

Концепція розроблена:
співробітниками Харківського національного
медичного університету (Український інститут
клінічної генетики ХНМУ);
Харківським благодійним фондом
«Діти зі спінальною м'язовою атрофією»;
Харківським спеціалізованим медико-генетичним
центром;
Харківським благодійним фондом
«Муковісцидоз»;
асоціаціями хворих на фенілкетонурію, хворобу
Дауна, хворобу Помпе

КОНЦЕПЦІЯ СТВОРЕННЯ ЯКІСНОЇ СИСТЕМИ НАДАННЯ ДОПОМОГИ ХВОРИМ НА РІДКІСНІ (ОРФАННІ) ЗАХВОРЮВАННЯ В УКРАЇНІ

Сучасна медицина змінює свої загальні характеристики, вона стає предиктивною (передбачувальною), персоналізованою (індивідуальною), превентивною (профілактичною), з активною участю в процесі самого пацієнта.

Передбачення ВООЗ про те, що майбутнє медицини — рідкісні спадкові хвороби справджується: описано 5,5 тис. рідкісних захворювань і станів, які мають велику соціальну значущість. Кількість таких захворювань зростає і це залежить не тільки від використання сучасних технологій, але і від погіршення екологічного стану.

В розвинених країнах Північної Америки та Європи ще декілька десятиліть тому проблема пацієнтів з орфанними (рідкісними) захворюваннями не мала ефективного вирішення. Це було пов'язано з тим, що високі діагностичні технології були розвинені не у всіх країнах і діагностичний процес проводився з великим запізненням. З іншого боку фармацевтичним компаніям було невигідно розробляти лікарські засоби і вкладати фінанси в наукові програми, пов'язані з розв'язанням проблем для незначної кількості хворих. Такий стан речей суттєво порушував конституційне право хворих з рідкісними хворобами на охорону здоров'я. Але вже в 80-х роках починається розробка законодавчої бази для вирішення цієї проблеми.

Важливе визначення нових понять — рідкісні захворювання та рідкісні орфанні препарати.

Рідкісні захворювання (РЗ) — це захворювання, які зустрічаються з частотою 5 випадків на 10 000 населення (за даними Європейського комітету експертів з рідкісних захворювань EUCERD) та несуть на собі загрозу для життя або спричиняють розвиток прогресуючого захворювання. Деякі з цих захворювань мають ефективні протоколи лікування, без застосування якого ці захворювання

призводять до смерті або до інвалідизації хворого. Лікувальні засоби, які використовуються для лікування рідкісних (орфанних) захворювань називаються **орфанними або сирітськими**. **Орфанні (сирітські) засоби** — це такі лікувальні засоби (фармацевтичні, біологічні препарати, лікувальне харчування), які призначені для лікування РЗ.

Медична (орфанна) технологія — це медичний вивір (прибор, розхідний матеріал, набір реактивів), призначених для діагностики профілактики РЗ.

В наш час ідентифіковано близько 8 тисяч рідкісних (орфанних) захворювань, але тільки 250 з них мають свій шифр в МКХ10. В 2007 році Всесвітня Організація Охорони Здоров'я розпочала процес перегляду 10-ї версії МКХ з метою створення нової 11-ї версії, і планує завершення цієї роботи до Всесвітньої Асамблеї 2014 року. Враховуючи ситуацію, що склалась, до цієї роботи активно залучено EUCERD, який включає 27 представників країн Європейської спільноти, та створена спеціальна консультативна група, мета якої провести кодифікацію та класифікацію рідкісних хвороб для нової версії МКХ 11.

Впровадження сучасних методів діагностики, за принципами доказової медицини, дозволяють на сучасному етапі діагностувати значну кількість РЗ. З іншого боку, використання сучасних біотехнологій дозволяє створювати лікарські засоби, які ефективно лікують раніше невиліковні рідкісні захворювання. Згідно даних Європейської медичної агенції та комітету з орфанних медичних продуктів (СОРП) станом на жовтень 2011 року до переліку орфанних препаратів внесено 1351 найменувань.

