

# ЕЖЕГОДНЫЙ БЮЛЛЕТЕНЬ ЭКСПЕРТНОГО СОВЕТА ПО РЕДКИМ (ОРФАННЫМ) ЗАБОЛЕВАНИЯМ

---

КОМИТЕТ ГОСУДАРСТВЕННОЙ ДУМЫ  
ПО ОХРАНЕ ЗДОРОВЬЯ

Государственная Дума  
Федерального Собрания  
Российской Федерации

---

МОСКВА 2020



<http://kremlin.ru/events/president/news/63548>  
23 июня 2020 г. 17.00  
Москва, Кремль

## Обращение к гражданам России Президента Российской Федерации В. В. Путина

«Отдельно хочу остановиться на теме, которая выходит далеко за пределы сферы здравоохранения и является чувствительной для всего общества. Это лечение, помощь детям с тяжёлыми, в том числе редкими, так называемыми орфанными заболеваниями. Здесь уже действуют соответствующие федеральные и региональные программы. Однако родителям порой не остаётся другой надежды, как помощь благотворительных фондов. Или другого выхода нет, как самим собирать деньги на лечение через интернет. И конечно, хочу поблагодарить всех, кто откликается, искренне хочу поблагодарить всех, кто старается помочь.

Но здесь необходимо системное, именно государственное решение. Надо определить надёжный, постоянный источник финансирования. Помощь должна дойти до каждого ребёнка, до каждой семьи, которая столкнулась с такой бедой. <...>

Сейчас с учётом нового качества администрирования, внедрения здесь цифровых технологий появилась возможность распределять налоговую нагрузку более дифференцированно и направлять дополнительные финансовые поступления на решение конкретных, значимых для общества задач.

В этой связи предлагаю следующее: с 1 января будущего года изменить ставку налога на доходы физических лиц с 13 до 15 процентов для тех, кто зарабатывает свыше пяти миллионов рублей в год.

Сразу уточню, что повышенной ставкой будут облагаться не все доходы, а только та их часть, которая превышает 5 миллионов в год. Но и это даст бюджету порядка 60 миллиардов рублей. Эти средства предлагаю, как говорят специалисты, «окрасить», защитить от любого другого использования и целевым образом направлять на лечение детей с тяжёлыми, редкими заболеваниями, на закупку дорогостоящих лекарств, техники и средств реабилитации, на проведение высокотехнологичных операций.

Подчеркну: все уже действующие программы лечения редких заболеваний детей должны быть, безусловно, сохранены. Средства, о которых я сказал, порядка 60 миллиардов ежегодно, пойдут именно плюсом, в дополнение к тем ресурсам, которые уже выделяются на высокотехнологичную помощь и лекарственное обеспечение.

И конечно, здесь нужно исключить любую бюрократию. Выработать эффективный механизм в прямом диалоге с гражданским обществом. Но полагаю, что ключевой принцип очевиден. Решения об использовании этих средств, этих денег, должны быть прозрачными и абсолютно открытыми, пользоваться безусловным доверием. Моральное право принимать эти решения имеют только врачи, общественные деятели, люди, которые всю жизнь посвятили помощи больным детям, работе в некоммерческих, благотворительных организациях, делом доказали свою порядочность, имеют непререкаемый авторитет и безупречную репутацию. Нужно создать такой механизм».

Уважаемые друзья!

Второй том Ежегодного бюллетеня Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям вышел в непростое время противостояния всего общества новой коронавирусной инфекции, которое еще раз подчеркнуло, как дорога и хрупка человеческая жизнь, как мы должны поддерживать друг друга. В особом внимании и помощи всегда нуждались те дети и взрослые, которые серьезно больны, за судьбы которых мы в ответственности.

Организация медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями находится под пристальным вниманием Комитета Государственной Думы по охране здоровья. С 2017 года функционирует Экспертный совет по редким (орфанным) заболеваниям, результаты работы которого нашли отражение в I томе Ежегодного бюллетеня, изданном в 2019 году. Многие подтверждают, что аналитическая информация, представленная на страницах бюллетеня, является своего рода уникальной и эксклюзивной. И эта книга нашла своего читателя.

Подготовленный Экспертным советом Ежегодный бюллетень стал использоваться научными и пациентскими организациями, а также федеральными и региональными органами государственной власти при принятии решений, направленных на развитие системы оказания медицинской помощи пациентам, страдающим орфанными заболеваниями.

Второй том готовился с учетом поступавших замечаний и предложений, а также итогов работы Экспертного совета за 2019 год. Сделано немало: с 2020 года расширена программа «высокозатратных нозологий», теснее налажено взаимодействие между органами государственной власти и пациентским сообществом, подняты вопросы о федеральной программе по орфанным заболеваниям, о необходимости совершенствования подготовки врачей, раннего выявления редких заболеваний, о целесообразности введения должности главного внештатного специалиста Министерства здравоохранения Российской Федерации в области орфанных заболеваний. Особое внимание уделено проблемам лекарственного обеспечения пациентов с муковисцидозом, спинальной мышечной атрофией, фенилкетонурией.

На страницах бюллетеня отражена информация о поэтапном движении в направлении федерального финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в 2019 году, приведены сведения о доступности лекарственного обеспечения таких пациентов в регионах, нормативно-правовой базе и судебной практике, рассмотрены вопросы маршрутизации пациентов. В бюллетень также включены предложения членов Экспертного совета по совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в РФ. Отрадно, что Экспертный совет Комитета по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям стал реальной площадкой для всестороннего обсуждения актуальных проблем в данной сфере.

Второе издание – подтверждение наших намерений быть эффективнее и стремиться к максимально возможному уровню организации медицинской помощи пациентам, страдающим редкими заболеваниями.

Наверное, самым главным для нас и наших пациентов в этом году стало решение Президента страны В. В. Путина о направлении части налоговых сборов адресно на лечение тяжелобольных детей. Это не только даст возможность изыскать дополнительные средства на лекарственные препараты, но и станет важнейшей скрепой всего общества, истинной благотворительностью.

*Д. А. Морозов,  
председатель Комитета Государственной Думы  
Федерального Собрания Российской Федерации по охране здоровья,  
руководитель Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям*

В первую очередь мне хотелось бы отметить, что работа Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям показывает эффективность взаимодействия представителей власти, профессионального и пациентского сообществ. Экспертный совет доказал свою работоспособность и эффективность как авторитетная площадка диалога и выработки экспертного мнения.

Я хотел бы поблагодарить за инициативу по созданию Экспертного совета и за постоянное внимание к его работе председателя Комитета Государственной Думы по охране здоровья Дмитрия Анатольевича Морозова.

Всероссийский союз пациентов с самого начала деятельности Экспертного совета активно участвует в его работе и поддерживает его инициативы.

Важной вехой взаимодействия Всероссийского союза пациентов и Экспертного совета стало проведение открытого заседания Экспертного совета, которое прошло на площадке II Всероссийского орфанного форума. Данное мероприятие позволило ознакомиться с работой Экспертного совета широкому кругу пациентских организаций и экспертов.

Ежегодный бюллетень Экспертного совета является результатом консолидированной работы экспертного сообщества, пациентских организаций, депутатского корпуса. Материалы бюллетеня отражают как широкую проблематику, так и открывающиеся перед нами новые возможности.

Хочу еще раз подчеркнуть, что происходящие в сфере лечения редких заболеваний позитивные изменения стали возможны только благодаря объединению наших усилий: мы видим, как расширяется федерализация лекарственного обеспечения редких заболеваний, мы полны надежд в свете новых инициатив, которые выдвинул Президент Российской Федерации Владимир Владимирович Путин.

*Ю. А. Жулев,  
президент Общероссийской благотворительной  
общественной организации инвалидов  
«Всероссийское общество гемофилии»,  
сопредседатель Всероссийского союза  
общественных объединений пациентов*

Дорогие друзья, перед вами очередной выпуск Ежегодного бюллетеня по редким орфанным заболеваниям. Новый выпуск бюллетеня готовился в беспрецедентный в новейшей истории период, сложности которого обусловлены пандемией коронавирусной инфекции. Но этот же период стал беспрецедентным по тому вниманию, которое обратило наше государство на проблемы редких болезней. Поручение Президента России В. В. Путина о создании федерального фонда для финансирования оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями можно рассматривать как прорывное. И в этой связи вся работа Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям оказывается исключительно актуальной и востребованной в плане определения целевых групп, маршрутизации, механизма финансирования медицинской помощи пациентам с орфанными болезнями. Уверен, что изложенные в новом выпуске бюллетеня предложения будут полезны и востребованы организаторами здравоохранения и в конечном итоге будут работать на благо наших пациентов.

*С. И. Куцев,  
главный внештатный специалист по медицинской  
генетике Минздрава России,  
Директор ФГБНУ «Медико-генетический  
научный центр имени академика Н. П. Бочкова»,  
президент Ассоциации медицинских генетиков России,  
член-корреспондент РАН*

Цель бюллетеня – описание актуальных в настоящий момент (по мнению членов Экспертного совета) проблем сферы редких (орфанных) заболеваний, поэтому, обдумывая концепцию второго издания, редакционный совет решил, что по содержанию оно будет отличаться от первого.

Помимо традиционно актуальных вопросов финансирования и последовательной федерализации лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, которые сегодня находятся в фокусе внимания Президента РФ, большинство разделов бюллетеня посвящены организационным вопросам оказания медицинской помощи. Расширение программы неонатального скрининга, маршрутизация пациентов, создание центров экспертизы, адекватное правовое регулирование, подходы к оптимизации расходов бюджетных средств – вот о чем думает сегодня «редкое» сообщество.

К сожалению, все еще за рамками внимания организаторов здравоохранения остается ряд редких нозологий, лекарственная терапия для лечения которых была зарегистрирована на территории РФ в период с 2012 года и регистрируется в настоящий момент. Однако, ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко» в партнерстве со Всероссийским союзом пациентов консолидировали и опубликовали в бюллетене данные о пациентах с такими заболеваниями.

Значительно расширился круг авторов бюллетеня: помимо членов Экспертного совета и специалистов федерального уровня, уникальным практическим опытом делятся специалисты субъектов. Обмен лучшими практиками – одна из важнейших задач работы Экспертного совета.

Желаю всем нам дальнейшего развития системы помощи пациентам с редкими заболеваниями, тем более что во многом оно зависит от наших инициативы и экспертизы.

*Красильникова Е.Ю.,  
аналитик, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни»  
ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»*

Помощь пациентам с редкими болезнями в нашей стране постепенно превращается в систему. Систему, в которой важен каждый пациент, каждая жизнь. Эта тенденция крайне позитивная, и это создается руками общественных организаций и экспертов. Новое издание бюллетеня – яркий тому пример. Действующий Экспертный совет Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям объединил общественные организации и фонды, представителей органов власти, медицины, фарминдустрии. Это позволяет вести действительно конструктивный диалог, рассматривать проблему с разных точек зрения.

Очень важно, что голос десятков тысяч пациентов с редкими болезнями в нашей стране был услышан, в том числе благодаря и этой замечательной площадке. Ряд заболеваний были переведены на федеральное финансирование, и новые инициативы по поддержке этой категории пациентов были озвучены Президентом Российской Федерации Владимиром Владимировичем Путиным. Это придает нам силы и желание двигаться дальше. Мы только начали этот путь, и первые шаги были успешны, потому что они делались в команде единомышленников. У нас впереди еще много работы: включение в первую линию терапии инновационных методов генотерапии, развитие сети центров экспертиз, создание регистров для редких болезней, пересмотр клинических рекомендаций и расширение массового скрининга новорожденных. У нас впереди мирная «орфанная революция», которая должна сделать наше российское здравоохранение инновационным, доступным и пациент-ориентированным.

*Е. Ю. Захарова,  
председатель экспертного совета  
Общероссийской общественной организации  
«Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»*

# ОГЛАВЛЕНИЕ

---

|  |            |
|--|------------|
| <b>1. Введение</b>   | <b>11</b>  |
| Экспертный совет Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям  | <b>11</b>  |
| О подготовке бюллетеня   | <b>16</b>  |
| <b>2. Расширение неонатального скрининга – магистральное направление развития медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями</b> (С. И. Куцев, Е. Ю. Захарова, Г. В. Байдакова)  | <b>19</b>  |
| <b>3. Финансирование льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями: федеральный и региональный уровни</b> (Е. Ю. Красильникова)   | <b>34</b>  |
| <b>4. Промежуточные итоги передачи на федеральный уровень обязательств по льготному лекарственному обеспечению пациентов с отдельными редкими жизнеугрожающими заболеваниями в 2019 и плановом 2020 годах</b> (Е. Ю. Красильникова)  | <b>55</b>  |
| <b>5. Мониторинг и анализ доступности государственных гарантий в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней</b> (Е. Ю. Красильникова, Ю. А. Жулев, Е. Ю. Захарова) | <b>68</b>  |
| <b>6. Маршрутные карты</b> (Е. Ю. Захарова)  | <b>127</b> |
| Раздел 1. Маршрутизация редкого пациента – взгляд генетика (Л. П. Назаренко)   | <b>141</b> |
| Раздел 2. Принципы маршрутизации пациентов с муковисцидозом (кистозным фиброзом) (Е. И. Кондратьева, В. Д. Шерман)   | <b>147</b> |
| Раздел 3. Маршрутизация пациентов с легочной артериальной гипертензией на примере иЛАГ и ХТЭЛГ (Т. В. Мартынюк, Н. Н. Везикова)  | <b>153</b> |
| Раздел 4. Маршрутизация пациентов с ИТП (А. Л. Меликян, И. Л. Давыдкин, О. Е. Данилова, Т. А. Митина)  | <b>162</b> |
| Раздел 5. Маршрутизация детей с редкими заболеваниями. Предложения Союза педиатров России. (Н. Д. Вашакмадзе)  | <b>177</b> |
| Раздел 6. Примеры организационно-распорядительных документов органов исполнительной власти в субъектах РФ, регулирующих порядок оказания медицинской помощи на местах (Н. С. Смирнова)   | <b>181</b> |
| Раздел 7. Принципы маршрутизации пациентов с болезнью Фабри (Е. А. Хвостикова)   | <b>190</b> |
| Раздел 8. Принципы маршрутизации пациентов с болезнью Помпе (Н. Д. Вашакмадзе)   | <b>193</b> |

|  |            |
|--|------------|
| Раздел 9. Особенности маршрутизации пациентов при появлении инновационных медицинских технологий<br>(Е. Д. Белоусова, Г. В. Буянова, С. В. Воронин, А. И. Гамзатова, Ю. В. Максимова, С. В. Михайлова, К. С. Невмержицкая, Н. Л. Печатникова, О. А. Понятова)                                    | <b>196</b> |
| <b>7. О проведении региональных круглых столов на тему «Реализация прав граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, на получение бесплатной медицинской помощи в рамках Программы государственных гарантий: проблемы и перспективы правоприменительной практики»</b> (С. И. Каримова) | <b>217</b> |
| <b>8. Практика защиты прав пациентов с редкими заболеваниями на льготное лекарственное обеспечение</b> (Н. С. Смирнова)  | <b>221</b> |
| <b>9. Клинико-экономическая оценка лекарственных препаратов для лечения пациентов с редкими заболеваниями</b><br>(И. С. Крысанов, В. Ю. Ермакова, В. С. Крысанова)   | <b>242</b> |
| <b>10. Пациентское движение в России</b>   | <b>263</b> |
| Межрегиональная общественная организация «Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше, и их семьям»   | <b>266</b> |
| Автономная некоммерческая организация по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд»   | <b>268</b> |
| Межрегиональная благотворительная общественная организация содействия в реализации социальных программ в области медицины и здравоохранения «Возрождение»  | <b>270</b> |
| Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»   | <b>272</b> |
| Общероссийская благотворительная общественная организация инвалидов «Всероссийское общество гемофилии»   | <b>274</b> |
| Национальная Ассоциация организаций больных редкими заболеваниями «Генетика»   | <b>276</b> |
| Автономная некоммерческая организация Центр помощи пациентам «ГЕНОМ»   | <b>278</b> |
| Межрегиональная общественная организация поддержки пациентов с Воспалительными Заболеваниями Кишечника (ВЗК) и Синдромом Короткой Кишки (СКК) «ДОВЕРИЕ»  | <b>280</b> |
| Автономная некоммерческая организация «Центр экспертной помощи по вопросам, связанным с редкими заболеваниями, «Дом Редких»  | <b>282</b> |
| Благотворительный фонд помощи детям с миодистрофией Дюшенна и иными тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями «МойМио»   | <b>284</b> |
| Межрегиональная общественная организация «Общество пациентов с Наследственным Ангioneвротическим Отеком»   | <b>286</b> |

|   |            |
|---|------------|
| Благотворительный фонд помощи детям и взрослым с нарушениями иммунитета «Подсолнух»   | <b>288</b> |
| Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА»   | <b>290</b> |
| Межрегиональная благотворительная общественная организация инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»  | <b>292</b> |
| Межрегиональная Благотворительная Общественная Организация «Общество инвалидов, страдающих синдромом Хантера, другими формами мукополисахаридоза (МПС) и иными редкими генетическими заболеваниями» | <b>294</b> |
| <b>11. Выставка «Редкие судьбы. Жизнь и надежда» в Государственной Думе РФ, 2-6 марта 2020 года.</b>  | <b>296</b> |
| <b>12. Выводы</b>   | <b>314</b> |
| <b>13. Состав Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям</b>   | <b>326</b> |

## **ЭКСПЕРТНЫЙ СОВЕТ КОМИТЕТА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ДУМЫ ПО ОХРАНЕ ЗДОРОВЬЯ ПО РЕДКИМ (ОРФАННЫМ) ЗАБОЛЕВАНИЯМ**

17 ноября 2017 года создан Экспертный совет Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, членами которого стали медицинские специалисты в области редких заболеваний, представители общественных и пациентских организаций, члены Комитета по охране здоровья, руководители департаментов Министерства здравоохранения и Министерства финансов Российской Федерации, Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения.

Руководитель Экспертного совета – председатель Комитета Государственной Думы по охране здоровья Д. А. Морозов, заместители руководителя – президент Всероссийского общества гемофилии Ю. А. Жулев и первый заместитель председателя Комитета по охране здоровья Н. П. Санина.

Цель работы Экспертного совета – расширение взаимодействия между Комитетом по охране здоровья, медицинскими и общественными организациями в вопросах нормативно-правового регулирования, организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями на территории РФ. Работа Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям при высшем представительном и законодательном органе государственной власти Российской Федерации подчеркивает важность проблем в указанной сфере и берет их решение под парламентский контроль.

## **РАБОТА ЭКСПЕРТНОГО СОВЕТА ПО РЕДКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ В 2019 ГОДУ**

**Проведено 4 заседания:**

**26.02.2019**

**Вопросы:**

- представлен I том Ежегодного бюллетеня Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям;
- обсужден план работы на 2019 год.

**18.06.2019**

**Вопросы:**

- о создании единого регистра граждан, имеющих право на обеспечение лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания, медицинскими изделиями за счет бюджетных ассигнований федерального бюджета и бюджетов субъектов Российской Федерации при оказании им медицинской помощи в амбулаторных условиях;
- об обеспечении специализированными продуктами лечебного питания граждан, находящихся на амбулаторном лечении;
- о правовом регулировании обращения незарегистрированных лекарственных препаратов и незарегистрированного лечебного питания;
- о регистрах редких (орфанных) заболеваний; алгоритм предоставления сведений о пациенте с редким (орфанным) заболеванием в региональный сегмент Федерального регистра;
- о проекте II тома Ежегодного бюллетеня Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям;
- о проведении расширенного заседания Экспертного совета в Казани.

**25.10.2019 – расширенное заседание в Казани**

**Вопросы:**

- об организации оказания медицинской помощи гражданам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, на территории Приволжского федерального округа;
- социальная защита детей, страдающих фенилкетонурией; проблема снятия инвалидности у детей до 18 лет при положительной динамике лечения;
- лекарственное обеспечение пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями:
  - проблемы использования незарегистрированных лекарственных препаратов и продуктов лечебного питания;

- целесообразность централизации обеспечения лекарственными препаратами орфанных пациентов и создание на базе имеющихся перечней единой государственной программы орфанного обеспечения;
- референсные центры по группам редких (орфанных) заболеваний в субъектах Российской Федерации: исследование Экспертного совета.

**17.12.2019**

**Вопросы:**

- об обеспечении лекарственным препаратом «Спинраза» пациентов, страдающих спинальной мышечной атрофией (СМА);
- об обеспечении лекарственными препаратами пациентов, страдающих муковисцидозом;
- о подготовке II Ежегодного бюллетеня Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям;
- об итогах работы Экспертного совета в 2019 году.

**РЕКОМЕНДАЦИИ ЭКСПЕРТНОГО СОВЕТА В 2019 ГОДУ:**

**1. Правительству РФ:**

- рассмотреть возможность определения специалиста/группы специалистов, уполномоченных координировать действия по организации медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями;
- рассмотреть возможность организации терапии пациентов со СМА за счет средств федерального бюджета;
- при организации обеспечения лекарственными препаратами пациентов со СМА наладить взаимодействие с компаниями-производителями по вопросам ценообразования при участии Федеральной антимонопольной службы;
- сформировать постоянно действующую межведомственную комиссию по оценке качества оказания медицинской помощи больным СМА с участием пациентских организаций.

**2. Министерству здравоохранения РФ:**

- рассмотреть вопрос внесения изменений в приказ Министерства здравоохранения РФ от 28 февраля 2019 года №103н «Об утверждении порядка и сроков утверждения клинических рекомендаций, их пересмотра, типовой формы клинических рекомендаций и требований к их структуре, составу и научной обоснованности включаемой в клинические рекомендации информации», предоставляющих возможность включать в клинические рекомендации информацию о незарегистрированных лекарственных препаратах и незарегистриро-

ванных специализированных продуктах лечебного питания;

- рассмотреть целесообразность разработки единых критериев включения и регулярного пересмотра заболеваний в Перечне жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, а также Перечне орфанных заболеваний, указанных в пункте 21 части 2 статьи 14 Федерального закона от 21 ноября 2011 года №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;

- рассмотреть целесообразность создания межрегиональных центров по организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями;

- ускорить подготовку клинических рекомендаций для диагностики и лечения детей и взрослых, страдающих фенилкетонурией;

- создать регистры пациентов со СМА, определить потребность в лекарственной терапии и финансовые потребности;

- подготовить и направить разъяснения в субъекты РФ о механизме применения и отпуска лекарственных препаратов для лечения СМА, а также финансовых источниках и финансовых механизмах лекарственного обеспечения;

- проконтролировать исполнение обязательств по лекарственному обеспечению пациентов, страдающих муковисцидозом.

### **3. Министерству здравоохранения РФ совместно с Федеральной службой по надзору в сфере здравоохранения:**

- обеспечить контроль назначения лекарственного препарата в соответствии с инструкцией по применению; в случае необходимости (отказов на местах) организовать и производить назначения на уровне федеральных центров (с предварительным проведением подготовительной работы с центрами, а также увеличением проходимости и сокращением сроков ожидания назначений терапии), прежде всего посредством телемедицинских консилиумов.

### **4. Министерству здравоохранения РФ совместно с Министерством финансов РФ, Министерством труда и социальной защиты, а также ФГБУ «Федеральное бюро медико-социальной экспертизы» Министерства труда и социальной защиты РФ рассмотреть целесообразность следующих предложений:**

- в целях совершенствования организации лечения лиц, страдающих фенилкетонурией, рассмотреть вопрос о продлении статуса ребенка-инвалида до достижения им возраста 18 лет;

- рассмотреть возможность организации обеспечения лечения больных фенилкетонурией за счет средств федерального

бюджета вне зависимости от наличия статуса ребенка-инвалида или инвалида.

**5. Министерству здравоохранения РФ совместно с Министерством промышленности и торговли РФ, Федеральной службой по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека, а также Федеральной службой по надзору в сфере здравоохранения:**

– разработать порядок ввоза незарегистрированных специализированных продуктов лечебного питания.

**6. Министерству здравоохранения РФ совместно с Министерством промышленности и торговли РФ:**

– подготовить перечень продуктов специализированного лечебного питания, которые должны производиться на территории РФ.

**7. Экспертному совету Комитета ГД по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям:**

– разместить Методические рекомендации Департамента здравоохранения г. Москвы по алгоритму предоставления сведений о пациенте с редким (орфанным) заболеванием в региональный сегмент Федерального регистра на официальном сайте Комитета Государственной Думы по охране здоровья и предложить органам управления здравоохранением субъектов РФ использовать их в работе;

– поддержать инициативу ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко» по подготовке «дорожной карты» по редким заболеваниям в РФ, включающей в себя этапы диагностики, профилактики редких заболеваний, организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, и предложить информировать о результатах работы на заседаниях Экспертного совета.

## О ПОДГОТОВКЕ БЮЛЛЕТЕНЯ

В январе 2020 года для изучения и анализа реальной ситуации и динамики основных показателей доступности медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентам с редкими заболеваниями в регионах Российской Федерации по инициативе Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям председателем Комитета Государственной Думы по охране здоровья Д. А. Морозовым был организован запрос (от 13.01.2020 №3.4-13/10) в адрес глав субъектов РФ с просьбой направить в Государственную Думу РФ информацию по проблеме в формате предлагаемых стандартизированных таблиц.

Цель запроса – оценка доступности льготного лекарственного обеспечения пациентам с редкими заболеваниями, анализ сформированности региональной нормативно-правовой базы и результативности федерализации лекарственного обеспечения пациентов с отдельными редкими заболеваниями в 2019-2020 гг. Анализ проводится для предоставления его результатов в федеральные и региональные органы власти с целью планирования дальнейшей работы по совершенствованию системы медицинской помощи данной категории граждан.

Содержание предоставляемой субъектами информации за период 2018-2020 гг.:

- количество больных в региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее по тексту – «редкие жизнеугрожающие заболевания»); количество больных, нуждающихся в лекарственных препаратах, предназначенных для лечения указанных редких заболеваний;
- количество больных, получающих лекарственные препараты, предназначенные для лечения указанных редких заболеваний;
- региональный бюджет на льготное лекарственное обеспечение: без учета расходов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями; включая расходы на лекарственное обеспечение пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями; пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями (исключительно);
- бюджет на закупку лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания для пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями (выделенный бюджет, объем недостающих средств, планируемый бюджет);

- региональный бюджет, высвободившийся в 2019-2020 гг. в результате федерализации лекарственного обеспечения пациентов с отдельными редкими жизнеугрожающими заболеваниями; целевое использование высвободившихся средств;
- наличие региональных нормативно-правовых актов, регулирующих организацию медицинской помощи и лекарственного обеспечения;
- количество больных, получающих лекарственные препараты за счет бюджетных средств по решению судов; неисполненные судебные решения;
- данные о пациентах с редкими заболеваниями за рамками льготных программ федерального и регионального уровней.

Для обеспечения полноты и корректности информации, предоставленной субъектом РФ в рамках депутатского запроса, при сборе и подготовке данных рекомендовалось:

- привлечь профильных специалистов, работающих с пациентами, страдающими редкими заболеваниями;
- использовать данные регионального сегмента Федерального регистра больных редкими заболеваниями и региональных формуляров льготных лекарственных препаратов;
- в случае отсутствия данных в соответствующей графе указать «н/д» во избежание возможности неоднозначного истолкования предоставленной информации.

В результате запроса получены ответы из 85 субъектов РФ. В ходе проведения анализа по соответствующим разделам запроса исключались регионы, не предоставившие корректную информацию по данному разделу.

| Категория данных, предоставленных субъектами РФ   | Число субъектов РФ, предоставивших данные | Процент от общей численности населения РФ, проживающий в субъектах, предоставивших данные |
|---|---|---|
| Данные о статистических показателях, связанных с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (количество больных в региональном сегменте регистра; количество больных, нуждающихся в лекарственных препаратах; количество больных, получающих лекарственные препараты) | 76  | 85,08%  |
| Данные о региональном бюджете на льготное лекарственное обеспечение, в том числе льготное лекарственное обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями   | 76  | 88,43%  |

|   |    |        |
|---|----|--------|
| Данные о региональном бюджете на закупку лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания, предназначенных для лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (выделенный бюджет, дефицит бюджета)   | 76 | 88,47% |
| Данные об объеме регионального бюджета на лекарственное обеспечение, высвободившемся за счет федерализации части жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности; объем средств, направленных на лекарственное обеспечение пациентов с другими редкими заболеваниями   | 76 | 89,30% |
| Данные о наличии в регионе пациентов с редкими заболеваниями, не включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и программу «высокозатратных нозологий» (количество диагностированных больных; количество больных, нуждающихся в лекарственных препаратах; количество больных, получающих лекарственные препараты; источники финансирования лекарственного обеспечения таких больных) | 66 | 81,90% |
| Данные о нормативно-правовом регулировании организации медицинской помощи больным с редкими заболеваниями (наличие соответствующих региональных нормативно-правовых актов)  | 71 | 83,34% |
| Данные о судебной практике (количество больных, имеющих судебное решение об обеспечении лекарственными препаратами за счет бюджетных средств; количество больных, получающих лекарственные препараты за счет бюджетных средств по решению судов; количество больных, не получающих лекарственные препараты за счет бюджетных средств, несмотря на наличие решения суда)   | 52 | 60,47% |

Для сравнительного анализа количества лиц, включенных по территориям в федеральные регистры программ «высокозатратных нозологий» и «редких жизнеугрожающих заболеваний», а также анализа объемов федерального и регионального бюджета, выделяемых (планируемых) для лекарственного обеспечения таких пациентов в 2018-2020 гг., использованы данные Департамента лекарственного обеспечения и регулирования обращения медицинских изделий Минздрава России, полученные в ответ на запрос председателя Комитета Государственной Думы по охране здоровья Д. А. Морозова.

# РАСШИРЕНИЕ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА – МАГИСТРАЛЬНОЕ НАПРАВЛЕНИЕ РАЗВИТИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

---

**С. И. КУЦЕВ,**

*директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, председатель Этического комитета Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России, д. м. н., член-корреспондент РАН*

**Е. Ю. ЗАХАРОВА,**

*заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ», председатель экспертного совета Всероссийского общества орфанных заболеваний, д. м. н.*

**Г. В. БАЙДАКОВА,**

*ведущий научный сотрудник лаборатории наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ» имени академика Н. П. Бочкова*

Скрининг – одно из важнейших профилактических мероприятий в сфере здравоохранения. Согласно одному из определений, скрининг включает клинические и лабораторные обследования индивидуумов, у которых на момент обследования нет проблем со здоровьем, с целью выявления заболевания, предрасположенности к болезни или факторов риска, которые повышают риск развития заболевания. В последние годы – прежде всего благодаря технологии тандемной масс-спектрометрии – появились возможности расширения неонатального скрининга на десятки различных заболеваний. В странах Европы, США, Канаде программы обследования новорожденных включают до 40-50 заболеваний. В Российской Федерации вопрос о поэтапном расширении скрининга новорожденных

вошел в перечень поручений Президента Правительству РФ при обсуждении «Национальной стратегии действий в интересах детей» в ноябре 2017 года.

Одним из наиболее важных вопросов при внедрении в здравоохранение программ скрининга является определение перечня болезней, на которые проводится массовое обследование.

В 1968 году Уилсон и Джангнер опубликовали монографию «Принципы и практика скрининга на выявление заболеваний». Этот труд остается важнейшей работой, заложившей организационно-методические основы для проведения скрининговых мероприятий [9].

Критерии, предъявляемые к заболеваниям, подлежащим массовому скринингу, были также сформулированы в 1968 году Уилсоном и Джангнером, и их основные положения актуальны и сегодня [4]:

1. Заболевание является тяжелым, приводящим к существенным проблемам со здоровьем при отсутствии терапии.
2. Заболевание должно хорошо поддаваться терапии и/или терапия должна приводить к существенному улучшению качества жизни.
3. Методы скрининга, подтверждения диагноза и лечения должны быть доступны для практического здравоохранения.
4. Существование бессимптомного периода заболевания.
5. Доступность проведения диагностики на ранней доклинической стадии заболеваний.
6. Возможность проведения скрининга в популяции. Ложноположительные результаты методов скрининга должны быть редкими, ложноотрицательные – исключены.
7. Тип наследования болезни и ее патогенез должны быть четко установлены, а для семьи доступна медико-генетическая консультация.
8. Физический и психологический вред должны быть меньше, чем польза от программы.
9. Стоимость программ массового скрининга не должна превышать расходов на содержание и лечение детей, ставших инвалидами из-за данного заболевания (коэффициент «стоимость-эффективность» программ не должен превышать 1).
10. Частота заболевания должна быть достаточно высокой.
11. Права семьи и самого ребенка, у которого по данным скрининга обнаружено наследственное (врожденное) заболевание, должны быть защищены (полная информация для родителей о скрининг-программе, право на отказ от включения их новорожденного в число обследуемых, конфиденциальность при подтверждении диагноза, сохранение врачебной тайны).

