



Орфанні хвороби

Орфанні (рідкісні) хвороби –
це вроджені або набуті
захворювання, які трапляються
рідше ніж один випадок на 2000
населення країни

ЗА СТАТИСТИКОЮ (ЗА ВІДСУТНОСТІ ЛІКУВАННЯ):



80%

ОРФАННИХ
ЗАХВОРЮВАНЬ - ЦЕ
ГЕНЕТИЧНІ ХВОРОБИ

50%
БЛИЗЬКО

ЛЮДЕЙ, ЯКІ
СТРАЖДАЮТЬ
ОРФАННИМИ
ЗАХВОРЮВАННЯМИ, -
ДІТИ

30%

ДІТЕЙ З
ОРФАННИМИ
ПАТОЛОГІЯМИ
ПОМИРАЮТЬ, НЕ
ДОСЯГНУВШИ
5-РІЧНОГО ВІКУ

35%

ПАЦІЄНТІВ ІЗ
РІДКІСНИМИ
ХВОРОБАМИ
ПОМИРАЮТЬ У
ПЕРШИЙ РІК ЖИТТЯ

Вартість лікування орфанних хвороб в Україні: Мукополісахаридоз – 30000 у.о. в міс. Хвороба Фабрі і Помпе – 5000 у.о. в міс. Хвороба Гоше – 15000 у.о. в міс.

НАУКА, ПРАКТИКА, ЖИТТЯ

ФАРМАЦЕВТ ПРАКТИК

№3 (44) 2014

М-45

наука /у фокусі/

В зоні особого внимания: орфанние заболевания

В специализированной клинике на территории бывшего КБХТІ розпочали роботу спеціалізовані лабораторії, де працює великий лікарський персонал, дітяки та молоді люди. В цій статті розглядаються деякі особливі захворювання, які потребують спеціалізованого лікування та діагностики. Діагностика і лікування орфанних хвороб – це завжди складне і довге шлях, який вимагає від лікарів високої кваліфікації та спеціалізованих лабораторій.

Орфанні захворювання

Орфанні захворювання – це рідкісні захворювання, які зустрічаються у населенні з частотою менше ніж один випадок на 2000 осіб. Вони характеризуються різноманітними клінічними проявами, які можуть бути пов'язані з порушеннями функцій окремих органів або систем організму. Орфанні захворювання можуть бути пов'язані з порушеннями функцій окремих органів або систем організму.

В Україні на сьогодні налічується близько 200 орфанних захворювань, які потребують спеціалізованого лікування. Найбільш поширеними серед них є мукополісахаридоз, хвороба Фабрі і Помпе, хвороба Гоше тощо.

Лікування орфанних захворювань вимагає високої кваліфікації лікарів та спеціалізованих лабораторій. В Україні на сьогодні налічується близько 200 орфанних захворювань, які потребують спеціалізованого лікування.

В Україні на сьогодні налічується близько 200 орфанних захворювань, які потребують спеціалізованого лікування.



Орфанні хвороби у педіатрії



Орфанні захворювання в практиці дитячого інфекціоніста

С.В. Понімарчук – дитячий інфекціоніст, завідувач кафедри, д.м.н., професор
В.В. Галачук – лікар, дитячий інфекціоніст
В.В. Бугач, **О.В. Голубенко**, **О.Ф. Захарчук**, **С.О. Шенкман**, **А.В. Лазар**, **С.В. Солейко**, **К.І. Яценко**, **О.О. Батюченко**, **М. Іван**, **Т.Павлова** – лікарка дитячої інфекційної клініки

С.В. Понімарчук, д.м.н., професор

В.В. Галачук, лікарка

В.В. Бугач, д.м.н., професор

Діагнози в рідкісних захворюваннях / Rare diseases diagnosis

США	Підприємство: 11 1500
Євросоюз	Підприємство: 1 2000
Австралія	Підприємство: 1 1000
Росія	Підприємство: 1 12000
Японія	Підприємство: 1 10000

Рисунки: 1. Підприємство: 11 15000

Орфанні захворювання в практиці дитячого інфекціоніста

С.В. Понімарчук, **В.В. Галачук**, **В.В. Бугач**, **О.В. Голубенко**, **О.Ф. Захарчук**, **С.О. Шенкман**, **А.В. Лазар**, **С.В. Солейко**, **К.І. Яценко**, **О.О. Батюченко**, **М. Іван**, **Т.Павлова**

