

Валецький Юрій Миколайович 

д-р. мед.наук, професор,
завідувач кафедри медсестринства та екстреної медицини
КЗВО «Волинський медичний інститут», Україна

Валецька Руслана Омелянівна

канд. мед. наук, доцент, доцент кафедри сімейної медицини,
Львівський національний медичний університет ім. Д. Галицького, Україна

Валецький Роман Юрійович

лікар-уролог
ВП «Лікарня святого Пантелеймона», Україна

Валецький Юрій Юрійович

лікар-офтальмолог
КП «Волинська обласна клінічна лікарня», Україна

АКТУАЛЬНІСТЬ ТА ПОШИРЕНІСТЬ ОРФАННИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

Орфанні захворювання (від англ. *orphan diseases* – «сирітські») – це рідкісні захворювання, які зустрічаються у дуже невеликої кількості людей. За міжнародними критеріями, орфаним вважається захворювання, яке має поширеність менше ніж 50 випадків на 100 000 населення.

В Україні орфанні захворювання регулюються Законом України «Про внесення змін щодо забезпечення прав осіб, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання» (2014). Держава має забезпечувати таких пацієнтів безкоштовними ліками, якщо захворювання входить до офіційного переліку орфанних хвороб, затвердженого МОЗ України [1;2].

Характеристиками орфанних хвороб є:

- 1) рідкісність – через низьку поширеність такі хвороби є часто маловідомими навіть серед лікарів;
- 2) хронічний і тяжкий перебіг – більшість мають прогресуючий характер і призводять до інвалідизації або загрожують життю;
- 3) генетичне походження – близько 80% орфанних хвороб мають спадкову природу;
- 4) складність діагностики – через відсутність досвіду лікарів і відсутність специфічних тестів діагноз часто встановлюється із запізненням.
- 5) обмежені можливості лікування – існує небагато ефективних препаратів та їх дороговартісність.

Згідно з даними літератури, орфанні хвороби у сукупності можуть

уражати 3,5 – 5,9 % світового населення. Якщо перевести це в абсолютні цифри, виходить, що в світі живуть приблизно 263 – 446 мільйонів людей з рідкісними захворюваннями. За даними міжнародної конференції Orphanet / EURORDIS, орфанні хвороби включають кілька тисяч нозологій – зараз визнано біля 6 000 різних рідкісних станів у міжнародних класифікаціях. Отже, хоча кожне окреме захворювання є «рідкісним», разом вони складають суттєву частину медичної проблематики населення.

За даними Національної служби здоров'я України, у 2021 році в Україні було зареєстровано 571 026 осіб з діагнозами, віднесеними до орфанних станів. У 2023 році ця кількість, за даними тієї ж служби, зросла до 1 828 421 зареєстрованого випадку. Проте, слід враховувати, що реєстрація у системі охорони здоров'я не означає точне епідеміологічне дослідження: це залежить від постановки діагнозів, коректного кодування, доступності генетичного тестування тощо. Офіційно в Україні затверджено 302 орфанні захворювання для державного забезпечення, хоча у світовій медичній літературі фактично визнано набагато більше [2;3;4;5].

Економічні витрати при орфанних захворюваннях можна розділити на такі:

1. Прямі медичні витрати:

- діагностика (лабораторні аналізи, генетичне тестування);
- лікування (медикаменти, операції);
- стаціонарне лікування, госпіталізації, реабілітація;
- лікарські засоби, спеціальне харчування, допоміжні засоби (наприклад, кисневе обладнання).

2. Прямі немедичні витрати, але безпосередньо пов'язані з лікуванням:

- транспорт до медичних закладів, поїздки, проживання під час лікування;
- модифікації житла (пандуси, підйомники), обладнання для дому, догляд удома, допоміжні засоби;
- спеціальні освітні або підтримувальні послуги.

3. Непрямі витрати:

- втрата доходів пацієнтів через хворобу (неможливість працювати повноцінно чи взагалі);
- втрата роботи чи зменшення зайнятості;
- пропуски роботи, зниження продуктивності на роботі;
- витрати часу та ресурсів, витрачених членами родини (доглядальниками).

4. Соціальні та «приховані» витрати:

- зниження якості життя, психологічні тягарі, стрес, додаткові витрати на підтримку;
- фінансовий «катастрофічний» тиск на родини (коли витрати на здоров'я стають значною часткою сімейного бюджету);
- непрямий вплив на систему соціального забезпечення, страхування, бюджет охорони здоров'я [6;7;8].

Висновки:

1. Хоча кожне окреме орфанне захворювання є «рідкісним», разом вони складають суттєву частину медичної проблематики в державі.
2. Має місце складність діагностики та обмежені можливості лікування адже існує небагато ефективних препаратів, а ті, що є, часто надзвичайно дорогі.
3. Держава, пацієнти та їхні родини несуть значне фінансове навантаження, адже лікування та догляд є дороговартісними.
4. Важливим аспектом у боротьбі з орфаними захворюваннями має бути профілактика їх розвитку.

Список використаних джерел:

1. Закон України «Про внесення змін щодо забезпечення прав осіб, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання» від 15 квіт. 2014 р. № 1213-VII // Відомості Верховної Ради України. – 2014. – № 24. – Ст. 883.
2. МОЗ затвердило перелік із понад 300 орфаних захворювань, для яких існують методи лікування // Interfax-Україна. – 2020. – Електрон. ресурс. – Режим доступу: <https://interfax.com.ua/news/pharmacy/644008.html>.
3. План заходів із забезпечення осіб, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на 2021–2027 рр. : Розпорядження КМУ № 377-р від 07 квіт. 2021 р. / Міністерство охорони здоров'я України. – Електрон. ресурс. – Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/go/377-2021-p>.
4. Проблеми та виклики системи забезпечення пацієнтів із рідкісних захворюваннями в Україні // Аптека.ua. – 2023. – Електрон. ресурс. – Режим доступу: <https://www.apтека.ua/article/688898>.
5. Про затвердження Переліку рідкісних (орфаних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя або інвалідизації громадян України та для яких існують визнані методи лікування: Наказ МОЗ України № 778 від 27 жовт. 2014 р. // Офіційний вісник України.
6. Nguengang Wakap S., Lambert D. M., Olry A. та ін. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database // European Journal of Human Genetics. – 2020. – Vol. 28. – P. 165–173. – DOI: 10.1038/s41431-019-0508-0.
7. Rare diseases – Frequently asked questions / Всесвітня організація охорони здоров'я (ВООЗ). – WHO, 2023. – Електрон. ресурс. – Режим доступу: <https://www.who.int/standards/classifications/frequently-asked-questions/rare-diseases>.
8. Rare Diseases: understanding this public health priority / EURORDIS. – European Organisation for Rare Diseases, 2023. – Електрон. ресурс. – Режим доступу: <https://www.eurordis.org>.