

## Спинальная мышечная атрофия (СМА):

### СЛАЙД 1

**Пропасть  
между Организацией пациентов и Государством  
Мост или переправа?**

### СЛАЙД 2

#### **Как рождаются организации пациентов с редкими заболеваниями?**

Определим вначале понятие редкости

Редкая болезнь - болезнь, которая редко встречается в общей популяции населения, угрожает жизни или хронически прогрессирует, приводит к смерти или инвалидности. По утвержденным международным нормативам порог отнесения того или иного заболевания к редким приходится на частоту менее 1 из 2000 граждан (одобрено программой по редким заболеваниям 1999-2003, Правилами (ЕС) 141/2000) [1]. Данные программные шаги привели к созданию национальных концепций «РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ» и соответствующим законам, регламентирующих политику государств ЕС в этом вопросе. Следует сразу отметить, что до настоящего времени, **в Украине таких законов нет, как, впрочем, нет и самого определения "редких заболеваний"**. Фактически, терминология “редкие болезни” только выдвигает на первый план особенность редкости сложной и разнообразной мозаики опасных для жизни или тяжелых условий несколько тысяч заболеваний. Эта терминология, которая только подчеркивает редкость, немедленно создает дистанцию между “слабыми людьми, у кого случилось что-то столь ужасное” и огромным большинством граждан, которые чувствуют себя защищенными низкой распространенностью редких заболеваний. Руководствуясь принципами гуманности, центрального положения личности в развитом обществе, государственная политика должна стать на защиту нуждающихся в помощи.

### СЛАЙД 3

#### **Что считают в Украине?**

В Примечании к Приказу [2] МОЗ от 28 декабря 2002 г. N502 «Временных нормативов предоставления медицинской помощи детскому населению в условиях амбулаторно-поликлинических заведений» (детская неврология и детская хирургия) - государственной статистической отчетности подлежат следующие болезни нервной системы:

- воспалительные заболевания ЦНС G00, G03, G04, G06, G08, G09
- эпилепсия G40 - G41
- заболевания периферической нервной системы G50 - G52, G54
- ДЦП: G80.

#### СЛАЙД 4

##### **Что не считают в Украине?**

В то время как встречаемость редкого заболевания 1 случай на 2000 здоровых граждан кажется незначительным числом, при насчитывающемся населении Украины в 46-47 миллионов граждан это могло бы означать 235 людей для каждой редкой болезни (основано на концепции “Rare Diseases: understanding this Public Health Priority” Eurordis, November 2005) [3]. Эту статистика подтверждается фактами. По данным организаций редких пациентов зарегистрировано или прогнозируется:

- Спинальная мышечная атрофия от 100 до 300 пациентов (по данным за 7 лет)
- Муковисцидоз до 500 пациентов
- Мукополисахаридоз около 50 человек
- Мышечная дистрофия – менее 50 (фиксация данных начата только с 2010 года)

что согласуется с прогнозом [3].

#### СЛАЙД 5

По данным Института молекулярной биологии и генетики НАН Украины (Лившиц Л.А.)

- Количество проанализированных семей с клиническим подозрением на СМА за 5 лет (с 2006 года) - 285
- Количество проанализированных семей с клиническим подозрением на ФКУ (фенилкетонурия) за 5 лет (с 2006 года) - 105
- Количество проанализированных семей с клиническим подозрением на МВ (муковисцидоз) за 5 лет (с 2006 года) - 235

что согласуется с прогнозом [3].

#### СЛАЙД 6

##### **(сравнительная характеристика)**

Упомянутые числа означают, что даже притом, что **“болезни редки, пациенты с редкими болезнями - многочисленны”**, поэтому **“весьма обычно иметь редкую болезнь”**. Редкие болезни могут затронуть любую семью, в любое время. Это не только **“что-то ужасное, что случается с другими людьми”**, это - очень жестокая действительность, которая может случиться с любым, имеющим ребенка, или в своей собственной жизни.

