



ЗВІТ ПРО РІДКІСНІ ЗАХВОРЮВАННЯ: КЛІНІЧНИЙ ПОГЛЯД

СІЧЕНЬ 2023

Автор світлин:
pexels.com

Повномасштабна війна в Україні, що розпочалась у лютому 2022 року, вже наближається до своєї сумної річниці, лише примножуючи проблеми, з якими стикається населення в українських містах, різною мірою – але без виключення – уражених бойовими діями та їх гуманітарними наслідками.

В попередні місяці, EURORDIS вже опублікувала серію звітів, що висвітлюють проблеми українців, що живуть із рідкісними захворюваннями, в Україні та за кордоном, з точки зору пацієнта. Цього ж разу, ми поспілкувались із **українськими лікарями**, щоб більш детально розглянути клінічну сторону цієї історії та висвітлити фантастичну роботу, що продовжується навіть під час війни.

Оскільки даний звіт складено у листопаді-грудні 2022 р., важливою складовою контексту, що має братися до уваги при аналізі потреб українців, що живуть із рідкісними захворюваннями, є атаки Росії на об'єкти критичної інфраструктури. Через це, більшість країни зачеплено плановими та аварійними відключеннями електроенергії, опалення та водопостачання. Такі відключення, залежно від локації, можуть безперервно тривати від кількох годин до кількох днів. Ситуація також є набагато більш складною на окупованих територіях та в місцях, де безпосередньо тривають бої, де все це може бути відсутнім постійно. Ці фактори мають неабиякий вплив на українських лікарів та пацієнтів, про що детальніше йтиметься далі.



Пацієнтські організації, EURORDIS, лікарі та генетики у новому приміщенні лабораторії НДСЛ "Охматдит", що займається неонатальним скринінгом (Київ, вересень 2022 р.)



Попри те, що складний холодний сезон змушує окремі родини залишити свої домівки в пошуках безпечніших умов проживання та доступу до сервісів охорони здоров'я за кордоном, більшість сімей, які вирішили залишитися в Україні, продовжують знаходитися в країні. Завдяки цьому на українських лікарів зберігається потужне навантаження.

При цьому, сама система охорони здоров'я потерпає від постійних атак на лікарські заклади, від відтоку кадрів та необхідності підготовки нових спеціалістів, перебоїв із електропостачанням, а також зменшення загального бюджету на охорону здоров'я та інших проблеми.

Хоча за 10 місяців із моменту вторгнення було частково створено адаптаційні механізми, що допомагають подолати деякі з цих викликів, багато проблем потребують залучення додаткових ресурсів та створення механізмів реагування на кризу.

Автор світлини:
vecteezy.com



Інформація в цьому звіті отримана в результаті низки зустрічей з українськими лікарями та європейськими лікарями, що співпрацюють із ними, із пацієнтськими організаціями, та Міністерством охорони здоров'я України.

Важливо визнати, що ситуація швидко змінюється. Цей звіт був складений у листопаді-грудні 2022 року, і те, що є актуальним сьогодні, може змінитися через кілька тижнів. EURORDIS буде намагатися переглядати ситуацію та надавати оновлення за необхідності.

ДІАГНОСТИКА РІДКІСНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

Діагноз є ключовим у питанні розблокування доступу до належної медичної та соціальної допомоги. Встановлення точного діагнозу навіть за відсутності лікування дає можливість людям, які живуть з рідкісним захворюванням, та їхнім родинам планувати своє лікування та майбутнє.

В той час як навіть за звичних умов діагностика рідкісного захворювання є складним шляхом та може означати роки аналізів та звернень до різноманітних спеціалістів, така задача додатково ускладнюється в умовах війни за рахунок руйнувань, відсутності чи недостатності лабораторій, які виконують окремі дослідження; у зв'язку з ускладненням логістики та ланцюгів постачання необхідних матеріалів; а також відсутності можливості у пацієнтів самостійно забезпечити оплату коштовних аналізів.

В той час як окремі ініціативи, чи то з боку пацієнтської спільноти, чи за рахунок корпоративних пожертв або контактів українських лікарів з їхніми закордонними колегами, дозволяють знаходити можливості проведення діагностики в разі необхідності, **важливим є залучення додаткових ресурсів для покращення діагностики рідкісних захворювань більш системно.**

В той же час, EURORDIS вітає МОЗ України із запровадженням розширеної програми скринінгу новонароджених – цього разу щодо 21 хвороби – що є важливим кроком для раннього виявлення рідкісних захворювань.



