

Редкие заболевания

Баалбаки Диана Джамал

Белорусский государственный медицинский университет, Санкт-Петербург

Научный(-е) руководитель(-и) Адашкевич Ирина Владимировна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Исторически сложилось так, что медицина в большинстве своём направлена на более или менее распространённые и хорошо известные, социально значимые заболевания. Пациенты же с редкими болезнями являются одной из самых больших проблем системы здравоохранения. Диагностика таких болезней часто затруднена или недоступна, лечение часто неэффективно из-за отсутствия соответствующих лекарств (методов лечения), прогнозы неутешительны. Парадокс редкости в том, что, хотя “болезни редки, пациенты с редкими заболеваниями многочисленны”. Вероятно, ими затронуто 6-8% мировой популяции людей. Поэтому “совершенно обычно иметь редкую болезнь”. Редкие болезни могут затронуть любую семью, в любое время. Это не только что-то ужасное, что случается с другими. Это – очень жестокая действительность, которая может случиться с каждым, кто имеет ребенка, или с ним самим. Редкими болезнями страдали композитор Людвиг ван Бетховен, художник де Тулуз-Лотрек, президент США Дж.Кеннеди, сын русского царя Николая II Алексей и многие другие.

По оценкам экспертов, в мире существует 5-7 тысяч опасных для жизни редких заболеваний. Среди них встречаются весьма экзотические недуги вроде "синдрома кабуки" (в Европе – около 300 случаев), "синдрома Паллистера-Киллиана" (в Европе – 30 случаев), прогрессирующей костной гетероплазии, болезни Нимана-Пика, болезни Гоше. И более частые, такие как муковисцидоз, гемофилия, различные формы рака, миелома, болезнь Альцгеймера, амиотрофический склероз, болезнь Гентингтона и др. Но это не только экзотика. К редким заболеваниям относят также системную красную волчанку, антифосфолипидный синдром, ювенильный ревматоидный артрит, миастению, синдром Гийена-Барре, первичный билиарный цирроз печени, липопропротеиновую гломерулопатию и другие более привычные для слуха болезни.

Редкие заболевания есть в каждой области медицины. Примерно 80% из них имеют генетическую природу. Остальные случаи относятся к новообразованиям или являются следствием инфекций, аллергических реакций, воздействия вредных факторов окружающей среды.

Число редких болезней постоянно увеличивается (в мире каждую неделю описывается 5 новых патологических состояний). Это связано как с улучшением диагностики, так и с ухудшением экологической обстановки на планете.

Проблемы большинства больных редкими болезнями схожи. Это недоступность правильной диагностики, запаздывание с постановкой диагноза, отсутствие качественной информации, а часто и научных знаний о заболевании, тяжелые последствия для пациентов с социальной точки зрения, отсутствие соответствующего качественного оказания медицинской помощи, ошибки и трудности в получении лечения и ухода. Понятие о редкости заболевания не должно маскировать важность проблемы, которую представляют эти заболевания для общественного здоровья.