## СЛАЙД 7

### **ОТ ЧАСТНОГО К ОБЩЕМУ И НАОБОРОТ.**

СМА относится к редкому генетическому заболеванию, которое встречается в общей популяции населения с частотой около 1 к 6000, к сожалению, эпидемиологические данные, которые являются доступными, неадекватны для большинства редких болезней, чтобы дать точную картину. Зачастую данные относительно количества пациентов с определенной редкой болезнью, не отражены в базах данных, и, как следствие, трудно оценить количество людей с редкой болезнью, как в Украине, так и в международной статистике, надежным, согласованным способом. В библиографическом обзоре встречаемости редких заболеваний в Европе [4] также отмечается, что точное значение распространенности каждой редкой болезни трудно оценить из доступных источников данных. В связи с низким уровнем надежности между исследованиями, неинформативной документации используемых методов, и т.п., эти оценки определяют только общую распространенность, и, возможно, не точны. Данные, например, польских специалистов, свидетельствуют, что данная оценка может отличаться от установившихся цифр в соотношении один к 4900 [5]. В какую сторону откорректируется эта цифра в Украине еще предстоит установить.

## СЛАЙД 8 - 1

**СМА** – редкое генетическое заболевание, поражающее каждого 6000-го новорожденного. Каждый 40-й житель является носителем гена, вызывающего СМА, которая поражает, невзирая на пол, национальность и возраст. Только каждый второй новорожденный, диагностированный со СМА, встретит свой второй день рождения.

## СЛАЙД 8 – 2

В 2004 году родителями детей с редким генетическим заболеванием – Спинальной Мышечной Атрофией создан **Харьковский Фонд «Дети со спинальной мышечной атрофией»**, который объединяет родителей со всей Украины, обеспечивая их необходимой информацией и моральной поддержкой. Фонд выступает инициатором обеспечения приоритета в здравоохранении и социальной жизни для пациентов со СМА. Выполняя предназначение, Фонд является полноправным партнером родительских и профессиональных организаций Европы и США [6].

## СЛАЙД 9

**Фонд «Дети со спинальной мышечной атрофией»**, стремится своими действиями привлечь внимание общественности, меценатов и государственных чиновников к проблеме редких заболеваний, в частности, **спинальной мышечной атрофии**.

## СЛАЙД 10

### Зачем нужен Фонд?

- Потому что есть дети и взрослые со СМА, которым срочно нужна помощь;
- Потому что мы хотим распространить информацию о СМА среди работников здравоохранения и населения. Информация является ключевой для улучшения условий жизни пациентов со СМА;
- Потому что больные с редкими заболеваниями нуждаются в финансировании опеки над ними, лечения и научных исследований для редких болезней, которые должны сегодня стать одним из приоритетов для здравоохранения;
- Потому что нужна международная координация действий как на национальном уровне, так и совместно в различных странах;
- Потому что редкие болезни – должны сегодня стать одним из приоритетов для здравоохранения.

И конечно же, потому что мы должны несмотря ни на что продолжать бороться за пациентов с редкими заболеваниями...

У больных редкими заболеваниями общие проблемы: отсутствие (разработанных или доступных по причине дороговизны) диагностики, лечения, психологической и социальной поддержки и реабилитации. На ежегодной встрече Общества Материнско-Эмбриональной Медицины в феврале 2010 года в Чикаго, представлен доклад о неэффективности скрининга на носительство СМА [7]. Этот беспрецедентный результат базировался на экономических расчетах. Содержание пациента, рожденного с редким заболеванием, обходится дешевле, чем предотвращение этого инцидента. Аналогичный результат был получен Институтом генетики Республики Беларусь в 2005 году. Отсюда, очевидно, что “редкие болезни” делают пациентов и их семьи особенно изолированными и уязвимыми.

