



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

«СОЦІАЛЬНА ФАРМАЦІЯ: СТАН, ПРОБЛЕМИ ТА ПЕРСПЕКТИВИ»

МАТЕРІАЛИ
XI міжнародної
науково-практичної
конференції



30 КВІТНЯ 2026 РОКУ
М. ХАРКІВ

УДК 614.2:616-056.7:615.1(477+4-6)

**ФАРМАЦЕВТИЧНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ПАЦІЄНТІВ
ЗІ СПІНАЛЬНОЮ М'ЯЗОВОЮ АТРОФІЄЮ: СИСТЕМНИЙ АНАЛІЗ
ДОСТУПУ ДО ЛІКУВАННЯ В УКРАЇНІ ТА ЄВРОПІ**

Орлов Д. І., Назаркіна В.М.

Національний фармацевтичний університет, Харків, Україна

orlovdaniildec@gmail.com

Анотація. Системний аналіз доступу до лікування спінальної м'язової атрофії (СМА) в Україні та країнах Європи показав, що, попри рідкісну поширеність (один випадок на 6–10 тис. новонароджених), СМА створює значний клінічний та економічний тягар і потребує раннього доступу до високовартісної патогенетичної терапії. Встановлено, що в країнах ЄС доступ до лікування забезпечується через інтегровані НТА-системи, механізми керованого доступу, гнучке ціноутворення та моделі відшкодування, що забезпечує ширше охоплення пацієнтів інноваційними медичними технологіями (МТ). Натомість в Україні доступ до терапії СМА обмежений бюджетно-орієнтованою моделлю фінансування, недостатньою інтеграцією НТА та фрагментарним застосуванням фармакоекономічних інструментів. Попри високі значення ICER, у країнах ЄС це не є визначальним бар'єром для відшкодування завдяки застосуванню механізмів розподілу ризиків, які в Україні системно не впроваджені. Отже, Україна суттєво відстає від країн ЄС за рівнем доступу до терапії СМА, а пріоритетами удосконалення є розвиток НТА для орфанних захворювань, механізмів керованого доступу та гнучких моделей фінансування інноваційних МТ.

Ключові слова: спінальна м'язова атрофія; орфанні захворювання; лікарські засоби; доступність; оцінка медичних технологій (НТА).

Abstract. A system analysis of accessibility to spinal muscular atrophy (SMA) treatment in Ukraine and European countries has shown that, despite its rare prevalence (one case per 6,000–10,000 newborns), SMA imposes a significant clinical and economic burden and requires early access to high-cost pathogenetic therapy. It has been established that in EU countries, access to treatment is ensured through integrated HTA systems, managed entry mechanisms, flexible pricing, and reimbursement models, which provide broader patient coverage with innovative medical technologies (MT). In contrast, in Ukraine, access to SMA therapy is limited by a budget-oriented financing model, poor integration of HTA, and the fragmented use of

pharmacoeconomic tools. Despite high ICER values, this is not a decisive barrier to reimbursement in EU countries due to the use of risk-sharing mechanisms, which have not been comprehensively implemented in Ukraine. Consequently, Ukraine lags significantly behind EU countries in terms of access to SMA therapy, and priorities for improvement include the development of HTA for orphan diseases, managed entry mechanisms, and flexible financing models for innovative medical technologies.

Keywords: spinal muscular atrophy; orphan diseases; pharmaceuticals; accessibility; health technology assessment (HTA).

Вступ. Актуальність дослідження доступу до лікування спінальної м'язової атрофії (СМА) зумовлена поєднанням високого клінічного тягаря захворювання, стрімкого розвитку інноваційних терапій і суттєвих міжкраїнових нерівностей у їх доступності. СМА є рідкісним генетичним захворюванням із раннім дебютом, прогресуючим перебігом і високою смертністю за відсутності лікування, що формує значний медико-соціальний тягар. Поява патогенетичних ЛЗ (нусінерсен, рисдіплам, онасемноген абепарвовек) суттєво змінила прогноз захворювання, однак їх надвисока вартість створює значні фармакоеконімічні виклики для систем ОЗ, особливо в умовах обмежених ресурсів.

