

М.В. Власенко¹, А.С. Баранова¹,
Т.О. Хуторна²

¹ Вінницький національний медичний
університет імені М.І. Пирогова

² КНП «Вінницький обласний
клінічний високоспеціалізований
ендокринологічний центр Вінницької
обласної ради»

УДК: 616.433.95

ОРФАННІ ЗАХВОРЮВАННЯ: ПРОБЛЕМНІ ПИТАННЯ ГІПОСОМАТОТРОПІЗМУ В ДОРОСЛОМУ ВІЦІ

Резюме. Орфанні захворювання — група рідкісних вроджених або набутих захворювань, які характеризуються важким, прогресуючим і хронічним перебігом, що призводить до формування дегенеративних змін в організмі, зниження якості та скорочення тривалості життя хворих. В Україні проблема орфанних хвороб та їх соціальна підтримка визнана на державному рівні лише 15 квітня 2014 р. із прийняттям Закону України № 1213-VII «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань». На сьогодні у світі зафіксовано до 8 тисяч рідкісних захворювань, з яких лише 302 нозології офіційно затвердили в Україні та регламентуються відповідними наказами МОЗ. Нині в Україні існує проблема щодо лікування орфанних захворювань через відсутність Національного реєстру. Одним із захворювань, яке входить до зареєстрованого переліку орфанних захворювань та потребує ендокринологічної допомоги, є соматотропна недостатність. Соматотропна недостатність — гетерогенна група захворювань, основним клінічним проявом яких є патологічна затримка росту, зумовлена порушенням секреції або дії соматотропного гормону. **Мета.** Проаналізувати загальну захворюваність на соматотропну недостатність серед дитячого населення м. Вінниці та Вінницької області, а також стан надання допомоги. **Матеріали та методи.** База реєстру хворих на соматотропну недостатність КНП «Вінницького обласного клінічного високоспеціалізованого ендокринологічного центру Вінницької обласної ради», амбулаторні картки пацієнтів. **Результати.** Згідно з реєстром, кількість зареєстрованих хворих віком від 4 до 18 років, які мають гіпосоматотропізм, становить 66 осіб, серед яких переважають чоловіки (58%). Найбільшу кількість серед цих хворих становлять діти молодшого шкільного віку (45,4%). Відносно верифікації діагнозу із соматотропною недостатністю найчастіше трапляється гіпофізарний нанізм (57,6%). **Висновки.** Соматотропний гормон — білковий гормон аденогіпофіза, який містить 191 амінокислотний залишок та синтезується спеціальними ацидофільними соматотрофними клітинами. Основною біологічною дією соматотропного гормону в дитячому віці є забезпечення зросту. Зростання — це складний процес: обмін речовин, вплив на складові зон росту, взаємовплив на функцію внутрішніх органів. Виникає питання щодо контролю над процесами впливу відсутності соматотропного гормону на функцію серцево-судинної, м'язової та опорно-рухової систем у пацієнтів старшого віку без замісної терапії. Організаційні питання реєстру, забезпечення хворих замісною терапією в дорослому віці, контроль над супутніми станами й ускладненнями є актуальними і потребують вирішення даної проблеми.

Ключові слова: орфанні захворювання, соматотропна недостатність, гіпосоматотропізм, гіпофізарний нанізм, соматотропний гормон.

Орфанні (від англ. «orphan» — сирота, сирітський) захворювання — група рідкісних вроджених або набутих захворювань, які характеризуються важким, прогресуючим і хронічним перебігом, що призводить до формування дегенеративних змін в організмі, зниження якості та скорочення тривалості життя хворих.

Термін «орфанні захворювання» вперше з'явився в законодавчому акті «Orphan Drug Act», що був прийнятий Сполученими Штатами Америки в 1983 році [11]. Згодом проблеми орфанних захворювань закріпили законодавством такі країни: Сингапур (1991), Японія (1993), Канада (1995), Південна Корея (1995), країни Європейського

Союзу (1995), Австралія (1997) [6]. Щодо України проблема орфанних хвороб та їх соціальна підтримка визнана на державному рівні лише 15 квітня 2014 р. із прийняттям Закону України № 1213-VII «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань», згідно з яким рідкісним захворюванням вважають захворювання, яке загрожує життю людини або хронічно прогресує, призводить до скорочення тривалості життя або до інвалідності, поширеність якого серед населення становить не частіше ніж 1:2000 (норма була затверджена країнами Європейського Союзу в 1999 році) [1]. Тоді як у США

© М.В. Власенко, А.С. Баранова, Т.О. Хуторна

поширеність орфанного захворювання становить 1:1500, Австралії — 1:2000, Японії — 1:2500, Російській Федерації — 1:10 000 [6, 7].