Критерии, предложенные Уилсоном и Джангнером, были впоследствии рассмотрены и дополнены многими экспертами и организациями, в том числе Советом Европы [2], и в настоящее время формулируются следующим образом:

1. Заболевание, на которое нацелена программа скрининга, должно быть важной медико-социальной проблемой вследствие высокого уровня смертности при данном заболевании, тяжести его течения, экономических или социальных издержек государства.
2. Патогенез болезни должен быть хорошо изучен, у заболевания должен быть начальный скрытый период либо должны быть определены факторы риска, которые можно было бы выявить с использованием диагностических тестов. Тесты должны быть высокочувствительными и специфичными по отношению к данному заболеванию, а также приемлемыми для обследуемого индивидуума.
3. Обязательным условием скрининга является возможность адекватного лечения или иного вмешательства. Адекватность лечения определяется доказанной клинической эффективностью, этической и правовой приемлемостью.
4. Скрининг с последующим проведением медицинского вмешательства на ранней стадии болезни должен обеспечивать лучший прогноз для больного, чем его лечение при появлении симптомов болезни.

На основе мирового и собственного опыта экспертная группа Американской коллегии медицинской генетики (ACMG) дала описание процесса определения перечня заболеваний для включения в универсальный и единый список программы скрининга новорожденных (таблица 1). Экспертная группа выделила 29 заболеваний – список, называемый «основной панелью» [1]. В первую группу включены: 3 формы гемоглобинопатий, 6 аминокацидурий, 5 нарушений окисления жирных кислот, 9 органических ацидурий и еще 6 различных состояний: врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия, аденогенитальный синдром, дефицит биотинидазы и врожденная тугоухость. Двадцать из этих состояний выявляются МС/МС-анализом аминокислот и ацилкарнитинов. Кроме 29 обязательных заболеваний, рекомендуемых для выявления в результате скрининговых мероприятий, ACMG сформировала дополнительную панель из 25 заболеваний, для которых клиническая целесообразность проведения скрининга не столь очевидна. Тем не менее, особенно в тех случаях, когда заболевание выявляется в результате одного и того же исследования методом ТМС, включение дополнительных заболеваний в основную панель возможно. Появление новых препаратов патогенетического действия для лечения наследственных болезней обмена делает это вполне обоснованным.

**Таблица 1. Рекомендации Американской коллегии медицинской генетики по программе расширения массового скрининга новорожденных**

| ОСНОВНАЯ ПАНЕЛЬ   | ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПАНЕЛЬ  |
|---|--|
| 1. Пропионовая ацидемия   | 1. Метилмалоновая ацидурия с гомоцистинурией   |
| 2. Метилмалоновая ацидемия (недостаточность метилмалонил-КоА-мутазы)                | 2. Малоновая ацидемия  |
| 3. Метилмалоновая ацидемия (нарушения обмена кобаламина)                            | 3. Изобутирилглицинурия  |
| 4. Изовалериановая ацидурия   | 4. 2-метилбутирилглицинурия  |
| 5. 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы недостаточность                                 | 5. 3-метилглутаконовая ацидурия  |
| 6. 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия  | 6. 2-метил-3-гидроксимасляная ацидурия   |
| 7. Недостаточность синтетазы холокарбоксилаз  | 7. Короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот недостаточность                  |
| 8. β-кетотилазы недостаточность   | 8. Средне/короткоцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот недостаточность |
| 9. Глутаровая ацидемия, тип I   | 9. Глутаровая ацидурия, тип II   |
| 10. Нарушения транспорта карнитина  | 10. Среднецепочечной кетоацил-КоА-тиолазы недостаточность                                  |
| 11. Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот           | 11. 2,4-диеноил-КоА-редуктазы недостаточность  |
| 12. Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот     | 12. Карнитин-пальмитоилтрансферазы недостаточность, тип I                                  |
| 13. Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот | 13. Карнитин-пальмитоилтрансферазы недостаточность, тип II                                 |
| 14. Недостаточность митохондриального трифункционального белка                      | 14. Недостаточность карнитин-ацилкарнитинтранслоказы                                       |
| 15. Аргинин-янтарная ацидурия   | 15. Аргининемия  |
| 16. Цитруллинемия, тип I  | 16. Цитруллинемия, тип II  |
| 17. Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (лейциноз)                              | 17. Гиперметионинемия  |
| 18. Гомоцистинурия  | 18. Гиперфенилаланинемия   |
| 19. Классическая фенилкетонурия   | 19. Нарушения биосинтеза биоптерина  |
| 20. Тирозинемия, тип I  | 20. Нарушения регенерации биоптерина   |
| 21. Врожденный гипотиреоз   | 21. Тирозинемия, тип II  |
| 22. Врожденная гиперплазия коры надпочечников                                       | 22. Тирозинемия, тип III   |

|                                 |                                      |
|---------------------------------|--------------------------------------|
| 23. Серповидноклеточная анемия  | 23. Другие гемоглобинопатии          |
| 24. Бета-талассемия             | 24. Недостаточность галактоэпимеразы |
| 25. S, C болезнь                | 25. Недостаточность галактокиназы    |
| 26. Недостаточность биотинидазы |                                      |
| 27. Муковисцидоз                |                                      |
| 28. Классическая галактоземия   |                                      |
| 29. Врожденная тугоухость       |                                      |

Перечень заболеваний, выявляемых в рамках программ неонатального скрининга в странах Европы и США методом ТМС, представлен в таблице 2. Заболевания, которые не выявляются методом ТМС (анализ аминокислот и ацилкарнитинов), но включены в программы неонатального скрининга и для диагностики которых необходимы другие тесты, представлены в таблице 3.

**Таблица 2. Массовый скрининг методом ТМС (аминокислоты и ацилкарнитины)**

| № | ЗАБОЛЕВАНИЕ                    | РФ   | ДРУГИЕ СТРАНЫ                        |
|---|--------------------------------|--|--------------------------------------|
| 1 | Фенилкетонурия                 | Методом ТМС выявляют повышение ФА. Для диагностики классической ФКУ необходимо проведение ДНК-диагностики. Заболевание входит в массовый скрининг новорожденных в РФ       | Проводится в большинстве стран мира  |
| 2 | Гиперфенилаланинемия           | ТМС выявляет только группу риска с ГФА. Далее необходимо проведение дополнительных тестов для дифференциальной диагностики ГФА   | Проводится в большинстве стран мира  |
| 3 | Дефицит синтеза биоптерина     | ТМС выявляет только группу риска с ГФА. Для диагностики этой формы болезни нужны дополнительные тесты, кроме ТМС. <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b> | Проводится во многих странах ЕС, США |
| 4 | Дефицит реактивации биоптерина | ТМС выявляет только группу риска с ГФА. Для диагностики этой формы болезни нужны дополнительные тесты. <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>            | Проводится во многих странах ЕС, США |

|    |  |   |  |
|----|--|---|--|
| 5  | Тирозинемия, тип I   | Высокая частота заболевания наблюдается в РФ в Чеченской Республике и Республике Саха (Якутия): не менее чем 1:15000 новорожденных.<br><b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>   | Проводится во многих странах ЕС, США                   |
| 6  | Тирозинемия, тип II  | Методом ТМС выявляют группу риска с повышением тирозина. Для диагностики этой формы болезни нужны дополнительные тесты. Повышение тирозина – неспецифический биомаркер. До настоящего времени в РФ единичны случаи тирозинемии, тип II. <b>Предлагается принять решение о включении в скрининг после проведения пилотного проекта</b>                         | Проводится в Италии                                    |
| 7  | Лейциноз   | <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>  | Проводится во многих странах ЕС, США                   |
| 8  | Гомоцистинурия классическая (дефицит CBS)                                | Повышение метионина – неспецифический маркер, также в некоторых случаях при заболевании его концентрация у новорожденного может быть в норме. Целесообразность включения этого заболевания без дополнительного теста по определению гомоцистеина – сомнительна. <b>Предлагается принять решение о включении в скрининг после проведения пилотного проекта</b> | Проводится в Италии, США                               |
| 9  | Гомоцистинурия (дефицит MTHFR)   | Снижение метионина – неспецифический маркер, также в некоторых случаях при заболевании его концентрация у новорожденного может быть в норме. Целесообразность включения этого заболевания без дополнительного теста по определению гомоцистеина – сомнительна. <b>Предлагается принять решение о включении в скрининг после проведения пилотного проекта</b>  | Проводится в Италии                                    |
| 10 | Глутаровая ацидемия, тип I   | <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>  | Проводится во многих странах ЕС, США                   |
| 11 | Изовалериановая ацидемия   | <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>  | Проводится во многих странах ЕС, США                   |
| 12 | Недостаточность короткоцепочечной 3-кетоацил-КоА-тиолазы (3-кетотиолазы) | <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>  | Проводится во многих странах ЕС, США                   |
| 13 | 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидемия                                    | Крайне редкая форма заболевания. Подходы к лечению не определены. <b>Предлагается принять решение о включении в скрининг после проведения пилотного проекта</b>   | Проводится во многих странах ЕС, США (некоторые штаты) |

|    |   |   |  |
|----|---|---|--|
| 14 | Пропионовая ацидемия  | <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>  | Проводится во многих странах ЕС, США                     |
| 15 | Метилмалоновая ацидурия (MUT)                               | По уровню метаболитов при ТМС невозможно дифференцировать все формы ММА и ММА с гомоцистинурией. Необходимо проведение дополнительных тестов для дифференциальной диагностики. <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>                         | Проводится во многих странах ЕС, США                     |
| 16 | Метилмалоновая ацидурия (дефицит кобаламина А)              | По уровню метаболитов при ТМС невозможно дифференцировать все формы ММА и ММА с гомоцистинурией. Необходимо проведение дополнительных тестов для дифференциальной диагностики. <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>                         | Проводится во многих странах ЕС, США                     |
| 17 | Метилмалоновая ацидурия (дефицит кобаламина В)              | По уровню метаболитов при ТМС невозможно дифференцировать все формы ММА и ММА с гомоцистинурией. Необходимо проведение дополнительных тестов для дифференциальной диагностики. <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>                         | Проводится во многих странах ЕС, США                     |
| 18 | Метилмалоновая ацидурия (дефицит кобаламина С)              | По уровню метаболитов при ТМС невозможно дифференцировать все формы ММА и ММА с гомоцистинурией. Необходимо проведение дополнительных тестов для дифференциальной диагностики. <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>                         | Проводится во многих странах ЕС, США                     |
| 19 | Метилмалоновая ацидурия (дефицит кобаламина D)              | Очень редкая форма ММА. По уровню метаболитов при ТМС невозможно дифференцировать все формы ММА и ММА с гомоцистинурией. Необходимо проведение дополнительных тестов для дифференциальной диагностики. <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b> | Проводится во многих странах ЕС, США                     |
| 20 | Дефицит 2-метилбутирил-КоА-дегидрогеназы                    | Крайне редкая форма заболевания. Подходы к лечению не определены. <b>Предлагается принять решение о включении в скрининг после проведения пилотного проекта</b>   | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты) |
| 21 | Малоновая ацидурия  | Крайне редкая форма заболевания. Подходы к лечению не определены. <b>Предлагается принять решение о включении в скрининг после проведения пилотного проекта</b>   | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты) |
| 22 | Множественная карбоксилазная недостаточность (ранняя форма) | <b>Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ</b>  | Проводится во многих странах ЕС, США                     |

|    |  |  |   |
|----|--|--|---|
| 23 | Цитруллинемия-1  | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США                              |
| 24 | Цитруллинемия-2  | В РФ описаны единичные случаи. Большинство форм манифестируют во взрослом возрасте. Четкие алгоритмы лечения неизвестны. <b>Предлагается принять решение о включении в скрининг после проведения пилотного проекта</b> | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты)          |
| 25 | Аргинин-янтарная ацидурия  | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США (некоторые штаты)            |
| 26 | Аргининемия  | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится в Италии и некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты) |
| 27 | Нарушения транспорта карнитина   | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США                              |
| 28 | Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип I                      | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США                              |
| 29 | Недостаточность карнитин-ацилкарнитинтрансферазы                           | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США                              |
| 30 | Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы, тип II                     | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США                              |
| 31 | Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы              | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США                              |
| 32 | Недостаточность трифункционального белка                                   | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США                              |
| 33 | Недостаточность длинноцепочечной 3-гидрокси-ацил-КоА-дегидрогеназы         | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США                              |
| 34 | Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы                    | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ  | Проводится во многих странах ЕС, США                              |
| 35 | Недостаточность средне-/короткоцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы | Крайне редкая форма заболевания. Подходы к лечению не определены. <b>Предлагается принять решение о включении в скрининг после проведения пилотного проекта</b>  | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты)          |
| 36 | Глутаровая ацидурия, тип II (рибофлавин-чувствительная форма)              | Целесообразна диагностика только рибофлавин-чувствительной формы, так как лечение для других форм ГА2 малоэффективно. <b>Предлагается принять решение о включении в скрининг после проведения пилотного проекта</b>    | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты)          |

**Таблица 3. Заболевания, которые не выявляются методом ТМС (анализ аминокислот и ацилкарнитинов) и для диагностики которых необходимы другие тесты**

| № | ЗАБОЛЕВАНИЕ                               | РФ  | ДРУГИЕ СТРАНЫ  |
|---|---|---|--|
| 1 | Недостаточность биотинидазы               | Необходимо включение в перечень скринируемых в РФ | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты) |
| 2 | Галактоземия, тип I                       | Проводится в РФ                                   | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты) |
| 3 | Врожденная гиперплазия коры надпочечников | Проводится в РФ                                   | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты) |
| 4 | Муковисцидоз                              | Проводится в РФ                                   | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты) |
| 5 | Врожденный гипотиреоз                     | Проводится в РФ                                   | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты) |
| 6 | Врожденная тугоухость                     | Проводится в РФ                                   | Проводится в некоторых странах ЕС, США (некоторые штаты) |

Скрининг включает в себя 3 этапа: преаналитический, аналитический и постаналитический. Это в полной мере относится и к неонатальному скринингу методом ТМС. Все этапы включают серьезную организационную работу, особенно преаналитический этап. Соблюдение сроков забора капиллярной крови в родовспомогательных учреждениях является крайне важным для качественного проведения скрининга. Для исследования образцов капиллярной крови методом ТМС забор крови осуществляется через 48 часов после рождения ребенка. Учитывая распространение в настоящее время практики ранней выписки рожениц, такие сроки забора образцов крови новорожденных дают существенное преимущество методу ТМС для скрининга. Понятно, что получить образцы крови в амбулаторных условиях после выписки из родовспомогательного учреждения значительно сложнее. Забор капиллярной крови осуществляется на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки «Whatman 903». Они могут быть получены в государственном или муниципальном учреждении здравоохранения. Тест-бланк высушивают в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 часов и отправляют в центр скрининга. Большим преимуществом использования метода ТМС для скрининга является то, что доставка тест-бланка с высушенными пятнами крови в скрининговый центр не требует определенных условий хранения и при отсутствии срочности проведения исследования может осуществляться услугами почты.

Общий алгоритм аналитического этапа скрининга методом тандемной масс-спектрометрии представлен на рисунке 1.

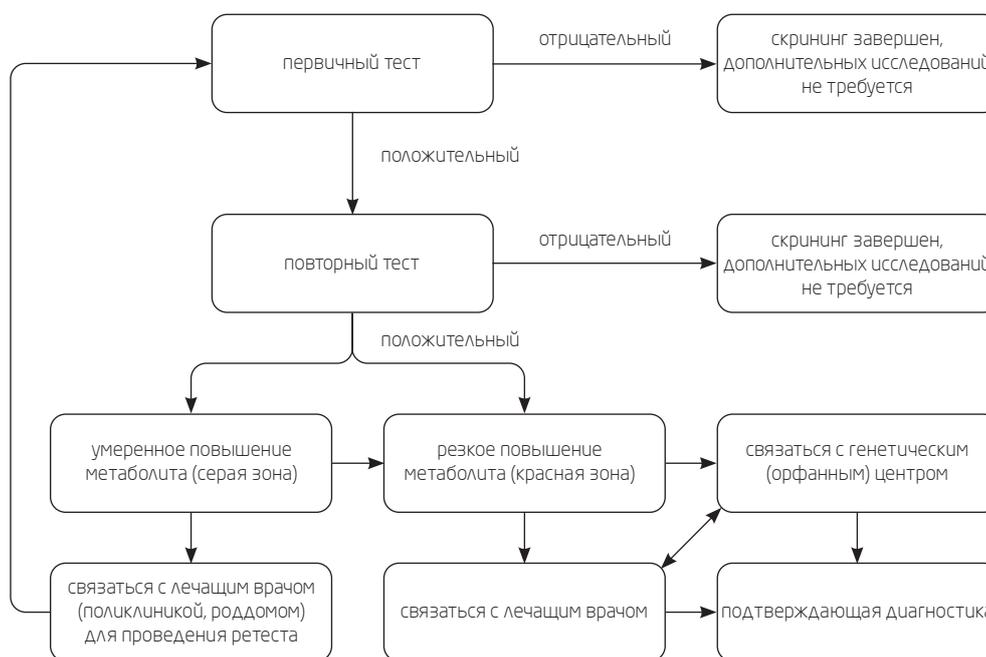


Рисунок 1. Общий алгоритм скрининга

Исключительно важен постаналитический этап скрининга, включающий проведение подтверждающей диагностики и медико-генетическое консультирование семей, в которых выявлен ребенок с наследственным заболеванием. Программы скрининга обеспечивают только предположительное выявление больных НБО и требуют обязательного подтверждения диагноза. Современные методы хроматографии и ферментной диагностики уже много лет применяются для верификации многих наследственных болезней обмена, включенных в программы неонатального скрининга. Но, пожалуй, наибольшее значение для подтверждения диагноза сейчас приобрели методы молекулярной генетики. На сегодняшний день картированы гены большинства НБО, и в ряде случаев трудоемкие и дорогостоящие методы энзимодиагностики с успехом могут заменяться более дешевыми молекулярно-генетическими методами. Кроме того, ДНК-диагностика незаменима для установления носительства в отягощенных семьях. В таблице 4 приведены методы, применяемые для подтверждающей диагностики нарушений, выявляемых методом МС/МС.

**Таблица 4. Методы подтверждающей диагностики нарушений, выявляемых при МС/МС**

| ИЗМЕНЕНИЯ ПРИ МС/МС   | ГРУППА ЗАБОЛЕВАНИЙ    | МЕТОДЫ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДИАГНОСТИКИ   |
|---|-----------------------|---|
| Изменение концентрации ацилкарнитинов, относящихся к органическим кислотам, свободного карнитина  | Органические ацидурии | Органические кислоты мочи<br>Профиль ацилкарнитинов плазмы<br>Карнитин плазмы<br>Аминокислоты плазмы<br>Активность ферментов в лимфоцитах/фибробластах<br>ДНК-диагностика |
| Изменение концентрации ацилкарнитинов, относящихся к нарушениям β-окисления, свободного карнитина | Нарушения β-окисления | Органические кислоты мочи<br>Ацилглицины мочи<br>Профиль ацилкарнитинов плазмы<br>Карнитин плазмы<br>ДНК-диагностика  |
| Изменение концентрации аминокислот  | Аминоацидопатии       | Аминокислоты плазмы<br>Оротовая кислота<br>Аммоний<br>Органические кислоты мочи<br>ДНК-диагностика  |

Массовый скрининг, проводимый во многих странах мира уже десятилетиями, показал свою высокую эффективность. Однако количество скринируемых заболеваний среди новорожденных детей широко варьирует в различных странах – от 2 до 50 и более. Внедрение программ массового и селективного скрининга в каждой стране или регионе требует большой подготовительной работы, предусматривающей разработку протоколов и алгоритмов процедуры скрининга, подтверждающей диагностики и, самое главное, совершенствование методов лечения пациентов с наследственными болезнями обмена.

Перечень редких болезней, предлагаемых для включения в расширенный неонатальный скрининг в Российской Федерации, в подавляющем большинстве случаев включает заболевания, основным методом лечения которых является применение специализированных продуктов лечебного питания.

Важно отметить, что для лечения большей части представленных нозологий используются одни и те же продукты лечебного питания, что дает возможность сократить финансовые затраты государства по обеспечению эффективной терапией выявленных пациентов. Считаем целесообразным в рамках государственной программы импортозамещения рассмотреть вопрос о дальнейшем расширении производства отечественных специализированных смесей и лекарственных препаратов с включением продуктов для лечения вновь выявленных скринингом болезней. Для некоторых нозологий есть аналоги продуктов лечебного питания российского производства.

В настоящее время ряд специализированных продуктов лечебного питания и некоторые лекарственные препараты для лечения скринируемых заболеваний не зарегистрированы в Российской Федерации. Однако все необходимые специализированные продукты лечебного питания находятся в процессе регистрации и по заявлению двух компаний-производителей будут зарегистрированы до конца 2020 года. Учитывая невысокую стоимость незарегистрированных лекарственных препаратов для лечения выявленных пациентов и ограниченность перечня таких препаратов, предлагается рассмотреть возможность ввоза в РФ этих препаратов в соответствии с принятым порядком ввоза незарегистрированных препаратов.

В результате расширенного скрининга будет выявляться дополнительно более 900 курабельных пациентов ежегодно. Вместе с уже существующим неонатальным скринингом будет выявляться ежегодно почти 2000 детей с нарушениями обмена веществ, для которых существует патогенетическое лечение. Без сомнения, расширение скрининга новорожденных позволит уменьшить показатели младенческой смертности и увеличить среднюю продолжительность жизни граждан Российской Федерации.

В организационном плане проведение расширенного неонатального скрининга наиболее целесообразно осуществлять в окружных межрегиональных медико-генетических центрах, имеющих необходимое медицинское оборудование, с учетом численности населения, а также планируемого числа новорожденных.

Должно быть предусмотрено создание центра по контролю качества неонатального скрининга методом тандемной масс-спектрометрии и молекулярно-генетических исследований; проведению подтверждающей диагностики биохимическими и молекулярно-генетическими методами; реализации образовательных программ по обучению врачей-генетиков, врачей – лабораторных генетиков, лабораторных техников по проведению скрининга и подтверждающей диагностики, а также медико-генетического консультирования; разработке стандартных операционных процедур по проведению скрининга; разработке клинических рекомендаций и стандартов по диагностике и лечению скринируемых заболеваний.

Также необходим методический центр организации лечения и реабилитации пациентов с наследственными заболеваниями, выявленных в результате скрининга, для разработки клинических рекомендаций по диагностике и лечению наследственных заболеваний, выявляемых в результате скрининга; разработки стандартов оказания медицинской помощи выявленным пациентам; контроля качества оказания медицинской помощи пациентам, выявленным в результате скрининга; оказания медицинской помощи – при необходимости – выявленным пациентам в стационарных условиях;

проведения телемедицинских консультаций по коррекции лечения выявленных пациентов.

Скрининг на наследственные болезни требует дополнительных затрат от государства, но при этом во многих случаях может быть эффективным с точки зрения здравоохранения. Расчеты экономического эффекта от скрининга новорожденных включают денежный эквивалент предотвращенных случаев смерти и снижение затрат на лечение осложнений, связанных с поздней диагностикой, за вычетом дополнительных затрат на скрининг, диагностику и лечение. Также чем ниже распространенность болезни, тем выше стоимость выявленного случая, что отражается на экономической эффективности скрининга на данное заболевание.

По этой причине мультиплексное тестирование, такое как технология тандемной масс-спектрометрии (ТМС), является оптимальной стратегией повышения рентабельности скрининга для заболеваний с низкой распространенностью.

Выводы, сделанные из исследований, проведенных в разных странах Европы и США, показывают, что скрининг, например, на дефицит среднепечочной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот (МСАД) с использованием ТМС является экономически эффективным [3]. В Великобритании экономическая выгода от проведения скрининга методом ТМС только на ФКУ и МСАД составляет 23312 фунтов стерлингов на 100 тысяч обследованных новорожденных [8].

В штате Вашингтон (США) анализ внедрения скрининга на МСАД прогнозировал соотношение выгоды-затраты 3,4:1, исходя из предположений о снижении младенческой смертности при этом заболевании на 20% и снижении серьезной инвалидизации на 13,9%. При анализе «затраты-эффективность» были показаны затраты \$48000 на год сохраненной жизни [5].

Также были проведены исследования для глутаровой ацидурии, тип I (GA-I). В течение 20-летнего «горизонта» скрининг на GA-I снижает на 3,7 DALY (95% CI 2,9–4,5) и сохраняет приблизительно один год жизни (95% CI 0,7–1,4) на 100000 новорожденных, прошедших скрининг. Кроме того, программа скрининга экономит в общей сложности около 30682 евро (95% ДИ от 14343 до 49176 евро) на 100000 обследованных новорожденных за 20-летний период [7].

В некоторых странах была проведена оценка эффективности ТМС для множества болезней. Так, в Австралии общая стоимость тестирования (без учета затрат на лечение) оценивалась в 218000 австралийских долларов на 100000 новорожденных. Стоимость предотвращенного случая смерти составила \$472913, а стоимость одного года сохраненной жизни – \$10779; эти данные сопоставимы

с существующими стандартами экономической эффективности медицинских технологий [6]. Проведенное в Канаде исследование показало, что для большинства болезней при скринировании методом ТМС на одно заболевание вычисленный ICER (инкрементальный коэффициент «затраты-эффективность») составил около \$100000 на год сохраненной жизни (LYG). При скрининге на группу из 14 НБО, включая ФКУ, – менее \$70000 на LYG. Учитывая, что в некоторых регионах РФ может также наблюдаться высокая частота отдельных заболеваний благодаря высокой инбредности популяций, провести до начала исследований фармакоэкономический анализ для всей РФ довольно затруднительно.

В заключение следует сказать, что расширение неонатального скрининга и включение в программу скрининга новых наследственных заболеваний, для которых существует современное патогенетическое лечение, является безальтернативным подходом для раннего выявления болезней и своевременного начала терапии. Так, у наследственных болезней обмена только старт терапии на доклинической стадии обеспечивает высокую эффективность лечения, увеличение показателя выживаемости и снижение уровня инвалидизации детей. Внедрение в практику метода ТМС и расширение программы скрининга до 39 заболеваний – это первый очевидный этап расширения скрининга. Нет ни медицинских, ни фармакоэкономических, ни каких-либо иных причин, препятствующих расширению скрининга методом ТМС. В последующем необходимо обсуждать и продвигаться к внедрению скрининга на наследственные иммунодефициты, лизосомные болезни накопления, спинальную мышечную атрофию и другие заболевания.

#### Список литературы

1. American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group. Newborn screening: toward a uniform screening panel and system-executive summary//Pediatrics. 2006. V.117. P. 296-307.
2. Council of Europe. Recommendation No R(94)11 on screening as a tool of preventive medicine. 1994.
3. Françoise F Hamers A.A., Rumeau-Pichon C. Cost-effectiveness Analysis of Universal Newborn Screening for Medium Chain acyl-CoA-Dehydrogenase Deficiency in France//BMC Pediatr. 2012 Jun 8;12:60. doi: 10.1186/1471-2431-12-60.
4. Green A., Pollitt R.J. Population newborn screening for inherited metabolic disease: current UK perspectives.//J Inherit Metab Dis. 1999. V.22(4). P. 572-579.
5. Grosse S.D., Thompson J.D., Ding Y., Glass M. The Use of Economic Evaluation to Inform Newborn Screening Policy

- Decisions: The Washington State Experience // *Milbank Q.* 2016 Jun;94(2): 366-91. doi: 10.1111/1468-0009.12196.
6. Norman R., Haas M, Chaplin M. et al. Economic Evaluation of Tandem Mass-Spectrometry Newborn Screening in Australia//1-*Pediatrics.* 2009 Feb; 123(2): 451-7. doi: 10.1542/peds.2008-0911.
  7. Pfeil J, Listl S., Hoffmann G.F. et al. Newborn Screening by Tandem Mass-Spectrometry for Glutaric Aciduria Type 1: A Cost-Effectiveness Analysis //Orphanet J Rare Dis.2013 Oct 17;8:167. doi: 10.1186/1750-1172-8-167.
  8. Tran K., Banerjee S., Li Y. et al. Clinical Efficacy and Cost-Effectiveness of Newborn Screening for Medium Chain acyl-CoA-Dehydrogenase Deficiency Using Tandem Mass-Spectrometry//*ClinBiochem.* 2007 Feb; 40(3-4): 235-41. doi: 10.1016/j.clinbiochem.2006.10.022. Epub 2006 Dec 5.
  9. Wilson J.M., Jungner Y.G.: Principles and practice of mass screening for disease// World Health Organization. 1968.

# ФИНАНСИРОВАНИЕ ЛЬГОТНОГО ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ: ФЕДЕРАЛЬНЫЙ И РЕГИОНАЛЬНЫЙ УРОВНИ

---

**Е. Ю. КРАСИЛЬНИКОВА,**

*аналитик, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко»*

*Данные по федеральной программе «высокозатратных нозологий» в части редких (орфанных) заболеваний предоставлены Департаментом лекарственного обеспечения и регулирования обращения медицинских изделий Минздрава России*

Финансирование льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями остается главной темой «орфанной повестки» с момента возникновения в законодательстве РФ самого понятия «редкое (орфанное) заболевание»<sup>1</sup> в 2011 году. Однако обеспечение пациентов с определенными редкими заболеваниями было организовано в РФ еще в 1994 году, когда в рамках постановления №890<sup>2</sup> пациенты с фенилкетонурией, острой перемежающейся порфирией, дети с муковисцидозом получили право на льготное лекарство за счет бюджетных средств субъектов РФ. Сформированная в 2007 году программа «7 высокозатратных нозологий»<sup>3</sup> (далее по тексту – «высокозатратные нозологии») также давала право на льготное лекарственное обеспечение уже за счет средств федерального бюджета орфанным пациентам с гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом и болезнью

---

<sup>1</sup> Федеральный закон от 11.12.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

<sup>2</sup> Постановление Правительства РФ от 30.04.1994 №890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения».

<sup>3</sup> Основанием для начала работы программы «7 высокозатратных нозологий» послужил ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон «О федеральном бюджете на 2007 год» №132-ФЗ от 17 июля 2007 года.

Гоше. В 2012 году начала работу программа «Перечень-24»<sup>4</sup> (далее по тексту – «редкие жизнеугрожающие заболевания»), в рамках которой обязательства по льготному лекарственному обеспечению пациентов с заболеваниями, вошедшими в указанный перечень, были возложены на субъекты РФ. Названные программы федерального и регионального уровня гарантировали орфанному пациенту право на льготный лекарственный препарат по принципу заболевания без условия наличия у больного статуса «инвалид».

Охрана здоровья является предметом совместного ведения органов исполнительной власти Российской Федерации и органов исполнительной власти субъектов РФ, поэтому пациенты с редкими заболеваниями имеют право на льготное лекарственное обеспечение за счет федерального и регионального бюджетов в рамках определенных программ, которые регламентируют учет пациентов в соответствующих федеральных регистрах. Следует добавить, что лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, не вошедшими в указанные выше льготные программы, при наличии у больного статуса «инвалид» финансируется за счет средств субъекта РФ или из средств федерального бюджета (если необходимый лекарственный препарат включен в перечень ОНЛП<sup>5</sup>, а также в случае выделения межбюджетных трансфертов из федерального бюджета, предоставляемых бюджетам субъектов Российской Федерации).

Предметом анализа в данной статье является финансирование льготного лекарственного обеспечения орфанных пациентов в федеральной программе «высокозатратных нозологий» и региональной программе «редких жизнеугрожающих заболеваний», которые предоставляют право на получение лекарственной терапии без условия наличия у пациента статуса «инвалид».

В I Ежегодном бюллетене была подробно проанализирована динамика финансирования лекарственного обеспечения орфанных пациентов в субъектах РФ в период 2013–2018 гг. В настоящей статье объединены данные о финансировании федеральной и региональной программ и проанализирован период 2018–2020 гг., так как именно в это время было принято решение о перераспределении полномочий между РФ и органами государственной власти субъектов РФ и последовательной передаче на федеральный уровень лекарственного обеспечения пациентов с гемолитико-уремиче-

---

<sup>4</sup> Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 №403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента» (вместе с «Правилами ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента»).

<sup>5</sup> «Перечень лекарственных препаратов для медицинского применения, в том числе лекарственных препаратов для медицинского применения, назначаемых по решению врачебных комиссий медицинских организаций» утвержден распоряжением Правительства РФ от 10.12.2018 №2738-р «Об утверждении перечня жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов на 2019 год, а также перечней лекарственных препаратов для медицинского применения и минимального ассортимента лекарственных препаратов, необходимых для оказания медицинской помощи».