У країнах Європи доступ до таких терапій забезпечується через інтегровані системи оцінки медичних технологій (НТА), гнучкі механізми ціноутворення та моделі керованого доступу. В Україні впровадження цих інструментів є неповним, що обумовлює обмежений і нерівномірний доступ пацієнтів до лікування. Додаткового значення набуває впровадження в Україні з 2022 р. розширеного неонатального скринінгу, який дозволяє раннє виявлення СМА. Водночас без належного доступу до терапії потенціал ранньої діагностики реалізується лише частково.

Таким чином, дослідження є актуальним у контексті оптимізації системи ОЗ, підвищення ефективності використання ресурсів та забезпечення рівного доступу до інноваційних МТ лікування рідкісних захворювань.

Мета – провести системний аналіз доступу до лікування СМА в Україні та країнах Європи з акцентом на епідеміологічні, клінічні та фармакоеконімічні детермінанти доступності патогенетичної терапії, а також оцінити вплив систем ОЗ на забезпечення пацієнтів інноваційними ЛЗ.

Матеріали і методи. Використано дані платформи ODYSMA (SMA Europe), ЕМА, звіти НТА-агентств, наукові публікації. Застосовано системний порівняльний аналіз, епідеміологічну оцінку (incidence, prevalence), описовий фармакоеконімічний аналіз (ICER, бюджетний вплив) та аналіз впровадження НТА і неонатального скринінгу в Україні та країнах ЄС.

Результати дослідження. СМА є рідкісним аутосомно-рецесивним нейродегенеративним захворюванням, що характеризується прогресуючою втратою α -мотонейронів спинного мозку та розвитком м'язової слабкості різного ступеня тяжкості. Впровадження патогенетичних терапій (нусінерсен, ридіплам, онасемноген абепарвовек) суттєво змінило природний перебіг захворювання, однак створило нові виклики для систем ОЗ, пов'язані з високою вартістю лікування та нерівномірним доступом [5].

СМА належить до найбільш вивчених орфанних генетичних захворювань із чітко визначеними епідеміологічними параметрами:

- частота народження (incidence): 1 на 6 000 – 10 000 новонароджених;
- поширеність (prevalence): 1–2 на 100 000 населення;
- частота носійства мутації SMN1: 1 на 40–60 осіб [10].

Для України це відповідає приблизно 20–40 новим випадкам СМА щороку та 200–300 пацієнтам у загальній популяції. Водночас впровадження ефективної патогенетичної терапії змінює природний перебіг захворювання, що призводить до підвищення виживаності пацієнтів і, відповідно, зростання поширеності СМА. Це формує додаткове довгострокове навантаження на систему ОЗ, зокрема в частині фінансування безперервного лікування та медичного супроводу.

За даними платформи ODYSMA (SMA Europe), доступ до патогенетичної терапії СМА суттєво варіює між країнами Європи (табл. 1), що свідчить про наявність виражених міжсистемних відмінностей у підходах до фінансування, організації медичної допомоги та впровадження інноваційних МТ.

Таблиця 1

Порівняльна характеристика доступу до лікування СМА [4]

Країна	Охоплення пацієнтів, %	Доступ до Zolgensma, %	Неонатальний скринінг, %	Час очікув. доступу (міс.)
Німеччина	~90–100	~70–90	>90	3–6
Франція	~85–95	~60–80	>80	6–12
Італія	~80–90	~50–70	60–80	6–12
Іспанія	~75–85	~40–60	40–60	9–15
Польща	~60–75	~20–40	<30	12–24
Чехія	~75–90	~50–70	>80	6–12
Угорщина	~50–65	~20–40	<30	12–24
Румунія	~30–50	<20	<10	>24
Україна	~20–40	<10–20	~30–50 (з 2022 р.)	>24

Одним із ключових системних обмежень забезпечення пацієнтів зі СМА в Україні є відсутність інтегрованої та офіційно визнаної системи їх обліку.

