Проблема первинного вродженого імунодефіциту в Україні потребує термінового вирішення

Щороку в усьому світі останній тиждень квітня збирає на масштабних заходах, присвячених проблемі первинного вродженого імунодефіциту (ПВІД), представників пацієнтських організацій, громадських активістів, працівників охорони здоров'я. Щоб привернути увагу суспільства до проблем хворих із ПВІД, проводять просвітницькі заходи, на яких обговорюють питання діагностики, безперервного лікування, постійного супроводу пацієнтів із ПВІД для запобігання інвалідизації, формуванню незворотних змін в організмі, збільшення тривалості й покращення якості життя цих хворих.

Первинний імунодефіцит — це летальне або тяжке хронічне захворювання, зумовлене генетичними чинниками. Хоча вроджений імунодефіцит належить до рідкісних захворювань, у світових масштабах він вражає близько 6 млн людей, незважаючи на стать, вік і географічні кордони. За останні 15 років світова спільнота у вирішенні питання ПВІД набагато випередила Україну.

11 травня 2017 р. в Українському незалежному інформаційному агентстві новин (УНІАН) відбулася прес-конференція «Пацієнти з первинними імунодефіцитами помирають через відсутність фінансування на закупівлю ліків». Спікерами були:

- директор Громадської організації (ГО) «Рідкісні імунні захворювання» Галина Павук;
- головний позаштатний спеціаліст України зі спеціальності алергологія, імунологія, клінічна імунологія та лабораторна імунологія, доктор медичних наук, професор Валентина Чеп'як;
- головний позаштатний спеціаліст Міністерства охорони здоров'я (МОЗ) України зі спеціальності дитяча імунологія, доктор медичних наук, професор Людмила Чернишова;
- головний дитячий імунолог міста Києва, кандидат медичних наук Федір Лапій;
- керівник Управління з дотримання соціальних прав Департаменту з питань дотримання соціально-економічних та гуманітарних прав Секретаріату уповноваженого Верховної Ради України з прав людини Лариса Вітковська;
- начальник Управління надання медичної допомоги дорослим, заступник начальника Департаменту медичної допомоги МОЗ України Андрій Гаврилюк.

Перша доповідач **Г. Павук** розповіла про роботу ГО «Рідкісні імунні захворювання», яка є членом міжнародної організації захисту інтересів хворих із ПВІД, International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), що об'єднує учасників із 61 країни. Саме за підтримки IPOPI ця конференція стала можливою.

Доповідач зазначила, що на цій прес-конференції всі експерти підніматимуть пов'язані між собою кричущі проблеми, але особливо наголосила на одній: в Україні дорослі пацієнти з ПВІД помирають внаслідок відсутності фінансування на закупівлю лікарських засобів. Для дітей існує захід у рамках Національної програми Конвенції ООН про права дитини, за якою держава централізовано закуповує медикаменти. Експерти ГО «Рідкісні імунні захворювання» підрахували, що від моменту встановлення діагнозу ПВІД, тобто від 1 до 18 років, держава виділяє на одну дитину 2 млн 376 тис. грн. Але з досягненням дорослого віку ці хворі та їх батьки залишаються в боротьбі з недугом сам-на-сам і не в змозі забезпечити високовартісне лікування.

Г. Павук торкнулася конкретного прикладу з життя 19-річної Ольги з Івано-Франківська, якій рік тому вставили діагноз дуже рідкісного ПВІД. За останні 1,5 року ця людина перебувала у стінах лікарні близько 14 міс, протягом яких медики, волонтери, представники різних організацій, а також члени сім'ї для збереження її життя витратили півмільйона гривень. Хоча стан здоров'я дівчини покращився, обсяг потреб для його підтримання оцінюється у 5 тис. грн./міс за умов відсутності відшкодування витрат з Державного бюджету. Подібна ситуація у пацієнта Андрія, вік 33 роки, з Вінниччини. Минуло 4 роки з дня встановлення у нього діагнозу ПВІД. Наразі маса тіла молодої людини становить 40 кг, стан, можна сказати, критичний, чоловік доведений до відчаю. Ціна життя в цьому випадку становить від 13 500 до 45 тис. грн./міс, які також держава не надає.

