

## 29 февраля — Международный день редких заболеваний

Москва, 28 февраля 2020 г. — Ежегодно в последний день февраля отмечается Международный день редких заболеваний. Впервые он был проведен в 2008 году по инициативе Европейской организации по редким заболеваниям (EURORDIS) с целью повысить осведомленность о редких болезнях и влиянии, которое они оказывают на жизнь пациентов, их близких и общества в целом.

Редкими (или орфанными) называют любые заболевания, которые поражают относительно небольшое число людей. В мире отсутствуют единые критерии отнесения заболеваний к этой группе. Например, в России заболевание считается редким, если оно встречается не более чем у 10 человек на 100 тысяч населения [1].

Экспертам известно о существовании более 7 000 типов редких заболеваний [2], и в совокупности они встречаются чаще, чем злокачественные новообразования. Согласно оценкам, в мире может насчитываться 400 млн человек, страдающих редкими заболеваниями [3], от 50% до 75% из них — дети [4]. 30% пациентов не доживают до своего пятилетнего возраста [5].

Редкие заболевания могут развиваться вследствие разных причин, однако 80% из них имеют генетическую природу. Как правило, такие болезни являются хроническими и прогрессируют со временем. Поэтому решающее значение имеет своевременная диагностика. Несмотря на развитие науки и медицины, для более чем 90% редких болезней сегодня отсутствуют возможности лечения [6].

Компания «Рош» много лет вносит вклад в помощь людям с редкими заболеваниями. В наш портфель входят лекарственные препараты для лечения микроскопического полиангиита, неходжкинской лимфомы, идиопатического легочного фиброза, муковисцидоза, гемофилии А и дефицита гормона роста. Компания проводит исследования более десяти инновационных препаратов для лечения заболеваний, возможности терапии которых сегодня крайне ограничены. В их числе спинальная мышечная атрофия, оптиконевромиелит, болезнь Гентингтона.

«Существует огромная потребность в инновационных лекарственных препаратах, которые помогают замедлить прогрессирование редких заболеваний, или даже полностью излечивать, — говорит Екатерина Фадеева, руководитель медицинского отдела АО «Рош-Москва». — Мы используем все возможности науки и сотрудничества со всеми заинтересованными сторонами с целью создания и обеспечения доступности методов лечения, которые трансформируют подходы к терапии и позволяют

людям, живущим с жизнеугрожающими или инвалидизирующими редкими заболеваниями, вести максимально полноценную жизнь».

Так, с 2021 года пациенты с гемофилией А получают возможность лечения в рамках федеральной программы высокотратных нозологий, в дополнение к существующим вариантам терапии, инновационным препаратом пролонгированного действия с подкожным способом введения.

В ближайшее время «Рош» планирует подать заявку в Министерство здравоохранения РФ на регистрацию перорального препарата для лечения спинальной мышечной атрофии — тяжелого наследственного прогрессирующего нервно-мышечного заболевания, которое вызывает атрофию мышц и связанные с этим осложнения.

Компания также разработала гуманизированное моноклональное антитело к рецептору интерлейкина-6, который играет важную роль в патогенезе оптиконевромиелита. Это аутоиммунное заболевание центральной нервной системы, при котором поражается миелиновая оболочка зрительного нерва и спинного мозга, что может вызвать слепоту, мышечную слабость и паралич.

Также создан лекарственный препарат, который сокращает выработку всех форм белка гентингина (НТТ). Из-за его мутации у человека развивается болезнь Гентингтона — редкое наследственное дегенеративное заболевание, которое приводит к нарушению функционирования и гибели нейронов в определенных участках головного мозга.

### **О компании «Рош»**

«Рош» (Базель, Швейцария) — глобальная инновационная компания в области фармацевтики и диагностики, которая использует передовую науку, чтобы улучшить жизни людей. В 2019 году инвестиции компании в исследования и разработки составили 11,7 млрд швейцарских франков. «Рош» является одним из крупнейших разработчиков и производителей биотехнологических лекарственных препаратов для лечения онкологических, аутоиммунных, инфекционных и неврологических заболеваний. Компания также является одним из лидеров в области диагностики *in vitro* и гистологической диагностики онкологических заболеваний, а также пионером в области самоконтроля сахарного диабета. Объединение фармацевтического и диагностического подразделений позволяет «Рош» быть одним из лидеров в области персонализированной медицины. АО «Рош-Москва» представляет в России фармацевтическое подразделение компании. Работая со всеми заинтересованными сторонами, мы стремимся улучшить доступ российских пациентов к инновационным технологиям в лечении заболеваний. 27 препаратов компании входят в перечень ЖНВЛП. «Рош» вносит долгосрочный вклад в развитие медицины, науки, общественного здравоохранения и фармацевтической промышленности в России. Подробнее на [www.roche.ru](http://www.roche.ru).

Все товарные знаки, используемые или упомянутые в этом сообщении, защищены законом.

### **Ссылки**

- [1] Ст. 44 федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
- [2] National Center for Advancing Translational Sciences. FAQs About Rare Diseases.  
<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/pages/31/faqs-about-rare-diseases>. Доступ: 28.02.2020 г.
- [3] Rare facts. <https://globalgenes.org/rare-facts/>. Доступ: 28.02.2020 г.
- [4] Bavisetty S, Grody WW, Yazdani S. Emergence of pediatric rare diseases: Review of present policies and opportunities for improvement. Rare Dis. 2013;1:e23579. Published 2013 Jan 28. doi:10.4161/rdis.23579. Доступ: 28.02.2020 г.
- [5] Mohammed Majid Akhtar, BSc MBBS MRCP (UK), Perry M Elliott, MBBS MD FRCP FESC FACC, Rare Disease in Cardiovascular Medicine I, European Heart Journal, Volume 38, Issue 21, 1 June 2017, Pages 1625–1628,  
<https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehx241>. Доступ: 28.02.2020 г.
- [6] Kaufmann, P., Pariser, A.R. & Austin, C. From scientific discovery to treatments for rare diseases – the view from the National Center for Advancing Translational Sciences – Office of Rare Diseases Research. Orphanet J Rare Dis 13, 196 (2018).  
<https://doi.org/10.1186/s13023-018-0936-x>. Доступ: 28.02.2020 г.

### **Контакты для СМИ**

+7 495 229 29 99 / [moscow.media@roche.com](mailto:moscow.media@roche.com)