Наявність повного, валідованого та регулярно оновлюваного реєстру є критичною передумовою для планування потреб у лікуванні, аналізу впливу на бюджет і прийняття обґрунтованих рішень у сфері ОЗ. З 2004 р. в Україні функціонує реєстр пацієнтів зі СМА, створений громадською організацією CSMA за підтримки Інституту неврології, психіатрії та наркології НАМН України, який спочатку охоплював переважно дитячу популяцію, а з 2018 р. був модернізований шляхом впровадження стандартизованого набору клінічних, демографічних і терапевтичних даних, включно з валідованими шкалами моторної функції та показниками, що повідомляються пацієнтами (PRO).

Гармонізація реєстру з міжнародними ініціативами INDRA та TREAT-NMD засвідчила його відповідність сучасним вимогам до якості даних і потенціал інтеграції до європейського дослідницького простору, однак відсутність офіційного визнання та інтеграції на рівні державної політики суттєво обмежує використання цього інструменту в процесах НТА, бюджетного планування та розширення доступу до інноваційної терапії. Попри наявність релевантної доказової бази, дані реєстру, сформовані в межах громадських і наукових ініціатив, фактично не використовуються МОЗ у процесі прийняття управлінських рішень; зокрема, у 2020 р. реєстр містив дані про 429 пацієнтів, з яких 267 проживали в Україні [5], проте відсутність регулярного оновлення та системної аналітики істотно знижує його цінність для стратегічного планування, прогнозування бюджетного навантаження та фармакоекономічних оцінок. Таким чином, відсутність офіційно інституціоналізованого національного реєстру пацієнтів зі СМА є критичним бар'єром для об'єктивної оцінки потреби в лікуванні, впровадження механізмів керованого доступу та проведення повноцінної НТА-оцінки, що визначає інституціоналізацію реєстру як базову передумову підвищення ефективності політики доступу до інноваційної терапії.

На цьому тлі країни Європи демонструють значно вищий рівень інституційної зрілості у формуванні систем доступу до терапії СМА. У Німеччині функціонує розгалужена інфраструктура спеціалізованої допомоги, що охоплює 123 центри передового досвіду, близько 80 з яких уповноважені застосовувати нусінерсен, а також 85 нейром'язових центрів, зокрема 55 для дорослих пацієнтів. Реєстрова система має двокомпонентну структуру: національний реєстр TREAT-NMD забезпечує ідентифікацію пацієнтів і накопичення генетичних даних, тоді як платформа SMARtCARE здійснює стандартизований збір клінічних та результативних показників для оцінки ефективності терапії в реальній клінічній практиці [4].

Таблиця 2

Порівняльна характеристика систем забезпечення пацієнтів із СМА

Країна	Тип реєстру	Охоплення пацієнтів	Використання даних (НТА / управління)	Мережа центрів	Доступ до терапії
Україна	Ініціативний (CSMA, TREAT-NMD-сумісний)	Обмежене, нерегулярно оновлюється	—	Фрагментована	Обмежений, нерівномірний
Німеччина	2-компонентна (реєстр + SMArtCARE)	Високе (>1000 пацієнтів)	Частково (клінічні рішення, дослідження)	85 нейро-м'язових центрів	Високий (страхове покриття)
Франція	Національний (SMA France)	Повне	Використовує HAS	64 центри (Filnemus)	Високий
Італія	TREAT-NMD інтегрований	Високе	Частково	Розгалужена (NEMO)	Високий
Іспанія	Кілька паралельних реєстрів (регіон)	Середнє	Обмежене	Децентралізована	Середній
Польща	Національний (TREAT-NMD)	Високе (~80%+)	Використовується	Розгалужена	Дуже високий (~90% дорослих)
Чехія	REaDY	Високе (271 пацієнт)	Частково	9 центрів	Високий
Угорщина	Добровільний	Обмежене	Обмежене	Мережа співпраці	Середній
Румунія	Відсутній	—	—	12 центрів (без координації)	Обмежений

