

## Пропозиції

до проекту Концепції загальнодержавної програми  
"Здоров'я 2020: український вимір" на 2012-2020 рр.

Відкрите обговорення Концепції розвитку української охорони здоров'я до 2020 року це, безумовно, дуже важливий і необхідний крок. Ще кілька років назад про це не можна було й мріяти. Однак, у самій Концепції представлена **виключно** оцінка вже сформованої в системі охорони здоров'я ситуації та внесення тактичних пропозицій з їх рішення. Слід зазначити, що в жодному аргументі чи зазначеному документі із ПОЯСНЮВАЛЬНОЇ ЗАПИСКИ до проекту Концепції Загальнодержавної програми "Здоров'я 2020: український вимір" на 2012-2020 рр. не згадується поняття «рідкісні захворювання». Дійсно стратегічного планування, що враховує загальноосвітні тенденції розвитку системи охорони здоров'я, медичних і суміжних науках дуже мало, але ж планування йде довгострокове, більш ніж на 8 років. У запропонованій до громадського обговорення Концепції немає жодного слова про рідкісні хвороби, хоча даний напрямок уже протягом декількох років входить у трійку пріоритетних напрямків розвитку охорони здоров'я в розвинених країнах.

Відповідно до запропонованої до обговорення концепції вважаємо, що викладені тези потребують доповнень:

- визнання здоров'я населення одним з ключових факторів національної безпеки держави, стабільності та благополуччя суспільства, визначення здоров'я та життя громадян пріоритетним напрямком політики на всіх рівнях управління, **в тому числі з рідкісними хворобами**;
- міжсекторальне співробітництво усіх сфер суспільства, діяльність яких прямо чи опосередковано впливає на здоров'я населення, **з урахуванням потреб групи пацієнтів з рідкісними захворюваннями**.

Згадувана «загальнодоступність наявних ресурсів збереження та зміцнення здоров'я і громадських заходів оздоровлення для всіх верств населення, незалежно від місця проживання, соціально-економічного статусу» повинна обов'язково **включати пацієнтів з рідкісними захворюваннями**.

Визначення пріоритетності заходів із збереження та зміцнення здоров'я у міжсекторальній діяльності на всіх рівнях з формування державно-приватно-суспільного партнерства; повинно підтримувати **створення та функціонування «Центрів експертизи»** (визначення у Обґрунтуванні).

Формування усвідомленої позиції населення щодо відповідального ставлення до власного здоров'я та особистої безпеки з відповідальністю кожної людини за особисте здоров'я та членів родини безпосередньо стосується розуміння суспільством проблеми **рідкісних захворювань**.

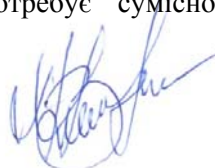
Використання міжнародного досвіду щодо вирішення проблем збереження та зміцнення здоров'я населення повинно базуватись на інтеграції досвіду у сфері рідкісних захворювань у систему МОЗ України.

І, наприкінці, об'єднання існуючих та тих, що розробляються (готуються до розробки), загальнодержавних, державних цільових програм в один національний проект з медичного забезпечення населення за окремими класами хвороб та нозологічними формами захворювань повинен передбачити визначення особливого напрямку – **«рідкісні захворювання»**.

**Таким чином, вбачаємо, що запропонований до обговорення проект Концепції Загальнодержавної програми "Здоров'я 2020: український вимір" на 2012-2020 рр повинен визначити поняття «рідкісне захворювання» та бути розширений окремим розділом, що стосується ставлення Держави до рідкісних захворювань та визнанням існуючої проблеми з урахуванням включення її до одного з пріоритетів загальнодержавного планування на період до 2020 року.**

Подальша робота над майбутнім законом України про рідкісні захворювання та державною концепцією рідкісних захворювань потребує сумісного залучення спеціалістів МОЗ та представників організацій пацієнтів.

Від імені Авторського Колективу:



Матюшенко Віталій Миколайович

## ОБҐРУНТУВАННЯ

### Персоналізована медицина й лікування рідкісних захворювань як стратегічний напрямок розвитку охорони здоров'я до 2020 року (ПРОЕКТ)

#### Авторський колектив під керівництвом:

Матюшенко Віталій Миколайович, Президент Харківського Благодійного Фонду «Діти зі спінальною м'язовою атрофією»

#### Контактні дані:

Харків

Поштова адреса: 61057, Україна, м. Харків, вул. Гоголя, 7, телефон: (050) 364-06-73

#### Члени авторського колективу:

Очеретенко В.Д. Спілка громадських організацій "Всеукраїнська асоціація захисту прав пацієнтів "Здоров'я нації", Боцюра О. А. Харківський Благодійний Фонд «Муковісцидоз», Бачишева О.Ю. Донецька Громадська Організація «Діти з прогресуючими м'язовими та нейром'язовими захворюваннями», Леман Т.М. Харківська обласна Громадська організація «Центр зі сприяння в поширенні соціальних програм у галузі охорони здоров'я «Рівне право на життя», Кулеша Т.Г. Всеукраїнська громадська організація «Об'єднання інвалідів хворих на мукополісахаридоз», Дарморіз О. Західноукраїнський центр підтримки хворих на муковісцидоз «ДЗВІН».

Концепція обговорена на засіданні авторського колективу.