Нині Європейський комітет експертів із рідкісних захворювань (EUCERD) зафіксував до 8 тисяч рідкісних хвороб [9]. В Україні поки що 302 нозології віднесли до орфанних захворювань, затвердили офіційно і регламентуються Наказом МОЗ України №778 від 27.10.2014 року «Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань» (із змінами, внесеними згідно з наказами МОЗ України №919 від 30.12.2015, №731 від 29.06.2017, № 2664 від 24.12.2019) [2]. Перелік орфанних захворювань, що зареєстровані в Україні та потребують ендокринологічної допомоги, включає: гіперінсулінізм, псевдогіпопаратиреоз, гіпопаратиреоз, інші форми гіпопаратиреозу, акромегалію та гіпофізарний гігантизм, передчасне статеве дозрівання центрального генезу, гіпопітуїтаризм, нецукровий діабет, хворобу Іценка — Кушинга гіпофізного походження, ектопічний АКТГ-синдром, вроджені адреногенітальні порушення, пов'язані з ферментною недостатністю, первинну недостатність кіркової речовини надниркових залоз, адреналовий криз, гіпофункцію яєчок, синдром андрогенної резистентності, тестикулярну фемінізацію (синдром), передчасне статеве дозрівання, автоімунну полігландулярну недостатність (автоімунний полігландулярний синдром, тип I), карликовість, не класифіковану в інших рубриках, тип Ларона (синдром Ларона), цукровий діабет новонароджених (неонатальний цукровий діабет; постійний діабет новонароджених; синдром проксимальної тубулопатії — цукрового діабету — мозочкової атаксії; синдром постійного цукрового діабету, панкреатичного та мозочкового агенезу; діабет новонароджених, вроджений гіпотиреоз, вроджена глаукома, печінковий фіброз, синдром полікістозних нирок; DEND-синдром; проміжний DEND-синдром; синдром первинної мікроцефалії, епілепсії, постійний діабет новонароджених), інсуліннезалежний цукровий діабет з ураженням нирок (автосомно-домінантна тубулоінтерстиціальна хвороба нирок, пов'язана з HNF1B), інсуліннезалежний цукровий діабет із неуточненими ускладненнями (успадковані від матері діабет і глухота (мітохондріальний діабет)), інсуліннезалежний цукровий діабет без ускладнень (діабет зрілого віку в молодих людей (MODY)), інші уточнені форми цукрового діабету (синдром Уолкотта — Ралісона), інші уточнені ендокринні порушення (синдром Вольфрама), чисту гіперхолестеринемію (гомозиготна сімейна гіперхолестеринемія), ахондрогенез, ахондроплазію, гіпохондроплазію, спондилоепіфізарну дисплазію, остеохондродисплазію з дефектами росту трубчастих кісток і хребетного стовпа, незавершений остеогенез, нейрофіброматоз

(незлаякісний), синдроми вроджених вад, що проявляються переважно карликовістю (синдром Рассела — Сільвера, синдром Прадера — Віллі, синдром Шерешевського — Тернера), інші аномалії статевих хромосом, жіночий фенотип, не класифіковані в інших рубриках, інші аномалії статевих хромосом, чоловічий фенотип, не класифіковані в інших рубриках, гіперпролактинемію (пролактинома), краніофарингіому, злаякісне новоутворення підшлункової залози, злаякісне новоутворення яєчка, злаякісне новоутворення щитоподібної залози, злаякісне новоутворення надниркової залози [2].

У країнах Європейського Союзу від 27 до 36 мільйонів людей (6-8% населення) страждають на орфанні захворювання [8]. Маніфестний вік таких захворювань варіабельний, але, за даними Європейського альянсу організацій хворих на рідкісні захворювання (EURORDIS), 75% захворювань діагностуються в ранньому віці [10]. Через рідкісність і труднощі у верифікації середній термін встановлення правильного діагнозу від початку розвитку клінічної картини становить 4,8 року. Орфанні захворювання перебігають під «масками» інших відомих хвороб або малосимптомно, тому діагностика ускладнюється. Вважають, що приблизно 4 з 5 орфанних захворювань зумовлені генними та хромосомними мутаціями, а 1 з 5 — вірусною й бактеріальною етіологією, алергічними агентами, а також факторами навколишнього середовища.