СПІВІСНОВАННЯ ПАЦІЄНТСЬКИХ ОРГАНІЗАЦІЙ ТА ЛІКАРСЬКИХ АСОЦІАЦІЙ У НАДАННІ ДОПОМОГИ ДІТЯМ З РЕДКИМИ ПАТОЛОГІЯМИ

Мета дослідження – аналіз співпраці між пацієнтськими організаціями та лікарськими асоціаціями у наданні допомоги дітям з рідкими захворюваннями. Методика дослідження – аналіз літератури, опитування лікарів та пацієнтів, проведення фокус-груп. Результати дослідження – виявлено, що співпраця між пацієнтськими організаціями та лікарськими асоціаціями є важливою для надання допомоги дітям з рідкими захворюваннями. Рекомендації – необхідно покращити комунікацію між пацієнтськими організаціями та лікарськими асоціаціями.

Співпраця пацієнтських організацій та лікарських асоціацій у наданні допомоги дітям з рідкими захворюваннями

Мета дослідження – аналіз співпраці між пацієнтськими організаціями та лікарськими асоціаціями у наданні допомоги дітям з рідкими захворюваннями. Методика дослідження – аналіз літератури, опитування лікарів та пацієнтів, проведення фокус-груп. Результати дослідження – виявлено, що співпраця між пацієнтськими організаціями та лікарськими асоціаціями є важливою для надання допомоги дітям з рідкими захворюваннями. Рекомендації – необхідно покращити комунікацію між пацієнтськими організаціями та лікарськими асоціаціями.

Перинатальна неврологія та орфанні захворювання в Україні: проблеми та перспективи

Л.Г. Кириллова, **О.О. Мірошніченко**, **О.О. Юзева**, **М.Е. Кузнець-Бубрич**

Perinatal neurology and orphan diseases in Ukraine: problems and perspectives

Мета дослідження – аналіз проблеми перинатальної неврології та орфанних захворювань в Україні. Методика дослідження – аналіз літератури, опитування лікарів та пацієнтів, проведення фокус-груп. Результати дослідження – виявлено, що перинатальна неврологія та орфанні захворювання є важливими проблемами в Україні. Рекомендації – необхідно покращити комунікацію між перинатальними неврологами та спеціалістами з орфанних захворювань.

Перинатальна неврологія та орфанні захворювання в Україні: проблеми та перспективи

Мета дослідження – аналіз проблеми перинатальної неврології та орфанних захворювань в Україні. Методика дослідження – аналіз літератури, опитування лікарів та пацієнтів, проведення фокус-груп. Результати дослідження – виявлено, що перинатальна неврологія та орфанні захворювання є важливими проблемами в Україні. Рекомендації – необхідно покращити комунікацію між перинатальними неврологами та спеціалістами з орфанних захворювань.

Муковісцидоз (кістозний фіброз) Адреногенітальний синдром Гомоцистинурія



СИНДРОМ ФІОЛЕТОВИХ ОЧЕЙ: ПОДАРУНОК ДОЛІ ЧИ ГЕНЕТИЧНИЙ «ХРЕСТ»?

Фіолетовий колір очей, незвичайний колір радужної оболонки очей... це синдром Маркезані, одна з найрідкісніших форм спадкової сліпоты. Синдром Маркезані, або фіолетові очі, це генетична хвороба, яка передається від батька до дочки. У 2014 році в Україні зареєстровано понад 15-20 випадків цієї хвороби. Синдром Маркезані є одним з найрідкісніших генетичних захворювань, які передаються від батька до дочки.

НАЙДИВІСЬКОЩІЙ ЗА НАДІВІСЬКОЩІЙ КОШОТ

Ваші очі світять фіолетовим кольором? А чи ви помітили, що ваші очі світять фіолетовим кольором? Якщо ви помітили, що ваші очі світять фіолетовим кольором, це може бути ознакою синдрому Маркезані. Синдром Маркезані є одним з найрідкісніших генетичних захворювань, які передаються від батька до дочки.



РЕДАКЦІЯ ВОСІДНИЙ

Синдром доктора Когана и болезнь доктора Джумы

Синдром доктора Когана — це рідкісна хвороба, яка характеризується фіолетовим кольором очей. Синдром Когана є одним з найрідкісніших генетичних захворювань, які передаються від батька до дочки.

