

7. Novel Insights into Molecular Indicators of Response and Resistance to Modern Androgen-Axis Therapies in Prostate Cancer / J. L. Silberstein [et al.] // *Curr Urol Rep.* — 2016. — Vol. 17(4). — P. 29–73.
5. *Pardoll, D. M.* The blockade of immune checkpoints in cancer immunotherapy / D. M. Pardoll // *Nature Reviews. Cancer.* — 2012. — Vol. 12 (4). — P. 252–264.
6. *Ribas, A.* Tumor immunotherapy directed at PD-1 / A. Ribas // *New England Journal of Medicine.* — 2012. — Vol. 366 (26). — P. 2517–2519.
7. Trans-endocytosis of CD80 and CD86: a molecular basis for the cell-extrinsic function of CTLA-4 / O. S. Qureshi [et al.] // *Science.* — 2011. — Vol. 332 (6029). — P. 600–603.

**УДК 616.71-039.42:[316+33]**

**ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ: МАТЕРИАЛЬНЫЕ,  
СОЦИАЛЬНЫЕ И ПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ**

*Приходько Я. В., Дрик М. А.*

**Научный руководитель: старший преподаватель С. Н. Боброва**

**Учреждение образования**

**«Гомельский государственный медицинский университет»**

**г. Гомель, Республика Беларусь**

***Введение***

Впервые термин «орфанные болезни» (редкие заболевания, «болезни-сироты») появился в 1983 г. в США. К редким заболеваниям относят любые заболевания, затрагивающее незначительную часть населения. В большинстве случаев редкие заболевания — это хронические болезни, имеющие тяжелое, прогрессирующее течение. Они сопровождаются формированием дегенеративных изменений в организме, снижающих качество жизни и ее продолжительность, требующих сложного и дорогостоящего лечения. Европейская организация по изучению редких болезней EURORDIS предложила 29 февраля, который бывает раз в четыре года, отмечать как Международный день редких заболеваний (Rare Disease Day). Официально этот день отмечается с 2008 г. и в этом году отмечался четвертый раз. Цель проведения Дня редких заболеваний заключалась в том, чтобы повысить осведомленность людей о редких болезнях [1].

***Цель***

На основе литературных источников изучить положение людей, страдающих орфанными заболеваниями, и выявить проблемы материального, социального и психологического характера.

***Материал и методы исследования***

Аналитический обзор научной литературы, посвященной проблемам орфанных заболеваний.

***Результаты исследования и их обсуждение***

Несмотря на то, что целый ряд заболеваний являются редкими, люди, страдающие орфанными заболеваниями, требуют не меньшей материальной или психологической помощи. Людям с данной группой заболеваний достаточно тяжело, так как они нуждаются в индивидуальном, часто дорогостоящем лечении и реабилитации. Для большинства семей это неподъемно дорого. Помощь со стороны государства не всегда оказывается достаточной. Такие белорусские фонды, как ОБО «Белорусский детский хоспис», «Прикосновение к жизни», Международный благотворительный фонд помощи детям «Шанс» просто физически не могут помочь всем нуждающимся материально. И если детям еще оказывается поддержка, то после достижения 18 лет человек остается практически один на один со своей проблемой.

При достижении совершеннолетия фонды практически прекращают курить людей страдающих орфанными заболеваниями, однако от государства они получают

некоторые льготы: льготы в общественном транспорте, право на 90-процентную скидку от стоимости лекарственных средств, право на первоочередное бесплатное санаторно-курортное лечение или оздоровление при наличии медицинских показаний. Но всех этих мер недостаточно для полноценной жизни.

Некоторую информацию нам сообщил куратор семей Социального благотворительного общественного объединения «Геном». Помимо помощи государства, в самих фондах организуются благотворительные дни для того, чтобы все желающие могли помочь этим людям всеми возможными способами: материально, разнообразными продовольственными и непродовольственными товарами, и, что немаловажно, элементарным общением.

Также, нам бы хотелось осветить проблему социального отношения к людям с редкими заболеваниями в обществе. Многие никак не могут охарактеризовать свое отношение к таким людям, так как никогда не сталкивались с ними. Например, несовершенный остеогенез — это заметное заболевание, кто-то будет стараться дистанцироваться от людей с данным заболеванием, а для кого-то это вовсе не будет никакой преградой в общении. Патология является редкой, поскольку частота встречаемости составляет 1 случай на 10–20 тыс. новорожденных. В Республике Беларусь проживают от 250 до 500 человек с таким диагнозом.

Информация о редких заболеваниях должна внедряться в массы. Это будет моральной поддержкой для тех, кто болен, и не будет повергать в шок тех, кто случайно столкнулся с заболевшими при каких-либо обстоятельствах в обществе. Отношение окружающих будет толерантным, снизится вероятность нанесения психологической травмы людям, страдающим орфанными заболеваниями.

Как мы говорили ранее, важными факторами в лечении и реабилитации является помощь соответствующего квалифицированного врача. Но мы считаем, что государство должно обеспечивать также и психологическую помощь, которая поможет людям с редкими патологиями адаптироваться и социализироваться в обществе. При многих редких заболеваниях люди отличаются ясным умом, а это значит, что они не должны находиться в изоляции от общества.

Психологическая помощь должна оказываться и родителям для того, чтобы они помогали своим детям расти самостоятельными и готовыми к жизни, чтобы родители не боялись за каждый шаг своего ребёнка, а потом уже и взрослого человека. Это может привести к социальной изоляции и разладу в обществе. Родители должны быть морально сильными, уметь самостоятельно оказывать элементарную поддержку и психологическую помощь таким детям. По статистике многие из них воспитываются матерями-одиночками в отсутствие отцов. Однако, отцы должны принимать участие в воспитании и материальной поддержке своих детей, нести ответственность за свой отказ от ребенка.

И только сейчас маленькими шажками начинают происходить изменения. Люди с орфанными заболеваниями начинают наравне с другими работать и учиться в различных заведениях, посещать общественные места. Некоторые открывают свои фонды, курсы для того, чтобы на собственном примере осведомить большее количество людей о таких заболеваниях, доказать, что они являются полноправными членами общества.

### **Выводы**

Проблемы материального, социального и психологического характера у людей, страдающих орфанными болезнями, связаны, прежде всего, с неспособностью общества впустить их в свою среду из-за малого представления об этих заболеваниях. Важность проблемы таких людей пока не до конца осознается обществом. Поэтому постепенное внедрение информации о них в массы поможет таким людям жить полноценной жизнью.

### **ЛИТЕРАТУРА**

1. Сьтнікова, К. Г. Орфанніе болезні / К. Г. Сьтнікова, Э. Л. Маркіна // Гуманітарний та інноваційний ракурс професійної майстерності: пошуки молодих вчених: матеріали II Міжнародної науково-практичної конференції студентів, аспірантів та молодих вчених. — 2016. — С. 235–238.