**пресс-релиз**

**Республика Карелия пополнила географию пациентского «Десанта добра»**

 *Участники проекта провели акцию здоровья для пациентов с редкими заболеваниями, а также обсудили возможности региона для улучшения оказания им медико-социальной помощи*

Более 25 пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями стали участниками акции «Вместе ради жизни», которая прошла на базе ГБУЗ «Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича». Мероприятие было организовано в рамках пациентской инициативы «Десант добра», призванной объединить усилия участников системы здравоохранения в интересах людей с редкими заболеваниями в регионах. Республика Карелия стала седьмым по счёту регионом, где «высадились» участники пациентского десанта.

В день проведения акции для “редких” пациентов было организовано обследование в формате стационара одного дня. Также они смогли получить консультацию узкопрофильных специалистов.

*«Наша акция - это больше, чем врачебная помощь, которую получают «редкие» пациенты. Это также возможность для обмена опытом между региональными и федеральными специалистами,* - сказала **Елена Хвостикова, директор АНО «Центр помощи пациентам "Геном"», руководитель проекта «Десант добра»**. - *Для пациентских организаций - шанс пообщаться вживую с пациентами, которых мы курируем в регионах, а также познакомиться с новыми, которым нужна наша помощь и поддержка».*

*«Нам интересно общаться со всеми докторами, которые знают что-то новое в своей специальности и готовы поделиться этими знаниями. Специалисты, которые приехали к нам, - это профессионалы, и мы получили большое удовлетворение от работы с ними»*, - поделилась **Инга Леписева, главный врач ГБУЗ «Детская республиканская больница им. И.Н. Григовича»**.

Специфика редких заболеваний такова, что для их эффективного ведения и лечения требуется участие специалистов разного профиля. В день акции вести приём врачам из Петрозаводска помогали эндокринолог, аллерголог-иммунолог, реабилитолог, диетолог и окулист из федеральных центров Москвы, Санкт-Петербурга и Екатеринбурга.

Так, София, которая с рождения страдает первичным иммунодефицитом, пришла на акцию со своей мамой Анной. В плане посещение иммунолога, аллерголога, а также окулиста.

*«У нас в городе не так много детей с первичным иммунодефицитом, и у всех он проявляется по-разному. Поэтому, если есть возможность, мы всегда стараемся послушать мнение других специалистов, которые видят детей с таким же диагнозом в разных возрастах, и могут взглянуть на нас свежим взглядом, на чём-то ещё акцентировать наше внимание»,* - делится мама девочки.

Ученик музыкальной школы Андрей, несмотря на свой редкий диагноз, гипофосфатемический рахит, уже успел стать стипендиатом и лауреатом различных музыкальных конкурсов. Он пришёл со своей мамой Майей к эндокринологу.

*«Для врача был интересен наш клинический случай, и я с удовольствием поделилась опытом, который имею. Препарат мы получаем уже три года и, конечно, нам есть что показать»,* - сказала Майя.

Не остались без внимания участников «Десанта добра» текущие потребности людей с редкими заболеваниями в Республике Карелия. Их, а также возможности для улучшения оказания им медико-социальной помощи, обсудили в ходе заседания «”Редкий” пациент в фокусе» в Штабе общественной поддержки «Единой России» при участии Министерства здравоохранения Республики Карелия, медицинских специалистов и представителей пациентского сообщества.

По данным Минздрава Республики Карелия, на сегодняшний день в регистр пациентов с орфанными заболеваниями включено 122 человека, из них 37 - дети. Все они получают необходимую медицинскую и лекарственную помощь. Ежегодно на обеспечение льготных категорий граждан лекарственной терапией, медизделиями, а также лечебным питанием из средств бюджета республики выделяется около миллиарда рублей.

Участники мероприятия отметили те положительные изменения, которых удалось достичь в части помощи «редким» пациентам благодаря расширению программы неонатального скрининга и созданию фонда «Круг добра», который сегодня, по словам его представителя, оказывает помощь 39 детям в Республике Карелия.

Как отметила **начальник отдела проектной деятельности фонда «Круг добра» Наталья Кулакова**, объединение ресурсов, направленных на увеличение знаний о редких заболеваниях, в том числе среди врачей, работа с пациентским сообществом, а также с семьями подопечных, является одним из направлений деятельности фонда.