ским синдромом, мукополисахаридозом I, II, VI типа, юношеским артритом с системным началом, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра).

В основе риторики «орфанного финансирования» в период с 2013 года и по настоящее время лежит идея значительного финансового бремени для регионов РФ, связанного с обязательствами по лекарственному обеспечению пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями, и отсутствия весомой финансовой поддержки из средств федерального бюджета. Действительно, расходы на льготное лекарственное обеспечение пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями за счет региональных бюджетов за период 2013–2018 гг. выросли почти в 4 раза. В 2018 году совокупные расходы субъектов РФ (данные 68 регионов<sup>6</sup>) на льготное лекарственное обеспечение пациентов в рамках программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» составили 13,2 млрд руб., а расходы федерального бюджета на льготное лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями в рамках программы «высокозатратных нозологий» в тех же регионах – 12,0 млрд руб. В среднем в 2018 году в этих субъектах доля расходов регионального и федерального бюджетов от общего объема расходов составляла 52% и 48% соответственно. В 2019 году бюджет на редкие заболевания по программе «редких жизнеугрожающих заболеваний» в этих же субъектах составил 11,6 млрд руб., по программе «высокозатратных нозологий» – 20,8 млрд руб. В среднем в 2019 году по регионам доля расходов регионального и федерального бюджетов от общего объема расходов составила 36% и 64% соответственно. В 2020 году бюджет на редкие заболевания в этих же субъектах по программе «редких жизнеугрожающих заболеваний» планируется сократить до 10,1 млрд руб., а по программе «высокозатратных нозологий» – увеличить до 22,9 млрд руб. В среднем в плановом 2020 году по регионам доля расходов регионального и федерального бюджетов может составить 31% и 69% соответственно. Очевидно, что с запуском процесса федерализации льготного лекарственного обеспечения для пациентов с определенными редкими жизнеугрожающими заболеваниями в 2019-2020 гг. рост финансирования на эти цели происходит за счет средств федерального бюджета, а доля расходов региональных бюджетов по отношению к совокупным расходам федерального и регионального бюджетов значимо уменьшается.

Проанализируем структуру расходов на редкие заболевания в субъектах РФ, суммировав федеральные расходы (в части программы «высокозатратных нозологий») с региональными расходами (в части программы «редких жизнеугрожающих заболеваний») и рассчитав доли таких расходов:

---

<sup>6</sup> Не учтены данные Амурской, Волгоградской, Кировской, Липецкой, Московской, Новгородской, Орловской, Тверской, Челябинской областей; Еврейской автономной области; Ненецкого автономного округа; г. Москвы; Приморского края; республик Алтай, Башкортостан, Тыва и Чувашской Республики.

**Таблица 1. Доля расходов федерального и регионального бюджетов в совокупном объеме расходов на редкие заболевания в субъектах РФ**

|    | Субъект РФ                      | 2018   |   | 2019   |   | 2020   |   |
|----|---------------------------------|--|---|--|---|--|---|
|    |                                 | Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов федерации и субъекта, % | Доля расходов федерального бюджета от совокупных расходов федерации и субъекта, % | Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов федерации и субъекта, % | Доля расходов федерального бюджета от совокупных расходов федерации и субъекта, % | Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов федерации и субъекта, % | Доля расходов федерального бюджета от совокупных расходов федерации и субъекта, % |
| 1  | Алтайский край                  | 48,67  | 51,33   | 24,41  | 75,59   | 20,50  | 79,50   |
| 2  | Амурская область                | нет данных   |   |  |   |  |   |
| 3  | Архангельская область           | 20,01  | 79,99   | 41,29  | 58,71   | 37,98  | 62,02   |
| 4  | Астраханская область            | 29,66  | 70,34   | 33,43  | 66,57   | 30,51  | 69,49   |
| 5  | Белгородская область            | 26,92  | 73,08   | 23,34  | 76,66   | 22,64  | 77,36   |
| 6  | Брянская область                | 25,37  | 74,63   | 13,67  | 86,33   | 15,10  | 84,90   |
| 7  | Владимирская область            | 44,74  | 55,26   | 17,70  | 82,30   | 24,68  | 75,32   |
| 8  | Волгоградская область           | 29,49  | 70,51   | 16,26  | 83,74   | нет данных   |   |
| 9  | Вологодская область             | 73,05  | 26,95   | 53,08  | 46,92   | 44,92  | 55,08   |
| 10 | Воронежская область             | 26,43  | 73,57   | 31,04  | 68,96   | 21,35  | 78,65   |
| 11 | Еврейская автономная область    | нет данных   |   |  |   |  |   |
| 12 | Забайкальский край              | 43,06  | 56,94   | 35,01  | 64,99   | 31,70  | 68,30   |
| 13 | Ивановская область              | 44,96  | 55,04   | 41,49  | 58,51   | 42,32  | 57,68   |
| 14 | Иркутская область               | 70,73  | 29,27   | 49,79  | 50,21   | 48,04  | 51,96   |
| 15 | Кабардино-Балкарская Республика | 47,07  | 52,93   | 18,87  | 81,13   | 11,75  | 88,25   |
| 16 | Калининградская область         | 52,96  | 47,04   | 49,12  | 50,88   | 60,28  | 39,72   |
| 17 | Калужская область               | 61,72  | 38,28   | 42,48  | 57,52   | 46,66  | 53,34   |
| 18 | Камчатский край                 | 78,80  | 21,20   | 53,87  | 46,13   | 74,67  | 25,33   |
| 19 | Карачаево-Черкесская Республика | 29,37  | 70,63   | 26,05  | 73,95   | 32,78  | 67,22   |

|    |                           |            |       |       |       |            |       |
|----|---------------------------|------------|-------|-------|-------|------------|-------|
| 20 | Кемеровская область       | 16,96      | 83,04 | 19,38 | 80,62 | 15,27      | 84,73 |
| 21 | Кировская область         | нет данных |       |       |       |            |       |
| 22 | Костромская область       | 42,13      | 57,87 | 33,27 | 66,73 | 28,02      | 71,98 |
| 23 | Краснодарский край        | 67,07      | 32,93 | 48,25 | 51,75 | 27,86      | 72,14 |
| 24 | Красноярский край         | 39,38      | 60,62 | 32,16 | 67,84 | 19,67      | 80,33 |
| 25 | Курганская область        | 47,52      | 52,48 | 18,90 | 81,10 | 17,13      | 82,87 |
| 26 | Курская область           | 44,41      | 55,59 | 43,77 | 56,23 | 21,26      | 78,74 |
| 27 | Ленинградская область     | 57,37      | 42,63 | 31,61 | 68,39 | 43,18      | 56,82 |
| 28 | Липецкая область          | нет данных |       |       |       |            |       |
| 29 | Магаданская область       | 6,97       | 93,03 | 5,79  | 94,21 | 27,66      | 72,34 |
| 30 | Москва                    | 62,22      | 37,78 | 38,74 | 61,26 | нет данных |       |
| 31 | Московская область        | нет данных |       |       |       |            |       |
| 32 | Мурманская область        | 67,46      | 32,54 | 35,58 | 64,42 | 37,05      | 62,95 |
| 33 | Ненецкий автономный округ | 72,89      | 27,11 | 21,49 | 78,51 | нет данных |       |
| 34 | Нижегородская область     | 59,97      | 40,03 | 17,43 | 82,57 | 12,33      | 87,67 |
| 35 | Новгородская область      | нет данных |       |       |       |            |       |
| 36 | Новосибирская область     | 59,94      | 40,06 | 27,18 | 72,82 | 23,57      | 76,43 |
| 37 | Омская область            | 36,81      | 63,19 | 41,07 | 58,93 | 41,49      | 58,51 |
| 38 | Оренбургская область      | 58,72      | 41,28 | 40,31 | 59,69 | 32,74      | 67,26 |
| 39 | Орловская область         | нет данных |       |       |       |            |       |
| 40 | Пензенская область        | 56,63      | 43,37 | 39,56 | 60,44 | 23,70      | 76,30 |
| 41 | Пермский край             | 70,41      | 29,59 | 42,89 | 57,11 | 36,07      | 63,93 |
| 42 | Приморский край           | нет данных |       |       |       |            |       |
| 43 | Псковская область         | 77,80      | 22,20 | 46,43 | 56,57 | 56,27      | 43,73 |

|    |                                     |            |       |       |       |            |       |
|----|-------------------------------------|------------|-------|-------|-------|------------|-------|
| 44 | Республика Адыгея                   | 61,35      | 38,65 | 10,57 | 89,43 | 14,92      | 85,08 |
| 45 | Республика Алтай                    | 78,16      | 21,84 | 26,40 | 73,60 | нет данных |       |
| 46 | Республика Башкортостан             | 54,51      | 45,49 | 36,18 | 63,82 | нет данных |       |
| 47 | Республика Бурятия                  | 72,83      | 27,17 | 56,14 | 43,86 | 35,25      | 64,75 |
| 48 | Республика Дагестан                 | 42,09      | 57,91 | 15,66 | 84,34 | 25,89      | 74,11 |
| 49 | Республика Ингушетия                | 8,51       | 91,49 | 3,58  | 96,42 | 24,23      | 75,77 |
| 50 | Республика Калмыкия                 | 48,47      | 51,53 | 31,85 | 68,15 | 28,93      | 71,07 |
| 51 | Республика Карелия                  | 48,72      | 51,28 | 38,15 | 61,85 | 34,26      | 65,74 |
| 52 | Республика Коми                     | 72,69      | 27,31 | 53,43 | 46,57 | 16,19      | 83,81 |
| 53 | Республика Крым                     | 45,43      | 54,57 | 31,97 | 68,03 | 16,39      | 83,61 |
| 54 | Республика Марий Эл                 | 7,89       | 92,11 | 16,51 | 83,49 | 5,45       | 94,55 |
| 55 | Республика Мордовия                 | 47,28      | 52,72 | 41,67 | 58,33 | 28,73      | 71,27 |
| 56 | Республика Саха (Якутия)            | 84,19      | 15,81 | 73,18 | 26,82 | 69,09      | 30,91 |
| 57 | Республика Северная Осетия – Алания | 29,84      | 70,16 | 19,99 | 80,01 | 38,71      | 61,29 |
| 58 | Республика Татарстан                | 32,53      | 67,47 | 18,65 | 81,35 | 22,25      | 77,75 |
| 59 | Республика Тыва                     | нет данных |       |       |       |            |       |
| 60 | Республика Хакасия                  | 54,36      | 45,64 | 27,33 | 72,67 | 23,75      | 76,25 |
| 61 | Ростовская область                  | 43,82      | 56,18 | 18,74 | 81,26 | 26,61      | 73,39 |
| 62 | Рязанская область                   | 34,49      | 65,51 | 31,42 | 68,58 | 25,40      | 74,60 |
| 63 | Самарская область                   | 21,97      | 78,03 | 13,93 | 86,07 | 13,26      | 86,74 |
| 64 | Санкт-Петербург                     | 65,80      | 34,20 | 50,30 | 49,70 | 43,06      | 56,94 |
| 65 | Саратовская область                 | 34,53      | 65,47 | 35,11 | 64,89 | 15,48      | 84,52 |
| 66 | Сахалинская область                 | 87,78      | 12,22 | 78,03 | 21,97 | 70,79      | 29,21 |
| 67 | Свердловская область                | 58,39      | 41,61 | 38,40 | 61,60 | 32,43      | 67,57 |

|    |  |            |       |       |       |       |       |
|----|--|------------|-------|-------|-------|-------|-------|
| 68 | Севастополь                              | 47,99      | 52,01 | 30,24 | 69,76 | 41,66 | 58,34 |
| 69 | Смоленская область                       | 12,23      | 87,77 | 22,20 | 77,80 | 35,99 | 64,01 |
| 70 | Ставропольский край                      | 54,33      | 45,67 | 37,81 | 62,19 | 40,55 | 59,45 |
| 71 | Тамбовская область                       | 21,68      | 78,32 | 10,29 | 89,71 | 9,71  | 90,29 |
| 72 | Тверская область                         | нет данных |       |       |       |       |       |
| 73 | Томская область                          | 51,44      | 48,56 | 58,01 | 41,99 | 37,94 | 62,06 |
| 74 | Тульская область                         | 40,32      | 59,68 | 39,39 | 60,61 | 23,78 | 76,22 |
| 75 | Тюменская область                        | 61,26      | 38,74 | 37,30 | 62,70 | 36,23 | 63,77 |
| 76 | Удмуртская Республика                    | 22,09      | 77,91 | 26,24 | 73,76 | 29,87 | 70,13 |
| 77 | Ульяновская область                      | 54,75      | 45,25 | 43,25 | 56,75 | 32,62 | 67,38 |
| 78 | Хабаровский край                         | 55,45      | 44,55 | 33,38 | 66,62 | 26,95 | 73,05 |
| 79 | Ханты-Мансийский автономный округ – Югра | 62,04      | 37,96 | 35,64 | 64,36 | 38,61 | 61,39 |
| 80 | Челябинская область                      | нет данных |       |       |       |       |       |
| 81 | Чеченская Республика                     | 57,36      | 42,64 | 53,46 | 46,54 | 53,21 | 46,79 |
| 82 | Чувашская Республика                     | нет данных |       | 14,97 | 85,03 | 9,86  | 90,14 |
| 83 | Чукотский автономный округ               | 85,35      | 14,65 | 61,02 | 38,98 | 27,87 | 72,13 |
| 84 | Ямало-Ненецкий автономный округ          | 79,37      | 20,63 | 62,29 | 37,71 | 56,28 | 43,72 |
| 85 | Ярославская область                      | 33,38      | 66,62 | 35,27 | 64,73 | 28,11 | 71,89 |

Дальнейший качественный анализ структуры расходов включает в себя анализ данных федеральных регистров программ «высокозатратных нозологий» и «редких жизнеугрожающих заболеваний», расчет средней стоимости лекарственной терапии одного включенного в регистр пациента в год (далее по тексту – «стоимость одного пациента»).

**Таблица 2. Региональные сегменты регистров программ «высокозатратных нозологий» и «редких жизнеугрожающих заболеваний» в 2018-2020 гг.**

|    | Субъект РФ                      | Количество больных в региональном сегменте регистра, чел. |   |                          |                                    |   |                          |                                    |  |                          |
|----|---------------------------------|---|---|--------------------------|------------------------------------|---|--------------------------|------------------------------------|--|--------------------------|
|    |                                 | на 01.01.2018   |   |                          | на 01.01.2019                      |   |                          | на 01.01.2020                      |  |                          |
|    |                                 | Редкие жизнеугрожающие заболевания                        | Высокозатратные нозологии (4 нозологии) | Всего в обеих программах | Редкие жизнеугрожающие заболевания | Высокозатратные нозологии (9 нозологий) | Всего в обеих программах | Редкие жизнеугрожающие заболевания | Высокозатратные нозологии (11 нозологий) | Всего в обеих программах |
| 1  | Алтайский край                  | 175   | 262                                     | 437                      | 192                                | 288                                     | 480                      | 166                                | 308                                      | 474                      |
| 2  | Амурская область                | н/д   | 115                                     | н/д                      | н/д                                | 123                                     | н/д                      | н/д                                | 139                                      | н/д                      |
| 3  | Архангельская область           | 147   | 166                                     | 313                      | 123                                | 183                                     | 306                      | 132                                | 216                                      | 348                      |
| 4  | Астраханская область            | 82  | 123                                     | 205                      | 85                                 | 130                                     | 215                      | 83                                 | 152                                      | 235                      |
| 5  | Белгородская область            | 153   | 152                                     | 305                      | 170                                | 163                                     | 333                      | 161                                | 180                                      | 341                      |
| 6  | Брянская область                | 116   | 119                                     | 235                      | 121                                | 151                                     | 272                      | 99                                 | 178                                      | 277                      |
| 7  | Владимирская область            | 185   | 160                                     | 345                      | 201                                | 163                                     | 364                      | 178                                | 215                                      | 393                      |
| 8  | Волгоградская область           | 275   | 238                                     | 513                      | 312                                | 279                                     | 591                      | 292                                | 344                                      | 636                      |
| 9  | Вологодская область             | 237   | 192                                     | 429                      | 283                                | 199                                     | 482                      | 260                                | 281                                      | 541                      |
| 10 | Воронежская область             | 162   | 185                                     | 347                      | 180                                | 201                                     | 381                      | 179                                | 248                                      | 427                      |
| 11 | Еврейская автономная область    | н/д   | 30                                      | н/д                      | н/д                                | 33                                      | н/д                      | н/д                                | 36                                       | н/д                      |
| 12 | Забайкальский край              | 94  | 149                                     | 243                      | 94                                 | 156                                     | 250                      | 101                                | 173                                      | 274                      |
| 13 | Ивановская область              | 106   | 130                                     | 236                      | 104                                | 149                                     | 253                      | 91                                 | 177                                      | 268                      |
| 14 | Иркутская область               | 218   | 199                                     | 417                      | 257                                | 208                                     | 465                      | 255                                | 294                                      | 549                      |
| 15 | Кабардино-Балкарская Республика | 99  | 150                                     | 249                      | 107                                | 156                                     | 263                      | 106                                | 172                                      | 278                      |
| 16 | Калининградская область         | 53  | 110                                     | 163                      | 65                                 | 130                                     | 195                      | 60                                 | 171                                      | 231                      |
| 17 | Калужская область               | 85  | 123                                     | 208                      | 90                                 | 128                                     | 218                      | 80                                 | 158                                      | 238                      |
| 18 | Камчатский край                 | 30  | 27                                      | 57                       | 37                                 | 28                                      | 65                       | 33                                 | 35                                       | 68                       |
| 19 | Карачаево-Черкесская Республика | 91  | 50                                      | 141                      | 89                                 | 58                                      | 147                      | 90                                 | 63                                       | 153                      |
| 20 | Кемеровская область             | 292   | 265                                     | 557                      | 303                                | 266                                     | 569                      | 267                                | 336                                      | 603                      |
| 21 | Кировская область               | 99  | 207                                     | 306                      | 116                                | 219                                     | 335                      | 121                                | 233                                      | 354                      |
| 22 | Костромская область             | 40  | 87                                      | 127                      | 49                                 | 100                                     | 149                      | 49                                 | 104                                      | 153                      |

|    |                           |      |      |      |      |      |      |      |      |      |
|----|---------------------------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| 23 | Краснодарский край        | 556  | 596  | 1152 | 598  | 655  | 1253 | 575  | 832  | 1407 |
| 24 | Красноярский край         | 242  | 292  | 534  | 269  | 338  | 607  | 263  | 420  | 683  |
| 25 | Курганская область        | 108  | 105  | 213  | 91   | 110  | 201  | 79   | 140  | 219  |
| 26 | Курская область           | 126  | 150  | 276  | 140  | 165  | 305  | 124  | 221  | 345  |
| 27 | Ленинградская область     | 229  | 192  | 421  | 249  | 209  | 458  | 246  | 273  | 519  |
| 28 | Липецкая область          | 123  | 150  | 273  | 135  | 169  | 304  | 123  | 196  | 319  |
| 29 | Магаданская область       | 25   | 8    | 33   | 26   | 7    | 33   | 24   | 8    | 32   |
| 30 | Москва                    | 1599 | 1559 | 3158 | 1726 | 1669 | 3395 | 1701 | 2096 | 3797 |
| 31 | Московская область        | н/д  | 635  | н/д  | н/д  | 831  | н/д  | н/д  | 1039 | н/д  |
| 32 | Мурманская область        | 140  | 112  | 252  | 144  | 123  | 267  | 124  | 150  | 274  |
| 33 | Ненецкий автономный округ | 1    | 4    | 5    | 2    | 4    | 6    | 1    | 5    | 6    |
| 34 | Нижегородская область     | 432  | 322  | 754  | 402  | 347  | 749  | 333  | 462  | 795  |
| 35 | Новгородская область      | н/д  | 87   | н/д  | н/д  | 93   | н/д  | н/д  | 93   | н/д  |
| 36 | Новосибирская область     | 359  | 413  | 772  | 399  | 454  | 853  | 383  | 588  | 971  |
| 37 | Омская область            | 218  | 241  | 459  | 218  | 261  | 479  | 215  | 274  | 489  |
| 38 | Оренбургская область      | 260  | 285  | 545  | 280  | 311  | 591  | 271  | 360  | 631  |
| 39 | Орловская область         | н/д  | 90   | н/д  | н/д  | 100  | н/д  | н/д  | 114  | н/д  |
| 40 | Пензенская область        | 144  | 151  | 295  | 168  | 161  | 329  | 169  | 197  | 366  |
| 41 | Пермский край             | 392  | 561  | 953  | 422  | 576  | 998  | 422  | 700  | 1122 |
| 42 | Приморский край           | н/д  | 264  | н/д  | н/д  | 293  | н/д  | н/д  | 360  | н/д  |
| 43 | Псковская область         | 72   | 95   | 167  | 83   | 105  | 188  | 81   | 135  | 212  |
| 44 | Республика Адыгея         | 24   | 74   | 98   | 27   | 82   | 109  | 29   | 84   | 113  |
| 45 | Республика Алтай          | 15   | 13   | 28   | 13   | 14   | 27   | 14   | 19   | 33   |
| 46 | Республика Башкортостан   | н/д  | 632  | н/д  | н/д  | 699  | н/д  | н/д  | 784  | н/д  |
| 47 | Республика Бурятия        | 108  | 132  | 240  | 114  | 138  | 252  | 111  | 168  | 279  |
| 48 | Республика Дагестан       | 204  | 689  | 893  | 210  | 694  | 904  | 189  | 725  | 914  |
| 49 | Республика Ингушетия      | 22   | 73   | 95   | 19   | 96   | 115  | 17   | 110  | 127  |
| 50 | Республика Калмыкия       | 14   | 34   | 48   | 19   | 32   | 51   | 15   | 34   | 49   |
| 51 | Республика Карелия        | 109  | 79   | 188  | 116  | 84   | 200  | 110  | 130  | 240  |
| 52 | Республика Коми           | 144  | 131  | 275  | 159  | 144  | 303  | 145  | 177  | 322  |
| 53 | Республика Крым           | 36   | 202  | 238  | 36   | 205  | 241  | 33   | 250  | 283  |

|    |  |     |     |      |      |     |      |      |      |      |
|----|--|-----|-----|------|------|-----|------|------|------|------|
| 54 | Республика Марий Эл                      | 66  | 124 | 190  | 65   | 142 | 207  | 45   | 161  | 206  |
| 55 | Республика Мордовия                      | 144 | 239 | 383  | 150  | 252 | 402  | 159  | 261  | 420  |
| 56 | Республика Саха (Якутия)                 | 139 | 101 | 240  | 158  | 112 | 270  | 167  | 158  | 325  |
| 57 | Республика Северная Осетия - Алания      | 119 | 52  | 171  | 135  | 71  | 206  | 120  | 79   | 199  |
| 58 | Республика Татарстан                     | 557 | 495 | 1052 | 606  | 537 | 1143 | 572  | 702  | 1274 |
| 59 | Республика Тыва                          | н/д | 33  | н/д  | н/д  | 40  | н/д  | н/д  | 50   | н/д  |
| 60 | Республика Хакасия                       | 69  | 52  | 121  | 51   | 65  | 116  | 48   | 71   | 119  |
| 61 | Ростовская область                       | 293 | 417 | 710  | 321  | 431 | 752  | 331  | 523  | 854  |
| 62 | Рязанская область                        | 135 | 110 | 245  | 131  | 118 | 249  | 111  | 142  | 253  |
| 63 | Самарская область                        | 369 | 371 | 740  | 370  | 434 | 804  | 363  | 527  | 890  |
| 64 | Санкт-Петербург                          | 980 | 591 | 1571 | 1068 | 876 | 1944 | 1013 | 1157 | 2170 |
| 65 | Саратовская область                      | 346 | 423 | 769  | 380  | 446 | 826  | 366  | 534  | 900  |
| 66 | Сахалинская область                      | 141 | 46  | 187  | 145  | 44  | 189  | 146  | 71   | 217  |
| 67 | Свердловская область                     | 497 | 571 | 1068 | 539  | 590 | 1129 | 503  | 690  | 1193 |
| 68 | Севастополь                              | 39  | 41  | 80   | 39   | 45  | 84   | 38   | 56   | 94   |
| 69 | Смоленская область                       | 70  | 99  | 169  | 67   | 125 | 192  | 70   | 128  | 198  |
| 70 | Ставропольский край                      | 268 | 310 | 578  | 294  | 368 | 662  | 271  | 413  | 684  |
| 71 | Тамбовская область                       | 142 | 123 | 265  | 142  | 148 | 290  | 116  | 162  | 278  |
| 72 | Тверская область                         | 104 | 142 | 246  | 106  | 146 | 252  | 89   | 189  | 278  |
| 73 | Томская область                          | 167 | 110 | 277  | 171  | 146 | 317  | 169  | 206  | 375  |
| 74 | Тульская область                         | 242 | 168 | 410  | 241  | 184 | 425  | 229  | 202  | 431  |
| 75 | Тюменская область                        | 166 | 216 | 382  | 187  | 259 | 446  | 182  | 323  | 505  |
| 76 | Удмуртская Республика                    | 141 | 202 | 343  | 149  | 211 | 360  | 140  | 262  | 402  |
| 77 | Ульяновская область                      | 143 | 290 | 433  | 152  | 315 | 467  | 122  | 329  | 451  |
| 78 | Хабаровский край                         | 170 | 147 | 317  | 188  | 171 | 359  | 179  | 209  | 388  |
| 79 | Ханты-Мансийский автономный округ - Югра | 303 | 213 | 516  | 325  | 236 | 561  | 316  | 338  | 654  |
| 80 | Челябинская область                      | н/д | 403 | н/д  | н/д  | 477 | н/д  | н/д  | 573  | н/д  |
| 81 | Чеченская Республика                     | 105 | 266 | 371  | 129  | 295 | 424  | 127  | 379  | 506  |
| 82 | Чувашская Республика                     | 82  | 188 | 270  | 99   | 202 | 301  | 88   | 254  | 342  |

|    |                                 |               |               |               |               |               |               |               |               |               |
|----|---------------------------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|
| 83 | Чукотский автономный округ      | 5             | 3             | 8             | 5             | 3             | 8             | 5             | 3             | 8             |
| 84 | Ямало-Ненецкий автономный округ | 61            | 45            | 106           | 72            | 43            | 115           | 76            | 64            | 140           |
| 85 | Ярославская область             | 140           | 291           | 431           | 159           | 304           | 463           | 160           | 344           | 504           |
|    | <b>ИТОГО</b>                    | <b>14 572</b> | <b>16 108</b> | <b>30 680</b> | <b>15 604</b> | <b>20 516</b> | <b>33 326</b> | <b>14 840</b> | <b>21 594</b> | <b>36 434</b> |

Расчет среднеарифметических затрат на одного пациента в год, включенного в регистр программы «высокозатратных нозологий» или «редких жизнеугрожающих заболеваний» в 2018 и плановом 2020 году, произведен по данным регионов, которые предоставили полную информацию по количеству пациентов и расходам/планируемым расходам в указанный период (всего 68 субъектов)<sup>7</sup>. «Средний» пациент программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» в 2018 году обходился региональному бюджету в 1 067 753 руб., а плановые расходы на одного пациента, включенного в регистр в 2020 году, составляют 807 600 руб. «Средний» пациент программы «высокозатратных нозологий» в 2018 году обходился федеральному бюджету в 1 052 530 руб., а планируемые расходы 2020 года на одного пациента, включенного в регистр указанной программы, составляют 1 813 274 руб. Перевод орфанных пациентов, нуждающихся в дорогостоящей лекарственной терапии, из региональной программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» в федеральную программу «высокозатратных нозологий» существенно увеличил затраты последней и повысил среднеарифметические затраты на одного пациента, включенного в регистр федеральной программы.

2018 год – это период принятия решения о последовательной федерализации лекарственного обеспечения пациентов с определенными редкими жизнеугрожающими заболеваниями. Чтобы зафиксировать динамику изменения структуры финансирования к 2020 году по результатам двух федерализаций, проанализируем расходы федерального и регионального бюджетов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями в этот период.

<sup>7</sup> Не учтены данные Амурской, Волгоградской, Кировской, Липецкой, Московской, Новгородской, Орловской, Тверской, Челябинской областей, Еврейской автономной области, г. Москвы, Ненецкий автономный округ, Приморского края, республик Алтай, Башкортостан, Тыва и Чувашской Республики.

**Таблица 3. Топ-20 субъектов<sup>8</sup> РФ по совокупным расходам федерального и регионального бюджетов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями\* в 2018 году**

| Субъект РФ               | Совокупные расходы на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, руб. | Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов, %** | Доля расходов федерального бюджета от совокупных расходов, %*** |
|--------------------------|---|---|---|
| Москва                   | 4 461 872 162,43  | 62,22   | 37,78   |
| Санкт-Петербург          | 1 652 524 243,06  | 65,80   | 34,20   |
| Краснодарский край       | 1 418 734 698,26  | 67,07   | 32,93   |
| Свердловская область     | 1 219 221 060,54  | 58,39   | 41,61   |
| Новосибирская область    | 1 200 988 856,17  | 59,94   | 40,06   |
| Ростовская область       | 841 839 693,41  | 43,82   | 56,18   |
| Республика Башкортостан  | 841 270 611,02  | 54,51   | 45,49   |
| Пермский край            | 784 743 803,70  | 70,41   | 29,59   |
| Республика Дагестан      | 728 096 919,78  | 42,09   | 57,91   |
| Республика Татарстан     | 663 623 082,40  | 32,53   | 67,47   |
| Омская область           | 646 028 790,54  | 36,81   | 63,19   |
| Ставропольский край      | 623 753 080,46  | 54,33   | 45,67   |
| Нижегородская область    | 606 648 851,82  | 59,97   | 40,03   |
| Хабаровский край         | 595 650 095,54  | 55,45   | 44,55   |
| Иркутская область        | 552 394 018,15  | 70,73   | 29,27   |
| Ленинградская область    | 536 015 724,55  | 57,37   | 42,63   |
| Чеченская Республика     | 525 347 732,94  | 57,36   | 42,64   |
| Республика Саха (Якутия) | 510 610 126,12  | 84,19   | 15,81   |
| Волгоградская область    | 504 166 350,49  | 29,49   | 70,51   |
| Республика Крым          | 478 374 316,13  | 44,74   | 55,26   |

\* Совокупные расходы – сумма расходов федерального бюджета на редкие заболевания (всего 4), включенные в федеральную программу «высокозатратных нозологий», и регионального бюджета на редкие заболевания (всего 24), включенные в перечень «редких жизнеугрожающих заболеваний».

\*\* Доля расходов регионального бюджета на редкие заболевания (всего 24), включенные в перечень «редких жизнеугрожающих заболеваний», от совокупных расходов федерального и регионального бюджетов в конкретном регионе.

\*\*\* Доля расходов федерального бюджета на редкие заболевания (всего 4), включенные в федеральную программу «высокозатратных нозологий», от совокупных расходов федерального и регионального бюджетов в конкретном регионе..

<sup>8</sup> Не учтены данные по совокупным расходам в 2018 году федерального и регионального бюджетов в Еврейской автономной области, Амурской, Кировской, Липецкой, Новгородской, Орловской, Тверской, Челябинской областях, Приморском крае, Республике Тыва и Чувашской Республике (всего 11 регионов), так как они не были предоставлены для анализа.

В 14 из 20 регионов-лидеров по «орфанному финансированию» вклад регионального бюджета в совокупные затраты на льготное лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями в 2018 году был больше (в ряде регионов значительно больше) федерального. Такая структура расходов может быть следствием более высокой стоимости пациентов в региональной программе и/или большего числа пациентов в региональной программе. В Москве при сопоставимом количестве региональных и федеральных орфанных льготников расходы регионального бюджета почти в 2 раза выше, при этом стоимость среднего пациента в год в региональной программе составляет 1 736 108 руб., а в федеральной – 1 081 356 руб. В Краснодарском крае количество региональных и федеральных орфанных льготников также сопоставимо, а разница стоимости регионального и федерального пациентов еще выше – 1 711 326 руб. и 783 995 руб. соответственно. Похожая ситуация в Иркутской области: при сопоставимом количестве региональных и федеральных орфанных льготников стоимость регионального редкого пациента в 2 раза выше федерального – 1 792 330 руб. и 812 392 руб. соответственно. В Пермском крае количество орфанных пациентов в региональной программе значительно меньше, чем в федеральной, а стоимость орфанного пациента в год для регионального бюджета в 3 раза выше, чем для федерального, – 1 409 476 руб. и 413 955 руб. соответственно. В Санкт-Петербурге стоимость «среднего» пациента в год в региональной программе – 1 109 556 руб., а в федеральной немного ниже – 956 276 руб. При этом число региональных орфанных льготников больше, чем федеральных, почти в 2 раза. В Республике Саха (Якутия) количество орфанных пациентов в региональной программе почти на треть больше, чем в федеральной, при этом стоимость регионального орфанного пациента в 4 раза выше федерального: 3 092 805 руб. и 799 110 руб. соответственно. Такая структура расходов является следствием готовности региона платить за орфанного пациента и высоким уровнем обеспеченности лекарственной терапией за счет регионального бюджета, а также (нередко) лекарственной миграции (переезжают преимущественно пациенты, нуждающиеся в дорогостоящем лечении, которое не готов обеспечить их регион). В Республике Татарстан при сопоставимой стоимости орфанного пациента в региональной и федеральной программах – 436 164 руб. и 425 590 руб. соответственно – количество федеральных орфанных льготников вдвое превышает количество региональных. Поэтому вклад федерального бюджета в финансирование орфанных пациентов на территории Республики Татарстан существенно выше. В Волгоградской области при сопоставимом количестве орфанных пациентов в федеральной и региональной программах стоимость пациента в федеральной программе в год в 3 раза выше: 1 493 586 руб. и 540 701 руб. соответственно. Похожая ситуация в Омской области: при сопоставимом количестве пациентов в федеральной и региональной программах федеральный пациент обходится бюджету значительно дороже, чем региональный: 1 693 793 руб. и 1 090 938 руб. соответственно.

