

Слышали ли Вы что-нибудь об орфанных заболеваниях? В эту категорию выделяют заболевания, которыми болеет небольшая часть популяции, это – редкие заболевания. При этом в какой-либо стране или среди группы людей заболевание может быть широко распространено, а другом региона мира или среди других групп людей чрезвычайно редким. Также не существует единых норм определения заболевания как редкого. В России, например, заболевание относят к категории редких, если зарегистрировано менее 10 случаев на 100 000 человек.

Основная проблема в случае наличия таких заболеваний – это сложность их диагностики, а значит и правильного лечения, из-за их редкой встречаемости, а также отсутствие необходимых лекарств и методов лечения, поскольку их крайне невыгодно разрабатывать. Обычно для стимуляции исследований орфанных заболеваний и разработки лекарств требуется поддержка государства или больших благотворительных фондов. Это приводит к тому, что около трети детей, имеющих редкие заболевания, не доживают до 5 лет.

Многие такие заболевания являются наследственными, при этом многие из них, как впрочем, и «обычные» заболевания, могут проявляться не сразу. В последнее время бурное развитие бионанотехнологии позволяет достаточно успешно выявлять, сдерживать и даже излечивать такие заболевания (одним из наиболее ранних и успешных примеров является фенилкетонурия). Ниже мы предлагаем вам проверить свои знания об одном из таких заболеваний – синдроме Рефсума.

1. Что такое синдром Рефсума? **(2 балла)**
2. Какая диета будет способствовать усилению проявления синдрома Рефсума – вегетарианская, углеводная, диета с большим содержанием молочных продуктов или диета с большим количеством мяса? (Обоснуйте свой ответ, в противном случае баллы не будут засчитаны) **(5 баллов)**
3. Почему при этом заболевании поражается нервная система? **(2 балла)**
4. Почему в малых сообществах наблюдается повышенное количество людей с этим синдромом? **(2 балла)**
5. Поможет ли прием антиоксидантов при развитии этого синдрома (обоснуйте свой ответ) **(2 балла)**
6. Какие варианты лечения вы бы предложили? **(2 балла)**

**Всего – 15 баллов**