Встановлено, що рідкісні (орфанні) захворювання у 80 % обумовлені генетичними причинами. До рідкісних хвороб належать спадкові порушення обміну речовин, рідкісні форми онкологічних та онкогема-

тологічних захворювань, рідкісні інфекційні ураження, аутоімунні процеси, тощо. За даними експертів EUCERD, кількість цих хвороб сягає 8 тисяч, з них понад 5 тисяч захворювань — це спадкові метаболічні хвороби. Ця група захворювань має важкий, хронічний, прогресуючий перебіг, супроводжується формуванням дегенеративних змін в організмі. Впровадження сучасних методів до проведення масового неонатального скринінгу, які дозволяють діагностувати понад 30 спадкових метаболічних захворювань, призвело до суттєвого зниження ранньої неонатальної та малюкової смертності і запобіганню інвалідизації серед дитячого та дорослого населення.

В Україні протягом останнього десятиріччя також досягнуто певного прогресу в діагностиці і лікуванні спадкових метаболічних захворювань. Сьогодні діагностуються і лікуються на сучасному рівні такі РЗ, як фенілкетонурія, інші спадкові порушення обміну амінокислот, муковісцидоз, хвороба Гоше, хвороба Фабрі, мукополісахаридози, мітохондріальні хвороби, епігенетичні хвороби, порушення окислення жирних кислот онтогенетичні синдроми та інші. Але досі не налагоджено єдиного реєстру по окремим нозологічним формам РЗ, відсутня чітка взаємодія між різними професійними групами з цього питання, відсутнє розуміння спадковості у питаннях лікування між педіатричною та дорослою службами охорони здоров'я, не розроблені єдині протоколи діагностики за принципами доказової медицини для тих захворювань, які вже діагностуються і відсутня технічна база для впровадження діагностики нових РЗ, відсутня законодавча база захисту права на охорону здоров'я пацієнтів з РЗ.

Таким чином, до загальних медичних та соціальних проблем рідкісних (орфанних) захворювань відносяться:

- відсутність законодавчої бази для захисту права на охорону здоров'я пацієнтів з РЗ;
- відсутність в теперішній час в Україні реальної статистичної інформації про рідкісні захворювання, не розроблені механізми її отримання;
- відсутність доступних методів ранньої діагностики захворювань в більшості медичних закладів України;
- відсутність якісної наукової інформації про захворювання, доступної широкому колу фахівців та населенню;
- важкодоступність отримання якісного тривалого лікування хворих;
- важкі соціальні наслідки захворювань для суспільства та сімей;
- відсутність достатньої кількості спеціалістів високого рівня, які змогли б забезпечити якісну діагностику рідкісних захворювань;
- наявність економічної невинновданості фінансових внесків у зв'язку з рідкістю хвороби.

В нинішній час назріла необхідність концентрації зусиль держави, спеціалістів і асоціацій сімей у створенні

Системи надання допомоги хворим на рідкісні (орфанні) захворювання в Україні.

Основні проблеми, що існують на даний час у нашій країні з наданням медичної допомоги хворим рідкісними захворюваннями:

1. Відсутність законодавчо визначеного поняття «рідкісне захворювання», як наслідок, відсутність законів, що регулюють ситуацію з рідкісними хворобами й ліками для їхнього лікування;
2. Відсутність актуального реєстру хворих рідкісними захворюваннями;
3. Обмеженість якісної доступної інформації й наукових знань про рідкісні захворювання;
4. Обмеженість або відсутність можливостей для діагностики більшості рідкісних захворювань;
5. Наявність труднощів в отриманні доступу до лікування, якщо таке існує;
6. Відсутність алгоритму дій при підозрі на РЗ;
7. Відсутність освітніх програм для лікарів первинної ланки з рідкісних захворювань і спеціалістів різних рівнів;
8. Недостатньо ефективна, негнучка система комплексного лікування та реабілітації;
9. Відсутність системи планування й моніторингу;
10. Недостатня, взаємодія й координація між органами державної влади, медичними (соціальними) працівниками і хворими;
11. Відсутність підстав для фінансового забезпечення лікування РЗ, яке пов'язано з відсутністю своєчасної діагностики і реєстрації хворих;
12. Відсутність політичної волі для вирішення даної проблеми;
13. Відсутність міжсекторальної взаємодії

МЕТА КОНЦЕПЦІЇ

Підвищення рівня доступності висококваліфікованої допомоги пацієнтам з рідкісними захворюваннями в Україні з метою виживання, одужання і підвищення рівня життя пацієнтів, що потребує застосування сучасних медичних технологій та інтеграції дій медичних працівників та законодавчого урегулювання та узгодження із існуючими у світі шляхів вирішення проблеми рідкісних захворювань.

