

I. С. ДАЦЕНКО (<https://orcid.org/0000-0002-9855-2644>),

A. B. КАБАЧНА (<https://orcid.org/0000-0002-5809-5298>), д-р фарм. наук, проф.,

B. C. ГУЛЬПА (<https://orcid.org/0000-0001-7091-5677>), канд. фарм. наук, доцент

*Національний університет охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика, м. Київ*

## **СУЧАСНІ ПОГЛЯДИ НА МЕДИЧНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ПАЦІЄНТІВ ІЗ РІДКІСНИМИ ХВОРОБАМИ СИСТЕМИ КРОВООБІГУ В УКРАЇНІ І СВІТІ**

**Ключові слова:** рідкісні (орфанні) захворювання системи кровообігу, поширеність, медичне і фармацевтичне забезпечення, нормативно-правові акти

---

I. S. DATSENKO (<https://orcid.org/0000-0002-9855-2644>),

A. V. KABACHNA (<https://orcid.org/0000-0002-5809-5298>),

V. S. HULPA (<https://orcid.org/0000-0001-7091-5677>)

*Shupyk National Healthcare University of Ukraine, Kyiv*

## **MODERN VIEWS ON MEDICAL PROVISION OF PATIENTS WITH RARE DISEASES OF THE CIRCULATORY SYSTEM IN UKRAINE AND THE WORLD**

**Key words:** rare (orphan) circulatory systems, prevalence, medical and pharmaceutical support, normative legal acts

---

У світі понад 300 млн. осіб, серед яких до 30 млн. європейців та 25 млн. північно-американців, страждають на одне або кілька рідкісних (орфанних) захворювань (Rare Orphan disease) [1, 2]. За даними Громадянської спілки «Орфанні захворювання України» (<https://ring.org.ua>), пацієнтів із рідкісними захворюваннями (РЗ) налічується не менше 1,5–2 млн. осіб. Така розбіжність у кількості хворих пояснюється відсутністю в Україні Державного реєстру хворих на орфанні захворювання [3]. Тобто, загально-світова тенденція зростання кількості хворих на РЗ свідчить про актуальність досліджень щодо удосконалення механізмів забезпечення їх медичною, фармацевтичною та соціальною допомогою.

Розуміння специфіки ранньої діагностики і лікування РЗ стає найважливішою складовою у підготовці і роботі сучасного спеціаліста медицини та фармації [4].

Рідкісні (орфанні) захворювання (від англ. Orphan – сирота) – це узагальнена назва для вроджених або набутих захворювань, які вкрай рідко зустрічаються в загальній популяції населення та погіршують якість життя, хронічно прогресують і можуть призвести до інвалідності або смерті. Такі хворі потребують високоякісного, безперервного та пожиттєвого лікування [5].

На сьогодні уже відомо від 6 000 до 8 000 рідкісних захворювань, однак лише 250 із них мають свій шифр у Міжнародній статистичній класифікації хвороб та споріднених проблем, пов'язаних зі здоров'ям 10 перегляду (МКХ-10) [6]. Близько 90% всіх РЗ виникають на генетичному рівні, характеризуються спадковими порушеннями обміну речовин, сполучної тканини, мітохондріопатією. Частина їх розвивається внаслідок інфекцій, рідкісних видів раку та деяких аутоімунних захворювань тощо. Однак причина виникнення багатьох РЗ залишається невідомою. Важливим також залишається той факт, що досі так остаточно і не визначено рівня поширеності РЗ у популяції, і базується він на орієнтовно-прийнятих показниках: у США 1 хворий на 1 600 осіб (1:1 600), у Європейському Союзі та Австралії – 1:2 000, Норвегії – 1:10 000, Японії – 1:50 000. Згідно з нормою, прийнятої країнами-членами ЄС у 1999 р. та відповідно до Рекомендацій Ради ЄС від 08. 06. 2009 № 2009С 151/02, показник поширюваності РЗ серед населення України визначають як не частіше, ніж 5 осіб на 10 000 населення [7].

Вчасно встановлений діагноз та системна терапія дають змогу зберегти та продовжити життя пацієнту, поліпшити його якість та надати можливість залишатися повноцінним членом суспільства [7].

**Метою** дослідження стало виконання аналізу сучасних складових процесу організації медичного забезпечення пацієнтів із РЗ в Україні і зарубіжних країнах та визначення науково-методичних підходів до удосконалення фармацевтичного забезпечення цієї категорії хворих на прикладі пацієнтів із рідкісними хворобами системи кровообігу в Україні.

### **Матеріали та методи дослідження**

Визначено стан організації фармацевтичного забезпечення орфанних хворих. Об'єктом дослідження була інформація, отримана у відповідних нормативно-правових актах щодо медичного забезпечення пацієнтів із рідкісними хворобами системи кровообігу в Україні.

Як інформаційне джерело використано дані онлайн-ресурсів про формування державної політики в сфері охорони здоров'я в Україні, а також інформаційні матеріали щодо організації медичної допомоги пацієнтам із РЗ в зарубіжних країнах. Під час дослідження застосовано системно-оглядовий, документальний та графічний методи дослідження.

### **Результати дослідження та обговорення**

Серед хвороб системи кровообігу вчені виділяють особливу групу рідкісних (орфанних) захворювань, етіологію яких пов'язують із генетичними причинами (спадкові порушення обміну речовин), вродженими вадами серця, мутаціями в рецепторі білка, який впливає на ріст тканини, впливом окремих медикаментів, вродженим пороком серця, склеродермією тощо. Патогенез цих захворювань також досі недостатньо досліджено. Крім того, на різних стадіях патологічного процесу можуть приєднуватися, наприклад, проблеми системи регулювання кровообігу, дисфункції ендотелію легневих судин тощо. [8, 9].

Першою країною, в якій було прийнято у 1983 р. пакет законів щодо РЗ, зокрема рідкісних захворювань системи кровообігу, стали США [10]. В Україні наказом Міністерства охорони здоров'я України (МОЗ України) від 27 жовтня 2014 р. № 778 (з допов.) затверджено «Перелік рідкісних (орфанних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя або їх інвалідизації та для яких існують визнані методи лікування» (далі – Перелік).

Результати опрацювання тексту цього наказу, а також змін і доповнень до нього згідно з наказами МОЗ України (від 30. 12. 2015 р. № 919; від 29. 06. 2017 р. № 731; від 24. 12. 2019 р. № 2664) подано у табл. 1. На сьогодні Перелік налічує 302 нозології, об'єднані в 13 груп [11].

Т а б л и ц я 1

### **Нормативно-правові акти України щодо затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань**

<b>Нормативно-правовий акт</b>	<b>Внесені зміни</b>
Наказ МОЗ України від 27 жовтня 2014 р. № 778 (в редакції наказу МОЗ України від 30. 12. 2015 р. № 919 «Про внесення змін до Переліку рідкісних (орфанних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя або їх інвалідизації та для яких існують визнані методи лікування»	I група «Рідкісні ендокринні хвороби, розлади харчування та порушення обміну речовин» (47 нозологій)
	II група «Рідкісні хвороби крові й кровотворних органів та окремі порушення із залученням імунного механізму» (28 нозологій)
	III група «Рідкісні розлади психіки» (3 нозології)
	IV група «Рідкісні хвороби нервової системи» (25 нозологій)
	V група «Рідкісні хвороби системи кровообігу» (8 нозологій)
	VI група «Рідкісні хвороби шкіри та підшкірної клітковини» (3 нозології)
	VII група «Рідкісні природжені вади розвитку, деформації та хромосомні аномалії» (38 нозологій)
	VIII група «Рідкісні хвороби кістково-м'язової системи та сполучної тканини» (35 нозологій)
	IX група «Деякі рідкісні інфекційні та паразитарні хвороби» (5 нозологій)
	X група «Рідкісні новоутворення» (64 нозологій)