Як відомо, в Україні своєчасне виявлення орфанних захворювань забезпечується неонатальним скринінгом новонароджених, до якого входять такі захворювання: адреногенітальний синдром, вроджений гіпотиреоз, муковісцидоз та фенілкетонурія. Слід відзначити, що згідно з Наказом МОЗ України № 2142 від 01.10.2021 року «Про забезпечення розширення неонатальних скринінгових програм для новонароджених для створення нової системи неонатального масового скринінгу в Україні» (із змінами і доповненнями, внесеними Наказом МОЗ України від 12.11.2021 року № 2523) з 2022 року кількість захворювань, що входитиме до масового неонатального скринінгу новонароджених, становитиме 21 одиницю [3]. На території України головною установою щодо діагностики та лікування орфанних захворювань є Центр метаболічних захворювань Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ».

У світі створюються європейські, регіональні, інтернаціональні й національні реєстри пацієнтів із різними рідкісними захворюваннями, що дає можливість планувати та забезпечити хворих потрібними лікарськими препаратами. В Україні існує поки що один реєстр, а саме пацієнтів із спінальною м'язовою атрофією [8].

Законом України від 15.04.2014 року № 1213-VII «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань» та Постановою КМУ від 31.03.2015 року № 160 «Про затвердження Порядку забезпечення громадян, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, лікарськими засобами та відповідними харчовими продуктами для спеціального дієтичного споживання» (із змінами, внесеними згідно з Постановою КМУ від 23.09.2020 № 884) передбачається, що громадяни з рідкісними захворюваннями безперервно та безоплатно забезпечуються необхідними для лікування цих захворювань лікарськими засобами й відповідними харчовими продуктами для спеціального дієтичного споживання, що закуповуються за рахунок коштів державного, місцевих бюджетів, а також інших джерел, не заборонених законодавством, у тому числі гуманітарної допомоги [1, 4]. На жаль, в Україні через відсутність Національного реєстру та надзвичайно дорого-вартісне лікування таких хвороб пацієнти стикаються з проблемою, що унеможливорює його придбання за власні кошти (від 35 до 350 тис. грн щомісячно, до 1 млн грн щорічно, незважаючи на те, що обсяги державного фінансування щороку збільшуються) [7]. На сьогодні держава фінансує придбання препаратів лише для 16 з 302 нозологій орфанних захворювань, включених до переліку рідкісних хвороб: нанізм різного походження, муковісцидоз, фенілкетонурія, тирозинемія, гемофілія А або В, або хвороба Віллебранда, хвороба Гоше, хвороба Помпе, бульозний епідермоліз, легенева артеріальна гіпертензія, ювенільний ревматоїдний артрит, дитячий церебральний параліч, ідіопатична сімейна дистонія, первинні імунodefіцити, розсіяний склероз [5] (табл. 1).

Таблиця 1. Перелік орфанних захворювань, які фінансуються державою

Нанізм різного походження	Бульозний епідермоліз
Муковісцидоз	Хвороба Помпе
Фенілкетонурія	Ювенільний ревматоїдний артрит
Тирозинемія	Дитячий церебральний параліч
Гемофілія А	Легенева артеріальна гіпертензія
Гемофілія В	Ідіопатична сімейна дистонія
Хвороба Віллебранда	Первинні імунodefіцити
Хвороба Гоше	Розсіяний склероз

Нецукровий діабет об'єднує декілька захворювань різної етіології, для яких характерна гіпотонічна поліурія. Поширеність патології у світі становить у середньому 1:25 000 населення, у різних популяціях цей показник перебуває в межах від 0,004 до 0,01%. Статистичних даних щодо захворюваності на нецукровий діабет в Україні немає. Поширеність нецукрового діабету в популяції становить 0,004-0,01% [12]. У клінічній

практиці виділяють три основні типи нецукрового діабету: центральний, нефрогенний і первинна полідипсія. Центральний нецукровий діабет (гіпоталамічний, нейрогіпофізарний, нейрогенний, вазопресин-чутливий) — нейроендокринне захворювання, зумовлене дефектом синтезу, транспорту або осморегульованої секреції вазопресину (антидіуретичного гормону, АДГ), що призводить до нездатності нирок реабсорбувати воду та концентрувати сечу й проявляється вираженою спрагою та екскрецією великої кількості гіпотонічної сечі. Периферичний нецукровий діабет (нефрогенний, вазопресин-резистентний) пов'язаний із резистентністю рецепторів ниркових каналців до дії вазопресину. Первинна полідипсія розглядається як маніакальне споживання рідини з фізіологічним пригніченням секреції вазопресину чи дипсогенна полідипсія зі зниженням порогу чутливості осморецепторів.

