

СХВАЛЕНО

розпорядженням Кабінету Міністрів України

від 2020 р. №

КОНЦЕПЦІЯ

розвитку системи надання допомоги особам, що страждають на рідкісні (орфанні) захворювання на 2020-2025 роки

I Проблеми, що потребують розв'язання

Дана Концепція є системою дій, заходів, гарантій і пріоритетів, які спрямовані на забезпечення прав пацієнтів із рідкісними (орфанними) захворюваннями в сфері охорони здоров'я, соціального захисту населення, освіти.

Концепція розроблена на основі Конституції України та законів України, рекомендацій ВООЗ, стандартів та принципів *acquis communautaire*, а також із врахуванням національних практик і досвіду країн-членів ЄС (далі – ЄС).

Водночас, у кожному суспільстві існують люди, які страждають на захворювання, що мають важкий, хронічний, прогресуючий перебіг, загрожують життю людини та потребують життєвого і, як правило, дороговартісного лікування. Для таких громадян в розвинутих країнах світу передбачаються додаткові державні гарантії (соціальні, медичні, фінансові тощо), які повинні забезпечити їх життєво необхідними послугами та товарами, в тому числі лікарськими засобами, медичними виробами, продуктами харчування, без надання яких життя та здоров'я таких людей опиняються під загрозою. Пацієнти, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання (далі - РЗ), належать до особливо вразливої групи людей, оскільки їх лікування довічне, життєвонеобхідне та дороговартісне.

Відповідно до Рекомендації Ради ЄС від 08.06.2009 щодо дій в сфері рідкісних захворювань № 2009/С 151/02 «рідкісне захворювання» визначається як захворювання, яке становить загрозу життю людини або характеризується тяжким прогресуючим, хронічним перебігом, поширеність якого серед населення не частіше ніж 5:10000.

Всього у світі налічується від 5 000 до 8 000 РЗ, що вразили від 6% до 8% населення. Один із основних пріоритетів ВООЗ є забезпечення державами доступу людей до необхідної їм медичної допомоги та реабілітації, у тому числі пацієнтів із РЗ.

Втілюючи вищезазначені принципи та пріоритети Україна взяла на себе зобов'язання забезпечити пацієнтам з РЗ заходи з профілактики РЗ організацію надання відповідної медичної допомоги, безперервний та безоплатний доступ до необхідних лікарських засобів та відповідних харчових продуктів для спеціального дієтичного споживання (далі - продукти спеціального лікувального харчування).

8.06.2009 Рада ЄС прийняла Рекомендацію щодо дій у сфері РЗ № 2009/С 151/02, в якій одним із завдань до держав-членів ЄС було визначено - до кінця 2013 р. розробити та запровадити національний програмний документ (план, стратегія, концепція тощо) з концептуальними засадами стосовно дій щодо РЗ у межах їхньої національної системи охорони здоров'я. Серед основних завдань на рівні ЄС та національному рівні є наступні: використання визначень, кодифікацій та класифікацій РЗ, організація науково-дослідної роботи, створення референтних центрів та мережі з РЗ, організація механізму експертизи РЗ, створення та налагодження міжсекторальної взаємодії органів державної влади, громадських об'єднань та громад.

Окрім того, в багатьох розвинених країнах світу (Великобританії, Канаді, Італії, Німеччині, Угорщині, Польщі, Нідерландах) для прийняття обґрунтованих рішень щодо питань забезпечення населення медичними технологіями використовується мультикритеріальний аналіз прийняття рішень (далі - МКАР). МКАР - це комплексний аналітичний процес, який дозволяє прозоро враховувати ряд критеріїв, наприклад поширеність, смертність і важкість захворювання; рівень потреби; клінічну ефективність та безпеку; соціально-економічні наслідки; економічну доцільність; вплив на бюджет, та оцінювати їх відповідно до їх значень та важливості. Це дозволяє визначитись із стратегією лікування та встановити рівень фінансового впливу в умовах обмеженого бюджету, який не повинен перекладатися на пацієнта.

Застосування вище наведеного інструменту також рекомендовано керівними рекомендаціями Міжнародного товариства фармакоеконічних досліджень ISPOR та Лондонською школою економіки і політичних наук LSE.