Нормативно-правовий акт	Внесені зміни
Наказ МОЗ України від 27 жовтня 2014 р. № 778 (в редакції наказу МОЗ України від 29. 06. 2017 р. № 731 «Про внесення змін до Переліку рідкісних (орфанних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя або їх інвалідизації та для яких існують визнані методи лікування»)	I групу «Рідкісні ендокринні хвороби, розлади харчування та порушення обміну речовин», яка включала в себе 47 нозологій, доповнили 7 новими нозологіями (48–54)
	У IV групу «Рідкісні хвороби нервової системи», яка включала 25 нозологій, додано 10 нових нозологій (26–35)
	Цим наказом доповнено перелік новим розділом – XI група «Рідкісні хвороби склери, рогівки, райдужної оболонки і ціліарного тіла», яка включає 2 нозології
Наказ МОЗ України від 27 жовтня 2014 р. № 778 (в редакції наказу МОЗ України від 24. 12. 2019 р. № 2664 «Про внесення змін до Переліку рідкісних (орфанних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя або їх інвалідизації та для яких існують визнані методи лікування»)	I групу «Рідкісні ендокринні хвороби, розлади харчування та порушення обміну речовин», яка включала в себе 47 нозологій, доповнили 7 новими нозологіями (55–61)
	II групу «Рідкісні хвороби крові й кровотворних органів та окремі порушення із залученням імунного механізму», яка включала 28 нозологій, доповнили 1 нозологією (29)
	IV групу «Рідкісні хвороби нервової системи», яка включала 25 нозологій, доповнили 4 нозологіями (36–39)
	VII групу «Рідкісні природжені вади розвитку, деформації та хромосомні аномалії», яка включала 38 нозологій, доповнили 10 нозологіями (39–48)
	VIII групу «Рідкісні хвороби кістково-м'язової системи та сполучної тканини», яка включала 35 нозологій, доповнили 1 нозологією (36)
	X група «Рідкісні новоутворення», яка включала 64 нозології, доповнили 1 нозологією (65)
	XI група «Рідкісні хвороби склери, рогівки, райдужної оболонки і ціліарного тіла», яка включала 2 нозології, доповнено 1 нозологією (3)
	Цим наказом доповнено перелік новим розділом – XII група «Рідкісні хвороби органів дихання», яка включає 1 нозологію
Цим наказом доповнено перелік новою XIII групою «Рідкісні хвороби органів травлення», яка включає 1 нозологію	

Більш детально структуру рідкісних хвороб системи кровообігу відповідно до МКХ-10 подано на рисунку.

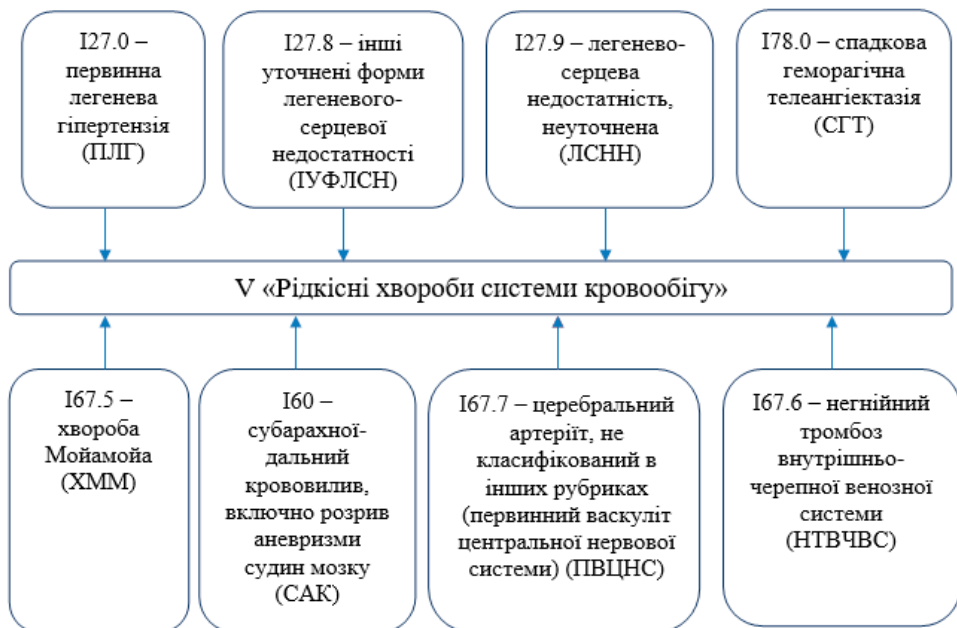


Рис. Структура рідкісних хвороб системи кровообігу за МКХ-10

Приймаючи до уваги значне підвищення ролі провізорів у лікувальному процесі захворювань, зокрема РЗ, вважаємо доцільним навести деякі сучасні погляди вчених на етіологію та патогенез захворювань групи «Рідкісні хвороби системи кровообігу». Найрозповсюдженішим захворюванням серед цієї групи є *первинна легенева гіпертензія (I27.0 Primary pulmonary hypertension)* (синоніми: синдром Аерза-Аррілага, хвороба Аерза, хвороба Ескудеро, чорний ціаноз). Це рідкісне захворювання легенів із синдромом задишки, болю в грудях та синкопе, що характеризується підвищеним легенево-судинним опором невідомої етіології, за якого кровоносні судини в легенях звужуються, а тиск у легеневій артерії піднімається набагато вище норми. Таке саме явище відбувається у сімейній формі, яка пов'язана з неідентифікованими генами *VMPR2* або іншими генами.

ВООЗ (1998 р.) класифікує ПЛГ на спорадичну (первинну) і сімейну. Вперше описано ПЛГ у 1901 р, але й досі причини та патогенез цього захворювання залишаються невідомими [12].

За висновками вчених, більшість видів цього захворювання вважаються ідіопатичними, тобто не мають відомої причини виникнення або основного провокуючого фактора. Слід зазначити, що спадкові форми ПЛГ найчастіше діагностуються у жінок віком від 30 до 60 років.

Частота захворювання на ПЛГ становить 2 випадки на 1 млн. населення [13]. За даними Національного інституту здоров'я США, середня тривалість життя після встановлення діагнозу – 2,7 року. Без належного та вчасного медичного забезпечення причиною смерті пацієнтів із ПЛГ стають правошлуночкова серцева недостатність (47%) та раптова зупинка серця (26%) [12].

*Інші уточнені форми легенево-серцевої недостатності (I27.8 Other specified pulmonary heart diseases)* (синдром Ейзенменгера) – це захворювання є вторинним до ліво-правого шунтування крові всередині серця або між артеріальними стовбурами та збільшеного легеневого кровотоку, що призводить до високої незворотної легеневої гіпертензії. Найчастіше воно розвивається в дитинстві (близько 4% серед всіх вроджених вад серця дітей). У дорослому віці переважно діагностують у хворих із міжпередсердним шунтуванням і відкритою артеріальною протокою (визначається в 10% випадків) Досить часто цей синдром поєднується з іншими вродженими вадами серця [14].

*Легенево-серцева недостатність (I27.9 Pulmonary heart disease, unspecified)* – це форма ураження серця, що являє собою патологію, пов'язану з порушенням функцій дихальної (підвищений кров'яний тиск в легеневому кровообігу) та серцево-судинної систем (надмірний кров'яний тиск у малому кровообігу). Причинами виникнення цього захворювання є масивна емболія системи легеневих артерій, ушкодження внаслідок штучної вентиляції легенів, бронхіальна інфекція, зменшення судинної мережі легень, гіпертонія малого кола кровообігу, альвеолярна гіпоксія, підвищена в'язкість крові, ацидоз. ЛСН становить 7% всіх серцевих захворювань у світі та призводить до серйозних ускладнень [15].

*Субарахноїдальний крововилив (I60 Subarachnoid haemorrhage)* – це незвичайний тип інсульту, спричинений крововиливом у субарахноїдальний простір. Найчастіше він виникає спонтанно, що пов'язано з анеризмами мозку, артеріовенозною вадю розвитку або з черепно-мозковими травмами. Австралійське дослідження показало, що захворюваність САК у світі становить 26,4 випадки на 100 тис. населення. Найчастіше воно вражає пацієнтів темношкірого населення жіночої статі віком 40–65 років (80%), 20–40 років (15%) та рідко зустрічається у дітей до 10 років (0,5% від усіх випадків у популяції) [16]. САК є дуже важким станом, який у 10–15% випадків призводить до летального результату. Однак вчасне та ефективне медичне втручання допомагає подовжити та поліпшити якість життя хворого.