#### *Визначення, що використовуються по тексту*

*Рідкісна хвороба (rare disease)* - хвороба, що рідко зустрічається в загальній популяції населення, загрожує життю або хронічно прогресує, приводить до смерті або інвалідності.

*Поріг віднесення захворювання до рідкісного* доводиться на частоту менш ніж 1 з 2000 громадян (базується на схваленні програмою з рідкісних захворювань 1999-2003, Правилами (ЕС) 141/2000).

*Орфанний препарат, ліки-сироти* - (orphan drug) - медичний продукт, призначений для діагностики, профілактики й лікування рідкісного захворювання, що не має комерційних перспектив, але відповідає потребам суспільного здоров'я.

## ВСТУП

Сьогодні не існує лікування для 6000-8000 рідкісних хвороб, 75% з яких зачіпають пацієнтів дитячого віку. На цю проблему ряд країн звернули увагу ще у 80-і роки минулого сторіччя, нині у країнах ЄС, у США, Японії, Тайвані, Сінгапурі, Австралії, Росії прийняті спеціальні закони, що стимулюють науку й бізнес розробляти препарати для лікування рідкісних захворювань.

**В Україні таких законів нема, як, втім, немає й самого визначення "рідкісних захворювань".** Оскільки, рідкісне захворювання зустрічається з частотою 1 випадок на 2000 громадян, це здається числом неістотною кількістю, проте при населенні, що налічує в Україні 46-47 мільйонів громадян це могло б означати 235 людей для кожної рідкісної хвороби, оскільки по оцінках експертів, у світі існує 5-7 тисяч небезпечних для життя рідкісних захворювань.

Термінологія рідкісних захворювань не тільки підкреслює рідкісність, але й одночасно створює дистанцію між «слабкими людьми, у кого трапилося щось надзвичайно жахливе» і переважною більшістю громадян, які почувають себе захищеними через низьку поширеність рідкісних захворювань. Ця ситуація - жорстока дійсність, що може трапитися з кожним, хто має дитину, або з ним самим. Рідкісні захворювання є в кожній області медицини. Приблизно 80% з них мають генетичну природу, інші випадки є наслідком

інфекцій (бактеріальних або вірусних), алергійних реакцій, впливу шкідливих факторів навколишнього середовища та носять дегенеративний або проліферативний характер. Оскільки пацієнтів з рідкісними захворюваннями - меншість, існує недостатність суспільного розуміння; самі хвороби не є пріоритетними для державної системи охорони здоров'я, фармацевтичний ринок для таких хвороб є настільки обмеженим, що фармпромисловість утримується від вкладення капіталу в дослідження й розвиток ліків-сиріт ..

Парадокс рідкисності в тім, що хоча «кожна окрема хвороба є рідкісною, проте їх значна кількість призводить до того, що пацієнти, що мають одне із цих захворювань, численні». Імовірно, вони є у 6-8% світової популяції людей. Тому «досить звичайно мати рідкісну хворобу». Рідкісні хвороби можуть торкнутися будь-якої родини, у будь-який час.

З 2010 року держави Європи поставили вимогу до країн-учасниць ЄС розпочати планування й розвиток власних програм з рідкісних захворювань, що передбачатимуть:

- гарантію того, що рідкісні хвороби будуть відповідно класифіковані та діагностовані;
- гарантію того, що буде збільшено обсяг досліджень в галузі вивчення рідкісних хвороб;
- створення «Центрів Експертизи», визначено їх зв'язок та участь у національній та наднаціональній (міжнародній) Мережі;
- збереження гарантій на всебічну перевірку препаратів для рідкісних захворювань;
- гарантію розвитку інфраструктур, для рідкісних захворювань;
- залучення пацієнтів і їхніх представників на всіх стадіях процесу прийняття рішень.

## **Частина I. Діагностика й лікування рідкісних хвороб - невирішена проблема сучасної медицини**

Історично склалось так, що вітчизняна медицина здебільшого спрямована на більш-менш розповсюджені й добре відомі, соціально значимі захворювання. Пацієнти ж з рідкісними хворобами є найбільшою проблемою системи охорони здоров'я. Діагностика таких хвороб часто ускладнена або недоступна, лікування часто неефективне через відсутність відповідних ліків (методів лікування), прогнози невтішні.

Число рідкісних хвороб постійно збільшується (у світі щотижня описується 5 нових патологічних станів). Це пов'язано як з поліпшенням діагностики, так і з погіршенням екологічної ситуації на планеті, що пов'язано із життєдіяльністю людини. За даними EURORDIS (Європейського альянсу організацій хворих рідкісними захворюваннями) дві третини рідкісних захворювань маніфестують у ранньому дитячому віці, в 65% випадків мають важкий інвалідизуючий плин, в 50% - погіршений прогноз для життя, в 35% випадках є причиною смерті на протязі 1-го року життя, в 10% - у віці 1-5 років, в 12% - у віці 5-15 років. У кожного другого хворого патологія супроводжується моторною, сенсорною або інтелектуальною недостатністю, у кожного п'ятого - хронічним больовим синдромом.