Из 20 регионов-лидеров по региональному финансированию лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями (в денежном эквиваленте) в 18 субъектах доля расходов регионального бюджета на эти цели превышает долю средств, поступивших из федерального бюджета.

**Таблица 4. Топ-20 субъектов РФ по расходам на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями из средств регионального бюджета в 2018 году в денежном эквиваленте**

| Субъект РФ                               | Региональный бюджет на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, руб. | Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов на редкие заболевания в регионе, % |
|--|--|---|
| Москва                                   | 2 776 036 890,00   | 62,22   |
| Санкт-Петербург                          | 1 087 365 081,48   | 65,80   |
| Краснодарский край                       | 951 497 500,01   | 67,07   |
| Новосибирская область                    | 719 857 070,21   | 59,94   |
| Свердловская область                     | 711 949 146,21   | 58,39   |
| Пермский край                            | 552 514 926,76   | 70,41   |
| Республика Башкортостан                  | 458 537 454,21   | 54,51   |
| Республика Саха (Якутия)                 | 429 900 000,00   | 84,19   |
| Иркутская область                        | 390 728 010,00   | 70,73   |
| Ростовская область                       | 368 921 135,80   | 43,82   |
| Нижегородская область                    | 363 822 171,89   | 59,97   |
| Сахалинская область                      | 345 287 500,00   | 87,78   |
| Ставропольский край                      | 338 859 201,77   | 54,33   |
| Хабаровский край                         | 330 303 478,46   | 55,45   |
| Ленинградская область                    | 307 536 070,00   | 57,37   |
| Республика Дагестан                      | 306 486 445,62   | 42,09   |
| Чеченская Республика                     | 301 352 800,00   | 57,36   |
| Оренбургская область                     | 253 652 530,00   | 58,72   |
| Республика Бурятия                       | 248 860 760,00   | 72,83   |
| Ханты-Мансийский автономный округ – Югра | 243 484 560,20   | 62,04   |

Из 20 регионов-лидеров по объему финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в денежном эквиваленте из средств федерального бюджета три субъекта (Московская, Челябинская и Кировская области) не предоставили данных по региональному финансированию на указанные цели. Москва, Санкт-Петербург, Свердловская, Новосибирская области,

Краснодарский, Ставропольский, Хабаровский края и Республика Башкортостан в свою очередь выделяют региональные средства, в долевом соотношении превосходящие расходы федерального бюджета, поступающие в регион на эти цели.

**Таблица 5. Топ-20 субъектов РФ по расходам на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями из федерального бюджета в 2018 году**

| Субъект РФ              | Федеральный бюджет на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, руб. | Доля расходов федерального бюджета от совокупных расходов на редкие заболевания в регионе, % |
|-------------------------|---|--|
| Москва                  | 1 685 835 272,43  | 37,78  |
| Московская область      | 1 154 066 532,87  | нет данных   |
| Санкт-Петербург         | 565 159 161,58  | 34,20  |
| Свердловская область    | 507 271 914,33  | 41,61  |
| Новосибирская область   | 481 131 785,96  | 40,06  |
| Ростовская область      | 472 918 557,61  | 56,18  |
| Краснодарский край      | 467 237 198,25  | 32,93  |
| Республика Татарстан    | 447 721 432,19  | 67,47  |
| Республика Дагестан     | 421 610 474,16  | 57,91  |
| Омская область          | 408 204 240,44  | 63,19  |
| Республика Башкортостан | 382 733 156,81  | 45,49  |
| Волгоградская область   | 355 473 559,49  | 70,51  |
| Кемеровская область     | 342 347 811,24  | 83,04  |
| Челябинская область     | 339 341 286,38  | нет данных   |
| Самарская область       | 294 934 837,53  | 78,03  |
| Ставропольский край     | 284 893 878,69  | 45,67  |
| Белгородская область    | 280 330 044,67  | 73,08  |
| Кировская область       | 269 507 020,96  | нет данных   |
| Хабаровский край        | 265 346 617,08  | 44,55  |
| Республика Крым         | 261 070 233,57  | 54,57  |

В регионах с низкой долей региональных расходов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями сложившаяся ситуация может быть связана с малым количеством пациентов в региональном сегменте федерального регистра (Магаданская область, Республика Ингушетия) или низким уровнем выявляемости высокотратных пациентов, внесения их в регистр и обеспеченности. Для 20 регионов с низкой долей расходов на лекарственное обеспечение орфанных пациентов из регионально-

го бюджета аргумент о незначительной поддержке лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями из средств федерального бюджета является несостоятельным.

**Таблица 6. Топ-20 регионов с наименьшей долей расходов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями из регионального бюджета по отношению к совокупным расходам на эти цели из федерального и регионального бюджетов в 2018 году**

| Субъект РФ                          | Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов на редкие заболевания в регионе, % | Региональный бюджет на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, руб. |
|-------------------------------------|---|--|
| Магаданская область                 | 6,97  | 2 217 813,00   |
| Республика Марий Эл                 | 7,89  | 5 300 646,00   |
| Республика Ингушетия                | 8,51  | 5 444 652,00   |
| Смоленская область                  | 12,23   | 16 582 887,02  |
| Кемеровская область                 | 16,96   | 69 922 220,85  |
| Архангельская область               | 20,01   | 18 060 050,26  |
| Тамбовская область                  | 21,68   | 43 442 292,90  |
| Самарская область                   | 21,97   | 83 028 732,90  |
| Удмуртская Республика               | 22,09   | 59 164 617,40  |
| Брянская область                    | 25,37   | 43 228 557,34  |
| Воронежская область                 | 26,43   | 87 948 659,60  |
| Белгородская область                | 26,92   | 103 245 527,66   |
| Карачаево-Черкесская Республика     | 29,37   | 21 754 317,70  |
| Волгоградская область               | 29,49   | 148 692 791,00   |
| Астраханская область                | 29,66   | 56 050 620,84  |
| Республика Северная Осетия – Алания | 29,84   | 51 354 427,00  |
| Республика Татарстан                | 32,53   | 215 901 650,21   |
| Ярославская область                 | 33,38   | 83 170 438,46  |
| Рязанская область                   | 34,49   | 84 533 212,98  |
| Саратовская область                 | 34,53   | 127 370 120,29   |

К 2020 году благодаря последовательной федерализации лекарственного обеспечения пациентов с определенными орфанными заболеваниями плановый бюджет федеральной программы «высокозатратных нозологий» в части расходов на редкие заболевания (всего 11) составит 32,4 млрд. руб., что почти в 2 раза больше, чем бюджет 2018 года на эти же цели для орфанных нозологий, включенных на том этапе в программу (всего 4). В то же время плановые совокупные расходы региональных бюджетов будут в 3 раза мень-

ше федеральных и составят чуть более 10 млрд руб., что на 40% меньше, чем в 2018 году.

Проанализируем расходы на лекарственное обеспечение орфаных пациентов в субъектах РФ в 2020 году и их динамику в период 2018–2020 гг. В 2020 году большую долю расходов в бюджете регионов-лидеров по совокупному финансированию составят расходы федерального бюджета (в 19 регионах из 20). Исключение – Республика Саха (Якутия), в которой значительная доля финансирования по-прежнему приходится на региональный бюджет. При подготовке таблицы не учтены данные г. Москвы, республик Алтай и Башкортостан, Московской, Волгоградской и Челябинской областей, так как по этим субъектам предоставлены неполные данные за 2020 год.

**Таблица 7. Топ-20 субъектов РФ по совокупным расходам федерального и регионального бюджетов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями в 2020 году**

| Субъект РФ                               | Совокупные расходы на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, руб. | Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов, % | Доля расходов федерального бюджета от совокупных расходов, % |
|--|---|---|--|
| Санкт-Петербург                          | 2 651 672 201,70  | 43,06   | 56,94  |
| Свердловская область                     | 1 613 688 500,46  | 32,43   | 67,57  |
| Новосибирская область                    | 1 459 066 043,25  | 23,57   | 76,43  |
| Краснодарский край                       | 1 211 269 636,68  | 27,86   | 72,14  |
| Республика Дагестан                      | 1 126 941 257,69  | 25,89   | 74,11  |
| Пермский край                            | 878 522 338,80  | 36,07   | 63,93  |
| Республика Татарстан                     | 868 730 297,61  | 22,25   | 77,75  |
| Ставропольский край                      | 846 718 569,11  | 40,55   | 59,45  |
| Нижегородская область                    | 799 953 723,87  | 12,33   | 87,67  |
| Ростовская область                       | 794 019 868,28  | 26,61   | 73,39  |
| Ленинградская область                    | 685 271 332,36  | 43,18   | 56,82  |
| Иркутская область                        | 682 115 829,71  | 48,04   | 51,96  |
| Ханты-Мансийский автономный округ – Югра | 681 245 142,35  | 38,61   | 61,39  |
| Республика Крым                          | 627 606 576,09  | 16,39   | 83,61  |
| Красноярский край                        | 616 741 418,04  | 19,67   | 80,33  |
| Хабаровский край                         | 586 441 322,66  | 26,95   | 73,05  |

|                          |                |       |       |
|--------------------------|----------------|-------|-------|
| Тульская область         | 585 970 805,17 | 23,78 | 76,22 |
| Оренбургская область     | 563 295 021,08 | 32,74 | 67,26 |
| Республика Саха (Якутия) | 546 424 541,81 | 69,09 | 30,91 |
| Белгородская область     | 515 544 782,18 | 22,63 | 77,37 |

В топ-20 регионов-лидеров по финансированию лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями из средств регионального бюджета в 2020 году не вошли г. Москва и Республика Башкортостан, так как не предоставили информацию по планируемому на 2020 год региональному бюджету на эти цели. По сравнению с 2018 годом Нижегородская область переместилась с 11 на 36 место (с долей регионального бюджета 12,33%), а Республика Бурятия – с 19 на 38 место (с долей регионального бюджета 35,25%). Из-за совокупного снижения расходов субъектов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями в 2020 году в топ-20 по региональным расходам в денежном эквиваленте вошли Вологодская, Омская, Тюменская области и Республика Татарстан, несмотря на то, что указанные субъекты по сравнению с 2018 годом даже уменьшили региональное финансирование на эти цели.

**Таблица 8. Топ-20 субъектов РФ по расходам на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями из средств регионального бюджета в 2020 году**

| Субъект РФ               | Региональный бюджет на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, руб. | Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов на редкие заболевания в регионе, % |
|--------------------------|--|---|
| Санкт-Петербург          | 1 141 885 979,39   | 43,06   |
| Свердловская область     | 523 303 701,00   | 32,43   |
| Республика Саха (Якутия) | 377 520 000,00   | 69,09   |
| Новосибирская область    | 343 851 716,80   | 23,57   |
| Ставропольский край      | 343 378 980,02   | 40,55   |
| Краснодарский край       | 337 403 542,72   | 27,86   |
| Иркутская область        | 327 687 600,00   | 48,04   |
| Сахалинская область      | 321 454 700,00   | 70,79   |
| Пермский край            | 316 898 298,24   | 36,07   |
| Ленинградская область    | 295 922 330,00   | 43,18   |

|  |                |       |
|--|----------------|-------|
| Республика Дагестан                      | 291 816 681,11 | 25,89 |
| Ханты-Мансийский автономный округ – Югра | 263 057 391,32 | 38,61 |
| Чеченская Республика                     | 254 000 000,00 | 53,21 |
| Омская область                           | 213 035 819,82 | 41,49 |
| Ростовская область                       | 211 305 273,70 | 26,61 |
| Республика Татарстан                     | 193 270 580,00 | 22,25 |
| Оренбургская область                     | 184 407 670,00 | 32,74 |
| Хабаровский край                         | 158 023 247,81 | 26,95 |
| Вологодская область                      | 155 000 000,00 | 44,92 |
| Тюменская область                        | 147 347 000,00 | 36,23 |

Топ-20 регионов-лидеров по финансированию лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями из средств федерального бюджета в 2020 году в денежном эквиваленте остается относительно стабильным с 2018 года. Доля федерального бюджета от совокупных расходов на эти цели в регионе не рассчитана для г. Москвы, Московской, Челябинской, Волгоградской областей, республик Алтай и Башкортостан, так как по указанным регионам не предоставлены необходимые для анализа данные. По сравнению с 2018 годом Хабаровский край переместился с 19 на 20 место (с долей федерального бюджет 73,05%), Омская область – с 10 на 35 (с долей 58,51%), Кемеровская область – с 13 на 30 (с долей 84,73%), Белгородская область – с 17 на 25 (с долей 76,36%), Кировская область – с 18 на 24 (данные по региональному финансированию в 2020 году не представлены, распределение долей бюджета не может быть рассчитано). Сохранение высокой доли федерального финансирования среди регионов-лидеров по названному уровню финансирования в денежном эквиваленте может говорить о наличии большего числа федеральных льготников или о недостаточном финансировании лекарственного обеспечения пациентов в региональной программе «редких жизнеугрожающих нозологий» из регионального бюджета. Благодаря увеличению федерального финансирования в два раза и более в число регионов-лидеров по такому финансированию на лекарственное обеспечение орфанных пациентов вошли Нижегородская, Тульская области, Пермский и Красноярский края.

**Таблица 9. Топ-20 субъектов РФ по расходам на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями из федерального бюджета в 2020 году**

| Субъект РФ              | Федеральный бюджет на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, руб. | Доля расходов федерального бюджета от совокупных расходов на редкие заболевания в регионе, % |
|-------------------------|---|--|
| Москва                  | 4 246 072 098,32  | н/д  |
| Московская область      | 2 113 029 656,32  | н/д  |
| Санкт-Петербург         | 1 509 786 222,31  | 56,94  |
| Новосибирская область   | 1 115 214 326,45  | 76,43  |
| Свердловская область    | 1 090 384 799,46  | 67,57  |
| Краснодарский край      | 873 866 093,96  | 72,14  |
| Республика Дагестан     | 835 124 576,58  | 74,11  |
| Челябинская область     | 798 598 670,88  | н/д  |
| Волгоградская область   | 756 811 205,59  | н/д  |
| Нижегородская область   | 701 353 723,87  | 87,67  |
| Республика Татарстан    | 675 459 717,61  | 77,75  |
| Республика Башкортостан | 627 337 069,53  | н/д  |
| Ростовская область      | 582 714 594,58  | 73,39  |
| Пермский край           | 561 624 040,56  | 63,93  |
| Республика Крым         | 524 724 180,59  | 83,61  |
| Ставропольский край     | 503 339 589,09  | 59,45  |
| Красноярский край       | 495 435 518,04  | 80,33  |
| Тульская область        | 446 624 051,71  | 76,22  |
| Самарская область       | 439 063 886,22  | 86,74  |
| Хабаровский край        | 428 418 074,85  | 73,05  |

Топ-20 регионов с наименьшей долей регионального финансирования орфанных пациентов частично поменялся с 2018 года. Из рейтинга вышли Астраханская, Архангельская, Магаданская, Смоленская, Волгоградская, Рязанская, Ярославская области, республики Северная Осетия – Алания, Ингушетия, а также Удмуртская и Карачаево-Черкесская республики. Стабильно низким на протяжении нескольких лет остается финансирование лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в республиках Татарстан и Марий Эл, Брянской, Белгородской, Воронежской, Кемеровской, Тамбовской, Самарской и Саратовской областях.

**Таблица 10. Топ-20 регионов с наименьшей долей плановых расходов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями из регионального бюджета по отношению к совокупным расходам на эти цели из федерального и регионального бюджетов в 2020 году**

| Субъект РФ                      | Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов на редкие заболевания в регионе, % | Региональный бюджет на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, руб. |
|---------------------------------|---|--|
| Республика Марий Эл             | 5,45  | 6 532 000,00   |
| Тамбовская область              | 9,71  | 33 323 200,00  |
| Чувашская Республика            | 9,86  | 28 196 204,04  |
| Кабардино-Балкарская Республика | 11,75   | 34 519 517,87  |
| Нижегородская область           | 12,33   | 98 600 000,00  |
| Самарская область               | 13,26   | 67 120 000,00  |
| Республика Адыгея               | 14,92   | 14 000 000,00  |
| Брянская область                | 15,10   | 46 920 000,00  |
| Кемеровская область             | 15,27   | 65 203 016,29  |
| Саратовская область             | 15,48   | 75 743 390,87  |
| Республика Коми                 | 16,19   | 31 474 425,01  |
| Республика Крым                 | 16,39   | 102 882 395,50   |
| Курганская область              | 17,13   | 30 150 000,00  |
| Красноярский край               | 19,67   | 121 305 900,00   |
| Алтайский край                  | 20,50   | 93 660 141,60  |
| Курская область                 | 21,26   | 69 941 217,66  |
| Воронежская область             | 21,35   | 87 151 720,20  |
| Республика Татарстан            | 22,25   | 193 270 580,00   |
| Белгородская область            | 22,64   | 116 696 602,82   |
| Новосибирская область           | 23,56   | 343 851 716,80   |

Последовательная федерализация лекарственного обеспечения пациентов с отдельными редкими заболеваниями в 2019–2020 гг. серьезно поменяла структуру финансирования на указанные цели. Рост расходов федерального бюджета сопровождался снижением совокупного финансирования на указанные цели со стороны субъектов РФ.

# ПРОМЕЖУТОЧНЫЕ ИТОГИ ПЕРЕДАЧИ НА ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УРОВЕНЬ ОБЯЗАТЕЛЬСТВ ПО ЛьГОТНОМУ ЛЕКАРСТВЕННОМУ ОБЕСПЕЧЕНИЮ ПАЦИЕНТОВ С ОТДЕЛЬНЫМИ РЕДКИМИ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В 2019 И ПЛАНОВОМ 2020 ГОДАХ

---

***Е. Ю. КРАСИЛЬНИКОВА,***

*аналитик, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко»*

*Данные по федеральной программе «высокозатратных нозологий» в части редких (орфанных) заболеваний предоставлены Департаментом лекарственного обеспечения и регулирования обращения медицинских изделий Минздрава России*

Вопросы участия федерального бюджета в лекарственном обеспечении пациентов с редкими заболеваниями актуализированы с момента возникновения региональной программы «редких жизнеугрожающих заболеваний»<sup>1</sup>. Правомочность отнесения полномочий по лекарственному обеспечению лиц, страдающих редкими жизнеугрожающими заболеваниями, на уровень субъектов РФ разъясняется в Определении Конституционного Суда РФ от 02.07.2013. Определение вынесено по запросам Кабинета Министров Республики Татарстан и Вахитовского районного суда города Казани.

---

<sup>1</sup> Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 №403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента» (вместе с «Правилами ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента».

«В своем запросе в Конституционный Суд Российской Федерации Кабинет Министров Республики Татарстан просит признать не соответствующими Конституции Российской Федерации следующие 2 положения Федерального закона от 21 ноября 2011 года №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»:

1) пункт 10 части 1 статьи 16, согласно которому к полномочиям органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья относится организация обеспечения граждан лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности, предусмотренный частью 3 статьи 44 данного Федерального закона;

2) часть 9 статьи 83, в соответствии с которой обеспечение граждан зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности (за исключением заболеваний, указанных в пункте 2 части 1 статьи 15 данного Федерального закона), осуществляется за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации».

Конституционный Суд в резолютивной части Определения указывает: «Оспариваемые законоположения не содержат неопределенности с точки зрения их соответствия Конституции Российской Федерации в том аспекте, как они оспариваются заявителями, и, соответственно, не могут расцениваться как нарушающие конституционные права и свободы граждан. Вместе с тем, как неоднократно указывал Конституционный Суд Российской Федерации, определение Российской Федерацией полномочий органов государственной власти субъектов Российской Федерации по предметам совместного ведения, связанным с реализацией функции социального государства, не означает, что Российская Федерация тем самым перестает нести ответственность за состояние дел в соответствующей сфере. Напротив, в случае недостаточности собственных средств для покрытия расходов на обеспечение лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, субъекты Российской Федерации вправе рассчитывать на оказание им Российской Федерацией в той или иной форме финансовой помощи целевого характера»<sup>2</sup>.

---

<sup>2</sup> Постановление от 17 июня 2004 года №12-П; определения от 27 декабря 2005 года №502-О и от 16 ноября 2006 года №508-О.

Однако, несмотря на многочисленные обращения регионов на федеральный уровень, межбюджетные трансферты из федерального бюджета бюджетам субъектов РФ на реализацию полномочий по программе «редких жизнеугрожающих заболеваний» были выделены единожды в 2015 году в рамках первоочередных мероприятий по обеспечению устойчивого развития экономики и социальной стабильности<sup>3</sup>. Предоставленные межбюджетные трансферты впервые с момента начала реализации программы позволили значимо повысить уровень удовлетворения потребности орфанных больных в необходимых лекарственных препаратах и специализированных продуктах лечебного питания, а дефицит финансовых средств на лекарственное обеспечение указанной группы пациентов впервые был ниже 25% от общей потребности.

Также с момента возникновения региональной программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» публично обсуждается возможность расширения программы «высокозатратных нозологий»<sup>4</sup> за счет включения в нее части нозологий из регионального перечня. Такой подход позволяет использовать эффективные организационные механизмы, отработанные Минздравом РФ в программе «высокозатратных нозологий», для совершенствования лекарственного обеспечения орфанных пациентов: единые закупки, возможность вести переговоры с фармпроизводителями по цене, фиксированная цена препаратов, наличие механизма перераспределения дорогостоящих лекарств между субъектами РФ в случае переезда или смерти пациента.

Решение о федерализации лекарственного обеспечения пациентов с отдельными редкими заболеваниями последовательно реализуется в 2019–2020 гг.<sup>5</sup>

К 2020 г. в федеральный регистр программы «высокозатратных нозологий» из региональной программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» включен 2081 пациент со следующими заболеваниями: гемолитико-уремический синдром, мукополисахаридоз I, II, VI типов, юношеский артрит с системным началом. Федерализация в 2020 году лекарственного обеспечения пациентов с апластической анемией неуточненной и наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра) произошла в части уже включенных в программу «высокозатратных нозологий» лекарственных препаратов, номенклатура которых

---

<sup>3</sup> Распоряжение Правительства РФ от 27 января 2015 года №98-р и Постановление Правительства РФ от 19 июня 2015 года №609.

<sup>4</sup> Основанием для начала работы программы «7 высокозатратных нозологий» послужил Федеральный закон от 17 июля 2007 года №132-ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон «О федеральном бюджете на 2007 год».

<sup>5</sup> Федеральный закон от 03.08.2018 №299-ФЗ, Федеральный закон от 27.12.2019 №452-ФЗ.

недостаточна для полного удовлетворения потребности в лекарственной терапии пациентов с указанными заболеваниями. Такой подход означает, что часть пациентов с апластической анемией неуточненной и наследственным дефицитом факторов II, VII, X будут продолжать финансироваться из региональных бюджетов. Потенциально две «волны» федерализации могли бы перевести на федеральный уровень лекарственное обеспечение 3628 пациентов, что составило бы 15% федерального регистра программы «высокозатратных нозологий».

Пациенты с редкими (орфанными) заболеваниями расселены по территории РФ неравномерно, поэтому, в зависимости от эпидемиологии конкретной территории, есть субъекты, которые в рамках федерализации передали в программу «высокозатратных нозологий» значительное количество орфанных пациентов, а есть те, кто не получил благодаря федерализации существенного сокращения регионального сегмента регистра.

**Таблица 1. Топ-20 регионов по максимальному количеству пациентов, переданных к 2020 году из регистра региональной программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» в регистр программы «высокозатратных нозологий» в рамках первого этапа федерализации**

| Субъект РФ            | Количество пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС, переданных на федеральный уровень к 2020 году, чел. | Доля от регионального регистра к 2020 году, % |
|-----------------------|---|---|
| Москва                | 208   | 11  |
| Московская область    | 87  | н/д   |
| Нижегородская область | 87  | 21  |
| Краснодарский край    | 85  | 13  |
| Республика Татарстан  | 73  | 11  |
| Свердловская область  | 64  | 11  |
| Ростовская область    | 52  | 14  |
| Ставропольский край   | 50  | 16  |
| Санкт-Петербург       | 49  | 5   |
| Пермский край         | 44  | 9   |
| Челябинская область   | 41  | н/д   |
| Саратовская область   | 40  | 10  |
| Новосибирская область | 39  | 9   |
| Удмуртская Республика | 38  | 21  |
| Вологодская область   | 37  | 12  |

|                         |    |     |
|-------------------------|----|-----|
| Кемеровская область     | 37 | 12  |
| Приморский край         | 36 | н/д |
| Волгоградская область   | 34 | 10  |
| Республика Башкортостан | 34 | н/д |
| Иркутская область       | 32 | 11  |

**Таблица 2. Топ-20 регионов по минимальному количеству пациентов, переданных к 2020 году из регистра региональной программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» в регистр программы «высокозатратных нозологий» в рамках первого этапа федерализации**

| Субъект РФ                      | Количество пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС, переданных на федеральный уровень к 2020 году, чел. | Доля от регионального регистра к 2020 году, % |
|---------------------------------|---|---|
| Севастополь                     | 1   | 3   |
| Костромская область             | 1   | 2   |
| Ненецкий автономный округ       | 1   | 50  |
| Магаданская область             | 2   | 8   |
| Республика Ингушетия            | 2   | 11  |
| Карачаево-Черкесская Республика | 3   | 3   |
| Республика Алтай                | 3   | 18  |
| Республика Калмыкия             | 3   | 17  |
| Республика Мордовия             | 3   | 2   |
| Камчатский край                 | 4   | 11  |
| Республика Адыгея               | 4   | 12  |
| Республика Тыва                 | 4   | н/д   |
| Ивановская область              | 5   | 5   |
| Новгородская область            | 5   | н/д   |
| Пензенская область              | 6   | 3   |
| Республика Бурятия              | 7   | 6   |
| Республика Марий Эл             | 8   | 15  |
| Сахалинская область             | 8   | 5   |
| Псковская область               | 9   | 10  |
| Ямало-Ненецкий автономный округ | 9   | 11  |

Федерализация не привела к взрывному росту количества пациентов в регистре федерализованных нозологий. Когорта пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС за период 2018–2020 гг. выросла на 5%. Однако в ряде регионов рост количества пациентов после федерализации указанных нозологий был значительным, подтверждая тот факт, что лекарственное обеспечение пациентов в рамках федеральной программы устраняет конфликт интересов, улучшая «орфанную настороженность» и увеличивая количество диагностированных пациентов на местах.

**Таблица 3. Топ-10 регионов по приросту пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС в регистре в период 2018–2020 гг.**

| Субъект РФ              | Всего пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС в регистре «редких жизнеугрожающих заболеваний» в 2018 году, чел. | Всего пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС в регистре «высокозатратных нозологий» в 2020 году, чел |
|-------------------------|---|---|
| Брянская область        | 18  | 26  |
| Вологодская область     | 28  | 37  |
| Москва                  | 129   | 208   |
| Калининградская область | 7   | 17  |
| Краснодарский край      | 56  | 85  |
| Приморский край         | 25  | 36  |
| Республика Крым         | 4   | 18  |
| Тверская область        | 17  | 30  |
| Тюменская область       | 23  | 32  |
| Удмуртская Республика   | 28  | 38  |

Совокупные расходы региональных бюджетов на лекарственное обеспечение пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС в 2018 г. в 68 субъектах<sup>6</sup> составили 6 млрд руб., а заявленный дефицит – 1,1 млрд руб. Плановые федеральные расходы на ту же группу пациентов в тех же регионах в 2020 г. составят 10,3 млрд руб. Значительный рост бюджетных расходов при незначительном росте количества пациентов в регистре связан с увеличением уровня обеспеченности пациентов необходимым патогенетическим лечением. В процессе федерализации субъекты РФ передали на федеральный уровень

<sup>6</sup> В расчеты не включены данные Амурской, Вологодской, Еврейской автономной, Калужской, Кировской, Липецкой, Магаданской, Московской, Новгородской, Орловской, Тверской, Челябинской областей, Приморского края, Республик Марий Эл, Тыва, Чеченской и Чувашской, так как указанные регионы не предоставили корректную информацию.

не только фактические, но и потенциальные расходы, связанные с наличием дефицита средств (в том числе скрытого) на указанные цели. Так, в указанных регионах в 2018 г. из 1613 пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС, включенных в Федеральный регистр программы «редких жизнеугрожающих нозологий», были обеспечены терапией только 855 человек. На примере отдельных регионов можно показать низкий уровень обеспеченности патогенетическими лекарственными препаратами у пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС в 2018 г. и значительный рост бюджетных расходов на этих пациентов при передаче лекарственного обеспечения на федеральный уровень.

**Таблица 4. Динамика регистра, обеспеченность лекарственными препаратами и объемы финансирования пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС в ряде регионов в 2018 и 2020 годах**

| Субъект РФ           | Количество пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС в регистре в 2018 г., чел. | Количество пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС в регистре, получающих терапию в 2018 г., чел. | Объем финансирования в 2018 г. за счет средств регионального бюджета, руб. | Динамика количества пациентов в регистре к 2020 г., чел. | Плановый объем финансирования в 2020 г. за счет средств федерального бюджета, руб. |
|----------------------|---|---|--|--|--|
| Санкт-Петербург      | 60  | 5   | 183 942 253  | -11  | 647 557 623  |
| Иркутская область    | 32  | 7   | 72 386 060   | 0  | 160 926 164  |
| Кемеровская область  | 42  | 21  | 24 273 016   | -5   | 46 163 932   |
| Татарстан Республика | 83  | 4   | 48 740 898   | -10  | 262 063 471  |
| Тульская область     | 23  | 10  | 11 074 001   | -5   | 37 226 451   |

Уровень обеспеченности необходимым патогенетическим лечением у пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями в регионах РФ в 2018 году составил 58% от количества лиц, включенных в Федеральный регистр. При принятии решения о федерализации лекарственного обеспечения пациентов с отдельными нозологиями из регионального перечня «редких жизнеугрожающих заболеваний» законодатели ожидали увеличения уровня обеспеченности региональных орфанных пациентов за счет целевого перераспределения высвободившихся в результате федерализации финансовых средств. Однако планируемый регионами в 2020 году уровень обеспеченности пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями составит те же 58%, как и в 2018 году, при этом, по данным субъектов РФ, рост Федерального регистра региональ-

ной программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» в период 2018–2020 гг. составил 2%.

67 субъектов<sup>7</sup> РФ сообщили о высвобождении в бюджете в 2019 году 5,7 млрд руб. за счет федерализации лекарственного обеспечения пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС. Из высвободившихся средств 3,1 млрд руб. были направлены на лекарственное обеспечение орфанных пациентов, получающих льготную терапию за счет региональных бюджетов. 43 региона из 67 сообщили о 100%-ном использовании высвободившихся средств на лекарственное обеспечение региональных орфанных пациентов: Архангельская, Белгородская, Брянская, Волгоградская, Вологодская, Воронежская, Калужская, Кемеровская, Курганская, Ленинградская, Пензенская, Псковская, Ростовская, Рязанская, Саратовская, Сахалинская, Свердловская, Тамбовская, Томская, Тульская, Тюменская, Ульяновская области; республики Адыгея, Алтай, Бурятия, Дагестан, Ингушетия, Карелия, Коми, Крым, Мордовия, Татарстан, Удмуртская, Хакасия, Чеченская; Камчатский, Краснодарский, Красноярский, Ставропольский, Хабаровский края; г. Санкт-Петербург; Ханты-Мансийский и Ямало-Ненецкий автономные округа. 4 региона (Иркутская, Мурманская и Новосибирская области, Республика Калмыкия) частично перераспределили высвободившиеся средства на иные цели. 19 регионов не указали назначение высвободившихся в результате федерализации средств: Алтайский, Пермский край; Астраханская, Владимирская, Калининградская, Кировская, Костромская, Курская, Нижегородская, Омская, Оренбургская, Самарская, Смоленская, Тверская, Ярославская области; Республики Башкортостан, Кабардино-Балкарская, Северная Осетия – Алания; г. Москва. Республика Саха (Якутия) уменьшила дефицит средств регионального бюджета.