*Хвороба Мойямоїа (I67.5 Moyamoya disease)* – це рідкісне хронічне судинне захворювання головного мозку, за якого сонна артерія черепа перекивається або звужується, зменшуючи приплив крові до мозку. Хвороба Мойямоїа призводить до ускладнень, пов'язаних із наслідками інсультів, включаючи судоми, параліч та проблеми із зором. Інші ускладнення включають мовні проблеми, рухові розлади та затримки розвитку, серйозні й постійні пошкодження мозку. Без медичного та фармацевтичного забезпечення більшість людей із хворобою Мойямоїа зазнають занепаду психіки та множинних інсультів через поступове звуження артерій, що призводить до внутрішньомозкових крововиливів та летального результату [17].

*Негнійний тромбоз внутрішньочерепної венозної системи (I67.6 Nonpyogenic thrombosis of intracranial venous system)* – це рідкісне захворювання, на яке припадає < 1% всіх інсультів, може бути спричинене неінфекційним (негнійним) процесом. Основними причинами НТВВС є онкологічні та мієлопроліферативні, зневоднення, прийом оральних контрацептивів, порушення згортання крові, колагенози, вагітність і післяпологовий період. Не менш важливим є той факт, що НТВВС може бути ускладненням нефротичного синдрому, а також наслідків трансплантації кісткового мозку. При поєднанні цих факторів із генетичними мутаціями ризик захворювання може підвищуватися. НТВВС трапляється щорічно у 3–4 випадках на 1 млн., вражаючи частіше жінок дітородного віку (20–35 років), що найімовірніше пов'язано з вагітністю, післяпологовим періодом та використанням контрацептивів. Летальність за цього захворювання становить від 5 до 30%, однак вчасне лікування на ранніх стадіях НТВВС є результативним у 90% хворих [18].

*Церебральний артеріїт, не класифікований в інших рубриках (первинний васкуліт центральної нервової системи) (I67.7 Cerebral arteritis, not elsewhere classified)* – це рідкісне захворювання, що вражає частіше судини головного, рідше спинного мозку і м'якої мозкової оболонки. Поширеність ПВДНС коливається від 0,4 до 14 випадків на 100 тис. населення та найчастіше трапляється у чоловіків віком від 40 до 50 років. Перебіг ПВДНС може бути як прогресуючим (із повторним загостренням), так і монофазним. Слід зазначити, що ПВДНС залишається маловідомим і погано діагностованим рідкісним захворюванням, що є причиною смертності у 6–8% усіх випадків [19].

*Спадкова геморагічна телеангієктазія (I78.0 Hereditary haemorrhagic telangiectasia)* – це рідкісне захворювання, яке спричинює нестандартні зв'язки, що називаються артеріовенозними вадами розвитку, між артеріями та венами, що характеризується вадами розвитку різних судин (судинна дисплазія). СГТ – це розлад генетичного характеру, що успадковується від батьків. Причини виникнення СГТ зумовлені змінами (мутаціями) у п'яти різних генах. Такий генетичний розлад однаково вражає чоловіків і жінок, у яких симптоми можуть виникати в будь-якому віці в діапазоні від 1:50 000 до 1:100 000 населення. Встановлено, що 25% хворих мають позаназальні геморагії, які зазвичай є самообмежувальними, однак у 12% вони є пролонгованими та потребують лікування [20]. Вчасне та ефективне медичне забезпечення дає змогу попередити рецидиви повторних кровотеч, що призводять до зменшення летальності.

Лікування рідкісних хвороб системи кровообігу потребує організації належного, якісного та безперебійного фармацевтичного забезпечення.

Результати аналізу фармацевтичної складової лікувального процесу пацієнтів із РЗ групи V «Рідкісні хвороби системи кровообігу», затвердженої протоколами лікування на території України та зарубіжних країнах із використанням життєво необхідних ЛЗ, наведено в табл. 2.



**Фармацевтична складова лікування життєво необхідними лікарськими засобами пацієнтів із рідкісними захворюваннями групи V «Рідкісні хвороби системи кровообігу»**

№ з/п	МНН за АТХ-класифікацією	Захворювання групи V «Рідкісні хвороби системи кровообігу»							I78.0 – спадкова геморагічна телеангіктазія	
		127.0 – первинна легенева гіпертензія	127.8 – інші уточнені форми легенево-серцевої недостатності	127.9 – легенево-серцева недостатність	160 – субарахноїдальний крововилив	167.5 – хвороба Мойя-моїя	167.6 – внутрішньочерепної венозної системи	167.7 – церебральний артеріт, не класифікований в інших рубриках (первинний васкуліт центральної нервової системи)		
<i>B01A – Антитромботичні засоби</i>										
1	Warfarinum	+	+	-	-	-	+	-	-	-
	Rivaroxabanum	+	+	-	-	-	+	-	-	-
	Apixabanum або Dabigatranum etaxilatatum	+	+	-	-	-	+	-	-	-
	Ніпропростум,	+	+	-	-	-	+	-	-	-
	Еропростенолум	+	+	-	-	-	+	-	-	-
	Трепростиніл	+	+	-	-	-	+	-	-	-
	Бераппростум	+	+	-	-	-	+	-	-	-
Selexipagum	+	+	-	-	-	+	-	-	-	
<i>B01A B – Група гепарину</i>										
2	Непаринум натріcum	-	-	-	-	-	+	-	-	-
	Надропаринум calcium	-	-	-	-	-	+	-	-	-
<i>B01A C – Антиагреганти</i>										
3	Acidum acetylsalicylicum	-	-	-	-	-	+	-	-	-
	<i>B02A A01 – Антигеморагічні засоби. Інгібітори фібринолізу</i>									
4	Acidum aminocaproicum	-	-	-	-	-	-	-	-	+
	Acidum tranexamicum	-	-	-	-	-	-	-	-	+
	<i>C01 – Кардіологічні препарати</i>									
5	Digoxinum	+	-	-	-	-	-	-	-	+
	Strophantinum	-	-	+	-	-	-	-	-	-
	Molsidominum	-	-	+	-	-	-	-	-	-
	Acidum adenosintriphosphoricum	-	-	+	-	-	-	-	-	-

№ з/п	МНН за АТХ-класифікацією	Захворювання групи V «Рідкісні хвороби системи кровообігу»						I78.0 – спадкова геморагічна телеангіектазія	
		I27.0 – первинна легенева гіпертензія	I27.8 – інші уточнені форми легенево-серцевої недостатності	I27.9 – легенево-серцева недостатність	I60 – субарахноїдальний крововилив	I67.5 – хвороба Мойя-моя	I67.6 – негнійний тромбоз внутрішньо-черепної венозної системи		I67.7 – церебральний артерій, не класифікований в інших рубриках (первинний васкуліт центральної нервової системи)
<i>S02K – Інші антигіпертензивні засоби</i>									
6	Bosentanum	+	-	-	-	-	-	-	-
	Macitentan	+	-	-	-	-	-	-	-
	Riociguat	+	-	-	-	-	-	-	-
<i>C03 – Сечогінні препарати</i>									
7	Hydrochlorothiazidum	-	-	+	-	-	-	-	+
	Acidum etacrynicum	-	-	+	-	-	-	-	+
	Spironolactone	+	+	-	-	-	-	-	-
	Furosemide	+	+	-	-	-	-	-	-
	Torsemide	+	+	-	-	-	-	-	-
<i>C08 – Антагоністи кальцію</i>									
8	Amlodipine	+	+	-	-	-	-	-	-
	Diltiazem	+	+	-	-	-	-	-	-
	Nifedipine	+	+	-	-	-	-	-	-
	Nimodipinum	-	-	-	+	-	-	-	-
	Verapamilum	-	-	-	-	+	-	-	-
	Diazepamum	-	+	-	-	-	-	-	-
<i>C09A A02 – Інгібітори ангіотензинперетворювального ферменту, монокомпонентні</i>									
9	Enalaprilum	-	-	-	-	-	-	-	+
<i>G04B – Інші засоби, що застосовуються в урології, включаючи спазмолітики</i>									
10	Sildenafilum	+	-	-	-	-	-	-	-
	Tadalafilum	+	-	-	-	-	-	-	-
	Vardenafilum	+	-	-	-	-	-	-	-

