

**І.Д. Шкробанець*, І.В. Ластівка,
М.І. Поліщук*, Ю.Д. Годованець**

Департамент охорони здоров'я та цивільного захисту населення*,
ВДНЗ «Буковинський державний медичний університет» МОЗ України
(м.Чернівці, Україна)

Ключові слова: діти, рідкісні спадкові хвороби, орфанний лікарський засіб, орфанні організації, епідеміологія.

Резюме. Охарактеризовано стан проблеми рідкісних (орфанних) хвороб у світі та в Україні, представлено їх характеристики, критерії включення захворювань у категорію рідкісних у різних країнах; проаналізовано підходи до формування переліку орфанних хвороб. Відображено проблеми рідкісних захворювань в Україні, шляхи створення переліку рідкісних захворювань, проблеми діагностики та лікування орфанних хвороб на теперішній час, а також медико-соціальні проблеми, що пов'язані з даною патологією.

Вступ

На сьогодні за даними європейської організації EURORDIS (міжнародна органна організація, яка займається проблемами рідкісних хвороб), нараховується біля 7000 «сирітських» хвороб, уява про те, що вони є рідкісними змінюється. За оцінками експертів припускається, що на ці захворювання страждає 2-4% населення. Лише в Європі налічується 25 млн. хворих з орфанними захворюваннями. Відзначається, що кожного тижня у світі виявляється в середньому п'ять нових невивчених хвороб. Однак, за висловом Г. Фанконі, рідкісні хвороби є рідкісними до тих пір, поки вони нам маловідомі.

Що ж таке «рідкісні» захворювання (РЗ)? На сьогодні не існує однозначних критеріїв. У США Акт про рідкісні захворювання 2002 р. визначає їх як «хвороби або стани, що зачіпають менше 200000 людей» («any disease or condition that affects less than 200,000 persons in the United States»), або 1 людина на 1500 осіб. Така поширеність є аналогічною до поширеності відповідно до Закону про орфанні препарати («Orphan Drug Act») від 1983 р., федерального закону для дослідження рідкісних хвороб та розробки медикаментозного лікування.

Однак European Commission on Public Health визначає рідкісні хвороби як такі, що загрожують життю людини, або хронічні захворювання, які мають низьку поширеність в популяції, проте, для їх вивчення та боротьби з ними необхідні спільні зусилля «life-threatening or chronically debilitating diseases which are of such low prevalence that special

combined efforts are needed to address them». Низький рівень поширеності хвороб – це ситуація, коли показник в популяції складає 1:2000 [3].

Термін «орфанні», т.з. «сирітські» використовується з січня 1983 р., коли в Сполучених штатах Америки був прийнятий закон «Orphan Drug Act». Він визначив 1600 рідкісних хвороб, причини виникнення яких та лікування були маловивченими. Акт вперше регламентував не лише наявність РЗ, але й пільг для виробників ліків, харчових продуктів, медичного обладнання, які необхідні для таких пацієнтів. Відповідно до цього закону, компанії, що розробляють ліки для РЗ, мають право на пільгові клінічні дослідження, вони можуть продавати ліки без конкурсу впродовж семи років. Такі законодавчі акти працюють зараз в Японії, Сингапурі, Австралії, Канаді. У 1999 р. Європарламент прийняв рішення про рідкісним хворобам для усіх країн ЄС, а у 2007 р. в США та в країнах Євросоюзу прийняті закони, які надають преференції виробникам, що проводять дослідження в дитячій популяції. Нині основним правовим документом ЄС, що регулює політику стосовно цього питання, є Рекомендація Ради ЄС від 8 червня 2009 р. щодо дій у сфері рідкісних хвороб.

Організація EURORDIS вважає, що існує 5-7 тисяч рідкісних хвороб, на які страждає 6-8% мешканців Єврозони. У дитячих стаціонарних відділеннях дітей зі спадковими захворюваннями знаходиться понад 52%. У 65% випадків вони мають інвалідизуючий перебіг, в 50% - несприятливий прогноз щодо життя. У 35% стають причиною смерті впродовж

першого року життя, в 30% - у віці до 5 років. У кожного другого хвороба супроводжується моторною, сенсорною, інтелектуальною недостатністю, у кожного п'ятого – хронічним больовим синдромом.

