

ПРОЕКТ «РЕДКАЯ ЭКСПЕДИЦИЯ»

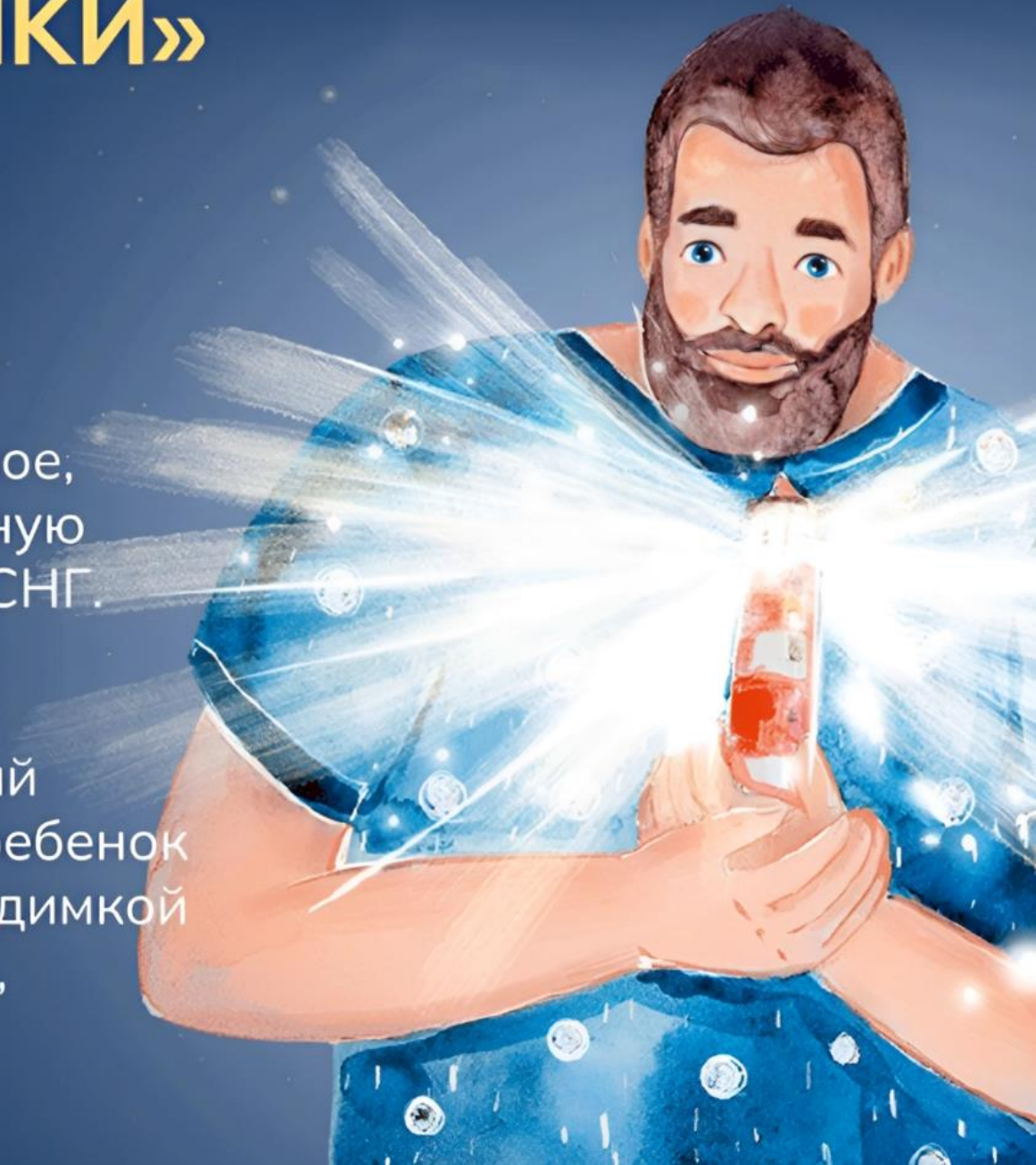
БФ «ЛЮДИ МАЯКИ»



**ЛЮДИ
МАЯКИ**
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД

О ФОНДЕ «ЛЮДИ-МАЯКИ»

- За два года работы Фонда помощь получили **166 подопечных** на сумму **486 миллионов рублей**
- Фонд помогает врачам лечить невидимое, гены. Оказывает адресную и комплексную помощь детям и взрослым из России и СНГ.
- Делаем всё возможное, а порой и невозможное, чтобы даже самый редкий (орфанный) пациент вне зависимости ребенок или взрослый, не чувствовал себя невидимкой и получал самое эффективное лечение, качество жизни и заботу.