Бремя лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями для субъектов РФ можно измерить долей таких расходов в региональных расходах на льготное лекарственное обеспечение в целом. В 2012 году эта доля в среднем составляла 6%, а в 2018 году<sup>8</sup> – 17%. Изменение бремени орфанных заболеваний в субъекте РФ зависит от ряда факторов: эпидемиоло-

---

<sup>7</sup> Не учтены данные Амурской, Еврейской автономной, Ивановской, Липецкой, Магаданской, Московской, Новгородской, Орловской, Челябинской областей, Забайкальского, Приморского краев, республик Карачаево-Черкесской, Марий Эл, Тыва, Чувашской, Ненецкого и Чукотского автономных округов, г. Севастополя, так как указанные регионы не предоставили корректную информацию.

<sup>8</sup> Данные 65 субъектов РФ. В расчетах не учтены Амурская, Еврейская автономная, Московская, Новгородская, Орловская, Челябинская области, Республика Тыва, Приморский и Хабаровский края, так как эти регионы не предоставили соответствующей информации. Не учитываются расходы на лекарственное обеспечение орфанных пациентов отдельно от бюджета региональной льготы в Архангельской, Астраханской, Липецкой и Тверской областях, республиках Дагестан, Ингушетия, Краснодарском крае, Ненецком автономном округе: эти регионы также не учитывались в расчетах. Магаданская, Томская области и Удмуртская Республика предоставили некорректные данные.

гии заболеваний, активности выявления новых случаев, своевременности лекарственной терапии, динамики бюджета региона на льготное лекарственное обеспечение в целом и на орфанных пациентов в частности (в том числе благодаря федерализации части расходов на лекарственное обеспечение пациентов с определенными редкими жизнеугрожающими заболеваниями), желания региональной власти организовать и профинансировать льготное лекарственное обеспечение орфанных пациентов. В 2019 году совокупная доля расходов регионов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями в расходах на льготное лекарственное обеспечение за счет региональных бюджетов составила 12%. В плановом 2020 году, по прогнозам, данный показатель не поменяется.

От региона к региону показатель «бремя редких жизнеугрожающих заболеваний» отличается, поэтому влияние на текущую ситуацию тех или иных факторов необходимо оценивать индивидуально.

**Таблица 5. Динамика бюджетов на лекарственное обеспечение всех льготных категорий граждан регионального уровня и пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями в период 2018-2020 гг. Динамика регионального сегмента федерального регистра пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями в указанный период.**

| СУБЪЕКТ РФ                      | ДОЛЯ РЕДКИХ ОТ РЛО           |                                    |                                   |                              |                                    |                                   |                              |
|---------------------------------|------------------------------|------------------------------------|-----------------------------------|------------------------------|------------------------------------|-----------------------------------|------------------------------|
|                                 | Доля редких в РЛО, % 2018 г. | Динамика регистра РЗ 2018-2019 гг. | Динамика объема РЛО 2018-2019 гг. | Доля редких в РЛО, % 2019 г. | Динамика регистра РЗ 2019-2020 гг. | Динамика объема РЛО 2019-2020 гг. | Доля редких в РЛО, % 2020 г. |
| Адыгея Республика               | 39                           | ↑                                  | ↑                                 | 7                            | ↑                                  | ↑                                 | 7                            |
| Алтай Республика                | 15                           | ↓                                  | ↑                                 | 2                            | ↑                                  | ↓                                 | 3                            |
| Алтайский край                  | 35                           |                                    | ↑                                 | 24                           |                                    | ↑                                 | 17                           |
| Башкортостан Республика         | 25                           | н/д                                | ↑                                 | 11                           | н/д                                | ↑                                 | 18                           |
| Белгородская область            | 19                           | ↑                                  | ↑                                 | 18                           | ↓                                  | ↓                                 | 20                           |
| Брянская область                | 7                            | ↑                                  | ↓                                 | 7                            | ↓                                  | ↑                                 | 6                            |
| Бурятия Республика              | 41                           | ↑                                  | ↑                                 | 38                           | ↓                                  | ↑                                 | 26                           |
| Владимирская область            | 19                           | ↑                                  | ↑                                 | 9                            | ↓                                  | ↑                                 | 7                            |
| Волгоградская область           | 19                           | ↑                                  | ↑                                 | 16                           | ↓                                  | ↑                                 | 14                           |
| Вологодская область             | 30                           | ↑                                  | ↑                                 | 20                           | ↓                                  | ↑                                 | 14                           |
| Воронежская область             | 15                           | ↑                                  | ↑                                 | 15                           | —                                  | ↑                                 | 14                           |
| Забайкальский край              | 43                           | —                                  | ↑                                 | 12                           | ↑                                  | ↓                                 | 40                           |
| Ивановская область              | 7                            | ↓                                  | ↑                                 | 5                            | ↓                                  | ↑                                 | 3                            |
| Иркутская область               | 50                           | ↑                                  | ↑                                 | 33                           | ↓                                  | ↓                                 | 33                           |
| Кабардино-Балкарская Республика | 61                           | ↑                                  | ↑                                 | 35                           | ↓                                  | ↑                                 | 10                           |

|                                 |    |      |   |    |      |     |     |
|---------------------------------|----|------|---|----|------|-----|-----|
| Калининградская область         | 24 | ↑    | ↑ | 15 | ↓    | ↑   | 16  |
| Калмыкия Республика             | 80 | ↑    | ↑ | 60 | ↓    | ↓   | 79  |
| Калужская область               | 15 | ↑    | ↑ | 12 | ↓    | ↓   | 12  |
| Камчатский край                 | 6  | ↑    | ↑ | 7  | ↓    | ↑   | 7   |
| Карачаево-Черкесская Республика | 23 | ↓    | ↑ | 28 | ↑    | ↓   | 35  |
| Карелия Республика              | 24 | ↑    | ↑ | 19 | ↓    | ↑   | 17  |
| Кемеровская область             | 11 | ↑    | ↑ | 8  | ↓    | ↑   | 7   |
| Кировская область               | 13 | ↑    | ↑ | 6  | ↑    | ↓   | 7   |
| Коми Республика                 | 10 | ↑    | ↑ | 8  | ↓    | ↓   | 6   |
| Костромская область             | 33 | ↑    | ↑ | 22 | ———— | ↓   | 30  |
| Красноярский край               | 8  | ↑    | ↑ | 8  | ↓    | ↓   | 7   |
| Крым Республика                 | 16 | ———— | ↑ | 10 | ↓    | ↓   | 6   |
| Курганская область              | 17 | ↓    | ↑ | 6  | ↓    | ↓   | 8   |
| Курская область                 | 10 | ↑    | ↑ | 7  | ↓    | ↓   | 12  |
| Ленинградская область           | 30 | ↑    | ↑ | 24 | ↓    | ↑   | 20  |
| Марий Эл Республика             | 6  | ↓    | ↓ | 15 | ↓    | ↓   | 8   |
| Мордовия Республика             | 8  | ↑    | ↑ | 7  | ↑    | ↑   | 6   |
| Москва                          | 8  | ↑    | ↑ | 7  | ↓    | н/д | н/д |
| Мурманская область              | 21 | ↑    | ↑ | 12 | ↓    | ↑   | 13  |
| Нижегородская область           | 25 | ↓    | ↑ | 7  | ↓    | ↓   | 6   |
| Новосибирская область           | 42 | ↑    | ↑ | 36 | ↓    | ↑   | 35  |
| Омская область                  | 24 | ———— | ↑ | 20 | ↓    | ↓   | 30  |
| Оренбургская область            | 24 | ↑    | ↑ | 13 | ↓    | ↓   | 13  |
| Пензенская область              | 21 | ↑    | ↑ | 18 | ↑    | ↑   | 18  |
| Пермский край                   | 38 | ↑    | ↑ | 24 | ———— | ↑   | 22  |
| Псковская область               | 17 | ↑    | ↓ | 19 | ↓    | ↓   | 25  |
| Ростовская область              | 35 | ↑    | ↑ | 16 | ↑    | ↑   | 17  |
| Рязанская область               | 16 | ↓    | ↑ | 13 | ↓    | ↓   | 14  |
| Самарская область               | 6  | ↑    | ↑ | 5  | ↓    | ↓   | 6   |
| Санкт-Петербург                 | 24 | ↑    | ↑ | 19 | ↓    | ↑   | 6   |
| Саратовская область             | 19 | ↑    | ↑ | 10 | ↓    | ↓   | 15  |
| Саха (Якутия) Республика        | 29 | ↑    | ↑ | 27 | ↑    | ↑   | 21  |
| Сахалинская область             | 37 | ↑    | ↑ | 32 | ↑    | ↑   | 30  |
| Свердловская область            | 35 | ↑    | ↑ | 27 | ↓    | ↑   | 24  |

|                                     |    |   |   |    |   |   |    |
|-------------------------------------|----|---|---|----|---|---|----|
| Севастополь                         | 4  | — | ↑ | 2  | ↓ | ↑ | 2  |
| Северная Осетия - Алания Республика | 26 | ↑ | ↑ | 25 | ↓ | ↑ | 25 |
| Смоленская область                  | 7  | ↓ | ↑ | 9  | ↑ | ↓ | 13 |
| Ставропольский край                 | 35 | ↑ | ↑ | 27 | ↓ | ↑ | 26 |
| Тамбовская область                  | 23 | — | ↑ | 22 | ↓ | ↑ | 69 |
| Татарстан Республика                | 15 | ↑ | ↑ | 16 | ↓ | ↑ | 15 |
| Тульская область                    | 10 | ↓ | ↓ | 10 | ↓ | ↑ | 9  |
| Тюменская область                   | 22 | ↑ | ↑ | 16 | ↓ | ↓ | 18 |
| Ульяновская область                 | 36 | ↑ | ↑ | 29 | ↓ | ↑ | 12 |
| Хакасия Республика                  | 16 | ↓ | ↑ | 8  | ↓ | ↓ | 17 |
| Ханты-Мансийский автономный округ   | 12 | ↑ | ↓ | 11 | ↓ | ↑ | 9  |
| Чеченская Республика                | 52 | ↑ | ↑ | 45 | ↓ | ↑ | 43 |
| Чувашская Республика                | 14 | ↑ | ↓ | 16 | ↓ | ↓ | 21 |
| Чукотский автономный округ          | 2  | — | ↑ | 2  | — | ↓ | 1  |
| Ямало-Ненецкий автономный округ     | 9  | ↑ | ↑ | 9  | ↑ | ↑ | 5  |
| Ярославская область                 | 4  | ↑ | ↓ | 5  | ↑ | ↓ | 8  |

На всем протяжении работы региональной программы по лекарственному обеспечению пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями остро стояла проблема дефицита бюджетного финансирования.

В рамках опроса регионы предоставляли информацию об объеме финансирования и дефиците бюджетных средств на лекарственное обеспечение пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями. Об отсутствии дефицита на указанные цели в период 2018–2019 гг. и плановый 2020 г. сообщили республики Бурятия, Дагестан, Калмыкия, Карелия, Мордовия; Камчатский, Пермский, Ставропольский края; Мурманская, Ленинградская, Омская, Ростовская, Свердловская, Ярославская области; г. Севастополь; Ямало-Ненецкий автономный округ. По данным этих 16 субъектов, все пациенты с редкими жизнеугрожающими заболеваниями, нуждающиеся в патогенетической лекарственной терапии, ею обеспечены. Во Владимирской области в 2018 г. ряд пациентов не были обеспечены необходимым патогенетическим лечением, в 2019 г. и плановом 2020 г. регион обеспечивает всех нуждающихся в лекарственной терапии пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями и не имеет дефицита бюджета на указанные цели. Калининградская область сообщила об отсутствии дефицита

в анализируемый период, но не предоставила данные о потребности пациентов в лекарственной терапии. Москва при отсутствии дефицита финансирования предоставила данные только по количеству обеспеченных пациентов.

Об отсутствии дефицита финансирования в 2019 и плановом 2020 году сообщает Курганская область, однако, по данным самого региона, в 2018 и 2019 годах только 1/3 пациентов из числа нуждающихся в лекарственной терапии обеспечены ею, а в плановом 2020 году – менее половины. Об отсутствии дефицита в 2018 г. и 2019 г. сообщает Нижегородская область, а в плановом 2020 г. дефицит составит 36% от потребности, при этом, по данным региона, в период 2018–2019 гг. обеспечивались все нуждающиеся пациенты и в плановом 2020 г. прогнозируется полное обеспечение. В 2018–2019 гг. отсутствует дефицит в Тамбовской области, в плановом 2020 г. он составит 6%, при этом регион сообщает, что за весь период обеспечены все нуждающиеся пациенты. Также об отсутствии дефицита в 2018–2020 гг. сообщает Новосибирская область, однако согласно данным самого региона в этот период ряд пациентов, нуждающихся в терапии, ее не получают.

Ряд регионов не предоставили корректные данные о дефиците бюджета<sup>9</sup> и не включены в данный анализ. Очевидно, что отсутствие информации о дефиците может указывать на то, что в регионе не анализируется потребность в финансировании лекарственного обеспечения пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями, что в свою очередь затрудняет планирование не только расходов на эти цели, но и организации медицинской помощи в целом, так как каждый новый орфанный пациент, нуждающийся в терапии, требует перестройки системы, которая его «не предусмотрела».

Анализ динамики дефицита в период 2018–2020 гг. проведен на основании данных из 51 региона<sup>10</sup>. В 2018 г. при потребности финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями в объеме 15,5 млрд руб. совокупный дефицит в анализируемых регионах составил 20%. В

---

<sup>9</sup> Амурская, Астраханская, Вологодская, Еврейская автономная, Иркутская, Калужская, Кировская, Костромская, Курганская, Магаданская, Московская, Нижегородская, Новгородская, Новосибирская, Оренбургская, Орловская, Рязанская, Сахалинская, Тамбовская, Тверская, Томская, Тульская, Тюменская, Челябинская области, Приморский край, республики Адыгея, Алтай, Коми, Крым, Тыва, Чеченская, Чувашская, Ханты-Мансийский, Ненецкий автономные округа.

<sup>10</sup> Алтайский, Забайкальский, Камчатский, Краснодарский, Красноярский, Пермский, Ставропольский, Хабаровский края, Архангельская, Белгородская, Брянская, Владимирская, Волгоградская, Воронежская, Ивановская, Калининградская, Кемеровская, Курская, Ленинградская, Липецкая, Мурманская, Омская, Пензенская, Псковская, Ростовская, Самарская, Саратовская, Свердловская, Смоленская, Ульяновская, Ярославская области, республики Башкортостан, Бурятия, Дагестан, Ингушетия, Кабардино-Балкарская, Калмыкия, Карачаево-Черкесская, Карелия, Марий Эл, Мордовия, Саха (Якутия), Северная Осетия - Алания, Татарстан, Удмуртская, Хакасия, г. Санкт-Петербург, г. Москва, г. Севастополь, Чукотский, Ямало-Ненецкий автономные округа.

2019 г. при потребности в 13,4 млрд руб. дефицит составил 19%. В плановом 2020 г. при потребности в 10,3 млрд руб. плановый дефицит составит 14%.

Следствием федерализации части затрат на лекарственное обеспечение пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями является снижение расходов со стороны регионов при постепенном снижении уровня дефицита региональных бюджетов на указанные цели. В денежном выражении совокупный дефицит бюджетов анализируемых регионов в 2020 г. в 2,5 раза ниже дефицита 2018 г. у тех же субъектов.

Практика льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями показывает невозможность организации такого обеспечения без участия средств федерального бюджета. Для орфанного пациента льготное лекарственное обеспечение, организованное на федеральном уровне, более стабильное и предсказуемое, чем обеспечение за счет средств бюджета региона по месту проживания. Однако для гармонизации системы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в целом недостаточно только последовательной федерализации лекарственного обеспечения, прежде всего потому, что далеко не каждый участник системы готов нести солидарную ответственность за ее полноценное функционирование во благо орфанного и любого иного пациента. Наличие 85 региональных «орфанных» подходов к организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения приводит к зависимости жизни пациента и ее качества от политики конкретного субъекта и ожиданию в том или ином виде федеральной поддержки.

Для обеспечения системного подхода к совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями необходимо формирование актуального нормативно-правового контура сферы редких заболеваний в целом:

- Национальный план (стратегия) в области редких (орфанных) заболеваний «Редкие 2020–2030», отражающий потребности пациентов в качественной и своевременной медицинской помощи на всех этапах течения редкой (орфанной) болезни;
- «Дорожная карта» и федеральная программа по редким (орфанным) болезням, позволяющие в несколько этапов создать современную устойчивую систему профилактики, диагностики, организации медицинской помощи и льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, проживающих на территории РФ.

# МОНИТОРИНГ И АНАЛИЗ ДОСТУПНОСТИ ГОСУДАРСТВЕННЫХ ГАРАНТИЙ В СФЕРЕ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТАМ С РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, НЕ ВКЛЮЧЕННЫМИ В ЛЬГОТНЫЕ ПРОГРАММЫ ФЕДЕРАЛЬНОГО И РЕГИОНАЛЬНОГО УРОВНЕЙ

---

***Е. Ю. КРАСИЛЬНИКОВА,***

*аналитик, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко»*

***Ю. А. ЖУЛЕВ,***

*президент Всероссийского общества гемофилии, сопредседатель Всероссийского союза общественных объединений пациентов*

***Е. Ю. ЗАХАРОВА,***

*заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ», председатель экспертного совета Всероссийского общества орфанных заболеваний, д. м. н.*

В настоящее время на территории Российской Федерации живут пациенты более чем с 250 нозологическими формами и группами редких болезней (суммарно это более 1000 нозологических форм), из которых 28 включены в программы льготного лекарственного обеспечения федерального и регионального уровней, а пациенты, страдающие ими, учитываются в федеральных регистрах.

Всероссийский союз общественных объединений пациентов и проектный офис «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко» при участии Центра изучения и анализа проблем народонаселения, де-

мографии и здравоохранения Института ЕАЭС в сентябре 2019 года провел опрос общественных и пациентских организаций с целью мониторинга и анализа доступности государственных гарантий в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней.

Всего в результате опроса собраны данные по 30 отдельным нозологическим формам и группам редких болезней<sup>1</sup>.

23 из 30 заболеваний/групп болезней являются генетическими: болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ – акромегалия, E22.0; недостаточность биотинидазы, E53.8; наследственные рахитоподобные болезни (около 10 нозологических форм), E83.3; нарушения цикла мочевины (группа болезней, включающая 8 нозологических форм), E72.2; болезнь Помпе, E74.0; нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; мукополисахаридоз IVA, E76.2; семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0; нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; болезни нервной системы – спинальная мышечная атрофия, G12; болезнь Гентингтона, G10; оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм, – первичные иммунодефициты; гипер-IgD-синдром/синдром дефици-

<sup>1</sup> Нозологии, информация по которым представлена для анализа:

**1.** Акромегалия, E22.0; **2.** Гентингтона болезнь, G10; **3.** Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; **4.** Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; **5.** Идиопатический легочный фиброз, J84.1; **6.** Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; **7.** Лимфангиолейомиоматоз D48.7; **8.** Мукополисахаридоз IVA, E76.2; **9.** Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; **10.** Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; **11.** Нарушения цикла мочевины, E72.2; **12.** Недостаточность биотинидазы, E53.8; **13.** Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; **14.** Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; **15.** Острый миелоидный лейкоз, C92.0; **16.** Первичные иммунодефициты: Наследственная гипогаммаглобулинемия, D80.0; Несеимная гипогаммаглобулинемия, D80.1; Избирательный дефицит иммуноглобулина A [IgA], D80.2; Избирательный дефицит подклассов иммуноглобулина G [IgG], D80.3; Избирательный дефицит иммуноглобулина M [IgM], D80.4; Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина M [IgM], D80.5; Недостаточность антител с близким к норме уровнем иммуноглобулинов или с гипериммуноглобулинемией, D80.6; Преходящая гипериммуноглобулинемия детей, D80.7; Другие иммунодефициты с преимущественным дефектом антител, D80.8; Синдром Вискотта-Олдрича, D82.0; Синдром Ди Джорджи, D82.1; Синдром гипериммуноглобулина E [IgE], D82.4; Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами, D82.8; Иммунодефицит, связанный со значительным дефектом, неуточненный, D82.9; Общий переменный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток, D83.0; Общий переменный иммунодефицит с преобладанием нарушений иммунорегуляторных Т-клеток, D83.1; Другие общие переменные иммунодефициты, D83.8; Другие уточненные иммунодефицитные нарушения, D84.8; Иммунодефицит неуточненный, D84.9; **17.** Первичный миелофиброз, D47.4; **18.** Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; **19.** Помпе болезнь, E74.0; **20.** Рахитоподобные заболевания; **21.** Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0; **22.** Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; **23.** Синдром короткой кишки, K90.8, K90.9, K91.1, K91.2, K91.8; **24.** Спинальная мышечная атрофия, G12 (кроме BAC, G12.2); **25.** Стилла болезнь взрослых, M06.1; **26.** Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1\*\* E85.8; **27.** Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3\*; **28.** Туберозный склероз, Q85.1; **29.** Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; **30.** Хроническая тромбоземблическая легочная гипертензия, I27.8

та мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения – туберозный склероз, Q85.1, транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4+I43.1\*+E85.8 (дикий тип); транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1+G63.3\*; болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани – фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1.

6 редких заболеваний, информация по которым представлена в отчете, не являются генетическими: новообразования – острый миелоидный лейкоз, C92.0; новообразования неопределенного или неизвестного характера – первичный миелофиброз, D47.4; лимфангиолейомиоматоз, D48.7; болезни системы кровообращения – хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8; болезни органов дыхания – идиопатический легочный фиброз, J84.1; болезни органов пищеварения – синдром короткой кишки.

Болезнь Стилла взрослых, M06.1, имеет невыясненную природу с предполагаемой полигенной этиологией.

В 2019 году, по данным клинических регистров и общественных организаций (таблица 1), на территории РФ проживало более 27 000 пациентов, страдающих указанными редкими заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, из них до 14% – дети. Такое соотношение взрослых и детей свидетельствует о низкой осведомленности и настороженности врачей в отношении редких (орфанных) заболеваний, что ведет к недостаточной выявляемости указанных патологий в детском возрасте и на ранних этапах развития болезни.

Показатели «распространенность заболевания» (англ. Prevalence), «заболеваемость» (англ. Incidence) и «выявляемость (распространенность) при рождении» (англ. Birth Prevalence) позволяют количественно оценить текущую ситуацию по каждому заболеванию, а также прогнозировать ее динамику. Отталкиваясь от данных Orphanet<sup>2</sup> о среднеевропейских и среднемировых показателях распространенности редких (орфанных) заболеваний, а также от численности населения РФ на текущий момент (146,8 млн чел.<sup>3</sup>), следует предположить, что потенциальное количество редких пациентов с заболеваниями, рассматриваемыми в настоящем исследовании, значительно выше (таблица 1). Фактическое количество больных с указанными заболеваниями в РФ на настоящий момент существенно ниже расчетного потенциального уровня, однако с развитием диагностики и повышением уровня доступности терапии редких (орфанных) заболеваний среднероссийские показатели их распространенности вырастут до среднеевропейского и среднемирового уровней.

---

<sup>2</sup> <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

<sup>3</sup> Согласно данным Росстата, общая численность населения России на 1 января 2019 года составляет 146 780 720 человек

**Таблица 1. Количество больных редкими (орфанными) заболеваниями, данные по которым предоставлены в рамках опроса**

| Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные программы федерального и регионального уровней | Распространенность редкого (орфанного) заболевания (случаев на 100000 населения) <sup>2</sup> | Количество больных                                     |   |                                     |
|--|---|--|---|-------------------------------------|
|  |   | Потенциальное с учетом численности населения РФ (чел.) | Всего на данный момент (чел.)   | Всего детей на данный момент (чел.) |
| Акромегалия, E22.0   | 5,5   | около 8000   | 4040  | Нет                                 |
| Гентингтона болезнь, G10   | 2,7   | до 4000  | 415   | Нет данных                          |
| Гипер-IgD-синдром/ синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0                                 | Нет данных  | –  | 14  | Нет данных <sup>а</sup>             |
| Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5  | 2,0   | до 3000  | 39  | 34                                  |
| Идиопатический легочный фиброз, J84.1  | ≈10   | 14000  | более 1300  | Нет <sup>е</sup>                    |
| Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2  | Нет данных  | –  | 36  | Нет данных <sup>а</sup>             |
| Лимфангиолейомиоматоз, D48.7   | 0,15  | 220  | 89  | Нет                                 |
| Мукополисахаридоз IVA, E76.2   | 0,4   | до 600   | 35  | 33                                  |
| Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0  | 4,78  | до 7000  | 402 <sup>h</sup>  | 350                                 |
| Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3   | 0,21 <sup>b</sup>   | –  | 83 пациента (из них 36 с более тяжелыми формами с началом в детском возрасте, которым требуется ферментозаместительная терапия) |                                     |
| Нарушения цикла мочевины, E72.2  | 12,5 <sup>i</sup>   | –  | 13 <sup>с</sup>   | 13 <sup>с</sup>                     |
| Недостаточность биотинидазы, E53.8   | 1,6   | до 2400  | 51  | 51                                  |
| Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4   | Нет данных  | –  | 26  | 26                                  |
| Оптическое врожденное слепоты (болезнь Девика), G36.0  | 1,5   | 2200   | 500   | Нет данных                          |
| Острый миелоидный лейкоз, C92.0  | Нет данных <sup>d</sup>   | –  | 6297  | Нет данных                          |

|   |                         |           |            |                         |
|---|-------------------------|-----------|------------|-------------------------|
| Первичные иммунодефициты  | до 9                    | до 14 000 | 2628       | 1764                    |
| Первичный миелофиброз, D47.4  | 3,0                     | 4400      | 8580       | Нет <sup>e</sup>        |
| Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0 | 0,1                     | до 150    | 10         | Нет данных <sup>a</sup> |
| Помпе болезнь, E74.0  | >1                      | от 1460   | 41         | 24                      |
| Рахитоподобные заболевания  | 5 <sup>j</sup>          | -         | 188        | 150                     |
| Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0                                      | 0,1                     | 147       | 42         | 25                      |
| Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0   | до 50 <sup>f</sup>      | -         | 257        | Нет данных <sup>a</sup> |
| Синдром короткой кишки  | 3,4                     | до 5000   | Нет данных | 161                     |
| Спинальная мышечная атрофия, G12  | 3,3                     | до 4900   | 881        | 712                     |
| Стилла болезнь взрослых, M06.1  | >1                      | от 1400   | 171        | Нет                     |
| Транстретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+ E85.8                              | Нет данных              | -         | 3          | Нет                     |
| Транстретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*                            | Нет данных <sup>g</sup> | -         | 22         | Нет                     |
| Туберозный склероз, Q85.1   | 12,0                    | до 17000  | Около 500  | Около 425               |
| Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1  | 0,05                    | около 80  | 58         | 31                      |
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8                                    | 3,0                     | до 4400   | Около 400  | Нет данных              |

<sup>a</sup> Точных данных нет, однако основную часть пациентов составляют дети: из 317 пациентов с синдромами HIDS/MKD, CAPS, TRAPS, FMF 299 человек – это дети.

<sup>b</sup> Данных о распространенности нет. Приведены данные по числу новорожденных с указанным заболеванием на 100000 рождений.

- <sup>c</sup> Больные с указанным заболеванием без лечения быстро умирают. За последние 5 лет диагностировано около 50 пациентов, в таблице указано только число тех, кто в настоящее время получает терапию.
- <sup>d</sup> Точных данных о распространенности заболевания в Европе и мире нет, показатель ежегодной заболеваемости в Европе составляет 2,5 на 100000 населения.
- <sup>e</sup> Заболевание является преимущественно «взрослым», достоверных данных о возможном количестве детей с данным заболеванием нет.
- <sup>f</sup> Распространенность данного заболевания в значительной степени зависит от национального состава населения.
- <sup>g</sup> Точных данных о распространенности заболевания в мире нет, известно, что его распространенность среди населения Японии составляет около 0,1 на 100000 населения.
- <sup>h</sup> По данным диагностированных в ФГБНУ «МГНЦ» около 2000 пациентов (статус пациентов неизвестен). Частота мышечной дистрофии Дюшенна составляет 1 на 3500 мальчиков.
- <sup>i</sup> По данным международных регистров, частота нарушений цикла мочевины около 1:8000 живых новорожденных (Häberle J, Boddaert N, Burlina A, et al. Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders. Orphanet J Rare Dis. 2012;7:32. Published 2012 May 29. doi:10.1186/1750-1172-7-32).
- <sup>j</sup> По данным U. S. National Library of Medicine, частота рахитоподобных заболеваний 1:20000 живых новорожденных

Сведения о территориальной распространенности редких заболеваний, не включенных в действующие льготные программы федерального и регионального уровней, имеют разный уровень конкретизации и точности. В таблицах 2 и 3 представлены данные по пациентам, состоящим на учете у специалистов на момент подготовки отчета (сентябрь-октябрь 2019 года). Реальная территориальная распространенность некоторых заболеваний, представленных в таблицах 2 и 3, может быть значительно шире.

