

Н.В. Банадига, І.О. Рогальський, Н.М. Калинюк

Новели законодавства у сфері надання допомоги хворим на рідкісні захворювання в Україні

ДВНЗ «Тернопільський державний медичний університет ім. І.Я. Горбачевського МОЗ України»

SOVREMENNAYA PEDIATRIYA. 2015.2(66):16-18; doi 10.15574/SP.2015.66.16

У статті здійснено аналіз наукових підходів до розуміння рідкісних (орфанних) захворювань за міжнародними та національними стандартами. З'ясовано сутність нормативного документа — Рекомендації Ради Європейського Союзу щодо дій у сфері рідкісних хвороб. Досліджено етапи розроблення і впровадження міжнародних стандартів у національне законодавство. Визначено доцільність формування якісної системи надання допомоги хворим на рідкісні захворювання в Україні.

Ключові слова: рідкісні (орфанні) захворювання, міжнародні документи, медична допомога, скринінг, інвалідизація, державні гарантії.

Вступ

За даними Європейського комітету експертів з рідкісних захворювань EUCERD, 80 відсотків рідкісних захворювань обумовлені генетичними причинами. До таких захворювань належать спадкові порушення обміну речовин, рідкісні форми онкологічних та онкогематологічних захворювань, рідкісні інфекційні ураження, аутоімунні процеси тощо [2,4,5]. За даними Європейського альянсу організації хворих на рідкісні захворювання EURORDIS, дві третини рідкісних захворювань проявляються у ранньому дитячому віці, у 65 відсотках випадків мають важкий інвалідизуючий перебіг, а у 50 відсотках — погіршений прогноз для життя.

Вважається, що сьогодні в світі існує від 5 тис. до 8 тис. таких захворювань. Тому, навіть якщо на кожне із них страждає дуже невелика кількість осіб, у підсумку вони охоплюють досить значну кількість хворих. Більшість цих захворювань мають прогресуючий, багатосистемний, інвалідизуючий, а в ряді випадків — летальний перебіг. Симптоми можуть з'являтися у будь-якому віці, починаючи з періоду новонародженості, та впродовж життя людини. Ранні симптоми пов'язані, здебільшого, із важчим (агресивним) перебігом патології, що зумовлює виникнення інвалідності вже у дитячому віці. Діти з рідкісними захворюваннями потребують забезпечення адекватною терапією, посиленого догляду та реабілітації. Останнє передбачає не лише медикаментозну і немедикаментозну, але й соціальну та педагогічну допомогу. Складність орфанної патології, з огляду на медико-соціальний аспект проблеми, обумовлює важливість чітко окреслених норм законодавства щодо організації та порядку надання медичної допомоги таким хворим, основним завданням яких є забезпечення прав дитини.

Мета: проаналізувати законодавчу базу щодо стану надання медичної допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання.

Матеріал і методи дослідження

У процесі дослідження використовувалися міжнародні правові стандарти та нормативно-правові акти національного законодавства, загальнонаукові та спеціальні методи наукового пізнання, зокрема порівняльно-правовий, системно-структурний, формально-логічний, прогнозування.

Результати дослідження та їх обговорення

Проблема рідкісних (орфанних) захворювань є однією з найгостріших у сфері охорони здоров'я, і відсутність належного її регулювання призводить до порушення прав

даних осіб. З матеріалів судової практики можливо зробити висновок, що ці випадки непоодинокі. Найбільша кількість звернень стосується проблематики незабезпечення належною медичною допомогою та лікарськими засобами осіб, хворих на генетичні захворювання. Наприклад, справа Окружного адміністративного суду м. Києва № 826/2586/13-а від 23.04.2013 р. [1], де оскаржувалася бездіяльність Департаменту охорони здоров'я з питань незабезпечення осіб, хворих на рідкісні захворювання, безоплатним та пільговим відпуском лікарських засобів. Бездіяльність Департаменту охорони здоров'я скаргином обґрунтовано: наказом МОЗ України № 292 від 23.04.2012 р. «Про забезпечення дітей, хворих на гемофілію типу А, типу В факторами коагуляції крові та виробами медичного призначення»; Конвенцією про права дитини (стаття 24); Основами законодавства України про охорону здоров'я (стаття 54); Постановою КМУ від 17.08.1998 р. № 1303 «Про впорядкування безоплатного та пільгового відпуску лікарських засобів за рецептами лікарів у разі амбулаторного лікування окремих груп населення та за певними категоріями захворювань».