Якщо ПВІД вперше діагностовано у віці 30–35 років, то важкохвора людина найчастіше вже має освіту, роботу, сплачує податки, наповнюючи бюджет, але не може скористатися своїм правом на отримання життєво необхідних ліків. Основами законодавства України про охорону здоров'я, зокрема згідно зі статтею 54 «Порядок забезпечення лікарськими засобами та імунобіологічними препаратами» та 53[1] статтею «Профілактика та лікування рідкісних (орфанних) захворювань», це право закріплено. Але його реалізація в дійсності унеможливлена. Як приклад доповідач процитувала слова однієї з пацієнток: «Стільки сил витрачається на те, аби «вибити» ліки, що на боротьбу з хворобою їх просто не залишається. Якщо держава не здатна полегшити страждання пацієнтів із рідкісними хворобами, нехай принаймні дозволить евтаназію».

Із 2016 р. ГО «Рідкісні імунні захворювання» почала відстежувати стан дорослих пацієнтів із ПВІД та їх забезпечення життєво необхідними ліками. За цей період внаслідок відсутності фінансування на лікування померли четверо людей молодого віку. Інформування чиновників про такий стан речей, на превеликий жаль, не змінило їх ставлення, вираженого легкою стурбованістю, мовчанням, відмовками... «У цій залі, — сказала Г. Павук — присутні батьки підлітків, які через рік-два перейдуть із дитячого віку в дорослий. Сьогодні держава забезпечує їх препаратами, але за рік-два вони зіткнуться з тією самою байдужістю і мовчанням. Чи в ставленні наших чиновників відбудуться якісь рішучі зміни? Ми не знаємо, що буде далі, тому ця прес-конференція зібрана з метою підняття цих кричущих питань, у прагненні показати рівень смертності, критичності ситуації, на перший погляд безнадійної, з якої, ми віримо, буде знайдено вихід».

Наступний доповідач професор **В. Чеп'як** розповіла про статистичний облік пацієнтів із ПВІД, який розпочато 2008 р. на рівні МОЗ України. Професор зазначила, що цей процес, безперечно, потребує удосконалення, оскільки дані для його здійснення надходять зі звітів головних фахівців, які узагальнюють ряд цифр, що не відповідають особливим чітким діагностичним критеріям ПВІД. На сьогодні в Україні є 52 пацієнти з ПВІД, верифікованим за клінічними проявами

та імунологічно. Це молоді люди віком старше 18 років, які однозначно потребують замісної терапії.

Загалом, базуючись на клінічних і певних імунологічних дослідженнях, в Україні нараховуються 358 зареєстрованих випадків імунодефіциту в осіб дорослого віку з різною тяжкістю проявів. Є серед них і тяжкі й так звані малі імунодефіцитні стани, але пацієнти перебувають на обліку в головних фахівців у різних регіонах України. Проблемним моментом є те, що в Україні нині лише три види імунодефіциту можна верифікувати генетично. Інші варіанти (яких у світі понад 300) — недоступні для діагностики в наших умовах.

Із 2007 р., завдяки перекладу уніфікованих клінічних британських протоколів і адаптації їх для України, всі наші фахівці працюють відповідно до міжнародних стандартів. Тобто до цих пацієнтів застосовують певні клінічні критерії, проводять певні імунологічні обстеження і за підтримки західних колег намагаються верифікувати ці імунодефіцити генетично.

В усіх протоколах, зі слів доповідача, чітко записано, що замісну імунотерапію необхідно розпочинати з моменту встановлення діагнозу ПВІД і продовжувати постійно з метою уникнення тяжких інфекційних та інших імунозалежних ускладнень. Також пацієнти потребують проміжної діагностики для оцінювання достатності доз імуноглобуліну. На жаль, поки що забезпечити такий рівень не вдається. Достатні показники ефективності опанування ситуації поки що демонструє лише дитяча когорта пацієнтів за рахунок імуноглобулінотерапії препаратами вітчизняного виробництва.

Доповідач загострила увагу присутніх на ситуації щодо забезпечення лікування хворих із ПВІД у Харківській області. З її слів, молоді люди регіону зовсім не мають відповідних можливостей, по суті, абсолютно незахищені. Великою мірою це стосується і ряду областей Західної України, особливо Волинської та Рівненської. Певного порозуміння вдалося досягти в діалозі з депутатським корпусом у Львівській та Івано-Франківській областях. Там вдалося досягти цільового фінансування для дорослих хворих із ПВІД.