Разом з тим, при вчасно поставленому діагнозі й вчасно початому лікуванні часто вдається повністю запобігти виникненню клінічних симптомів захворювання, і людина залишається повноцінним членом суспільства. Більшість рідкісних захворювань характеризується широким спектром розладів і симптомів, які варіюють не тільки при різних захворюваннях, але в різних пацієнтів, що страждають одним і тим самим захворюванням. Постановка неправильного діагнозу призводить до призначення неправильного, часто шкідливого лікування.

Пошук рідкісного захворювання доцільний також у хворих з «частими» захворюваннями, коли наявні симптоми не повністю укладаються в клінічну картину, коли клінічні прояви виникають у нетипово молодому віці, коли не вдається підібрати лікування, і захворювання прогресує, попри проведене лікування. Проблеми більшості

хворих із рідкісними хворобами схожі. Це недоступність правильної діагностики, запізне діагностування, відсутність якісної інформації, а часто й наукових знань про захворювання, важкі наслідки для пацієнтів із соціальної точки зору, відсутність відповідного якісного надання медичної допомоги, помилки й труднощі в одержанні лікування й обслуговування. Пацієнт із рідкісним захворюванням - сирота системи охорони здоров'я, найчастіше без діагнозу, без лікування, без наукових досліджень: а тому - без надії.

Поняття про рідкість захворювання не повинне маскувати важливість проблеми, яку представляють рідкісні захворювання для суспільного здоров'я.

## **Частина II. Лікування рідкісних захворювань - нова парадигма сучасної медицини**

Індивідуалізована медицина й лікування рідкісних захворювань нині є новою концепцією (моделлю) охорони здоров'я (Model List for Orphan Medicines), що одержує все більше поширення у світі. Виникнувши на початку 80-х років XX століття в США, цей напрямок зараз активно впроваджується як в розвинених, так і в країнах, що розвиваються, і співіснує із загальноприйнятою концепцією лікування соціально значимих захворювань із використанням життєво необхідних лікарських засобів (Model List of Essential Medicines). В основі даної парадигми знаходиться індивідуальний пацієнт, що має конкретне захворювання. Ключовими поняттями є «рідкісне захворювання» (rare diseases) і «ліки-сироти» (orphan drug).

Поріг віднесення захворювання до рідкісних відрізняється в різних країнах і коливається від 1:1500 до 1:2500 населення країни (у США рідкісним вважається захворювання, якщо на нього страждають менш 200 тис. американців, у Японії - якщо на нього страждають менш 50 тис. японців, в Австралії - менш 2 тис. австралійців, у Європейському Союзі - якщо воно зустрічається не частіше, ніж у 5:10000, у Канаді - рідше 1:2000 населення).

Компанії, що працюють в області медицини, за звичайних ринкових умов не зацікавлені в розвитку орфанних продуктів, що не мають у перспективі комерційного успіху з економічних причин (насамперед через високу вартість розробки й просування продукту на ринок і/або через низький попит на нього в силу рідкості захворювання). Уряди різних країн фінансують спеціальні програми для того, щоб випуск «невигідних» або «сирітських» ліків був привабливим, і компанії, що їх виробляють, не працювали собі у збиток. У багатьох країнах прийняті спеціальні законодавчі акти, що надають певні пільги компаніям-розробникам, що стимулюють інтерес науки й бізнесу до інноваційних розробок у цій області. Стимулами можуть бути:

- виняткові маркетингові права на строк від п'яти до десяти років; повна або часткова оплата процедур одержання офіційного дозволу для використання ліків;
- можливість одержання фінансової підтримки з державних фондів для досліджень в області рідкісних хвороб; інформаційна й організаційна підтримка в складанні протоколів клінічних випробувань та ін.

Піонерами в цій області були США. В 1982 р. при Агентстві США з ліків і продуктів харчування (FDA) було створене спеціальне бюро (Office of Orphan Product Development), що займається розвитком «рідкісних продуктів». В 1983 р. було прийнято закон (Orphan Drug Act), що регламентує статус рідкісного захворювання, «препарату-сироти» й затверджує привілеї для фірм-розробників та виробників, причому це стосувалося не тільки фармацевтичних і біологічних препаратів, але й медичної техніки й дієтичних продуктів харчування. Згідно цього закону близько 1600 відомих захворювань і синдромів були визнані рідкісними, а 300 ліків були віднесені до ліків-сиріт. Надалі подібні законодавчі акти були прийняті в інших країнах - у Сінгапурі (1991), Японії (1993), Австралії (1997), Південній Кореї, Канаді, на Тайваневі й, нарешті, у Європейському Союзі (1999). У цей час у багатьох країнах лікарські засоби, що відносяться до категорії рідкісних, становлять цілий сегмент лікарського ринку зі своїми правилами виробництва, реєстрації, державної підтримки, патентного захисту й т.п.