Протягом останніх років більшість країн ЄС прийняли національні плани (стратегії) щодо дій стосовно РЗ чи лікарських засобів для

лікування РЗ, які допомогли актуалізувати питання організації надання медичної допомоги пацієнтам із РЗ та необхідності законодавчого забезпечення.

В Україні на сьогодні не прийнято комплексного програмного документа з концептуальними засадами стосовно надання медичної допомоги громадянам, які страждають на РЗ. Така ситуація не дозволяє нашій державі якісно, комплексно та ефективно реалізовувати державні гарантії та політику в сфері надання медичним послуг громадянам, які страждають на РЗ, а також вирішувати нагальні проблеми такі, як: запобігання новим випадкам РЗ серед населення України; поліпшення якості життя осіб, які страждають на РЗ; повноцінна інтеграція таких осіб у суспільство; забезпечення можливості їхньої активної трудової та іншої суспільно корисної діяльності.

Основними проблемами національної системи охорони здоров'я щодо РЗ є:

відсутність єдиного інформаційного простору обміну інформацією про пацієнтів з РЗ в рамках Електронної системи охорони здоров'я (далі - ЕСОЗ), зокрема - системи реєстрації та обліку пацієнтів з РЗ;

відсутність мультидисциплінарного підходу при наданні допомоги пацієнтам, що страждають на рідкісні захворювання, а також алгоритму дій при підозрі на РЗ, маршрутів пацієнтів з РЗ;

труднощі діагностики рідкісних захворювань;

обмежений доступ пацієнтів до необхідної медичної допомоги, в тому числі до лікарських засобів, медичних виробів, продуктів спеціального лікувального харчування;

відсутність обізнаності про РЗ, інформаційної та психологічної підтримки пацієнтів та членів їхніх сімей;

висока вартість необхідних лікарських засобів для лікування РЗ, медичних виробів та продуктів спеціального лікувального харчування;

відсутність прозорого та неупередженого підходу до процедури прийняття рішень щодо державної підтримки пацієнтів з РЗ.

II Мета та строки реалізації цієї Концепції

Мета Концепції — зменшити смертність від РЗ, підвищити якість життя пацієнтів із РЗ шляхом забезпечення справедливого та рівного доступу до

якісної та висококваліфікованої допомоги громадянам, які страждають на РЗ, в тому числі до якісних, ефективних та безпечних лікарських засобів для лікування РЗ, до медичних виробів та продуктів спеціального лікувального харчування, а також психологічного супроводу.

Мета і цілі цієї Концепції відповідають Цілям сталого розвитку на 2016-2030 роки, затвердженим Порядком денним в галузі розвитку на Саміті ООН, що відбувся у вересні 2015 р. в рамках 70-ї сесії Генеральної Асамблеї ООН.

Концепція ґрунтується на принципах:

пріоритету прав і свобод людини, забезпечення прав на охорону здоров'я;

доступу до якісної медичної допомоги без дискримінації за будь-якою ознакою;

даних доказової медицини щодо профілактики, діагностики та лікування;

Концепція є документом середньострокового планування, що визначає мету, цілі та підходи у формуванні політики у сфері РЗ. Реалізація цієї Концепції розрахована на період 2020—2025 років з подальшим переглядом.

Реалізацію Концепції передбачається здійснювати за такими стратегічними цілями:

розробка прозорого та неупередженого підходу до процедури прийняття рішень щодо державної підтримки пацієнтів з РЗ;

проведення епідеміологічного дослідження з метою отримання даних про РЗ в Україні;

забезпечення рівного та своєчасного доступу пацієнтів до методів раннього виявлення РЗ;

забезпечення справедливого доступу пацієнтів із РЗ до лікарських засобів, медичних виробів та продуктів спеціального лікувального харчування;

надання якісної медичної допомоги пацієнтам з РЗ;

надання психосоціальної підтримки пацієнтам з РЗ та членам їх сімей;

забезпечення допомоги (медичної, психосоціальної інтеграції тощо) пацієнтам з РЗ та членам їхніх сімей;

