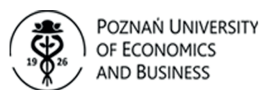


# НАУКА ТА ІННОВАЦІЇ: СУЧАСНИЙ ВЕКТОР РОЗВИТКУ ЄВРОПИ ТА СВІТУ:

## ЗБІРНИК ТЕЗ ДОПОВІДЕЙ МІЖНАРОДНОГО НАУКОВОГО ФОРУМУ (25-26 ТРАВНЯ 2023 Р.)

- «Медицина п'яти континентів»;
- «Повоєнний розвиток України:  
виклики та драйвери відновлення  
і сталого функціонування економіки  
в умовах євроінтеграційних процесів»



**ПЗВО «Міжнародний європейський університет»**

**НАУКА ТА ІННОВАЦІЇ:  
СУЧАСНИЙ ВЕКТОР РОЗВИТКУ  
НАУКИ ТА СВІТУ**

Міжнародний науковий форум  
(25-26 травня 2023 року)

Тези доповідей

Київ – 2023

ВАРЛАМОВА Оксана, ІЗІРІНСЬКА Юлія	ОСОБЛИВОСТІ СТРЕС ІНДУКОВАНИХ НЕЙРОЕНДО- КРИННИХ ЗМІН В ОРГАНІЗМІ ЛЮДИНИ .....102
ВИСОЧАНСЬКА Тетяна, ШПАЧЕНКО Ілля	СОЦІАЛІЗАЦІЯ УКРАЇНСЬКИХ БІЖЕНЦІВ ЗА КОРДО- НОМ ПІД ЧАС ВІЙНИ В УКРАЇНІ .....105
ВИШНЕВСЬКА Олена	СОЦІАЛЬНО-ПСИХОЛОГІЧНІ ХАРАКТЕРИ- СТИКИ .....107

### СЕКЦІЯ 3.

#### РІДКІСНІ ЗАХВОРЮВАННЯ ТА ПІДХОДИ ДО ЇХ МЕНЕДЖМЕНТУ

БІЛЬКЕВИЧ Анна, КОВАЛЕНКО Вікторія	РІДКІСНІ ЗАХВОРЮВАННЯ, ПРОБЛЕМИ ТА ШЛЯХИ ЇХ ВИРІШЕННЯ ..... 110
КУЧЕР Ангеліна, КОВАЛЕНКО Вікторія	ХВОРОБА КРАББЕ ЯК РІДКІСНА ГЕНЕТИЧНА ПАТО- ЛОГІЯ ..... 113
LANGELER Marilyn Louise	LABORATORY MARKERS OF PEDIATRIC AUTOIMMUNE ENCEPHALITIS ..... 115
BONDARENKO Anastasiia, ZABRODSKA Liudmyla HILFANOVA Anna	PID PATIENTS IN UKRAINE UNDER WAR CONDITIONS..... 117
МАНДРИК-МЕЛЬНИЧУК Марія	ГЕНДЕРНИЙ КОМПОНЕНТ У МЕДИЦИНІ: ШЛЯХ ЖІНКИ- НАУКОВИЦІ ВІД ВИТОКІВ ДО СУЧАСНИХ ВИКЛИКІВ..... 119

**Міжнародна науково-практична конференція  
«ПОВОСННИЙ РОЗВИТОК УКРАЇНИ: ВИКЛИКИ ТА ДРАЙВЕРИ  
ВІДНОВЛЕННЯ І СТАЛОГО ФУНКЦІОНУВАННЯ ЕКОНОМІКИ В УМОВАХ  
ЄВРОІНТЕГРАЦІЙНИХ ПРОЦЕСІВ»**

### СЕКЦІЯ 1.

#### ІНСТИТУЦІЙНІ РЕФОРМИ ТА ДОСВІД ЄС ДЛЯ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ПОВОСННОГО ВІДРОДЖЕННЯ УКРАЇНИ