У різних країнах поширеність хвороб буде різною, особливо це стосується захворювань із аутосомно-рецесивним типом успадкування та інфекційних хвороб. У Росії рідкісними вважаються хвороби, які вражають не більше 10 людей на 100000 осіб (відповідно до №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации») [2]. В Україні проблема рідкісних хвороб стає все більше актуальною, однак практичні лікарі мало знають про ці стани, орфанні захворювання не діагностуються або пізно діагностуються, проблеми органних хвороб недостатньо обговорюються у науковій та медичній літературі.

Вісім рідкісних хвороб з десяти, дійсно, виникають генетично: або є спадковими, або з'являються внаслідок мутації генів в момент зачаття. EURORDIS визначає, що біля 80% рідкісних хвороб має генетичні відхилення. Для прояву окремих захворювань, окрім спадкової схильності, важливу роль відіграють такі чинники, як послаблення імунітету, погана екологія, високий радіаційний фон, вірусні інфекції. Чим старше батьки, які планують народити дитину, тим більший ризик виникнення в дитини генетичної хвороби. До вагітності ризик народження хворої дитини можна визначити в сім'ях, де вже були подібні проблеми. Для цього слід звернутися до лікаря-генетика для визначення ризику народження хворої дитини, альтернатив діагностики та лікування.

Ознаки більшості з орфанних хвороб проявляються в дитинстві, однак біля 50% захворювань проявляється в дорослому віці. РЗ можуть протікати з яскраво вираженими ознаками, а можуть мати прихований характер. Симптоми, які повинні насторожити лікаря й матір дитини, що зумовлює необхідність своєчасно зайняти активну позицію щодо подальшої діагностики патології, є наявність у новонародженого таких симптомів, як: стійкі поприлості, тремтіння підборіддя, зригування, неспокійний сон, посмикування, які не можна пояснити певними етіологічними причинами. Слід пам'ятати, що порушення обміну речовин можуть перебігати під маскою септичного процесу, церебрального паралічу, розумової відсталості та епілепсії, яка не піддається лікуванню протисудомними препаратами.

Є група захворювань, які починають свої прояви з перших годин життя. Дітей, що страждають на бульозний епідермоліз (БЕ) внаслідок тонкої шкіри, називають «метеликами». Гірка правда відкривається батькам вже з перших годин народження такої дитини, коли тіло від дотику покривається пухирями, на місці яких утворюються рани, подібні до опіків. Пухирі на слизових оболонках заважають нормальному прийому їжі. У випадку важких форм діти помирають від інфекційних ускладнень.

Лікарі наголошують на необхідності відкриття в Україні центру з діагностики і лікування БЕ. За словами керівника Центру «Добра-Україна», віце-президента Міжнародної громадської організації «Дерматологи – Дітям», в Україні проживає близько 100 хворих на БЕ. На сьогодні жодного дієвого способу лікування цієї недуги немає, єдиний вихід – симптоматична терапія та ретельний догляд, який потребує коштовних засобів імпортного виробництва. Бульозний епідермоліз поки що невиліковний не тільки в Україні, але й у світі. Проте завдяки ефективному догляду і застосуванню спеціальних препаратів і перев'язувальних матеріалів, які дають змогу швидше й краще загоювати постійно виникаючі рани, якість життя «дітей-метеликів» можна значно поліпшити.

Серед хвороб, які проявляються ще в ранньому дитинстві, жажлива хвороба «скляних кісток» (СК) – недосконалий остеогенез, про яку, зокрема, згадується в американському фільмі «Невразливий», коли кістки стають такими аномально крихкими, що ламаються вже при проходженні через пологові шляхи матері. У важких випадках відбувається ще й скручування кісток. Результатом нескінченних множинних переломів у дитячому віці є скорочення кінцівок. ДНК-діагностика цього захворювання можлива ще на внутрішньоутробному періоді розвитку плоду.

Іншою також частою «рідкісною» хворобою є фенілкетонурія (ФКУ). Це захворювання, при якому буханець хліба сьогодні вартує 30 грн, 1 кг борошна – 60 грн., баночка дитячого харчування 800-1000 грн. І це реальне сьогодення сімей, які виховують дітей, хворих на фенілкетонурію.