Болезнь доктора Джумы — це рідкісна хвороба, яка характеризується фіолетовим кольором очей. Синдром Джумы є одним з найрідкісніших генетичних захворювань, які передаються від батька до дочки.



РЕДАКЦІЯ ВОСІДНИЙ

БЕЗЖАЛОСТНЫЙ ГОЛЛИВУД: болезнь Гоше как прообраз антигероя Бетмена

Неожиданно и популярному актеру Дену де Вите пришлось столкнуться с болезнью Гоше — редким генетическим заболеванием, которое передается от родителей к детям. Болезнь Гоше — редкое наследственное заболевание, при котором накапливается в организме вещество, которое мешает нормальному функционированию организма. Это заболевание, которое передается от родителей к детям.

Синдром Маркезані – медична наука цей незвичний колір очей пояснює генетичною мутацією

Іридоциліарна дистрофія – рідкісна хвороба, яку прийнято відносити до категорії увеопатій

Хвороба Гоше – рідкісна, вроджена хвороба, при якій спостерігається висцеромегалія



ВІСЛАВ КОТІВАЧ

РІДКІСНІ ВРОДИ

Остання в дітях, в чужій країні

«НЕДОСТАТОК ПІДІЙМАЮТЬ ВІРНОЮ СОБОЮ»: ЧИ ПРАВИЛЬНІ ПОДІЙМИ НАМИ СТЕРЕОТИПИ?

Степан ДІПТИ, ІЗГОМОНІН І ПРИВАТНИЙ МО...

Рідкісна генетична хвороба... це означає, що вона зустрічається дуже рідко, але це означає, що вона зустрічається в усіх країнах, в усіх культурах, в усіх расах. Це означає, що вона зустрічається в усіх країнах, в усіх культурах, в усіх расах. Це означає, що вона зустрічається в усіх країнах, в усіх культурах, в усіх расах.

РІДКІСНИЙ ГЕНЕТИЧНИЙ ДЕФЕКТ

Підтвердженою причиною ЕД є зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми, який складається з ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми.

Перше повідомлення про випадок ЕД було опубліковано в 1848 році, про нього повідомлялося в газеті «Сіверний вісник». На сьогоднішній день в Україні зареєстровано понад 100 випадків ЕД. Найбільш поширеною формою ЕД є синдром Котара, який характеризується зміною структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми.

Синдром Котара – це рідкісна генетична хвороба, яка характеризується зміною структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми.



ІРИНА КОТОВА

МІСТИЧНИЙ СИНДРОМ ЧУЖОЇ РУКИ

Містичний синдром чужої руки – це рідкісна генетична хвороба, яка характеризується зміною структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми.

Містичний синдром чужої руки – це рідкісна генетична хвороба, яка характеризується зміною структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми.

Містичний синдром чужої руки – це рідкісна генетична хвороба, яка характеризується зміною структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми.



ІГОР КОТОВА

ЛЮДИ-АВАТАРИ: БЛАКИТНОШКІРІ ПРИБУЛЬЦІ ЧИ ПРИРЕЧЕНІ ПАЦІЄНТИ?

Дивлячись на аватарів, які тріщать від щастя, ми бачимо, як вони радіють, як вони сміються, як вони плачуть. Але чи є вони справді людьми? Чи є вони аватарами? Чи є вони приреченими пацієнтами?

СИНДРОМ КИТОРА

Підтвердженою причиною ЕД є зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми, який складається з ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми.

ЕПІДЕМІОЛОГІЯ КИТОРА

Синдром Котара зустрічається в усіх країнах, в усіх культурах, в усіх расах. Найбільш поширеною формою ЕД є синдром Котара, який характеризується зміною структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми.

ЕТИОЛОГІЯ ТА ПАТОГЕНЕЗ

На сьогоднішній день причиною ЕД вважається зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми. Зміна генетичної структури зовнішнього шару ектодерми призводить до зміни структури зовнішнього шару ектодерми, дерми та мезодерми.

Ектодермальна дисплазія – рідкісний генетичний дефект. Перше повідомлення про пацієнта з ЕД було опубліковано в 1848 р. Термін ЕД з'явився в 1929 р.

Синдром Котара – інсульт у правій частині головного мозку може привести до синдрому чужої руки

Спадкова метгемоглобінемія – поширена серед жителів Гренландії, Аляски і представників племені навахо (США)