

ІНФОРМАЦІЙНА ДОВІДКА

День рідкісних захворювань 2025

День рідкісних захворювань (Rare Disease Day) – це міжнародна ініціатива, започаткована у 2008 році, що відзначається щороку в останній день лютого. Його головна мета – підвищення обізнаності суспільства, медичної спільноти та державних інституцій про проблеми людей, які живуть із рідкісними (орфанними) захворюваннями, та сприяння розвитку системи їхньої підтримки й лікування.

Рідкісні захворювання:

- Понад 300 мільйонів людей у світі живуть із рідкісними захворюваннями.
- В Європі налічується понад 30 мільйонів таких пацієнтів.
- В Україні, за оцінками експертів, щонайменше 2 мільйони осіб мають орфанні захворювання, хоча точна кількість пацієнтів невідома через відсутність єдиної системи реєстрації.
- Відомо понад 7 000 рідкісних хвороб, і 72% з них мають генетичну природу.
- 70% випадків орфанних захворювань розвиваються вже у дитячому віці.
- 95% рідкісних хвороб не мають ефективного лікування, тому важливими залишаються підтримувальна терапія, доступ до якісної медичної допомоги та реабілітації.

Попри війну, Україна продовжує роботу над розбудовою системи орфанної допомоги та впровадженням європейських стандартів у діагностиці й лікуванні. Це відбувається у рамках Концепції розвитку системи надання медичної допомоги пацієнтам із рідкісними (орфанними) захворюваннями на 2021-2026 роки, що є частиною євроінтеграційного курсу країни.

Ключові досягнення:

1. Впроваджено розширений неонатальний скринінг

З 2023 року в Україні почала працювати програма розширеного неонатального скринінгу, що дозволяє виявляти до 21 рідкісного захворювання у новонароджених. Це значний прорив, адже рання діагностика дає можливість вчасно розпочати лікування та запобігти ускладненням.

2. Функціонує мережа Референтних центрів

На сьогодні 25 референтних центрів, створених на базі 17 закладів охорони здоров'я, забезпечують спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з рідкісними захворюваннями.

Вони відіграють ключову роль у діагностиці, лікуванні, спостереженні за пацієнтами та зборі статистичних даних.

3. Триває робота по впровадженню Orphanet як національного класифікатора рідкісних захворювань

Для системного підходу до орфанних хвороб в Україні триває робота над інтеграцією Orphanet – міжнародного класифікатора рідкісних захворювань. Очікується, що до кінця 2025 року цей класифікатор буде офіційно запроваджено, що дозволить:

- створити єдиний реєстр пацієнтів з орфанними захворюваннями;
- полегшити доступ до лікування через державні програми;
- покращити планування закупівель ліків та розподіл ресурсів.

4. Підвищується доступ до лікування

Незважаючи на складні умови, пов'язані з війною, в Україні продовжує діяти державна програма забезпечення пацієнтів орфанними лікарськими засобами. Додатково, завдяки міжнародним партнерам та гуманітарним ініціативам, вдається забезпечувати ліками тих пацієнтів, які не входять у державні програми.

Попри досягнення, в Україні залишаються ключові проблеми:

- відсутність повного реєстру пацієнтів з рідкісними хворобами;
- нестача фінансування на забезпечення орфанними препаратами;
- недостатній рівень обізнаності лікарів щодо діагностики та лікування рідкісних захворювань;
- обмежений доступ до сучасних методів лікування, які є стандартом у Європі.

Саме тому День рідкісних захворювань – це не просто дата, а можливість ще раз наголосити на потребах пацієнтів, об'єднати зусилля держави, лікарів, громадських організацій та міжнародних партнерів для покращення системи орфанної допомоги.

28 лютого 2025 року ми вкотре об'єднуємось, щоб підтримати пацієнтів з рідкісними захворюваннями та привернути увагу суспільства до їхніх потреб.

Разом ми робимо більше, ніж здається можливим!