підвищення професійної кваліфікації фахівців з ранньої діагностики, профілактики та лікування рідкісних захворювань;

організація мульти- та міжсекторальної взаємодії громадських об'єднань пацієнтів із РЗ у реалізації Концепції;

підвищення обізнаності населення щодо проблем РЗ та їх профілактики;

розвиток міжнародного та наукового співробітництва в сфері РЗ;

розвиток міжнародного та наукового співробітництва в сфері надання медичної допомоги особам, що страждають на РЗ;

здійснення моніторингу реалізації Концепції за допомогою показників виконання окремих цілей та заходів, щорічне звітування перед Кабінетом Міністрів України про досягнуті результати.

Кінцевою метою реалізації Концепції є досягнення таких цілей:

збереження, зміцнення та відновлення здоров'я населення, продовження тривалості життя;

усунення бюрократичних бар'єрів доступу до медичних послуг осіб, що страждають на рідкісні (орфанні) захворювання;

ефективне використання наявних кадрових, фінансових і матеріальних ресурсів;

сприяння застосуванню принципів доступності до всіх ланок суспільного життя для осіб з РЗ;

забезпечення дотримання міжнародних стандартів освіти та підготовки фахівців, які будуть залучені до процесу надання медичної допомоги громадянам з РЗ;

застосування новітніх інформаційних технологій і підходів у системі надання медичної допомоги громадянам з РЗ.

III Шляхи і способи реалізації Концепції

Розв'язання проблеми пропонується шляхом:

1. Розробки прозорого та неупередженого підходу до процедури прийняття рішень щодо державної підтримки пацієнтів з РЗ на основі МКАР

В рамках реалізації Концепції пропонується розробка підходу до процедури прийняття рішень щодо підтримки пацієнтів з РЗ.

Підхід до процедури прийняття рішень щодо підтримки пацієнтів з РЗ в Україні за рахунок бюджетних коштів має базуватись на визначених критеріях, що лежатимуть в основі МКАР.

2. Проведення епідеміологічного дослідження з метою отримання даних про РЗ в Україні

Проблему наявності актуальних епідеміологічних даних про РЗ в Україні передбачається розв'язати шляхом створення єдиного інформаційного простору обміну інформацією про пацієнтів з рідкісними захворюваннями в рамках ЕСОЗ, зокрема - системи реєстрації та обліку пацієнтів з рідкісними захворюваннями.

Даний інструмент дозволить:

отримувати актуальні епідеміологічні дані про кількість пацієнтів та поширеність РЗ;

раціонально планувати ресурси для створення інфраструктури надання медичної допомоги даній групі населення;

забезпечувати ширший доступ пацієнтів до специфічної високовартісної терапії.

3. Забезпечення рівного та своєчасного доступу пацієнтів до методів раннього виявлення РЗ

Дві третини РЗ виявляють у ранньому дитячому віці, в 50% - погіршений прогноз для життя, в 35% випадках є причиною смерті протягом 1-го року життя, в 10% – у віці 1-5 років, в 12% – у віці 5-15 років.

За даними Державного закладу «Центр медичної статистики Міністерства охорони здоров'я України» у 2018 році на диспансерному обліку з хромосомними та спадковими патологіями перебувало 38 134 особи, з яких 24 371 – діти віком до 17 років, 13 763 – дорослі віком 18 років і старші.

Значна кількість РЗ при ранньому виявленні можуть піддаватися корекції з повною або частковою реабілітацією пацієнтів.

Завдяки сучасним медичним технологіям РЗ, які раніше вважалися інкурабельними, мають сьогодні можливість патогенетичного або симптоматичного лікування, що дозволяє повернути в суспільство фізично і соціально адаптованих, працездатних людей чи принаймні покращити якість їхнього життя.

На даний момент в Україні в закладах охорони здоров'я проводяться лише 4 програми скринінгу новонароджених за такими РЗ як: фенілкетонурія, гіпотиреоз, муковісцидоз та адреногенітальний синдром.