Основними документами в Європейському Союзі було рішення Європейського парламенту № 1295/1999/ЄС від 29.04.1999 р. і директива Європейського парламенту №141/2000 від 16.12.1999 р. У них було надано визначення хворобам-сиротам і сирітським лікам, і визначені перспективи у їх вивченні й лікуванні ними. У квітні 2000 р. у Лондоні на виконання Європейської директиви був створений Комітет із продуктів-сиріт (COMP - Committee for Orphan Medical Products), у який входять і представники відповідних груп пацієнтів. Даний комітет у строк до 90 днів повинен розглядати досє на лікарський засіб, і в 30-денний термін Європейська комісія повинна ухвалювати рішення щодо його застосування на всій території ЄС. Постановою Комісії ЄС № 847/2000 від 27.04.2000 створений реєстр лікарських засобів для лікування рідкісних хвороб. До лютого 2007 р. статус ліків-сиріт був наданий 450 препаратам, причому це рішення поширюється на 34 країни Євросоюзу. За словами президента EURORDIS Теркела Андерсена нині число пацієнтів, хворих рідкісними хворобами, у країнах Європейського Союзу налічується близько 30 мільйонів чоловік, тобто рідкісними захворюванням страждає майже кожний 15-й європеець. Деякі з них чекали по 25-30 років, перш ніж їм було поставлено правильний діагноз.

Про масштаби проведеної в Євросоюзі роботи свідчать дані Європейської бази даних з рідкісних захворювань, що акумулює інформацію з 35 країн. Станом на 2010 рік в ній було зареєстровано 7242 рідкісних захворювань та станів, 1233 клінічні лабораторії, у яких здійснюється діагностика 1504 рідкісних захворювань, 2003 дослідницькі лабораторії, у яких здійснюється 4198 проектів із 2040 рідкісних захворювань, 283 реєстри, 3092 експертні клініки, 1739 організацій пацієнтів, 10302 медичних фахівця, 521 ліки, що мають показання для рідкісних захворювань.

### **Частина III. Ситуація в Україні**

Дотепер, немає ніяких статистичних даних про поширеність в Україні рідкісних захворювань. Ситуація з організацією медичної й соціальної допомоги хворим рідкісними захворюваннями в Україні залишається надскладною. У нашій країні почали вирішуватися проблеми тільки соціально значущих хвороб, а окрема людина з рідкісним захворюванням залишається один на один зі своєю хворобою. Існуюча система надання медичної допомоги розрахована в основному на більш-менш соціально значимі групи пацієнтів і практично не охоплює рідкісні захворювання. Більше того, проблеми нібито не існує, тому що практично немає діагностики й реєстрації таких хворих.

Першим кроком до організації медичної допомоги хворому з рідкісною хворобою є постановка діагнозу. Фахівці в сфері охорони здоров'я найчастіше мають недостатні знання про більшість рідкісних захворювань (ця проблема існує не тільки в Україні). Відсутність інформації лежить в основі діагностичних помилок, а це джерело страждань пацієнта і його родини, причина затримки в наданні кваліфікованої медичної допомоги, що часто призводить до незворотних наслідків. Можливості для діагностики існує у низці лабораторій науково-дослідницьких інститутів, проте практично відсутні в регіонах. Правила проведення скринінгу варіюються в залежності від законодавства кожної окремої країни, але на сьогодні майже всі держави мають законодавчо затверджені норми щодо проведення скринінгу новонароджених. Масовий скринінг немовлят в Україні охоплює лише 2 захворювання - фенілкетонурію, уроджений гіпотиреоз, і є краплею в морі в порівнянні із загальним числом спадкових (рідкісних) хвороб.

Після встановлення діагнозу хворому необхідно забезпечити лікування. Для цього повинне існувати в принципі й бути зареєстроване в нашій країні необхідний лікарський засіб (метод лікування, медична технологія) і існувати медична установа, в якій лікування буде здійснюватися (стаціонарно або амбулаторно). Пацієнт із рідкісною хворобою може придбати потрібні йому ліки сам або одержати їх безкоштовно, якщо він відноситься до пільгових категорій громадян, що мають право на одержання переліку соціальних послуг і/або має захворювання, що входить у державну програму лікарського забезпечення. Проте, відсутність на практиці такого порядку призводить до того, що хворий не може

одержувати відповідне лікування на ранніх стадіях захворювання, коли це є найбільш ефективним, у випадках, коли ситуація зворотна ще керована, і в результаті лікування вдається домогтися істотного поліпшення стану. У результаті замість профілактики інвалідності має місце її культивування.

Підбиваючи підсумок вищесказаному, можна виділити наступні 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. відсутність реєстру медичних установ, у яких є умови для діагностики й лікування таких захворювань і фахівців, що мають досвід в цій області галузі;
4. відсутність якісної доступної інформації й наукових знань про рідкісні захворювання;
5. обмеженість або відсутність можливостей для діагностики більшості рідкісних захворювань;
6. наявність труднощів в одержанні доступу до лікування, якщо таке існує;
7. відсутність протоколів ведення хворих для більшості захворювань;
8. відсутність освітніх програм для лікарів первинної ланки з рідкісних захворювань;
9. недостатньо ефективна, негнучка система лікарського забезпечення;
10. відсутність дієздатної системи планування й гнучкого моніторингу ситуації з рідкісних захворювань,
11. недостатнє взаєморозуміння, взаємодія й координація між органами державної влади, медичними (соціальними) працівниками і хворими;
12. немає при відсутності діагностики, реєстрації й протоколів ведення хворих відсутність підстав для виділення грошей з бюджету для їхнього лікування;
13. відсутність політичної волі для вирішення даної проблеми, бажання у чиновників на місцях, можливості її вирішувати у лікарів, віри в те, що ситуацію можна змінити у хворих.

Дані проблеми не є унікальні унікальними для України, вони загальні для більшості країн. Відмінність лише у тім, що в інших країнах їх уже почали вирішувати, а в Україні ця проблема, з точки зору чиновників (державних службовців!), начебто й не існує взагалі.