№ з/п	МНН за АТХ-класифікацією	Захворювання групи V «Рідкісні хвороби системи кровообігу»							I78.0 – спадкова геморагічна телеангіектазія	
		I27.0 – первинна легенева гіпертензія	I27.8 – інші уточнені форми легенево-серцевої недостатності	I27.9 – легенево-серцева недостатність	I60 – субарахноїдальний крововилив	I67.5 – хвороба Мойя-Мойя	I67.6 – негнійний тромбоз внутрішньо-черепної венозної системи	I67.7 – церебральний артерій, не класифікований в інших рубриках (первинний васкуліт центральної нервової системи)		
<i>H02A B – Глюкокортикоїди</i>										
11	Methylprednisololum	-	-	-	-	-	-	-	+	-
	Prednisololum	-	-	-	-	-	-	-	+	-
<i>L01A – Антибіотичні засоби</i>										
12	Cyclophosphamidum	-	-	-	-	-	-	-	+	-
	Rituximabum	-	-	-	-	-	-	-	+	-
	Bovacizumab	-	-	-	-	-	-	-	-	+
	Pomalidomidum	-	-	-	-	-	-	-	-	+
	Thalidomidum	-	-	-	-	-	-	-	-	+
<i>L04A A – Селективні імуносупресанти</i>										
13	Acidum mycophenolicum	-	-	-	-	-	-	-	+	-
	<i>N03A – Протиепілептичні засоби</i>									
14	Phenytoinum	-	-	-	-	-	+	-	-	-
	Levetiracetamum	-	-	-	-	-	+	-	-	-
<i>R06A D – Похідні фенотіазину</i>										
15	Promethazinum	-	-	-	-	-	+	-	-	-
	<i>R06A D – Похідні фенотіазину</i>									



За результатами аналізу фармацевтичної складової процесу лікування хворих на рідкісні захворювання системи кровообігу виявлено групи ЛЗ за АТХ-класифікацією, що найчастіше використовують у фармакотерапії цих хвороб. Групу «Антитромботичні засоби» (B01A) використовують при лікуванні первинної легеневої гіпертензії (I27.0), інших уточнених форм легенево-серцевої недостатності (I27.8), негнійного тромбозу внутрішньочерепної венозної системи (I67.6) [21]. Групу «Антагоністи кальцію» (C08) використовують у фармакотерапії первинної легеневої гіпертензії (I27.0), інших уточнених форм легенево-серцевої недостатності (I27.8), субарахноїдального крововиливу (I60), хвороби Мойямоїа (I67.5). Група «Сечогінні препарати» (C03) входить до фармацевтичної складової при лікуванні первинної легеневої гіпертензії (I27.0), інших уточнених форм легенево-серцевої недостатності (I27.8), легенево-серцевої недостатності (I27.9), спадкової геморагічної телеангієктазії (I78.0). Антинеопластичні засоби групи L01A входять у лікувальну програму для лікування церебрального артеріїту, не класифікованого в інших рубриках (первинний васкуліт центральної нервової системи (I67.7), спадкової геморагічної телеангієктазії (I78.0) [30].

Частоту призначень препаратів окремих груп за АТХ-класифікацією для фармакотерапії рідкісних захворювань системи кровообігу подано в табл. 3.

Т а б л и ц я 3

**Частота призначення препаратів окремих груп за АТХ-класифікацією для лікування рідкісних захворювань системи кровообігу**

Код за АТХ	Назва групи	Коефіцієнт частоти призначення
B01A	Антитромботичні засоби	0,333
B01A B	Група гепарину	0,028
B01A C	Антиагреганти	0,028
B02A A01	Антигеморагічні засоби. Інгібітори фібринолізу	0,028
C01	Кардіологічні препарати	0,069
C02K	Інші антигіпертензивні засоби	0,042
C03	Сечогінні препарати	0,139
C08	Антагоністи кальцію	0,125
C09A A02	Інгібітори ангіотензинперетворювального ферменту, монокомпонентні	0,014
G04B	Інші засоби, що застосовуються в урології, включаючи спазмолітики	0,042
H02A B	Глюкокортикоїди	0,028
L01A	Антинеопластичні засоби	0,069
L04A A	Селективні імуносупресанти	0,014
N03A	Протиепілептичні засоби	0,028
R06A D	Похідні фенотіазину	0,014

Фармацевтичне забезпечення для лікування цієї категорії пацієнтів має здійснюватися за рахунок державного бюджету відповідно до основних положень Закону України від 15. 04. 2014 № 1213-VII «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкіс-

них (орфанних) захворювань» [22]. Слід зазначити, що в Україні затверджено протоколи лікування лише для двох із восьми нозологій групи V «Рідкісні хвороби системи кровообігу» – первинна легенева гіпертензія і субарахноїдальний крововилив, які терміново потребують перегляду [23, 24]. Інші захворювання цієї групи зовсім не мають затверджених МОЗ України протоколів лікування, а лише застосовуються визнані серед науковців методи фармакотерапії.

Водночас на сьогодні з восьми нозологій групи V «Рідкісні хвороби системи кровообігу» державне фінансування для лікування цих пацієнтів передбачено лише для хворих на легеневу гіпертензію відповідно до наказу МОЗ України від 27 жовтня 2014 р. № 778 (в редакції від 30. 12. 2015 р. № 919 «Про внесення змін до Переліку рідкісних (орфанних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя або їх інвалідизації та для яких існують визнані методи лікування» [11].

Відповідно до Постанови КМУ від 25 березня 2009 р. № 333 (в редакції Постанови КМУ № 1149 від 27. 12. 2018 р.) закупівля необхідних ЛЗ для лікування РЗ на виконання міських цільових програм можлива тільки за умови їх включення до Національного переліку основних лікарських засобів та наявної реєстрації ЛЗ в Україні. Крім того, законодавчо обмежена самостійна закупівля закладами охорони здоров'я за бюджетні кошти ЛЗ, які не включено до зазначеного Національного переліку, але мають встановлені граничні оптово-відпускні ціни [25]. Їх закупівлю здійснюють виключно централізовано через МОЗ України.

Відомо, що у жодній країні світу не вистачає коштів на покриття витрат для лікування хворих, зокрема хворих на РЗ. Тим не менш слід зазначити, що у США, країнах-членах ЄС, Японії і деяких інших країнах виробникам препаратів для лікування всіх без виключення РЗ на всіх «етапах життєвого циклу» препарату надаються всілякі преференції. У США, наприклад, передбачено федеральні податкові знижки (50% витрат на клінічні дослідження). У країнах-членах ЄС надають безоплатну допомогу під час укладання протоколу клінічних досліджень, передбачено прискорену процедуру розгляду документів у процесі реєстрації ліків, можлива їх реєстрація на підставі незавершених клінічних досліджень. Пацієнтам із РЗ також встановлено граничний рівень торгової націнки (в Італії, Іспанії вона не перевищує 7,5 євро за упаковку) [26]. Також надається 50-ва пільга на обов'язкові митні збори на дореєстраційному етапі, подовжено термін патентного захисту. У Болгарії, наприклад, впроваджено систему реімбурсації – встановлено три фінансові ліміти (фіксована сума в грошовій одиниці – євро) для покриття витрат хворих із легким, середньої тяжкості та тяжким перебігом орфаної хвороби. У рамках свого фінансового ліміту пацієнт може придбати будь-який препарат із лінійки фармацевтичної компанії – світового лідера їх виробництва, витрати на який відшкодовуються державою [26]. Привертає увагу також той факт, що велике значення розвинуті зарубіжні країни приділяють фармакоеконічним дослідженням процесу профілактики і лікування захворювань взагалі і, зокрема, орфанних, а також визначенню рівня потреби у відповідних ЛЗ та впливу цих витрат на державний бюджет країни [26]. Такий мільтикрітеріальний підхід дає змогу визначити стратегію лікування та рівень фінансового впливу на бюджет [31, 32].