У США все дитяче харчування промарковане на вміст фенілаланіну та деяких інших амінокислот, тому батьки можуть з високою точністю визначити, скільки і які продукти можна давати дитині. В Україні, на жаль, до цього часу це не виконується. Ті продукти, які

є в торговій мережі, не містять даних для хворих на фенілкетонурію, кількість фенілаланіну не вказується, тому батькам дуже важко розрахувати раціон харчування дитини. Тож маркування продуктів дитячого харчування (соків, овочевих та фруктових пюре, круп) на вміст фенілаланіну суттєво полегшило би життя нашим хворим, а також спеціалістам, які розраховують дієту для дітей, які мають спадкові порушення. Надзвичайно важливо, щоб наша харчова промисловість відповідала всім стандартам і була доступна для споживачів з особливими вимогами. У світі загалом виробляється до 200 видів таких сумішей. В Європі існують заводи, які спеціалізуються на виробництві низькобілкових продуктів, при цьому виробники лікувального харчування мають податкові та інші пільги.

Для вирішення цих питань потрібна державна підтримка, яка передбачає інвестиції для будівництва сучасних підприємств дитячого харчування лікувально-профілактичного призначення. Поки що на ринку України, на жаль, представлено лише імпортне харчування для таких дітей. Харчування дітям до 3 років видається безкоштовно за рахунок держбюджету, решті – з місцевих бюджетів. І це переважно залишається проблемою батьків. І це не єдина проблема – в Україні до сьогодні немає реєстру дорослих осіб, що страждають на ФКУ. А спеціалізоване харчування жінок, якого вони мають дотримуватися при плануванні та під час перебігу вагітності, лягає на плечі самих хворих. Слід відмітити, що у світі розроблені препарати для лікування ФК, яких на нашому ринку немає - в Україні на сьогодні відсутній закон, згідно якого на таких пацієнтів виділятимуть державні кошти.

Ще одним поширеним «рідкісним» захворюванням є муковісцидоз. Це захворювання, для якого на сьогодні розроблена замісна терапія. При регулярному застосуванні сучасних засобів: панкреатичних ферментів, муколітиків, антибіотиків, гепатопротекторів та вітамінів, кінезотерапії, в розвинутих країнах хворі доживають до 50 років. Середня тривалість життя в Україні хворих на муковісцидоз є вдвічі нижчою.

Значною проблемою залишається лікування хворих, що страждають на мукополісахаридоз, тирозинемію, хворобу Фабрі, хворобу Вільсона-Коновалова. Правильно призначене, регулярне лікування цих хвороб впливає на важкість перебігу, зменшує ризик ускладнень, забезпечує гармонійний розвиток дити-

ни. Але медикаментозні засоби є надзвичайно коштовними та повинні призначатися впродовж всього життя.

Загалом прогноз щодо діагностики та лікування РЗ у світі на майбутнє позитивний. На сьогодні пацієнти мають можливість проходити обстеження на базі більш ніж 1200 клінічних лабораторій. Більш ніж у 2 тис. лабораторій ведуться проекти по 2040 рідкісним хворобам. На сьогодні вже для 27 рідкісних захворювань в світі розроблено програми лікування. Решта захворювань знаходиться на етапі дослідження.

В Євросоюзі запущено в обіг більше 500 найменувань препаратів, при цьому на реєстрацію кожного нового препарату витрачається не більше 120 днів! Слід відмітити, що на розробку одного препарату, в силу невеликої чисельності груп пацієнтів, витрачається понад 15 років. Для забезпечення пацієнтів ліками у повній мірі працюють механізми страхової медицини.

До переліку орфанних хвороб в Росії внесено 86 захворювань, на які страждають 13 тис. осіб. З 2007 року працює державна програма «7 нозологій», в рамках якої за рахунок федерального бюджету пацієнти з розсіяним склерозом, хворобою Гоше, гемофілією, гіпофізарним нанізмом, хронічним мієлолейкозом, муковісцидозом, онкогематологічними захворюваннями та хворі, які перенесли трансплантацію, мають змогу отримати окремі препарати. Найбільша кількість «сирітських» ліків витрачається для лікування різних форм раку. В Росії забезпечення орфанними препаратами вирішується переважно за рахунок благодійних організацій. Спочатку отримується заключення консилиуму лікарів федеральної клініки, потім це заключення надходить у Росздоровнагляд, де видається дозвіл на ввезення препарату. З 1 січня 2012 р. набув чинності новий закон «Про основи охорони здоров'я громадян Російської Федерації», з прийняттям якого на державному рівні введено визначення рідкісних хвороб та орфанних препаратів, прийняті критерії та визначений перелік «сирітських» хвороб, це - 230 захворювань, які зустрічаються з частотою 10 випадків на 100000 населення та 24 захворювання, які мають прогресуючий перебіг, поганий прогноз відносно життя та для яких розроблене патогенетичне лікування. По мірі виявлення нових хвороб список поповнюється кожні три місяці. Розроблено вже понад 24 стандартів надання допомоги хворим з рідкісними за-

хворюваннями [2,4].