## СЛАЙД 11

**Пациенты с редкими заболеваниями - лучшие партнеры для исследователей** - без их непосредственного участия в клинических испытаниях, биобанках, базах данных и реестрах, исследование было бы невозможным. Кроме того, чтобы быть предметом исследования, **пациенты являются настоящими экспертами**, обладая неоценимым опытом – они и их семьи знают их болезнь лучше, чем кто-либо еще. Недостаточность научного знания и вынужденная изоляция пациентов приводит к тому, что пациенты с редкими заболеваниями и их семьи, являются более осведомленными, чем работники здравоохранения, поэтому они могут оказать помощь в поиске ключевых моментов для терапевтических выводов и продвигать фундаментальные исследования. **Организации пациентов с редкими заболеваниями могут быть ценными партнерами в научно-исследовательской работе**, финансируя группы исследователей, оборудование, обучение или оказывая помощь, составляя реестры, организовывая помощь в сборе биологических образцов. **Пациенты часто действуют как катализаторы для более тесного сотрудничества среди исследователей, клиницистов и промышленности.** Их действия уже гарантируют продвижение науки, здравоохранения, обеспечивая развитие обработок, подъем общественного понимания редких болезней, необходимо только создать механизмы, позволяющие использовать их бесценный опыт.

## СЛАЙД 12

### **Роль Государства в вопросе о редких заболеваниях.**

За прошлые несколько лет, многие государства Европы начали планирование и развитие собственных Программ для Редких Болезней. Некоторые из них, например Франция, принимают уже 2-ю редакцию (DOSSIER DE PRESSE Deuxième Plan Maladies rares 2011-2014). Что может дать такая национальная Программа по редким заболеваниям? Ее принятие означает, что для пациентов будут соблюдены жизненно важные принципы:

- гарантия того, что редкие болезни соответственно классифицированы
- увеличен объем исследований в области редких болезней
- определены Центры Экспертизы, их связь и участие в национальной и Европейской Сети
- поддержка диагностики на европейском уровне
- вовлечению пациентов и их представителей на всех стадиях процесса принятия решений
- гарантия устойчивости инфраструктур, развитых для редкого заболевания.

## СЛАЙД 13

### **Декларирование и осуществление государством прав пациентов с редкими заболеваниями.**

К сожалению, при высоком уровне декларации государственной поддержки инвалидам, к которым априори относятся пациенты с редкими заболеваниями, реальное осуществление помощи сводится к очень узкому кругу лиц, которым положена помощь, а в пределах этого числа находится еще более ограниченный набор услуг. Хотя сходные проблемы являются общими и для стран ЕС, следует отметить, что пациентам с редкими заболеваниями необходима отдельная процедура для доступа к возможностям диагностики, обслуживания, заботы. В этих вопросах, как было уже на протяжении многих лет внедрено в Европе, государством самым тесным образом задействуются общественные организации. Родительские организации, объединения людей с редкими заболеваниями создаются в результате, собственно, возникновения болезни и неформального их исключения из системы здравоохранения, неся, таким образом, груз забот, связанный с их собственной болезнью самостоятельно. Недостаточное внимание практического здравоохранения к редким болезням, скудость внимания, которое уделяют им на государственном уровне, ставят пациентов и родителей в ситуацию, когда они самостоятельно занимаются распространением той информации относительно их болезни, которая накапливается международным опытом, прилагая усилия, чтобы их голоса были услышаны. Такие действия уже гарантируют продвижение услуг здравоохранения и социальной помощи, обеспечивая пациентов развитием обработок, подъем общественного понимания редких болезней. Необходимо только создать механизмы, позволяющие использовать их бесценный опыт.

препятствия к реализации –

- отсутствие критериев для связи между заинтересованными организациями пациентов и потенциальными исполнителями программы,
- приоритет для перспективной реализации установлен как самый низкий,
- этапов реализации не предусмотрено вообще

## СЛАЙД 14

### **Почему необходимы исследования редких болезней?**

Существуют неоспоримые моральные, научные, экономические причины для проведения исследования в редких заболеваниях. Пациенты с редкими заболеваниями имеют такие же права, как и любой другой пациент на здоровье и на реалистические надежды на новейшее лечение.