АЛЕКСЄЄНКО-ЛЕМОВСЬКА Людмила	ПЕРСПЕКТИВИ ВПРОВАДЖЕННЯ МУЛЬТИ- ЛІНГВАЛЬНОЇ ОСВІТИ В УМОВАХ ЄВРОІНТЕГРА- ЦІЙНИХ ПРОЦЕСІВ..... 122
БОЯРКО Ірина	МІЖНАРОДНИЙ МЕХАНІЗМ ВИПЛАТИ РЕПАРАЦІЙ ДЛЯ ВІДНОВЛЕННЯ ЕКОНОМІКИ УКРАЇНИ: ПРО- БЛЕМИ ТА ПЕРЕДУМОВИ ФОРМУВАННЯ..... 125
ЄРМАКОВ Олександр ЛАЗУТІН Андрій	УКРАЇНА В СВІТОВОМУ РЕЙТИНГУ ІННОВАЦІЙ- НОСТІ (GII)..... 129

### СЕКЦІЯ 3.

## РІДКІСНІ ЗАХВОРЮВАННЯ ТА ПІДХОДИ ДО ЇХ МЕНЕДЖМЕНТУ

**БІЛЬКЕВИЧ Анна,**

*здобувач 2-курсу ННІ «Європейська медична школа»,*

*Міжнародний європейський університет, м. Київ, Україна*

**КОВАЛЕНКО Вікторія,**

*к.б.н., доцент, завідувач кафедри фундаментальних та медико-профілактичних дисциплін*

*ННІ «Європейська медична школа» Міжнародний європейський університет,*

*м. Київ, Україна*

## РІДКІСНІ ЗАХВОРЮВАННЯ, ПРОБЛЕМИ ТА ШЛЯХИ ЇХ ВИРІШЕННЯ

Рідкісним (орфанним, сирітським) захворюванням вважається спадкове або набуте захворювання, яке становить загрозу життю людини або характеризується тяжким прогресуючим, хронічним перебігом, поширеність якого серед населення не перевищує кількості, встановленої законодавством певної країни. Так, наприклад, у США рідкісним вважається захворювання, яке вражає менше 200 тис. людей, а в Японії – виявлене менш ніж у 50 тис. людей [1, 2]. Європейські країни, у тому числі й Україна, визначають рідкісне захворювання, як захворювання, яке вражає менше або дорівнює 5 випадків на 10 тис. людей [2, 3].

Не дивлячись на те, що 84,5% орфанних хвороб мають розповсюдженість менше 1:1000000, сукупність близько 21900 рідкісних захворювань і їх підтипів вражає 6-8% населення у всьому світі [1, 4]. На жаль статистика свідчить, що кількість орфанних захворювань з кожним роком зростає. За приблизними даними Orphanet (портал рідкісних хвороб та орфанних препаратів) за 2022 рік, найбільш розповсюдженими патологіями є: синдром Дауна, дефект нервової трубки, ущелина губи та/або піднебіння [4]. Близько 80% даних захворювань є спадковими, інші ж є наслідком вірусних або бактеріальних інфекцій, алергій чи впливу зовнішнього середовища, призводять до скорочення терміну життя або навіть смерті, та потребують постійного і дорогого за вартістю лікування. Позитивним моментом є те, що за останнє десятиріччя проблематика рідкісних захворювань стала актуальною, в тому числі й в Україні, що відобразилося у створенні Концепції розвитку системи надання медичної допомоги пацієнтам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на

2021-2026 роки, затвердженою Розпорядженням КМУ за № 337-р від 28 квітня 2021 р. [3]. Першочергово пацієнти з рідкісними захворюваннями стикаються з проблемою діагностики та встановлення захворювання. Найчастіше рідкісні захворювання важко своєчасно діагностувати, або рівень знань і усвідомленості серед медичних працівників охорони здоров'я є недостатнім. В Україні поки не приділяється достатньої уваги до підготовки вузькокваліфікованих фахівців з рідкісних захворювань, робочі програми часто не охоплюють цю тематику, а доступ до світових освітніх ресурсів досі дещо обмежений. Тому, є доцільним переосмислення підходів до навчання та розвитку в даній галузі, починаючи зі здобувачів вищої освіти і закінчуючи спеціалістами і науковцями. Але у напрямку діагностики спостерігаються позитивні зрушення: з жовтня 2022 р. МОЗ розширило неонатальний скринінг новонароджених з 4 до 21 захворювання, що дозволило виявити 53 позитивних результати з понад 48 тис. досліджень [5]. Досвід інших країн може слугувати приводом для подальшого збільшення діагностичних досліджень до 40, як у Німеччині або навіть до 60, як в США. Також з 2015 року функціонує Центр Орфанних