В Україні протягом останнього десятиріччя також досягнуто певного прогресу в діагностиці і лікуванні спадкових метаболічних захворювань. Створена «Асоціація хворих з лізосомними та іншими рідкісними хворобами «Орфан-Україна»», відкрито Центр метаболічних захворювань на базі ОХМАТДИТ. З 2003 р. проводиться неонатальний скринінг на ФКУ та вроджений гіпотиреоз, з 2012 р. – на муковісцидоз та адреногенітальний синдром. Для того, щоб вказаний скринінг немовлятам був зроблений вчасно і якісно, потрібно чітко виконання забору тесту, своєчасна доставка тест-смужок до лабораторії та жорстко витримані терміни виконання тестів.

Сьогодні є можливість своєчасної діагностики та лікування на сучасному рівні таких РЗ, як ФКУ, муковісцидоз, хвороба Гоше, хвороба Фабрі, мукополісахаридози, мітохондріальні хвороби, епігенетичні хвороби, порушення окислення жирних кислот, онтогенетичні синдроми та інших. Проте, на жаль, досі не налагоджено єдиного реєстру з окремих нозологічних форм РЗ. Сьогодні медики Чернівецької області формують регіональний реєстр хворих з РЗ. На території Чернівецької області на кінець 2012 р. було зареєстровано 122 дитини віком 0-14 років та 60 підлітків, які відносяться до цієї категорії хворих, загальна кількість захворювань в цілому склала 40. Якщо розглянути структуру РЗ, які зустрічаються у дітей Чернівецької області, то на обліку знаходиться 18 дітей з ФКУ, 10 дітей з муковісцидозом, 27 дітей з ВГ та 11 дітей з дефіцитом гормону росту. У дітей області також виявлені випадки пухлини Вільмса, ретинобластоми, серповидно-клітинної анемії, муколіпідозу, синдрому Марфана, синдрому Елерса-Данло, туберозного склерозу, синдрому Ретта.

На наш погляд, проблемними питаннями надання медичної допомоги хворим на РЗ, які потребують вирішення на сьогодні в Україні, є:

- відсутність законодавчо визначеного поняття РЗ і, як наслідок, відсутність законів, що регулюють ситуацію з рідкісними хворобами та їх відповідного лікування;
- відсутність актуального реєстру хворих з РЗ;
- обмеженість якісної доступної інформації для населення та наукових знань про категорію РЗ;
- обмеженість або відсутність можливостей для діагностики переважної більшості РЗ;

- наявність труднощів хворих відносно доступу до лікування, якщо таке існує;
- відсутність алгоритму дій лікаря при підозрі на РЗ;
- відсутність освітніх програм для лікарів первинної ланки та спеціалістів різних рівнів з категорії РЗ;
- відсутність ефективної, негнучкої системи комплексного лікування та реабілітації хворих;
- відсутність системи планування й моніторингу;
- недостатня взаємодія й координація між органами державної влади, медичними/соціальними працівниками і хворими;
- відсутність підстав для фінансового забезпечення лікування РЗ, недостатність своєчасного виявлення та реєстрації патології;
- відсутність політичної волі в країні для вирішення цієї проблеми;
- відсутність міжсекторальної взаємодії.