В. Чеп'як звернулася до МОЗ України з вимогою розглянути питання про надання хворим із ПВІД інвалідності пожиттєво. На сьогодні ці пацієнти втрачають статус інваліда з досягненням 18-річного віку. Тоді вся опіка, надана державою в період дитинства, просто втрачає сенс. Позбавлені лікування, люди повертаються до лікарень з тяжкими змінами, в септичному стані.

Окремо доповідач звернула увагу на проблему несвоєчасної діагностики ПВІД. Наслідками загальноваріабельного імунодефіциту стають тяжкі захворювання, але підозра щодо справжньої причини нерідко появляється лише на етапі реанімації, під час консиліумів, на яких визначають поглиблений імунологічний діагноз. Конкретні випадки — 46-річна жінка, яка перенесла торакальні та ЛОР-операції, а також втручання травматологів із приводу септичного артриту; 41-річний чоловік зі Львівської області, якому виконано 12 тяжких артрологічних операцій.

Статистика імунодефіцитних захворювань в Україні, за словами В. Чеп'як, свідчить про менший на два порядки (порівняно з європейським) рівень тому, що наші хворі «недодіагностовані». Це стосується і випадків тяжких імунодефіцитів (наприклад селективного імунодефіциту А). Для цього типу імунодефіциту немає відповідного патогенетичного лікування, але хворі, шукаючи розради, звертаються до різних фахівців, втрачаючи час. Моніторинг цих пацієнтів має здійснювати клінічний імунолог, завданням якого є забезпечення певної промоції та соціального супроводу пацієнтів.

Доповідач особливо наголосила на тому, що нерозуміння суспільством потреби цільового фінансування генетичної, орфанної, рідкісної по суті патології ПВІД, особливо з боку керівників медичних закладів, обласних департаментів, призводить до несприйняття проблеми на державному рівні. ПВІД не можна розглядати поряд з іншими, набутими імунодефіцитами, які мають відповідну програму противірусної терапії та ширший ряд діагностичних можливостей. Крім гострої соціальної, ця проблема має свою морально-етичну сторону.

Наступний доповідач **Л. Чернишова** окреслила сучасний стан і механізми виявлення ПВІД в Україні. Прояви хвороби з'являються у дітей на першому році життя. Починаючи з 2005 р., з появою посади дитячого імунолога, яка тепер є у кожній області України, виявлено близько 2000 випадків цієї патології. Дані дітей з діагностованим, нозологічно уточненим, імунологічно та генетично верифікованим ПВІД потрапляють до спеціального реєстру. На сьогодні він налічує 860 пацієнтів. Але список нозологій імунодефіцитів лише за останній рік у світі збільшився на 100 найменувань. Україна не може становити статистичного винятку у цій проблемі, але її арсенал можливостей діагностики обмежується 50 нозологіями.Найпоширенішим серед них є дефіцит антитілоутворення. Органічним підґрунтям цього може бути відсутність клітин, що продукують імуноглобуліни, або їх надто низька продуктивність. Оскільки імуноглобуліни — це головний захист від інфекцій, на сьогодні основний принцип лікування пацієнтів із ПВІД — замісна терапія. Понад 60% дітей з ПВІД потребують цієї терапії.

Першою дитиною, згадує Л. Чернишова, якій в Україні призначили замісну терапію у 2007 р., був хлопчик із Житомира, в якого була дуже характерна клінічна картина ПВІД. Він майже жив у лікарні, але медиків тривалий час нічого не наштовхувало на відповідний діагноз. Натомість хворий отримував підтримувальну терапію. У клініку Державної установи «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології Національної академії медичних наук України», де йому було встановлено діагноз ПВІД, пацієнт потрапив у зв'язку з необхідністю бужування стенозованого стравоходу, ураженого, як виявилося пізніше, грибковою інфекцією. Навіть нерегулярне отримання замісної терапії дозволило хлопцеві пережити вікову межу летальності (зазвичай 10–13 років), створити власну сім'ю і стати батьком дитини. Але відсутність фінансування на лікування дорослих пацієнтів із ПВІД призвела до суттєвого погіршення стану здоров'я цієї людини. На жаль, таких прикладів досить багато.

До імунолога, зауважила доповідач, пацієнта з підозрою на імунодефіцит необхідно направляти якомога раніше. Але українські медики досі не мають достатньої обізнаності щодо специфічної клініки ПВІД. Перед очима лікаря постає просто безкінечна вервиця хвороб і хворобоподібних станів: то остеомієліт, то пневмонія, то інші септичні процеси. Намагання лікувати щось одне часто призводить до фатальної втрати часу.

Завдяки роботі пацієнтської організації, сказала Л. Чернишова, рівень поінформованості населення зростає. Постійно проводиться активне виявлення хворих внаслідок поїздок у регіони. Розроблено анкету для населення, за питаннями якої кожен з учасників може порівняти описані в ній симптоми з наявними у дитини і за потреби звернутися до дитячого імунолога.

Підсумовуючи доповідь, Л. Чернишова зауважила, що раніше ПВІД були фатальними, але зараз навіть тяжкі імунодефіцити, що потребують радикальної трансплантації клітин кісткового мозку, цілком виліковні. Таких прикладів є вже більше тридцяти. В Україні трансплантація можлива лише від спорідненого за гістосумісністю донора. Тому певну надію залишають закордонні клініки. Операція коштує щонайменше 150 тис. євро. Мало яка з українських сімей може собі це дозволити. Незважаючи на розпочату державою допомогу, у наших громадян є багато причин лікуватися за кордоном: черга, відсутність часу, обмежена кількість генетичних аналізів (лише три нозології). Усе вищезазначене зумовлює потребу створення імунологічного центру в Україні не лише для дітей, а й для дорослих пацієнтів із загальноваріабельним імунодефіцитом.

Ф. Лапій порушив питання низького рівня самоосвіти професійної спільноти. Він наголосив на потребі навчання у зарубіжних колег, перейняття досвіду ціною витрат власного вільного часу, проведення пошуку і об'єднання батьків неповнолітніх пацієнтів із ПВІД. Також Ф. Лапій зауважив, що фахівці навчилися виявляти імунодефіцит, самоорганізовуватися, працювати над власними помилками, призначати дієве, за можливості доступне лікування. Існують місцеві програми, фінансовані з бюджету, але ПВІД — це не лише Ig-терапія, а й дороговартісна трансплантація кісткового мозку, лікування підшкірними ін'єкційними формами імуноглобулінів для дорослих тощо. Є потреба в цілковитих змінах на рівні держави. Не всі зареєстровані в Україні лікарські засоби підходять для дітей. На заміну таблетованої форми необхідних препаратів у Європі, за словами доповідача, розроблено суспензії, сиропи. З прийняттям безвізового режиму зростає потреба в адаптації українського законодавства з метою скасування реєстрації в Україні лікарських препаратів, які давно застосовують в Європі.

Л. Вітковська розповіла присутнім про парламентський контроль за дотриманням прав людини. Уповноважений Верховної Ради України з прав людини, зазначила Л. Вітковська, співпрацює з ГО, на постійній основі здійснює моніторинг і контроль за дотриманням прав пацієнтів з імунодефіцитами і взагалі з орфанними захворюваннями. Результати контролю цієї проблеми відображені у щорічній доповіді Уповноваженого з прав людини за 2016 р., яку в березні 2017 р. внесено до Верховної Ради України. У ній зокрема наголошено, що не забезпечено право громадян, які мають рідкісні орфанні захворювання, на отримання життєво необхідних лікарських препаратів і наголошено на проблемах загального змісту. Не створено реєстру орфанних хворих і реальних даних щодо кількості цих хворих. Не вирішується питання надання лікування орфанним хворим із числа дорослого населення, не враховуються індивідуальні потреби пацієнтів при здійсненні закупівель необхідних лікарських засобів та харчових сумішей. Несвоєчасно відбуваються державні закупівлі лікарських засобів, що призводить до переривання лікування і тяжких наслідків для здоров'я. Маємо надію, сказала Л. Вітковська, що і народні депутати, і Уряд звернуть увагу на ці проблеми. У грудні 2016 р. на круглому столі в омбудсмена України були присутні очільники ГО, представники МОЗ України і закордонні експерти з Німеччини, Угорщини, Іспанії, які займаються проблемами орфанних захворювань. За результатами заходу розроблено відповідні рекомендації, направлені в МОЗ України; питання перебуває на контролі в Уповноваженого з прав людини. У цих рекомендаціях наголошено на необхідності розроблення національної програми, яка б включала питання діагностики, селективного скринінгу, надання медичної допомоги, підготовки кваліфікованих фахівців із діагностики та лікування рідкісних захворювань. Завдяки спільним зусиллям ГО, представникам батьківської громадськості, Уповноваженому з прав людини питання вирішується.

