

ПРАВОВІ ЗАСАДИ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ПРОФІЛАКТИКИ ТА ЛІКУВАННЯ РІДКІСНИХ (ОРФАННИХ) ЗАХВОРИЮВАНЬ В ЄС ТА УКРАЇНІ: ПРАКТИЧНІ АСПЕКТИ

LEGAL PRINCIPLES OF ENSURING THE PREVENTION AND TREATMENT OF RARE (ORPHAN) DISEASES IN THE EU LAW AND UKRAINE: PRACTICAL ASPECTS

Брацук І.З., к.ю.н.,

доцент кафедри європейського права

Львівський національний університет імені Івана Франка

Мокрецова Є.-С.М., студентка II факультету міжнародних відносин

Львівський національний університет імені Івана Франка

Шушкевич В.С., студентка II курсу медичного факультету № 2

Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького

Статтю присвячено практичним аспектам втілення правових засад забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань у праві ЄС та законодавстві України. Досліджено питання врегулювання цього аспекту громадського здоров'я в ЄС, зокрема, за допомогою таких правових інструментів, як транскордонне співробітництво і заохочування держав до створення власних національних планів (стратегій) стосовно рідкісних захворювань. Доведено, що вказані інструменти виявилися ефективними і були запроваджені багатьма державами, які не є членами ЄС. На сьогодні, однак, існує певна критика заходів ЄС, зокрема, значним недоліком є відсутність спільної платформи, де б обговорювалось врегулювати питання РЗ на рівні всіх держав-членів, а також неналежне виконання чи відсутність регулярного поновлення національних планів (стратегій) держав-членів. Україна також перейняла досвід ЄС щодо врегулювання цього питання, однак зацікавилась його вирішенням на законодавчому рівні тільки в рамках адаптації національного законодавства до права ЄС (до того питанням РЗ займалися громадські спілки, асоціації пацієнтів та благодійні фонди). У ході дослідження встановлено, що такі дії України спочатку мали недостатньо ефективне втілення на практиці. Значним проривом стало прийняття Концепції щодо РЗ на 2021–2026 роки. У статті проаналізовано певні положення Концепції та їхнє втілення на практиці у 2022–2023 (зокрема, в контексті повномасштабного вторгнення РФ). На підставі цього дослідження, а також висновків Європейської організації з рідкісних захворювань запропоновано шляхи покращення наявної ситуації з орфанними хворими, зокрема, шляхом продовження надання допомоги від гуманітарних організацій та організацій пацієнтів, співпрацю між фармацевтичними компаніями та МОЗ України.

Ключові слова: орфанні (рідкісні) захворювання, орфанні лікарські препарати, адаптація, право ЄС, транскордонне співробітництво, національні плани (стратегії), медичне право, міжнародні організації.

The article is devoted to the practical aspects of implementing the legal principles of prevention and treatment of rare (orphan) diseases in EU and Ukraine. The issue of regulation of this aspect of public health in the EU has been studied, in particular, with the help of such tools specified in the relevant acts of EU law as cross-border cooperation and encouraging states to create their own national plans (strategies) regarding rare diseases. It has been proven that these tools are effective and implemented by many countries, non-EU countries. Today, however, there is a certain criticism of EU measures, in particular, a significant drawback is the lack of a common platform to discuss the issue of RD at the level of all member states, as well as improper implementation or lack of regular renewal of national plans (strategies) of member states. Ukraine also adopted the experience of the EU regarding the regulation of this issue, but became interested in its solution at the legislative level only within the framework of the adaptation of national legislation to EU law (before that, public unions, patient associations and charitable foundations dealt with the issue of RD). In the course of the research, it was established that such actions of Ukraine were initially insufficiently effective in practice. A significant breakthrough was the adoption of the 2021–2026 Concept on RD. The article analyzes certain provisions of the Concept and their implementation in practice in 2022–2023 (in particular, in the context of a full-scale invasion of the Russian Federation). On the basis of this study, as well as the conclusions of the European Organization for Rare Diseases, ways to improve the existing situation with orphan patients are proposed, in particular, by continuing to provide assistance from humanitarian organizations and patient organizations, cooperation between pharmaceutical companies and the Ministry of Health of Ukraine.

Key words: orphan (rare) diseases, orphan drugs, adaptation, EU law, cross-border cooperation, national plans (strategies), medical law, international organizations.

Постановка проблеми. Система охорони здоров'я України в останні роки зіштовхується з численними викликами. Серед них варто виокремити наступні: пандемія COVID-19, адаптація національного законодавства у сфері громадського здоров'я до права ЄС, вплив повномасштабного вторгнення РФ на систему охорони здоров'я України. Це створює величезну кількість проблем, а як наслідок, найбільше страждають вразливі групи населення, серед останніх – пацієнти, які хворіють на рідкісні (орфанні) захворювання. Рідкісні (орфанні) захворювання (далі – ОЗ/РЗ) – це захворювання, що зустрічаються серед невеликої частини популяції, призводять до того чи іншого ступеня інвалідності хворого, знижують якість життя та її тривалість [39]. В Україні є велика кількість пацієнтів, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання. Вони зіштовхуються як з проблемами, спільними для орфанних хворих по всьому світу (наприклад, обмежений доступ до необхідних лікарських засобів, труднощі в одержанні достовірного діагнозу, дороговартісність

дослідження рідкісних (орфанних) захворювань), так і специфічних для України (в контексті повномасштабного вторгнення та адаптації законодавства до права ЄС). Причинами таких проблем є, як і недостатнє законодавче врегулювання цього питання, так і його неналежне практичне втілення.

Стосовно законодавчого регулювання, то сам термін «орфанні (рідкісні) захворювання» з'явилось на державному рівні тільки у 2014 році з прийняттям ЗУ «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань» [24]. Впродовж наступних років Україна активно намагалась адаптувати стандарти ЄС до свого законодавства у цій сфері громадського здоров'я. Тим не менше, не всі необхідні НПА було прийнято, а НПА, схвалені de jure, часто не втілювались de facto, і пацієнти продовжували з тих чи інших причин не отримувати належну медичну допомогу. Значним прогресом стало втілення Рекомендації Ради ЄС від 8 червня

2009 р. щодо дій у сфері рідкісних (орфанних) захворювань № 2009/С 151/02 [17] стосовно створення державами національних планів (стратегій) щодо РЗ: було схвалено «Концепцію розвитку системи надання медичної допомоги пацієнтам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання на 2021–2026 роки» [28]. Однак повномасштабне вторгнення РФ загальмувало процес втілення цієї Концепції, до того ж спричинило нові виклики у сфері РЗ. Відтак зараз залишаються невирішеними питання стосовно адаптації законодавства України у сфері забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань, практичного втілення законодавства України щодо РЗ, зокрема в контексті повномасштабного вторгнення. Вищезазначене свідчить про важливість вивчення та дослідження цієї проблематики.

Аналіз останніх досліджень і публікацій. Наукова література стосовно рідкісних (орфанних) захворювань має низку специфічних особливостей, що значно утруднює пошук необхідних джерел інформації. Це, по-перше, мультидисциплінарний характер вивчення цього питання. По-друге, це генетична обумовленість та низька поширеність цих хвороб. Вони спричиняють наступні проблеми: втрату актуальності досліджень минулих років через стрімкий розвиток медицини у цій галузі; штучне об'єднання хворіб за критерієм низької поширеності у юридичній літературі та значна диференціація досліджень у медичній літературі, обумовлена різною етіологією цих захворювань.

Тим не менше, у статті проаналізовані праці іноземних дослідників стосовно підходів до визначення понять орфанних захворювань в законодавствах держав світу, їхнього штучного об'єднання на основі низької поширеності та відповідних наслідків, а також подібних заходів держав для допомоги орфанним хворим (Song P, Gao J, Inagaki Y, Kokudo N, Tang W. [4], T. Richter, S. Nestler-Parr, R. Babela, Z. Khan, T. Tesoro, E. Molsen [6], D. Taruscio, F. Capozzoli, C. Frank [8], R. Griggs, M. Batshaw, M. Dunkle [9]).

Оскільки орієнтиром для України в контексті вирішення проблеми орфанних захворювань є право та політика Європейського Союзу, в статті також аналізувалися наукові праці стосовно ефективності врегулювання цього питання в останньому (S. Aymé, C. Rodwell [12], V. Hedley, V. Bottarelli, A. Weinman [13], A. Montserrat [16]). Зокрема, особлива увага приділена висвітленню заходів ЄС щодо транскордонного співробітництва та заохочення держав-членів до розробки та втілення національних планів (стратегій) щодо рідкісних (орфанних) захворювань. Стосовно першого пункту, то у науковій літературі наявно багато досліджень ефективності платформ ЄС, які існували раніше для координації спільних дій держав-членів у цій сфері, у найновішій літературі вказується на значний недолік сучасного стану речей, а саме – відсутності на даний момент спільного органу, де були б представлені всі держави-члени. У нашій статті при проаналізували один з найновіших документів ЄС, де зазначається вирішення цього питання.

Стосовно України, то питанням вивчення орфанних (рідкісних) захворювань, як вже було зазначено вище, займалися науковці з різних галузей науки. У медицині такі дослідження значно обширніші, адже включають вивчення кожного захворювання окремо, як науковцями під час досліджень, так і студентами, під час навчання в медичних університетах (O. Abaturgov, A. Nikulina [7], I. Kaminina [39]).

Що ж до медичного права, то інтерес у цій сфері виник в основному після прийняття Закону, який на державному рівні закріпив поняття «рідкісні (орфанні) захворювання» та відповідні заходи держави у цій сфері (V.V. Shapovalov, O.V. Rogozhnikova [29], N.V. Banadiga, I.O. Rogalskiy, N.N. Kalinyuk [37], Shpalko [38]). Варто зазначити, що багато

науковців, які такі досліджували питання законодавчого врегулювання питання рідкісних (орфанних) захворювань, є спеціалістами у медичній чи фармацевтичній галузях знань. Питання, які досліджувалися стосувалися в основному шляхів покращення доступу пацієнтів до лікування, діагностики та профілактики орфанних захворювань, вирішення проблем недофінансування цієї галузі, дослідження іноземного досвіду. Пандемія COVID-19 і повномасштабне вторгнення значно сповільнили розвиток науки у цій сфері, однак питання забезпечення прав орфанних хворих завжди залишиться актуальним, а теперішні пришвидшені процеси адаптації національного законодавства до права ЄС роблять вирішення цього питання ще більш необхідним. Відтак тема дослідження є важливою і практично значущою в сучасних умовах.

Мета статті: системний аналіз та дослідження правових механізмів забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань в праві ЄС в контексті аналізу та оцінки шляхів розв'язання проблеми рідкісних (орфанних) захворювань у нашій країні.

Виклад основного матеріалу. У юридичній літературі немає єдиного підходу до визначення терміну «рідкісні захворювання». Вперше на законодавчому рівні був викладений в Законі США «Про орфанні препарати» 1983 р. [1], де зазначалось, що «існує багато захворювань і станів, таких як хвороба Гантінгтона, Міоклонус, хвороба Лу Геріга, синдром Туретта та м'язова дистрофія, які вражають дуже малу кількість осіб, що проживають у США, і тому вважаються рідкісними в цій державі». Цей документ також містив визначення «орфанних лікарських препаратів» (препаратів для лікування рідкісних захворювань) і в цілому закріплював на федеральному рівні механізми державного стимулювання розробки ОЛП, адже зазначалось, що самостійно фармацевтичним компаніям не вигідно їх розробляти і продавати через малу кількість пацієнтів-споживачів препаратів. (У Законі США «Про рідкісні захворювання» 2002 р. [3] уточнено, що РЗ – захворювання, які вражають менше ніж 200 000 американців). Наступною державою, що на законодавчому рівні підняла питання щодо РЗ, стала Японія, яка у 1993 р. ввела поправки до Законів стосовно створення стимулів для розробки ОЛП, а ввела визначення РЗ, як захворювань, що вражають менше ніж 50 000 пацієнтів у Японії [4, с. 4].

Наступні роки відповідні закони стали прийматися у багатьох державах, а в 1999 питання РЗ було піднято на рівні права ЄС: у Регламенті №141/2000 [5] вказано, що «деякі стани трапляються настільки рідко, що вартість розробка та виведення на ринок лікарських засобів, продуктів для діагностики, профілактики або лікування цих станів не буде відновлено за рахунок очікуваних продажів лікарських засобів». Також вказані інші критерії щодо визначення РЗ, зокрема що поширеність має бути не більша ніж 5 осіб з 10 000 населення.

В Україні визначення цього поняття вперше на законодавчому рівні з'явилося в Законі «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань» від 15.04.2014 [24], згідно з яким, РЗ – захворювання, яке загрожує життю людини або яке хронічно прогресує, призводить до скорочення тривалості життя громадянина або до його інвалідності, поширеність якого серед населення не частіше ніж 1:2000 (за основу було взято визначення із права ЄС).

Таким чином, концепція РЗ у законодавстві тісно пов'язана з визначенням відповідно до поширеності захворювання серед громадян тої чи іншої держави, а існуючі визначення прямо чи опосередковано базуються на пороговому значенні поширеності. Останнє однак відрізняється в законодавствах тої чи іншої держави, тому на сьогоднішній день не існує універсального підходу до визначення РЗ [6].

Варто уточнити, що об'єднання певних станів у категорію рідкісних захворювань є штучним з медичної точки зору: до РЗ відносяться різноманітні за етіологією та важкістю клінічного перебігу нозологічні підтипи, а також недиагностовані ідіопатичні стани (різноманітні види генетичних захворювань, онкологічної патології, інфекційні захворювання, отруєння, імунодефіцитні та ідіопатичні стани) [7, с. 5]. Однак низька поширеність та наслідки цього – складна чи запізніла діагностика; дефіцит дослідницьких проектів; обмежений доступ пацієнтів до лікування тощо – спричинила необхідність виокремити їх в одну категорію для подальшого полегшення доступу пацієнтів до лікування РЗ [8]. На державному рівні практично це здійснювалось шляхом закріплення в правових актах шляхів надання стимулів фармацевтичним та біотехнологічним компаніям для розробки і продажу відповідних препаратів [9, с. 5], створенням національних планів та стратегій щодо РЗ, їхньою кодифікацією, обліком тощо.

Також варто зазначити, що доволі часто поряд з визначенням «рідкісні захворювання» (rare diseases), зустрічаються також термін «орфанні захворювання» (orphan diseases). У законодавствах багатьох країн вони отожднюються, але в деяких мають окрема юридичне значення: в Законі США «Про орфанні лікарські препарати» 1983 р. вказано, що орфанні захворювання включають як рідкісні захворювання, так і будь-які нерідкісні захворювання, «для яких немає розумних очікувань, що витрати на розробку і надання доступу до препарату будуть відшкодовані від продажу препаратів у США»; в Регламенті №141/2000 також уточнюється, що «Лікарські засоби, призначені для лікування небезпечних для життя, серйозно виснажливих або хронічних станів мають бути доступними, навіть якщо поширеність вище п'яти на 10 тисяч». Таким чином, в законодавствах держав, де орфанні захворювання та рідкісні захворювання не отожднюються, ОЗ – ширше поняття (В законодавстві України ці поняття ідентичні, тому надалі у статті також).

Оскільки за орієнтир для врегулювання питання РЗ в законодавстві України було взято відповідне у праві ЄС, доцільно є розглянути заходи ЄС стосовно діагностики, лікування та профілактики РЗ, які до того ж, мають бути адаптовані Україною до національного законодавства. Адаптацію законодавства у цій сфері можна поділити на два напрями – перший стосується фармацевтичної продукції – «орфанних лікарських препаратів», другий – власне рідкісних захворювань, зокрема їхньої діагностики, лікування та профілактики. У даній статті ми вирішили висвітлити останній, адже, на наш погляд, саме він є актуальним в контексті повномасштабного вторгнення, а відтак погіршення і без воєнних дій утрудненого доступу до діагностики, лікування та профілактики РЗ.

РЗ було включено у сферу громадського здоров'я законодавства ЄС після оприлюднення Повідомлення Комісії «Про рідкісні захворювання: виклики для Європи» від 11.11.2008 [10], а також прийняття згодом Рекомендації Ради від 8 червня 2009 «Про заходи у сфері рідкісних захворювань» від 08.06.2009 [11]. В останній підкреслено, що:

1) ці захворювання потребують глобального підходу для запобігання передчасної смертності і підвищення якості життя. На практиці це втілювалось шляхом створення різноманітних платформ для кооперації, до прикладу у 2010-2013 діяла EUCERD Joint Action (програма спільних дій комітету експертів ЄС з РЗ). Останній сприяв обміну досвідом, політикою та практикою між ДЧ у цій сфері. За час свого функціонування він виробив численні рекомендації стосовно національних експертних центрів, європейських довідкових мереж (European Reference Networks, ERNs), доступу до медицини тощо [12]. Загалом з 2009 року діяли і інші платформи для реалізації втілення цього глобального підходу (наприклад: EUROPLAN, EGRD, RD-ACTION). На сьогоднішній день ситуація дво-

значна: ДЧ ЄС об'єднуються в рамках досліджень РЗ, також діє Рада ДЧ ERNs, однак вони володіють доволі обмеженою компетенцією – стосовно розширення бази даних через дослідження або ж стосовно функціонування довідкових мереж, тому є доволі обмеженими в рамках глобального підходу [13, с. 213–214]. Отже, наразі не існує єдиної платформи, яка б об'єднувала представників національних органів для розв'язання численних проблем щодо РЗ і існує необхідність її створення або ж розширення повноважень Ради ДЧ ERNs [14];

2) необхідна класифікація та кодифікація всіх ОЗ на рівні ЄС. У рамках втілення цього положення було засновано Європейську платформу РЗ, а також розвинуто ORPHANET, портал для РЗ і ОЛП, створений французькими органами охорони здоров'я, який збирає інформацію про РЗ, а також класифікує РЗ, присвоюючи їм код Orpha. ЄК підтримала цю ініціативу, і відтоді ДЧ було рекомендовано запровадити систему кодів Orpha [15]. Зараз ORPHANET продовжує розширювати свою базу даних, а його кодифікація, як одна з найдетальніших, застосовується навіть поза межами ЄС [16, с. 298], зокрема – в Україні;

3) необхідність розвитку Європейських довідкових мереж з РЗ (ERNs) – віртуальних мереж, що об'єднують постачальників медичних послуг по всій Європі. Їхнє створення – ключовий аспект транскордонного співробітництва в межах ДЧ ЄС, адже їхня мета – залучити експертів з усіх ДЧ (див. Національні довідкові центри, ст. 15) і вирішити основну специфіку РЗ – малу кількість пацієнтів, а відтак дефіцит досвіду в межах однієї країни. Підкреслюючи важливість цього пункту, саме такі дії, як підтримка ДЧ у розвитку ERNs та відповідно, цілі ERNs закріплені у Директиві №2011/24/ЄС про застосування прав пацієнтів у транскордонній медичній допомозі [17];

4) фінансування досліджень РЗ. На сьогодні діючими дослідженнями є Horizon Europe EN (2021–2027); European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD); Європейський Консорціум з координації та підтримки досліджень рідкісних захворювань (European Rare disease research Coordination and support Action Consortium, ERICA); Міжнародний дослідницький консорціум рідкісних захворювань (IRDIRC).

Для ДЧ у Рекомендації Ради від 8 червня 2009 «Про заходи у сфері рідкісних захворювань» надано конкретні напрямки дій, серед яких зараз оглянемо «необхідність розробити та впровадити плани або стратегії щодо рідкісних захворювань». Решта – проаналізовані в контексті втілення їх Україною (див. таблиця н. 1). Прийняття НП (НС) є необхідним з багатьох причин: вивчення особливостей РЗ, розгляд їх шляхом створення єдиної політичної та правової бази, сприяння створенню соціальних служб та програм, пов'язаних з РЗ, стимулювання інтеграції європейського законодавства у національні системи охорони здоров'я та соціальні системи тощо.

Однак на практиці ця рекомендація втілюється по різному і з різною ефективністю [13, с. 212]. Франція прийняла НП ще до рекомендації Ради, деякі країни спочатку затвердили лише НС (плани – детальніші). Більшість країн прийняли політику, певною мірою обмежену в часі, на відміну від відкритої. Деякі країни прийняли національні плани відносно рано, але не оновили їх після закінчення терміну дії.

Отже, Рекомендація Ради була втілення з різною ефективністю всіма ДЧ, водночас впровадження цього законодавства не обмежилось лише ДЧ ЄС (наприклад, Норвегія та Швейцарія, а також країни-кандидати на вступ до ЄС перейняли досвід ЄС стосовно створення НП).

Повертаючись до права ЄС, надалі актів такої юридичної сили прийняло не було (окрім згаданої Директиви № 2011/24/ЄС), тому вищезазначені документи – Рекомендація Ради та Повідомлення Комісії – досі залишаються

чинними для ДЧ (чи кандидатів) при уніфікації їхнього правового регулювання і політики щодо РЗ. Однак, на рівні інститутів ЄС таки проводилась оцінка втілення цих актів (Наприклад, Звіт Комісії [19] від 05.09.2014 дійшов висновку, що «загалом цілі Повідомлення та Рекомендації Ради досягнуті, але визнав, що попереду ще довгий шлях»). Приймались окремі уточнюючі рекомендації і рішення щодо РЗ експертними групами Комісії [35, 36].

Зараз триває перегляд правових актів ЄС з РЗ, а серед найновіших документів – Висновок Європейського соціально-економічного комітету (EESC) щодо забезпечення сильної європейської солідарності для пацієнтів із рідкісними захворюваннями від 26.10.2022 [20], в якому зазначається, що EESC глибоко шкодує, що через понад 10 років після прийняття свого висновку стосовно Рекомендації Ради від 08.06.2009 він змушений повторити заклик до комплексного європейського підходу, який враховує всі потреби людей з РЗ. EESC також виокремлює проблему відсутності єдиного європейського органу з РЗ. Він пропонує вирішити її шляхом розширення повноважень Управління з питань готовності та реагування на надзвичайні ситуації в галузі охорони здоров'я (HERA), створеного у відповідь на пандемію COVID-19, або створенням нового європейського органу з неінфекційних захворювань за його моделлю. Важливо, що EESC визнає нерівні економічні можливості ДЧ, а тому пропонує створення Спеціального фінансового фонду ЄС, до якого б ДЧ робили внески та отримували вигоду відповідно до своїх фінансових можливостей. Нерівномірну доступність до ОЛП пропонується подолати за допомогою різних форм співробітництва, використаних від час пандемії. Водночас на рівні ЄС дослідження та спільні дії повинні підтримуватись Європейськими інструментами фінансування, такими як програма EU4Health на 2021–2027 рр, і нормативними актами, такі як пропозиція щодо EHDS.

Також Європейський парламент ухвалив резолюцію [21] щодо стратегії громадського здоров'я ЄС у період після COVID-19, яка закликає до створення плану дій ЄС щодо рідкісних захворювань. Відповідний план, фінансований EU4Health, був затверджений ЄК у лютому 2023 року [22]. Наразі триває його впровадження.

Таким чином, починаючи з 2008 року ЄС вживає різні заходи для подолання проблеми щодо РЗ, його основними інструментами є транскордонне співробітництво та заохочення втілення НП (НС) на рівні ДЧ. Певні сфери (ERNs, Orphanet) виявились надзвичайно ефективними, а інструменти ЄС були використані навіть поза межами його ДЧ (наприклад, створення Національних планів державами поза межами ЄС чи залучення експертів ЄС у ВООЗ для уніфікації класифікації РЗ). Водночас, серед ДЧ спостерігалось нерівномірне втілення Рекомендації Ради, а пандемія COVID-19 уповільнила розвиток цієї галузі у всіх ДЧ. Наразі актуальним залишається створення нового органу для координації спільних дій у сфері РЗ, пошук механізмів фінансової допомоги для всіх ДЧ та сприяння ведення спільних дослідницьких проектів.

Як зазначалось вище, до 2014 питання РЗ не було врегульоване на державному рівні, і, відповідно, права орфанних хворих належним чином не забезпечувались. Це, зокрема, стало причиною численних звернень в судовому порядку зумовлених незабезпеченням належною медичною допомогою та лікарськими засобами [37, с. 16]. Проблемою РЗ займалися виключно громадські спілки, асоціації хворих та благодійні фонди [23]. Так, зокрема першою компанією, яка багато років надавала гуманітарну підтримку українським пацієнтам була «Санofi Джензайм». Після прийняття Закону України «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань» [24] (далі – Закон) організація продовжила діяти, зокрема вона забезпечувала

пацієнтів життєво необхідними препаратами з моменту встановлення діагнозу до початку лікування за рахунок державної програми.

Отож, окрім визначення, Закон накладав на компетентні органи виконавчої влади обов'язок створити перелік РЗ, а також реєстр громадян, хворих на РЗ; закріпив права громадян, хворих на РЗ, вказавши: «громадяни, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, безплатно та безоплатно забезпечуються необхідними для лікування цих захворювань лікарськими засобами та відповідними харчовими продуктами (...) у порядку, встановленому Кабінетом Міністрів України».

Згодом (2014–2015) було внесено зміни до Закону України «Про лікарські засоби» [25] в контексті того, коли незареєстровані лікарські засоби можуть ввозитись на митну територію України. МОЗ було прийнято Перелік рідкісних (орфанних) захворювань [26] (згідно з класифікацією МКХ-10 і базою Orpha.net), який періодично поновлювався, однак досі не містить вичерпного переліку РЗ). Для виконання Закону також було прийнято відповідні постанови КМУ [27–30].

Перед тим як перейти до проривного етапу в питанні РЗ для України – схваленні Концепції розвитку системи надання медичної допомоги пацієнтам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на 2021–2026 роки – проаналізуємо як втілювалось на практиці законодавство України щодо РЗ.

З 2015 році в Україні діє спрощена процедура реєстрації орфанних препаратів, які вже пройшли реєстрацію в США, Швейцарії, Японії, Австралії, Канаді або країнах ЄС. Також на державному рівні закріплене фінансування лікарських засобів для пацієнтів із певними рідкісними захворюваннями, таких як: фенілкетонурія, муковісцидоз, ювенільний ревматоїдний артрит тощо. Однак, на 2021 так і не було створено реєстру пацієнтів з тими чи іншими РЗ, більшість пацієнтів не отримувала належного лікування через нестачу грошей, виділених з державного бюджету. Причини цього були наступні: багато ОЛП не було включено до вітчизняного переліку препаратів, які можуть закуповувати заклади охорони здоров'я за рахунок бюджетних коштів; вартість ОЛП перевищувала зареєстровану Міністерством охорони здоров'я України оптово-відпускну ціну; кошторис лікувально-профілактичного закладу не витримував вартості ОЛП [29, с. 87]. Основним джерелом підтримки орфанних хворих залишались гуманітарні організації. У 2015 році Санofi в Україні підписала Меморандум про взаєморозуміння з МОЗ України [27], одним з напрямків роботи якого була діагностика орфанних захворювань шляхом впровадження інноваційних методів діагностики і підтримки розвитку системи охорони здоров'я в Україні в галузі рідкісних захворювань. Недоліком також була недостатня врегульованість Законів НПА КМУ, що унеможливило їхню реалізацію [23].

У медично-правових дослідженнях [28, 29] на той момент було висловлено необхідність прийняття єдиної концепції стосовно РЗ (подібно до НП (НС) у ЄС) у рамках виконання Рекомендації Ради від 8 червня 2009 «Про заходи у сфері рідкісних захворювань (2009/С 151/02)». Концепцію розвитку системи надання медичної допомоги пацієнтам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на 2021–2026 роки [30] було схвалено КМУ 28.04.2021.

Пропонуємо проаналізувати Концепцію через її точки дотику з пріоритетними напрямами стосовно РЗ в ДЧ ЄС, і те як вона втілюється в контексті повномасштабного вторгнення та нових викликів, що постали перед нашою державою та українцями, хворими на РЗ (дані про сучасний стан взято із законодавства України та Звітів European Organization for Rare Diseases (EURORDIS, неурядовий альянс організацій що діють у сфері РЗ) [31, 32]).

ЄС	Концепція України на 2021–2026	Втілення на практиці 2021–2023
Сприяння розробки НС (НП) щодо РЗ	Розроблено на о-ві Рекомендації Ради ЄС № 2009/С 15/02 від 08.06.2009.	Багато напрямів Концепції було призупинено через війну, додалися нові перешкоди, однак в окремих сферах помітний прогрес.
Створення та підтримка національних довідкових (референтних) центрів та їх залучення до ERNs у ДЧ ЄС (та Норвегії)	У Концепції є одним зі способів «Забезпечення надання медичної допомоги громадянам, які страждають на РЗ». Тому пропонується створення національної мережі референтних центрів РЗ. Вказується необхідність сприяння їх участі у Європейських референтних мережах із рідкісних (орфанних) захворювань; (припускаємо, щоб після набуття членства в ЄС офіційно до них долучитися).	У звіті EURORDIS визначено як один з напрямів, що найбільше постраждали. МОЗ у Наказі «Про мережу референтних центрів з питань рідкісних (орфанних) захворювань» [33] від 07.09.2022 закріпила статус та вимоги до створення цих мереж, однак поки що вони не запрацювали. Натомість посилилась співпраця з ERNs. Ці мережі надають допомогу українцям, які виїхали закордон. EURORDIS закликає інтегрувати українських медичних працівників як «офіційних афілійованих членів ERNs» для підтримки безбар'єрного надання мед. допомоги.
Підтримка визначення, кодифікації та переліку РЗ	Не вказано прямо, однак, на наш погляд, це необхідно, аби втілити певні положення Концепції, зокрема, «Забезпечення рівного та своєчасного доступу пацієнтів до методів раннього виявлення РЗ».	У 2014 МОЗ визначив РЗ у наказі «Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань», періодично до нього вносились зміни, однак не всі РЗ досі враховані. У звіті EURORDIS також визначено як один з напрямів, що найбільше постраждали.
Доступ до орфанних лікарських препаратів	У Концепції «обмежений доступ пацієнтів, які страждають на РЗ до медичної допомоги» визначено однією з основних проблем. Її передбачається розв'язати шляхом: призначення поза межами інструкції для медичного застосування лікарського засобу за відсутності в Україні необхідних лікарських засобів; відбору лікарських засобів та медичних виробів, продуктів спеціального лікувального харчування до переліку лікарських засобів, медичних виробів, продуктів спеціального лікувального харчування. На наш погляд, ці шляхи недостатньо розкривають вирішення проблеми доступу у ОЛП, яка, до того ж завжди була актуальною ¹ .	З початку повномасштабного вторгнення ситуація очікувано погіршилась. Хочемо виділити наступні проблеми: 1) на український ринок попало багато незареєстрованих препаратів. У майбутньому це ставить під загрозу доступ пацієнтів до препаратів, коли гуманітарна допомога припиниться ² 2) витрати до охорону здоров'я очікувано впали, хоча і до цього галузь недофінансовувалась [38, с. 137] 3) на нестачу медикаментів зараз також впливає підвищена мобільність населення ³ 4) утруднився доступ до медичних закладів. 5) закордоном орфанні хворі зіштовхуються з багатьма перешкодами стосовно пошуку вузьких спеціалістів чи препаратів, це змушує багатьох повертатися в Україну ⁴ .
Створення та розширення бази даних у сфері РЗ через дослідження	Серед цілей концепції є «розвиток міжнародного та наукового співробітництва в сфері надання медичної допомоги пацієнтам, які страждають на РЗ». Концепція передбачає забезпечення міжнародного співробітництва; приєднання до європейських проектів щодо РЗ; участь українських експертів, медичних працівників та науковців у профільних проектах та наукових дослідженнях.	EN – 09.07.2022 було укладено «International agreement», щодо участі України в Horizon Europe. EJP RD – об'єднує установи з 35 країн, Україна там не представлена. ERICA – об'єднує 24 ERNs, до яких Україна відповідно не входить. IRDIRC – включає міжнародні неурядові організації, такі як EURORDIS, учасником якого є Україна.
Підтримка організацій пацієнтів	Серед цілей Концепції є «сприяння мульти- та міждекторальній взаємодії громадських об'єднань з РЗ у реалізації Концепції». Не окреслено шляхи і способи розв'язання проблеми, однак вказано що «У рамках європейських проектів, спрямованих на удосконалення механізму надання медичної допомоги громадянам, які страждають РЗ, та у співпраці з міжнародними неурядовими організаціями проводяться національні конференції з питань РЗ(...)».	В Україні діють численні організації з РЗ (Громадська спілка «Орфанні захворювання України», ВГО «Всеукраїнська асоціація допомоги хворим на муковісцидоз», Українська асоціація хворих на легеневу гіпертензію тощо), також Україна є членом EURORDIS. Ще до повномасштабного вторгнення та прийняття Концепції організації пацієнтів відігравали велику роль у допомозі хворим, доступі до медикаментів, піднятті обізнаності нерідко самостійно провокуючи владу на зміни.

¹ Нормативна база для дозволу препаратів від РЗ подібна до інших, окрім деяких винятків для імпорту препаратів (напр. у ст. 17 ЗУ «Про лікарські засоби» вказано, що незареєстровані лікарські засоби можуть ввозитись територію України для лікування РЗ за рішенням органу виконавчої влади). Водночас дія «Порядок ввезення на територію України незареєстрованих лікарських засобів...» [34], який дозволяє ввіз ОЛП на о-ві рішення МОЗ.

² «Порядок ввезення на територію України незареєстрованих лікарських засобів...» був призупинений на період воєнного стану. Наказом № 406 «Щодо обігу окремих лікарських засобів в умовах воєнного стану в Україні» МОЗ дозволило ввезення на територію України лікарських засобів, термін придатності яких не закінчився, проте не відповідає вимогам, визначеним частиною першою статті 17 ЗУ «Про лікарські засоби».

³ В Україні люди із РЗ отримують ліки за допомогою дворівневої системи: уряд організовує загальнодержавні закупівлі через МОЗ; обласний рівень діє через місцеві ради та місцеві бюджети. Таким чином, для українців із рідкісними захворюваннями, які залишаються в Україні, ситуація з доступом до лікування та варіюється від області до області.

⁴ Наприклад, у 2022 р., у Барселоні працював віртуальний Центр (Хаб), що займався розглядом запитів щодо пошуку лікувального закладу, лікування чи спеціаліста тим пацієнтам, які вирушали за кордон або потребували цього на місці в Україні. Наприкінці 2022 Хаб фактично перемістився в Україну: половина хворих повернулася в Україну (зокрема, через легший доступ до лікарів). Зараз він функціонує при БФ «Охматдит». Частина орфанних пацієнтів повертаються в Україну з Європи й через відмову певних країн фінансувати їхнє лікування.

	На наш погляд, недостатньо уваги відведено ГО, як рушійним силам у вирішенні питання РЗ в Україні [27].	Після 24.02.22 саме організації пацієнтів та гуманітарні організації України та інших країн були основним джерелом допомоги хворим на ОЗ. До того ж додалися нові форми підтримки. Організації пацієнтів допомагали українцям з РЗ у переїзді закордон; у правовому та інформаційному супроводі; забезпеченні критичних потреб в медикаментах, харчуванні та медичному обладнанні; забезпеченні медикаментами та обладнанням українських шпиталів. В законодавстві і Концепції часто вказуються такі джерела фінансування ОЛП, як державний та місцеві бюджети, міжнародні неурядові організації, неурядові організації інших держав, громадські об'єднання та благодійні організації, приватні спонсори, але, коли мова йде про надання ліків від СМА, ПМД Дюшена, туберозний склероз тощо, без допомоги саме неурядових організацій не обійтись.
Соціально-психологічна підтримка пацієнтів	У Концепції визначено однією з основних проблем «відсутність психологічної підтримки пацієнтів, які страждають на РЗ». Серед цілей концепції є її надання.	Спеціальних умов для надання психологічної підтримки створено не було, а ситуація з психічним станом осіб з РЗ, не дивно, погіршилась, також погіршилась ситуація з доступом до базових потреб (житло, харчування, санітарно-гігієнічні матеріали).
Забезпечення правильної та своєчасної діагностики	У Концепції визначено однією з основних проблем «труднощі діагностики рідкісних (орфанних) захворювань». Проблему передбачається розв'язати, зокрема, шляхом сприяння у впровадженні у клінічну практику нових неонатальних скринінгових програм та неінвазивного пренатального тестування.	З однієї сторони, стосовно діагностики були визначені проблеми – руйнування відповідних лабораторій, ускладнена логістика матеріалів, відсутність можливості пацієнтів самостійно оплачувати аналізи, однак був і прогрес – впровадження МОЗ скринінгу новонароджених щодо 21 ОЗ (раніше – тільки 4). Скринінг станом на 1 липня 2023 року допоміг виявити 49 орфанних пацієнтів. Завдяки цьому лікування почалось ще до того, як хвороба проявилася.

У таблиці вказані напрями, які безпосередньо корелюють з відповідними в Рекомендації Ради, однак крім них, Концепція передбачає інші, зокрема створення та ведення державного реєстру громадян, які страждають на РЗ, якого досі на сьогоднішній день не було створено [7, с. 7].

Згідно з проведеним дослідженням, а також спираючись на висновки EURORDIS, пропонуємо наступні заходи для покращення профілактики, діагностики та лікування РЗ громадянам України: на період воєнного стану заохочення подовження допомоги гуманітарних організацій та організацій пацієнтів, зокрема щодо забезпечення лікарськими засобами, а також базовими потребами, таких як харчування, житло, засоби гігієни, фінансова підтримка; надання Європейською Комісією додаткового фінансування країнам, які забезпечують лікування українських пацієнтів; співпраця з іноземними фармацевтичними компаніями, однак з попередньою реєстрацією своєї продукції в Україні, аби зменшити ризик втрати доступу до ліків після завершення війни (зокрема, необхідно повернути в дію «Порядок ввезення на територію України незареєстрованих лікарських засобів, стандартних зразків, реагентів»); співпраця фармацевтичних компаній з МОЗ та міжнародними організаціями для забезпечення доступу ліків в Україну; на довгострокову перспективу пропонується закріплення необхідності створення Концепції на певний період часу на рівні Закону з метою забезпечення постійного контролю держави за цією сферою.

Висновки ЄС вживає ефективних засобів у сфері транскордонного співробітництва та спонукання держав-членів до розробки національних планів (стратегій) стосовно рідкісних захворювань у державах-членах, він також став прикладом для наслідування поза державами-членами ЄС. В останні роки ця система, однак, піддається критиці: не всі держави ефективно втілюють свої НП (НС); пандемія COVID-19 також значно сповільнила вирішення цього питання. Негативно впливає

відсутність платформи для врегулювання питання РЗ на рівні всіх ДЧ. Зараз триває перегляд джерел права ЄС у сфері РЗ, серед найновіших документів – Висновок Європейського соціально-економічного комітету, в якому пропонується вирішити проблему шляхом створення єдиного європейського органу з РЗ.

Україна не врегульовувала питання РЗ на законодавчому рівні до 2014 року, однак після підписання Угоди про асоціацію, активно впроваджувала законодавства ЄС у цій сфері. На практиці його втілення не було достатньо ефективним. Значним прогресом стало прийняття Концепції розвитку системи надання медичної допомоги пацієнтам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на 2021–2026 року, подібно до НС (НП) в ДЧ. Оскільки втілення Концепції припало на війну, її реалізація сповільнилась, деякі питання залишилися невирішеними (створення національних референтних мереж, відсутність реєстру орфанних хворих, переліку РЗ), постали нові випробування (утруднення доступу до ОЛП, поява незареєстрованих препаратів, зниження бюджетних витрат на охорону здоров'я, нестача медикаментів тощо), однак помітний прогрес в деяких сферах (проведення розширеного неонатального скринінгу, співпраця з ERNs).

Тому на даний момент положення українського законодавства, що «громадяни, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, безперебійно та безоплатно забезпечуються необхідними для лікування цих захворювань лікарськими засобами (...)» не виконується належним чином. Проблему пропонується вирішити шляхом продовження надання допомоги від гуманітарних організацій, організацій пацієнтів, співпрацею між фармацевтичними компаніями та МОЗ України. На майбутню перспективу пропонуємо закріпити необхідність створення Концепції на певний період часу на рівні Закону з метою забезпечення постійного контролю держави за цією сферою.