Покращити ситуацію мають нормативно-правові акти, які затверджують перелік рідкісних хвороб, формат ведення реєстру, порядок забезпечення хворих медикаментами. Вкрай необхідною є розробка нормативних документів та адаптація чинного законодавства України до потреб служби надання допомоги хворим з РЗ, формування відповідного статусу хворих, розвиток цього напрямку медичної галузі з урахуванням стратегічного курсу України на інтеграцію до європейських інституцій, а саме:

- розвиток національної і міжнародної співпраці в галузі діагностики, лікування і профілактики РЗ;
 - збір статистичної інформації про частоту та спектр РЗ в Україні для ухвалення управлінських рішень;
 - формування переліку РЗ, що підлягають статистичному обліку, з урахуванням міжнародного та європейського досвіду з метою підготовки медичної галузі України до переходу на МКХ 11;
 - створення Національного реєстру пацієнтів з рідкісними захворюваннями за напрямками медицини, що забезпечить повноцінний зворотній зв'язок та моніторинг патології.
- Впровадження ефективних методів ранньої діагностики РЗ включає:
- розробку ефективних скринінгових програм раннього виявлення РЗ;
 - впровадження в роботу регіональних медико-генетичних центрів скринінгових програм ранньої діагностики РЗ;

- впровадження інноваційних технологій для підвищення ефективності ранньої діагностики РЗ.

Впровадження ефективних методів лікування і реабілітації хворих на РЗ для зниження рівня смертності та інвалідності включає:

- створення і затвердження єдиних клінічних протоколів і стандартів лікування хворих з РЗ;

- створення переліку рідкісних препаратів, що використовуються для лікування РЗ, з урахуванням міжнародного досвіду;

- впровадження інноваційних технологій для підвищення ефективності контролю якості надання медичної допомоги хворим з РЗ;

- розробка вітчизняних лікарських засобів для лікування РЗ та продуктів спеціалізованого лікувального харчування;

Важливу роль має підготовка кваліфікованих фахівців з діагностики та лікування РЗ у провідних центрах країни та за кордоном, підвищення інформованості лікарів різних спеціальностей і пацієнтів про рідкісні захворювання, для чого необхідно:

- проведення кадрового і технічного аудиту медичних установ, в яких є умови для діагностики, лікування та реабілітації хворих з РЗ;

- створення освітніх програм, громадських організацій для підтримки пацієнтів з РЗ.

Необхідним є покращення матеріально-технічного забезпечення існуючих в Україні потужних метаболічних центрів, які зможуть забезпечити достатній рівень уточнюючої діагностики РЗ в Україні (Дитяча спеціалізована лікарня «ОХМАТДИТ», м.Київ; Харківський спеціалізований медико-генетичний центр, м.Харків; Інститут спадкової патології НАМН України, м. Львів).

Суттєве значення для забезпечення роботи служби має:

- Створення інтерактивної мережі із застосуванням телемедицини та державної гарячої лінії з метою надання інформаційної підтримки сім'ям з РЗ.

- Підвищення ефективності міжвідомчої взаємодії законодавчих, соціальних та медичних установ з питань діагностики і лікування рідкісних захворювань.

- Створення Консультативної ради експертів (із залученням закордонних фахівців) з рідкісних захворювань.

- Формування громадської думки щодо соціальної значимості лікування рідкісних РЗ із залученням засобів масової інформації, громадських організацій та соціальної реклами.

- Організація та проведення щорічних On-Line конференцій на базі МОЗ України за участю міжнародних клінік, які мають досвід організації медичної і соціальної допомоги пацієнтам з РЗ.

У 2012 р. за участі співробітників Харківського національного медичного університету, Харківського благодійного фонду «Діти зі спінальною м'язевою атрофією», Харківським спеціалізованим медико-генетичним центром, Харківським благодійним фондом «Муковісцидоз», асоціаціями хворих на фенілкетонурію, хворобу Дауна, хворобу Помпе запропонована концепція створення якісної системи надання допомоги хворим на рідкісні (орфанні) захворювання в Україні [1]

24.04.2012 р. у Верховній Раді України було зареєстровано законопроект № 10383 про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення медичною допомогою осіб з рідкісними (орфанными) захворюваннями. Враховуючи важливість цього документу, 06.06.2012 р. його було включено до порядку денного, а 14.06.2012 р. – винесено на розгляд Комітету Верховної Ради України з питань охорони здоров'я.

