знать родителям

### Орфанные заболевания - что это?

Это заболевания, которые затрагивают совсем небольшую часть населения, их еще называют «редкие». Большинство из них наследственные, но есть также и ненаследственные.

*В России заболевание считается орфанным, если оно зафиксировано менее чем в 10 случаях на 100 000 жителей.*

## Какие орфанные заболевания встречаются чаще всего?

Можно сказать, что среди наследственных заболеваний, большинство из которых относится к орфанным, одним из частых в странах Европы является фенилкетонурия. На нее проводится массовый скрининг новорожденных. Относительно часто встречаются хромосомные болезни, миопатия Дюшена, спинальная амиотрофия, также несовершенный остеогенез.

Все это - наследственные заболевания. Но есть и ненаследственные болезни, среди которых онкологические заболевания занимают одно из первых мест.

## Все ли наследственные болезни проявляются в младенческом возрасте?

Совсем не обязательно, все заболевания разные, но в 80% случаев они проявляются именно в детском возрасте, также ими болеют и подростки.



## Как можно предотвратить подобные заболевания? Какие методы профилактики существуют?

Если мы говорим о наследственных заболеваниях, то предотвратить их развитие сложно. Только для единичных форм существуют методы лечения. Но если вы осведомлены о болезнях ваших близких родственников, то можно пройти медико-генетическую консультацию и узнать, каков риск рождения больного ребёнка. Врач может предложить провести специальные подтверждающие тесты и, если они окажутся положительными, то пройти пренатальную (дородовую) диагностику.

Кроме этого, можно обсудить и другие варианты помощи семье - воспользоваться возможностями преимплантационной диагностики или донорскими клетками для рождения здорового ребёнка.

## В каком формате проводят скрининг? Насколько точны результаты?

Прежде всего, в диагностике редких болезней применяют массовый скрининг, обладающий высокой точностью. Сейчас существуют технические возможности проводить скринирование новорождённых на несколько десятков болезней.

На данный момент в России проводится скрининг на 5 заболеваний: ФКУ (фенилкетонурия), врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, адреногенитальный синдром и галактоземию.



## Как обстоят дела с лечением пациентов с орфанными заболеваниями? Есть ли поддержка государства?

В России больные с орфанными заболеваниями получают лекарственные препараты бесплатно из разных программ.

Так, в рамках программы «7 высокозатратных нозологий» выделяются средства из федерального бюджета на лечение больных с болезнью Гоше, гемофилией, муковисцидозом. Из бюджета регионов закупают препараты и лечебное питание для пациентов с болезнями из перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний. В этом списке 24 орфанных заболевания.