У Франції функціонує 64 центри передового досвіду, інтегровані в мережу Filnemus, яка координує лікування та формує єдині стандарти допомоги, а створений у 2020 р. національний реєстр SMA France забезпечує централізований збір даних і повне охоплення профільних центрів. В Італії доступ до лікування забезпечується через розвинену мережу мультидисциплінарних центрів, зокрема в межах моделі NEMO, за активної участі пацієнтських організацій, тоді як національний реєстр, інтегрований у

TREAT-NMD, акумулює генетичні та клінічні дані, хоча його використання для оцінки результатів лікування залишається обмеженим. В Іспанії, попри існування національної мережі реєстрів рідкісних захворювань, система залишається децентралізованою: відсутність єдиного консолідованого реєстру СМА та паралельне функціонування кількох баз даних зумовлюють фрагментованість інформації й ускладнюють її використання для стратегічного управління. Країни Центрально-Східної Європи демонструють варіабельні моделі організації допомоги пацієнтам зі СМА. Найбільш ефективний підхід реалізовано в Польщі, де національний реєстр, що функціонує з 2010 р., охоплює понад 720 пацієнтів, а запровадження повного відшкодування терапії з 2019 р. забезпечило доступ до лікування близько 90% дорослих пацієнтів. У Чехії діє централізована модель із 9 спеціалізованими центрами та реєстром REaDY, який охоплює 271 пацієнта. В Угорщині ключовим обмеженням залишається неповнота реєстрових даних, зумовлена добровільним характером їх внесення, тоді як у Румунії, попри функціонування 12 центрів, система залишається фрагментованою через відсутність актуального реєстру та недостатній розвиток мультидисциплінарної допомоги [3, 4, 7].

Порівняльний аналіз свідчить, що навіть у межах ЄС моделі організації допомоги пацієнтам зі СМА варіюють від високоінтегрованих (Німеччина, Франція, Польща) до більш децентралізованих і фрагментованих (Іспанія, Румунія), однак їх спільною характеристикою є наявність інституціоналізованих реєстрів і спеціалізованих мереж центрів як базової умови ефективного впровадження інноваційних терапій. У цьому контексті Україна суттєво відстає через відсутність інтегрованої системи реєстрів та недостатню інституціоналізацію даних у процесах прийняття управлінських рішень.

Неонатальний скринінг є критичним детермінантом ефективності лікування спінальної м'язової атрофії (СМА), оскільки забезпечує можливість початку патогенетичної терапії до розвитку незворотних клінічних змін [9]. У країнах ЄС, зокрема в Німеччині, Франції та Чехії, охоплення неонатальним скринінгом перевищує 80–90%, що створює передумови для раннього виявлення захворювання та своєчасного початку лікування, тоді як в Україні, попри впровадження з 2022 р. розширеного неонатального скринінгу із включенням СМА, програма перебуває на етапі масштабування, а фактичне охоплення залишається неповним (близько 30–50%), що суттєво обмежує її клінічний ефект. Додатковим системним бар'єром є нерівний доступ до інноваційної терапії, зокрема генної терапії onasemnogene aberavovoc, яку в Україні отримує менше 10–20% пацієнтів, що відображає загалом нижчий рівень доступності інноваційних медичних технологій порівняно з країнами Європи.

Фармакоеконімічний аналіз свідчить, що терапія СМА (нусінерсен, ридіплам, онасемноген абепарвовек) належить до найбільш витратних інноваційних медичних технологій, а значення ICER для цих втручань істотно перевищують традиційні порогові рівні, однак у країнах ЄС це не є автоматичною підставою для відмови у відшкодуванні, оскільки рішення ухвалюються з урахуванням розширених критеріїв оцінки орфанних захворювань і механізмів керованого доступу, включаючи risk-sharing agreements і outcome-based payment models. В Україні натомість застосування фармакоеконімічних інструментів залишається обмеженим, а домінування централізованих закупівель без достатньої гнучкості ускладнює впровадження інноваційних моделей фінансування, що в поєднанні з неповним охопленням скринінгом формує системний розрив між клінічною ефективністю терапій та їх фактичною доступністю.