Автор світлина:
vecteezy.com



Генетичні дослідження є досить дорогими і не дуже доступними для наших пацієнтів. Пацієнти, які не мають первинного діагнозу, часто не мають можливості отримати цей діагноз через його дороговизну. Вони можуть вирішити, що краще витратити ці гроші на те, щоб просто жити, що дуже сумно.

Український генетик, м. Рівне



Пацієнтські організації та EURORDIS на зустрічі із керівництвом та лікарями НДСЛ "Охматдит" (Київ, вересень 2022 р.)

НАЯВНІСТЬ НЕОБХІДНИХ ЛІКІВ

У 2023 році в Україні очікується просідання бюджету в галузі охорони здоров'я на 10-15 %, що зачіпатиме також і сферу рідкісних захворювань. Внаслідок валютних коливань очікується, що найбільш ураженим такими дефіцитами буде саме закупівля медикаментів, що включає імпорт та, відповідно, оплату лікарських засобів в іноземних валютах.

Іншим фактором, який впливає на потенційний дефіцит медикаментів, є підвищена мобільність населення, яке пересувається як в межах України, так і за кордон в пошуках безпеки та доступу до необхідних сервісів. В той же час, повернення з-за кордону українців, що виїхали раніше, та прив'язка до нових лікарень в разі внутрішнього переміщення, ускладнює процес планування закупівлі належної кількості ліків, навіть якщо така закупівля передбачається.



Однією з найбільших проблем, з якою ми стикаємося, є те, що у нас досі є велика кількість пацієнтів з рідкісними захворюваннями, такими як спінальна м'язова атрофія (СМА), які не отримували жодного лікування в Україні, і, на жаль, з огляду на недостатнє фінансування, ми розуміємо, що ці пацієнти залишаються відповідно без жодного лікування. Це не один чи два пацієнти по всій Україні. Ми спілкуємося з кожною можливою компанією щодо гуманітарної допомоги, але часто заходимо в глухий кут.

Український лікар, м. Київ

Ситуація, загалом, сильно варіюється від хвороби до хвороби, адже по ним можуть існувати (чи ні) як окремі програми міжнародної співпраці чи допомоги від фармацевтичного бізнесу, так і різний рівень покриття закупівель за рахунок коштів державного чи місцевих бюджетів.

В цьому світлі, **EURORDIS** наголошує на необхідності більш активного залучення до процесу поставки орфанних ліків, як виробників таких продуктів, так і гуманітарних організацій, що працюють в сфері охорони здоров'я.



Всі втомилися від війни [...] Тому обсяги пожертвуваль падають. Спочатку було легше просити гуманітарну допомогу, якісь гранти, а зараз стає все важче і важче [...] Проблеми залишаються, і вони тільки накопичуються.

Український лікар, м. Київ



Нове обладнання, встановлене у приміщенні лабораторії НДСЛ "Охматдит", що займається неонатальним скринінгом

ПЕРЕБОЇ В ПОСТАЧАННІ ЕЛЕКТРОЕНЕРГІЇ

Як вже згадувалось у вступі, з жовтня 2022 року територія України зазнає атак на об'єкти критичної цивільної інфраструктури. В зв'язку з цим, всі регіони країни регулярно зазнають відключень електроенергії, а також супутніх комунальних послуг, як-то водопостачання, опалення, та навіть мобільний зв'язок і доступ до мережі Інтернет.

Хоча вплив таких відключень навіть на загальне населення є неспростовно важким, ще більш вразливими до них є лікарні та пацієнти, які користуються вдома електроприладами для лікування чи підтримання функцій організму.

Територія НДСЛ
"Охматдит"



Автор світлини: Сергій Супинський/AFP

Зокрема, EURORDIS стало відомо, що пацієнти, які використовують інгалятори та кисневі концентратори, що живляться від електромережі, не мають жодних допоміжних засобів для використання таких приладів за умов відсутності електроенергії.

В цьому контексті, важливим аспектом підтримки українців, що живуть із рідкісними захворюваннями, є **закупівля та надання генераторів та зарядних станцій не лише інституціям, але і окремим сім'ям. Ми закликаємо гуманітарні та інші організації, що працюють в Україні, надати пріоритет у забезпеченні такими приладами пацієнтів, що часто залишаються невидимими в оцінці потреб в умовах кризи.**

Забезпечення лікарень України генераторами, аби підтримати їхню автономність у разі відключення живлення, є не менш важливим.

ПСИХОЛОГІЧНА ПІДТРИМКА ДЛЯ ЛІКАРІВ

Як вже повідомлялось у [нашому попередньому звіті](#), психологічна підтримка є важливим елементом системи допомоги українцям із рідкісними захворюваннями, що постраждали внаслідок війни.

Важливим додатковим елементом цієї історії є те, що ресурси з психологічної допомоги потребуються також піклувальниками українців із рідкісними захворюваннями, а також лікарями, які співпрацюють з ними.