#### **Частина IV. Роль організацій хворих у рішенні проблем пацієнтів з рідкісними захворюваннями**

Пацієнт із рідкісним захворюванням дуже часто залишається один на один зі своєю хворобою. Його голос нечутний ані громадськості, ані владі. Його проблеми здаються несуттєвими на тлі виконання глобальних завдань. Тому величезну роль у вирішенні проблем хворих, що страждають рідкісними захворюваннями, відіграють організації пацієнтів, тому що тільки об'єднавшись, можна зрушити ситуацію з мертвої точки.

Перша національна організація хворих рідкісними захворюваннями була створена в США в 1983 році (National Organization for Rare Disorders - NORD). Її засновниками були хворі і їхні родичі, що ініціюють прийняття й беруть участь у розробці закону про рідкісні захворювання й «ліки-сироти» (Orphan Drug Act) у США. Основними завданнями NORD є «виявлення, лікування й допомога пацієнтам з рідкісними хворобами шляхом здійснення навчальних і дослідницьких програм, відстоювання їхніх інтересів і надання послуг».

Європейська організація хворих рідкісними захворюваннями (EURORDIS) була заснована в 1997 році. Вона являє собою некомерційне, неурядове, кероване пацієнтами об'єднання організацій і людей, що активно працюють в області рідкісних хвороб. Місія Eurordis - будувати сильне загальноєвропейське співтовариство організацій пацієнтів і людей, що живуть із рідкісними хворобами, бути їхнім голосом на європейському рівні,

прямо або опосередковано боротися проти впливу рідкісних хвороб на життя пацієнтів. На цей час EURORDIS об'єднує більше 320 організацій пацієнтів із 19 європейських країн і представляє 29 млн. хворих у Європейському Союзі.

В Україні поки що існують поодинокі організації пацієнтів. Пасивність хворих викликана з однієї сторони їх обмеженими, насамперед фізичними, можливостями, а з іншого боку - зневірою у можливість вплинути на існуючу адміністративно-бюрократичну державну машину й хоч якось змінити свою життєву ситуацію. Нині активно працюють лише декілька організацій: Харківський благодійний фонд «Діти зі спінальною м'язовою атрофією» (створений у 2004 році), Спілка громадських організацій "Всеукраїнська асоціація захисту прав пацієнтів "Здоров'я нації", Харківський Благодійний Фонд «Муковісцидоз», Донецька Громадська Організація «Діти з прогресуючими м'язовими та нейром'язовими захворюваннями» (створена у 2010 році) , Харківська обласна Громадська організація «Центр зі сприяння в поширенні соціальних програм у галузі охорони здоров'я «Рівне право на життя» (створена у 2009 році), Всеукраїнська громадська організація «Об'єднання інвалідів хворих на мукополісахаридоз» (створена у 2005 році), Західноукраїнський центр підтримки хворих на муковісцидоз «ДЗВІН».

Завданнями перелічених організацій є синхронізація й координація дій, спрямованих на поліпшення здоров'я й соціального стану хворих; допомога в організації їхнього лікування, соціалізації і реабілітації; привернення уваги державної влади, місцевого самоврядування й широкої громадськості до існуючих проблем хворих; підготовка пропозицій у представницькі органи України, спрямовані на розвиток і вдосконалення законодавчої й нормативно-правової бази, стосовно дітей-інвалідів, їх батьків і інших хворих на рідкісні захворювання; поширення інформації про існування рідкісних захворювань, сучасних можливостях їхньої діагностики й лікування; подання й захист прав і законних інтересів пацієнтів. У багатьох регіонах нашої країни батьки хворих дітей і самі пацієнти не знали, з чого почати свій діалог із владою у питанні захисту своїх прав, але, одержавши підтримку від пацієнтських організацій, вони починають об'єднуватися для спільних дій.

Діалог між владою, організаціями хворих і медичними установами розвивається складно. Формат взаємин «чиновник - лікар - хворий» незвичний для нашого суспільства. Традиційно кожний намагається вирішувати проблеми, що виникають, самотійно, поодиноці, у силу власного (найчастіше помилкового) розуміння й бачення шляхів вирішення, а що стосується чиновників, то й із найменшими витратами сил, часу і грошей. У кожного з учасників діалогу своя мова, часто не зрозуміла для іншого, свій напрям думок, своє бачення ситуації, «своя» правда. Наприклад, багато лікарів вважають, що пацієнтові не треба надавати повну інформацію про його хвороби. Такої ж думки дотримуються й деякі хворі. Щоб наблизитися до взаєморозуміння і спільних дій для досягнення спільної мети, треба навчитися розуміти один одного, а для цього потрібно окрім часу ще й бажання, хоча б і сформульоване у вигляді державної позиції «згори».

Потребують значної уваги питання, що стосуються морально-етичних моментів сприйняття людей із рідкісними захворюваннями і особливими потребами. Такі напрямки не потребують великих капіталовкладень – проте мають дуже важливе значення для сімей і пацієнтів, що стикнулися із такими проблемами. Формування як серед фахівців та так серед пересічних громадян позиції про рівність прав на усі соціальні та медичні послуги сімей та пацієнтів із рідкісними захворюваннями, формування у суспільстві позитивного іміджу пацієнтів із рідкісними хворобами, поширення знань про їх потреби у начальних закладах, соціальних інституціях та у соціумі в цілому повинне знайти своє відображення у новій концепції Загальнодержавної програми "Здоров'я 2020: український вимір" на 2012-2020 рр.

