



Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний

# Разные направления- один вектор!

Захарова Екатерина

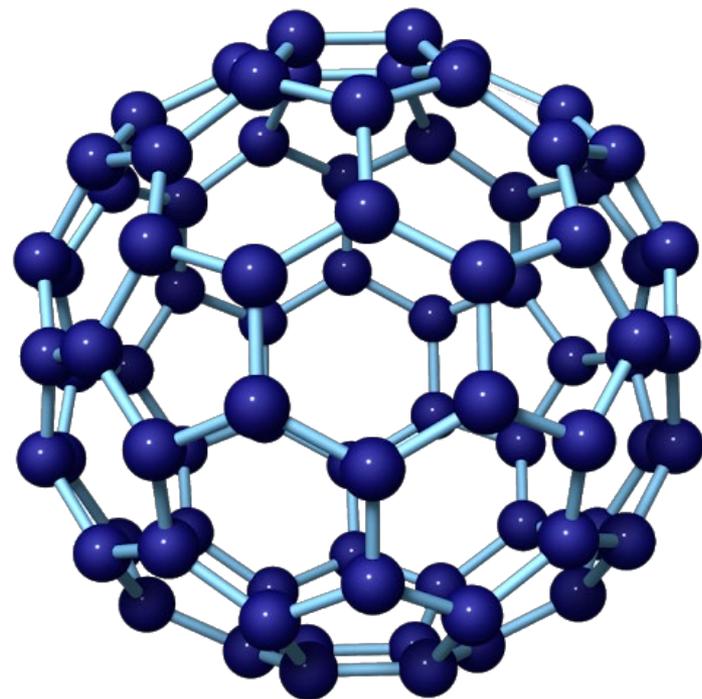
Председатель экспертного совета ВООЗ

II Орфанный форум Москва

29.02.2020

# Всероссийское общество редких заболеваний (ВООЗ)

- Известно более 7000 редких болезней!
- Невозможно создать направление по каждому из заболеваний
- Для некоторых болезней возможно объединение в группы (направления) в зависимости от общих проблем





# Всероссийское общество редких заболеваний (ВООЗ)

- Метаболическое
- Наследственные болезни с поражением скелета
- Лейкодистрофии
- Митохондриальные болезни
- Редкие лизосомные болезни
- Аутовоспалительные синдромы
- Муковисцидоз
- Гипофосфатазия
- Легочная артериальная гипертензия
- Другие (ждем предложений!)

# Представители направления в ВООЗ

## Кто они и что делают?

- Пациент с редким заболеванием
- Родственник пациента
- Помогает ВСЕМ пациентам с определенными заболеваниями в стране
- Взаимодействует с Правлением ВООЗ
- Взаимодействует с региональными представителями ВООЗ и с представителями других направлений
- Его работа добровольная и волонтерская

# Представители направления в ВООЗ

## Кто они и что делают?

- Он «эксперт» в своем направлении
- Знает врачей и клиники в России и за рубежом
- Следит за новостями в лечении и диагностике группы заболеваний
- Консультирует по основным правовым вопросам
- Ведет страничку в соцсетях и отвечает за страницу на сайте ВООЗ по данному направлению
- Иницирует проведение школ и конференций

# Представитель направления ВООЗ

## С чего начать работу?

- Объединить пациентов и членов их семей
- Найти «редких» врачей и клиники в стране по данному профилю
- Сформулировать основные проблемы для «редких» пациентов сданной патологией
- Разработать план по решению этих проблем

# Базовые проекты – примеры

- Просветительский проект : методички для пациентов (о болезни и о правах), страница сайта
- Ведение реестра пациентов и «проблемного листа»
- Инициация создания клинических рекомендаций и стандартов лечения
- Встречи с пациентами и членами их семей, проведение анкетирования
- Публикации в СМИ о проблемах пациентов с определенным заболеванием
- Сбор средств для адресной помощи
- Проведения «дня настороженности» по редкому заболеванию/группе болезней

**НАПРАВЛЕНИЕ: ПОМОЩЬ СЕМЬЯМ  
С МЕТАХРОМАТИЧЕСКОЙ ЛЕКОДИСТРОФИЕЙ**

Аниса

## **Метахроматическая лейкодистрофия (МЛД) –**

**наследственное заболевание,**  
характеризующееся **нарушением**  
**метаболизма миелина** - вещества,  
которое образует оболочку  
нервных отростков и  
обеспечивает передачу сигналов в  
нервной системе. Передача  
нервных сигналов резко  
замедляется, возникают

МЛД имеет  
частоту 1 на 50-70  
тысяч человек

**пригатацццо**

**и**

# Саша



в 2 года



во время ТКМ



сейчас

# Наши герои



<https://mldfoundation.org/mldmap.php>



# Что понижает шанс на спасение наших детей:



Позднее  
выяснение  
диагноза



Временной разрыв между  
научными исследованиями и  
доступностью новых методик



Отсутствие  
информации о терапии  
на русском языке



Отсутствие  
психологической  
поддержки родителей



Отсутствие  
комплексного подхода к  
терапии и реабилитации



Дороговизна  
лечения

# Мы видим свою помощь в следующем:



Ведение реестра больных  
МЛД



Организация программ по  
ранней диагностике МЛД



Патронаж пациентов с МЛД из  
регионов центром орфанных  
заболеваний  
Назначение высокодозной  
иммунотерапии



Информация о новейших методах  
лечения (генная терапия), обмен  
опытом с зарубежными врачами

# Мы видим свою помощь в следующем:



Разработка брошюры по уходу за больными МЛД для семей и методических рекомендаций для специалистов



Создание пациентского сообщества по аналогии с [mldfoundation.org](http://mldfoundation.org), информационного сайта и летнего выездного лагеря для семей с МЛД



Инициация научных исследований в России

# Наши первые шаги

## Радмир Галиуллин

проходит обследование на  
генную терапию Homology  
Medicines в клинике Сан-Рафаэль  
(Милан)



## Наши первые шаги



**27 марта 2020 круглый стол на тему:  
«ТКМ при лизосомных  
заболеваниях» с участием Ирины  
Зайдман заведующей детским  
отделением трансплантации  
костного мозга клиники  
Хадасса (Иерусалим)**

# Наши первые шаги

**Информационная кампания**  
в поддержку регистра доноров  
костного мозга имени Васи  
Перевощикова



# Наши первые шаги

## Строительство инклюзивной площадки

для пациентов Клиники Хадасса (Иерусалим) совместно с израильским благотворительным фондом «MD TERRA Страна чудесных снов».

Приглашаем к участию благотворительные организации, подопечные которых проходят лечение в клинике.



# Наши первые шаги

<https://www.facebook.com/groups/770443866790554/>



# Пациентские сообщества – двигатель науки

По данным информационного центра по генетическим и редким заболеваниям (GARD) и Global Genes®, ведущей организации по защите пациентов с редкими заболеваниями в мире, более **300 млн человек в мире страдают от генетических заболеваний**, к сожалению, половина из них – дети.

По данным Национального центра развития трансляционных наук (NCATS), на дисфункциональные гены приходится 80% от общего числа **7 136 заболеваний и только 500 из них поддаются лечению** с помощью примерно 10 тыс. лекарств, доступных на сегодняшний день.

**Мы главные интересанты разработки новых лекарств и вариантов лечения!**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov>

**Спасибо за внимание!**