В умовах війни, ці лікарі стикаються з потужними викликами, зокрема необхідністю працювати (в тому числі понаднормово) зі складними хворобами в умовах відсутності належних для цього умов та за відсутності елементарних гарантій особистої безпеки. Все це потребує неабиякої адаптивності та витривалості, як фізично, так і психологічно.

Зі свого боку, EURORDIS висловлює свою готовність до розширення своєї програми психологічної допомоги для українців із рідкісними хворобами, аби включити як членів їхніх сімей, так і лікарів, що працюють із ними.



КРАЩА КООРДИНАЦІЯ НАДАННЯ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ У СФЕРІ РІДКІСНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

Пошук відповідного вузького спеціаліста, у випадку рідкісних захворювань, є складною задачею через недостатню дослідженість самих хвороб та відсутність експертних знань щодо захворювань, які не є широко розповсюдженими.

В умовах війни, коли багато хто з пацієнтів був вимушений покинути домівку, вкрай важливою є можливість пошуку відповідного спеціаліста в новому місці проживання чи транзиту.



Ми зараз знаходимося в ситуації, коли пацієнти розгублені, в основному, вони не знають, що робити, куди йти. Так само, як і ми [лікарі], якщо чесно. Ми почали надавати свою підтримку з комунікації, ми листувалися з колегами, коли це все почалося - пацієнти дзвонили нам і казали: "Ми їдемо". "Куди їдете?". А вони кажуть: "Ми не знаємо". Тоді ти дзвониш у Полтаву, чи Вінницю, чи Львів і кажеш: "До вас їдуть пацієнти, може, ви зможете їх прийняти". Потім, зрештою, вони якимось чином опиняються за кордоном.

Український лікар, м. Київ

Пацієнтські організації, EURORDIS та лікарі під час візиту до Центру орфанних захворювань НДСЛ "Охматдит" (Київ, вересень 2022 р.)





Пацієнтські організації, EURORDIS, лікарі та генетики у новому приміщенні лабораторії НДСЛ "Охматдит", що займається неонатальним скринінгом (Київ, вересень 2022 р.)

3 липня 2022 р., в Барселоні запрацював віртуальний Центр (Хаб) із рідкісних захворювань для України, що займався розглядом запитів щодо пошуку лікувального закладу, лікування чи спеціаліста тим пацієнтам, які вирушали за кордон або потребували цього на місці в Україні.

У грудні 2022 р. схожий за структурою **Центр (Хаб) було перенесено в Україну, на базі Національної дитячої спеціалізованої лікарні "ОХМАТДИТ"**, аби більш координовано надавати допомогу українцям із рідкісними захворюваннями, що цього потребують. Даний Центр (Хаб) було створено за ініціативи EURORDIS, Європейських референтних мереж (ERN), Дитячої лікарні у Барселоні, Європейської організації дитячих лікарень (ECHO) та за погодження МОЗ України та Європейської комісії.

Ми знаходимося приблизно в 200 кілометрах від столиці [...], де пацієнти зупинялися транзитом, їхали з інших регіонів України на Західну Україну або за кордон. Вони не знали, куди вони їдуть, вони говорили, що сьогодні вони в Польщі, завтра вони в Німеччині. І спочатку ми намагалися знайти когось, хто б нам допоміг у цьому напрямку.

Український лікар, м. Вінниця

Все це [координація та комунікація] спочатку було запуснено на особистих контактах. А потім з'явився Хаб, який взяв на себе цю функцію і почав це реалізовувати. Зараз ми хочемо мати віртуальний Хаб тут, в Україні, і хочемо залучити всіх лікарів, які мають відношення до рідкісних захворювань.

Український лікар, м. Київ

**EURORDIS ВИСЛОВЛЮЄ СВОЮ ВДЯЧНІСТЬ
МІНІСТЕРСТВУ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ,
ЄВРОПЕЙСЬКИМ РЕФЕРЕНТНИМ МЕРЕЖАМ, А
ТАКОЖ УКРАЇНСЬКИМ ТА ЄВРОПЕЙСЬКИМ
ЛІКАРЯМ ЗА ТЕ, ЩО ВЗЯЛИ УЧАСТЬ У
ЧИСЛЕННИХ ОБГОВОРЕННЯХ, ЩО ПРИЗВЕЛИ ДО
ПУБЛІКАЦІЇ ЦЬОГО ЗВІТУ**



Міністерство охорони здоров'я України, EURORDIS та українські лікарі під час візиту до Львівського обласного клінічного перинатального центру, що проводить неонатальний скринінг (Львів, червень 2022 р.)