## **Частина V. Рідкісний день для особливих людей**

День 29 лютого 2008 року став першим Міжнародним днем хворих на рідкісні захворювання. Обрання для такого заходу саме цієї дати не випадкове. 29-й день у лютому буває 1 раз на 4 роки, що саме і символізує концепцію рідкісності. У цей день у багатьох країнах світу (у Європейському Союзі, Україні, США, Канаді, Хорватії, Вірменії, Росії й ін.) були організовані сотні заходів, присвячених проблемам хворих на рідкісні захворювання, що викликали величезний суспільний резонанс. Метою їх було залучення уваги до проблем хворих рідкісними захворюваннями, підвищення поінформованості про рідкісні хвороби й їхній вплив на життя людей, наближення до розуміння їхньої важливості як пріоритету суспільної охорони здоров'я. Україна приймала участь у заходах із першого ж року проголошення Дня рідкісних захворювань.

В Україні заходи, присвячені Міжнародному дню хворих рідкісними захворюваннями, були проведені в Харкові, Дніпропетровську, Донецьку, Львові та Києві. У Києві 29 лютого 2008 року на національному каналі транслювалась програма «Без табу», в якій вперше було оголошено про приєднання України до Європейської ініціативи, у Харкові відбулась прес-конференція та круглий стіл на тему: «Перший Європейський день рідкісних захворювань». Починаючи з 2008 року за ініціативою Харківського Фонду «Діти зі спінальною м'язовою атрофією», проводились круглі столи, випуски тематичних передач та репортажів за участю пацієнтських організацій з різних регіонів України, лікарів, представників керівних органів, хворих на рідкісні захворювання і їхніх родичів. Були організовані дві благодійні виставки фотографій, виїзні семінари в лікувальних і освітніх установах міста Харкова.

## **Частина VI. Міжнародні проекти**

Завдяки зусиллям організацій пацієнтів Україна приймає участь або стоїть на порозі вступу до багатьох міжнародних проектів в галузі рідкісних захворювань, а саме:

- Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)), загальноєвропейська база даних по рідкісних захворюваннях для докторів, пацієнтів і їхніх родин ;
- EuroGentest ([www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)), гармонізація й стандартизація генетичних діагностичних послуг на Європейському рівні стосовно рідкісних захворювань;
- ECORN ([www.ecorn-cf.eu](http://www.ecorn-cf.eu)), електронна медична інформація для фахівців та пацієнтів з муковісцидозу;
- EuroCareCF ([www.eurocarecf.eu](http://www.eurocarecf.eu)), дослідження у сфері діагностики та піклування, створення загальноєвропейського реєстру пацієнтів з муковісцидозом;
- RAPSODY (Солідарність Хворого з рідкісним захворюванням; [www.rapsodyonline.eu](http://www.rapsodyonline.eu));
- EUROPLAN ([www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)), проект націлений на поєднання загальних рекомендацій для державних планів стосовно рідкісних захворювань у країнах-членах Європейського Союзу та тих, що приєднались до цього плану в перспективі об'єднаної Європи.

## **Частина VII. Персоналізована медицина й лікування рідкісних захворювань як стратегічний напрямок розвитку охорони здоров'я України до 2020 року**

Відкрите обговорення Концепції розвитку української охорони здоров'я до 2020 року це, безумовно, дуже важливий і необхідний крок. Ще кілька років назад про це не можна було й мріяти. Однак, у самій Концепції представлено виключно оцінку вже сформованої в системі охорони здоров'я ситуації й внесення тактичних пропозицій із їхнього вирішення. Але дійсно стратегічного планування, що враховує загальносвітові тенденції в розвитку охорони здоров'я, медичних і суміжних науках дуже мало, хоча планування йде довгострокове, більш ніж на 10 років. У запропонованій Концепції немає ані слова про рідкісні хвороби, хоча даний напрямок уже протягом декількох років входить у трійку пріоритетних напрямків розвитку системи охорони здоров'я в розвинених країнах.

На наш погляд, одним із пріоритетів національної Концепції повинне бути «забезпечення справедливого доступу до діагностики, лікуванню й наданню медичної допомоги» для всіх людей, **у тому числі й тих, 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. Оптимізація й розвиток 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. Створення спеціалізованих об'єднань фахівців із рідкісних захворювань з метою отримання можливості 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. Полегшення доступу пацієнтів до лікування і якісного надання медичної допомоги.
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 наявний 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 ситуації з наданням медичної й соціальної допомоги хворим на рідкісні захворювання. Створення оперативної комп'ютеризованої системи епідеміологічного нагляду за рідкісними (і не тільки) захворюваннями, що враховуватиме їхні особливості й розмаїтість. Основним елементом цієї системи повинен бути національний реєстр хворих на рідкісні захворювання, причому реєстр діючий, зі зворотним зв'язком із організаціями хворих і окремими пацієнтами. Це дозволить об'єднати існуючі на цей час розрізнені бази даних, швидко акумулювати й аналізувати інформацію що надходить для оперативного прийняття управлінських рішень і бізнес-планування у пов'язаних з медициною інноваційних сферах. Значення такої системи для медицини рівнозначне значенню будівництву мережі доріг для всього народного господарства країни. Якщо немає інформації про реальну частоту захворювання, не можна оцінити потреби в тому, чи іншому лікарському препараті або методі лікування, складно, а часто практично неможливо залучити фінансові засоби для проведення наукових досліджень і комерціалізації вже наявних розробок.
2. Аналіз, розрахунок і обґрунтування витрат на лікування й соціальну реабілітацію хворих рідкісними захворюваннями, оцінка їхньої економічної витратності.