Згідно з міжнародними стандартами, рідкісними є захворювання, якими вражено не більше 5 осіб на 10 тис. населення. В Україні було здійснено спробу доповнення Основ законодавства у сфері охорони здоров'я з урахуванням міжнародних рекомендацій, визначенням рідкісних (орфанних) захворювань, під яким розуміють важке захворювання, що загрожує життю людини або спричиняє її інвалідність, поширеність якого серед населення не частіше ніж 1:2000 [5]. Виходячи із загальної кількості населення країн-членів Європейського Союзу (ЄС), можна стверджувати, що на рідкісні захворювання страждають від 6% до 8% сукупного населення країн-членів ЄС, тобто від 27 до 36 млн. людей.

Особливість цієї проблеми в тому, що на рідкісні захворювання, до яких належать загрозливі для життя чи виснажливі хронічні (переважно спадкові) захворювання, страждає дуже незначна кількість людей, однак вони потребують значних, у тому числі фінансових, зусиль суспільства для того, щоб забезпечити: 1) зменшення кількості уражених ними людей; 2) попередження зумовлених цими хворобами смертності новонароджених та дітей раннього віку; 3) збереження належної якості життя уражених ними осіб.

Практично кожне з цих захворювань вимагає унікального, неповторного лікування, отже, зрозуміло, що лікарські засоби для їх лікування також є унікальними. Вони виробляються у вкрай незначних кількостях і вкрай обмеженим колом виробників. Це так звані «препарати-сиро-

ти», кожен з яких непотрібен жодній іншій категорії пацієнтів, окрім незначного числа хворих, що страждають конкретним рідкісним захворюванням. Саме з цієї причини такі лікарські засоби є надзвичайно високовартісними і саме тому всі європейські країни прагнуть забезпечити хворим на рідкісні захворювання максимально можливий доступ до цих лікарських засобів за рахунок публічного, державного фінансування.

На даний час основним правовим документом ЄС, що регулює політику з цієї проблеми, є Рекомендація Ради Європейського Союзу від 8 червня 2009 р. щодо дій у сфері рідкісних хвороб (2009/С 151/02), якою державам-членам рекомендовано:

1. Розробити та впровадити на відповідному рівні плани чи стратегії щодо рідкісних захворювань або забезпечити використання відповідних прийнятних для рідкісних захворювань заходів. У даному напрямі з метою реалізації положень асоціації з ЄС в Україні розроблено та запропоновано до обговорення проект Концепції створення якісної системи надання допомоги хворим на рідкісні захворювання в Україні МОЗ України [6].

2. Забезпечити адекватне визначення, кодифікацію та облік рідкісних захворювань (використовуючи при цьому загальноприйнятий на рівні ЄС підхід, згідно з яким рідкісними вважаються захворювання, якими вражено не більше 5 осіб 10 тис. населення) та адекватну реєстрацію й відображення цих хвороб у всіх медичних інформаційних системах відповідно до чинної Міжнародної класифікації хвороб.

На виконання даної рекомендації ЄС було прийнято наказ МОЗ України № 778 від 27.10.2014 р., зареєстрований у Мінюсті від 13.11.2014 р., що набирає чинності з 01.01.2015 р. «Про затвердження Переліку рідкісних (орфанних) захворювань» [3]. Відповідно до цього Переліку виділено 171 вид рідкісних захворювань, з них:

- рідкісні ендокринні хвороби, розлади харчування та порушення обміну речовин (31 захворювання: муковісцидоз, гомоцистинурія, хвороба Гоше, класична фенілкетонурия);
- рідкісні хвороби крові й кровотворних органів та окремі порушення із залученням імунного механізму (27 захворювань: гемофілія А, В, спадковий дефіцит фактора XI й інших факторів згортання крові, імунodefіцити);
- рідкісні хвороби нервової системи (7 захворювань: види епілепсії та епілептичних синдромів, м'язова дистрофія, спінальна м'язова атрофія);
- рідкісні хвороби системи кровообігу (2 захворювання: первинна легенева гіпертензія);
- хвороби шкіри та підшкірної клітковини (3 захворювання: дискоїдний червоний вовчак);
- рідкісні природжені вади розвитку, деформації та хромосомні аномалії (8 захворювань: синдром Тернера, остеопетроз);
- рідкісні хвороби кістково-м'язової системи та сполучної тканини (34 захворювання: поліміозит, ювенільний дерматоміозит, системний склероз);
- рідкісні інфекційні та паразитарні хвороби (2 захворювання: хвороба Лайма, кандидоз шкіри і нігтя);
- рідкісні новоутворення (56 захворювань: злоякісні новоутворення, лімфолейкоз).

МОЗ України зобов'язане здійснювати щороку перегляд даних захворювань та вносити відповідні зміни у разі необхідності.

3. Визначити необхідні поточні дослідження та дослідницькі ресурси, необхідні для того, щоб забезпечити ство-

рення сучасної національної наукової бази у сфері рідкісних захворювань.

Правове регулювання надання медико-генетичної допомоги здійснюється в межах п. 6 ч. 1 ст. 92 Конституції України, ч. 3 ст. 33 Основ законодавства у сфері охорони здоров'я. Відповідно до цих положень порядок надання медичної допомоги лікарями та іншими медичними працівниками і порядок направлення пацієнтів до закладу охорони здоров'я, що надає медичну допомогу відповідного виду (у тому числі й пацієнтам з рідкісними захворюваннями), встановлюються центральним органом виконавчої влади у сфері охорони здоров'я, тобто делеговано МОЗ України. Так, наказом МОЗ України № 641 від 2003 р. «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні» державною політикою передбачено забезпечення постійного проведення масового скринінгу новонароджених щодо виявлення моногенних захворювань (фенілкетонурия, муковісцидоз, вроджений гіпотиреоз) [4]. В одному із законопроектів було запропоновано впровадження загальнообов'язкових державних скринінгових програм, які мають реалізовуватися і фінансуватися з метою виявлення осіб у передсимптомній стадії захворювання з подальшим раннім лікуванням і профілактикою інвалідизації хворих. Дана пропозиція має загальногуманний характер, однак не має фінансового та правового підґрунтя для реалізації з наступних причин: не з'ясовано суть цих загальнообов'язкових програм; не визначено осіб, відповідальних за їх реалізацію; не визначено коло осіб, на яких вони поширюватимуться; не з'ясовано, які правові наслідки для громадян матиме відмова від участі у цих програмах.

Висновки

Визначення на законодавчому рівні основних етапів надання медико-генетичної допомоги сприятиме:

- наданню безплатної медичної допомоги особам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання і потребують високовартісних діагностичних та/або лікувальних засобів, та здійснювати їх соціальне обслуговування;
- визначенню правового статусу хворих з рідкісними захворюваннями і формуванню законодавчої бази щодо захисту їх конституційних прав на медичну допомогу;
- встановленню державних гарантій хворим з рідкісними захворюваннями відповідно до їх індивідуальних потреб у медичній допомозі.
- наданню безоплатної медичної допомоги особам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання і потребують високовартісних діагностичних та/або лікувальних засобів, та здійсненню їх соціальної обслуговування;
- розвитку вітчизняної системи охорони здоров'я і наближенню якості медичної допомоги до міжнародного рівня;
- посиленню державного контролю за цільовим використанням бюджетних коштів, спрямованих на медичну допомогу хворим з рідкісними захворюваннями;
- скороченню витрат з бюджетів усіх рівнів на діагностику і лікування хворих з рідкісною патологією за кордоном.

Правове регулювання надання допомоги хворим на рідкісні захворювання здійснюється поетапно. Зокрема вже відображено у законодавчих нормах: запровадження скринінгу новонароджених за окремими рідкісними захворю-

ваннями з метою їх первинного виявлення та профілактики (муковісцидоз, гіпотиреоз, фенілкетонурія), а також визначення переліку рідкісних захворювань. Наступними етапами створення якісної системи надання допомоги хворим на рідкісні захворювання є: законодавче закріплення

визначення поняття «рідкісне захворювання», а також введення Державного реєстру осіб, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, і поетапне запровадження системи виявлення рідкісних хвороб з використанням сучасних доказових засобів діагностики.