Проблему забезпечення раннього виявлення РЗ передбачається розв'язати шляхом:

- удосконалення неонатальних скринінгових програм для раннього виявлення встановленого переліку РЗ у визначених груп ризику та поступове розширення такого переліку;

- удосконалення генетичного тестування та інших методів діагностики РЗ, а також інноваційних технологій для підвищення ефективності ранньої діагностики РЗ;

- розширення доступу до неінвазивного пренатального тестування для виявлення встановленого переліку РЗ на стадії вагітності із врахуванням основних принципів біоетики;

- фінансування за рахунок бюджетних коштів неонатальних скринінгових програм та неінвазивного пренатального тестування у межах встановленого переліку РЗ та визначених груп ризику, а також генетичних тестувань;

- забезпечення належного фінансування за рахунок державного та місцевого бюджетів заходів діагностики, фінансова підтримка наявних спеціалізованих медичних закладів, які впроваджують генетичне тестування та інші методи діагностики РЗ;

4. Забезпечення доступу пацієнтів із РЗ до лікарських засобів, медичних виробів та продуктів спеціального лікувального харчування

Особливістю лікарських засобів для лікування РЗ, спеціального лікувального харчування, що використовується для лікування РЗ, є їхня надзвичайно висока вартість у порівнянні з іншими лікарськими засобами, медичними виробами, що спричинено розподілом вартості на досить незначну кількість пацієнтів із РЗ. Крім того, у собівартості лікарських засобів для лікування РЗ питому вагу складають витрати на розробку та дослідження таких лікарських засобів, що також впливає на їхню високу вартість на ринку. Як наслідок, фінансова доступність медичних виробів, лікарських засобів для лікування РЗ та спеціальних продуктів харчування є вкрай низькою для переважної більшості пацієнтів, які страждають на РЗ. Самостійне їх придбання пацієнтами із РЗ призводить до непомірних фінансових витрат.

У результаті значна кількість пацієнтів із РЗ позбавлена можливості отримувати необхідну їм медичну допомогу, у тому числі лікарські засоби для лікування РЗ.

На сьогодні джерелами для фінансування закупівлі лікарських засобів для лікування РЗ виступають, як правило, державний та місцеві бюджети, міжнародні організації, громадські та благодійні організації, приватні спонсори.

Забезпечення населення лікарськими засобами та підвищення рівня їх доступності є невід'ємною складовою державної політики в сфері охорони здоров'я, яка спрямована на створення системи, орієнтованої на пацієнта, як це впроваджено у розвинутих європейських державах.

Проблему забезпечення доступності лікарських засобів для лікування РЗ передбачається розв'язати шляхом:

призначення поза межами інструкції для медичного застосування лікарського засобу за відсутності в Україні необхідних лікарських засобів для лікування пацієнтів із РЗ;

відбір лікарських засобів та медичних виробів до переліку лікарських засобів для лікування РЗ;

створення додаткових гарантій таких як позитивна державна підтримка щодо медичної допомоги для дітей-сиріт, які страждають на РЗ.

5. Удосконалення медичної допомоги пацієнтам, що страждають на РЗ.

Проблему забезпечення якісної медичної допомоги передбачається розв'язати шляхом:

забезпечення заходів повторної діагностики пацієнтів, у яких не встановлено діагноз, на підставі результатів нових наукових досліджень РЗ;

перегляд існуючих та розробка і затвердження нових галузевих стандартів у сфері охорони здоров'я для виявлення, ранньої діагностики та надання медичної допомоги пацієнтам із РЗ;

розробка та затвердження маршрутів пацієнтів для груп РЗ;

розвиток національного та міжнародного співробітництва з питань РЗ, отримання та обмін досвідом щодо скринінгових програм, методів діагностики та лікування пацієнтів із РЗ;

забезпечення навчання та підвищення кваліфікації медичних працівників, що беруть участь у профілактиці, виявленні, діагностиці та наданні медичної допомоги пацієнтів із РЗ, у тому числі на первинній ланці;

створення та забезпечення належного функціонування системи реабілітації та паліативної допомоги для пацієнтів із РЗ.