Соматотропна недостатність (гіпосоматотропізм) — гетерогенна група захворювань, основним клінічним проявом яких є патологічна затримка росту, зумовлена порушенням секреції або дії соматотропного гормону. Затримка росту визначається за перцентильними таблицями варіантів нормального росту. Перцентильні таблиці стандартів росту та маси тіла дитини базуються на вимірюванні національної репрезентативної когорти дітей і підлітків із народження до кінцевого росту. Перцентилі росту та маси тіла дитини відповідають відхиленням від медіани. Затримка росту в дитячому віці — це відставання в рості на 1-2 стандартних відхилення (δ) від медіани для відповідного віку і статі; субнанізм — це відставання в рості на 2-3 δ від медіани для відповідного віку і статі; нанізм — це відставання в рості $>3 \delta$ від медіани для відповідного віку і статі. Існують такі клінічні форми соматотропної недостатності: гіпофізарний, гіпоталамічний (церебральний), тиреогенний, соматогенний нанізм, синдромальна затримка росту, спадково-конституційна затримка росту, психосоціальна низькорослість (деприваційний нанізм), нанізм, який зумовлений резистентністю рецепторів до соматотропіну (синдром Ларона).

У Наказі МОЗ № 2 від 04.01.2021 «Про затвердження номенклатури лікарських засобів, медичних виробів та допоміжних засобів до них, що закуповуватимуться за напрямками використання бюджетних коштів у 2021 році за бюджетною програмою КПКВК 2301400 «Забезпечення медичних заходів окремих державних програм та комплексних заходів програмного характеру» (із змінами, внесеними згідно з наказами МОЗ № 52 від 15.01.2021, № 58 від 16.01.2021, № 147 від 28.01.2021, № 1854 від 31.08.2021, № 2285 від 20.10.2021), затверджено номенклатуру лікарського засобу для хворих на нанізм

різного походження: соматотропін (флаконна форма для дітей після 10 років та картриджна — до 10 років) [5]. Згідно із цією бюджетною програмою КПКВК 2301400 у частині «Закупівля медикаментів для дітей, хворих на нанізм різного походження» було виділено кошти Державного бюджету України на закупівлю лікарського засобу Омнітроп 5 мг/1,5 мл, наприклад, у м. Вінницю на 2019 рік — 1 060 482, 56 грн, на 2020 рік — 1 468 960,03 грн, на 2021 рік — 1 275 025,5 грн.

Мета дослідження — проаналізувати загальну захворюваність на соматотропну недостатність серед дитячого населення м. Вінниці та Вінницької області, а також стан надання допомоги.

Матеріали та методи

База реєстру хворих на соматотропну недостатність КНП «Вінницького обласного клінічного високоспеціалізованого ендокринологічного центру Вінницької обласної ради», амбулаторні картки пацієнтів.

Результати та їх обговорення

Станом на січень 2021 рік у м. Вінниці та Вінницькій області за даними реєстру КНП «Вінницького обласного клінічного високоспеціалізованого ендокринологічного центру Вінницької обласної ради» кількість зареєстрованих хворих віком від 4 до 18 років, які перебувають на диспансерному обліку з приводу гіпосоматотропізму, становить 66 осіб, із них 28 (42%) жіночої статі та 38 (58%) чоловічої статі (рис. 1).

Кількість хворих дошкільного віку — 8 (12,1%) осіб, молодшого шкільного віку — 30 (45,4%) осіб та старшого шкільного віку — 28 (42,5%) осіб (рис. 2).

