

ПРОБЛЕМА ОРФАННИХ ХВОРОБ В УКРАЇНІ

Л.В Баранова, К.Г. Багіян, доц. Н.В. Деркач, доц. Е.Ю. Яценко
Національний фармацевтичний університет, м. Харків, Україна

Вступ. Кількість нозологічних форм рідкісних (орфанних) хвороб у світі досягає 8 тис., з них понад 5 тис. захворювань – спадкові. Орфанні хвороби або “хвороби-сироти” існують практично в кожній області медицини. У країнах Європи на кожні 2000 жителів доводиться один орфанний хворий. Ця група захворювань має важкий, хронічний, прогресуючий перебіг, супроводжується формуванням дегенеративних змін в організмі. Від деяких орфанних хвороб і до сьогоднішнього дня не існує лікарських засобів.

Мета досліджень. Проведення аналізу даних літератури з проблеми орфанних захворювань в Україні.

Результати досліджень показали, що питома вага орфанних захворювань, викликаних генетичними факторами, становить до 80%, решта 20% – це хвороби, які мають бактеріальну, вірусну, алергічну природу або викликані несприятливими екологічними факторами. Більше 75% орфанних захворювань вражають дітей, з яких до 30% помирають у віці до 5 років, 50% орфанних захворювань призводять до інвалідності. США стали першою країною у 1983 р., де був ухвалений пакет законів на тему орфанних захворювань.

У 2017 році в Україні з'явився законодавчо закріплений перелік рідкісних захворювань, куди увійшли 294 діагнози. Найбільш поширеними в Україні орфанними захворюваннями є: фенілкетонурія, хвороба Гоше, гіпофізарний нанізм, муковісцидоз, гемофілія, вроджені коагулопатії, онкологічні та онкогематологічні захворювання, мукополісахаридоз, хвороба Фабрі, гомоцистеїнурия. За даними громадської спілки «Орфанні захворювання України», в даний час в Україні зафіксовані 444 пацієнти з діагнозом «м'язова дистрофія Дюшена».

В Україні головною установою по діагностиці та лікуванню орфанних захворювань є Центр метаболічних захворювань Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ», а також Харківський спеціалізований медико-генетичний центр. Враховуючи, що в патогенезі орфанних хвороб має місце дефіцит певних ферментів, найбільш швидким і надійним методом для діагностики лізосомальних хвороб накопичення (ЛХН) є метод визначення активності ферменту в сухій плямі крові, лімфоцитах або фібробластах (впроваджений в 2014 р.). У разі виявлення низьких рівнів активності ферментів, додатково проводиться молекулярно-генетична діагностика.

Висновки. Таким чином, для запобігання важких ускладнень цієї значущої патології і для правильного призначення ферментозаместительной терапії необхідна рання діагностика в дитячому віці і постійне, динамічне спостереження генетиком, гастроентерологом, педіатром. Що дозволить знизити тягар хвороби та її вплив на якість життя, запобігти розвитку незворотних ускладнень.