А. Гаврилюк у своїй доповіді згадав про нещодавню зустріч із представниками громади одного з орфанних напрямків патологій у стінах МОЗ України. Піднімали питання щодо майбутньої закупівлі препаратів, представники висловили побоювання щодо можливої шкоди для здоров'я окремих лікарських засобів.

Доповідач звернув увагу на те, що завдяки постійному контакту з пацієнтськими організаціями оперативно вирішено питання, як технічно зробити так, щоб люди отримали препарат, який буде дійсно для них корисний, і водночас унеможливити просування препарату, здатного погіршити стан здоров'я пацієнтів. МОЗ України, власне групи, які напрацьовують номенклатури, запросили до участі в їх роботі представників фахових, пацієнтських організацій, лікарів, без яких ні розвиток, ні рух у цих питаннях неможливий.

МОЗ України наприкінці 2016 р. зроблено розрахунки щодо змін до бюджету 2017 р. За словами А. Гаврилюка, питання «18+» вже не перший рік стоїть у черзі на вирішення. У деяких напрямках досягнуто прогресу, і до програм лікування включають осіб віком старше 18 років. Створюється окрема бюджетна програма для пацієнтів із ПВІД віком старше 18 років. За підрахунками їх в Україні дійсно 52 особи. Річна вартість лікування лише двома препаратами (імуноглобулін людини нормальний 10%, орієнтовна вартість — 2100 грн., потреба — 1700 флаконів на рік; імуноглобулін людини нормальний 16,5%, орієнтовна вартість — 5858 грн., потреба — 5380 флаконів на рік) сукупно становить 35 086 040 грн. За словами доповідача, очікується надходження додаткових коштів для охоплення проблеми на 100%, що дасть можливість знизити захворюваність на 80–90%, знизити смертність — на 75%. Хворі з орфанними патологіями, підкреслив доповідач, без підтримки держави не мають шансів на здорове існування, а інколи — й на життя.

На завершення прес-конференції кожен зі спікерів додав свої коментарі, щоб підбити підсумки заходу. Так, пролунали думки стосовно обсягів бюджетного фінансування на лікування пацієнтів із орфанними захворюваннями, про необхідність подвоєння зазначеної у доповіді А. Гаврилюка суми. Згадали про необхідність першочергової вакцинації імунодефіцитних хворих, щорічна потреба в якій оцінюється приблизно у 3000 грн.

Зазначено, що багатьом пацієнтам не підходять лікарські засоби українських виробників, тому необхідно затвердити механізм закупівель за міжнародними назвами. Також слід відпрацювати порядок переведення пацієнта у зв'язку з досягненням 18-річного віку до дорослого імунолога. Обласний імунолог має знати про кількість пацієнтів із ПВІД у його регіоні; взаємодія зі спеціалістами також потребує суттєвої роз'яснювальної роботи. Фахівці висловили думку, що всі імунологи мають проходити стажування за кордоном.

Ф. Лапій від себе зазначив, що застарілу модель «фінансувати ліжко-день» необхідно скасувати. В усьому світі в дорослому віці імунодефіцитні хворі достатньо доглянуті, профінансовані. На аналізи в Україні потрібно близько 30 000 грн./рік. Звернення фахівців про їх необхідність і відмови слід перевіряти. Люди не навчені залучати благодійні організації.

За кордоном для хворих із ПВІД підбирають Ig-препарати індивідуально. В Україні поки що мали лише один препарат. Протягом двох років їх вибір збільшився до двох. Для дорослих пацієнтів із ПВІД потрібно застосовувати підшкірний варіант імуноглобулінів, оскільки вени хворих до 18 років вже не витримують потрібного навантаження.

Учасники поклали надію на подальшу плідну співпрацю ГО, пацієнтських організацій, представників влади і фахівців, що дасть змогу вирішити всі гострі питання щодо проблеми ПВІД.

Олександр Гузій
фото Сергія Бека