**Таблица 2. География пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней**

| Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные программы федерального и регионального уровней | Регионы проживания пациентов   |
|--|--|
| Акромегалия, E22.0   | Все регионы, без уточнения географии   |
| Гентингтона болезнь, G10   | Всего <b>7 субъектов</b> : Башкортостан Республика, Воронежская область, Красноярский край, Москва, Нижегородская область, Новосибирская область, Татарстан Республика   |
| Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0                                  | Всего <b>9 субъектов</b> : Кемеровская область, Москва, Московская область, Мурманская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Самарская область, Тульская область   |
| Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5  | Всего <b>21 субъект</b> : Амурская область, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Калининградская область, Краснодарский край, Крым Республика, Ленинградская область, Москва, Московская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Пензенская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Сахалинская область, Северная Осетия – Алания Республика, Тульская область, Тюменская область, Ярославская область |

|   |   |
|---|---|
| Идиопатический легочный фиброз, J84.1                         | Всего <b>71 субъект</b> (данные 2018 г.): Адыгея Республика, Алтай Республика, Алтайский край, Амурская область, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Забайкальский край, Ивановская область, Иркутская область, Кабардино-Балкарская Республика, Калининградская область, Калмыкия Республика, Калужская область, Карелия Республика, Коми Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Сахалинская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Севастополь, Северная Осетия – Алания Республика, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тыва Республика, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Хакасия Республика, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Челябинская область, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область  |
| Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2 | Всего <b>18 субъектов</b> : Архангельская область, Астраханская область, Бурятия Республика, Волгоградская область, Иркутская область, Калининградская область, Крым Республика, Москва, Московская область, Нижегородская область, Пермский край, Санкт-Петербург, Ставропольский край, Тамбовская область, Томская область, Тульская область, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область  |
| Лимфангиолейомиоматоз, D48.7                                  | Все регионы, без уточнения географии  |
| Мукополисахаридоз IVA, E76.2                                  | Всего <b>24 субъекта</b> : Алтайский край, Волгоградская область, Вологодская область, Дагестан Республика, Забайкальский край, Ивановская область, Ингушетия Республика, Калининградская область, Кировская область, Коми Республика, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Москва, Мурманская область, Ростовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тульская область, Ульяновская область, Челябинская область   |
| Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0                             | Всего <b>75 субъектов</b> : Алтай Республика, Алтайский край, Амурская область, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Еврейская автономная область, Забайкальский край, Ивановская область, Иркутская область, Калининградская область, Калмыкия Республика, Калужская область, Камчатский край, Карачаево-Черкесская Республика, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Коми Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Северная Осетия – Алания Республика, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тыва Республика, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Хакасия Республика, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Челябинская область, Чеченская Республика, Чувашская Республика, Ярославская область |

|  |   |
|--|---|
| Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3   | Всего <b>14 субъектов:</b> Алтайский край, Архангельская область, Краснодарский край, Ленинградская область, Москва, Московская область, Мурманская область, Новосибирская область, Пермский край, Санкт-Петербург, Тульская область, Тюменская область, Челябинская область, Чувашская Республика  |
| Нарушения цикла мочевины, E72.2                    | Всего <b>7 субъектов:</b> Башкортостан Республика, Москва, Московская область, Нижегородская область, Санкт-Петербург, Саха (Якутия) Республика, Челябинская область  |
| Недостаточность биотинидазы, E53.8                 | Всего <b>23 субъекта:</b> Башкортостан Республика, Волгоградская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Иркутская область, Калининградская область, Кировская область, Коми Республика, Костромская область, Магаданская область, Москва, Московская область, Нижегородская область, Пермский край, Санкт-Петербург, Саратовская область, Свердловская область, Ставропольский край, Татарстан Республика, Тульская область, Челябинская область, Чеченская Республика, Ярославская область   |
| Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4 | Всего <b>20 субъектов:</b> Астраханская область, Башкортостан Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Воронежская область, Краснодарский край, Красноярский край, Москва, Московская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Пензенская область, Пермский край, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Ставропольский край, Тюменская область, Хакасия Республика, Челябинская область, Чеченская Республика  |
| Оптическое неврит (болезнь Девика), G36.0          | Всего <b>20 субъектов:</b> Башкортостан Республика, Краснодарский край, Красноярский край, Москва, Нижегородская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Ростовская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Татарстан Республика, Тюменская область, Хабаровский край, Челябинская область  |
| Острый миелоидный лейкоз, C92.0                    | Все регионы, без уточнения географии  |
| Первичные иммунодефициты                           | Всего <b>83 субъекта:</b> Адыгея Республика, Алтай Республика, Алтайский край, Амурская область, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Еврейская автономная область, Забайкальский край, Ивановская область, Ингушетия Республика, Иркутская область, Кабардино-Балкарская Республика, Калининградская область, Калмыкия Республика, Калужская область, Камчатский край, Карачаево-Черкесская Республика, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Коми Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Магаданская область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, Москва, Московская область, Мурманская область, Ненецкий автономный округ, Нижегородская область, Новгородская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Ростовская область, Рязанская область, Санкт-Петербург, Самарская область, Саратовская область, Сахалинская область, Саха (Якутия) Республика, Северная Осетия — Алания Республика, Свердловская область, Севастополь, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Хакасия Республика, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Челябинская область, Чеченская Республика, Чувашская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область |
| Первичный миелофиброз, D47.4                       | Все регионы, без уточнения географии  |

|   |   |
|---|---|
| Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0 | Всего <b>10 субъектов:</b> Карелия Республика, Коми Республика, Красноярский край, Московская область, Нижегородская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Приморский край, Самарская область, Удмуртская Республика  |
| Помпе болезнь, E74.0  | Всего <b>19 субъектов:</b> Владимирская область, Волгоградская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Калининградская область, Краснодарский край, Красноярский край, Курганская область, Москва, Оренбургская область, Орловская область, Санкт-Петербург, Сахалинская область, Свердловская область, Смоленская область, Республика Татарстан, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра   |
| Рахитоподобные заболевания  | Всего <b>47 субъектов:</b> Архангельская область, Башкортостан Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Ивановская область, Иркутская область, Кабардино-Балкарская Республика, Калининградская область, Камчатский край, Карачаево-Черкесская Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Курская область, Ленинградская область, Магаданская область, Мордовия Республика, Москва, Ненецкий автономный округ, Новосибирская область, Оренбургская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Сахалинская область, Севастополь, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тюменская область, Хабаровский край, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Челябинская область, Чеченская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область  |
| Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0                                      | Без уточнения географии   |
| Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0   | Всего <b>52 субъекта:</b> Адыгея Республика, Алтайский край, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Ивановская область, Ингушетия Республика, Кабардино-Балкарская Республика, Камчатский край, Карачаево-Черкесская Республика, Кемеровская область, Краснодарский край, Крым Республика, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Москва, Московская область, Мурманская область, Ненецкий автономный округ, Нижегородская область, Новгородская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Северная Осетия – Алания Республика, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тульская область, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Челябинская область, Чеченская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область |
| Синдром короткой кишки, K90.8, K90.9, K91.1, K91.2, K91.8                                     | Всего <b>51 субъект:</b> Адыгея Республика, Амурская область, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Брянская область, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Ивановская область, Иркутская область, Калининградская область, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Краснодарский край, Крым Республика, Ленинградская область, Липецкая область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Сахалинская область, Свердловская область, Севастополь, Ставропольский край, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тыва Республика, Тюменская область, Хабаровский край, Чеченская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область  |

|  |   |
|--|---|
| Спинальная мышечная атрофия, G12                                   | Всего <b>79 субъектов:</b> Адыгея Республика, Алтай Республика, Алтайский край, Амурская область, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Еврейская автономная область, Забайкальский край, Ивановская область, Иркутская область, Кабардино-Балкарская Республика, Калининградская область, Калужская область, Карачаево-Черкесская Республика, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Коми Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Магаданская область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новгородская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Сахалинская область, Свердловская область, Севастополь, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тыва Республика, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Хакасия Республика, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Челябинская область, Чеченская Республика, Чувашская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область |
| Стилла болезнь взрослых, M06.1                                     | Всего <b>44 субъекта:</b> Адыгея Республика, Алтайский край, Башкортостан Республика, Белгородская область, Волгоградская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Ивановская область, Иркутская область, Кабардино-Балкарская Республика, Карачаево-Черкесская Республика, Кемеровская область, Коми Республика, Краснодарский край, Крым Республика, Курская область, Ленинградская область, Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Северная Осетия – Алания Республика, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тульская область, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Челябинская область, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область  |
| Транстретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8    | Всего <b>2 субъекта:</b> Москва, Санкт-Петербург  |
| Транстретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3* | Всего <b>10 субъектов:</b> Башкортостан Республика, Карелия Республика, Курская область, Москва, Нижегородская область, Пензенская область, Пермский край, Ростовская область, Санкт-Петербург, Татарстан Республика  |
| Туберозный склероз, Q85.1  | Все регионы, без уточнения географии  |
| Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1               | Всего <b>27 субъектов:</b> Астраханская область, Башкортостан Республика, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Калининградская область, Камчатский край, Карачаево-Черкесская Республика, Кемеровская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Москва, Московская область, Мурманская область, Новгородская область, Пермский край, Ростовская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Тамбовская область, Томская область, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Ярославская область   |

|  |  |
|--|--|
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 | Всего <b>54 субъекта</b> : Алтайский край, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Ивановская область, Кабардино-Балкарская Республика, Калужская область, Карачаево-Черкесская Республика, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Костромская область, Краснодарский край, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Омская область, Оренбургская область, Орловская область, Приморский край, Ростовская область, Рязанская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Свердловская область, Северная Осетия – Алания Республика, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Тульская область, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Челябинская область, Чеченская Республика, Чувашская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область |
|--|--|

**Таблица 3. Территориальная распространенность редких (орфанных) заболеваний, не включенных в льготные программы федерального и регионального уровней (для заболеваний, по которым предоставлены точные региональные данные)**

| Регионы проживания пациентов | Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в действующие льготные программы федерального и регионального уровней  |
|------------------------------|---|
| Адыгея Республика            | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1  |
| Алтай Республика             | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12  |
| Алтайский край               | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8                               |
| Амурская область             | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12   |
| Архангельская область        | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8                             |
| Астраханская область         | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Первичные иммунодефициты; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 |

|                         |  |
|-------------------------|--|
| Башкортостан Республика | Гентингтона болезнь, G10; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 |
| Белгородская область    | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Брянская область        | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Бурятия Республика      | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12   |
| Владимирская область    | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Волгоградская область   | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Вологодская область     | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Воронежская область     | Гентингтона болезнь, G10; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |

|                                  |  |
|----------------------------------|--|
| Дагестан Республика              | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1  |
| Еврейская автономная область     | Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12  |
| Забайкальский край               | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12   |
| Ивановская область               | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Ингушетия Республика             | Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0  |
| Иркутская область                | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1  |
| Кабардино- Балкарская Республика | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Калининградская область          | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1 |
| Калмыкия Республика              | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты   |
| Калужская область                | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Камчатский край                  | Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1   |
| Карачаево-Черкесская Республика  | Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Карелия Республика               | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Транстриетиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |

|                       |   |
|-----------------------|---|
| Кемеровская область   | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Кировская область     | Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Коми Республика       | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1   |
| Костромская область   | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Краснодарский край    | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 |
| Красноярский край     | Гентингтона болезнь, G10; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1;   |
| Крым Республика       | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1   |
| Курганская область    | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12  |
| Курская область       | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Ленинградская область | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка   |

|                           |   |
|---------------------------|---|
|                           | (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Липецкая область          | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Магаданская область       | Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12  |
| Марий Эл Республика       | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Мордовия Республика       | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Москва                    | Гентингтона болезнь, G10; Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 |
| Московская область        | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Мурманская область        | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Ненецкий автономный округ | Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0;  |
| Нижегородская область     | Гентингтона болезнь, G10; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения цикла мочевины, E72.2;   |

|                       |   |
|-----------------------|---|
|                       | Недостаточность биотинидазы, E53.8; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Новгородская область  | Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1   |
| Новосибирская область | Гентингтона болезнь, G10; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1  |
| Омская область        | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Оренбургская область  | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика); G36.0, Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Орловская область     | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Пензенская область    | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*  |
| Пермский край         | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1 |

|                     |   |
|---------------------|---|
| Приморский край     | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Псковская область   | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1   |
| Ростовская область  | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Рязанская область   | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Самарская область   | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1   |
| Санкт-Петербург     | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 |
| Саратовская область | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Сахалинская область | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12  |

|                                     |   |
|-------------------------------------|---|
| Саха (Якутия) Республика            | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12  |
| Свердловская область                | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Севастополь                         | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12   |
| Северная Осетия – Алания Республика | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Смоленская область                  | Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Ставропольский край                 | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип II, E75.4; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Тамбовская область                  | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27  |
| Татарстан Республика                | Гентингтона болезнь, G10; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 |
| Тверская область                    | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Томская область                     | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1   |

|  |   |
|--|---|
| Тульская область                         | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8                 |
| Тыва Республика                          | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12  |
| Тюменская область                        | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 |
| Удмуртская Республика                    | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Ульяновская область                      | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Хабаровский край                         | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Хакасия Республика                       | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12  |
| Ханты-Мансийский автономный округ – Югра | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Челябинская область                      | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип II, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8                      |

|                                 |   |
|---------------------------------|---|
| Чеченская Республика            | Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Чувашская Республика            | Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Ямало-Ненецкий автономный округ | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   |
| Ярославская область             | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 |

Инструментом учета пациентов являются регистры/реестры, которые обычно формируют и ведут профильные федеральные учреждения или общественные организации. Только для 24 из 30 заболеваний, информация о которых была предоставлена в ходе опроса, ведутся регистры/реестры пациентов.

**Таблица 4. Наличие регистров (реестров) пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней; ответственные учреждения/организации**

| Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней | Учреждение/организация, которые ведут регистр пациентов  |
|--|--|
| Акромегалия, E22.0   | Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации |
| Гентингтона болезнь, G10   | Автономная некоммерческая организация Международный центр помощи пациентам с орфанными заболеваниями «Редкие люди»   |
| Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0  | Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов  |
| Дефицит лизосомной кислой липазы, G71.0  | Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»   |

|   |   |
|---|---|
| Идиопатический легочный фиброз, J84.1   | Межрегиональная общественная организация «Российское Респираторное Общество»  |
| Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2                                 | Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов   |
| Лимфангиолейомиоматоз, D48.7  | Межрегиональная общественная организация «Российское Респираторное Общество»  |
| Мукополисахаридоз IVA, E76.2  | Ассоциация медицинских генетиков  |
| Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0   | Благотворительный фонд помощи детям с миодистрофией Дюшенна и иными тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями «МойМио»  |
| Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3  | Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»  |
| Нейрональный цероидный липофуциноз, тип II, E75.4   | Автономная некоммерческая организация «Центр экспертной помощи по вопросам, связанным с редкими заболеваниями, «Дом Редких»   |
| Первичные иммунодефициты  | Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов   |
| Первичный миелофиброз, D47.4  | Национальное гематологическое общество  |
| Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0 | Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов   |
| Помпе болезнь, E74.0  | Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова»  |
| Рахитоподобные заболевания  | Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации                              |
| Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0                                      | Автономная некоммерческая организация «Национальное общество по изучению атеросклероза» совместно с Национальным медицинским исследовательским центром профилактической медицины Минздрава России |
| Семейная средиземноморская лихорадка, (FMF), E85.0  | Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов   |
| Синдром короткой кишки  | Общероссийская общественная организация «Российская ассоциация детских хирургов»  |
| Спинальная мышечная атрофия, G12  | Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА»   |
| Стилла болезнь взрослых, M06.1  | Межрегиональная благотворительная общественная организация инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»  |

|  |  |
|--|--|
| Туберозный склероз, Q85.1                                  | Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю. Е. Вельтищева» федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации |
| Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1       | Межрегиональная общественная организация помощи пациентам с заболеванием фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая «Живущие с ФОП»   |
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 | Общероссийская общественная организация «Российское медицинское общество по артериальной гипертонии»<br>Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации   |

Инструментом повышения качества медицинской помощи, который информирует об эффективных и безопасных методах диагностики и лечения, позволяет избегать необоснованных вмешательств и способствует внедрению новых эффективных медицинских технологий, являются клинические рекомендации, разработанные профессиональными некоммерческими организациями и утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти.

**Таблица 5. Наличие и статус клинических рекомендаций по лечению редких (орфанных) заболеваний за рамками льготных программ**

| Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней | Наличие клинических рекомендаций и их статус   |
|--|--|
| Акромегалия, E22.0   | Клинические рекомендации приняты, проходят обновление.   |
| Гентингтона болезнь, G10   | Клинические рекомендации приняты, размещены на сайте МЗ РФ   |
| Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонаткиназы (HIDS/MKD), D89.0   | Клинических рекомендаций нет.  |
| Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5  | Клинические рекомендации приняты для пациентов-детей, размещены на сайте МЗ РФ   |
| Идиопатический легочный фиброз, J84.1  | Клинические рекомендации для взрослых (октябрь 2016 года) размещены на сайте Российского Респираторного Общества <a href="http://www.spulmo.ru">www.spulmo.ru</a><br>Новая версия находится на утверждении в Минздраве России. |

|   |   |
|---|---|
| Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2                                 | Клинических рекомендаций нет.   |
| Лимфангиолейомиоматоз, D48.7  | Клинические рекомендации разрабатываются.   |
| Мукополисахаридоз IVA, E76.2  | Клинические рекомендации для взрослых разрабатываются. Клинические рекомендации для детей находятся в стадии пересмотра.  |
| Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0   | Клинические рекомендации для детей разрабатываются.   |
| Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3  | Клинические рекомендации по диагностике и лечению гипофосфатазии у детей под ред. А. А. Баранова, Л. С. Намазовой-Барановой и соавт. Педиатрическая фармакология, 2016, 13(6).  |
| Нарушения цикла мочевины, E72.2   | Клинические рекомендации для детей разрабатываются.   |
| Недостаточность биотинидазы, E53.8  | Клинические рекомендации для детей разрабатываются.   |
| Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4  | Клинические рекомендации разрабатываются.   |
| Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0   | Клинических рекомендаций нет. Есть руководство для врачей «Рассеянный склероз. Вопросы диагностики и лечения», глава «Дифференциальная диагностика рассеянного склероза. Оптиконевромиелит (болезнь Девика): алгоритм диагностики». |
| Острый миелоидный лейкоз, C92.0   | Клинические рекомендации для взрослых утверждены Национальным гематологическим обществом, опубликованы на сайте МЗ РФ.  |
| Первичные иммунодефициты  | Клинические рекомендации утверждены ассоциацией аллергологов и клинических иммунологов для взрослых и детей, опубликованы на сайте <a href="http://www.gaaci.ru">www.gaaci.ru</a>   |
| Первичный миелофиброз, D47.4  | Клинические рекомендации приняты для взрослых пациентов, размещены на сайте МЗ РФ   |
| Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0 | Клинических рекомендаций нет.   |
| Помпе болезнь, E74.0  | Клинические рекомендации не утверждены.   |
| Рахитоподобные заболевания  | Клинические рекомендации для взрослых отсутствуют. Клинические рекомендации для детей требуют обновления.   |
| Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0                                      | Клинические рекомендации приняты для взрослых и детей, размещены на сайте МЗ РФ   |
| Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0   | Клинических рекомендаций нет.   |
| Синдром короткой кишки  | Клинические рекомендации для взрослых пациентов и детей разрабатываются.  |
| Спинальная мышечная атрофия, G12  | Клинические рекомендации обновляются, завершение планируется в 2020 году.   |
| Стилла болезнь взрослых, M06.1  | Клинические рекомендации разрабатываются (проект клинических рекомендаций не утвержден МЗ РФ).  |

|  |  |
|--|--|
| Транстретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8    | Клинические рекомендации для взрослых разрабатываются.   |
| Транстретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3* | Клинические рекомендации для взрослых разрабатываются.   |
| Туберозный склероз, Q85.1  | Есть клинические рекомендации 2014 г. под ред. М. Ю. Дорофеевой, Е. Д. Белоусовой, А. М. Пивоваровой, ФГБУ «Московский научно-исследовательский институт педиатрии и детской хирургии», Москва.                        |
| Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1               | Клинические рекомендации разрабатываются   |
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8         | Клинические рекомендации Минздрава РФ «Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия» для взрослых от 2016 года, опубликованы на сайте МЗ РФ. Планируется обновление.<br>Клинических рекомендаций для детей нет. |

В среднем на постановку «редкого» диагноза уходит 5–7 лет, поэтому настороженность врачей и доступность современных методов диагностики играют критически важную роль в сохранении жизни редкого пациента.

**Таблица 6. Доступность необходимых методов диагностики для редких заболеваний, не включенных в льготные программы федерального и регионального уровней**

| Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней  | Метод диагностики                                       | Доступность метода  |                            |
|---|---|---|----------------------------|
|   |   | В федеральных учреждениях   | В региональных учреждениях |
| Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0) | Генетическое тестирование                               | да<br>ФГБНУ НИИР им. В. А. Насоновой, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, ФГБНУ «МГНЦ» | нет                        |
|   | УЗИ органов брюшной полости, почек, лимфатических узлов | да  | да                         |
|   | ЭхоКГ   | да  | да                         |

|   |   |     |                                      |
|---|---|-----|--------------------------------------|
|   | ЭКГ   | да  | да                                   |
|   | Эзофагогастродуоденоскопия с биопсией слизистой оболочки желудка и двенадцатиперстной кишки   | да  | да                                   |
|   | КТ и МРТ органов брюшной полости, забрюшинного пространства и малого таза   | да  | да                                   |
|   | Пункция костного мозга, цитологическое исследование мазка костного мозга, гистологическое и цитохимическое исследование препарата костного мозга, подсчет формулы костного мозга  | да  | да                                   |
|   | Иммунофенотипирование лимфоцитов TREC/KREC  | нет | нет                                  |
|   | Сывороточные иммуноглобулины (А, М, G, Е)   | да  | да                                   |
| Акромегалия, E22.0                      | Анализ крови СТГ, ИФР-1   | да  | да                                   |
|   | МРТ   | да  | да                                   |
| Гентингтона болезнь, G10                | Прямая ДНК-диагностика наличия экспансии тринуклеотидных CAG-повторов в локусе 4p16.3 с точной количественной оценкой степени экспансии методом фрагментного анализа.<br>Молекулярно-диагностические методы: Саузерн-блоттинг или RT-PCR (ПЦР с дополнительным специфичным праймером на область повторов) | да  | да                                   |
|   | МРТ   | да  | да                                   |
|   | ЭЭГ   | да  | да                                   |
| Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5 | Измерение активности кислой липазы  | да  | да<br>(Новосибирск, Санкт-Петербург) |
|   | Генетическое исследование   | да  | нет                                  |
| Лимфангиолейомиоматоз, D48.7            | Биопсия легких  | да  | да                                   |
|   | КТ легких   | да  | да                                   |
| Идиопатический легочный фиброз, J84.1   | ВРКТ  | да  | да                                   |
|   | Спирометрия   | да  | да                                   |

|  |  |  |   |
|--|--|--|---|
|  | DLCO   | да   | Есть не более чем в 40% региональных центров                    |
|  | Криобиопсия  | Метод находится в стадии развития в Москве:<br>больница №83 ФГБУ ФНКЦ ФМБА России;<br>ФГБУ «ЦНИИТ» | Метод находится в стадии развития                               |
| Мукополисахаридоз IVA, E76.2                       | Измерение активности фермента N-ацетилгалактозамин-6-сульфат сульфатаза, β-D-галактозидаза | да<br>ФГБНУ «МГНЦ»   | нет   |
|  | Электрофорез ГАГ   | да   | да<br>(в некоторых генетических консультациях)                  |
|  | Полный анализ гена GALNS   | да<br>ФГБНУ «МГНЦ»   | нет   |
| Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0                  | ДНК-диагностика (программа ранней диагностики для детей 2008 г. р. и младше)               | да<br>(ФГБНУ «МГНЦ»)   | да<br>(генетическая консультация)                               |
|  | ДНК-диагностика (частые мутации)   | да<br>(ФГБНУ «МГНЦ»)   | -   |
| Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3   | Активность щелочной фосфатазы  | да   | да  |
|  | Генетическое подтверждение   | да   | нет   |
| Нарушения цикла мочевины, E72.2                    | ДНК-диагностика  | да<br>ФГБНУ «МГНЦ»   | нет   |
|  | Тандемная масс-спектрометрия   | да   | да, в нескольких регионах (Москва, Санкт-Петербург, Томск, Уфа) |
| Недостаточность биотинидазы, E53.8                 | Определение активности фермента  | да<br>ФГБНУ «МГНЦ»   | нет   |
|  | Тандемная масс-спектрометрия   | да,<br>в нескольких учреждениях  | да, в нескольких регионах (Москва, Санкт-Петербург, Томск, Уфа) |
| Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4 | Анализ гена CLN2   | да<br>ФГБНУ «МГНЦ»   | нет   |
|  | Измерение активности фермента трипептидилпептидаза 1 (TRP1)                                | да<br>ФГБНУ «МГНЦ»   | нет   |
| Оптическоевромиелит (болезнь Девика), G36.0        | Оценка титра антител к аквапорину-4 в плазме крови   | да<br>ФГБУ «НЦН» РАМН,<br>ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. акад. И. П. Павлова Минздрава России                | нет   |
|  | Оценка титра антиMOG-антител в плазме крови  | нет  | нет   |

|                                 |   |   |     |
|---------------------------------|---|---|-----|
|                                 | МРТ   | да  | да  |
| Острый миелоидный лейкоз, С92.0 | Стандартное цитогенетическое исследование             | да  | да  |
|                                 | Молекулярно-генетическое исследование                 | да  | нет |
| Первичные иммунодефициты        | Сывороточные иммуноглобулины (А, М, G, E)             | да  | да  |
|                                 | Имунофенотипирование лимфоцитов TREC/KREC             | нет   | нет |
|                                 | Генетическая диагностика                              | нет   | нет |
|                                 | Имунофенотипирование лимфоцитов                       | да  | да  |
| Первичный миелофиброз, D47.4    | Морфологическое исследование биоптата костного мозга  | да  | нет |
|                                 | Молекулярное исследование на мутации JAK, CALR, MPL   | да  | нет |
| Помпе болезнь, E74.0            | Исследование активности фермента кислой а-глюкозидазы | да<br>(ФГБНУ «МГНЦ», ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России) | нет |
|                                 | Генетическое тестирование                             | да<br>(ФГБНУ «МГНЦ», ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России) | нет |
| Рахитоподобные заболевания      | Определение кальция в крови                           | да  | да  |
|                                 | Определение фосфора в крови                           | да  | да  |
|                                 | Определение щелочной фосфатазы в крови                | да  | да  |
|                                 | Определение креатинина в крови                        | да  | да  |
|                                 | Определение паратгормона в крови                      | да  | да  |
|                                 | Определение 25-ОН-витамина Д в крови                  | да  | да  |
|                                 | Определение кальция в разовой порции мочи             | да  | нет |
|                                 | Определение фосфора в разовой порции мочи             | да  | нет |
|                                 | Определение креатинина в разовой порции мочи          | да  | нет |
|                                 | Рентгенография трубчатых костей                       | да  | да  |

|  |   |   |  |
|--|---|---|--|
|  | Денситометрия   | да  | нет                                      |
| Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0 | Биохимическая диагностика (липидный профиль)  | да  | да                                       |
|  | Молекулярно-генетическая диагностика  | да<br>ФГБНУ «МГНЦ», СПб ГКУЗ МГЦ, ФГБУ «НМИЦ ТПМ» Минздрава России, ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России | нет                                      |
| Синдром короткой кишки                                   | Определение размера оставшегося участка тонкой кишки  | да  | нет                                      |
|  | Диагностика КЩС крови при ацидозах  | да  | нет                                      |
|  | Рентгенография костей   | да  | нет                                      |
|  | Абсорбциометрия или денситометрия костей  | да  | нет                                      |
|  | Колоноскопия  | да  | нет                                      |
|  | Эндоскопия  | да  | нет                                      |
| Спинальная мышечная атрофия, G12                         | ДНК-диагностика   | да, часто через коммерческие лаборатории  | да, часто через коммерческие лаборатории |
|  | Диагностика респираторных нарушений (ночная пульсоксиметрия, кардиореспираторный мониторинг, полисомнография) | да  | нет                                      |
|  | Диагностика респираторных нарушений (спирометрия, спирография, бодиплетизмография)                            | да  | да                                       |
|  | Диагностика сердечных патологий (ЭКГ, ЭхоКГ, Холтер)  | да  | да                                       |
|  | Электронейромиография   | да  | да                                       |
|  | Оценка хрупкости костей (денситометрия)   | да  | нет                                      |
|  | Оценка бульбарных нарушений (глотательный тест)   | нет   | нет                                      |
| Стилла болезнь взрослых, M06.1                           | УЗИ органов брюшной полости, почек, лимфатических узлов   | да  | да                                       |
|  | Исследование синовиальной жидкости  | да  | да                                       |
|  | Определение ревматоидного и антинуклеарного фактора   | да  | да                                       |

|   |  |     |     |
|---|--|-----|-----|
|   | Рентгенография суставов  | да  | да  |
|   | ЭхоКГ  | да  | да  |
|   | ЭКГ  | да  | да  |
|   | Эзофагогастродуоденоскопия с биопсией слизистой оболочки желудка и двенадцатиперстной кишки  | да  | да  |
|   | КТ и МРТ органов брюшной полости, забрюшинного пространства и малого таза  | да  | да  |
|   | Пункция костного мозга, цитологическое исследование мазка костного мозга, гистологическое и цитохимическое исследование препарата костного мозга, подсчет формулы костного мозга | да  | да  |
| Транстриетиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8    | Сцинтиграфия миокарда с <sup>99m</sup> Tc-пирофосфатом   | да  | нет |
|   | Электрокардиография (ЭКГ)  | да  | да  |
|   | ЭхоКГ  | да  | да  |
|   | Биопсия органов-мишеней  | да  | нет |
|   | Генетическое подтверждение заболевания   | да  | нет |
| Транстриетиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3* | Электромиография   | да  | да  |
|   | Биопсия амилоида   | да  | нет |
|   | Генетическое подтверждение заболевания   | да  | нет |
| Туберозный склероз, Q85.1   | МРТ головного мозга  | да  | нет |
|   | КТ головного мозга   | да  | нет |
|   | ЭЭГ  | да  | нет |
|   | ВЭГ  | да  | нет |
|   | УЗИ органов брюшной полости и почек  | да  | да  |
|   | МРТ почек  | да  | нет |
|   | ЭКГ и ЭхоКГ  | да  | да  |
| Нейропсихологические тесты  | ла   | нет |     |

|  |  |  |  |
|--|--|--|--|
|  | Биопсия легких и экстра-пульмональных лимфатических узлов  | да   | нет  |
|  | Генетическое тестирование  | да   | нет  |
|  | Пренатальная диагностика ТС: неинвазивная – УЗИ плода в определенные скрининговые сроки (на 10-12-й, 22-24-й, 32-34-й неделях беременности); инвазивная – биопсия ворсин хориона, кордоцентез, амниоцентез | да   | нет  |
| Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, М61.1       | ДНК-диагностика  | да, через коммерческие лаборатории, ФГБНУ «МГНЦ»               | да, через коммерческие лаборатории                             |
|  | КТ и МРТ скелета и костей  | да   | да   |
|  | Врожденные аномалии развития большого пальца стопы   | да, требует повышения осведомленности в медицинском сообществе | да, требует повышения осведомленности в медицинском сообществе |
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 | Катетеризация правых отделов сердца  | да   | нет  |
|  | КТ легочных артерий с контрастированием  | да   | да   |
|  | ЭхоКГ  | да   | да   |
|  | Селективная ангиопульмонография  | да   | нет  |

По экспертным оценкам, только для 5% редких (орфанных) заболеваний существуют одобренные протоколы лечения.

