

УДК: 14.01.08

*Мельниченко А.А*

*Melnichenko A.A*

*Студентка 6 курса*

*Белгородский государственный национальный  
исследовательский университет «НИУ БелГУ»*

*Россия, г Белгород*

*Melnichenko A.A*

*Рос 6th year student*

*Belgorod State National*

*Research University "NRU BelSU"*

*Russia, Belgorodcia, г Белгород*

## **СТАТИСТИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В БЕЛГОРОДСКОЙ ОБЛАСТИ.**

### **Statistics of rare diseases in the Belgorod region.**

**Аннотация:** В статье приводятся статистические данные редких(орфанных) заболеваний в Белгородской области за 2018 год. Сложность в диагностике, дорогостоящее лечение ,малоизученность проблемы делают тему работы актуальной на сегодняшний день.

**Annotation:** The article provides statistical data of rare (orphan) diseases in the Belgorod region for 2018. Difficulty in diagnosis, costly treatment, lack of knowledge of the problem make the topic of work relevant today.

**Ключевые слова:** редкие заболевания, скрининг, регистр ,дети.

**Keywords:** rare diseases, screening, register, children

Редкие заболевания (орфанные) — патологические состояния, которые протекают с хронизацией процесса и приводящие к инвалидности или летальному исходу. Заболевания, затрагивают небольшую часть популяции, 80 % из них является следствием мутации в организме (генной или хромосомной). Проявляются множеством различных симптомов, возникающих не только между различными заболеваниями, но и в пределах одной нозологии. Возраст манифестации широко варьирует. Чаще редкие заболевания проявляются с рождения или в возрасте 5-7 лет. Также меняется тяжесть течения заболевания у различных пациентов. Орфанные болезни существенно ухудшают качество жизни и в результате сокращается ее продолжительность. Некоторые дегенеративные и угрожающие жизни болезни приводят к смерти практически сразу после рождения, другие совместимы с жизнью, если своевременно была проведена диагностика и назначено лечение. В Российской Федерации создана государственная программа - неонатальный скрининг. Перечень обязательных тестов регулирует приказ Минздравсоцразвития России от 22.03.2006 г. № 185 «О массовом обследовании новорождённых детей на наследственные заболевания». Скрининг проводится на 5 определенных генетических заболеваний: муковисцидоз, фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, галактоземию и адреногенитальный синдром.

В Белгородской области в соответствии с приказом департамента здравоохранения и социальной защиты от 11.01.2013г №36 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими заболеваниями» сформирован региональный регистр лиц.

Численность детей по данным регистра в Белгородской области за 2018 год:

1. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура( синдром Эванса)-9

чел.

2. Апластическая анемия неуточненная -2 чел.
3. Нарушение обмена жирных кислот -1 чел.
4. Незавершенный остеогенез-10чел.
5. Юношеский артрит с системным началом-10 чел.
6. Мукополисахаридоз 1 тип -2 чел.
7. Нарушения обмена жирных кислот-1 чел.
8. Галактоземия-4 чел.
9. Нарушения обмена ароматических аминокислот (фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии) - 35 чел.
10. Дефект в системе комплемента - 2 чел.

Всего детей: 71 чел

В результате патогенетической и ферментозаместительной терапии обеспечивается предупреждение развития симптомов заболевания, увеличивается продолжительность жизни пациентов. Своевременное лечение влияет на тяжесть течения заболевания, уменьшает риск развития осложнений, обеспечивает более гармоничное развитие здоровых детей.

Список литературы:

1. Ж. П. Кравчук, О. А. Румянцева Орфанные заболевания: определение, проблемы, перспективы Министерство здравоохранения республики Беларусь учреждение образования «Гомельский государственный медицинский университет» Ежеквартальный рецензируемый научно-практический журнал Проблемы здоровья и экологии PROBLEMS OF HEALTH AND ECOLOGY № 4 (38) Октябрь-декабрь 2013г с 7:156
2. Официальный сайт Минздрава России: [www.minzdrav.ru](http://www.minzdrav.ru)

3. П.В. Новиков, Проблема редких (орфанных) заболеваний в Российской Федерации: медицинские и нормативно-правовые аспекты ее решения, 2014 г