Встановлена така верифікація діагнозу із соматотропною недостатністю: синдромальна затримка росту — 8 (12,1%) осіб (синдром Шерешевського — Тернера — 87,5%, синдром Сільвера — Рассела — 12,5%), гіпофізарний

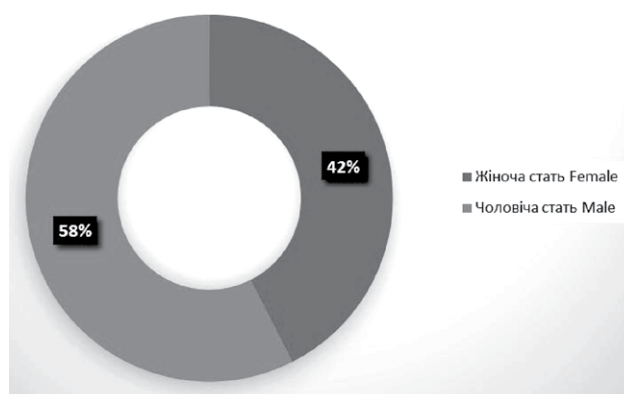


Рис. 1. Гендерна поширеність гіпосоматотропізму серед дітей м. Вінниці та Вінницької області

ВІКОВА ПОШИРЕНІСТЬ AGE PREVALENCE

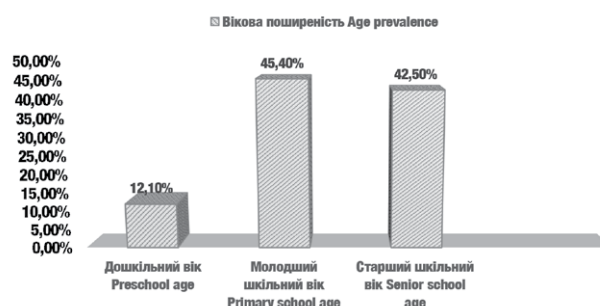


Рис. 2. Вікова поширеність гіпосоматотропізму серед дітей м. Вінниці та Вінницької області

нанізм — 38 (57,6%) (повна соматотропна недостатність — 94,7%, часткова соматотропна недостатність — 5,3%), гіпопітуїтаризм — 8 (12,1%), соматогенний нанізм — 4 (6,1%), церебральний нанізм — 2 (3,05%), карликовість Коварськи — 1 дитина, затримка росту спадково-конституційного генезу — 1 дитина, остеохондродиспластична карликовість — 2 (3,05%), нанізм неуточненого генезу — 2 (3%) (рис. 3).

