

В Швейцарии заинтересовались редкими болезнями | Les maladies rares ne sont pas si rares en Suisse

Author: Надежда Сикорская, [Берн](#), 17.02.2011.



"Редкие болезни касаются всех" - девиз швейцарского Альянса редких болезней. В субботу 19 февраля Конфедерация впервые примет участие в Международном дне редких болезней, проводимом уже в четвертый раз.

La journée d'informations organisée samedi le 19 février pour la première fois en Suisse s'inscrit dans le cadre de la 4e Journée internationale des maladies rares.

Les maladies rares ne sont pas si rares en Suisse

По сообщению Швейцарского телеграфного агентства, около полумиллиона жителей Конфедерации страдает так называемыми редкими заболеваниями, которых насчитывается до 7 тысяч! Для страны с населением, не дотягивающим до восьми миллионов, цифра очень значительная, а уж разнообразие самых болезней вообще заставляет изумленно поднять брови.

Что же это за болезни, привлекающие в последние годы все большее внимание мирового медицинского сообщества? К числу редких относят врожденные (наследственные) или приобретенные заболевания, частота которых не превышает определенной цифры, установленной законодательно. Например, в странах Европейского союза она составляет не более 5 случаев заболеваний на 10 000 пациентов. Так, в Европе число больных врожденной гипераммониемией (нарушение

метаболизма мочевины) составляет 46 человек, а тяжелой формой детской эпилепсии (синдром Леннокса) - 65 000 человек.

К таким заболеваниям, названным "болезнями-сиротами", привлечено внимание медиков различных специальностей в связи с тенденцией к увеличению их числа, отсутствием своевременных методов диагностики и лечения и, что самое главное, их неизлечимостью. При этом ощутимо нежелание инновационных фармкомпаний вкладывать финансовые ресурсы в разработку лекарств, не имеющих в перспективе коммерческого успеха.

Впервые термин «орфанные» (сиротские) применительно к болезням и лекарствам был употреблен в США в 1983 году, когда был принят законодательный акт "Orphan Drug Act", определивший около 1600 известных заболеваний и синдромов и 300 лекарств, отнесенных к этой категории. В Японии в 1993 году более 170 патологических состояний были определены как орфанные заболевания и примерно 100 – как возможные. Европейским парламентом введена в действие директива №141/2000, давшая определение болезням-сиротам и сиротским лекарствам и наметившая перспективы их изучения и лечения.

Швейцария в данном случае значительно отстает от своих заокеанских и европейских партнеров, хотя эта проблема касается ее не меньше остальных. Действительно, пусть каждая из семи тысяч зарегистрированных здесь болезней и является редкой, вместе взятые они представляют собой очень значительный показатель. По швейцарским нормам, болезнь считается редкой, если затрагивает менее одного человека на 2000 жителей в год. А в некоторых случаях конкретное заболевание может поразить и одного из 100 тысяч граждан. Оправдывает ли относительная малочисленность больных отсутствие качественной диагностики и лечения?

Естественно, нет, убеждена вице-президент ProRaris, Альянса редких болезней в Швейцарии, Анна-Франсуаза Оберсон, напоминая, например, что рак у детей считается именно редкой болезнью. При этом, согласно брошюре на эту тему, изданной группой швейцарских фармацевтических предприятий, занимающихся исследованиями в этой области, «редкие болезни являются причиной приблизительно половины госпитализаций».

Четыре из пяти редких болезней - наследственные, или генетические, но есть среди них и заразные, и неврологические, и редкие формы рака. Сколько болезней, столько и симптомов - от почти незаметных до очень осложняющих жизнь больного и вообще смертельных. В качестве яркого примера в упомянутой выше брошюре приводится история пожилой жительницы кантона Аарау, которой в течение 16 лет не могли поставить правильный диагноз! Все эти годы бывшая продавщица полагала, с согласия врачей, что страдает полиартритом - до того момента, пока ей не объявили, что на самом деле ее заболевание называется склеродермия, вещь редкая, требующая крайне сложного лечения. «С одной стороны, я рада узнать, наконец, свою истинную болезнь, - делится пожилая пациентка. - Но с другой, толку мне от этого мало, все равно склеродермия не лечится, можно разве что симптомы облегчить».

Однако Маттиас Баумгартнер, специалист по редким болезням в Детском госпитале Цюриха, убежден, что толк от правильно поставленного диагноза очень большой, а

врачи должны больше доверять интуиции и ощущениям пациентов и их близких. «Я уже несколько раз сталкивался в своей практике со случаями, когда интуиция родителей больного ребенка оказывалась вернее научного мнения специалистов», - утверждает он.

Проблема заключается еще и в том, что лишь малая доля генетических тестов покрывается базовой медицинской страховкой. «А если тесты проводятся за границей, или подозреваемая болезнь не поддается лечению, то швейцарские страховые компании вообще с большой неохотой обсуждают ситуацию», - возмущается Анна-Франсуаза Оберсон.

Подобные заявления удивили спикера ассоциации швейцарских медицинских страховых компаний *santésuisse* Франсуазу Щанц, которая, отвечая на вопрос журналиста Швейцарского телеграфного агентства, возразила, что базовая страховка покрывает расходы на консультации и лечение даже в отсутствие диагноза. Она признала, однако, что список услуг, связанных с генетическими тестами и покрываемых страховкой, «очень неполон». Кроме того, должен соблюдаться целый ряд условий - например, существовать реальная опасность передачи серьезной болезни ребенку.

Иными словами, Швейцарии много предстоит сделать, чтобы дотянуться до своих соседей: «Во Франции уже принимают второй Национальный план по редким болезням, а Берн еще даже не признал официально эту проблематику», - комментирует госпожа Оберсон. - «Конечно, существует законодательство, касающееся лекарств от «сиротских болезней», но оно крайне редко применяется». Так что слово за правительством.

Интересно, что и в России эта тема встала недавно на повестку дня. Прошлой осенью на сайте Министерства здравоохранения и социального развития РФ был вывешен законопроект, который называется "Об основах охраны здоровья граждан в РФ". В этот текст, в частности, впервые введено понятие редких заболеваний.

Более подробную информацию о проведении Дня редких болезней в Швейцарии вы найдете [здесь](#).

Source URL: <https://dev.nashagazeta.ch/node/11323>