**Таблица 7. Наличие и доступность методов лечения редких заболеваний, не включенных в льготные программы федерального и регионального уровней**

| Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней  |   | Уровень финансирования лечения  |  |
|---|---|---|--|
|   |   | На федеральном уровне   | На уровне региона  |
| Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонаткиназы (HIDS/MKD), D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с | Генно-инженерная биологическая терапия (блокаторы ИЛ-1) | Обеспечение затруднено ввиду формата программы обеспечения необходимыми лекарственными средствами за счет федерального бюджета, а также необходимости прохождения медико-социальной экспертизы и подтверждения диагноза | Обеспечение возможно при наличии протокола врачебной комиссии, однако затруднено ввиду ограниченного бюджета |

|  |   |   |  |
|--|---|---|--|
| рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0) |   |   |  |
|  | Лекарственная терапия   | При наличии инвалидности: инвалиды 1 группы, неработающие инвалиды 2 группы, дети-инвалиды – все лекарственные средства бесплатно; работающие инвалиды 2 группы и безработные инвалиды 3 группы – 50% скидка на все препараты | При детском возрасте пациента (до 3 лет)<br>При наличии протокола врачебной комиссии |
|  | Нестероидные противовоспалительные препараты  | нет   | да   |
|  | Трансплантация внутренних органов   | нет   | да   |
|  | Коррекция нарушений подвижности суставов  | нет   | да   |
|  | Трансплантация костного мозга   | ОМС, ВМП  |  |
| Акромегалия, E22.0   | Нейрохирургическая операция   | да  | да   |
|  | Медикаментозная терапия   | да  | да   |
|  | Радиотерапия  | да  | да   |
| Гентингтона болезнь, G10   | Патогенетическая терапия  | Проходит III фаза клинических исследований: участвуют 3 центра из РФ  |  |
|  | Медикаментозная терапия, направленная на симптоматическую коррекцию двигательных нарушений, аффективных и психотических расстройств   | ОНЛП при наличии инвалидности   | да   |
|  | Коррекция и профилактика соматических осложнений (эмболических, кардиологических, легочных, урологических и т. д.), а также профилактика и лечение интеркуррентных инфекций, уход и кормление пациента (зондовое или через гастростому при нарушениях глотания) | нет   | нет  |
|  | Консультации диетолога для выявления корректируемых факторов, которые способствуют потере массы тела у конкретного пациента   | нет   | нет  |

|   |   |                               |   |
|---|---|-------------------------------|---|
| Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5           | Ферментозаместительная терапия (себелипаза альфа)   | нет                           | да  |
| Идиопатический легочный фиброз, J84.1             | Патогенетическая антифибротическая терапия  | ОНЛП при наличии инвалидности | да  |
|   | Кислородотерапия  | нет                           | да  |
|   | Сопутствующая терапия   | нет                           | да  |
| Лимфангиолейомиоматоз, D48.7                      | Патогенетическое лечение (сиролимус)  | нет                           | да  |
| Мукополисахаридоз IVA, E76.2                      | Патогенетическая ферментозаместительная терапия препаратом элосульфаза альфа (зарегистрирован в ноябре 2018 г.) | нет                           | Условие для получения лечения – детский возраст пациента и/или наличие статуса инвалида |
| Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0                 | Симптоматическая терапия  | да                            | да  |
| Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3  | Ферментозаместительная терапия (асфотаза альфа)   | нет                           | да  |
| Нарушения цикла мочевины, E72.2                   | Патогенетическая терапия (препараты, снижающие аммоний)   | нет                           | нет (только в Москве)   |
|   | Гемодиализ (в период метаболического криза)   | ОМС                           |   |
|   | Реабилитация при двигательных нарушениях (по аналогии с детским церебральным параличом)                         | ОМС                           |   |
|   | Противосудорожная терапия   | ОМС, ОНЛП                     | да  |
|   | Диетотерапия (продукты питания с низким содержанием белка)  | нет                           | нет   |
|   | Необходимо обеспечение пациентов аммониметрами для контроля уровня аммония на дому                              | нет                           | нет   |
| Недостаточность биотинидазы, E53.8                | Патогенетическая терапия (биотин в высоких дозах)   | нет                           | нет (только в Москве)   |
|   | Слуховые аппараты или импланты среднего уха   | ОМС                           | да  |
|   | Реабилитация при двигательных нарушениях (по аналогии с детским церебральным параличом)                         | ОМС                           | да  |
|   | Противосудорожная терапия   | ОМС, ОНЛП                     | да  |
| Нейрональный цероидный липофуциноз, тип II, E75.4 | Ферментозаместительная терапия препаратом церлипоназа альфа по жизненным показаниям конкретного пациента        | нет                           | Условие для получения лечения – детский возраст пациента или наличие статуса инвалида   |

|   |   |  |  |
|---|---|--|--|
| Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0 | Патогенетическая терапия  | Проходят клинические испытания   |  |
|   | Терапия обострений (гормональная пульс-терапия)/плазмаферез   | нет  | нет  |
|   | Терапия вне зарегистрированных показаний (цистостатическая терапия, анти-В-клеточная терапия, анти-IL6-терапия) | нет  | нет  |
|   | Реабилитация  | нет  | нет  |
| Острый миелоидный лейкоз, C92.0           | Стандартная химиотерапия (цитарабин, даунорубин)  | да   | да   |
|   | Гипометилирующая терапия (азацитидин)   | да   | да   |
|   | Таргетные препараты (венетоклак, мидостаурин)   | нет  | нет  |
| Первичные иммунодефициты                  | Заместительная терапия иммуноглобулином   | При наличии инвалидности (инвалиды 1 группы, неработающие инвалиды 2 группы, дети-инвалиды) – все лекарственные средства бесплатно; работающие инвалиды 2 группы и безработные инвалиды 3 группы – 50% скидка на все препараты | При детском возрасте пациента (до 3-х лет жизни) – все лекарственные препараты<br><br>При наличии гематологического заболевания – препараты из перечня |
|   | Лекарственная терапия   |  |  |
|   | Трансплантация костного мозга   |  |  |
| Первичный миелофиброз, D47.4              | Циторедуктивная терапия (гидроксикарбамид)  | да   | да   |
|   | Альфа-интерфероны   | да   | да   |
|   | Джакаваи (руксолитиниб)   | да   | да   |
|   | Гемозаместительная терапия  | да   | да   |
|   | Лучевая терапия   | да   | да   |
|   | Хирургическое лечение (спленэктомия)  | да   | да   |
| Помпе болезнь, E74.0                      | Ферментозаместительная терапия  | нет  | При наличии инвалидности, при наличии протокола врачебной комиссии, однако затруднено ввиду ограниченного бюджета                                      |

|  |   |                          |   |
|--|---|--------------------------|---|
| Рахитоподобные заболевания                               | Альфакальцидол  | частично                 | частично  |
|  | Кальцитриол   | частично                 | частично  |
|  | Холекальциферол   | нет                      | нет   |
|  | Фосфорный буфер   | нет                      | нет   |
|  | Моноклональные антитела к FGF-23  | нет                      | нет   |
|  | Рекомбинантная щелочная фосфатаза (асфотаза-альфа)  | нет                      | нет   |
|  | Карбонат кальция  | частично                 | частично  |
| Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0 | Аферез  | да, единичные учреждения | нет   |
|  | Лекарственная терапия   | нет                      | да  |
| Синдром короткой кишки                                   | Терапевтическая медицинская помощь в стационаре: обследование, назначение и коррекция медикаментозной терапии, в том числе парентерального питания          | ОМС                      |   |
|  | Лекарственная терапия   | нет                      | нет   |
|  | Хирургическая медицинская помощь в стационаре: удлинительная энтеропластика кишечника, хирургические методы коррекции (в том числе установка и снятие стом) | нет                      | нет   |
|  | Амбулаторная помощь: текущее наблюдение после первичного назначения медикаментозной терапии   | нет                      | да  |
|  | Реабилитация и лечение в системе домашнего парентерального питания с применением стационарозамещающих технологий  | нет                      | нет   |
| Спинальная мышечная атрофия, G12                         | Патогенетическое лечение нусинерсен (Спинраза) (зарегистрирован в России в августе 2019 года)   | нет                      | При наличии инвалидности, при наличии протокола врачебной комиссии, однако затруднено ввиду ограниченного бюджета |
|  | Патогенетическая терапия (генная терапия) онасемноген абепарвовек (Золгенсма) (не зарегистрирован в РФ)   | нет                      | нет   |

|   |   |     |   |
|---|---|-----|---|
|   | Патогенетическая терапия бранаплам (международные клинические исследования, в том числе в РФ)   | нет | нет   |
|   | Патогенетическая терапия ридиплам (ожидаемый выход на рынок в США – 3 квартал 2020 г., в ЕС и России – 2021 г.)                             | нет | нет   |
|   | Коррекция респираторных нарушений   | нет | да, при условии наличия показаний к паллиативной помощи |
|   | Коррекция ортопедических нарушений  | да  | нет   |
|   | Коррекция нейрохирургическая сколиоза   | да  | нет   |
|   | Установка гастростомы (при необходимости)   | да  | да  |
|   | Специализированное питание  | нет | нет   |
|   | Паллиативная помощь   | нет | да  |
| Стилла болезнь взрослых, M06.1                                      | Генно-инженерная биологическая терапия (блокаторы ИЛ-1, ИЛ-6, ФНО альфа)  | нет | да (по решению врачебной комиссии)                      |
|   | Глюкокортикоиды   | да  | да  |
|   | Метотрексат   | да  | да  |
|   | Нестероидные противовоспалительные препараты  | да  | да  |
|   | Трансплантация внутренних органов   | да  | да  |
|   | Коррекция нарушений подвижности суставов  | нет | нет   |
| Транстриетиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8    | Лечение заболевания в РФ в настоящее время отсутствует, препарат для патогенетического лечения (Виндакель (тафамидис)) проходит регистрацию |     |   |
| Транстриетиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3* | Патогенетическое лечение  | нет | да  |

|  |   |                              |     |
|--|---|------------------------------|-----|
| Туберозный склероз, Q85.1                                  | Нейрохирургическое вмешательство                          | да                           | нет |
|  | Хронический гемодиализ и трансплантация почки             | да                           | нет |
|  | Эмболизация сосудов наиболее крупной АМЛ                  | да                           | нет |
|  | Нефрэктомия   | да                           | нет |
|  | Эверолимус  | частично                     | нет |
|  | Антиэпилептические средства                               | да                           | нет |
|  | Противосудорожные средства                                | да                           | нет |
|  | Гипотензивные средства                                    | частично                     | нет |
|  | Посиндромная терапия хронической почечной недостаточности | частично                     | нет |
| Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1       | Симптоматическая терапия                                  | да                           | да  |
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8 | Тромбэндартерэктомия (хирургическое лечение)              | ОМС+ВМП                      |     |
|  | Легочная баллонная ангиопластика (хирургическое лечение)  | ОМС+ВМП                      |     |
|  | Консервативное лечение (лекарственная терапия)            | да, при наличии инвалидности |     |

Поздняя диагностика и несвоевременная терапия – основные причины высокой инвалидизации и летальности при большинстве редких заболеваний.

**Таблица 8. Инвалидизация пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней**

| Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней   | Уровень инвалидизации                                    |  |
|--|--|--|
|  | Доля пациентов с инвалидностью от общего числа пациентов | Доля детей-инвалидов среди пациентов с инвалидностью |
| Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/ синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0) | нет данных <sup>а</sup>                                  | нет данных <sup>а</sup>                              |
| Акромегалия, E22.0   | 38%  | нет  |

|   |                         |            |
|---|-------------------------|------------|
| Гентингтона болезнь, G10  | 32%                     | нет данных |
| Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5                             | 64%                     | 100%       |
| Идиопатический легочный фиброз, J84.1                               | менее 60%               | нет данных |
| Лимфангиолейомиоматоз, D48.7  | 50%                     | нет        |
| Мукополисахаридоз IVA, E76.2  | 100%                    | 94%        |
| Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0                                   | 98%                     | 87%        |
| Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3                    | 85%                     | 100%       |
| Нарушения цикла мочевины, E72.2                                     | 100%                    | 100%       |
| Недостаточность биотинидазы, E53.8                                  | 100%                    | 100%       |
| Нейрональный цероидный липофуциноз, тип II, E75.4                   | 100%                    | 100%       |
| Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0                           | нет данных              | нет данных |
| Острый миелоидный лейкоз, C92.0                                     | нет данных              | нет данных |
| Первичные иммунодефициты  | 43%                     | 53%        |
| Первичный миелофиброз, D47.4  | нет данных              | нет данных |
| Помпе болезнь, E74.0  | 100%                    | 58%        |
| Рахитоподобные заболевания  | 16%                     | 100%       |
| Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0            | нет данных              | нет данных |
| Синдром короткой кишки  | более 90%               | более 90%  |
| Спинальная мышечная атрофия, G12                                    | 100%                    | 80%        |
| Стилла болезнь взрослых, M06.1                                      | нет данных              | нет        |
| Транстриетиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8    | нет данных <sup>b</sup> | нет        |
| Транстриетиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3* | 59%                     | нет        |
| Туберозный склероз, Q85.1   | 90%                     | 85%        |
| Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1                | 100%                    | 100%       |
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8          | 40-50%                  | нет данных |

<sup>a</sup> Точных данных нет, число пациентов с подтвержденной инвалидностью составляет около 20 человек, из них 10 - дети.

<sup>b</sup> Минимум один из трех известных пациентов является инвалидом.

Низкая распространенность заболеваний в популяции не позволяет накопить массовый клинический опыт. Создание «центров экспертизы» по редким болезням способствует решению сложных вопросов постановки редкого диагноза, выбора и назначения жизненно необходимой терапии, динамического наблюдения за редким пациентом.

**Таблица 9. Федеральные центры, курирующие диагностику и лечение редких заболеваний, не включенных в льготные программы федерального и регионального уровней**

| Федеральные центры, курирующие редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные программы федерального и регионального уровней  | Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные программы федерального и регионального уровней  |
|--|---|
| Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский Центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации  | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12      |
| Детская клиническая больница федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации  | Рахитоподобные заболевания  |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение науки «Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии и безопасности пищи»  | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5   |
| Обособленное структурное подразделение Российская детская клиническая больница федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF) E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12 |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации   | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Острый миелоидный лейкоз, C92.0; Первичный миелофиброз, D47.4; Помпе болезнь, E74.0; Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1+G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |

|  |  |
|--|--|
| Клиника пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и гепатологии им. В. Х. Василенко федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский университет)                      | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5  |
| Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И. М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский университет)   | Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Лимфангиолейомиоматоз, D48.7; Транстретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1  |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр терапии и профилактической медицины» Министерства здравоохранения Российской Федерации  | Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0   |
| Научно-исследовательский институт клинической кардиологии им. А. Л. Мясникова федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации   | Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0   |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Министерства здравоохранения Российской Федерации  | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонаткиназы (HIDS/MKD) D89.0; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0                         |
| Научно-исследовательский институт детской онкологии, гематологии и трансплантологии имени Р. М. Горбачевой федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации                | Острый миелоидный лейкоз, C92.0; Первичный миелофиброз, D47.4  |
| Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр» (только диагностика и медико-генетическое консультирование)   | Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофуциноз, тип II, E75.4; Помпе болезнь, E74.0; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.04; Туберозный склероз, Q85.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1 |
| Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю. Е. Вельтищева» федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации | Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофуциноз, тип II, E75.4; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12; Туберозный склероз, Q85.1  |

|   |   |
|---|---|
| Клиника ревматологии, нефрологии и профпатологии им. Е. М. Тареева федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Первый Московский государственный медицинский университет имени И. М. Сеченова» Министерства здравоохранения Российской Федерации | Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1+G63.3*   |
| Научно-исследовательский институт медицинской генетики федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»   | Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4; Помпе болезнь, E74.0  |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации  | Акромегалия, E22.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Рахитоподобные заболевания  |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр гематологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации   | Острый миелоидный лейкоз, C92.0; Первичный миелофиброз, D47.4   |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Государственный научный центр Институт иммунологии» Федерального медико-биологического агентства  | Первичные иммунодефициты  |
| Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научно-исследовательский институт ревматологии им. В. А. Насоновой»   | Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF) E85.0; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1 |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Российский научно-исследовательский институт гематологии и трансфузиологии Федерального медико-биологического агентства»  | Острый миелоидный лейкоз, C92.0; Первичный миелофиброз, D47.4   |
| Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научный центр неврологии»   | Гентингтона болезнь, G10; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Помпе болезнь, E74.0   |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации   | Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени академика Е. Н. Мешалкина» Министерства здравоохранения Российской Федерации   | Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр сердечно-сосудистой хирургии им. А. Н. Бакулева» Министерства здравоохранения Российской Федерации   | Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8  |

|   |  |
|---|--|
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Нижегородский научно-исследовательский институт детской гастроэнтерологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации                                  | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5  |
| Московский городской пульмонологический центр на базе ГКБ №57 имени Д. Д. Плетнева  | Идиопатический легочный фиброз, J84.1  |
| Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М. Ф. Владимирского»  | Идиопатический легочный фиброз, J84.1  |
| Научно-исследовательский институт интерстициальных и орфанных заболеваний легких Первого Санкт-Петербургского государственного медицинского университета им. акад. И. П. Павлова                                | Идиопатический легочный фиброз, J84.1  |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Научно-исследовательский детский ортопедический институт имени Г. И. Турнера» Министерства здравоохранения Российской Федерации                               | Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Рахитоподобные заболевания; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1 |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени академика Г. А. Илизарова» Министерства здравоохранения Российской Федерации | Мукополисахаридоз IVA, E76.2   |
| Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени Н. Н. Приорова» Министерства здравоохранения Российской Федерации            | Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1   |

Доступность лекарственной терапии является залогом оказания адекватной медицинской помощи, благодаря которой снижается развитие необратимых инвалидизирующих и жизнеугрожающих осложнений редкого заболевания, повышается качество жизни пациентов и в ряде случаев улучшаются показатели долгосрочной выживаемости (вплоть до сопоставимой со здоровой популяцией соответствующего пола и возраста).

**Таблица 10. Лекарственная терапия для редких заболеваний, не включенных в льготные государственные программы федерального и регионального уровней**

| Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней  | Лекарственный препарат   | Государственная регистрация лекарственного препарата на территории РФ | Производитель лекарственного препарата   |
|---|--|---|--|
| Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/ синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/ MKD), D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0) | Канакинумаб (Иларис) (CAPS, FMF, TRAPS, HIDS/ MKD)             | Препарат зарегистрирован  | Новартис Фарма АГ  |
|   | Анакинра (Кинерет) (CAPS)                                      | Препарат не зарегистрирован   | Соби, Швеция   |
|   | Безвременника осеннего семян экстракт (Колхикум-дисперт) (FMF) | Препарат зарегистрирован  | Фармаселект Интернешнл Бетайлигунгс ГмбХ   |
|   | Иммуноглобулин человека нормальный 5%, 10%                     | Препарат зарегистрирован  | Октафарма Фармацевтика Продуктион ГмбХ (Австрия) СиЭсЭл Беринг АГ (Швейцария) Института Грифолз С.А. (Испания) Грифолз Терапьютикс (США) Кедрион С.п.А. (Италия) |
| Акромегалия, E22.0  | Октреотид  | Препарат зарегистрирован  | ООО «Натива» (Россия) ПАО «Фарм-Синтез» (Россия)   |
|   | Ланреотид (Соматулин Аутожель)                                 | Препарат зарегистрирован  | Ипсен Фарма (Франция)  |
|   | Пэгвисомант (Сомаверт)   | Препарат зарегистрирован  | Пфайзер Инк. (США)   |
| Гентингтона болезнь, G10  | Тетрабеназин (Нормокинезтин)                                   | Препарат зарегистрирован  | Троммсдорфф ГмбХ & Ко. КГ  |
|   | RG6042 олигонуклеотид  | Препарат не зарегистрирован (проходит клинические испытания)          | Рош (Roche)  |
| Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5   | Себелипаза альфа (Канума)                                      | Препарат зарегистрирован  | Алексион Фарма Интернешнл Оперейшнс Анлимитед Компани, Ирландия  |
| Идиопатический легочный фиброз, J84.1   | Нинтеданиб (Варгатеф)  | Препарат зарегистрирован  | Берингер Ингельхайм  |
| Лимфангиолейомиоматоз, D48.7  | Сиролимус (Рапамун)  | Препарат зарегистрирован  | Пфайзер Инк., США  |
| Мукополисахаридоз IVA, E76.2  | Элосульфаза альфа (Вимизайм)                                   | Препарат зарегистрирован  | БиоМарин Интернэшнл Лтд (Великобритания)   |

|  |  |   |   |
|--|--|---|---|
| Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0                        | Аталурен (Трансларна)                      | Препарат не зарегистрирован               | РТС   |
|  | Этеплирсен (Эксондис 51)                   | Препарат не зарегистрирован               | Sarepta Therapeutics Inc (США)  |
| Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3         | Асфотаза альфа (Стрензик)                  | Препарат зарегистрирован                  | Алексион Фарма Интернешнл Оперейшнс Анлимитед Компани, Ирландия   |
| Нарушения цикла мочевины, E72.2                          | Фенилбутират натрия (Аммонапс)             | Препарат не зарегистрирован               | Соби, Швеция  |
|  | Равикти (Глицерол фенилбутират)            | Препарат не зарегистрирован               | Соби, Швеция  |
| Недостаточность биотинидазы, E53.8                       | Биотин (Биотин-ратиофарм)                  | Препарат не зарегистрирован               | Ратиофарм ГмбХ, Германия  |
| Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4       | Церлипоназа альфа (Бринейра)               | Препарат не зарегистрирован               | БиоМарин Интернэшнл Лтд (Ирландия)  |
| Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0                | Сатрализумаб (Энспринг)                    | Препарат не зарегистрирован (проходит КИ) | Рош (Roche)   |
| Острый миелоидный лейкоз, C92.0                          | Мидостаурин (Ридапт)                       | Препарат зарегистрирован                  | Новартис Фарма АГ   |
|  | Венетоклакс (Венклекста)                   | Препарат зарегистрирован                  | ЭббВи Дойчланд ГмбХ и Ко.КГ   |
| Первичные иммунодефициты                                 | Иммуноглобулин человека нормальный 5%, 10% | Препарат зарегистрирован                  | Октафарма Фармацевтика Продуктион ГмбХ (Австрия)<br>СиЭсЭл Беринг АГ (Швейцария)<br>Институт Грифолз С.А. (Испания)<br>Грифолз Терапьютикс (США)<br>Кедрион С.п.А. (Италия) |
| Первичный миелофиброз, D47.4                             | Руксолитиниб (Джакави)                     | Препарат зарегистрирован                  | Новартис Фарма Штейн АГ (Швейцария)   |
| Помпе болезнь, E74.0                                     | Алглюкозидаза альфа (Майозайм)             | Препарат зарегистрирован                  | Джензайм Европа Б.В., Нидерланды  |
| Рахитоподобные заболевания                               | Буросумаб (Крисвита)                       | Препарат не зарегистрирован               | Ultragenyx Pharmaceutical (США)   |
| Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0 | Эволокумаб (Репата)                        | Препарат зарегистрирован                  | Амджен/Амджен Мэньюфэкчуринг Лимитед (США)  |
| Синдром короткой кишки                                   | Парентеральное питание                     | Препарат зарегистрирован                  | Фрезениус Каби/БиБраун  |
|  | Солувит Н                                  | Препарат зарегистрирован                  | Фрезениус Каби  |
|  | Виталипид Н                                | Препарат зарегистрирован                  |   |
|  | Аддамель Н                                 | Препарат зарегистрирован                  |   |
|  | Тедуглутид (Гаттекс)                       | Препарат не зарегистрирован               | Шайер Фармасьютикалс Айерленд Лимитед, Ирландия   |

|  |  |   |  |
|--|--|---|--|
| Спинальная мышечная атрофия, G12                                   | Нусинерсен (Спинраза)                    | Препарат зарегистрирован                  | Biogen (Швейцария)   |
|  | Рисдиплам (Эврисди)                      | Препарат не зарегистрирован (проходит КИ) | Рош (Roche)  |
|  | Onasemnogene aberavovес-xioi (Золгенсма) | Препарат не зарегистрирован               | AveXis (группа компаний Novartis)  |
|  | Бранаплам                                | Препарат не зарегистрирован (проходит КИ) | Novartis   |
|  | Релдесемтив                              | Препарат не зарегистрирован (проходит КИ) | Cytokinetics   |
|  | SRK-015                                  | Препарат не зарегистрирован (проходит КИ) | Scholar Rock   |
| Стилла болезнь взрослых, M06.1                                     | Канакинумаб (Иларис)                     | Препарат зарегистрирован                  | Новартис Фарма   |
|  | Анакинра (Кинерет)                       | Препарат не зарегистрирован               | Соби   |
| Транстретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8    | Тафамидис                                | Препарат не зарегистрирован <sup>a</sup>  | Информация о производителе будет доступна после регистрации препарата <sup>a</sup> |
| Транстретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3* | Тафамидис (Виндакель)                    | Препарат зарегистрирован                  | Каталент Фарма Солюшнз ЭлЭлСи, США   |
| Туберозный склероз, Q85.1  | Эверолимус (Афинитор)                    | Препарат зарегистрирован                  | Новартис Фарма Штейн АГ (Швейцария)  |
| Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1               | Идут исследования                        | Препарата нет                             | Препарата нет  |
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8         | Риоцигуат (Адемпас)                      | Препарат зарегистрирован                  | Байер Фарма АГ   |

<sup>a</sup> В настоящее время не зарегистрировано показание к применению данного препарата для лечения указанного заболевания, регистрация ожидается не ранее 2 квартала 2020 года.

В большинстве случаев препараты, предназначенные для патогенетической терапии редких (орфанных) заболеваний, — это дорогостоящие лекарственные препараты, не имеющие аналоговых замен.

**Таблица 11. Расчет стоимости годового курса лекарственной терапии для редких (орфанных) заболеваний, не включенных в льготные государственные программы федерального и регионального уровней**

| Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней   | Лекарственный препарат | Форма выпуска  | Дозировка   | Кол-во мг/мкг в таблетке/ флаконе | Кол-во таблеток/ флаконов в упаковке | Цена, руб. (без НДС) | Кол-во единиц (Упаковок или флаконов) в неделю <sup>а</sup> | Кол-во единиц (Упаковок или флаконов) в год <sup>а</sup> | Затраты в год на 1 пациента, руб. (без НДС) <sup>а</sup> |
|--|------------------------|--|---|-----------------------------------|--------------------------------------|----------------------|---|--|--|
| Аутоиммунные заболевания (гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89C; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2, периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0) | Канкинумаб (Иларис)    | Лиофилизат для приготовления раствора для подкожного введения 150 мг, флакон 6 мл, пачка картонная | <b>CAPS:</b><br>Рекомендованная начальная доза – 1 раз в 8 недель.<br>Дети в возрасте от 2 лет до 4 лет $\geq 7,5$ кг – 4 мг/кг.<br>Взрослые и дети старше 4 лет $>40$ кг – 150 мг $\geq 15$ кг – $\leq 40$ кг – 2мг/кг $\geq 7,5$ кг – $\leq 15$ кг – 4 мг/кг, (макс. 8 мг/кг или 600 мг раз в 8 недель) | 150 мг                            | 1 флакон                             | 530 922,67           | 0,125   | 7  | 3 716 458,69   |



|  |   |   |  |                  |                            |           |                      |                   |                      |  |  |  |  |           |
|--|---|---|--|------------------|----------------------------|-----------|----------------------|-------------------|----------------------|--|--|--|--|-----------|
|  |   |   |  |                  |                            |           |                      |                   | 252 466 за 20 мг №30 |  |  |  |  | 3 029 592 |
| Гентингона<br>болезнь, С10                       | Тетрабеназин<br>(Норфлоксацин)              | Растворитель:<br>вода для инъекций 1,0 мл в шприц одноразовый из бесцветного стекла.<br>30 флаконов лиофилизата,<br>30 флаконов в картонной пачке | По назначению<br>врача   | 25 мг            | 112 таблеток               | 9 736,36  | 0,25                 | 12                | 116 836,32           |  |  |  |  |           |
|  | RG6042<br>омигонуклеотид                    | Не зарегистрирован  |  |                  |                            |           |                      |                   |                      |  |  |  |  |           |
| Дефицит<br>лизосомной<br>кислот липазы,<br>E75.5 | Себелипаза<br>альфа<br>(Канума)             | Концентрат для приготовления раствора для инфузий 2 мг/мл, флакон 10 мл   | 1 мг/кг веса в/в каждые 2 недели   | 20 мг            | 1 флакон                   | 430 000   | 1                    | 52                | 22 360 000           |  |  |  |  |           |
|  | Идиопатический<br>легочный<br>фиброз, J84.1 | Мягкие капсулы  | 150 мг x 2 раза в день<br>100 мг x 2 раза в день, когда нужно снизить дозу | 150 мг<br>100 мг | 150 мг № 60<br>100 мг № 60 | 121 000   | 1 упаковка в 30 дней | более 12          | 1 472 166,67         |  |  |  |  |           |
| Лимфангиолой-<br>миоматоз, D48.7                 | Сиролimus<br>(Rapamun)                      | Таблетки 1 мг, покрытые оболочкой, по 10 таблеток в контурной ячейковой упаковке (блистере), по 3 или 10 блистеров в картонной пачке              | Начальная доза препарата – 2 мг в день                                     | 1 мг             | 100 таблеток               | 41 814,89 | 0,14                 | 7,3 упаковки №100 | 305 248,70           |  |  |  |  |           |

|   |                                       |  |  |                              |             |                                |   |                                    |  |
|---|---------------------------------------|--|--|------------------------------|-------------|--------------------------------|---|------------------------------------|--|
| Мукополисахари-<br>доз IVa, E76.2                           | Элосль-фаза<br>альфа<br>(Вимизайм)    | Концентрат для<br>приготовления<br>раствора<br>для инфузий,<br>флакон 5 мл   | 2 мг/кг веса в/в<br>один раз в не-<br>делю   | 5 мг                         | 1 флакон    | 75 740                         | 2 мг/кг массы тела<br>вводится один раз<br>в неделю   | 424 флакона<br>(средний вес 20 кг) | 32 113 760<br>(средний вес<br>пациента 20 кг)            |
| Мышечная<br>дистрофия<br>Дюшенна, G71.0                     | Аталурен<br>(Трансларна)              | Гранулы белого<br>или почти белого<br>цвета для перо-<br>рального при-<br>менения, пакет<br>1,25/250/1000 мг,<br>пачка картонная<br>30 пакетов | 40мг/кг массы<br>тела ежедневно в<br>3 приема                                      | 1,25/250/1000 мг<br>в пакете | 30 пакетов  |                                | Зависит от массы<br>тела пациента<br>(14600 мг/кг).<br><br>Пациент массой<br>27 кг =<br>394 200 мг в год<br>(1577 пакетов =<br>53 пачки 250 мг) | Нет данных <sup>b</sup>            |  |
| Нарушение<br>обмена фосфора<br>(гипофосфата-<br>зия), E83.3 | Асфотаза альфа<br>(Стрензик)          | Раствор для под-<br>кожного введе-<br>ния 40мг/мл или<br>100 мг/мл   | 2 мг/кг веса,<br>подкожно 3 раза<br>в неделю или 1<br>мг/кг веса 6 раз в<br>неделю | 18/28/40/80                  | 12 флаконов | 149 757<br>(за 1 флакон 28 мг) | 3   | 156                                | 363 652<br>(для пациента до<br>14 кг)                    |
| Нарушения цикла<br>мочевины, E72.2                          | Фенилбутират<br>натрия<br>(Аммонас)   | Гранулы для<br>приема внутрь,<br>940мг/г,<br>упаковка 266 г  | 450-600 мг/кг/<br>день   | 250 г в упаковке             | 1 упаковка  | 218 530                        | 0,25  | 13                                 | 2 840 890 <sup>c</sup>                                   |
|   | Глицерол<br>фенилбутират<br>(Равикти) | Жидкость для<br>приема внутрь,<br>1,1 г/мл,<br>флакон 25 мл  | От 5 до 12,5 г/м <sup>2</sup> /<br>день  | 27,5 мг<br>во флаконе        | 1 флакон    | 75 000                         | 1   | 52                                 | 3 900 000 <sup>c</sup>                                   |
| Недостаточность<br>биотинидазы,<br>E53.8                    | Биотин<br>(Биотин-<br>ратиофарм)      | Таблетки 5 мг  | 4 таблетки в<br>сутки  | 5 мг                         | 30          | 2 500                          | 1   | 52                                 | 130 000 <sup>c</sup>                                     |
| Нейрональный<br>цериодный<br>липофусциноз,<br>тип II, E75.4 | Церлигоназа<br>альфа<br>(Бринейра)    | Раствор для<br>инфузий, флакон<br>5 мл   | 300 мг в/в один<br>раз в две недели  | 150 мг                       | 2 флакона   | 1 997 262                      | 0,5 уп.<br>(2 флакона раз в<br>две недели)  | 26 уп.<br>(52 недели)              | 51 928 812 <sup>c</sup><br>(по информации<br>поставщика) |

|  |  | Препарат не зарегистрирован   |  |                           |                          |  |  |  |  |  |  |
|--|--|---|--|---------------------------|--------------------------|--|--|--|--|--|--|
|  |  | Форма выпуска и цена зависят от производителя. Расчет стоимости произведен из расчета среднерыночной цены и средней потребности в препарате на взрослого пациента |  |                           |                          |  |  |  |  |  |  |
| Оптическое-миелит (болезнь Девика), СЗБ,                 | Сатрализумаб                                 |   |  |                           |                          |  |  |  |  |  |  |
| Первичные иммунодефициты                                 | Имуноглобулин человека нормальный 5%, 10%    |   |  |                           |                          |  |  |  |  |  |  |
| Первичный миелофиброз, D47.4                             | Руксолтиниб (Ажакави)                        | Таблетки, 15 мг, 14 шт. – блистеры (4) – пачки картонные  | 15 мг 2 раза в день  | 15 мг                     | 56                       | 174 490,58   | 0,25   | 12   | 2 093 886,96   |  |  |
|  |  | Таблетки, 5 мг, 14 шт. – блистеры (4) – пачки картонные   | Для корректировки дозы   | 5 мг                      | 56                       | 98 318,23  |  |  | Нет данных <sup>d</sup>                              |  |  |
| Помпе болезнь, E74.0                                     | Алглокизидаза альфа (Майозайм)               | Лиофилизат для приготовления концентрата для раствора для инфузий, флаконы стеклянные 20 мл   | Внутривенная инфузия один раз каждые 2 недели, 20 мг/кг массы тела | 50 мг                     | 1 флакон                 | 47 100   |  | 390 флаконов (дети)<br>780 флаконов (взрослые) | 18 369 000<br>36 738 000                             |  |  |
| Рахитоподобные заболевания                               | Моноклональные антитела к FGF-23 (burosumab) | Раствор для инъекций, 10 мг/мл, 20 мг/мл, 30 мг/мл, флакон 1 мл   | Подкожно 0,8 мг/кг раз в 2 недели                                  | 10 мг,<br>20 мг,<br>30 мг | 1 флакон                 | 1 флакон (10 мг)<br>288 000,00<br>1 флакон (20 мг)<br>665 172 руб. | от 2 уп. раз в 2 недели (и более зависит от веса) <sup>e</sup> | 24-48  | 10 080 000,00 и более (зависит от веса) <sup>e</sup> |  |  |
| Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0 | Эволюмаб (Repata)                            | Раствор для подкожного введения, 140 мг/мл  | Шприц-ручка объемом 1 мл   | 140 мг в шприц-ручке      | 1 шприц-ручка в упаковке | 12 020   | 0,5-0,75 в неделю или 3 в месяц                                | 26<br>36                                       | 315 520<br>432 720                                   |  |  |

|                                 |   |   |   |                       |   |   |                         |                                  |
|---------------------------------|---|---|---|-----------------------|---|---|-------------------------|----------------------------------|
| Синдром короткой кишки          | СМОФКабивен центральный   | Эмульсия для инфузий в трех-камерном контейнере в пакете      | 1477 мл (раствор аминокислот – 750 мл, декстроза 42% – 446 мл, жировая эмульсия – 281 мл) | 4 пакета              |   |   | 365 пакетов             | 814 848,00                       |
|                                 | Солувит Н, водорастворимые витамины, порошок лиофилизированный для инфузий, во флаконах | Лиофилизат для приготовления раствора для инфузий во флаконах | 10 мл   | 10 флаконов           |   |   | 180 флаконов            | 56 395,00                        |
|                                 | Виталипид Н детский, жирорастворимые витамины, эмульсия для инфузий во флаконах         | Эмульсия для инфузий в ампулах                                | 10 мл   | 10 ампул              |   |   | 180 ампул               | 37 349,00                        |
|                                 | Адамель Н, раствор микроэлементов для инфузий во флаконах                               | Концентрат для приготовления раствора для инфузий в ампулах   | 10 мл   | 20 ампул              |   |   | 180 ампул               | 32 860,00                        |
| Препарат не зарегистрирован     |   |   |   |                       |   |   |                         |                                  |
| Спинальная мышечная атрофия, G1 | Нусинерсен (Спинраза)   | Раствор для интратекального введения во флаконах 5мл          | 12 мг   | 1 флакон (1 инъекция) | 5 600 000 <sup>0</sup> (стоимость 1 инъекции, уточняется) | Первые три инъекции с интервалом 14 дней, четвертая | 6 инъекций в первый год | 33 600 000 в первый год лечения, |

|                                |  |  |   |   |  |  |                         |                                     |                         |   |   |
|--------------------------------|--|--|---|---|--|--|-------------------------|-------------------------------------|-------------------------|---|---|
|                                | Опакетповеге абераговес-хіоі (Золгенсма) | Внутривенная инфузия   | 1 инфузия на всю жизнь  | Дозировка рассчитывается по весу, стоимость препарата рассчитывается на пациента вне зависимости от количества необходимого препарата для пациента (персонализированная медицина) |  | Персонализированный набор по весу пациента | 134 968 312             | через 30 дней, далее раз в 4 месяца | 1 инъекция на всю жизнь | 3 инъекции во второй и последующие годы | 16 800 000 на каждый последующий (стоимость уточняется) |
|                                | Рисдиплам                                | Порошок для приготовления раствора для приема внутрь   | 0,75 мг/мл  | 60 мг во флаконе  |  | 1  | Нет данных <sup>9</sup> |                                     |                         |   | Нет данных <sup>9</sup>                                 |
| Стилла болезнь взрослых, МОБ.1 | Канакинумаб (Иларис)                     | Лиофилизат для приготовления раствора для подкожного введения 150 мг, флакон 6 мл, папка картонная | При массе тела $\geq 7,5$ кг – 4 мг/кг (с максимальным увеличением до 300 мг) каждые 4 недели в виде п/к инъекции | 150 мг  |  | 1 флакон                                   | 530 922,67              | 0,5                                 | 0,5                     | 13                                      | 13 803 989,42   |
|                                | Анакинра (Кинерет)                       | Раствор для инъекций, предзаполненные шприцы 100 мг  | Начальная доза: 1-2 мг/кг/день (макс 8 мг/кг/день)  | 100 мг  |  | 1 флакон                                   | Нет данных <sup>9</sup> | 7                                   |                         | 365                                     | Нет данных <sup>9</sup>                                 |

|   |                       |   |  |  |                        |                         |      |      |                         |
|---|-----------------------|---|--|--|------------------------|-------------------------|------|------|-------------------------|
| Туберозный склероз, Q85.1   | Эверолимус (Афинитор) | Таблетки 2,5 мг, 10 шт. – упаковки ячейковые контурные(3) – пачки картонные         | Расчитывается в зависимости от площади поверхности тела. В среднем дозировка составляет 7,5 мг ежедневно, перорально | 2,5  | 30 таблеток            | 109 653                 | 0,7  | 36,5 | 4 002 337,79            |
| Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8     | Тафамидис             | Капсулы 61 мг №30   | Рекомендуемая доза составляет 61 мг внутрь 1 раз в сутки независимо от приема пищи                                   | 61 мг в капсуле  | 30 капсул              | Нет данных <sup>b</sup> | 0,25 | 12   | Нет данных <sup>b</sup> |
| Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3* | Тафамидис (Виндакель) | Капсулы 20 мг, 15 капсул в блистере, 2 блистера в упаковке                          | Рекомендуемая доза препарата Виндакель составляет 20 мг внутрь 1 раз в сутки независимо от приема пищи               | 20 мг в капсуле  | 30 капсул              | 818 300                 | 0,25 | 12   | 9 819 600               |
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8          | Риоцигат (Адемпас)    | Таблетки, покрытые пленочной оболочкой 0,5 мг/1,0 мг/1,5 мг/2,0 мг/2,5 мг (блистер) | Внутри 3 раза в день назначенную дозировку   | Таблетка 0,5 мг, содержит 0,5 мг, 1,0 мг-1,0 мг соответственно | 42 таблетки в упаковке | 69 307                  | 0,5  | 26   | 1 801 982               |

<sup>a</sup> Усредненное значение, которое может варьироваться в зависимости от веса пациента, схемы лечения и др.

