**Первый Всероссийский Форум**

**пациентов с болезнью Дефицит лизосомной кислой липазы**

 20 августа 2016 года в Москве состоялся первый Всероссийский Форум пациентов с болезнью Дефицит лизосомной кислой липазы «Решение актуальных проблем пациентов с болезнью Дефицит лизосомной кислой липазы в России» Организатор форума - **Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ).** В ходе форума обсуждались вопросы организации медицинской и социальной помощи пациентам с этим редким заболеванием, проблемы, с которыми сталкиваются пациенты на федеральном и региональном уровне, вопросы оказания помощи семьям, роли и участия общественных организаций в обеспечении поддержки и сопровождения таких семей.

 **Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ) - это редкое хроническое жизнеугрожающее заболевание. До недавнего времени лишь немногие специалисты в мире и России знали об этом заболевании, как о болезни Вольмана или болезни накопления эфиров холестерина (БНЭХ). В настоящее время доказано, что причинами болезни Вольмана и БНЭХ является недостаточность фермента лизосомная кислая липаза (ЛКЛ), участвующего в метаболизме жиров в клетках. Поэтому эти два заболевания теперь рассматриваются, как две формы одной патологии – дефицита лизосомной кислой липазы, или сокращенно, ДЛКЛ. Несколько лет назад у пациентов с ДЛКЛ появилась надежда не только на выживание, но и здоровую полноценную жизнь. Во многих странах, в том числе и Европе, США и Японии, был одобрен единственный препарат для патогенетической ферментозаместительной терапии ДЛКЛ – себелипаза альфа.**

 **В настоящий момент в России диагностирован целый ряд пациентов с легкой формой болезни (БНЭХ) и практически все получают бесплатное лечение с выраженным положительным эффектом.**

 **На встречу с пациентами пришли лечащие врачи, как Федеральных учреждений, так и коллеги из регионов. На данный момент опыт лечения таких больных имеется только в учреждениях Федерального подчинения, который в дальнейшем необходимо передать коллегам на местах.**

 **Врачи-генетики доложили о современных возможностях лабораторной диагностики и условиях планирования семьи, имея установленный диагноз ДЛКЛ. Доклад юриста о правах пациентов с редкими(орфанными) заболеваниями вызвал немалый интерес родителей маленьких пациентов, так как эта проблема касается всех групп орфанных пациентов вне зависимости от принадлежности к разного вида льготным группам, спискам, или перечням.**

Пациентское и профессиональное сообщество, рассчитывая на постоянное и активное взаимодействие с Государством, считает важным сосредоточиться на следующих важных для семей с болезнью Дефицит лизосомной кислой липазы проблемах:

* Участники форума отмечают проблему в установлении инвалидности у пациентов с болезнью Дефицит лизосомной кислой липазы, им часто отказывают в инвалидности и в этом случае многие (особенно из дальних регионов) не имеют возможности бесплатно добраться до места лечения и обратно. В связи с этим необходимо установить контакты с Федеральным бюро Медико-социальной экспертизы для решения данного вопроса.
* Обратиться в Минздрав для организации проведения дистанционных консультаций (телемедицина, видеоконсилиум в профильных медицинских учреждениях РФ и за рубежом) для пациентов с болезнью Дефицит лизосомной кислой липазы
* Обратиться в органы здравоохранения и социальной защиты РФ по вопросу доступности санаторно-курортного лечения и реабилитации для пациентов с болезнью Дефицит лизосомной кислой липазы
* Необходимо расширение бесплатной диагностики болезни Дефицит лизосомной кислой липазы, включая биохимическую и ДНК диагностику, пренатальную диагностику, методы ЭКО с преимплатационной диагностикой, включение данных видов тестирования в систему ОМС .