Шляхи вирішення проблем рідкісних (орфанних) захворювань:

1. Створення при МОЗ України Експертної Ради по рідкісним захворюванням, до складу якої увійдуть лікарі, економісти, представники громадських організацій, представники бізнесу для розробки оптимальних рішень по проблемі РЗ.
2. Розробка нормативних документів та адаптація чинного законодавства України до потреб служби надання допомоги хворим з РЗ та формування статусу хворих з РЗ; розвиток галузі з урахуванням стратегічного курсу України на інтеграцію до європейських інституцій;

- розробка *Закону України* про рідкісні (орфанні) захворювання, який регламентує статус хворих з РЗ та порядок надання сучасної висококваліфікованої медичної та соціальної допомоги таким пацієнтам;
 - розробка *Національної програми* по рідкісним (орфанним) захворюванням, що вмістить питання діагностики, селективного скринінгу, надання медичної і медико-соціальної допомоги хворим;
 - створення нормативної бази — накази МОЗ України, що регламентують ситуацію з рідкісними (орфанними) захворюваннями і лікарськими препаратами для їх лікування;
 - розвиток національної і міжнародної співпраці в галузі діагностики, лікування і профілактики рідкісних (орфанних) захворювань;
3. Збір статистичної інформації про частоту та спектр рідкісних (орфанних) захворювань в Україні для ухвалення правильних управлінських рішень:
- формування переліку РЗ, що підлягають статистичному обліку, з урахуванням міжнародного та європейського досвіду з метою підготовки медичної галузі України до переходу на МКХ 11;
 - створення Національного реєстру пацієнтів з рідкісними (орфанними) захворюваннями по напрямкам медицини, що забезпечить повноцінний зворотний зв'язок та моніторинг;
4. Впровадити ефективні методи ранньої діагностики рідкісних (орфанних) захворювань:
- розробка ефективних скринуючих програм раннього виявлення рідкісних (орфанних) захворювань;
 - впровадження в роботу регіональних медико-генетичних центрів скринуючих програм ранньої діагностики рідкісних (орфанних) захворювань;
 - впровадження інноваційних технологій для підвищення ефективності ранньої діагностики рідкісних (орфанних) захворювань.
5. Впровадження ефективних методів лікування і реабілітації хворих з рідкісними (орфанними) захворюваннями для зниження рівня смертності і інвалідності:
- створення і затвердження єдиних клінічних протоколів і стандартів лікування хворих з рідкісними (орфанними) захворюваннями;
 - створення переліку орфанних препаратів, що використовуються для лікування РЗ, з урахуванням міжнародного досвіду;
 - впровадження інноваційних технологій для підвищення ефективності контролю якості надання медичної допомоги хворим з рідкісними (орфанними) захворюваннями;
 - розробка вітчизняних лікарських засобів для лікування РЗ та продуктів спеціалізованого лікувального харчування;
6. Розробка пільгової процедури реєстрації та ввезення в Україну орфанних лікарських засобів, а також обладнання, реагентів та витратних матеріалів, що використовуються для діагностики рідкісних (орфанних) захворювань.
7. Підготовка кваліфікованих фахівців з діагностики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань в провідних центрах. Підвищення інформованості лікарів різних спеціальностей і пацієнтів про рідкісні (орфанні) захворювання:
- проведення кадрового і технічного аудиту медичних установ, в яких є умови для діагностики, лікування, реабілітації хворих з рідкісними (орфанними) захворюваннями;
 - створення освітніх програм, громадських організацій для підтримки пацієнтів з рідкісними (орфанними) захворюваннями.
7. Матеріальне-технічне забезпечення існуючих потужних метаболічних центрів, які зможуть забезпечити уточнюючу діагностику рідкісних (орфанних) захворювань в Україні (м. Київ, на базі Української дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ»; м. Харків, на базі кафедри медичної генетики Харківського Національного медичного університету, Харківського спеціалізованого медико-генетичного центру та Українського інституту клінічної генетики ХНМУ; м. Львів, на базі Львівського інституту спадкової патології).
- **Матеріальне-технічне забезпечення існуючих метаболічних центрів для забезпечення сучасної високотехнологічної підтверджуючої діагностики рідкісних порушень обміну речовин на базі Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ», Референс-центру з молекулярної генетики МОЗ України, Метаболічного центру Харківського спеціалізованого медико-генетичного центру, Медико-генетичних центрів України, Львівського інституту спадкової патології.**
8. Створення інтерактивної мережі із застосуванням телемедицини та державної гарячої лінії з метою надання інформаційної підтримки сім'ям з рідкісними (орфанними) захворюваннями.
9. Підвищення ефективності міжвідомчої взаємодії законодавчих, соціальних та медичних установ з питань діагностики і лікування рідкісних (орфанних) захворювань.
10. Створення Консультативної Ради експертів (з залученням закордонних фахівців) з рідкісних (орфанних) захворювань.
11. Формування громадської думки щодо соціальної значимості лікування рідкісних РЗ з залученням засобів масової інформації, громадських організацій та соціальної реклами
12. Організація та проведення щорічних On-Line конференцій на базі МОЗ України за участю міжнародних клінік, які мають досвід організації медичної і соціальної допомоги пацієнтам з рідкісними захворюваннями по напрямкам.