3. Створення системи моніторингу реалізації програм лікарського забезпечення й медичної допомоги й аналіз їхньої ефективності.
4. 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.
5. 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.
6. Підтримка організацій пацієнтів, що страждають на рідкісні захворювання. Прийняття законодавчих положень, що регламентують їх взаємини з медичними, соціальними установами та органами державної влади.
7. 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.
8. Розробка й впровадження національних протоколів і стандартів діагностики, лікування й моніторингу рідкісних захворювань і станів.
9. Розробка програм навчання фахівців із рідкісних захворювань. Введення теми «рідкісні захворювання» у програми навчання фахових спеціалізованих закладах освіти. Організація післядипломної медичної освіти за темою «Рідкісні захворювання».
10. Розширення й удосконалення організації скринінгових програм з рідкісних захворювань (популяційний скринінг: пренатальний, неонатальний, дорослих; цільовий скринінг).
11. Збільшення доступності діагностичних досліджень шляхом створення нових і/або поліпшення оснащення існуючих лабораторій, доукомплектування їх витратними матеріалами.
12. Створення мереж із надання медичної й медико-соціальної допомоги пацієнтам з рідкісними захворюваннями, починаючи з консультативних спеціалізованих центрів із загальною координацією їхньої роботи з боку провідних НДІ. Наділення консультативних центрів експертними повноваженнями. Забезпечення виконання цими центрами ролі джерела інформації для пацієнтів і їхніх родин.
13. Створення в Міністерстві охорони здоров'я окремих підрозділів, що займаються організацією медичної допомоги хворим рідкісними захворюваннями й оперативним вирішенням їхніх проблем, а також робочих груп з окремих захворювань, що включають представників МОЗ, лікарів, що мають досвід лікування таких пацієнтів і представників організацій хворих.
14. Забезпечення координації діяльності між органами державної влади, установами системи охорони здоров'я, соціального захисту й освіти, виробниками й постачальниками медичної продукції, громадськими організаціями у сфері державної політики, що стосується лікування й соціального захисту хворих з рідкісними захворюваннями шляхом створення координаційних рад на державному рівні.
15. Координація й забезпечення державної підтримки наукових досліджень в галузі діагностики й лікування рідкісних захворювань.
16. Прийняття пакету законів, що регламентують діяльність в сфері рідкісних захворювань і рідкісних медичних технологій.
17. Приєднання до роботи міжнародних органів: Всесвітньої Організації Охорони Здоров'я, відповідних комітетів і комісій Євросоюзу з розробки номенклатури й класифікації, адаптованої для рідкісних захворювань.

Очевидно, що дані пропозиції є проектом програми, вони мають потребу в ретельному обговоренні, оцінці й додатках. Але як для будь-якого нового проекту, потрібна точка відліку, далі ж запорукою успіху буде цілеспрямована робота всіх зацікавлених сторін і цільових груп. І ми сподіваємося, що все вищенаведене й запропоноване стане поворотним моментом й допоможе вивести вітчизняну систему охорони здоров'я на передові рубежі.

Чому персоналізована медицина, виявлення й лікування рідкісних захворювань повинні стати одним з основних пріоритетних напрямків розвитку системи охорони здоров'я в нашій країні?

1. Тому, що розвиток даного напрямку є загальносвітовою тенденцією і пріоритетом. Ми підійшли до певного етапу розвитку суспільства, коли виникла необхідність рухатися від масового лікування до індивідуального. Через цей етап проходять всі розвинені держави.

2. Тому, що для лікування зростаючої кількості раніше невиліковних хвороб з'являються нові лікарські засоби або методи лікування, що дозволяють пацієнтам або стати абсолютно здоровими людьми, або, якщо не здоровими, те хоча б почувати себе здоровими й бути соціально адаптованими в житті.

3. Тому, що своєчасне виявлення й вчасно розпочата адекватна терапія рідкісного захворювання дозволяє заощаджувати більші кошти за рахунок непотрібності проведення дорогого лікування на пізніх стадіях захворювання, за рахунок зменшення витрат на утримання і реабілітацію хворого, відсутності багаторічних виплат по інвалідності, оплат непрацездатності пацієнтові і його близьким. У багатьох випадках людина має можливість залишитися повноцінним членом суспільства, своєю працею приносити йому користь, створювати матеріальні, інтелектуальні, культурні й інші цінності.