ЛІТЕРАТУРА

1. US Food & Drug Administration (FDA). Orphan Drug Act – Relevant Excerpts (2013). *Public Law* 97-414, as amended. Retrieved from <https://www.fda.gov/media/99546/download>.
2. Rare Diseases Act of 2002. *Public Law* 107–280—NOV. 6, 2002. Retrieved from <https://www.congress.gov/107/plaws/publ280/PLAW-107publ280.pdf>
3. National Institute of Health. *Public Law* 97–414 97th Congress. Jan 4, 1983. Retrieved from <https://history.nih.gov/display/history/Publications>.
4. Song P, Gao J, Inagaki Y, Kokudo N, Tang W. (2012). Rare diseases, orphan drugs, and their regulation in Asia: Current status and future perspectives. *Intractable Rare Dis Res.* 2012 Feb;1(1):3-9. doi: 10.5582/irdr.2012.v1.1.3. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4204590/>.
5. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products (December 16, 1999). Retrieved from <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2000/141/oj/eng>
6. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare disease terminology and definitions- A systematic global review: report of the ISPOR rare disease special interestgroup. *Value Health.* 2015;18:906-14. Retrieved from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26409619/>.
7. Abaturov O. Ye., Nikulina A.O. (2022). European Conference on Rare Diseases and Orphan Products 2022: mission possible. Retrieved from <https://umv.com.ua/index.php/journal/article/view/319>.
8. Taruscio D, Capozzoli F, Frank C. (2011). Rare diseases and orphan drugs. *Ann Ist Super Sanita.* 2011;47(1):83-93. doi: 10.4415/ANN_11_01_17. Retrieved from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21430345/>.
9. Griggs RC, Batshaw M, Dunkle M, et al. Clinical research for rare disease: opportunities, challenges, and solutions. *Mol Genet Metab* 2009;96:20–6. doi: 10.1016/j.ymgme. Retrieved from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19013090/>.
10. Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases – Europe’s challenges. (November 11, 2008). Retrieved from <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX:52008DC0679>.
11. Council Recommendation of 5 April 2022 on building bridges for effective European higher education cooperation (Text with EEA relevance) 2022/C 160/01 (April 5, 2022). Retrieved from <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX%3A32022H0413%2801%29>.
12. Ségolène Aymé, Charlotte Rodwell. (2014). The European Union Committee of Experts on Rare Diseases: three productive years at the service of the rare disease community. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 9, Article number: 30. Retrieved from <https://orjrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-9-30>.
13. Hedley V, Bottarelli V, Weinman A, Taruscio D. (2021 Apr). Shaping national plans and strategies for rare diseases in Europe: past, present, and future. *J Community Genet.* 12(2):207-216. doi: 10.1007/s12687-021-00525-4. Retrieved from <https://link.springer.com/article/10.1007/s12687-021-00525-4>.
14. Commission implementing decision 2014/287/EU of 10 March 2014 setting out criteria for establishing and evaluating European Reference Networks and their Members and for facilitating the exchange of information and expertise on establishing and evaluating such Networks. (March 10, 2014). Retrieved from <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32014D0287&qid=1696109854740>.
15. Directorate-General for Health and Food Safety. (November 12, 2014). Recommendation on Ways to Improve Codification for Rare Diseases in Health Information Systems. Retrieved from https://health.ec.europa.eu/publications/recommendation-ways-improve-codification-rare-diseases-health-information-systems_en.
16. Antoni Montserrat, Domenica Taruscio. (2019 Jul-Sep). Policies and actions to tackle rare diseases at European level. *Ann Ist Super Sanita,* 55(3):296-304. Retrieved from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31553326/>.
17. Directive 2011/24/EU of the European Parliament and of the Council of 9 March 2011 on the application of patients' rights in cross-border healthcare. (March 9, 2011). Retrieved from <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX%3A32011L0024>.
18. LEGGE 10 novembre 2021, n. 175 Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani. (21G00189) (GU Serie Generale n.283 del 27-11-2021). (November 10, 2021). Retrieved from <https://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2021/11/27/21G00189/sg>.
19. REPORT FROM THE COMMISSION TO THE EUROPEAN PARLIAMENT, THE COUNCIL, THE EUROPEAN ECONOMIC AND SOCIAL COMMITTEE AND THE COMMITTEE OF THE REGIONS Implementation report on the Commission Communication on Rare Diseases: Europe’s challenges [COM(2008) 679 final] and Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02). (September 5, 2014). Retrieved from <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/en/ALL/?uri=CELEX:52014DC0548>.
20. Opinion of the European Economic and Social Committee on Ensuring strong European solidarity for rare disease patients (own initiative opinion) (2023/C 75/10). Retrieved from <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX%3A52022IE2323>.
21. European Parliament resolution of 10 July 2020 on the EU's public health strategy post-COVID-19. (July 10, 2022). Retrieved from https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=OJ:JOC_2021_371_R_0014.
22. European Commission. (February 2023). EU action on RD (Improving patient access to knowledge, diagnosis and care). Retrieved from <http://surl.li/ligbx>.
23. М.С. Загрійчук, А.В. Дубнов, Л.В. Булах, А.К. Жумаділов, Т.Г. Кулеша, Я. Ахренс, Н.В. Самоненко, М.К. Слободніченко. (November 2019). Орфанні захворювання: мультидисциплінарний погляд на державно-приватне партнерство. Retrieved from https://health-ua.com/multimedia/userfiles/files/2019/ZU_21_2019/ZU_2019_21_str_46_47.pdf.
24. Закон України «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань». (2014). Retrieved from <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/1213-18#Text>.
25. Закон України «Про лікарські засоби». (1996). Retrieved from <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/123/96-%D0%B2%D1%80#Text>.
26. Наказ МОЗ України «Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань». (2016). Retrieved from <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1439-14#Text>.
27. Міністерство охорони здоров'я України та Санофі в Україні: партнерство заради українських пацієнтів. (2016). Retrieved from https://www.sanofi.ua/dam/jcr:0c5a42c9-ae04-4285-89beff192eb50302/03022016_%20%20%20%20%20%20%20%20%20%20%20%20%20_.pdf.
28. Розпорядження КМУ «Про схвалення Концепції розвитку системи надання медичної допомоги пацієнтам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на 2021-2026 роки». (April 28, 2021). Retrieved from <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/377-2021-%D1%80#Text>.
29. V. V. Shapovalov, O. V. Rogozhnikova. (2015). State principles of the medicines circulation regulation around the world and in Ukraine in the pharmacotherapy of orphan diseases among disabled children based on pharmaceutical law. Retrieved from <https://pharmj.org.ua/index.php/journal/article/download/207/180/>.
30. Розпорядження КМУ від 28 квітня 2021 р. № 377-р Про схвалення Концепції розвитку системи надання медичної допомоги пацієнтам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на 2021-2026 роки. (April 28, 2021). Retrieved from <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/377-2021-%D1%80#Text>.
31. EURORDIS. (January 2023). Report on rare diseases: a clinical perspective. Retrieved from <https://download2.eurordis.org/Ukraine/Report-on-rare-diseases-a-clinical-perspective-en.pdf>.
32. EURORDIS. (September 2022). Helping Ukraine to build back better for rare diseases. A EURORDIS report on the challenges faced by people living in Ukraine affected by a rare disease. Retrieved from https://download2.eurordis.org/Ukraine/UA_report_Ukraine_en.pdf.

33. Наказ МОЗ «Про мережу референтних центрів з питань рідкісних (орфанних) захворювань». (September 7, 2022). Retrieved from <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1119-22#Text>.
34. Наказ МОЗ «Про затвердження Порядку ввезення на територію України незареєстрованих лікарських засобів, стандартних зразків, реагентів». (April 26, 2011). Retrieved from <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z0965-11#Text>.
35. Directorate-General for Health and Food Safety. (April 12, 2016). Recommendations to support the incorporation of rare diseases into social services and policies. Retrieved from https://health.ec.europa.eu/publications/recommendations-support-incorporation-rare-diseases-social-services-and-policies_en.
36. Directorate-General for Health and Food Safety. (2015). Rare disease European Reference Networks: Addendum to Eucerd recommendations of January 2013. Retrieved from https://health.ec.europa.eu/system/files/2016-11/20150610_erns_eucerdaddendum_en_0.pdf.
37. N.V. Banadiga, I.O. Rogalskiy, N.N. Kalinyuk. (2015). Legislative novelty in providing care to patients with rare diseases in Ukraine. Retrieved from <https://med-expert.com.ua/journals/ua/publishing-activity-uk/sovremennaya-pediatrica-publishing-activity-uk/suchasna-pediatrica-sp-%E2%84%9602-2015/>.
38. Шмалько О.О. (2017). Орфанні препарати – безнадія чи перспектива. *Медичний форум*. Retrieved from http://www.medicinelviv.org.ua/archive/2017/10_2017.pdf.
39. І. В. Каминіна. (2017). Орфанні хвороби та лікарські засоби: бібліограф. покажч.; ЗДМУ, наукова бібліотека. – Запоріжжя, 2017. – 99 с. Retrieved from http://dspace.zsmu.edu.ua/bitstream/123456789/5889/1/Orfan_khvor.pdf.