



МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
НАЦІОНАЛЬНИЙ ФАРМАЦЕВТИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
КАФЕДРА СОЦІАЛЬНОЇ ФАРМАЦІЇ



**«ФОРМУВАННЯ НАЦІОНАЛЬНОЇ ЛІКАРСЬКОЇ ПОЛІТИКИ:
ПИТАННЯ ОСВІТИ, ТЕОРІЇ ТА ПРАКТИКИ»**

МАТЕРІАЛИ
VIII Всеукраїнської науково-освітньої конференції
з міжнародною участю

27 листопада 2025 року



Харків
НФаУ
2025

ПРОБЛЕМИ ФУНКЦІОНУВАННЯ РЕЄСТРІВ ПАЦІЄНТІВ З

РІДКІСНИМИ ЗАХВОРЮВАННЯМИ

Орлов Д.І., Назаркіна В.М.

Національний фармацевтичний університет, Харків, Україна

orlovdaniildec@gmail.com

Рідкісні захворювання (РЗ) характеризуються низькою поширеністю, що значно ускладнює їх своєчасне виявлення, класифікацію й реєстрацію. Середній час встановлення діагнозу для РЗ в Україні залишається тривалим через низьку обізнаність лікарів первинної та вторинної ланки, відсутність стандартизованих діагностичних алгоритмів та обмежений доступ до високоспеціалізованих лабораторних і генетичних досліджень. Пізнє виявлення хвороби призводить до незворотних змін, збільшення вартості лікування та смертності, а також до неправильного кодування діагнозів у статистичних формах.

Незважаючи на задекларовані в Концепції удосконалення системи надання допомоги орфанним пацієнтам наміри щодо створення повноцінної інформаційної інфраструктури, в Україні й досі відсутній єдиний реєстр РЗ. На практиці дані про таких пацієнтів залишаються фрагментованими та розпорошеними між різними джерелами: локальними базами даних у закладах охорони здоров'я (ЗОЗ); реєстрами, які самостійно ведуть громадські пацієнтські організації та благодійні фонди; а також інформаційними масивами, сформованими в межах наукових і клінічних проєктів.

Наявні джерела використовують різні формати даних, критерії включення пацієнтів, підходи до кодування діагнозів і вимоги до звітності. Відсутність стандартизації та інтеперабельності унеможливорює формування цілісної та достовірної картини щодо реальної поширеності РЗ, ускладнює планування ресурсів, розрахунок бюджетних потреб і прогнозування обсягів лікування. У результаті держава не має інструментів для обґрунтованого прийняття управлінських рішень і ефективного планування програм для пацієнтів із РЗ.

Ще однією проблемою є недостатня цифровізація, технічна неоднорідність та якість даних. Електронні системи у ЗОЗ не уніфіковані, використовують різні програмні рішення, що ускладнює автоматизовану передачу інформації у центральні реєстри. Часто відсутні модулі для внесення даних про РЗ, а оновлення здійснюється вручну, що призводить до помилок і дублювання. До того ж, записи в реєстрах часто містять пропущені показники, різні формати, неповні клінічні відомості. Відсутність алгоритмів автоматичної перевірки, а також неузгодженість кодів МКХ-10/МКХ-11 ускладнюють аналіз. Через брак спеціалістів з медичної інформатики контроль якості даних обмежений.

Країни ЄС працюють над сумісністю реєстрів через Європейську платформу реєстрації РЗ (EU RD Platform European Platform on Rare Disease Registration), що дозволяє обмінюватися даними між національними системами. У Канаді та Скандинавських країнах використовуються стандартизовані набори показників (Common Data Elements) для кожної нозології, що значно підвищує порівнянність даних.

Створення й адміністрування реєстрів потребує значних і постійних інвестицій. В Україні ці витрати не закладені в довгострокові державні програми, що призводить до використання застарілих медичних технологій (MT), відсутності технічної підтримки та неможливості масштабування. Так, наприклад, у Франції реєстри РЗ фінансуються як частина Національного плану з РЗ (Plan National Maladies Rares), у США фінансування забезпечується через Національні інститути охорони здоров'я (National Institutes of Health – NIH).

Національна електронна система ОЗ (eHealth) не має повної інтеграції з наявними реєстрами, що обмежує можливість поповнення даних у режимі реального часу. Однією з ключових проблем є захист персональних даних. Реєстри включають чутливу інформацію про здоров'я, генетичні дані, результати діагностики. У ряді українських систем недостатній рівень шифрування та кіберзахисту, нерегульований доступ до баз даних. У країнах ЄС діє Загальний регламент про захист даних (General Data Protection Regulation, GDPR 2016/679),

який встановлює суворі вимоги щодо збору, обробки, зберігання та передачі персональної інформації, включно з медичними даними. Регламент передбачає принципи мінімізації даних, прозорості, відповідальності, а також надає громадянам розширені права — на доступ, виправлення, видалення та перенесення своїх даних. Порушення вимог GDPR тягне за собою значні фінансові санкції, що суттєво підвищує рівень відповідальності медичних закладів і розробників цифрових рішень. У США подібну функцію виконує HIPAA (Health Insurance Portability and Accountability Act), який регламентує стандарти безпеки та конфіденційності медичної інформації. HIPAA визначає поняття «захищеної медичної інформації» (PHI), встановлює вимоги до її зберігання, передачі й доступу, а також запроваджує обов'язкові технічні й адміністративні заходи безпеки для медичних постачальників, страхових компаній та їхніх бізнес-партнерів.

Ще одним аспектом, що потребує уваги – обмежене використання даних для клінічних і управлінських рішень. Дані рідко трансформуються у прогностичну аналітику, карти поширеності, моделі бюджетного впливу чи інформацію для оцінки медичних технологій (ОМТ). Це обмежує можливість планування закупівель ЛЗ, прогнозування потреб у високовартісній терапії та визначення пріоритетів фінансування. Нестача спеціалістів з медичного аналізу даних, data science, біостатистики та ІТ-адміністрування негативно впливає на якість та швидкість оновлення реєстрів. Так, у США та ЄС створені спеціалізовані центри компетенцій (Rare Disease Centres of Excellence), які відповідають за ведення реєстрів та аналіз даних.

Проблема створення, адміністрування і використання реєстрів РЗ в Україні носить системний характер, охоплює нормативні, організаційні, технічні та кадрові аспекти. Фрагментовані, неповні або неякісні дані унеможливають проведення ґрунтовних епідеміологічних, клінічних та фармакоекономічних досліджень, які б обґрунтували необхідність включення нових методів діагностики та лікування до державних програм.