

## **Пресс-конференция «Редкие заболевания: проблемы, возможности, перспективы»**

**Санкт-Петербург, 16 ноября 2017 года** – в Национальном медицинском исследовательском центре имени В. А. Алмазова состоялась пресс-конференция на тему «Редкие заболевания: проблемы, возможности, перспективы». Мероприятие стало частью взаимодействия, инициированного в мае 2017 года в рамках меморандума, подписанного между фармацевтической компанией Санофи<sup>1</sup> и ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, нацеленного на реализацию комплексных научно-просветительских программ в области профилактики и лечения неинфекционных заболеваний, в том числе редких заболеваний, включающих такие области сотрудничества, как образовательные программы для врачей по редким заболеваниям, развитие мультидисциплинарного подхода в диагностике и лечении редких заболеваний и повышение доступности диагностики и оценки лечения. Еще одним важным аспектом деятельности станет разработка и реализация совместных научно-исследовательских проектов и проведение клинических и эпидемиологических исследований.

Основной целью пресс-конференции является привлечение внимания широкой общественности к проблемам пациентов с редкими заболеваниями, к сложностям, с которыми сталкивается медицинское сообщество, а также освещение новых возможностей для терапии редких заболеваний.

Редкие (орфанные) заболевания, в большинстве случаев обусловлены генетическими отклонениями и встречаются у небольшой части населения<sup>2</sup>. Минздрав России заявил о том, что редкими болезнями страдают 12 тысяч 785 россиян, и на их лекарственное обеспечение ежегодно требуется порядка 4,6 млрд. рублей<sup>3</sup>. Финансирование лечения пациентов с редкими заболеваниями происходит как из средств федерального бюджета, так и из регионального.

С докладами по проблематике выступили Первунина Татьяна Михайловна, директор Института перинатологии и педиатрии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России; Куцев Сергей Иванович, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России; Дубина Михаил Владимирович, председатель Комитета по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга; Хвостикова Елена Аркадьевна, директор пациентской организации «Геном».

"Важно создание новых центров, которые имеют технологические возможности и кадровый потенциал для работы с пациентами разных возрастных групп с редкими заболеваниями», - отметила Татьяна Михайловна Первунина в своем выступлении.

Доклад Сергея Ивановича Куцева был сфокусирован на ситуации с орфанными заболеваниями в России. Эксперт отметил, что за последние годы диагностика

---

<sup>1</sup> Представительство акционерного общества «Санофи-авентис груп» (Франция), г. Москва

<sup>2</sup> <http://spiporz.ru/redkie-zabolevaniya/>

<sup>3</sup> <http://www.rbc.ru/rbcfreenews/20111025180451.shtml>



наследственных орфанных заболеваний улучшается. Это связано с развитием генетических технологий, в частности - методов микроматричного анализа и массового параллельного секвенирования. Однако по многим редким заболеваниям не созданы стандарты лечения, а процесс маршрутизации пациентов может длиться годами. «Диагностика пациентов – продолжительный процесс. Из-за того, что эти заболевания редкие, не всегда врачи первичного звена могут распознать симптоматику орфанных заболеваний, – отметил С.И. Куцев, – Поздняя диагностика, а также несвоевременная терапия могут негативно влиять на продолжительность и качество жизни».

Елена Аркадьевна Хвостикова рассказала о жизни и проблемах людей с орфанными заболеваниями. «Поддержка пациентов с редкими заболеваниями – это важная задача государства и общества. Зачастую лечение орфанных заболеваний является дорогостоящим и самостоятельно оплатить терапию пациенты не в силах, что может приводить к прогрессированию заболевания и даже смерти. Важно отметить, что при получении необходимых препаратов многие пациенты могут вести полноценную социальную жизнь – учиться, работать, заводить семьи.»

В своих выступлениях эксперты сошлись во мнении, что для улучшения диагностики заболеваний, усовершенствовании системы помощи пациентам с редкими заболеваниями требуется объединение усилий всех заинтересованных сторон: органов власти, специалистов здравоохранения, представителей общественных, в том числе пациентских организаций, бизнеса и СМИ.

## О Санофи

Санофи является одним из мировых лидеров в области здравоохранения. Компания разрабатывает и внедряет решения, направленные на удовлетворение потребностей пациентов во всем мире. Санофи работает в России на протяжении 45 лет. Штат компании в России насчитывает более 2000 человек. Сегодня Санофи занимает одну из лидирующих позиций на российском фармацевтическом рынке, предлагая своим пациентам широкий спектр оригинальных лекарственных средств и дженериков в ключевых терапевтических областях, таких как сахарный диабет, онкология, сердечно-сосудистые заболевания, внутренние болезни, заболевания центральной нервной системы, вакцинопрофилактика и редкие заболевания.

## Контакты для СМИ

Санофи Россия

Департамент коммуникаций

+7 (495) 721-14-00

[Sanofi.Russia@sanofi.com](mailto:Sanofi.Russia@sanofi.com)

[www.sanofi.ru](http://www.sanofi.ru)