4. Тому, що згідно статті 49 Конституції України «Кожний має право на охорону здоров'я й медичну допомогу» ... **незалежно від того, як часто трапляється захворювання.**

5. Тому, що згідно тієї ж статті 49 Конституції України «Держава забезпечує кожному охорону здоров'я незалежно від статі, раси, національності, мови, соціального походження, майнового стану, місця проживання, релігії та інших переконань, за мовними або іншими ознаками»

6. Тому, що рідкісні захворювання ставлять соціальну проблему стосовно таких пацієнтів в її найбільш шляхетному змісті: урахувати потреби самої слабкої й самої нечисленної групи населення. Якщо ми хочемо гарантувати рівний доступ до лікування, якщо ми домагаємося найвищої якості надання допомоги і підтримки, мабуть, що ця проблема вимагає зміни всієї системи охорони здоров'я й медико-соціальної допомоги.

7. Тому, що розробка підходів до діагностики й лікування рідкісних захворювань є одним з основних джерел інновацій у медицині. Досвід створення «препаратів-сиріт» для лікування рідкісних захворювань дозволить у майбутньому застосувати доробки в сфері біотехнології, клітинної й генної інженерії для лікування більшої кількості захворювань, враховуючи і масові захворювання.

9. Тому, що даний напрямок може бути індикатором удосконалювання й ефективності роботи системи охорони здоров'я.

10. Тому, що дослідження можуть бути стимулом до розвитку вітчизняної фармакології, біо- і нанотехнологій, генетики та інших областей науки, у тому числі суспільної сфери. Без такого розвитку складно створити ефективну систему впровадження (комерціалізації) інноваційних розробок в галузі медицини. З урахуванням всіх факторів рідкісні захворювання повинні стати одним із пріоритетних напрямків розвитку вітчизняної медицини на період до 2020 року. Цей напрямок, безумовно, має стратегічне, інфраструктурне й системне значення. Завдяки саме його розвитку з'явиться шанс домогтися відчутного прогресу в стані здоров'я й тривалості життя населення України до 2020 року.

## Висновки

Рідкісні захворювання є складними, головним чином генетичними хворобами із відносно низькою частотою серед населення, які впливають на якість життя пацієнта й соціальну інтеграцію й можуть навіть бути небезпечними для життя або зменшити тривалість життя людини.

Хоча окремі хвороби рідкісні, проте загалом смертність від них досягає 8% у ЄС, це визначає, таким чином, що ураженими є мільйони людей. У випадку більшості рідкісних захворювань немає ніякого ефективного лікування, проте можливо розширити й поліпшити якість життя за допомогою відповідного обслуговування. Існує надія на впровадження сучасних методів терапії та використання ефективних ліків від рідкісних хвороб у медичній практиці. Поточні проблеми в сфері рідкісних захворювань, які потребують вирішення - недостатній рівень ідентифікації рідкісних захворювань, недоліки вчасного діагностування, недоліки в реєстрації даних, недостатня якість турботи про пацієнта з рідкісним захворюванням.

В Україні на сьогодні не існує комплексного підходу до проблеми рідкісних захворювань. Запропонована національна стратегія окреслює проблему рідкісних захворювань в ЄС та в Україні та пропонує головні цілі, наміри та конкретні пропозиції поліпшити для поліпшення ситуації в Україні. Ці наміри будуть визначені більш докладно в контексті відповідного національного плану. **Національна стратегія призначена, щоб гарантувати ефективну діагностику і лікування рідкісних захворювань, гарантувати всім пацієнтам з рідкісними захворюваннями доступ до високоякісної охорони здоров'я із гарантіями наступної соціальної допомоги.** Ціль національної стратегії полягає в тому, щоб також використовувати досвід співробітництва з іншими державами, що дозволить українським пацієнтам приймати участь у міжнародних клінічних дослідженнях нових ліків, включаючи лікування за кордоном, коли неможливо одержати відповідну спеціалізовану допомогу в Україні.

Зміст наведеного документу також знаходиться у відповідності до європейського проекту з рідкісних захворювань «Розвиток Державних Планів з Рідкісних Хвороб» (EUROPLAN [www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)), де визначаються головні цілі ЄС в сфері рідкісних захворювань:

- 1) поліпшити ідентифікацію рідкісних захворювань
- 2) підтримати розвиток політики в системі охорони здоров'я даної галузі й гарантувати, що піклування буде більше ефективним
- 3) розвивати європейське співробітництво, координацію й регулювання в цій сфері.

Рекомендації для дії у сфері рідкісних захворювань включають:

- визначення державних планів для рідкісних захворювань з метою гарантії пацієнтам з рідкісними захворюваннями доступу до високоякісного піклування, включаючи діагностику, застосування ліків від рідкісних хвороб на основі рівнозначного у кожній країні ЄС;
- встановлення відповідного визначення, кодифікації рідкісних хвороб;
- виконання досліджень для встановлення причин рідкісних захворювань;
- впровадження координації, що зосереджена у європейській довідковій мережі для рідкісного захворювання;
- посилення співробітництва з організаціями пацієнтів з рідкісними захворюваннями.

Відповідно до цих рекомендацій, у країн-членів Європейського Союзу є можливість використовувати спеціалізоване уніфіковане консультування відповідного рівня попри міждержавні кордони, брати участь у міжнародних клінічних дослідженнях нових ліків або лікувати пацієнтів за кордоном у випадках, коли неможливо одержати спеціалізовану допомогу в країні-члені Європейського Союзу. (Додаткову інформацію можна знайти на веб-сайті ЄС: [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/policy/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm))