

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказ Міністерства
охорони здоров'я України
30.07.2012 № 574

Концептуальні засади щодо створення системи надання комплексної допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання в Україні

Розділ I. Загальні положення

Концептуальні засади створення системи надання допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання в Україні (далі – Концептуальні засади) визначає перспективні напрями та завдання для створення організаційних умов забезпечення розвитку системи надання комплексної допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання.

На нинішньому етапі розвитку система організації медичної допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання потребує цілеспрямованої координації дій та зусиль не тільки системи охорони здоров'я, але й суспільства (системи соціального захисту, освіти та громадських організацій, майбутніх батьків).

Концептуальні засади спрямовані на активізацію роботи закладів охорони здоров'я, освіти, міжнародних та громадських організації щодо створення умов для реалізації прав дитини, передбачених конвенцією ООН «Про права дитини».

У Концептуальних засадах приймається така термінологія:

рідкісні захворювання (РЗ) - це захворювання, які зустрічаються з частотою менше ніж 5 випадків на 10 000 населення (за даними Європейського комітету експертів з рідкісних захворювань EUCERD) та несуть загрозу для життя або спричиняють розвиток прогресуючого захворювання;

Розділ II. Визначення проблеми

За даними Європейського комітету експертів з рідкісних захворювань (EUCERD) ідентифіковано приблизно 8 тисяч рідкісних захворювань, з них понад 5 тисяч захворювань – спадкові метаболічні хвороби. Проте, тільки 250 рідкісних захворювань мають свій шифр в МКХ10.

До рідкісних хвороб належать спадкові порушення обміну речовин, рідкісні форми онкологічних та онкогематологічних захворювань, рідкісні інфекційні захворювання, аутоімунні процеси тощо.

Особливістю орфанної патології нерідко є наявність конгломерату хвороб у одного пацієнта із незалежними клінічними проявами кожного із них, що потребує системного підходу до діагностики і лікування за участю лікарів - спеціалістів та лікаря-генетика.

Ця група захворювань має важкий, хронічний, прогресуючий перебіг, супроводжується формуванням дегенеративних змін в організмі.

З одного боку, впровадження сучасних методів діагностики за принципами доказової медицини дозволяють на сучасному етапі діагностувати значну кількість рідкісних захворювань. З іншого боку, використання сучасних біотехнологій дозволяє створювати лікарські засоби, які ефективно лікують раніше невиліковні рідкісні захворювання.

Згідно з даними Європейської медичної агенції та комітету з орфанних медичних продуктів (COMP) станом на жовтень 2011 року до переліку орфанних препаратів внесено 1351 найменування.

Класичним прикладом спадкових захворювань метаболізму або вроджених помилок метаболізму цієї групи захворювань є хвороба Гоше.

Відповідно до існуючої бази даних в Україні діагностовано 50 хворих з хворобою Гоше, з них 16 дітей. Двоє дітей мають другу, гостру нейропатичну форму захворювання, яка, на жаль, лікуванню не підлягає. Для лікування хвороби Гоше застосовують фермент-замісну терапію препаратом іміглюцераза. Річна потреба у препараті для 14 дітей становить 864 флакони іміглюцерази по 400 мл (Додаток 2). Вартість одного флакона становить 17 742 грн. Таким чином, річна потреба для лікування 14 пацієнтів з хворобою Гоше буде складати приблизно 15 329 088 грн.

Слід зауважити, що 5 дітей вже отримують препарат за кошти держбюджету, 4 дитини отримують препарат за кошти гуманітарної допомоги, 6 дітей не отримують препарату, і це становить загрозу для їх життя, оскільки іміглюцераза є єдиним ефективним засобом у лікуванні хвороби Гоше.

Потреба у препараті іміглюцераза вираховується на кілограм маси тіла пацієнта. Враховуючи, що разова доза препарату розраховується на кілограм маси тіла пацієнта, кількість препарату на одне введення протягом року може збільшуватись (за емпіричними розрахунками на одного хворого потреба на рік в одиницях препарат = $40-60 \text{ ОД} \cdot 1 \text{ кг} \cdot 2 \text{ введення на місяць} \cdot 12 \text{ місяців}$).

Розділ III. Аналіз причин виникнення проблеми та обґрунтування необхідності її розв'язання

В Україні протягом останнього десятиріччя досягнуто певного прогресу в діагностиці і лікуванні рідкісних захворювань.

Сьогодні в Україні діагностуються та лікуються на сучасному рівні такі рідкісні захворювання, як фенілкетонурія, гемофілія, муковісцидоз, хвороба Гоше, хвороба Фабрі, мукополісахаридози, мітохондріальні хвороби, деякі рідкісні захворювання нервово-м'язової системи, епігенетичні хвороби, порушення окислення жирних кислот, онтогенетичні синдроми тощо.