6. Забезпечення надання психосоціальної підтримки пацієнтам з РЗ та членам їх сімей

проблему забезпечення надання психосоціальної підтримки пацієнтів з РЗ та членам їх сімей передбачається розв'язати шляхом:

розробки програм соціально-психологічної підтримки пацієнтів з РЗ;

розширення доступу до послуг з охорони психічного здоров'я пацієнтів з РЗ;

створення комплексу послуг з охорони психічного здоров'я пацієнтів з РЗ, що включають ранню психодіагностику порушень психічного здоров'я, корекцію, лікування та реабілітацію;

удосконалення методів діагностики порушень психічного здоров'я пацієнтів з РЗ;

надання вільного доступу до консультативних послуг в сфері охорони психічного здоров'я не лише людям з РЗ, а й членам їх сімей.

7. Забезпечення допомоги (медичної допомоги, психосоціальної інтеграції тощо) пацієнтам з рідкісними захворюваннями та членам їхніх сімей

Велика роль в ефективній реалізації національної політики в сфері РЗ покладається на заклади охорони здоров'я, які одержали статус референтних центрів РЗ відповідно до вимог національного законодавства, розроблених на підставі Рекомендацій EUCERD «Критерії якості для експертних центрів рідкісних захворювань у державах-членах 2011 року» від 24 жовтня 2011 року.

З огляду на вищенаведене, вирішення питання забезпечення координації допомоги пацієнтам з РЗ пропонується шляхом створення національної мережі референтних експертних центрів РЗ (далі - референтні центри РЗ) під координацією НСЗУ.

Створення та розвиток національної мережі референтних центрів РЗ в Україні відбувається шляхом:

визначення поняття референтного центру РЗ на нормативно-правовому рівні;

встановлення в нормативно-правових актах вимог та критеріїв, яким повинен відповідати референтний (експертний) центр РЗ;

затвердження переліку референтних центрів;

встановлення критеріїв для призначення спеціалістів з РЗ - осіб, які мають справу з певними РЗ, які не охоплені існуючими референтними центрами, та затвердження їх переліку;

оприлюднення переліку референтних центрів та спеціалістів із РЗ на вебсайті МОЗ та НСЗУ;

сприяння участі референтних центрів РЗ та окремих спеціалістів з РЗ у Європейських референтних мережах з РЗ;

дотримання при організації роботи референтних центрів мультидисциплінарного підходу для надання допомоги пацієнтам з РЗ.

8. Підвищення професійної кваліфікації спеціалістів з ранньої діагностики, профілактики та лікування рідкісних захворювань.

Низький рівень обізнаності спеціалістів первинної ланки стосовно виявлення та ранньої діагностики РЗ, а також відсутність або недосконалість національних галузевих стандартів діагностики та лікування багатьох РЗ призводить до встановлення невчасних або неправильних діагнозів пацієнтам із РЗ.

Проблеми професійної кваліфікації спеціалістів з діагностики та надання медичної допомоги особам із РЗ передбачається розв'язати шляхом:

- підготовки та підвищення кваліфікації спеціалістів, які надають медичну допомогу в сфері РЗ;

- створення освітніх програм для спеціалістів та платформ неформальної освіти для навчання та надання інформації щодо підтримки пацієнтів із РЗ;

- проведення для спеціалістів заходів, направлених на обмін досвідом та знаннями з іноземними фахівцями, які спеціалізуються на відповідних РЗ, у формі тренінгів, семінарів, вебінарів тощо.

9. Організація мульти- та міжсекторальної взаємодії громадських об'єднань пацієнтів із РЗ у реалізації Концепції

У багатьох країнах світу громадські об'єднання пацієнтів із РЗ (далі – об'єднання) відіграють дуже важливу роль у реалізації державної політики з РЗ. Об'єднання співпрацюють з профільними міжнародними організаціями, зокрема EURORDIS, беруть участь в роботі різних органів. Окрім репрезентативних функцій та функцій громадського контролю такі об'єднання сприяють вирішенню багатьох проблем шляхом партнерства з усіма відповідними інституціями, які допомагають поліпшити становище та якість життя людей з РЗ.

Основна мета діяльності таких об'єднань - надання пацієнтам та їхнім сім'ям інформації, допомоги та захисту їхніх інтересів і прав у межах медичної, соціальної, юридичної та іншої допомоги.