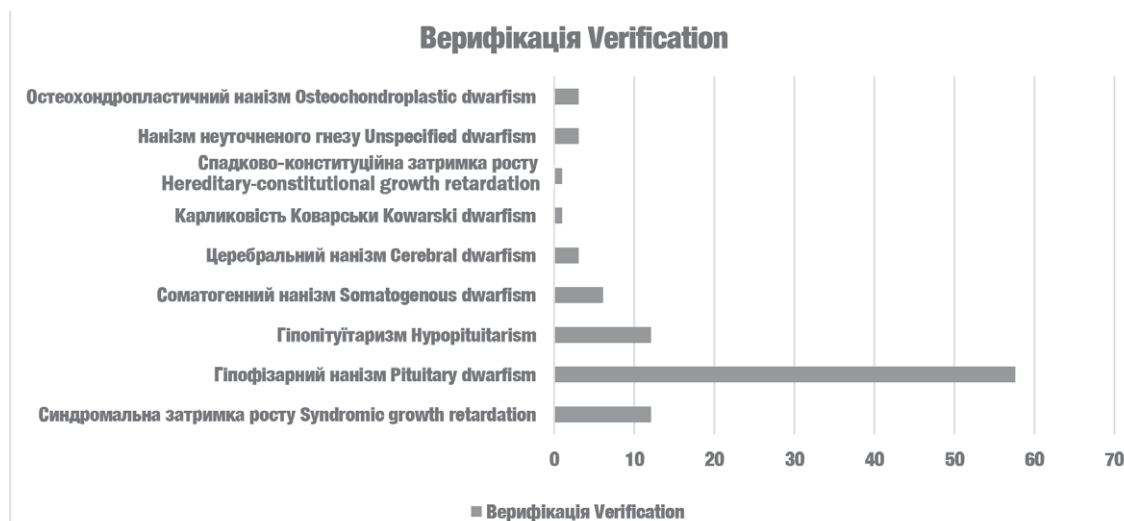


Рис. 3. Верифікація діагнозу із соматотропною недостатністю

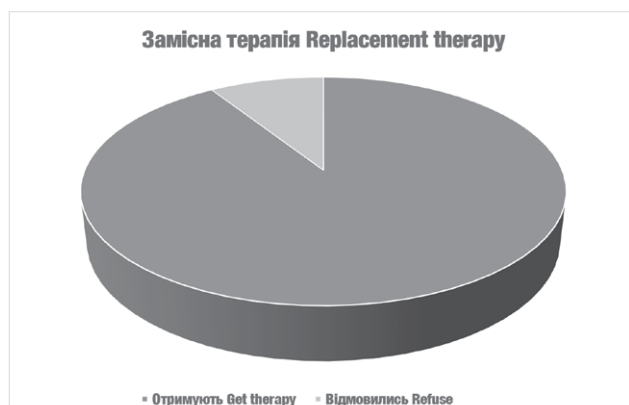


Рис. 4. Замісна терапія соматотропним гормоном

Замісну терапію соматотропним гормоном отримали 60 (90,9%) пацієнтів, 6 (9,1%) осіб відмовились через власні переконання (рис. 4).

Висновки

Таким чином, основною біологічною дією соматотропного гормону в дитячому віці є забезпечення зросту. Він стимулює диференціацію і ріст тканин, сприяє росту скелета, збільшенню маси внутрішніх органів і розмірів тіла. Найбільш чутливою до гормону росту є хрящова тканина, особливо в епіфізарній ділянці трубчастих кісток, у

якій гормон росту активує процеси проліферації, синтез колагену і мукополісахаридів. Це зумовлює ріст кісток і всього скелета в довжину. Гормон росту має виражену анаболічну дію — підсилює синтез ДНК, РНК і білків у багатьох тканинах та забезпечує позитивний азотистий баланс. У дітей раннього віку анаболічна дія соматотропного гормону поєднується з мітогенною. На обмін вуглеводів гормон росту діє протилежно до інсуліну: його введення викликає гіперглікемію, зумовлену посиленням глюконеогенезу в печінці та зниженням периферичної утилізації глюкози. Соматотропний гормон викликає мобілізацію ліпідів у жировій тканині, підвищує вміст вільних карбонових кислот у крові та їх окиснення в печінці. Гормон росту сполучається з лактогенними рецепторами і має певні властивості пролактину.

Виникає питання щодо контролю над процесами впливу відсутності соматотропного гормону на функцію серцево-судинної, м'язової та опорно-рухової систем у пацієнтів старшого віку без замісної терапії.

Організаційні питання реєстру, забезпечення хворих замісною терапією в дорослому віці, контроль над супутніми станами й ускладненнями є актуальними і потребують вирішення даної проблеми.

Список використаної літератури

1. Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань: Закон України від 15.04.2014 р. № 1213-VII [Електронний ресурс]. — Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/1213-18#Text>
2. Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань: Наказ МОЗ України від 27.10.2014 р. № 778 (із змінами, внесеними згідно з Наказами МОЗ України № 919 від 30.12.2015, № 731 від 29.06.2017, № 2664 від 24.12.2019) [Електронний ресурс]. — Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1439-14#Text>
3. Про забезпечення розширення неонатальних скринінгових програм для новонароджених для створення нової системи неонатального масового скринінгу в Україні: Наказ МОЗ України від 01.10.2021 р. № 2142 (із змінами і доповненнями, внесеними Наказом МОЗ України від 12.11.2021 року № 2523) [Електронний ресурс]. — Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1403-21#Text>
4. Про затвердження Порядку забезпечення громадян, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, лікарськими засобами та відповідними харчовими продуктами для спеціального дієтичного споживання: Постанова КМУ від 31.03.2015 р. № 160 (із змінами, внесеними згідно з Постановою КМУ від 23.09.2020 № 884) [Електронний ресурс]. — Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/160-2015-%D0%BF#Text>
5. Про затвердження номенклатури лікарських засобів, медичних виробів та допоміжних засобів до них, що закуповуватимуться за напрямками використання бюджетних коштів у 2021 році за бюджетною програмою КПКВК 2301400 «Забезпечення медичних заходів окремих державних програм та комплексних заходів програмного характеру»: Наказ МОЗ України від 04.01.2021 № 2 (із змінами, внесеними згідно з Наказами МОЗ № 52 від 15.01.2021, № 58 від 16.01.2021, № 147 від 28.01.2021, № 1854 від 31.08.2021, № 2285 від