захворювань НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, який надає високоспеціалізовану лікарську допомогу. Окрім цього, вже сформовано законодавчу базу для створення мережі референтних центрів з питань рідкісних (орфанних) захворювань для удосконалення якості надання медичної допомоги пацієнтам, які страждають на такі захворювання. Не дивлячись на те, що у світі відомо близько 10 тис. рідкісних захворювань, в Україні до переліку рідкісних захворювань, що призводять до скорочення тривалості життя хворих або їх інвалідизації та для яких існують визнані методи лікування включено 302 захворювання, що однозначно потребує подальшого розширення.

Інший аспект проблеми – доступність терапії таких захворювань. У зв'язку з тим, що переважна кількість орфанних патологій генетично обумовлені і етіотропна терапія у цих випадках неможлива, прийом лікарських засобів відбувається безперервно протягом усього життя. Також, тільки 5% рідкісних захворювань мають існуючі методи лікування [1]. Так, за даними Orphanet, в 2021 році в країнах Європи було зареєстровано близько 270 препаратів-сиріт, 14 з яких – нові [4], водночас в США зареєстровано близько 600 таких лікарських засобів. У більшості випадків створення і випробування нових препаратів займає не один десяток років, а клінічні випробування ускладнені низькою розповсюдженістю таких захворювань. В Україні громадяни з рідкісними захворюваннями мають бути безперервно та безоплатно забезпечені необхідними для лікування лікарськими засобами та відповідними харчовими продуктами для спеціального дієтичного споживання, однак по-перше, це стосується лише 16 нозологій, по-друге існують бюджетні обмеження, по-третє, це не завжди виконується. Частково ситуацію з доступом до препаратів-сиріт покращує національна агенція Медичні закупівлі, отримання ліків через міжнародні благодійні фонди та громадські організації (наприклад «Орфанні синиці», «Орфанні захворювання України») та ухвалення Закону про договори керованого доступу, який дозволив закуповувати препарати за зниженою ціною.

Підвищити фізичну та економічну доступність пацієнтів до терапії може: державне стимулювання, фінансування розробки та промислового і екстемпорального виготовлення препаратів-сиріт, дослідження та клінічні випробування цих препаратів для лікування нозологій, які не відносяться до орфанних, а також дослідження способів корекції рідкісних захворювань за допомогою харчування, та ін.

Також, пацієнти з рідкісними захворюваннями потребують психологічної, інформаційної та соціальної підтримки. Так, в Україні функціонує сайт [www.rare-diseases.com.ua](http://www.rare-diseases.com.ua), на якому зібрано важливу інформацію про діагностику та лікування рідкісних (орфанних) захворювань, а саме лізосомних хвороб накопичення. Наразі триває робота з перекладу на українську мову та адаптації номенклатури рідкісних захворювань (Orphanet) що може призвести до сприятливих змін в національному законодавстві та стати джерелом інформації для медичних працівників та науковців, а також пацієнтів та їх рідних. Однак, серед першочергових задач необхідно вирішити питання щодо створення реєстру цієї групи пацієнтів.

Отже, підхід до вирішення проблем пов'язаних з наданням допомоги хворим на рідкісні захворювання потребує вдосконалення, подальшого дослідження та повинен бути багатовекторним для покращення національного здоров'я.

#### **СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ:**

1. Diet therapy in patients with rare diseases: a scoping review / Xuehua Liu et al. *Journal of human nutrition and dietetics* : the official journal of the British Dietetic Association. 2022. DOI: 0.1111/jhn.13116.

2. Precision information extraction for rare disease epidemiology at scale/ William Z. Kariampuzhaet al. Journal of Translational Medicine 2023, 21(1):157. DOI: 10.1186/s12967-023-04011-y.

3. Офіційний вебпортал парламенту України. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/main/index>.

4. The portal for rare diseases and orphan drugs. URL: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>.

5. Пацієнтам з орфанними захворюваннями спрощують доступ до медичної допомоги. URL: <https://www.kmu.gov.ua/news/patsiiientam-z-orfannymy-zakhvoriuvanniamy-sproshchuiut-dostup-do-medychnoi-dopomohy>