У рамках європейських проєктів, націлених на удосконалення надання медичної допомоги особам, що страждають на РЗ та у співпраці з профільними організаціями об'єднання організують проведення національних конференцій з питань РЗ, на яких окреслюються керівні

принципи, обговорюються актуальні питання та проблеми, приймаються рекомендації та пропозиції щодо розробки національних планів.

10. Підвищення обізнаності населення щодо проблем рідкісних захворювання та їх профілактики

Знання про РЗ зростають, однак інформація про конкретні рідкісні захворювання часто все ще залишається важко доступною. Тому необхідність доступу до такої інформації є актуальною не лише серед пацієнтів та їхніх сімей, а й серед спеціалістів з РЗ та державних органів.

У багатьох країнах публічну інформацію про РЗ можна одержати на вебсайтах профільних громадських організацій, державних установ, наукових центрів. За підтримки ЄС створюються безоплатні інформаційні та довідкові служби.

Проблему низької обізнаності населення щодо проблем рідкісних захворювань та їх профілактики пропонується вирішити шляхом реалізації національної інформаційної кампанії щодо обізнаності про РЗ, налагодження співпраці з неурядовими організаціями та асоціаціями пацієнтів з рідкісними захворюваннями.

11. Розвиток міжнародного та наукового співробітництва стосовно надання медичної допомоги особам, що страждають на РЗ

Концепція передбачає:

- забезпечення міжнародного співробітництва з вищезгаданими організаціями та іншими подібними інституціями;
- підключення до відповідних міжнародних реєстрів та мереж;
- приєднання до європейських проєктів щодо РЗ;
- участь українських експертів, медичних працівників та науковців у профільних проєктах та наукових дослідженнях.

Міжнародне співробітництво стосовно надання медичної допомоги особам, що страждають на РЗ доцільно запроваджувати шляхом:

- поступової (адаптації) національного законодавства до керівних принципів, рекомендацій та документів ЄС;

- співпраця з іншими країнами та європейськими інституціями, що залучені до надання медичної допомоги особам, що страждають на РЗ (на рівні міністерств, референтних центрів, громадських об'єднань тощо);

сприяння реалізації ініціатив референтних центрів РЗ щодо налагодження та розвитку співробітництва.

12. Здійснення моніторингу реалізації Концепції за допомогою показників виконання окремих цілей та заходів, щорічне звітування перед Кабінетом Міністрів України про досягнуті результати.

Для системного вирішення проблем та узагальнення заходів щодо РЗ, сприяння та захисту прав пацієнтів із РЗ, забезпечення рівного доступу до реалізації таких прав, контролю за реалізацією планів та стратегій у європейських країнах на національному рівні сформовано спеціальні незалежні органи - експертні комісії (комітети) з РЗ.

Вирішення питання регулярного здійснення моніторингу за виконанням Концепції за допомогою показників виконання окремих цілей та заходів та щорічного звітування перед Кабінетом Міністрів України про досягнуті результати пропонується шляхом створення Національної комісії з РЗ.

IV Очікувані результати реалізації Концепції

підвищення рівня доступу громадян із РЗ до своєчасного виявлення РЗ, якісної та високоспеціалізованої медичної допомоги, у тому числі якісних, ефективних та безпечних лікарських засобів, медичних виробів та продуктів спеціального лікувального харчування;

створення національної мережі референтних (експертних) центрів РЗ;

зниження витрат громадян із РЗ на медичні послуги та підвищення рівня доступу до медичної допомоги;

створення інструментів для прийняття рішень щодо державної підтримки громадян, що страждають РЗ;

підвищення рівня обізнаності населення щодо проблем рідкісних захворювання та їх профілактики;

підвищення професійної кваліфікації з ранньої діагностики, профілактики та лікування рідкісних захворювань;

підвищення рівня психосоціального захисту пацієнтів із РЗ та членів їхніх сімей.

Оцінка фінансових, матеріально-технічних ресурсів

Фінансування заходів щодо реалізації Концепції здійснюється за рахунок коштів державного і місцевих бюджетів у межах асигнувань, що передбачаються на відповідний рік, благодійних фондів, міжнародної

технічної та фінансової допомоги, а також інших джерел, не заборонених законодавством.