СОЦИАЛЬНЫЙ ESG-ЭФФЕКТ ПРОЕКТА:

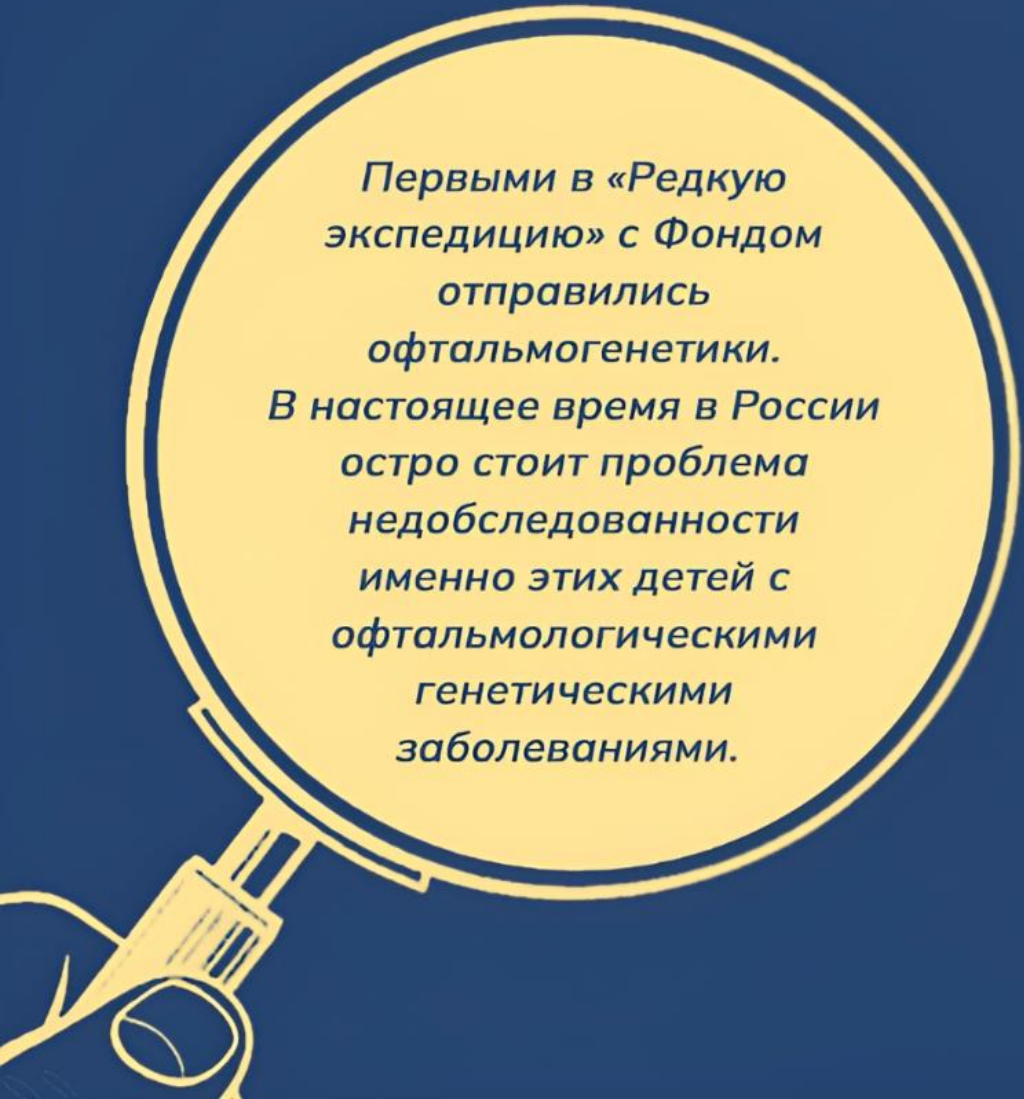
Фонд считает своей миссией вносить социальный эффект в сферу здравоохранения и повышать стандарты качества предоставляемой медицинской помощи в данном направлении. И «Редкая экспедиция» с ее удобным форматом выезда в регион, с ее благотворительной составляющей для семей и дальнейшей психологической, материальной, информационной поддержкой содействует развитию здравоохранения, индивидуальной помощи и заботе об орфанном пациенте.

«Индивидуальный подход к лечению орфанных пациентов» – это то, о чем говорят сейчас на всех уровнях Министерства здравоохранения РФ и всех орфанных конференциях. Наш Фонд реализует это в жизнь»

Лилия Цыганкова, директор БФ «Люди-маяки»



СОЦИАЛЬНАЯ ПРОБЛЕМА



Первыми в «Редкую экспедицию» с Фондом отправились офтальмогенетики. В настоящее время в России остро стоит проблема недобследованности именно этих детей с офтальмологическими генетическими заболеваниями.

Связано это с тем, что **во многих регионах нет опытных генетиков**, а также с тем, что долгое время все болезни дистрофии сетчатки считались неизлечимыми, вели к тотальной слепоте и детские врачи обобщают их общим диагнозом «неустановленная дистрофия сетчатки» и по привычке и отсутствию знаний говорят: «ваш диагноз неизлечим»... Как следствие ребенок, например, с Амаврозом Лебера, который мог бы получить операцию и лекарство от государства, остается «невидимкой» и, что самое страшное, слепнет без лечения.

Также по информации врачей и ведущих генетиков РФ, а также личной компетенции Фонда в области офтальмологии и дружественных пациентских организаций, инициаторами проведения генетических анализов или приема у генетика чаще всего становятся родители, а не специалисты здравоохранения.

Однако не каждая семья в виду удаленности от крупных городов, материального положения, социальной защищенности и других причин, доезжает до врача в г. Москве или г. Санкт-Петербург, который обладает достаточной компетенцией, чтобы поставить верный диагноз.



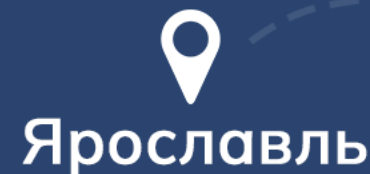
РЕАЛИЗАЦИЯ ПРОЕКТА В 2023 ГОДУ:



Совместно с Медико-генетическим научным центром им. академика Н. П. Бочкова и в рамках Проекта на базе Областного перинатального центра (г. Ярославль) был организован прием, обследование и консультация детей лучшим в своем деле – руководителем научно-клинического центра генетики глазных болезней, проф. РЕА, куратором по наследственным глазным болезням в РФ Кадышевым Виталием Викторовичем.

Некоторым детям для уточнения диагноза, дополнительно потребовалась сдача генетического теста, поэтому на приеме в экстренном порядке приходилось вызывать второго родителя. Например, в случае генетической диагностики амавроза Лебера необходимо подтвердить дуальность поломанного гена. И если мутация подтвердится у обоих родителей, то ребенок в скором времени сможет получить лечение зарегистрированным препаратом в РФ «Luxturna».

Все генетические тесты обошлись семьям абсолютно бесплатно.



РЕЗУЛЬТАТЫ ПЕРВОЙ ЭКСПЕДИЦИИ:

Такое мероприятие в России для орфанных пациентов с заболеваниями глаз проводилось впервые.

1

Итогом проведения мероприятия стал прием 20 детей с редкими генетическими заболеваниями глаз: атрофия сетчатки, пигментный ретинит, амавроз Лебера.

2

Семьи попали в регистр редких больных Фонда, и на системной основе получают психологическую, информационную поддержку, а также помощь в обеспечении ТСР – портативными мобильными видеоувеличителями, которые позволяют даже при критической потере зрения остаться учеником своей школы, сохранить окружение и возможность быть социализированным.

ПЛАН РЕАЛИЗАЦИИ РЕДКОЙ ЭКСПЕДИЦИИ В 2024 ГОДУ:

Цели проекта:

Сроки реализации проекта: **01.07.2024 - 30.11.2024**

1. Содействие поиску и выявлению редких офтальмологических заболеваний среди детей от 0 до 18 лет с целью их дальнейшего лечения и профилактики развития заболевания, маршрутизации и консультирования семей

2. Передача опыта специалистам (педиатрам, неврологам, офтальмологам) и развитие региональной медицины



Калининградская область



ЛНР

3 выездные 5-ти дневные экспедиции в Луганск, Махачкалу, Калининград **включают:**

- Осмотр не менее 90 детей, имеющих предрасположенность и офтальмологические заболевания
- Консультирование не менее 90 родителей с последующей маршрутизацией
- Проведение не менее 3-х Круглых столов по вопросам орфанных заболеваний глаз для не менее 150 медицинских специалистов

Республика Дагестан



Выбор данных территорий связан с эндемичностью и удаленностью территорий, необходимостью возрождения медицины (ЛНР).

КОМАНДА ПРОЕКТА

Цыганкова Лилия, руководитель проекта



Разинкова Татьяна, координатор по взаимодействию с врачебным сообществом



Левичек Ирина, smm-специалист



Власова Елена Сергеевна, врач-офтальмолог



Нигаматьянова Алла, координатор по работе с семьями, партнерами



Бухгалтер проекта



Каряшев Виталий Викторович, врач-генетик-офтальмолог



ПАРТНЕРЫ ПРОЕКТА



Медико-генетический
научный центр им. академика
Н.П. Бочкова



МОО Чтобы видеть!



Минздрав ЛНР



Минздрав
Калининградской
области



Минздрав
Ярославской
области



Минздрав
Республики Дагестан



Единая Россия



Аналитическое
агентство НАФИ



Радио Вера



Редакция СМИ
GxP News

ПЕРСПЕКТИВЫ РАЗВИТИЯ:

В планах на 2024 год Фондом запланированы 4 выезда в регионы РФ.

По мнению генетиков «Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова» наиболее остро проблема с недообследованностью стоит в республике Саха-Якутия, Калининградской области и республике Дагестан.

Связано это с эндемичностью территорий и удаленностью. Высокий коэффициент инбридинга (1.45) указывает на высокий показатель аутосомно-рецессивной патологии детей у клинически здоровых родителей.

Распространенность у малых народов наследственной патологии глаз в два раза выше по сравнению со средней полосой России (1:748 против 1:1670).

А также, Луганская, Донецкая, Херсонская и Запорожская область.

План на 2025 год – организация выездов генетиков и эпилептологов на поиск детей с орфанным заболеванием CDKL5.

СПАСИБО ЗА

ВНИМАНИЕ!



ludimayaki.ru



8 800 23456 25



charity@ludimayaki.ru



**ЛЮДИ
МАЯКИ**

БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД