https://doi.org/10.32849/2409-9201.2025.25.3

УДК 349:61 UDC

ПРАВОВІ ТА ЕКОНОМІЧНІ ПЕРЕДУМОВИ ВПРОВАДЖЕННЯ ПЕРСОНАЛІЗОВАНОЇ МЕДИЦИНИ У НАЦІОНАЛЬНУ СИСТЕМУ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я

LEGAL AND ECONOMIC PREREQUISITES FOR THE IMPLEMENTATION OF PERSONALIZED MEDICINE INTO THE NATIONAL HEALTHCARE SYSTEM

Ганна КРУШЕЛЬНИЦЬКА

кандидат юридичних наук, доцент, докторант

Науково-дослідний інститут приватного права і підприємництва імені академіка Ф. Г. Бурчака НАПрН України (Київ)

Krushelnytska, Hanna

Candidate of Law Sciences, Associate Professor, Doctoral Student

Academician F.H. Burchak Scientific Research Institute of Private Law and Entrepreneurship of the NALS of Ukraine (Kyiv)

https://orcid.org/0000-0001-9934-6973

Метою статті є дослідження правових та економічних передумов впровадження персоналізованої медицини в систему охорони здоров'я України.

З огляду на обраний предмет дослідження, при підготовці наукової статті було використано матеріали вітчизняних та іноземних нормативно-правових актів, української та зарубіжної юридичної літератури. Для досягнення поставленої мети було використано загальнонаукові та спеціальні методи наукового пізнання: теоретичного аналізу, системно-структурний, аналізу та синтезу, соціологічний і статистичний, логіко-семантичний, порівняльно-правовий, метод сходження від абстрактного до конкретного, прогнозування та узагальнення. Ці методи в поєднанні з науковими принципами об'єктивності, науковості й обґрунтованості забезпечили комплексне дослідження правових та економічних передумов впровадження персоналізованої медицини в систему охорони здоров'я України.

У результаті, у статті продемонстровано, що старіння населення, збільшення кількості хронічних захворювань, а також зростання неефективності традиційних підходів до діагностики, лікування та профілактики хвороб потребують впровадження нової моделі системи охорони здоров'я, засно-

The purpose of the article is to study the legal and economic prerequisites for the implementation of personalized medicine in the healthcare system of Ukraine.

Given the chosen subject of the study, in preparing the scientific article, materials from domestic and foreign regulatory legal acts, Ukrainian and foreign legal literature were used. To achieve the set goal, general scientific and special methods of scientific knowledge were used: theoretical analysis, system-structural, analysis and synthesis, sociological and statistical, logical-semantic, comparative-legal, the method of descent from the abstract to the concrete, forecasting and generalization. These methods, combined with the scientific principles of objectivity, scientificity and validity, provided a comprehensive study of the legal and economic prerequisites for the implementation of personalized medicine in the healthcare system of Ukraine.

As a result, the article demonstrates that the aging of the population, the increase in the number of chronic diseases, as well as the increasing inefficiency of traditional approaches to the diagnosis, treatment and prevention of diseases require the implementation of a new model of the health care system, based on the use of

ваної на використанні досягнень біомедицини. У зв'язку із цим проаналізовано поняття та ключові елементи персоналізованої медицини, зокрема: 1) передбачення загрози розвитку спадкових захворювань шляхом генетичного тестування; 2) підбір специфічної терапії для окремого пацієнта на основі генетичних та геномних досліджень його біоматеріалу; 3) превентивні заходи для запобігання захворювання; 4) усвідомлена участь пацієнта у відновленні свого здоров'я; 5) точність діагностики та лікування шляхом підбору терапії з урахуванням даних генетичного тестування, медичних відомостей та способу життя пацієнта.

Проаналізовано способи впровадження персоналізованої медицини у системи охорони здоров'я зарубіжних країн. Встановлено, що існують два підходи переходу до нової моделі охорони здоров'я: «знизу вгору», для якого характерна поява приватних чи регіональних центрів персоналізованої медицини, що функціонують за рахунок інвестицій, грантів та самофінансування; «згори вниз», що характеризується наявністю урядової ініціативи щодо впровадження у закладах охорони здоров'я елементів персоналізованої медицини за рахунок фінансування із державного бюджету або шляхом державно-приватного партнерства.

Встановлено, що в Україні почало формуватися правове та економічне підґрунтя для інтеграції персоналізованої медицини у національну систему охорони здоров'я. Зокрема в Україні створена та функціонує медико-генетична служба, яка серед іншого надає медичну допомогу у вигляді медико-генетичного консультування та лабораторної діагностики на предмет виявлення мутацій у генах. За останні кілька років з'явилися концепції, плани та стратегії, що передбачають персоналізацію лікування. Крім того, до програми державних гарантій медичного обслуговування населення включено оплату за надання медично-генетичних послуг згідно з тарифами та коригувальними коефіцієнтами, що є значно вищими відносно інших медичних послуг.

biomedical achievements. In this regard, the concept and key elements of personalized medicine are analyzed, in particular: 1) prediction of the threat of developing hereditary diseases; 2) selection of specific therapy for an individual patient based on genetic and genomic studies of his biomaterial; 3) preventive measures to prevent the disease; 4) conscious participation of the patient in restoring his health; 5) accuracy of diagnosis and treatment by selecting therapy taking into account genetic testing data, medical information and the patient's lifestyle.

Methods of implementing personalized medicine in the health care systems of foreign countries are analyzed. It has been established that there are two approaches to the transition to a new healthcare model: «bottom-up», which is characterized by the emergence of private or regional centers of personalized medicine, operating through investments, grants and self-financing; «top-down», which is characterized by the presence of a government initiative to introduce elements of personalized medicine in healthcare institutions through financing from the state budget or through public-private partnerships.

It has been established that in Ukraine, a legal and economic basis has begun to form for the integration of personalized medicine into the national healthcare system. In particular, medical genetic service has been created and is operating in Ukraine, which, among other things, provides medical care in the form of medical genetic counseling and laboratory diagnostics for the detection of mutations in genes. Over the past few years, concepts, plans and strategies have appeared that provide for the personalization of treatment. In addition, the program of state guarantees of medical care for the population includes payment for the provision of medical and genetic services according to tariffs and correction coefficients, which are significantly higher than for other medical services.

Ключові біомедичні технології, охорона здоров'я, персоналізована медицина, медичні послуги, пацієнт, медико-генетична допомога

Keywords: biomedical technologies, health care, personalized medicine, medical services, patient, medical genetic care

Постановка наукової проблеми. Збільшення кількості хронічних захворювань, старіння населення та величезний прогрес у розвитку біомедичних технологій створили передумови для перенаправлення основних засад державного регулювання у сфері охорони здоров'я з універсальних підходів до лікування хвороб на індивідуальне лікування, профілактику та прогнозування захворювань. У зв'язку з цим у всьому світі розробляється політика впровадження стійких рішень для зміни системи та послуг охорони здоров'я таким чином, щоб зменшуючи загальні витрати на охорону здоров'я, одночасно створювати здоровіші групи населення. Така трансформація системи охорони здоров'я потребує ефективного використання інновацій в генетиці та геноміці, що відкрили нові можливості для прогнозування, діагностики та лікування генетичних захворювань. Генетичні та геномні дослідження створили потенціал для розвитку нової моделі системи охорони здоров'я з медичними рішеннями, методами лікування та фармацевтичними продуктами, адаптованими до конкретного пацієнта, що у свою чергу дозволить скоротити витрати на охорону здоров'я внаслідок точнішої діагносики та вчасного застосування профілактичних заходів. Відповідно, актуальним стає дослідження економічних та правових передумов переходу від традиційного підходу в медицині, що характеризується застосуванням стандартизованих протоколів універсального лікування захворювань, до персоналізованої моделі медицини, що враховує індивідуальні відмінності в генах пацієнтів, їх способі життя та оточуючому навколишньому середовищі.

Саме тому **метою цієї наукової статті** є дослідження правових та економічних передумов впровадження персоналізованої медицини в систему охорони здоров'я України.

Аналіз досліджень наукової проблеми. Питанням державного регулювання охорони здоров'я у контексті проблем запровадження в Україні моделі персоналізованої медицини, присвячено відносно небагато наукових праць, однак останнім часом інтерес до цієї тематики зростає. Зокрема, серед науковців, чиї праці присвячені дослідженню правових засад персоналізованої медицини, необхідно відзначити О. В. Россильну, Р. Ю. Гревцову, С. Б. Булецу, М. В. Менджул, О. О. Терзі, В. А. Устименка та інших. Водночас нормативне забезпечення медико-генетичної допомоги, що є ядром персоналізованої медицини, здебільшого залишається поза увагою науковців і потребує додаткового дослідження в межах тематики статті.

Виклад основного матеріалу. Охорона здоров'я є одним із пріоритетних напрямків державного регулювання в Україні, у межах якого відбувається формування загальних норм та правил здійснення медичної діяльності [1]. При цьому зміцнення здоров'я та покращення якості життя населення, забезпечення висококваліфікованої медичної допомоги пацієнтам та збереження генофонду нації можна назвати основними завданнями державного регулювання сфери охорони здоров'я України. На сьогоднішній день такі завдання можна вирішити шляхом впровадження у національну систему охорони здоров'я персоналізованої медицини, яка поєднує у собі п'ять «П»:

1. Перше «П» – це персоналізація, що полягає у виборі специфічної для кожного пацієнта діагностики та терапії. Тобто йдеться про перехід від лікування однакової хвороби однаковим способом у різних людей до лікування кожної конкретної людини. Це відбувається шляхом вичленення типових (частих або рідкісних) мутацій генів (біомаркерів) за допомогою генетичного тестування і створення методологій та препаратів для груп людей, у геномі яких ця мутація присутня. Така група може налічувати як декілька, так і сотні тисяч пацієнтів, що дозволяє знизити вартість лікування, залишаючи його фактично індивідуальним. Або ж за результатами генетичного аналізу можна передбачити повністю індивідуальне лікування, що включає вже складніший рівень медичної допомоги, що полягає

у генетичному редагуванні та складанні персональних рецептів ліків для конкретного пацієнта.

2. Друге «П» означає предиктивність, що полягає в аналізі та розрахунку ризику виникнення та розвитку хвороби у людини на підставі генетичного дослідження.

3. Третє «П» уособлює превентивність, що передбачає допомогу у прийнятті рішень, які запобігають появі захворювань.

Вже хрестоматійним прикладом предиктивності і превентивності є так званий казус актриси Анджеліни Джолі, у якої на підставі генетичного аналізу було встановлено наявність дефектного гену BRCA1 та передбачено 87% ризику розвитку раку молочної залози, від якого померла мати актриси. У результаті актриса прийняла рішення превентивно зробити мастектомію, аби уникнути онкологічної хвороби у майбутньому. Звичайно, такі медичні заходи є занадто радикальними, але превентивність є поняттям ширшим за профілактику, тому може включати і такі медичні втручання на основі інформованої добровільної згоди пацієнта.

4. Четверте «П» означає партисипативність, тобто залученість пацієнта, що передбачає центральне місце пацієнта в системі охорони здоров'я шляхом навчання та надання відповідних інструментів, щоб пацієнт міг взяти на себе відповідальність за своє здоров'я. Так, за даними ВООЗ, на здоров'я людини медицина впливає лише на 10%, спадкові дані на 20%, стан навколишнього середовища також на 20%, а 50% залежить від способу життя людини. Тобто особа повинна сама активно включатися у збереження свого здоров'я, наприклад дотримуватися спеціального харчування та займатися певними видами фізичної активності, рекомендованими пацієнту з урахуванням генетичних особливостей.

5. П'яте «П» – це прецизійність, тобто точність, що полягає у створенні алгоритмів, спроможних передбачити певні проблеми зі здоров'ям з найвищим рівнем точності та правильності, що є можливим завдяки інтеграції клінічної та молекулярної інформації для розуміння біологічної основи захворювання та, відповідно, для підбору або розробки лікарських засобів та медичних продуктів, що забезпечують найкращі результати для окремих пацієнтів або груп пацієнтів.

Таким чином, персоналізована медицина є більш ефективною, оскільки її суть полягає у лікуванні конкретної людини, з урахуванням причини виникнення та розвитку захворювання, а також генетичних характеристик особи, у той час як традиційна медицина спрямована на однакове протокольне лікування конкретного захворювання, яке все частіше не приносить бажаних результатів. Так, за даними Bayer, у сфері протипухлинної терапії показники частоти відповіді на традиційні методи лікування сягають всього 20%, тобто відповідь на терапію спостерігається лише у кожного п'ятого пацієнта [2]. Якщо співставити таку низьку результативність із бюджетом, запланованим на традиційне лікування онкологічних захворювань за Програмою медичних гарантій у 2024 році, що становив понад 6,3 мільярдів гривень, то можна побачити, що спрямування коштів не є ефективним ні для відновлення здоров'я онкохворих пацієнтів, ні для бюджету. Натомість персоналізоване лікування, спеціально розроблене для конкретного пацієнта на підставі даних генетичного дослідження його біоматеріалу, може скоротити тривалість терапії через покращення стану здоров'я хворого, а відповідно і зменшити витрати на неефективне для пацієнта лікування.

Загалом у вітчизняній юридичній літературі персоналізована медицина визначається як напрям сучасної медицини, а у зарубіжній літературі – як модель системи охорони здоров'я. Наприклад відповідно до Закону про геноміку та персоналізовану медицину, прийнятому у 2010 році в США, персоналізована медицина визначається як поняття, що означає будь-яку модель клінічної практики та наголошує на систематичному використанні профілактичних, діагностичних і терапевтичних втручань, в основі яких лежить інформація про гени та сімейний анамнез особи з метою покращення стану здоров'я [3]. Рада Американської медичної асоціації з науки та громадської охорони здоров'я (AMA Council on Science and Public Health) визначає персоналізовану медицину як модель охорони здоров'я, яка поєднує унікальну клінічну, генетичну та екологічну інформацію кожної людини [4]. Рада ЄС та

Консультативна група «Horizon 2020» Європейської комісії розуміє під персоналізованою медициною медичну модель, яка використовує характеристику фенотипів і генотипів індивідів (наприклад, молекулярне профілювання, медичне зображення, дані про спосіб життя) для підбору правильної терапевтичної стратегії для потрібної людини в потрібний час і/або для визначення схильності до захворювання та/або для забезпечення своєчасної та цілеспрямованої профілактики. Персоналізована медицина відноситься до ширшої концепції догляду, орієнтованого на пацієнта, яка враховує, що загалом системи охорони здоров'я повинні краще реагувати на потреби пацієнтів [5].

Погоджуючись із тим, що персоналізована медицина є саме моделлю системи охорони здоров'я, можна зробити висновок, що вона полягає у тому, що лікування має адаптуватися під окремі групи пацієнтів, залежно від схильності до певного захворювання, особливостей перебігу й ефективності лікування. Такий підхід дозволяє фокусувати профілактичні та лікувальні заходи на тих пацієнтах, кому вони будуть корисні, заощаджуючи витрати та зменшуючи небажані наслідки для решти осіб. У той же час, персоналізована медицина займається також створенням медичних продуктів для конкретних осіб, наприклад, індивідуально створених лікарських засобів чи біодрукованих тривимірних органів і тканин.

Варто відзначити, що країнах західної традиції права відбувається поступовий перехід до персоналізованої моделі охорони здоров'я. При цьому впровадження такої нової інноваційної моделі здійснюється за двома підходами:

- підхід «знизу вгору» здебільшого ґрунтується на формуванні спочатку регіональних мереж (як наприклад у Німеччині, Швеції, Італії) та виникає на умовах приватних інвестицій, участі у грантових програмах, а також самофінансування.

- підхід «зверху вниз» передбачає державне фінансування ініціативи щодо дослідження геному та використання отриманих результатів у клінічній практиці (він характерний, наприклад, для Великобританії, Франції, США).

Наприклад, Німецька мережа персоналізованої медицини взяла початок у федеральній землі Баден-Вюртемберг як регіональна мережа центрів персоналізованої медицини у чотирьох університетських лікарнях. Фінансована Федеральним об'єднаним комітетом, мережа тепер розширена до 26 університетських лікарень Німеччини, утворюючи нову загальнонаціональну структуру охорони здоров'я, що складається із центрів персоналізованої медицини. У той же час національний уряд профінансував ініціативу genomDE, яка спрямована на створення платформи для просування геномної медицини в онкології та рідкісних спадкових захворюваннях. А з січня 2024 року німецьке законодавство дозволило широкомасштабне секвенування пацієнтів з прогресуючими онкологічними захворюваннями в центрах Німецької мережі персоналізованої медицини в рамках ініціативи genomDE [6, с. 248].

Подібним чином завдяки регіональній системі охорони здоров'я у Швеції Genomic Medicine Sweden (GMS) спочатку була ініціативою «знизу вгору». А починаючи з 2017 року внаслідок об'єднання досвіду та професіоналізму діагностів, клініцистів, дослідників та інформатиків для координації впровадження геномної персоналізованої медицини у шведську систему охорони здоров'я, GMS створила регіональні центри геномної медицини в усіх університетських лікарнях по всій Швеції. Таким чином відбулося стимулювання впровадження у систему охорони здоров'я діагностики на основі генома, розробленої GMS спільно зі шведською дослідницькою інфраструктурою Science for Life Laboratory (SciLifeLab), та забезпечення справедливого доступу до персоналізованих підходів лікування на основі даних генома по всій Швеції для пацієнтів з рідкісними захворюваннями, раком, інфекційними та складними захворюваннями [7, с. 1981]. Було створено національну геномну платформу, яка дозволяє зберігати та обмінюватися даними як на національному, так і на міжнародному рівнях. На сьогоднішній день GMS в основному фінансується урядом та медичними університетами, оскільки робота GMS «знизу вгору» підвищила обізнаність про переваги персоналізованої медицини на урядовому рівні, започаткувавши урядові ініціативи щодо вторинного використання даних про здоров'я (завершено у вересні 2023

року) та діалоги щодо національної стратегії та формування інфраструктури для персоналізованої медицини [7, с. 1982].

На противагу, ключовим прикладом підходу «зверху вниз» є Служба геномної медицини національної служби здоров'я у Великобританії, створена у 2018 році для організації справедливого доступу населення до досягнень геноміки та забезпечення стандартизованої допомоги для населення, спираючись на досвід і результати Проекту 100 000 геномів [8]. У жовтні 2022 року у Великобританії було опубліковано першу геномну стратегію Національної служби здоров'я щодо впровадження геномної медицини, якою окреслено бачення інтеграції геноміки в британську систему охорони здоров'я протягом наступних 5 років за чотирма пріоритетними напрямками: (1) впровадження геноміки до персоналізованого медичного обслуговування; (2) забезпечення справедливого та інноваційного геномного тестування для покращення результатів лікування раку, рідкісних, спадкових і поширених захворювань, а також забезпечити точні методи лікування та втручання; (3) переміщення геноміки в авангард революції даних і цифрових технологій; і (4) розвиток медичного обслуговування за допомогою передової науки, досліджень та інновацій [9]. При цьому ще з 2018 року у Великобританії функціонують основні національні установи, покликані забезпечити реалізацію геномної стратегії Національної служби охорони здоров'я, включаючи центри геномної лабораторії для проведення геномного тестування; Національний каталог геномних тестів, який окреслює спектр геномних тестів, які доступні як частина фінансованої NHS клінічної служби; інтегровані клінічні геномні служби, що забезпечують діагностичне та генетичне консультування; національне секвенування повного генома, надане разом з Genomics England, яка пропонує розшифрування генома як звичайну складову медичної допомоги; Національна бібліотека геномних досліджень, розроблена в партнерстві між NHS England і Genomics England, в якій містяться геномні дані, надані на підставі інформованої вільної згоди окремих пацієнтів та членів їх сімей [10, с. 440].

У США персоналізована медицина впроваджується у національну систему охорони здоров'я на рівні законів, зокрема Закону про геноміку та персоналізовану медицину, прийнятого у 2010 році, а також Закону про розширення доступу до точної медицини, прийнятого у 2019 році.

Зокрема, американське законодавство зобов'язує Міністерство охорони здоров'я та соціальні служби укласти угоди з Національною академією медицини для розробки рекомендацій щодо того, як федеральний уряд може зменшити перешкоди для використання генетичного та геномного тестування.

Закони також дозволяють штатам подати заявку на виняток із федеральної відсоткової ставки медичної допомоги для надання клінічних послуг із секвенування повного генома для певних дітей із програми Medicaid, які мають невстановлене захворювання ймовірно генетичного походження, з метою вивчення ефективності послуг з діагностики захворювання дитини, покращення клінічних результатів і, як результат, зменшення витрат на лікування [11].

У ЄС також спостерігається застосування підходу «згори вниз», оскільки ключову роль у розробці та впровадженні моделі персоналізованої медицини у національні системи охорони здоров'я відіграє Європейська Комісія [12, с. 62]. Так, з 2010 року Європейська Комісія вживає заходів щодо підтримки дослідницьких проектів, спрямованих на вивчення впливу генів на виникнення та розвиток захворювань, застосування діагностики та інноваційних методів лікування шляхом стратифікації пацієнтів у закладах охорони здоров'я. Загалом у цю сферу було інвестовано понад 3 мільярди євро самим ЄС з додатковими інвестиціями урядів на національному рівні. Крім регулярних конкурсів пропозицій, які мають відношення до різних аспектів персоналізованої медицини, поточні зусилля зосереджені на розробці довгострокових стратегій державно-приватного партнерства, таких як ERA PerMed, Innovative Health Initiative, Міжнародний консорціум персоналізованої медицини (ICPerMed) тощо. У своїх висновках з персоналізованої медицини для пацієнтів (2015/C 421/03) Рада ЄС закликала країни-члени сприяти

впровадженню важливих внесків у персоналізовану медицину завдяки дослідженням, які проводяться в межах рамкової програми з досліджень та інновацій «Horizon 2020», у тому числі через дії, що здійснюються в рамках Ініціативи з інноваційних лікарських засобів, з метою прискорення розробки більш ефективних профілактичних і діагностичних інструментів, а також кращих і безпечніших ліків для пацієнтів [10, с. 442].

Оскільки Україна обрала євроінтеграційний вектор, підписавши у 2014 році Угоду про Асоціацію з ЄС, наша держава має забезпечити поступове наближення до європейських стандартів в охороні здоров'я шляхом проведення системного реформування галузі, спрямованого на створення системи, орієнтованої на пацієнта, здатної забезпечити медичне обслуговування для всіх громадян на рівні розвинутих європейських держав. Орієнтирами реформ було визначено програми Європейського Союзу «Європейська стратегія здоров'я – 2020» [13, с. 192] та «Horizon 2020». Власне, це відповідає визначеному Основами законодавства України про охорону здоров'я одному з основних принципів охорони здоров'я в Україні, що полягає в поєднанні вітчизняних традицій і досягнень та кращого світового досвіду у сфері охорони здоров'я.

Аналіз існуючої нормативно-правової бази та сучасного стану розвитку біомедичних технологій дає підстави стверджувати, що в Україні вже починає формуватися позитивне підґрунтя для впровадження персоналізованої медицини у вітчизняну систему охорони здоров'я.

Рухаючись в обраному євроінтеграційному векторі, у 2020 році розпорядженням КМУ від 28 грудня 2020 р. № 1671-р було затверджено Концепцію розвитку електронної охорони здоров'я. Планом заходів щодо реалізації цієї концепції, серед іншого, на період 2022-2025 роки передбачається розвиток персоналізованої медицини, забезпечення якого покладається в першу чергу на МОЗ та Національну службу здоров'я України [14].

Розпорядженням Кабміну від 2 серпня 2024 р. № 730-р було схвалено Національну стратегію контролю злоякісних новоутворень на період до 2030 року, яка передбачає серед стратегічних цілей забезпечення ефективного функціонування спроможної мережі закладів охорони здоров'я, що забезпечують надання медичної допомоги пацієнтам із онкозахворюваннями, якісних медичних послуг із діагностики, комплексного лікування та реабілітації на основі мультидисциплінарного підходу. Очікуваними результатами досягнення встановлених стратегічних цілей зокрема є забезпечення надання високоякісної персоналізованої онкологічної допомоги [15].

Враховуючи те, що генетика та геноміка є наріжним каменем персоналізованої медицини, її впровадження вимагає наявності інструментів для генетичного тестування та використання їх результатів для стратифікації пацієнтів, а також складання персоналізованих протоколів лікування. І не зважаючи на те, що правове забезпечення персоналізованої медицини в Україні на сьогоднішній день залишається на рівні концепцій, стратегій і планів, не можна вважати, що у нас взагалі відсутня правова база, від якої можна відштовхуватися при переході на нову модель медицини.

Зокрема згідно статті 29 Основ законодавства України про охорону здоров'я, в інтересах збереження генофонду народу України, запобігання демографічній кризі, забезпечення здоров'я майбутніх поколінь і профілактики спадкових захворювань держава здійснює комплекс заходів, спрямованих на усунення факторів, що шкідливо впливають на генетичний апарат людини, а також створює систему державного генетичного моніторингу, організує медико-генетичну допомогу населенню, сприяє збагаченню і поширенню наукових знань в сфері генетики і демографії.

Як вбачається із Методичних рекомендацій щодо організації надання медико-генетичної допомоги, затверджених наказом МОЗ України та Академії медичних наук України від 31.12.2003 № 641/84, медико-генетична допомога є одним із видів спеціалізованої медичної допомоги в Україні і включає в себе: заходи щодо своєчасного виявлення осіб з вродженою та спадковою патологією, у тому числі, пренатально; проведення верифікації генетичного діагнозу з використанням сучасних методів діагностики,

лікування спадкової патології; медико-генетичне консультування осіб/сімей з розрахунком генетичного ризику виникнення вродженої та спадкової патології; пропаганду знань з питань медичної генетики серед лікарів різного фаху та населення [16]. Також Наказом МОЗ України № 2142 від 01.10.2021 року «Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні» розширено перелік захворювань, що включені до програми розширеного масового скринінгу новонароджених, який зараз складає 21 захворювання [17]. Таким чином, в Україні як мінімум створена медико-генетична служба, тому державі потрібно лише використовувати її можливості відповідно до наукового прогресу, що може стати наступним вагомим кроком переходу від традиційної до персоналізованої медицини.

Крім того, політика у сфері охорони здоров'я вже спрямована на подолання як мінімум такого бар'єру в доступі пацієнтів до генетичного та геномного тестування як недостатність фінансування. Порядок реалізації програми державних гарантій медичного обслуговування населення у 2025 році також передбачає оплату за надання медично-генетичних послуг з профілактики, діагностики, спостереження та лікування в амбулаторних умовах згідно з тарифами та коригувальними коефіцієнтами, що є значно вищими відносно інших медичних послуг. Зокрема, для генетичних високоспецифічних лабораторних досліджень визначено коригувальний коефіцієнт 32,4387 [18]. Враховуючи, що ставка на медичні послуги, у 2025 році становить 155 гривень, державою передбачена вартість генетичного дослідження у розмірі 5028 гривень. Власне за таку ж ціну приватними лабораторіями пропонується секвенування одного гену, мутація якого може бути причиною онкологічного, автоімунного чи рідкісного (орфанного) захворювання пацієнта [19]. При цьому повне геномне секвенування коштує більше 130 тисяч гривень. Така ж цінова політика у сфері геномних та генетичних досліджень спостерігалася у США, однак вкорінення таких послуг у клінічній практиці призвело до зменшення ціни лабораторних досліджень і на сьогоднішній день повне розшифрування геному коштує близько 1000 доларів, а окремого гена – не більше 100 доларів [2]. Подібна тенденція характерна і для країн ЄС, тому можемо передбачити зниження ціни на геномні дослідження і в Україні по мірі перебудови національної системи охорони здоров'я шляхом переходу на персоналізовану модель медицини.

Висновки. Проведене дослідження дає підстави стверджувати, що персоналізована медицина є новою моделлю системи охорони здоров'я, яка ґрунтується на застосуванні досягнень геноміки та генетики для підбору персонального підходу в діагностиці, лікуванні та профілактиці захворювань конкретного пацієнта чи групи пацієнтів. Секвенування генома та виявлення мутацій у певних генах дало розуміння, що традиційне лікування, засноване на протоколах, які не враховують генетичних особливостей та способу життя пацієнта, далеко не завжди є ефективним та корисним для нього. Відповідно, часто за програмою медичних гарантій держава довготривало фінансує неефективну терапію. Враховуючи, що в Україні створена та функціонує медико-генетична служба, яка включає серед іншого лабораторні генетичні дослідження, доцільно будь-яку терапію починати із медико-генетичного консультування та генетичного тестування, результати якого мають бути покладені в основу вибору методики надання медичної допомоги відповідно до існуючих протоколів, або ж шляхом створення персоналізованого протоколу лікування конкретного пацієнта. У перспективі такий підхід дозволить знизити вартість генетичних досліджень та перенаправити кошти з фінансування неефективної терапії на результативну персоналізовану медичну допомогу.

Посилання:

1. Гладун З.С. Державне управління в галузі охорони здоров'я. Тернопіль: Академкнига, 2000. 312 с.

2. Парійський Д. Персоналізована медицина: як лікують те, що ще вчора було вироком. URL: https://mind.ua/publications/20230593-personalizovana-medicina-yak-likuyut-te-shcho-shche-vchora-bulo-virokom.

3. Genomics and Personalized Medicine Act of 2010. H.R.5440. 111th Congress (2009-2010). URL: https://www.congress.gov/bill/111th-congress/house-bill/5440/text

4. American Medicine Association, Genomic-Based Personalized Medicine, Council on Science and Public Health Report №4. URL: http://www.ama-assn.org/ama/pub/about-ama/our-people/ama-councils/council-science-public-health/reports/2010-reports.page

5. Council conclusions on personalised medicine for patients: Document 52015XG1217(01). Official Journal of the European Union. 17.12.2015. C 421/2.

6. Stenzinger A, Edsjo A, Ploeger C, Friedman M, Frohling S, Wirta V, et al. Trailblazing precision medicine in Europe: a joint view by Genomic Medicine Sweden and the Centers for Personalized Medicine, ZPM, in Germany. Semin Cancer Biol. 2022. №84. P. 242–254.

7. Fioretos T, Wirta V, Cavelier L, Berglund E, Friedman M, Akhras M, et al. Implementing precision medicine in a regionally organized healthcare system in Sweden. Nat Med. 2022. №28(10). P. 1980–1982.

8. Investigators GPP, Smedley D, Smith KR, Martin A, Thomas EA, McDonagh EM, et al. 100,000 genomes pilot on rare-disease diagnosis in health care – preliminary report. N Engl J Med. 2021. №385(20). P. 1868–1880.

9. A strategy for embedding genomics in the NHS over the next 5 years. 2022. URL: https://www.england.nhs.uk/long-read/accelerating-genomic-medicine-in-the-nhs/

10. Stenzinger A, Moltzen EK, Winkler E, Molnar-Gabor F, Malek N, Costescu A, Jensen BN, Nowak F, Pinto C, Ottersen OP, Schirmacher P, Nordborg J, Seufferlein T, Fröhling S, Edsjö A, Garcia-Foncillas J, Normanno N, Lundgren B, Friedman M, Bolanos N, Tatton-Brown K, Hill S, Rosenquist R. Implementation of precision medicine in healthcare-A European perspective. J Intern Med. 2023 Oct. №294(4). P. 437-454.

11. Neuhaus CP, Pacia DM, Crane JT, Maschke KJ, Berlinger N. All of Us and the Promise of Precision Medicine: Achieving Equitable Access for Federally Qualified Health Center Patients. J Pers Med. 2023 Mar 31. №13(4). P. 615. URL: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10140886/

12. Nimmesgern E, Benediktsson I, Norstedt I. Personalized medicine in Europe. Clin Transl Sci. 2017. №10(2). P. 61–63.

13. Россильна О. В. Правові проблеми впровадження засад персоналізованої медицини в Україні: огляд. Науковий вісник публічного та приватного права. 2020. Вип. 2. С. 190-195.

14. Про затвердження плану заходів щодо реалізації Концепції розвитку електронної охорони здоров'я: розпорядження КМУ від 29.09.2021 № 1175-р. URL: https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/1175-2021-%D1%80#Text

15. Про схвалення Національної стратегії контролю злоякісних новоутворень на період до 2030 року та затвердження плану дій з її реалізації на період до 2025 року: розпорядження КМУ від 02.08.2024 № 730-р. URL: https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/730-2024-%D1%80#Text

16. Методичні рекомендації щодо організації надання медико-генетичної допомоги: Наказ МОЗ України, Академії медичних наук України від 31.12.2003 № 641/84. URL: https://mozdocs.kiev.ua/view.php?id=3125

17. Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні: наказ МОЗ України від 01.10.2021 № 2142. URL: https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1403-21#Text

18. Деякі питання реалізації програми державних гарантій медичного обслуговування населення у 2025 році: постанова КМУ від 24.12.2024 №1503. URL: https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/1503-2024-%D0%BF#Text

19. Генетичні дослідження: Лабораторія Др. Рьодгера. URL: https://redgerlab.kiev.ua/product-category/генетичні-дослідження/

Статтю було подано	14.03.2025	The article was submitted
Статтю було прийнято	01.04.2025	The article was accepted