Участники мероприятия обсудили важность повышения врачебной настороженности. Это обусловлено тем, что множество орфанных патологий прячется за масками других заболеваний, но всё же задача специалистов вовремя их распознать. Это касается, например, альфа-манозидоза, нейрофиброматоза, гипофосфатемического рахита.

Необходимость повышения знаний среди специалистов о редких заболеваниях подчеркнула **Кристина Шефер, заведующая детским отделением Санкт-Петербургского филиала ФГАУ НМИЦ «Межотраслевой научно-технический комплекс "Микрохирургия глаза" имени академика С.Н. Федорова»**. Также она отметила, что «*лучше лишний раз направить пациента на дообследование и не подтвердить диагноз, чем этого не сделать и оставить пациента без диагноза»*.

Кстати, для врачей-педиатров Республики Карелия в рамках «Десанта добра» был организован практикум, в ходе которого своим опытом в частидиагностики и лечения первичного иммунодефицита поделилась **профессор Ирина Тузанкина, врач аллерголог-иммунолог ГАУЗ Свердловской области «Областная детская клиническая больница»**.

Другим значимым вопросом стал вопрос диагностики орфанных заболеваний. К сожалению, не все орфанные патологии сегодня можно выявить с помощью неонатального скрининга, в частности, некоторые виды первичных иммунодефицитов, а также синдром Шфахмана-Даймонда. Многие из них требуют проведения дополнительных анализов. Так, ярким симптомом порфирии является резкая боль в животе. Подтвердить диагноз необходимо в первые три часа после случившегося приступа с помощью реактива Эрлиха. В противном случае высоко вероятен летальный исход.

Кроме того, додиагностика необходима для назначения таргетной терапии, как, например, в случае с муковисцидозом или наследственной дистрофией сетчатки. По данными Минздрава Республики Карелия, в случае необходимости и дети, и взрослые с редкими заболеваниями направляются на допобследование для подбора такого лечения.

 Не осталась без внимания тема преемственности терапии при переходе орфанных пациентов из детской когорты во взрослую без их инвалидизации. Было отмечено, что в Республике Карелия в 2024 и 2025 годах два пациента со спинальной мышечной атрофией и первичными иммунодефицитами выйдут из попечения фонда «Круг добра», следовательно, вопрос обеспечения им терапии со стороны региона должен быть продуман уже сегодня. Этот вопрос также актуален для пациентов с синдромом короткой кишки и гипофосфатемическим рахитом.

Также пациентский «десант» затронул тему социальной поддержки людей с редкими заболеваниями, в том числе, их обеспечение техническими средствами реабилитации, а также специализированными продуктами питания. Последнее, например, актуально для пациентов с фенилкетонурией, которые вынуждены соблюдать строгую пожизненную низкобелковую диету по медицинским показаниям.

В завершение мероприятия **Елена ШУКАН, руководитель Проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н.А. Семашко»** отметила высокий профессионализм карельских врачей, а его участники подчеркнули ценность открытого диалога и непрерывного взаимодействия всех сторон, которые участвуют в оказании медико-социальной помощи людям с редкими заболеваниями.

*«Несмотря на то, что к орфанным заболеваниям мы относим 10 человек из 100 тысяч, мы прекрасно понимаем, как сложно жить этим людям и их родным. Поэтому мы с вами должны направить усилия на то, чтобы помочь этим пациентам. Даже в отсутствие лечения наша задача - обеспечить достойную жизнь этим людям, чтобы они могли быть полноценными членами общества, облегчить учесть их родных и близких»,* - подытожила **Ольга Билко, заместитель председателя Комитета по здравоохранению и социальной политике Законодательного собрания Республики Карелия**.

***Об инициативе «Десант добра»***

Проект «Десант добра» – инициатива пациентских организаций по редким (орфанным) заболеваниям, которая получила своё начало в 2023 году и была поддержана Палатой молодых законодателей при Совете Федерации и Московским Государственным Гуманитарно-Экономическим Институтом. Главная цель проекта – объединить усилия пациентских организаций, представителей органов власти субъектов Российской Федерации, медицинских специалистов и экспертного сообщества, чтобы в формате открытого диалога выработать практические шаги для повышения эффективности оказания помощи «редким» пациентам в регионах.