Проектом Закону України «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення медичною допомогою осіб з рідкісними (орфанными) захворюваннями» зокрема пропонується:

- визначити термін «рідкісне (орфанне) захворювання»;

- надавати безоплатну медичну допомогу особам з рідкісними (орфанными) захворюваннями, які потребують коштовних діагностичних та/або лікувальних засобів, та здійснювати їх соціальне обслуговування;

- започаткувати формування переліку РЗ і державного реєстру осіб з рідкісними (орфанными) захворюваннями;

- запровадити загальнообов'язкові державні скринінгові програми для виявлення осіб з пресимптомною стадією захворювання (скринінгу), їх раннього лікування і профілактики інвалідизації;

- передбачити забезпечення за рахунок бюджетних коштів наступних категорій хворих:

- 1) осіб із рідкісними (орфанными) захворюваннями лікарськими засобами, лікувальними сумішами та іншими продуктами на підставі медичних показань;

- 2) вагітних, у сім'ях яких є особа з рідкісним (орфанным) захворюванням, послугами з пренатальної діагностики для встановлення на-

явності цього захворювання у майбутньої дитини та необхідними профілактичними заходами;

3) дітей з рідкісними (орфанними) захворюваннями якісними дитячими сумішами та іншими продуктами дитячого харчування на підставі медичних показань.

З огляду на те, що ці питання в Україні досі залишаються недостатньо вирішеними, у поданому законопроекті зроблено наголос щодо необхідності привернути увагу держави та суспільства вжити відповідних заходів. Оскільки відповідно до висновку Комітету з питань європейської інтеграції законопроект не суперечить законодавству ЄС, Комітет Верховної Ради України з питань охорони здоров'я в цілому підтримав ідеологію та за-

гальну спрямованість даного документа. Разом з тим, законопроект має значні недоліки, на які у своїх висновках звертають увагу члени Комітету Верховної Ради України з питань бюджету та представники Головного науково-експертного управління Апарату Верховної Ради України. Головне науково-експертне управління Апарату Верховної Ради України рекомендує направити даний законопроект на доопрацювання.

Таким чином, для вирішення питань РЗ потрібен державний підхід, створення Національної програми, адже розвиток цього напрямку медицини – саме те, що наблизить нашу державу до гуманістичних європейських стандартів.

Література

1. Концепція створення якісної системи надання допомоги хворим на рідкісні (орфанні) захворювання в Україні // Клінічна генетика і перинатальна діагностика. – 2012. - №1. – С.10-12.
2. Новиков П.В. Проблема редких орфанных наследственных болезней у детей в России и пути её решения / П.В. Новиков // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2012. – С.4-6.
3. Королева Н.И. Редкие заболевания. Орфанные препараты / Н.И. Королева – Современная организация лекарственного обеспечения.
4. Лебедев А.А. Редкие заболевания: проблемы и перспективы их решения / А.А. Лебедев // Вестник общественного здоровья и здравоохранения Дальнего Востока России.-2012.-№1. - Режим доступа до журн.: <http://www.fesmu.ru/voz/20121/2012103.aspx>

ПРОБЛЕМЫ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

И.Д. Шкробанец , И.В. Ластивка,
М.И. Полищук*, Ю.Д. Годованец*

Департамент охраны здоровья
и гражданской защиты населения*,
ВГУЗ «Буковинский государственный
медицинский университет» МОЗ Украины
(г.Черновцы, Украина)

Резюме. Охарактеризовано состояние проблемы редких (орфанных) болезней в мире и Украине, представлены их характеристики, критерии включения заболеваний в категорию редких в разных странах, проанализированы подходы к формированию перечня орфанных заболеваний. Отображены проблемы редких заболеваний в Украине, пути создания перечня редких заболеваний, проблемы диагностики и лечения орфанных заболеваний в современное время, а также медико-социальные проблемы, которые связаны с данной патологией.

Ключевые слова: дети, редкие наследственные заболевания, орфанный медикаментозный препарат, орфанные организации, эпидемиология.

PROBLEMS OF ORPHAN DISEASES

I.D. Shkrobanets , I.V. Lastivka,
M.I. Polishchuk* , Y.D. Hodovanets*

Department of Health and Civil Protection*
Bukovinian State Medical University
(Chernivtsi, Ukraine)

Summary. Celebrated problem state rare (orfann) diseases in the world and in Ukraine presented their characteristics, criteria for inclusion in the category of rare diseases in different countries, was analysed approaches to the formation of the list of orfann diseases. Problems of a rare diseases in Ukraine by creating a list of rare diseases, problems of diagnosis and treatment of orfann diseases at present, as well as medical and social problems associated with this pathology.

Keywords: children, rare hereditary disease, orfan medications, orfan organization, epidemiology.