Інтегрований аналіз епідеміологічних, клінічних та економічних факторів показує, що СМА, попри низьку поширеність (20–40 нових випадків на рік і 200–300 пацієнтів в Україні), створює непропорційно високий тягар для системи ОЗ.

У цьому контексті показовим є досвід Харківської області, де реалізовано модель повного фармацевтичного забезпечення дітей зі СМА 2 типу сучасною патогенетичною терапією шляхом поєднання бюджетного фінансування та програм підтримки пацієнтів: завдяки розширенню обласної програми «Здоров'я Слобожанщини» і міжсекторальному партнерству Департаменту ОЗ Харківської ОВА, профільних медичних закладів і компанії «Roche» повністю забезпечено лікуванням 4-х пацієнтів, які раніше не охоплювалися державними програмами. Запроваджена модель підтвердила ефективність консолідації бюджетних ресурсів і механізмів пацієнтської підтримки та засвідчила потенціал масштабування такого підходу в інших регіонах [1]. Таким чином, ключовим бар'єром доступу до терапії СМА в Україні є не лише висока вартість лікування, а насамперед інституційна архітектура прийняття рішень у сфері ОЗ, що зумовлює необхідність системної трансформації, яка включає повне впровадження неонатального скринінгу, розвиток НТА для орфанних захворювань і запровадження гнучких моделей фінансування інноваційних терапій.

Висновки

1. СМА є рідкісним, але високовитратним захворюванням із значним клінічним та економічним навантаженням на систему ОЗ. Доступ до патогенетичної терапії в Україні суттєво поступається країнам ЄС за всіма ключовими показниками (охоплення, швидкість доступу, доступ до генної терапії).

2. Основним детермінантом нерівності доступу є відмінності в організації систем НТА та фінансових механізмів забезпечення інноваційної терапії.

3. Впровадження розширеного неонатального скринінгу в Україні є важливим прогресом, однак його потенціал ще не повністю реалізований. Подальше підвищення доступності лікування потребує розвитку НТА для орфанних захворювань та впровадження механізмів керованого доступу до високоартісних МТ.

Список використаних джерел

1. Харківщина вперше забезпечила всіх дітей із СМА 2 типу інноваційною терапією. *Фармацевт Практик*. URL: <https://www.fp.com.ua/kharkivshchina-vpershe-zabezpechila-vsikh-ditei-iz-sma-2-tipu-innovatsiinoiu-terapiieiu/> (дата звернення: 27.04.2026)
2. Benchmarking care for adults living with SMA. URL: <https://odysma.sma-europe.eu/adult-care> (Date of access: 3.04.2026)
3. SMA Europe URL: <https://www.sma-europe.eu/resources> (Date of access: 3.04.2026)
4. SMA Europe. ODYSMA – Overview of access to SMA treatments in Europe. URL: <https://odysma.sma-europe.eu/countries/ukraine> (Date of access: 3.04.2026)
5. SMA medicines landscape URL: <https://www.sma-europe.eu/sma-medicines-landscape> (Date of access: 3.04.2026)
6. SMARt Horizon URL: <https://www.sma-europe.eu/smart-horizon> (Date of access: 3.04.2026)
7. Spinal Muscular Atrophy: A European Policy & Access Tracker <https://smatracker.eu/> (Date of access: 3.04.2026)
8. Spinraza® and Zolgensma® for Spinal Muscular Atrophy: Effectiveness and Value Final Evidence Report. April 3, 2019 (Updated May 24, 2019). URL: https://icer.org/wp-content/uploads/2020/10/ICER_SMA_Final_Evidence_Report_052419.pdf (Date of access: 3.04.2026)
9. Systematic Review of Newborn Screening Programmes for Spinal Muscular Atrophy / K. Cooper, G. Nalbant, A. Sutton et al. *Int. J. Neonatal Screen.* 2024, Vol. 10, p. 49. <https://doi.org/10.3390/ijns10030049> .
10. Use of European rare disease registries to describe the natural history and disease progression of spinal muscular atrophy (SMA) over time / S. Lee et al. *Neuromuscular Disorders.* 2024. Vol. 43, Suppl. 1. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2024.07.453>