

28 февраля - Международный день редких заболеваний

В последний день февраля отмечается Международный день редких заболеваний. Этот День стал ежегодным информационно-просветительским мероприятием. Его цель — привлечь внимание общественности к проблемам людей, больных редкими заболеваниями, а также повысить осведомленность о редких болезнях и их влиянии на жизнь людей.

В России орфанными заболеваниями принято считать те, которые встречаются не более чем у 10 человек на 100 тысяч населения. Большинство из них имеют генетическую природу. В Пензенской области орфанными заболеваниями страдает более 170 человек.

В целях профилактики рождения в семье больного ребенка проводится пренатальная диагностика и диагностика носительства, которая позволяет уже в первом триместре беременности выявить нарушения развития будущего ребенка. Все новорожденные проходят неонатальный скрининг на пять наследственных заболеваний: адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз, фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз.