GeRaD
Georgian Foundation
for Genetic and Rare Diseases

საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა
და სოციალური დაცვის სამინისტროს
ჯანმრთელობის დაცვის
დეპარტამენტის უფროსს
ქალბატონ მარინა დარახველიძეს

მოგესალმებით,

მოგახსენებთ, რომ გენეტიკური და იშვიათი დაავადებების საქართველოს ფონდის, როგორც დარგობრივი ასოციაციის, მიერ განხორციელდა რიგი ღონისძიებანი, რაც ემსახურება, საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა და სოციალური დაცვის სამინისტროსთან თანამშრომლობის გზით, ქვეყანაში იშვიათი დაავადებების კუთხით არსებული ვითარების ოპტიმიზებასა და სისტემის მოდიფიცირებას თანამედროვე სტანდარტებთან მიახლოების მიზნით.

ჩვენს მიერ, ამ დარგში მომუშავე ქართველ სპეციალისტებთან კოლაბორაციის გზით, შეძლებისდაგვარად მოძიებულ და სისტემაში მოყვანილ იქნა ინფორმაცია ცალკეული ნოზოლოგიების ვერიფიცირებული შემთხვევებისა და გავრცელების შესახებ. აგრეთვე გათვალისწინებულ იქნა საერთაშორისო გამოცდილება და ევროკავშირის იშვიათი დაავადებების ექსპერტთა კომიტეტის (EUCERD) წევრთა რჩევები, რის შემდეგაც ჩამოყალიბებულ იქნა ოპტიმალური მოდელის ჩვენეული ხედვა.

მოწოდებული ინფორმაცია წარმოადგენს სამუშაო ვერსიას, ექვემდებარება განხილვასა და კორეგირებას. რეკომენდებულია საბოლოო შემუშავებული ნუსხის წელიწადში ერთხელ განახლება (გადახედვა).

გთავაზობთ ტერმინის – „იშვიათი დაავადება“ – განსაზღვრებას, კონკრეტული ნოზოლოგიის იშვიათ დაავადებათა ნუსხაში ჩართვის კრიტერიუმებს და ერთდროულად ორი ტიპის სიას, რაც აპრობირებული მიდგომაა რიგ ქვეყნებში (განმარტებანი იხ. ქვ.).

საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა
და სოციალური დაცვის სამინისტრო
ტელ.: 51 00 33
030150971444211

საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა
სოციალური დაცვის სამინისტრო
№ 56563
3 06 2014
6 ფურცელი

GEORGIAN FOUNDATION FOR GENETIC AND RARE DISEASES (GeRaD)
9 TARKNISHVILI STREET, TBILISI 0179, GEORGIA; TEL/FAX: + (99532) 2306624; email: grd.georgia@gmail.com

გენეტიკური და იშვიათი დაავადებების საქართველოს ფონდი
თბილისი 0179, თარხნიშვილის ქუჩა 9; ტელ/ფაქსი: + (99532) 2306624; email: grd.georgia@gmail.com

საზოგადოებრივი ჯანდაცვის ევროპული კომისიის განმარტებიდან გამომდინარე და საერთაშორისო პრაქტიკის გათვალისწინებით:

იშვიათია დაავადება – 1. რომლის სიხშირე პოპულაციაში 2 000 მოსახლედან 1–ზე ნაკლებია, 2.რომელიც ხშირად სიცოცხლისათვის საშიშია ან იწვევს შეზღუდული შესაძლებლობების ფორმირებას, 3.ახასიათებს ქრონიკული, ხშირად მძიმე მიმდინარეობა, 4.რომლის რადიკალური განკურნების მეთოდიც დღესდღეობით არ არსებობს.

ჩართვის კრიტერიუმები (სავალდებულოა ნოზოლოგია აკმაყოფილებდეს სამივე კრიტერიუმს):

- აღიარებულია მსოფლიოში როგორც იშვიათი დაავადება;
- საქართველოს პოპულაციაში ფიქსირებულია დიაგნოზის ერთი ვერიფიცირებული შემთხვევა მაინც;
- ექვემდებარება ადექვატურ მართვას (სპეციფიურს ან სიმპტომურს);

ნუსხა № 1 (იხ.დანართი № 1) – იშვიათი დაავადებები, რომელთათვისაც არსებობს უშუალოდ პათოლოგიური პროცესის ჩახშობაზე მიმართული სპეციფიური მკურნალობა (ე.წ. „ობოლი“ პრეპარატები, მუდმივჩანაცვლებითი თერაპია, საკვები დანამატები და სხვ.). ამ დაავადებათა მენეჯმენტში განსაკუთრებით მნიშვნელოვანია სახელმწიფოს ჩართულობა პროგრამულ დონეზე, ვინაიდან, საერთაშორისო რეკომენდაციებზე დაყრდნობით, აღნიშნულ ნუსხაში შესული დაავადებები ექვემდებარება დაფინანსებას სახელმწიფო პროგრამულ ფარგლებში.

ნუსხა № 2 (იხ.დანართი № 2) – ნოზოლოგიები, რომლებიც შეესაბამება იშვიათი დაავადებების სიაში ჩართვის კრიტერიუმებს, რომელთათვისაც სპეციფიური სამკურნალო საშუალება არ არსებობს, თუმცა ექვემდებარება სიმპტომურ მართვას.

GEORGIAN FOUNDATION FOR GENETIC AND RARE DISEASES (GeRaD)
9 TARKNISHVILI STREET, TBILISI 0179, GEORGIA; TEL/FAX: + (99532) 2306624; email: grd.georgia@gmail.com

გენეტიკური და იშვიათი დაავადებების საქართველოს ფონდი
თბილისი 0179, თარხნიშვილის ქუჩა 9; ტელ/ფაქსი: + (99532) 2306624; email: grd.georgia@gmail.com

დანართი № 1

1. ჰემოლიზურ-ურემიული სინდრომი D.59.3

2. ღამის პაროქსიზმული ჰემოგლობინურია D59.5

3. მწვავე ინტერმიტირებადი პორფირია E80.2

4. იდიოპათიური თრომბოციტოპენიური პურპურა D69.3

5. თიროზინემია E70.2

6. გალაქტოზემია E74.2

7. არასრული ოსტეოგენეზი Q78.0

8. ცენტრალური გენეზის ნაადრევი სქესობრივი სიმწიფე E22.8

9. ფენილკეტონურია E70.0

10. ჰომოცისტინურია E72.1

11. გოშეს დაავადება E75.2

12. მუკოპოლისაქარიდოზი ტიპი I, II, VI E76.0 E76.1 E76.2

13. იუვენილური მაანკილოზებელი სპონდილიტი M08.1

14. იუვენილური რევმატოიდული ართრიტი M08.0

15. გლიკოზირებული ცვლის თანდაყოლილი მოშლა (Ib, IIc) E77.8

16. ჰემოფილია D66

17. სისხლის შედედების II, VII, X ფაქტორების მემკვიდრული დეფიციტი D68.2

18. თალასემია - დიდი ბეტა D56.1

19. ცისტური ფიბროზი E84

დანართი № 2

1. ადისონის დაავადება E27.1

2. ბეხჩეტის სინდრომი M35.2

3. კონის სინდრომი E26.0

4. უშაქრო დიაბეტი E23.2

5. მემკვიდრული ჰიპოგამაგლობულინემია (ბრუტონის სინდრომი) D80.0

6. გლანცმანის თრომბასთენია D69.1

7. 9p - სინდრომი Q92

8. ვილებრანდის დაავადება D68.0

9. სისტემური წეთილი მგლურა M32

10. დერმატოპოლიმიოზოტი M33.0

11.შონლეინ-ჰენოხის დაავადება M31.8

12. იდიოპათიური პულმონური არტერიულ ჰიპერტენზია I27.0

13. აპლასტიური ანემია დაუზუსტებელი D61.9

14. დეფექტი კომპლემენტის სისტემაში D84.1

15. განშტოებულჯავიანი ამინომჟავებისა და ცხიმოვანი მჟავების მეტაბოლური დარღვევები E71

16. სხვა სფინგოლიპიდოზები ფაბრი–ანდერსონის სინდრომი, ნიმენ–პიკის დაავადება) E75.2

17. ვილსონის დაავადება E83.0

18. სისტემური სკლეროზი M34

19. კან–ლორწოვან–ლიმფური სინდრომი (კავასაკის დაავადება) M30.3

20. შარპის დაავადება M35.1

21. ვეგენერის გრანულომატოზი M31.3

22. კვანძოვანი პერიარტერიიტი M30.0

23. სვაიერის სინდრომი Q56.4

24. მობიუსის სინდრომი Q87.0

25. ჭეშმარიტი ჰერმაფროდიტიზმი Q56.0

26. ტერნერის სინდრომი Q96

27. ადრენოგენიტალური სინდრომი E25.9

28. ანდროგენული რეზისტენტობის სინდრომი E 34.5

29. ჰიპერიმუნოგლობულინ E (IgE) სინდრომი D82.4

30. აორტის რკალის სიდრომი (ტაკაიასუ) M31.4

31. თანდაყოლილი მრავლობითი ართროგრიპოზი Q74.3

32. მაოსიფიცირებელი ფიბროდისპლაზია M61.

33. პოლიოსტური ფიბროზული დისპლაზია Q78.1

34. მრავლობითი თანდაყოლილი ეგზოსტოზი Q78.6

35. ჰიპოფოსფატემიური რაქიტი E83.3

36. ბარძაყის ძვლის იუვენილური ოსტეოქონდროზი (ლეგ–კალვე–პერთეზის სინდრომი) M91.1

37. ბუშტუკოვანი ეპიდერმოლიზი Q81

38. თანდაყოლილი იქთიოზი Q80

39. ექტოდერმული დისპლაზია (ანჰიდროზული) Q82.4

40. ვულგარული პემფიგუსი L10.0

41. მწვავე ნეფრიტული სინდრომი მკვრივი დეპოზიტის ავადმყოფობით N00.6

42. ჟუბერის სინდრომი Q04.3

43. დიუშენის კუნთოვანი დისტროფია G71.0

44. დრავეს სინდრომი G40.4

45. ჰიპოპიტუიტარიზმი E23.0

46. კრონის ავადმყოფობა (რეგიონული ენტერიტი) K50

47. ჰემოქრომატოზი E83.1

48. გარდნერის სინდრომი D69.2

49. ფენილკეტონურია 18 წლის ზემოთ E70.1

50. პრადერ ვილის სინდრომი Q87.1

პატივისცემით,

გენეტიკური და იშვიათი დაავადებების
საქართველოს ფონდის აღმასრულებელი დირექტორი
ოლეგ ქვლივიძე

გენეტიკური და იშვიათი დაავადებების
საქართველოს ფონდის აღმასრულებელი დირექტორის მოადგილე
ლალი მარგველაშვილი

გენეტიკური და იშვიათი დაავადებების
საქართველოს ფონდის აღმასრულებელი დირექტორის მოადგილე
ანა ბოქოლიშვილი

03.06.2014 წ.

GEORGIAN FOUNDATION FOR GENETIC AND RARE DISEASES (GeRaD)
9 TARKNISHVILI STREET, TBILISI 0179, GEORGIA; TEL/FAX: + (99532) 2306624; email: grd.georgia@gmail.com

გენეტიკური და იშვიათი დაავადებების საქართველოს ფონდი
თბილისი 0179, თარხნიშვილის ქუჩა 9; ტელ/ფაქსი: + (99532) 2306624; email: grd.georgia@gmail.com