Исследования в редких болезнях могут привести к терапевтическим выгодам для более общих болезней. «Редкая Болезнь» может служить моделью для более общих условий, т.к. сложность редких болезней часто требует мультидисциплинарных, инновационных подходов. Новые инструменты, методы и медицинские продукты часто развивались из исследований относительно редкого заболевания и зачастую применялись в другой, более общей болезни, таким образом здесь очевидна польза и для более широкого круга пациентов. Как только препарат доказывает ценность против одной болезни, он может быть проверен против других болезней. Некоторые редкие препараты, как «Gleevec», который был первоначально одобрен для редкой формы рака крови, поражающего только несколько тысяч человек в год, доказал эффективность против шести других опасных для жизни болезней. И, конечно же, исследования редких болезней благоприятны для экономики – они могли бы сэкономить миллионы бюджетных средств в конечном счете.

### **Потребность финансирования.**

Исследование относительно редких болезней требует наднациональную инфраструктуру, длительные проекты и длительный подход. В условиях, когда из-за редкости болезней, и, таким образом, ограниченного к ним коммерческого интереса, маловероятно, что частный спонсор принял бы длительное финансирование, необходимое хотя бы для одной редкой болезни. Поэтому такие исследования, в том числе, биобанки, базы данных, реестры, должны достаточно финансироваться в рамках долгосрочных научно-исследовательских работ на государственном уровне.

## СЛАЙД 15

### **Опыт и проблемы взаимодействия родительских организаций с органами здравоохранения, Государственными органами и интеграция в международные программы**

В условиях ограниченного доступа к научным изысканиям Фонд возлагает надежды в первую очередь на перспективное международное сотрудничество. Ситуация с редкими заболеваниями приводит к логичному выводу, что только объединение может дать значимый результат в скором будущем, ведь каждый день жизни для пациента с редким заболеванием, ставит под угрозу ухудшения состояния и даже его смерти. Объединение в пределах Европы привело к тесной интеграции родительских организаций в международную ассоциацию EURORDIS.

Слияние научных, родительских организаций, фармацевтической промышленности в рамках государственного сотрудничества позволило создать единую сеть по нервномышечным заболеваниям TREAT-NMD.

## **СЛАЙД 16**

Несмотря на то, что Украина не состоит в ЕС, Фонд стремится представлять Украину на международном уровне, что заложит перспективу в решение вопросов в будущем. Для международного сообщества нет политических границ, важен каждый элемент, который поможет решить глобальную проблему редких заболеваний. Примером того, как во внимание принимается каждый голос, может служить «Открытая консультация Еврокомиссии» в 2007 году, в которой Фонд принимал непосредственное участие [9].

Постоянное взаимодействие таких организаций с Еврокомиссией создает совершенный инструмент для воздействия на редкие заболевания как в социальном, этическом, так и научно-практическом плане. Роль Еврокомиссии может быть расширена рекомендательным способом для соседних стран, которые имеют непосредственное влияние от ЕС. Таким образом, при серьезной поддержке, исходящей от международного сообщества, трудный путь к поиску лечения может быть значительно облегчен.

## **СЛАЙД 17**

Построение надежной коммуникации и сотрудничества с государственными структурами требует инициативы от организаций пациентов.

Фондом осуществлено:

Создание функционального, достоверного и актуального РЕЕСТРА пациентов с редким заболеванием – СМА, МДД.

## **СЛАЙД 18**

Тесное сотрудничество Фонда с Европейской сетью нервно-мышечных заболеваний TREAT NMD позволило придать украинскому национальному Реестру пациентов со СМА и МДД согласованную структуру, став частью Международного реестра.

## **СЛАЙД 19**

Как следствие, Фонд инициировал научные перспективы в «Меморандуме о взаимопонимании» между медицинскими и пациентскими организациями Украины, Франции, Великобритании, Нидерландов.