Норми регулювання відносин «держава–пацієнт» стосовно лікування та профілактики рідкісних захворювань зазначено у ст. 53 «Основ законодавства України про охорону здоров'я», яка гарантує організацію державою заходів із профілактики РЗ та надання відповідної медичної допомоги. Хворі на РЗ безперервно, пожиттєво та безоплатно мають бути забезпечені необхідними ЛЗ і харчовими продуктами для спеціального дієтичного споживання відповідно до затвердженого Переліку [11, 22]. Однак критерії включення/виключення будь-якого захворювання в цей Перелік не зовсім зро-

зумілі, а визначення терміну «Рідкісні (орфанні) захворювання» в Законі України від 15 квітня 2014 р. № 1213-VII, «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань» стосується переважно юридичної, а не медичної складової [22].

Окрім того, в існуючих нормативних документах не прописано права хворого у процесі призначення йому ЛЗ, закупівля яких фінансується з Державного бюджету України згідно зі затвердженим Порядком у межах бюджетних призначень [22].

Слід зазначити, що Постановою КМУ від 31. 03. 2015 р. № 160 «Про затвердження Порядку забезпечення громадян, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, лікарськими засобами та відповідними харчовими продуктами для спеціального дієтичного споживання» не передбачено порядок забезпечення орфанних хворих, виявлених вперше, необхідним лікуванням за кошти Державного бюджету України. Цю функцію делеговано місцевим та регіональним бюджетам із залученням благодійних організацій та фондів. В умовах нинішнього недофінансування галузі охорони здоров'я України дедалі частіше залишаються без гарантованої державою безоплатної фармацевтичної підтримки дорослі хворі внаслідок необхідності першочергового забезпечення пацієнтів дитячого віку [27, 28, 30].

Прийнятий Закон України від 25. 12. 2015 р. № 922-VIII «Про публічні закупівлі» дещо обмежує організацію фармацевтичного забезпечення якісними та ефективними ЛЗ, оскільки пріоритетними для закупівлі вважають ЛЗ із найменшою вартістю без урахування індивідуального підходу до лікування цієї категорії пацієнтів.

Схвалена розпорядженням КМУ від 28 квітня 2021 року № 377-р «Концепція розвитку системи надання медичної допомоги громадянам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на 2021–2026 роки» надасть змогу впровадити державно-приватне партнерство зі залученням та стимулюванням фармацевтичних компаній, які спільно з органами влади здійснюватимуть фармацевтичне забезпечення пацієнтів із РЗ певної нозології [29].

Слід підкреслити, що основні положення Концепції також привертають увагу питанням організації підвищення професійної кваліфікації фахівців щодо ранньої діагностики, профілактики та лікування РЗ, «організації мульти- та міжсекторальної взаємодії громадських об'єднань громадян із такими діагнозами, підвищення обізнаності населення» щодо проблем РЗ та їх профілактики та розвитку міжнародного, наукового співробітництва в сфері надання медичної допомоги громадянам, що страждають на РЗ в Україні [29].

## **Висновки**

1. Проаналізовано нормативні документи та інформаційні матеріали щодо організації медичної допомоги пацієнтам із РЗ в Україні, США, Японії, країнах-членах ЄС та інших країнах зарубіжжя. Результати порівняльного аналізу свідчать про те, що не дивлячись на існуюче в Україні нормативне регулювання медичного забезпечення хворих на РЗ, держава не в повному обсязі виконує необхідні для цієї категорії пацієнтів зобов'язання.

2. Відсутність Державного реєстру хворих на РЗ, а також спеціальних референтних центрів з організації медичного забезпечення хворих перешкоджає належному забезпеченню їх ЛЗ, що впливає на якість життя, і створенню в Україні гідних сучасних умов життя громадянам з орфанними захворюваннями.

3. За прикладом розвинутих зарубіжних країн для об'єктивного визначення реальних витрат державного і місцевих бюджетів на фінансування всіх складових процесу медичної допомоги орфанним хворим необхідно, зважаючи на затвердження КМУ настанови «Оцінка медичних технологій. (Лікарські засоби)», використати її основні

положення для визначення стратегії медичної допомоги пацієнтам, які страждають на орфанні захворювання.

4. Під час дослідження фармацевтичної складової процесу лікування пацієнтів із рідкісними хворобами системи кровообігу життєво необхідними лікарськими засобами встановлено, що найчастіше використовують у процесі фармакотерапії цих захворювань високовартісні, імпорتنі антитромботичні засоби, сечогінні препарати, антагоністи кальцію.

5. Результати аналізу сучасного стану розробки та впровадження стандартів медичної допомоги хворим на рідкісні захворювання системи кровообігу засвідчили необхідність перегляду і створення фармацевтичної складової Уніфікованих клінічних протоколів для лікування більшості нозологій цієї групи захворювань за умов проведення фармакоекономічних досліджень щодо встановлення клінічної ефективності та економічної доцільності внесених лікарських засобів.

### Список використаної літератури

1. *Michal Brylinski, Misagh Naderi, Rajiv Gandhi Govindaraj, Jeffrey Lemoine.* Exploring the Opportunity Space to Combat Orphan Diseases with Existing Drugs // *J. Mol. Biol.* – 2018. – N 15. – P. 2266–2273. <https://doi.org/10.1016/j.jmb.2017.12.001>
2. *Arrigo Schieppati, Jan-Inge Henter, Erica Daina, Anita Aperia.* Why rare diseases are on important medical and social issue // *The Lancet* – 2008. – N 9629. – P. 2039–2041. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60872-7)
3. Український медичний часопис [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <http://www.umj.com.ua>
4. *Манжула Т. К., Ткаченко О. П.* Права хворих на орфанні хвороби. Правові засади забезпечення права людини на життя і здоров'я / *Мат. міжвідомчої наук.-практ. конф. в рамках проведення наукового Форуму (Київ, 10-12 грудня 2019 року)*. – Київ, 2019. – С. 105–106.
5. *Hugh J. S. Dawkins, Ruxandra Draghia-Akli, Paul Lasko, Lilian P. I. Lau Christopher P. Austin.* Progress in Rare Diseases Research 2010–2016: An IRDIRC Perspective // *Clin. Translational Sci.* – 2017 – N 11. – P. 11–20. <https://doi.org/10.1111/cts.12501>
6. Міжнародна статистична класифікація хвороб та споріднених проблем, пов'язаних зі здоров'ям 10 перегляду [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <http://kod.poltavalk.com.ua/mkhh-10-am>
7. *Ягудина Р. И.* Орфанні препарати – нова категорія на фармринку. 2016 – *Всероссийское общество орфанних захворювань (ВООЗ)* [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <http://www.rare-diseases.ru/medications/393-2014-11-26-21-48-57>
8. The WHO CVD Risk Chart Working Group., World Health Organization cardiovascular disease risk charts: revised models to estimate risk in 21 global regions // *The Lancet Global Health.* – 2019 – N 10. – P. 1332–1345. [https://doi.org/10.1016/S2214-109X\(19\)30318-3](https://doi.org/10.1016/S2214-109X(19)30318-3)
9. *Мостбаєв Г. В., Джус М. Б., Атаманенко О. А.* Шемічна хвороба серця та еозинофільний гранулематоз із поліангітмом // *Здоров'я України XXI сторіччя.* – 2018. – № 6. – С. 13–24.
10. *Saviano M., Berile S., Caputo F. et al.* From Rare to Neglected Diseases: A Sustainable and Inclusive Healthcare Perspective for Reframing the Orphan Drugs Issue // *Sustainability.* – 2019. – N 11. – P. 1289. <https://doi.org/10.3390/su11051289>
11. Наказ Міністерства охорони здоров'я від 27 жовтня 2014 року № 778 (в редакції від 30. 12. 2015 № 919 «Про внесення змін до Переліку рідкісних(орфанних) захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя або їх інвалідизації та для яких існують визнані методи лікування» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1439-14#Text>
12. *Сіренко Ю. М.* Легенева гіпертензія: діагностика та вибір оптимальної лікувальної тактики в сучасних умовах // *Здоров'я України XXI сторіччя. Кардіологія, Ревматологія, Кардіохірургія.* – 2019. – N 4 (65). – С. 7.
13. Легенева гіпертензія, адаптована клінічна настанова, заснована на доказах [Електронний ресурс]. – Режим доступу: [https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2019/11/2016\\_614\\_akn\\_leggipert.pdf](https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2019/11/2016_614_akn_leggipert.pdf)
14. *Korten M. A., Helm P. C., Abdul-Khaliq Hetal.* Competence Network for Congenital Heart Defects Investigators. Eisenmenger syndrome and long-term survival in patients with Down syndrome and congenital heart disease. – 2016. – N 10. – P. 1552.
15. Довідник «Компендіум» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://compendium.com.ua/uk/tutorials-uk/vnutrishnya-medsina/2-rozdil-zakhvoriuvannia-sertsia-ta-sudyn/2-9-sertseva-nedostatnist/>
16. *Petridis A. K., Kamp M. A., Cornelius J. F. et al.* Aneurysmal Subarachnoid Hemorrhage // *Dtsch. Arztebl. Int.* – 2017. – N 114. – P. 226–236. <https://doi.org/10.3238/arztebl.2017.0226>
17. *Марушко Т. В.* Системні васкуліти: принципи діагностики та лікування // *Здоров'я України XXI століття.* – 2020. – № 1 (52). – С. 16–17.
18. *Capocchi M., Abbattista M., Martinelli I.* Cerebral venous sinus thrombosis // *J. thrombosis and haemostasis.* – 2018. – N 10. – P. 1918–1931. <https://doi.org/10.1111/jth.14210>