ЛІТЕРАТУРА

1. Постанова Окружного адміністративного суду міста Києва від 23 квітня 2013 р.: Справа № 826/2586/13-а [Електронний ресурс]. — Режим доступу : <http://www.reyestr.court.gov.ua/Review/31091680>
2. Пояснювальна записка до проекту Закону України «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення медичною допомогою осіб з рідкісними (орфанними) захворюваннями» [Електронний ресурс]. — Режим доступу : w1.c1.rada.gov.ua/pls/zweb2/webproc34?id=42233
3. Про затвердження Переліку рідкісних (орфанних) захворювань : МОЗ України; Наказ, Перелік від 27.10.2014 № 778 [Електронний ресурс]. — Режим доступу : <http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/z1439-14>
4. Про удосконалення медико-генетичної допомоги : наказ МОЗ України, НАМНУ № 641/84 від 31.12.2003 р. [Електронний ресурс]. — Режим доступу : http://www.moz.gov.ua/ua/portal /dn_20031231_641_.html
5. Проект Закону про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення медичною допомогою осіб з рідкісними (орфанними) захворюваннями № 10383 від 24.04.2012 р. [Електронний ресурс]. — Режим доступу : http://w1.c1.rada.gov.ua/pls/zweb2/webproc4_2?id=&pf3516=10383&skl=7
6. Проект Концепції створення якісної системи надання допомоги хворим на рідкісні захворювання в Україні [Електронний ресурс]. — Режим доступу : http://www.moz.gov.ua/ua/portal/Pro_20120316_0.html

Новеллы законодательства в сфере оказания помощи больным редкими заболеваниями в Украине

Н.В. Банадыга, И.О. Рогольский, Н.Н. Калинюк

ГВУЗ «Тернопольский государственный медицинский университет им. И.Я. Горбачевского МЗ Украины»

В статье проанализированы научные подходы к пониманию редких (орфанных) заболеваний по международным и национальным стандартам. Выявлена сущность нормативного документа — Рекомендации Совета Европейского Союза относительно действий в сфере редких болезней. Исследованы этапы разработки и внедрения международных стандартов в национальное законодательство. Определена целесообразность формирования качественной системы оказания помощи больным редкими заболеваниями в Украине.

Ключевые слова: редкие (орфанные) заболевания, международные документы, медицинская помощь, скрининг, инвалидизация, государственные гарантии.

SOVREMENNAYA PEDIATRIYA. 2015.2(66):16-18; doi 10.15574/SP.2015.66.16

Legislative novelti e sinproviding care to patients with rare diseases in Ukraine

N.V. Banadiga , I.O. Rogalskiy, N.N. Kalinyuk

SHEI «Ternopil state medical university named after I.Y. Gorbachevskiy MOH of Ukraine»

The article analyzes the scientific approaches to understanding rare (orfannyh) diseases by international and national standards. The essence of the instrument — Recommendations of the Council of the European Union's action in the field of rare diseases. Investigated stages of development and implementation of international standards into national legislation. Determined feasibility of forming high-quality system of care for patients with rare diseases in Ukraine.

Key words: rare (orfanni) disease, international documents, medical care, screening, disability, state guarantees.

Сведения об авторах:

Банадыга Наталья Васильевна — д.мед.н., проф., зав. каф. педиатрии УНИПО ГВУЗ «Тернопольский государственный медицинский университет им. И.Я. Горбачевского МЗ Украины». Адрес: г. Тернополь, Майдан Воли, 1; тел.: (0352) 52-67-47.

Рогольский Игорь Олегович — к.мед.н., доц., зав. каф. медицинского права ГВУЗ «Тернопольский государственный медицинский университет им. И.Я. Горбачевского МЗ Украины». Адрес: г. Тернополь, ул. Словацкого, 2; тел. (0352) 52-72-33.

Калинюк Наталья Николаевна — к.юр.н., преподаватель каф. медицинского права ГВУЗ «Тернопольский государственный медицинский университет им. И.Я. Горбачевского МЗ Украины». Адрес: г. Тернополь, ул. Словацкого, 2. тел.: (0352) 52-72-33.

Статья поступила в редакцию 3.02.2015 г.