- 20.10.2021) [Електронний ресурс]. — Режим доступу: <https://moz.gov.ua/article/ministry-mandates/nakaz-moz-ukraini-vid-04012021--2-pro-zatverdzhennja-nomenklaturi-likarskih-zasobiv-medichnih-virobiv-ta-dopomizhnih-zasobiv-do-nih-scho-zakupovuvatimutsja-za-naprijamami-vikorisannja-bjudzhetnih-koshtiv-u--2021-roci-za-bjudzhetnoju-programoju>
6. Кирилова ЛГ, Мірошников ОО, Юзва ОО, Кізяк-Бубряк МЕ. Перинатальна неврологія та орфанні захворювання в Україні: проблеми та перспективи. *Перинатологія і педіатрія*. 2017;2(70):126-133.
 7. Котвіцька АА, Черкашина АВ. Дослідження сучасного стану державного регулювання медико-фармацевтичного забезпечення хворих на орфанні захворювання в Україні. *Соціальна фармація в охороні здоров'я*. 2016;2(1):29-36.
 8. Тронько МД, Кваченюк АМ, Луценко ЛА, Супрун ІС, Охрімчук ОО. Орфанні захворювання в ендокринології. *Ендокринологія*. 2020;4:327-342.
 9. EUCERD [Електронний ресурс]. — Режим доступу: <http://www.eucerd.eu/>. — European Union Committee of Experts on Rare Diseases.
 10. EURORDIS [Електронний ресурс]. — Режим доступу: <https://www.eurordis.org/ru/content/ekspertnaya-gruppa-evropejskoi-komissii-po-redkim-zabolevaniyam>. - The European Organisation for Rare Diseases.
 11. Orphan Drug Act of 1983 [Електронний ресурс]. — Режим доступу: <https://www.govinfo.gov/content/pkg/STATUTE-96/pdf/STATUTE-96-Pg2049.pdf>
 12. Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Нецукровий діабет» [Електронний ресурс]. — Режим доступу: https://moz.gov.ua/uploads/6/33024-dn_1946_14_09_2021_dod.pdf

PROBLEMS OF HYPOSOMATOTROPISM IN THE ADULTHOOD

M.V. Vlasenko, A.S. Baranova, T.O. Hutorna

Abstract. Orphan diseases are a group of rare congenital or acquired diseases that are characterized by severe, progressive and chronic course, which leads to the formation of degenerative changes in the body, reducing the quality and life expectancy of patients. In Ukraine the problem of orphan diseases and their social support were recognized at the state level only on April 15, 2014 with the adoption of the Law of Ukraine № 1213-VII «On Amendments to the Fundamentals of the Legislation of Ukraine on Health Care for the Prevention and Treatment of Rare (Orphan) Diseases». Nowadays there are up to 8,000 rare diseases in the world, but only 302 of these nosologies have been officially approved in Ukraine and are regulated by the relevant orders of the Ministry of Health of Ukraine. In Ukraine there is a problem with the treatment of orphan diseases due to the lack of the National Register. One of the diseases that is included in the registered list of orphan diseases and requires endocrinological care is somatotrophic insufficiency. Somatotrophic insufficiency is a heterogeneous group of diseases, the main clinical manifestation of which is a pathological growth retardation caused by impaired secretion or action of somatotrophic hormone. To analyze the general incidence of somatotrophic insufficiency among children in Vinnytsia and Vinnytsia region and the state of care. **Materials and Methods.** Database of the register of patients with somatotrophic insufficiency of Vinnytsia Regional Clinical Highly Specialized Endocrinology Center of Vinnytsia Regional Council and outpatient cards. **Results.** According to the register, the number of registered patients aged 4 to 18 with hyposomatotropism is 66, of whom male predominates (58%). Among these patients, the largest number are children of primary school age (45.4%). Regarding the verification of the diagnosis of somatotrophic insufficiency, pituitary dwarfism is most common (57.6%). **Conclusions.** Somatotrophic hormone is a protein hormone of the adenohypophysis, which contains 191 amino acid residues and is synthesized by special acidophilic somatotrophic cells. The main biological action of somatotrophic hormone in childhood is to ensure growth. Growth is a complex process, such as the metabolism, the impact on the components of growth zones, the interaction on the function of internal organs. There is a question of control over the effects of the absence of somatotrophic hormone on the function of the cardiovascular, muscular and musculoskeletal systems in elderly patients without replacement therapy. Organizational issues of the register, providing patients with replacement therapy in adulthood, control of concomitant conditions and complications are relevant and need to address this issue.

Keywords: orphan diseases, somatotrophic insufficiency, hyposomatotropism, pituitary dwarfism, somatotrophic hormone.