Фонд стремится повысить знание практического здравоохранения и стимулировать процессы по проблеме СМА на государственном уровне через органы здравоохранения. В сентябре 2010 года выпущено информационное письмо «О нововведениях в системе здравоохранения» при содействии МОЗ Украины.

С 2011 года в Украине реорганизована система контроля общественности над действиями государственных органов – Общественные советы создаются при областных администрациях, профильных министерствах. Входя в комитет по вопросам социального обеспечения и охраны здоровья, Фонд приобретает перспективу инициировать вопросы редких заболеваний уже при поддержке сильных общественных структур.

## СЛАЙД 20

### **Мост или временная переправа?**

На каком же этапе сейчас находятся организации пациентов и Государство – построен ли надежный мост, или по-прежнему каждый пользуется временной переправой? Скорее всего, последнее. Можно констатировать, что процессы происходящие в Украине, свидетельствуют об отстраненности Государства от проблемы редких заболеваний, хотя благодаря неустанной работе пациентов и родительских организаций, ситуация медленно, но изменяется. До недавнего времени здравоохранение в значительной степени игнорировали редкие болезни. Сегодня, даже притом, что количество определенных редких болезней, которые известны, все еще очень ограничено, можно констатировать, что система здравоохранения предпринимает определенные практические действия. Однако эти действия остаются несоординированными и бессистемными в условиях отсутствия единой национальной Программы по редким заболеваниям.

Путь Фонда «Дети со СМА» и рекомендация для других организаций, которые могут быть сформированы по нашему образцу – быть на переднем фронте внимания, заявлять о себе, искать объединения, создавать предпосылки, чтобы быть замеченным. **Общественная активность поможет построить мост, а не временную переправу.**

## СЛАЙД 21

### **Благодарности**

Президент Фонда Виталий Матюшенко

[1] Communication from the commission to the European parliament, the council, the European economic and social committee and the committee of the regions on Rare Diseases: Europe's challenges. Brussels, 11.11.2008 COM (2008) 679 final.

[2] Тимчасові нормативи надання медичної допомоги дитячому населенню в умовах амбулаторно-поліклінічних закладів (дитяча неврологія та дитяча нейрохірургія). Затверджено наказом Міністерства охорони здоров'я України від 28 грудня 2002 р. N502, стор 120

[3] Rare Diseases: understanding this Public Health Priority. Eurordis, November 2005

[4] Prevalence of rare diseases: Bibliographic data /ежемесячно/ <http://www.orpha.net/>

[5]. Incidence of Spinal Muscular Atrophy in Poland – More Frequent than Predicted? Maria Jedrzejowskaa, Michal Milewskib, Janusz Zimowskic, Pawel Zagozdond, Anna Kostera-Pruszczyke, Janina Borkowskaa, Danuta Sielskab, Marta Jurekb, Irena Hausmanowa-Petrusewicz. Vol. 34, No. 3, 2010, Karger AG, Basel

[6] ХБФ «Дети со СМА». ул. Гоголя, 7, Харьков, Украина 61057. Единый Регистрационный Код 33288562. Свидетельство №14801200000004348, решение Исполкома Харьковского горсовета от 25.11.04. Тел. 8-050-364-06-73 WEB [www.csma.org.ua](http://www.csma.org.ua) E-mail [info@csma.org.ua](mailto:info@csma.org.ua)

[7] Screening for spinal muscular atrophy not cost effective, study finds. ScienceDaily (Feb. 8, 2010).

[8] Інформаційний лист «Про нововведення в системі охорони здоров'я». Міністерство охорони здоров'я України, Український центр наукової медичної інформації та патентно-ліцензійної роботи на підставі рішення проблемної комісії МОЗ України «Неврологія» № 9 від 14.09.10. Мартинюк В.Ю., Матюшенко В.М., Сухоносова О.Ю.

[9] [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/consultation\\_en.htm#3](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/consultation_en.htm#3) (R-004 Vitaliy Matyushenko President of Foundation Children with SMA UA 29.11.2007)