19. Мостбауер Г. В., Джус М. Б., Безродний А. Б. Ураження серцево-судинної системи при системних некротизувальних васкулітах // Здоров'я України XXI сторіччя. Кардіологія, Ревматологія, Кардіохірургія. – 2020. – № 2 (69). – С. 39–41.

20. Зозуля І. С., Зозуля А. І. Геморагічна церебральна хвороба / Зб. наук. праць співроб. НМАПО ім. П. Л. Шупика. – 2018. – № 32. – С. 126–143.

21. Кабачна А. В., Гульня В. С., Даценко І. С. Дослідження асортименту лікарських засобів для фармакотерапії легеневої гіпертензії у дорослих на фармацевтичному ринку України // Фармац. журн. – 2021. – Т. 76, № 1. – С. 8–16. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.1.21>

22. Закон України від 15. 04. 2014 р. № 1213-VII «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/1213-18#Text>.

23. Наказ Міністерства охорони здоров'я 21. 06. 2016 р. № 614 «Про затвердження та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги при легеневої гіпертензії» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: [https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2019/11/2016\\_614\\_ukpmd\\_leggipert\\_dit.pdf](https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2019/11/2016_614_ukpmd_leggipert_dit.pdf)

24. Наказ Міністерства охорони здоров'я 17. 04. 2014 № 275 «Про затвердження та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги при геморагічному інсульті» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/rada/show/v0275282-14#Text>

25. Постанова Кабінету Міністрів України від 2 липня 2014 року № 240 «Питання декларування зміни оптово-відпускних цін на лікарські засоби» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/240-2014-п#Text>

26. Kamusheva M., Tachkov K., Petrova G. et al. Orphan medicinal products' access to the Bulgarian pharmaceutical market – challenges and obstacles // Expert Opinion on Orphan Drugs – 2017 – N 2. – P. 95–104. <https://doi.org/10.1080/21678707.2018.1421063>

27. Постанова Кабінету Міністрів України від 31. 03. 2015 р. № 160 «Про затвердження Порядку забезпечення громадян, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, лікарськими засобами та відповідними харчовими продуктами для спеціального дієтичного споживання» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/160-2015-п#Text>

28. Зарітчук М. С., Дубнов А. В., Булах Л. В. Орфанні захворювання: мультидисциплінарний погляд на державно-приватне партнерство // Здоров'я України XXI століття. – 2019. – N 21 (466). – P. 45–46.

29. Постанова Кабінету Міністрів України від 28 квітня 2021 р. № 377-р «Про схвалення Концепції розвитку системи надання медичної допомоги громадянам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на 2021–2026 роки» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/377-2021-%D1%80#Text>

30. Соловійов С. О., Дзюблик І. В., Трохимчук В. В. Концептуальні основи фармакоеконімічного аналізу технологій профілактики хронічних вірусних інфекцій // Фармац. журн. – 2019. – Т. 74, № 5. – С. 35–43. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.5.19.04>

31. Яцкова Г. Ю., Максимович Н. М., Заліська О. М. Напрями оптимізації інформаційного забезпечення фармацевтичної профілактики при артеріальній гіпертензії // Фармац. журн. – 2019. – № 1. – С. 31–42. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.1.19.03>

32. Vlasenko I. O., Davtian L. L. Active pharmaceutical ingredients in dermatological medicines of Ukrainian pharmaceutical market // Фармац. журн. – 2019. – № 1. – С. 9–19. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.1.19.01>

## References

1. Michal Brylinski, Misagh Naderi, Rajiv Gandhi Govindaraj, Jeffrey Lemoine. Exploring the Opportunity Space to Combat Orphan Diseases with Existing Drugs // J. Mol. Biol. – 2018. – N 15. – P. 2266–2273. <https://doi.org/10.1016/j.jmb.2017.12.001>

2. Arrigo Schieppati, Jan-Inge Henter, Erica Daina, Anita Aperia. Why rare diseases are an important medical and social issue // The Lancet – 2008. – N 9629. – P. 2039–2041. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60872-7)

3. Ukrainskyi medychnyi chasopys [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: <http://www.umj.com.ua>

4. Manzhyula T. K., Tkachenko O. P. Prava khvorykh na orfanni khvoroby. Pravovi zasady zabezpechennia prava liudyny na zhyttia i zdorov'ia / Mat. mizhvidomchoi nauk.-prakt. Konf. v ramkakh provedennia naukovofo Forumu (Kyiv, 10–12 hrudnia 2019 roku). – Kyiv, 2019. – S. 105–106.

5. Hugh J. S. Dawkins, Ruxandra Draghia-Akli, Paul Lasko, Lilian P. I. Lau Christopher P. Austin. Progress in Rare Diseases Research 2010–2016: An IRDIRC Perspective // Clin. Translational Sci. – 2017 – N 11. – P. 11–20. <https://doi.org/10.1111/cts.12501>

6. Mizhnarodna statystychna klasyfikatsiia khvorob ta sporidnykh problem, pov'iazanykh zi zdorov'iam 10 perehliadu [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: <http://kod.poltavalk.com.ua/mkkh-10-am>

7. Yagudina R. I. Orfannyie preparaty – novaya kategoriya na farmyinke / 2016 – Vserossiyskoe obschestvo orfannyih zabolvaniy (VOOZ) [Elektronnyi resurs]. – Rezhim dostupu: <http://www.rare-diseases.ru/medications/393-2014-11-26-21-48-57>