Поряд з досягненнями, як і в інших країнах світу, існують певні перешкоди у наданні комплексної допомоги дітям, хворим на орфанні захворювання, зокрема:

- відсутній перелік захворювань в різних країнах, які віднесені до рідкісних захворювань;
- відсутні алгоритми та стандарти надання медичної допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання;
- відсутній реєстр дітей, хворих на рідкісні захворювання;
- не зареєстрований в Україні лікарський засіб Елапраза® (міжнародна непатентована назва – Irsulfase), що використовується для лікування мукополісахаридозу II типу;
- відсутні освітні програми для лікарів первинної ланки, педіатрів, дитячих неврологів, медичних генетиків, педагогів, батьків, соціальних працівників, з діагностики лікування, реабілітації та соціалізації дітей, хворих на рідкісні захворювання;
- недостатня взаємодія й координація між органами державної влади, медичними (соціальними) працівниками і хворими;
- низький рівень поінформованості населення щодо діагностики, лікування, реабілітації дітей з орфанними захворюваннями;

Розділ IV. Мета концептуальних засад

Головною метою цих Концептуальних засад є підвищення доступності медичної допомоги шляхом профілактичних заходів запобігання розвитку рідкісних захворювань, своєчасного виявлення та лікування дітей, хворих на рідкісні захворювання, освітніх програм для медичних працівників, педагогів, соціальних працівників, батьків, тощо з реабілітації та соціалізації дітей, хворих на рідкісні захворювання, що в кінцевому результаті надасть можливість збільшити тривалість та якість життя таких дітей.

V. Шляхи та способи розв'язання проблеми

Розв'язання проблеми передбачається здійснити шляхом:

1. забезпечення розроблення та виконання нормативно-правових актів з питань розвитку комплексної системи надання медичної допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання, зокрема затвердження:

- національного переліку рідкісних захворювань;
- стандартів надання амбулаторно-поліклінічної та стаціонарної лікувально-профілактичної допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання;

2. проведення профілактичних заходів, зокрема:

- підготовка, із залученням громадських організацій, інформаційних матеріалів (інформаційних листків, буклетів, відеофільмів, постійно діючої програми ТБ «Рідкісні захворювання») та інформування населення і медичних працівників про алгоритми дій щодо діагностики та лікування рідкісних захворювань;
- виконання програм перинатальної профілактики розвитку рідкісних захворювань серед майбутніх батьків;
- удосконалення порядку епідеміологічного нагляду та реєстрації дітей, хворим на рідкісні захворювання, у тому числі в усіх регіонах країни;

3. здійснення сучасних лікувально-діагностичних заходів, зокрема:

- проведення обстеження вагітних, новонароджених та дітей раннього віку на рідкісні захворювання з розробленням та впровадженням в практику відповідних протоколів;
- забезпечення медико-генетичних служб сучасними системами та засобами діагностики рідкісних захворювань;
- забезпечення дітей, хворих на рідкісні захворюваннями лікарськими засобами відповідно до розроблених протоколів;
- забезпечення раннього виявлення та відповідного лікування дітей, хворих на рідкісні захворювання шляхом медичного обстеження осіб у родинях, де є хворі на рідкісні захворювання;
- створення інтерактивної мережі із застосуванням телемедицини з метою надання консультативної допомоги дітям з рідкісними захворюваннями.

4. визначення провідної установи з виконання завдань, передбачених Концептуальними засадами, з утворенням інформаційно-аналітичного підрозділу для ведення реєстру дітей, хворих на рідкісні захворювання;

5. забезпечення функціонування реєстру дітей, хворих на рідкісні захворювання;

6. удосконалення системи підвищення кваліфікації медичного персоналу з питань, що стосуються рідкісних захворювань, зокрема забезпечення підвищення кваліфікації лікарів та молодших медичних спеціалістів з питань надання спеціалізованої лікувально-профілактичної допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання;

7. розроблення механізму міжвідомчої взаємодії загальноосвітніх, соціальних та медичних установ з питань діагностики, лікування та реабілітації дітей, хворих на рідкісні захворювання;

8. створення Консультативної ради експертів (із залученням закордонних фахівців) з рідкісних захворювань.

VI. Очікувані результати впровадження Концептуальних засад

Впровадження концептуальних засад дасть змогу:

- знизити рівень інвалідності та рівень дитячої смертності, що спричинені ускладненнями рідкісних захворювань, на 10 відсотків;

- удосконалити алгоритм дій раннього виявлення та лікування рідкісних захворювань у дітей;

- забезпечити проведення консультування та тестування дітей та батьків, в родині яких є рідкісні захворювання з метою раннього виявлення груп ризику;

- удосконалити систему діагностики та лікування хворих на зазначені захворювання;

- підвищити рівень знань медичних, педагогічних, соціальних працівників та населення про рідкісні захворювання.

**Директор Департаменту охорони
материнства, дитинства
та санаторного забезпечення**

С.І. Осташко