Враховуючи високу соціальну значущість проблеми РЗ, необхідність залучення багатьох Міністерств та вибудови нової інноваційної політики, присвятити темі рідкісних захворювань спеціальне засідання Ради національної безпеки України.

Одним із пріоритетів національної Концепції повинне бути «забезпечення справедливого доступу до діагностики, лікування та надання медичної допомоги» всім людям, у тому числі й тим, які страждають на рідкісні захворювання. У якості основних стратегічних напрямків для досягнення цієї мети ми пропонуємо наступні.

1. Поглиблення знань про епідеміологію рідкісних захворювань.
2. Покращення розпізнавання особливостей рідкісних захворювань.
3. Законодавче забезпечення оптимізації й розвитку збору даних з рідкісних захворювань у біобанках.
4. Надання своєчасного доступу до актуальної інформації для пацієнтів, фахівців в галузі охорони здоров'я й громадськості в цілому стосовно рідкісних захворювань.
5. Покласти на СМГЦ, ОМГК, ММГК, НДІ обов'язки розробки та координування системного покращеного підходу до вирішення проблем, пов'язаних із рідкісними захворюваннями відповідно до національної стратегії профілактики рідкісних захворювань.
6. Організація навчання фахівців системи охорони здоров'я для поліпшення діагностики рідкісних захворювань.
7. Організація скринінгу, удосконалювання діагностики й забезпечення його доступності.
8. Спрощення доступу пацієнтів до лікування і якісного надання медичної допомоги на підставі організаційних засад.
9. Стимулювання інноваційних досліджень рідкісних захворювань, особливо в сфері лікування на загальнодержавному рівні. Розробка нових препаратів і методів лікування.
10. Реалізація специфічних потреб осіб, які страждають рідкісними захворюваннями, удосконалення системи реабілітації, соціальної інтеграції.
11. Розвиток системи громадського контролю в системі охорони здоров'я, підтримка асоціацій пацієнтів, залучення їх до співпраці із медичними працівниками, з огляду на їхній специфічний власний досвід.
12. Розширення ролі пацієнтів з рідкісними захворюваннями в клінічних тестах нових лікарських продуктів на національному та Європейському рівнях з метою полегшення доступу до участі в діючих міжнародних проєктах.
13. Створення необхідної інфраструктури, що забезпечить чітку скоординовану роботу всіх складових системи охорони здоров'я в сфері рідкісних захворювань.
14. Розвиток національного й міжнародного співробітництва в галузі рідкісних захворювань.
Для забезпечення реалізації вищевказаних напрямків найближчими тактичними завданнями повинні бути:
 1. Аналіз, розрахунок і обґрунтування витрат на лікування й соціальну реабілітацію хворих рідкісними захворюваннями, оцінка їхньої економічної витратності.
 2. Створення системи моніторингу реалізації програм лікарського забезпечення й медичної допомоги й аналіз їхньої ефективності.
 3. Поглиблення знань про рідкісні захворювання для кращого розуміння їх перебігу, оцінки потреби в ресурсах і їхнього раціонального використання, відстеження просування пацієнтів по системі охорони здоров'я й оцінки ефективності лікування.
 4. Підвищення інформованості суспільства громадськості, медичних і соціальних працівників, хворих і їхніх родичів про рідкісні захворювання, сучасні можливості діагностики, терапії та реабілітації хворих із рідкісними захворюваннями. Створення україно(російсько)мовних інформаційних ресурсів, що забезпечать доступ у режимі реального часу до достовірної та актуальної інформації в цій галузі.
 5. Підтримка організацій пацієнтів, що страждають на рідкісні захворювання. Прийняття законодавчих положень, що регламентують їх взаємини з медичними, соціальними установами та органами державної влади.
 6. Створення баз даних медичних і соціальних установ (а також окремих фахівців), що мають досвід лікування й реабілітації тих або інших рідкісних захворювань, куди, при необхідності, можна було б направити пацієнтів на консультацію й одержання медичної й соціальної допомоги.
 7. Розробка й впровадження національних протоколів і стандартів діагностики, лікування й моніторингу рідкісних захворювань і станів.
 8. Розробка програм навчання фахівців із рідкісних захворювань. Введення теми «рідкісні захворювання» у програми навчання фахових спеціалізованих закладах освіти. Включення в післядипломну медичну освіту лікарів теми «Рідкісні захворювання».
 9. Розширення й удосконалення організації скринінгових програм з рідкісних захворювань (популяційний скринінг: пренатальний, неонатальний, дорослих; цільовий скринінг), виходячи з характеристики популяції.
 10. Збільшення доступності діагностичних досліджень, поліпшення оснащення існуючих лабораторій, доукомплектування їх витратними матеріалами.
 11. Створення мережі надання медичної й медико-соціальної допомоги пацієнтам з рідкісними захво-

- рюваннями, починаючи з первинної ланки медичної допомоги, консультативних спеціалізованих центрів, НДІ. Наділення консультативних центрів експертними повноваженнями. Забезпечення виконання цими центрами ролі джерела інформації для пацієнтів і їхніх родин.
12. Прийняття пакету законів, що регламентують діяльність в сфері рідкісних захворювань і рідкісних медичних технологій на рівні Верховної Ради.
13. Координація й забезпечення державної підтримки наукових досліджень в галузі діагностики й лікування рідкісних захворювань на рівні Верховної Ради.
14. Приєднання до роботи міжнародних органів: Всесвітньої Організації Охорони Здоров'я, відповідних комітетів і комісій Євросоюзу з розробки номенклатури й класифікації, адаптованої для рідкісних захворювань.
- Зміст наведеного документу знаходиться у відповідності до європейського проекту з рідкісних захворювань «розвиток Державних Планів з Рідкісних хвороб» (EUROPLAN www.europlanproject.eu), де визначаються головні цілі ЕС в сфері рідкісних захворювань.

КОНЦЕПЦІЯ РОЗРОБЛЕНА КОЛЕКТИВОМ АВТОРІВ:

- Богатирьова Р.В.** Віце-прем'єр-міністр України, Міністр охорони здоров'я України, член-кореспондент НАМН України, доктор медичних наук, професор;
- Гречанина О.Я.** Директор Українського інституту клінічної генетики ХНМУ, завідувач кафедри медичної генетики ХНМУ, генеральний директор ХСМГЦ, член-кореспондент НАМН України, доктор медичних наук, професор;
- Моїсеєнко Р.А.** Перший замісник Міністра охорони здоров'я України, кандидат медичних наук, доцент;
- Терещенко А.В.** Заступник директора Департаменту охорони материнства, дитинства та санаторного забезпечення, Начальник відділу організації медичної допомоги дітям;
- Гречанина Ю.Б.** Український інститут клінічної генетики ХНМУ, доцент кафедри медичної генетики ХНМУ, Директор ХСМГЦ, доктор медичних наук;
- Здібська О.П.** доцент кафедри медичної генетики ХНМУ, кандидат медичних наук;
- Молодан Л.В.** Український інститут клінічної генетики ХНМУ, доцент кафедри медичної генетики ХНМУ, кандидат медичних наук;
- Озерова Л.С.** Український інститут клінічної генетики ХНМУ, доцент кафедри медичної генетики ХНМУ, кандидат медичних наук;
- Осташко С.І.** Директор Департаменту охорони материнства, дитинства та санаторного забезпечення;
- Матюшенко В.М.** Президент Харківського благодійного фонду «Діти зі спинальною м'язовою атрофією».