8. The WHO CVD Risk Chart Working Group., World Health Organization cardiovascular disease risk charts: revised models to estimate risk in 21 global regions // *The Lancet Global Health* – 2019 – N 10. – P. 1332–1345. [https://doi.org/10.1016/S2214-109X\(19\)30318-3](https://doi.org/10.1016/S2214-109X(19)30318-3)
9. *Mostbauer H. V., Dzhus M. B., Atamanenko O. A.* Ishemichna khvoroba sertsia ta cozynofilnyi hranulematoz iz polianhiitom // *Zdorov'ia Ukrainy XXI storichchia.* – 2018. – N 6. – S. 13–24.
10. *Marialuisa Saviano, Sergoi Berile, Francesco Caputo, Mattia Lettieri, Stefania Zanda.* From Rare to Neglected Diseases: A Sustainable and Inclusive Healthcare Perspective for Reframing the Orphan Drugs Issue // *Sustainability.* – 2019. – N 11. – P. 1289. <https://doi.org/10.3390/su11051289>
11. Nakaz Ministerstva okhorony zdorov'ia vid 27 zhovtnia 2014 roku № 778 (v redaktsii vid 30. 12. 2015 r. № 919 «Pro vnesennia zmin do Pereliku ridkisnykh(orfannykh) zakhvoriuvan, shcho pryzvodiad do skorochennia tryvalosti zhyttia abo yikh invalidyzatsii ta dlia yakykh isnuuiut vyznani metody likuvannia» [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1439-14#Text>
12. *Sirenko Yu. M.* Leheneva hipertenzia: diahnozyka ta vybir optymalnoi likuvalnoi taktyky v suchasnykh umovakh // *Zdorov'ia Ukrainy XXI storichchia. Kardiologia, Revmatologia, Kardiokhirurhiia.* – 2019. – N 4 (65). – S. 7.
13. Leheneva hipertenzia, adaptovana klinichna nastanova, zasnovana na dokazakh [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: [https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2019/11/2016\\_614\\_akn\\_leggipert.pdf](https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2019/11/2016_614_akn_leggipert.pdf)
14. *Korten M. A., Helm P. C., Abdul-Khaliq Hetal.* Competence Network for Congenital Heart Defects Investigators Eisenmenger syndrome and long-term survival in patients with Down syndrome and congenital heart disease. – 2016. – N 10. – P. 1552.
15. Dovidnyk «Kompodium» [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: <https://compendium.com.ua/uk/tutorials-uk/vnutrishnya-medsina/2-rozdil-zakhvoriuvannia-sertsia-ta-sudyn/2-9-sertseva-nedostatnist/>
16. *Petridis A. K., Kamp M. A., Cornelius J. F. et al.* Aneurysmal Subarachnoid Hemorrhage // *Dtsch. Arztebl. Int.* – 2017. – N 114. – P. 226–236. <https://doi.org/10.3238/arztebl.2017.0226>
17. *Marushko T. V.* Systemni vaskulyty: pryntsyipy diahnozyky ta likuvannia // *Zdorov'ia Ukrainy XXI stolittia.* – 2020. – N 1 (52). – S. 16–17.
18. *Capecchi M., Abbattista M., Martinelli I.,* Cerebral venous sinus thrombosis // *J. thrombosis and haemostasis.* – 2018. – N 10. – P. 1918–1931. <https://doi.org/10.1111/jth.14210>
19. *Mostbauer H. V., Dzhus M. B., Bezrodnyi A. B.* Urazhennia sertsevo-sudynnoi systemy pry systemnykh nekrotyzuvalnykh vaskulitakh // *Zdorov'ia Ukrainy XXI storichchia. Kardiologia, Revmatologia, Kardiokhirurhiia.* – 2020. – N 2 (69). – S. 39–41.
20. *Zozulia I. S., Zozulia A. I.* Hemorahichna tserebralna khvoroba / *Zbirnyk naukovykh prats spivrobit. NMAPO im. P. L. Shupyka.* – 2018. – N 32. – S. 126–143.
21. *Kabachna A. V., Hulpa V. S., Datsenko I. S.* Doslidzhennia asortymentu likarskykh zasobiv dlia farmakoterapii lehenevoi hipertenzii u doroslykh na farmatsevtichnomu rynku Ukrainy // *Farmats. zhurn.* – 2021. – T. 76, N 1. – S. 8–16. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.1.21>
22. Zakon Ukrainy vid 15. 04. 2014 r. № 1213-VII «Pro vnesennia zmin do Osnov zakonodavstva Ukrainy pro okhoronu zdorov'ia shchodo zabezpechennia profilaktyky ta likuvannia ridkisnykh (orfannykh) zakhvoriuvan» [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/1213-18#Text>
23. Nakaz Ministerstva okhorony zdorov'ia 21. 06. 2016 r. № 614 «Pro zatverdzhennia ta vprovadzhenia medyko-tekhnologichnykh dokumentiv zi standartyzatsii medychnoi dopomohy pry lehenevii hipertenzii» [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: [https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2019/11/2016\\_614\\_ypcmd\\_leggipert\\_dit.pdf](https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2019/11/2016_614_ypcmd_leggipert_dit.pdf)
24. Nakaz Ministerstva okhorony zdorov'ia 17. 04. 2014 r. № 275 «Pro zatverdzhennia ta vprovadzhenia medyko-tekhnologichnykh dokumentiv zi standartyzatsii medychnoi dopomohy pry hemorahichnomu insulti» [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: <https://zakon.rada.gov.ua/rada/show/v0275282-14#Text>
25. Postanova Kabinetu Ministriv Ukrainy vid 2 lypnia 2014 roku № 240 «Pytannia deklaruvannia zminy optovo-vidpusknykh tsin na likarski zasoby» [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/240-2014-p#Text>
26. *Kamusheva M., Tachkov K., Petrova G. et al.* Orphan medicinal products' access to the Bulgarian pharmaceutical market – challenges and obstacles // *Expert Opinion on Orphan Drugs* – 2017. – N 2. – P. 95–104. <https://doi.org/10.1080/21678707.2018.1421063>
27. Postanova Kabinetu Ministriv Ukrainy vid 31. 03. 2015 r. № 160 «Pro zatverdzhennia Poriadku zabezpechennia hromadian, yaki strazhdaiut na ridkisi (orfanni) zakhvoriuvannia, likarskymy zasobamy ta vidpovidnymy kharchovymy produktamy dlia spetsialnogo diietynnoho spozhyvannia» [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/160-2015-p#Text>
28. *Zahriichuk M. S., Dubnov A. V., Bulakh L. V.* Orfanni zakhvoriuvannia: multydystsyplynarnyi pohliad na derzhavno-pryvatne partnerstvo // *Zdorov'ia Ukrainy XXI stolichchia.* – 2019. – N 21 (466). – P. 45–46.
29. Postanova Kabinetu Ministriv Ukrainy vid 28 kvitnia 2021 r. № 377-r «Pro skhvalennia Kontseptsii rozvytku systemy nadannia medychnoi dopomohy hromadianam, yaki strazhdaiut na ridkisi (orfanni) zakhvoriuvannia, na 2021-2026 roky» [Elektronnyi resurs]. – Rezhym dostupu: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/377-2021-%D1%80#Text>
30. *Soloviov S. O., Dziublyk I. V., Trokhymchuk V. V.* Kontseptualni osnovy farmakoekonomichnoho analizu tekhnologii profilaktyky khronichnykh virusnykh infektsii // *Farmats. zhurn.* – 2019. – T. 74, N 5. – S. 35–43. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.5.19.04>



31. *Yatskova H. Yu., Maksymovych N. M., Zaliska O. M.* Napriamy optymizatsii informatsiinoho zabezpechennia farmatsevtichnoi profilaktyky pry arterialnii hipertenzii // *Farmats. zhurn.* – 2019. – N 1. – S. 31–42. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.1.19.03>

32. *Vlasenko I. O., Davtian L. L.* Active pharmaceutical ingredients in dermatological medicines of Ukrainian pharmaceutical market // *Farmats. zhurn.* – 2019. – N 1. – S. 9–19. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.1.19.01>

Надійшла до редакції 16 квітня 2021 р.

Прийнято до друку 03 серпня 2021 р.

I. С. Даценко (<https://orcid.org/0000-0002-9855-2644>),

A. B. Кабачна (<https://orcid.org/0000-0002-5809-5298>),

V. C. Гульпа (<https://orcid.org/0000-0001-7091-5677>)

*Національний університет охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика, м. Київ*

#### СУЧАСНІ ПОГЛЯДИ НА МЕДИЧНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ПАЦІЄНТІВ ІЗ РІДКІСНИМИ ХВОРОБАМИ СИСТЕМИ КРОВООБІГУ В УКРАЇНІ І СВІТІ

**Ключові слова:** рідкісні (орфанні) захворювання системи кровообігу, поширеність, медичне і фармацевтичне забезпечення, нормативно-правові акти

#### А Н О Т А Ц І Я

У світі понад 300 млн. осіб, серед яких до 30 млн. європейців та 25 млн. північноамериканців, страждають на одне або кілька рідкісних (орфанних) захворювань (Rare Orphan disease). За даними Спільної орфанних захворювань України, хворих на рідкісні захворювання налічується не менше 1,5–2 млн. осіб. Існує загальносвітова тенденція зростання кількості хворих на рідкісні захворювання, що свідчить про актуальність досліджень щодо удосконалення механізмів забезпечення їх медичною, фармацевтичною та соціальною допомогою.

Метою роботи стало виконання аналізу сучасних складових процесу організації медичного забезпечення пацієнтів із рідкісними захворюваннями в Україні і зарубіжних країнах та визначення науково-методичних підходів до удосконалення фармацевтичного забезпечення цієї категорії хворих на прикладі пацієнтів із рідкісними хворобами системи кровообігу в Україні.

Об'єктом дослідження була інформація, отримана у відповідних нормативно-правових актах, діючих на території України, та інформаційні матеріали щодо організації медичної допомоги пацієнтам із рідкісними захворюваннями в зарубіжних країнах. Використовували системно-оглядовий, документальний та графічний методи дослідження.

Згідно з результатами аналізу нормативних документів та інформаційних матеріалів щодо організації медичної допомоги пацієнтам із рідкісними захворюваннями в інших країнах зарубіжжя, не дивлячись на існуюче в Україні нормативне регулювання медичного забезпечення хворих на рідкісні захворювання, держава не в повному обсязі виконує необхідні для цієї категорії пацієнтів зобов'язання.

В Україні відсутній Державний реєстр хворих на рідкісні захворювання, а також спеціальні референтні центри з організації медичного забезпечення хворих, що перешкоджає належному забезпеченню їх лікарськими засобами, а також впливає на якість їхнього життя.

Для об'єктивного визначення реальних витрат бюджетів на фінансування всіх складових процесу медичної допомоги орфанним хворим необхідно використати її основні положення для визначення стратегії медичної допомоги пацієнтам, які страждають на орфанні захворювання.

У фармакотерапії пацієнтів із рідкісними хворобами системи кровообігу застосовують високовартісні, імпорتنі антитромботичні засоби, сечогінні препарати, антагоністи кальцію.

Існує необхідність перегляду і створення фармацевтичної складової Уніфікованих клінічних протоколів для лікування більшості нозологій цієї групи захворювань за умов проведення фармакоекономічних досліджень щодо встановлення клінічної ефективності та економічної доцільності внесених лікарських засобів.

I. С. Даценко (<https://orcid.org/0000-0002-9855-2644>),

A. B. Кабачная (<https://orcid.org/0000-0002-5809-5298>),

V. C. Гульпа (<https://orcid.org/0000-0001-7091-5677>)

*Національний університет здравоохранения Украины имени П. Л. Шупика, г. Киев*

#### СОВРЕМЕННЫЕ ВЗГЛЯДЫ НА МЕДИЦИНСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ СИСТЕМЫ КРОВООБРАЩЕНИЯ В УКРАИНЕ И МИРЕ

**Ключевые слова:** редкие (орфаные) заболевания системы кровообращения, распространенность, медицинское и фармацевтическое обеспечение, нормативно-правовые акты

#### А Н Н О Т А Ц И Я

В мире более 300 млн. человек, среди которых до 30 млн. европейцев и 25 млн. североамериканцев, страдают одним или несколькими редкими (орфанными) заболеваниями (Rare orphan disease). По данным Союза орфанных заболеваний Украины, больных редкими заболеваниями насчитывается не менее 1,5–2 млн. лиц. Существует общемировая тенденция роста количества больных редкими заболеваниями, что свидетельствует об актуальности исследований по совершенствованию механизмов обеспечения их медицинской, фармацевтической и социальной помощью.

Целью работы стало проведение анализа современных составляющих процесса организации медицинского обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в Украине и зарубежных странах и определение научно-методических подходов к совершенствованию фармацевтического обеспечения этой категории больных на примере пациентов с редкими заболеваниями системы кровообращения в Украине.

Объектом исследования была информация, полученная в соответствующих нормативно-правовых актах, действующих на территории Украины, и информационные материалы по организации медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в зарубежных странах. Использовали системно-обзорный, документальный и графический методы исследования.

Согласно результатам проведенного анализа нормативных документов и информационных материалов по организации медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в странах зарубежья, несмотря на существующее в Украине нормативное регулирование медицинского обеспечения больных редкими заболеваниями, государство не в полном объеме выполняет необходимые для этой категории пациентов обязательства.

В Украине отсутствует Государственный реестр больных редкими заболеваниями, а также специальные референтные центры по организации медицинского обеспечения больных, что препятствует надлежащему обеспечению их лекарственными средствами, а также влияет на качество их жизни.

Для объективного определения реальных расходов бюджетов на финансирование всех составляющих процесса медицинской помощи орфанным больным, необходимо использовать ее основные положения для определения стратегии медицинской помощи пациентам, которые страдают орфанными заболеваниями.

В фармакотерапии пациентов с редкими заболеваниями системы кровообращения применяют дорогостоящие, импортные антитромботические средства, мочегонные препараты, антагонисты кальция.

Существует необходимость пересмотра и создания фармацевтической составляющей унифицированных клинических протоколов для лечения большинства нозологий этой группы заболеваний в условиях проведения фармакоэкономических исследований по установлению клинической эффективности и экономической целесообразности внесенных лекарственных средств.

I. S. Datsenko (<https://orcid.org/0000-0002-9855-2644>),

A. V. Kabachna (<https://orcid.org/0000-0002-5809-5298>),

V. S. Hulpa (<https://orcid.org/0000-0001-7091-5677>)

*Shupyk National Healthcare University of Ukraine, Kyiv*

#### MODERN VIEWS ON MEDICAL SUPPORT FOR PATIENTS SUFFERING FROM RARE DISEASES OF THE CIRCULATORY SYSTEM IN UKRAINE AND THE WORLD

**Key words:** rare (orphan) diseases of the circulatory system, prevalence, medical and pharmaceutical support, regulatory legal acts

#### ABSTRACT

There are more than 300 million people in the world, including up to 30 million Europeans and 25 million North Americans, who suffer from one or more rare (orphan) diseases. According to the Union of Orphan Diseases of Ukraine, there are at least 1.5-2 million patients suffering from rare diseases (RD). There is a global trend of increasing the number of patients suffering from RD, which indicates the relevance of research on improving the mechanisms for providing them with medical, pharmaceutical and social care.

The objective of the paper was the analysis of modern components of the process of organizing medical support for patients suffering from rare diseases in Ukraine and foreign countries and determining scientific and methodological approaches to improving the pharmaceutical support of this category of patients on the example of patients suffering from rare diseases of the circulatory system in Ukraine.

The object of the study was information obtained in the relevant regulatory legal acts in force in the territory of Ukraine and information materials on the organization of medical care for patients suffering from rare diseases in foreign countries. System-based survey, documentary, and graphic research methods were used.

According to the results of the analysis of regulatory documents and information materials on the organization of medical care for patients suffering from RD in other foreign countries, despite the existing standard regulation of medical support for patients suffering from RD in Ukraine, the state does not fully fulfill the obligations necessary for this category of patients.

There is no State Register of Patients suffering from RD in Ukraine, as well as Special Reference Centers for Organizing Medical Support for Patients, which hinders proper provision of them with drugs, and also affects their quality of life.

To objectively determine the real expenditures of budgets for funding all components of the process of medical care for orphan patients, it is necessary to use its main provisions to determine the strategy of medical care for patients suffering from orphan diseases.

High-cost, imported antithrombotic agents, diuretics, and calcium antagonists are used in the pharmacotherapy of patients suffering from rare diseases of the circulatory system.

There is a need to review and create a pharmaceutical component of Unified clinical protocols for the treatment of most nosologies of this group of diseases in the context of pharmacoeconomic studies to establish the clinical efficiency and economic feasibility of the introduced drugs.

*Електронна адреса для листування з авторами: 2840870@gmail.com*

(Даценко І. С.)