

ირინე კორინთელი ¹, ეკატერინე მირველაშვილი ², ანა მაკალათია ², ირმა კორინთელი ¹,
თამარ გიგაშვილი ³, მარიამ მაყაშვილი ³, ლუსინე მზიკიანი ³

იშვიათი დაავადებები - თანამედროვე გამოწვევები

თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტი: ¹ბავშვთა და მოზარდთა მედიცინის დეპარტამენტი; ²საზოგადოებრივი ჯანდაცვის, მენეჯმენტის, ეკონომიკის და პოლიტიკის დეპარტამენტი; ³დიპლომისშემდგომი სამედიცინო განათლებისა და უწყვეტი პროფესიული განვითარების ინსტიტუტი, თბილისი, საქართველო

Doi: <https://doi.org/10.52340/jecm.2023.02.07>

IRINE KORINTELI¹, EKATERINE MIRVELASHVILI², ANA MAKALATIA², IRMA KORINTELI¹
TAMAR GIGASHVILI³, MARIAM MAKASHVILI³, LUSINE MZIKYAN³

RARE DISEASES – MODERN CHALLENGES

¹Department of Children and Adolescent Medicine, TSMU, Tbilisi, Georgia; ²Department of Public Health, Management, Economics and Policy, TSMU, Tbilisi, Georgia; ³Institute of Postgraduate Medical Education and Continuing Professional Development TSMU, Tbilisi Georgia

SUMMARY

The incidence of rare diseases in the population does not exceed 0.05% and their management is associated with difficulties. Doctors are less familiar with rare diseases, due to which the diagnosis is delayed, therefore the treatment is not effective. Also, the awareness of the title is low. Medicines for the treatment of rare diseases are often not registered in many countries of the world, including Georgia. Medicines are mostly of non-commercial use, which hinders the importation process. In terms of optimizing the management of rare diseases, we consider it significant to create an annual register of people with rare diseases registered in the country, to improve access to universal healthcare services for people with rare diseases; increasing the availability of laboratory studies, creating treatment and diagnostic guidelines for individual diseases, creating a unified electronic database of casuistic cases and creating management algorithms based on expert programs according to disease clusters, increasing the level of knowledge about these diseases globally

Keywords: Rare diseases, Modern challenges

იშვიათი დაავადებების მართვა თანამედროვე მედიცინის უცვლელ პრობლემად რჩება და მისი გადაჭრის ოპტიმალურ გზას ჯანდაცვის, სოციალური დარგის მუშაკების, პოლიტიკოსების, მეცნიერ მკვლევარების ერთობლივი ძალისხმევა წარმოადგენს, რაც მთელს მსოფლიოში და მათ შორის საქართველოში ამ პრობლემის სერიოზულობზე მიუთითებს.

სტატისტიკურად, იშვიათ დაავადებათა გავრცელების დაბალ დონედ მიიჩნევა ნორმა, როცა ის ყოველ 2 ათას მოსახლეზე ერთზე ნაკლებ ინდივიდში ვლინდება და პოპულაციაში 0,05%-ს არ აღემატება. ევროკავშირის ქვეყნებში ნებისმიერი დაავადება, რომელიც 10 ათას მოსახლეზე 5 შემთხვევაში გვხვდება, ითვლება იშვიათ დაავადებად. ევროკავშირის სამედიცინო სააგენტოს მონაცემებით, მათ ქვეყნებში სულ 5-დან 8 ათასამდე იშვიათი დაავადებაა რეგისტრირებული, რომელთა საერთო რაოდენობა 27-დან 30 მილიონამდე დაავადების შემთხვევას შეადგენს. მსოფლიოს მოსახლეობის დაახლოებით 5-10%-ს რომელიმე იშვიათი დაავადება აქვს. ამგვარად, ჯამურად მათი რაოდენობა საკმაოდ მნიშვნელოვანია [1,3,4].

იშვიათი ნოზოლოგიების საერთო რაოდენობა 7000-მდე აღწევს. უკანასკნელ წლებში ბავშვებსა და მოზარდთა ასაკის ავადობის სტრუქტურაში სარწმუნოდ მატულობს იშვიათ დაავადებათა ხვედრითი წილი. როგორც ცნობილია, იშვიათი დაავადების 72% გენეტიკურად არის დეტერმინებული [1,3,4].

მთელს მსოფლიოში ურთიერთგადაჯაჭვულ პრობლემებს შორის მნიშვნელოვან გარემოებად რჩება შემდეგი:

- ექიმები ნაკლებად იცნობენ იშვიათ დაავადებებს, რაც თავის მხრივ, უამრავ არასაჭირო და პოტენციურად სახიფათო ინვაზიურ-სადიაგნოსტიკო ჩარევებს განაპირობებს.

- ამ დაავადებების იშვიათობისა და სპეციალური ალგორითმების არარსებობის გამო სწორი დიაგნოზის დასმა გვიანდება. დაავადებების მკურნალობა არ არის ადეკვატური და ეფექტური.
- იშვიათი დაავადებების შესახებ ზუსტი სტატისტიკური მონაცემები არ არის ხელმისაწვდომი.
- იშვიათი დაავადების ლაბორატორიული დიაგნოსტიკა დაკავშირებულია დიდ ფინანსურ ხარჯებთან, რომლებიც უმეტესწილად არ ანაზღაურდება კერძო სადაზღვევო კომპანიების მიერ.
- იშვიათი დაავადებების შესახებ მოსახლეობის არასაკმარისი გათვითცნობიერება.

განსაკუთრებული სირთულეებია ამ დაავადებების მკურნალობასთან დაკავშირებით. კერძოდ, იშვიათი დაავადებების სამკურნალო მედიკამენტები ძირითადად არ არის რეგისტრირებული მსოფლიოს მრავალ ქვეყანაში და მათ შორის საქართველოში. მედიკამენტები უმეტესად არაკომერციული დანიშნულებისაა, რაც ხელს უშლის იმპორტირების პროცესს [3,4].

ჩვენს ქვეყანაში მნიშვნელოვანი ყურადღება აქვს დათმობილი იშვიათი დაავადებების მართვის ოპტიმიზაციის საკითხებს. 2001 წლიდან შემუშავებულია იშვიათი დაავადებების ნუსხა და პერიოდულად ხდება მისი განახლება [2].

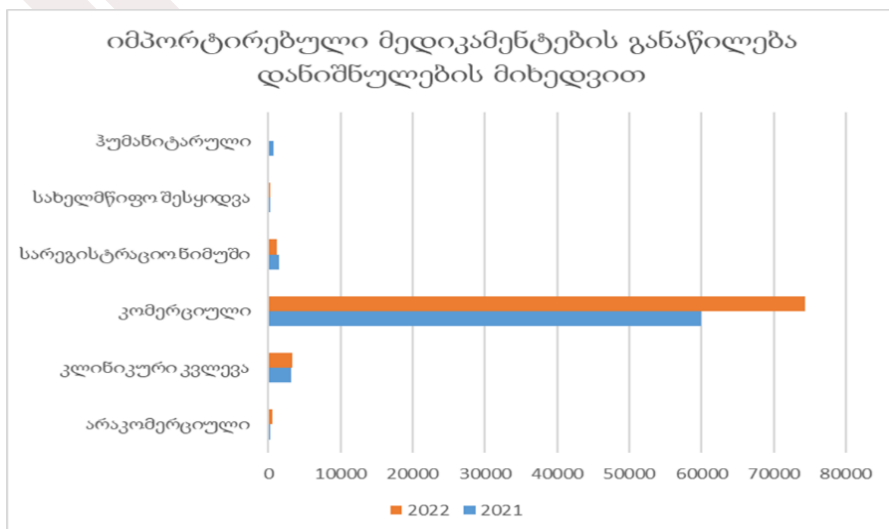
მიღებულია ნორმატიული აქტები, რომლითაც რეგულირდება იშვიათი დაავადებების მქონე 18 წლამდე ასაკის ბავშვთა ამბულატორიული და სტაციონარული მკურნალობა [5]. მათ შორის :

- ჰემოფილიით დაავადებულთათვის შედეგების ფაქტორებით უზრუნველყოფა.
- ფენილკეტონურიით დაავადებულთა სამკურნალო საკვები დანამატით უზრუნველყოფა.
- მუკოვისცილოზით დაავადებულთა პანკრეასის ფერმენტებით უზრუნველყოფა.
- იმუნოდეფიციციის სინდრომით დაავადებულთათვის იმუნოგლობულინის შესყიდვა.
- ზრდის ჰორმონის შესყიდვა.
- იუვენილური ართრიტით დაავადებულთათვის ბიოლოგიური პრეპარატების შესყიდვა.
- რკინის შემბოჭავი პრეპარატების შესყიდვა.
- ვილსონის დაავადებით D-პენიცილამინის შესყიდვა.
- ჰიპოთირეოზის მძიმე ფორმით დაავადებულთათვის ინტრავენური L-თიროქსინის შესყიდვა.
- სპინალური კუნთოვანი ატროფიით დაავადებულთათვის სპეციფიკური მედიკამენტის შესყიდვა.

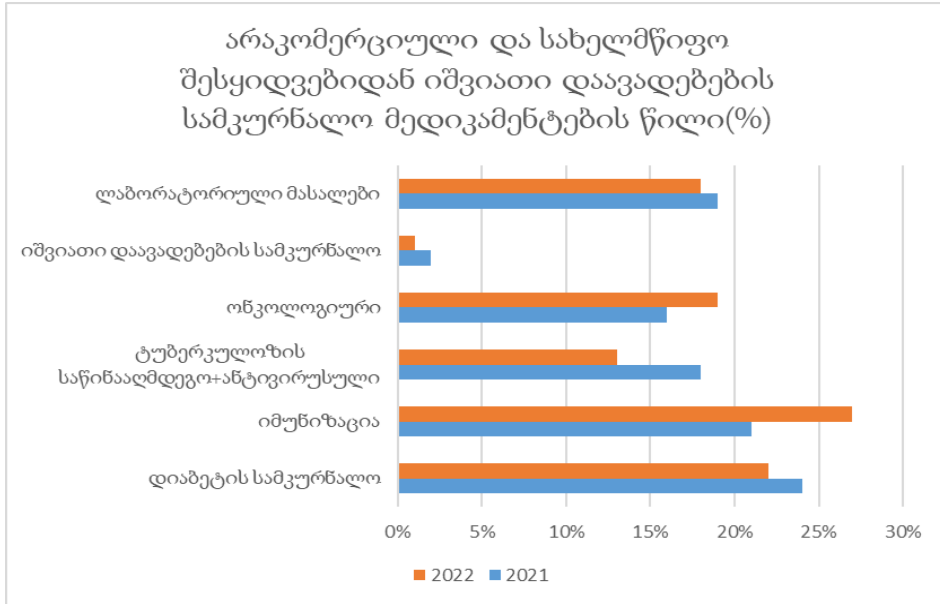
იშვიათი დაავადებების სამკურნალო მედიკამენტების იმპორტირების ალტერნატიული მეთოდს წარმოადგენს არაკომერციული შესყიდვა. აღნიშნული მედიკამენტების შესყიდვასაც არეგულირებს ნორმატიული აქტი [2].

საქართველოში იშვიათი დაავადებების მკურნალობისათვის იმპორტირებული მედიკამენტების შესახებ მონაცემები დატანილი გვაქვს N1, N2, N3 დიაგრამებზე [5].

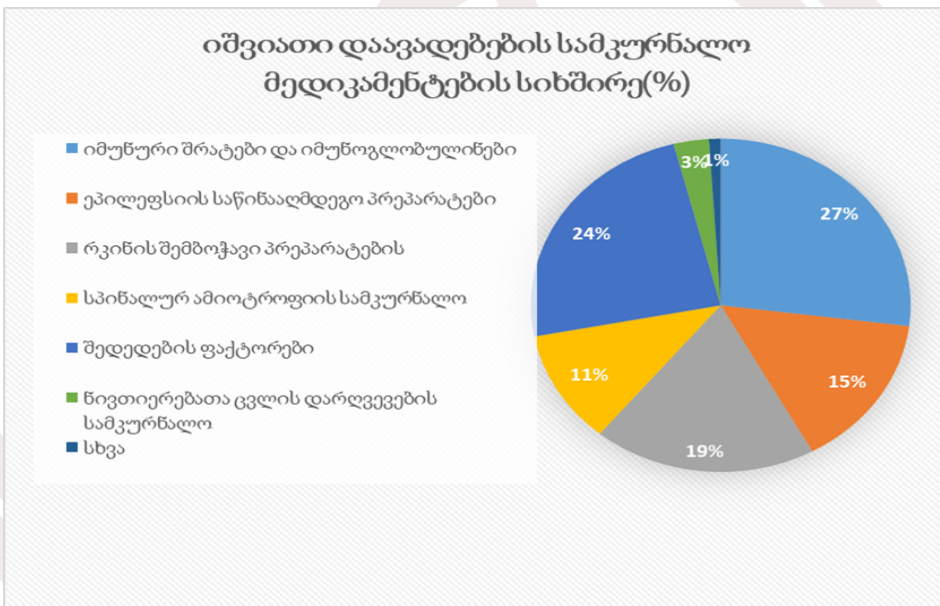
დიაგრამა N1 იმპორტირებული მედიკამენტების განაწილება დანიშნულების მიხედვით.



დიაგრამა N2. არაკომერციული და სახელმწიფო შესყიდვებიდან იშვიათი დაავადებების სამკურნალო მედიკამენტების წილი



დიაგრამა N3. იშვიათი დაავადებების სამკურნალო მედიკამენტების სიხშირე (%)



ამრიგად, ჩვენს ქვეყანაში საყოველთაო ჯანდაცვის პროგრამა უზრუნველყოფს იშვიათი დაავადებების მქონე პაციენტების ამბულატორიულ და სტაციონალურ მეთვალყურეობას. ცალკეული დაავადებების სამკურნალო მედიკამენტების შესყიდვა ხდება სახელმწიფო პროგრამით.

იშვიათი დაავადებების მართვის ოპტიმიზაციის კუთხით მნიშვნელოვნად მიგვაჩნია ქვეყანაში რეგისტრირებული იშვიათი დაავადებების მქონე პირთა ყოველწლიური რეესტრის შექმნა, იშვიათი დაავადებების მქონე პირთათვის საყოველთაო ჯანდაცვის სერვისებზე ხელმისაწვდომობის გაუმჯობესება, ლაბორატორიული კვლევების ხელმისაწვდომობის გაზრდა, ცალკეული დაავადებების სამკურნალო და სადიაგნოსტიკო გაიდლაინების შექმნა, კაზუისტიკური შემთხვევების ერთიანი ელექტრონული ბაზის შემუშავება და ექსპერტული პროგრამების საუქსელზე მართვის ალგორითმების შექმნა დაავადებათა კლასტერების მიხედვით.

მნიშვნელოვანია ასევე, საზოგადოების ცნობიერების ამაღლება. აგრეთვე პოლიტიკის განმსაზღვრელი პირების, სახელმწიფო სტრუქტურების, მკვლევარების, ჯანდაცვის პროფესიონალებისა და სხვა დაინტერესებული პირების ინფორმირებულობის გაზრდა და იმ

სიმძიმეებისა და სირთულეების წარმოჩენა, რომლებიც იშვიათი დაავადებების შედეგად პაციენტებსა და მათზე მზრუნველ პირებში ვლინდება.

გამოყენებული ლიტერატურა:

1. <https://rarediseases.org/rare-diseases/>
2. <https://www.matsne.gov.ge/ka/document/view/5571132?publication=0>
3. Irena Melnikova Rare diseases and orphan drugs/Nature Reviews Drug Discovery volume 11, pages 267–268. 2012
4. Wright, et. al Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children/Nature Reviews Genetics volume 19, pages 253–268. 2018
5. <https://pharmacy.moh.gov.ge/Pages/Products.aspx>

*ირინე კორინთელი¹, ეკატერინე მირველაშვილი², ანა მაკალათია², ირმა კორინთელი¹,
თამარ გიგაშვილი³, მარიამ მაყაშვილი³, ლუსინე მზიკიანი³*

იშვიათი დაავადებები - თანამედროვე გამოწვევები

თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტი: ¹ბავშვთა და მოზარდთა მედიცინის დეპარტამენტი; ²საზოგადოებრივი ჯანდაცვის, მენეჯმენტის, ეკონომიკის და პოლიტიკის დეპარტამენტი; ³დიპლომისშემდგომი სამედიცინო განათლებისა და უწყვეტი პროფესიული განვითარების ინსტიტუტი, თბილისი, საქართველო

რეზიუმე

იშვიათ დაავადებათა გავრცელების სიხშირე პოპულაციაში 0,05%-ს არ აღემატება და მათი მართვა სირთულეებთან არის დაკავშირებული. ექიმები ნაკლებად იცნობენ იშვიათ დაავადებებს, რის გამოც დიაგნოზის დასმა გვიანდება, შესაბამისად მკურნალობა არ არის ეფექტური. ასევე, დაბალია მოსახელობის გათვითცნობიერება.

იშვიათი დაავადებების სამკურნალო მედიკამენტები ძირითადად არ არის რეგისტრირებული მსოფლიოს მრავალ ქვეყანაში და მათ შორის საქართველოში. მედიკამენტები უმეტესად არაკომერციული დანიშნულებისაა, რაც ხელს უშლის იმპორტირების პროცესს. იშვიათი დაავადებების მართვის ოპტიმიზაციის კუთხით მნიშვნელოვნად მიგვაჩნია, ქვეყანაში რეგისტრირებული იშვიათი დაავადებების მქონე პირთა ყოველწლიური რეესტრის შექმნა, იშვიათი დაავადებების მქონე პირთათვის საყოველთაო ჯანდაცვის სერვისებზე ხელმისაწვდომობის გაუმჯობესება, ლაბორატორიული კვლევების ხელმისაწვდომობის გაზრდა, ცალკეული დაავადებების სამკურნალო და სადიაგნოსტიკო გაიდლაინების შექმნა, კაზუსტიკური შემთხვევების ერთიანი ელექტრონული ბაზის შემუშავება და ექსპერტული პროგრამების საფუძველზე მართვის ალგორითმების შექმნა დაავადებათა კლასტერების მიხედვით, გლობალურად ამ დაავადებებზე ცოდნის დონის ამაღლება.