<sup>b</sup> Препарат не зарегистрирован на территории РФ, данные могут быть предоставлены после регистрации.

<sup>c</sup> Препарат не зарегистрирован на территории РФ, данные предварительные и могут быть скорректированы после регистрации препарата.

<sup>d</sup> Данная форма выпуска препарата используется для корректировки основной дозы.

<sup>e</sup> Предельная отпускная цена, предложенная производителем в ЖНВЛП.

Источником финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, является бюджет субъекта РФ (исключением являются препараты из перечня ОНЛП). Отсутствие нормативно закрепленных регистров данной группы редких (орфанных) пациентов «растворяет» их среди региональных льготников, поэтому не формируется системный подход к организации медицинской помощи и лекарственному обеспечению (как это происходит с орфанными пациентами из перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности), нет маршрутов пациентов, не посчитана потребность в финансовых средствах.

Для улучшения ситуации субъекты РФ могут воспользоваться правом и полномочиями по формированию собственных льготных перечней заболеваний и препаратов. Такой подход особенно актуален в связи с формированием единой цифровой системы амбулаторного лекарственного обеспечения и ее плановым запуском в 2022 году.

Компании-производители лекарственных средств для пациентов, страдающих редкими заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, повышают доступность лекарственной терапии за счет регистрации препаратов на территории РФ, а также подачи необходимых документов для включения таких препаратов в перечень ЖНВЛП.

В настоящий момент ряд компаний-производителей лекарственных средств в рамках социальной ответственности бизнеса имеют благотворительные программы по лекарственному обеспечению пациентов. Целью данных программ является приближение начала терапии к моменту постановки диагноза. Как правило, длительность подобных программ не превышает 6 месяцев, так как они призваны обеспечить потребность в препарате на срок, необходимый для организации конкурсных процедур органами управления здравоохранением субъектов РФ, и не могут заменять государственные гарантии в обеспечении пациентов с редкими заболеваниями необходимой им лекарственной терапией.

**Таблица 12. Наличие благотворительных программ в рамках социальной ответственности бизнеса**

| Компания-производитель    | Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней | Наличие благотворительной программы  |
|---------------------------|--|--|
| «Алексион Фарма»          | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5  | да   |
|                           | Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3   | да   |
| «Берингер Ингельхайм»     | Идиопатический легочный фиброз, J84.1  | В качестве гуманитарной помощи: по запросу специалиста, после постановки диагноза и рекомендации терапии, на период решения организационных вопросов   |
| «БиоМарин Интернэшнл Лтд» | Нейрональный цероидный липофуциноз, тип II, E75.4  | Возможна по согласованию с органами управления здравоохранением по жизненным показаниям конкретного пациента, после постановки диагноза и рекомендации терапии, на период решения вопросов организации обеспечения за счет бюджетных средств   |
| «Санофи»                  | Помпе болезнь, E74.0   | да   |
| «Новартис»                | Туберозный склероз, Q85.1  | да   |
|                           | Первичный миелофиброз, D47.4   | да   |
|                           | Острый миелоидный лейкоз, C92.0  | да   |
| «Байер»                   | Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8   | да   |
| «Шайер Биотех Рус»        | Синдром короткой кишки   | Да, в единичных случаях в рамках программы расширенного доступа. В течение шести месяцев.  |
| Biogen                    | Спинальная мышечная атрофия, G12   | До регистрации в России была открыта лимитированная программа раннего доступа (для 42 пациентов в возрасте не старше 2 лет и без длительной вентиляции легких, со СМА I типа). Препарат предоставляется для годового курса лечения. Набор пациентов в программу закрыт после регистрации препарата в России. |
| РТС                       | Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0  | В рамках клинических исследований  |

|                    |   |  |
|--------------------|---|--|
| «Рош»              | Спинальная мышечная атрофия, G12                                    | да   |
|                    | Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36                             | Планируется на 2020 год                        |
| «Пфайзер Инк», США | Лимфангиолейомиоматоз, D48.7  | Да, по письменной просьбе лечебного учреждения |
|                    | Акромегалия, E22.0  |  |
|                    | Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3* |  |

Получение льготного лекарственного препарата для пациентов с редкими заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, в настоящий момент гарантировано только при наличии установленной инвалидности. Ряд регионов обеспечивают пациентов по решению суда:

- Акромегалия, E22.0: г. Кострома.
- Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5: Волгоградская, Ленинградская, Пензенская, Оренбургская области.
- Мукополисахаридоз IVA, E76.2: Волгоградская область, Краснодарский край, Республика Ингушетия, Республика Крым, Ростовская, Свердловская, Тамбовская, Ульяновская, Челябинская области.
- Недостаточность биотинидазы, E53.8: Челябинская область.
- Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4: Владимирская, Пензенская области, Республика Башкортостан, Республика Хакасия, Свердловская область.
- Помпе болезнь, E74.0: Воронежская область, Краснодарский край, Курганская область (получено судебное решение), Оренбургская область, Республика Дагестан, Республика Татарстан (получено судебное решение), Свердловская область.
- Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3\*: г. Санкт-Петербург (заключено мировое соглашение).
- Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD) D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF) E85.0): Нижегородская область, Республика Дагестан.
- Лимфангиолейомиоматоз, D48.7: г. Уфа

- Нарушения цикла мочевины, E72.2: Нижегородская область (пациент получает денежную дотацию из средств соцзащиты на приобретение препарата), Челябинская область (1 пациент).
- Первичные иммунодефициты: Иркутская область, Краснодарский, Красноярский края, Нижегородская область, Новгородская область (одно из двух судебных решений исполняется), Орловская область, Республика Башкортостан (пять из шести судебных решений исполняются), Республика Дагестан, Республика Татарстан, Ярославская область.
- Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия: г. Санкт-Петербург (2 пациента).

Отсутствие федерального регистра лиц, страдающих редкими заболеваниями, которые анализируются в данном разделе, приводит к разнице (порой существенной) в учете пациентов в регионах РФ и у пациентских/общественных организаций. Обмен данными клинических регистров и регистров пациентских организаций с регионами мог бы значительно улучшить учет больных и стать основой для планирования и организации медицинской помощи этой группе пациентов по принципу наличия редкого заболевания до получения статуса «инвалид».

Только 60 регионов<sup>4</sup> предоставили статистическую информацию по пациентам (нуждающимся в лекарственной терапии и обеспеченным ею из разных источников) с редкими заболеваниями, не включенными в льготные перечни федерального и регионального уровней (таблица 13). Разница данных между региональными и пациентскими регистрами может быть как в сторону меньшего количества больных, известных специалистам регионов, так и в сторону большего их количества. Так, например, данные по семейной гиперхолестеринемии предоставлены регионами не в части ее гомозиготной формы, что свидетельствует о том, что дифференцированный учет при таком заболевании не ведется.

---

<sup>4</sup> Республики Адыгея, Башкортостан, Бурятия, Ингушетия, Кабардино-Балкарская, Калмыкия, Карелия, Крым, Марий Эл, Мордовия, Саха (Якутия), Северная Осетия - Алания, Татарстан, Хакасия, Чеченская, Чувашская; Астраханская, Белгородская, Брянская, Владимирская, Волгоградская, Вологодская, Воронежская, Ивановская, Иркутская, Калининградская, Калужская, Кемеровская, Кировская, Костромская, Курганская, Ленинградская, Магаданская, Мурманская, Нижегородская, Новосибирская, Омская, Оренбургская, Пензенская, Ростовская, Саратовская, Сахалинская, Свердловская, Смоленская, Тамбовская, Томская, Тульская, Тюменская, Ульяновская, Ярославская области; Забайкальский, Краснодарский, Красноярский, Пермский, Ставропольский, Хабаровский края; города Москва, Санкт-Петербург, Севастополь; Ханты-Мансийский автономный округ.

**Таблица 13. Данные субъектов РФ о количестве пациентов с редкими заболеваниями, не включенными в льготные программы регионального и федерального уровней (нуждающихся в лекарственном обеспечении и получающих его из разных источников) в сравнении с данными клинических регистров и пациентских организаций**

|    | Редкое заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней   | 2019 год   |   |  |  |  |  |
|----|---|--|---|--|--|--|--|
|    |   | Количество больных в регистрах пациентских и общественных организаций (сентябрь 2019 г.) | Данные субъектов РФ   |  |  |  |  |
|    |   |  | Количество больных, нуждающихся в терапии (есть назначение врача) | Количество больных, получающих терапию за счет бюджета региона | Количество больных, получающих терапию за счет средств ОНЛАП | Количество больных, получающих терапию за счет средств ОМС | Количество больных, получающих терапию за счет иных средств (благотворительность, программы раннего доступа, клинические исследования) |
| 1  | Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0   | 4040   | 1497  | 606  | 1256   | 192  | 7  |
| 2  | Гентингтона болезнь, G10  | 415  | 227   | 71   | 110  | 46   | 1  |
| 3  | Гипер-IgD-синдром/ синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/ MKD), D89.0   | 14   | 1   | 0  | 2  | 0  | 2  |
| 4  | Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5   | 39   | 52  | 40   | 26   | 5  | 1  |
| 5  | Другие интерстициальные легочные болезни с упоминанием о фиброзе (идиопатический легочный фиброз), J84.1  | более 1300   | 1157  | 239  | 401  | 699  | 7  |
| 6  | Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2   | 36   | 188   | 203  | 141  | 46   | 1  |
| 7  | Лимфангиолейомиоматоз, D48.7  | 89   | 98  | 30   | 21   | 87   | 0  |
| 8  | Мукополисахаридоз IVA, E76.2  | 35   | 54  | 42   | 11   | 7  | 0  |
| 9  | Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0   | 402  | 294   | 95   | 139  | 126  | 10   |
| 10 | Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3  | 83   | 48  | 91   | 21   | 3  | 7  |
| 11 | Нарушения цикла мочевины, E72.2   | 13   | 8   | 7  | 2  | 2  | 0  |
| 12 | Недостаточность биотинидазы, E53.8  | 51   | 15  | 4  | 1  | 1  | 9  |
| 13 | Нейрональный цероидный липофуциноз, тип II, E75.4   | 26   | 30  | 26   | 6  | 2  | 2  |
| 14 | Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0   | 500  | 77  | 36   | 18   | 32   | 7  |
| 15 | Острый миелоидный лейкоз, C92.0   | 6297   | 779   | 409  | 507  | 405  | 35   |
| 16 | Первичные иммунодефициты, D80.0, D80.1, D80.2, D80.3, D80.4, D80.5, D80.6, D80.7, D80.8, D82.0, D82.1, D82.4, D82.8, D82.9, D83.0, D83.1, D83.8, D84.8, D84.9 | 2628   | 978   | 425  | 450  | 278  | 2  |

|    |   |           |                            |                          |                          |                          |                        |
|----|---|-----------|----------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|------------------------|
| 17 | Первичный миелофиброз, D47.4  | 8580      | 829                        | 213                      | 151                      | 543                      | 11                     |
| 18 | Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0 | 10        | 11                         | 9                        | 6                        | 5                        | 0                      |
| 19 | Помпе болезнь, E74.0  | 41        | 41                         | 32                       | 19                       | 18                       | 3                      |
| 20 | Рахитоподобные заболевания  | 188       | 10                         | 4                        | 5                        | 10                       | 4                      |
| 21 | Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0                                      | 42        | 13 244                     | 3087                     | 4281                     | 4501                     | 47                     |
| 22 | Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0   | 257       | 20                         | 9                        | 8                        | 5                        | 0                      |
| 23 | Синдром короткой кишки  | 161       | 54                         | 25                       | 15                       | 22                       | 9                      |
| 24 | Спинальная мышечная атрофия, G12  | 881       | 340                        | 27                       | 80                       | 69                       | 16                     |
| 25 | Стилла болезнь взрослых, M06.1  | 171       | 97                         | 98                       | 49                       | 34                       | 0                      |
| 26 | Транстретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1* + E85.8                             | 3         | 10                         | 4                        | 10                       | 2                        | 0                      |
| 27 | Транстретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*                            | 22        | 10                         | 16                       | 22                       | 1                        | 0                      |
| 28 | Туберозный склероз, Q85.1   | около 500 | 334                        | 168                      | 159                      | 45                       | 15                     |
| 29 | Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8                                    | около 400 | 211                        | 113                      | 101                      | 59                       | 1                      |
|    | ВСЕГО   | 27 224    | 20 714<br>7470 (без п. 21) | 6129<br>3042 (без п. 21) | 8018<br>3737 (без п. 21) | 7245<br>2744 (без п. 21) | 197<br>150 (без п. 21) |

Для обеспечения системного подхода к совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, в том числе не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, необходимо формирование актуального нормативно-правового контура сферы редких заболеваний в целом:

- Национальный план (стратегия) в области редких (орфанных) заболеваний «Редкие 2020–2030», отражающий потребности пациентов в качественной и своевременной медицинской помощи на всех этапах течения редкой (орфанной) болезни.
- «Дорожная карта» и федеральная программа по редким (орфанным) болезням, позволяющие в несколько этапов создать современную устойчивую систему профилактики, диагностики, организации медицинской помощи и льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, проживающих на территории РФ.

### **Организации, участвовавшие в опросе:**

1. Автономная некоммерческая организация «Центр помощи пациентам «Геном»
2. Автономная некоммерческая организация Международный центр помощи пациентам с орфанными заболеваниями «Редкие люди»
3. Автономная некоммерческая организация по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд»
4. Благотворительный фонд помощи детям с миодистрофией Дюшенна и иными тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями «МойМио»
5. Благотворительный фонд помощи детям и взрослым с нарушениями иммунитета «Подсолнух»
6. Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семья СМА»
7. Межрегиональная общественная организация поддержки пациентов с Воспалительными Заболеваниями Кишечника (ВЗК) и Синдромом Короткой Кишки (СКК) «Доверие»
8. Межрегиональная благотворительная общественная организация пациентов с патологией гипофиза «Великан»
9. Межрегиональная общественная организация «Российское Респираторное Общество»
10. Межрегиональная благотворительная общественная организация инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»
11. Межрегиональная общественная организация помощи пациентам с заболеванием фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая «Живущие с ФОП»
12. Некоммерческая общественная организация «Российское медицинское общество по артериальной гипертонии» (РМОАГ)
13. Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»

# МАРШРУТНЫЕ КАРТЫ

---

**Е. Ю. ЗАХАРОВА,**

*заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ», председатель экспертного совета Всероссийского общества орфанных заболеваний, д. м. н.*

Пациенты с орфанными заболеваниями редко следуют стандартному для распространенных болезней маршруту – от диагностики к лечению. Как правило, они долгое время наблюдаются у разных специалистов, часто с ошибочными диагнозами, им иногда проводится неадекватное лечение, а когда диагноз установлен, существуют большие сложности с получением терапии. Все это наносит как физический, так и психоэмоциональный урон пациентам и их близким. «Редкость» приводит к ряду специфических проблем, таких как нехватка информации, задержка диагностики, недоступность лечения, трудности с поиском специалиста, проблемы получения инвалидности, недоступность социальной помощи, психологические проблемы.

Одна из задач системы здравоохранения заключается в создании маршрутных карт для пациентов с учетом специфики заболевания на основании существующих клинических рекомендаций, стандартов терапии и порядков оказания медицинской помощи.

Создание маршрутных карт для пациентов с редкими заболеваниями – довольно сложная задача, поскольку редкие болезни имеют чрезвычайно разнообразные клинические проявления и отличаются по характеру течения и скорости прогрессирования. Значение регионального и федерального уровней оказания медицинской помощи для разных групп заболеваний может принципиально отличаться.

Проанализировав данные, предоставленные общественными организациями и профессиональным медицинским сообществом, можно отметить, что на данном этапе нет маршрутной карты «редкого пациента», а существуют маршруты «лекарственного препарата и лечебного питания», и не всегда точки их пересечения с маршрутной картой пациента находятся в зависимости от особенностей заболевания, срочности и эффективности терапии. Заболевания отнесены к разным перечням с разными источниками финансирования, эти перечни долгое время не пересматриваются, а критерии их формирования так и не определены.

В данном разделе бюллетеня собраны мнения разных экспертов, вовлеченных в диагностику, лечение, социальную поддержку,

формирование нормативно-правовой базы. Приведены примеры маршрутизации пациентов с некоторыми редкими болезнями в нашей стране.

Один из возможных подходов к формированию маршрутной карты – создание особых клинико-терапевтических групп, которые учитывали бы и специфику заболевания, и методы его терапии.

Например, можно разделить редкие болезни, для которых существует лечение, на четыре основные группы на основании особенностей их клинического течения:

1. С ранним началом и острым течением (например, органические ацидурии, нарушения цикла мочевины, болезнь кленового сиропа, нарушения окисления жирных кислот).

Заболевания из этой группы, как правило, манифестируют в первые дни или месяцы жизни, сопровождаются остро возникающей метаболической декомпенсацией. Терапия этих пациентов должна начинаться незамедлительно после подозрения на данное заболевание. Необходимы разработка базовых протоколов по экстренной помощи таким пациентам и обучение специалистов из региональных ЛПУ подходам к базовой терапии. Основной маршрут этих пациентов пролегает внутри региона, так как госпитализация в федеральные центры требует временных затрат и, кроме того, транспортировка тяжелых пациентов в федеральные ЛПУ может негативно сказаться на состоянии их здоровья.

Врачи региональных ЛПУ должны иметь навыки экстренной помощи при этих редких болезнях, закупка препаратов и лечебного питания должна проводиться в особом, «ускоренном» режиме. Необходима разработка особых нормативно-правовых процедур для возможности экстренной закупки жизненно важных препаратов и лечебного питания, в том числе и не зарегистрированных на территории РФ. Необходимо предусмотреть создание на централизованном аптечном складе «стратегического» запаса лечебного питания и препаратов, которые могут быть доставлены в любой регион страны в случае необходимости.

Роль федеральных центров в оказании помощи этой категории пациентов сводится к проведению медицинских телеконсультаций и дистанционных консилиумов, если нужны незарегистрированные препараты. Необходимо решение вопроса о расширении массового скрининга новорожденных именно на эти болезни с целью их ранней диагностики.

2. Хронические прогрессирующие болезни (например, болезнь Гоше, мукополисахаридозы, болезнь Фабри, болезнь Помпе (взрослая форма), дефицит лизосомной кислой липазы, муковисцидоз).

Заболевания из этой группы могут дебютировать в детском

и подростковом возрасте, по характеру течения они относятся к прогрессирующим болезням, симптомы появляются постепенно, нарастает их тяжесть. Большинство болезней – мультисистемные, часто такие пациенты нуждаются в высокотехнологичной медицинской помощи: оперативном лечении, сложных инструментальных обследованиях. Для этой категории больных госпитализация в федеральные центры часто является необходимой после установления диагноза для выработки общей тактики лечения. Если регионы уже имеют опыт лечения таких пациентов, то необходимости в госпитализации в федеральные центры нет. В период планового лечения по месту жительства врачи региональных ЛПУ могут нуждаться в консультациях ведущих экспертных центров для корректировки дозы препарата, принятия решений об оперативных методах коррекции, консультациях узких специалистов. Для ряда регионов, которые впервые столкнулись с необходимостью лечения редкого заболевания, требуется обучение специалистов технике введения препарата.

Необходимо создание нормативно-правовой базы для ускорения получения квот на госпитализацию для данных групп больных, гармонизации взаимоотношений между федеральными и региональными лечебными учреждениями, создание программ обучения региональных врачей и среднего медицинского персонала технологиям введения лекарственного препарата. Немаловажным является информирование региональных органов здравоохранения о вновь диагностированных пациентах, которым верификация диагноза в большинстве случаев проводится в федеральных ЛПУ. Необходимо правовое регулирование вопроса об информировании пациентов и их законных представителей о внесении данных в Федеральный регистр, сроках закупки для них лекарственного препарата.

3. Хронические быстро прогрессирующие болезни (например, лейкоцистоз, нейрональный цероидный липофуциноз II типа, спинальная мышечная атрофия, синдром Гурлер).

Заболевания из этой группы могут дебютировать в детском возрасте, по характеру течения относятся к быстро прогрессирующим, эффективность терапии во многом зависит от того, насколько быстро начато лечение. Большинство пациентов нуждается в высокотехнологичной медицинской помощи: трансплантации гемопоэтических стволовых клеток, установке резервуара Омайя, дорогостоящих инструментальных обследованиях и т. д. Необходимо срочное направление пациентов в федеральные центры для инициации терапии.

Требуется создание нормативно-правовой базы для ускорения получения квот на госпитализацию для данных групп больных («экстренные квоты»), создание программ обучения региональных

врачей и среднего медицинского персонала технологиям введения лекарственного препарата. Немаловажным является информирование региональных органов здравоохранения о вновь диагностированных пациентах, которым верификация диагноза в большинстве случаев проводится в федеральных ЛПУ.

4. Заболевания с волнообразным течением, жизнеугрожающими эпизодами декомпенсации (например, ангионевротический отек, порфирия).

Это группа болезней, при которых на фоне относительно благополучного состояния могут возникать угрожающие жизни пациента эпизоды. В большинстве случаев предсказать частоту этих кризов невозможно, но именно в момент декомпенсации пациенты нуждаются в проведении лечения. На региональном уровне необходимо иметь запас препаратов для оказания экстренной помощи пациентам. Госпитализация в федеральные центры должна быть плановой согласно периодичности, установленной в клинических рекомендациях.

Требуется создание нормативно-правовых документов, позволяющих хранить и в случае необходимости передавать лекарственный препарат в другое ЛПУ, в том числе и в другой регион. Создание особых памяток, паспорта пациента для скорой помощи поможет врачам принять правильное решение о тактике лечения больного, противопоказаниях для проведения определенных процедур и назначении лекарственных препаратов.

Можно выделить ряд общих этапов, которые проходит любой пациент, с определенными особенностями в зависимости от специфики болезни, доступности диагностики, экспертных центров и наличия зарегистрированного препарата. Эти этапы могут занимать разное время, быть сконцентрированы больше на федеральном или региональном уровне, требовать в большей степени проведения очных или дистанционных консультаций (рис. 1).



Рисунок 1. Основные составляющие маршрутной карты пациента с редким заболеванием

**Этап 1. «Диагностика»** (первичная медико-санитарная помощь, первичная врачебная медико-санитарная помощь – подозрение на заболевание, подтверждение диагноза).

Одним из самых сложных и порой длительных этапов является установление точного диагноза. На этапе диагностики важно формирование «настороженности» у врачей в отношении редких заболеваний и создание сети диагностических экспертных центров, чтобы была возможность направить пациента на обследование или получить консультацию специалиста дистанционно.

Поскольку большинство орфанных болезней относятся к категории наследственных, основная ответственность за этот этап лежит на медико-генетической службе. Существенно упрощается ситуация с диагностикой, если заболевание включено в программы массового скрининга. Пациенты с такими редкими заболеваниями, как муковисцидоз, галактоземия, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром, практически не испытывают трудностей в установлении диагноза. Поэтому расширение программ массового скрининга позволит сократить время на установление диагноза для многих пациентов. Основными претендентами на включение в программу скрининга являются иммунодефициты, наследственные болезни обмена веществ, спинальная мышечная атрофия.

Для наследственных болезней, не входящих в программу массового скрининга, время и точность диагностики во многом зависит от состояния лабораторной службы как на региональном, так и на федеральном уровнях, организации медико-генетической помощи и от информированности о редких болезнях врачей амбулаторного звена. Далее в разделе 1 анализируется роль врача-генетика и генетического консультирования на этапе диагностики редкой наследственной патологии, а в разделе 2 представлен пример маршрутной карты для пациентов с муковисцидозом.

Формирование образовательного модуля «орфанная настороженность» позволит направлять пациентов с подозрением на редкие болезни в генетические консультации и центры, а создание на базе существующих МГК и центров современных лабораторий генетического тестирования дает возможность решить вопрос верификации диагноза на молекулярно-генетическом уровне. Чтобы обеспечить максимальную доступность современных методов тестирования, крайне важным является включение генетического тестирования на редкие болезни в номенклатуру медицинских услуг и далее в программу ОМС.

Для ненаследственных орфанных болезней, особенно манифестирующих у взрослых, необходима маршрутизация пациентов в экспертные клиники регионального, межрегионального или федерального уровня, которые помогут в окончательной верифи-

кации диагноза. Механизм такой маршрутизации показан в данной главе на примере легочной артериальной гипертензии – иЛАГ и ХТЭЛГ (раздел 3) и идиопатической тромбоцитопенической пурпуры – ИТП (раздел 4).

**Этап 2. «Поиск информации и специалиста»** (первичная специализированная медико-санитарная помощь, специализированная медицинская помощь, консультация у специалистов, обращение в ЛПУ, общественные организации, органы исполнительной власти).

В Евросоюзе существует «Европейская справочная сеть», над созданием структуры и принципов которой специалисты работали более 10 лет. Активно работать модель начала с 2017 года и представляет собой общеевропейскую платформу для специалистов, которая доступна для консультирования по пациенту из любого уголка Европы. Это сеть референсных центров, которыми стали клиники, научные учреждения, лаборатории, готовые и способные взять на себя роль экспертов по редким заболеваниям. Любой врач, столкнувшийся с орфанным заболеванием, может дистанционно обратиться в систему за экспертной поддержкой вне зависимости от того, на территории какой страны находятся он и его пациент. Сеть структурирована на кластеры по группам нозологий. Каждый кластер объединяет специалистов по этой теме и возглавляется экспертом. Сейчас таких кластеров 24, и расположены они так, что ни один пациент не окажется изолирован, потерян. Кроме того, центры осуществляют научно-методическую поддержку терапии, специалисты разрабатывают и обновляют протоколы ведения пациентов.

В РФ уже существует сеть медицинских и научных центров и отделений в лечебных учреждениях, которые оказывают скорую и специализированную высокотехнологичную помощь. Есть специалисты высочайшей квалификации, растет выявляемость заболеваний: медико-генетическая служба России объединяет уже многие регионы, и именно врачи-генетики зачастую ведут регистры таких пациентов. Эта система уже сегодня может быть дополнена новыми инструментами, которые в России уже проходят апробацию. Один из них – телемедицина, которая обеспечивает оперативное дистанционное онлайн-консультирование врачей профильными медицинскими специалистами высочайшей квалификации из известных федеральных клиник.

Анализ ситуации с маршрутизацией пациентов педиатрического профиля с редкими болезнями в Российской Федерации приводится в разделе 5 данной главы; также в нем приводятся предложения по улучшению качества медицинской помощи этой группе пациентов, разработанные Союзом педиатров России.

**Этап 3. «Назначение терапии»** (специализированная медицинская помощь, в том числе высокотехнологичная, госпита-

лизация в ЛПУ, проведение консилиума/врачебной комиссии, дистанционные консультации, внесение данных в регистры); **этап 4. «Получение терапии, организация процесса лечения»** (специализированная медицинская помощь, в том числе высокотехнологичная, госпитализация в ЛПУ, выписка рецепта, инициация терапии, прикрепление к ЛПУ в регионе).

Это крайне напряженные и острые этапы в маршруте любого пациента. Как будет выглядеть детальная маршрутная карта на этих этапах, во многом определяется особенностями клинических проявлений заболевания, скоростью прогрессирования, а также наличием/отсутствием регистрации препарата или продукта лечебного питания в Российской Федерации, внесением заболевания в программу «высокозатратных нозологий» и перечень «редких жизнеугрожающих заболеваний», наличием инвалидности, возрастной категорией пациента. Движение пациента по этому этапу, сроки от момента установления диагноза до назначения терапии зависят от того, зарегистрирован препарат или нет, и того, из каких источников обеспечивается финансирование закупки.

Документы федерального уровня созданы и регулируют правила лекарственного обеспечения и организации всей медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в достаточном объеме. Однако в регионах ситуация может кардинально различаться.

Для орфанных заболеваний, включенных в программу «высокозатратных нозологий», маршрутизация определена довольно точно, вплоть до указания сроков от внесения данных пациента в регистр до получения им препарата. Пациенты получают право на обеспечение лекарствами со дня их включения в региональный сегмент Федерального регистра программы «высокозатратных нозологий». Лекарства должны быть выданы пациенту не позднее 20 рабочих дней с этой даты (Постановление Правительства РФ от 26 ноября 2018 г. №1416). Если пациент уезжает на время в другой субъект РФ (меньше чем на полгода), то запас лекарств ему выдают на весь срок отъезда. Если пациент переезжает на срок более полугодия, то ему дают месячный запас лекарств и передают сведения о нем в сегмент того региона, куда пациент переехал.

Количество лекарств, необходимых пациенту, определяется на основе клинических рекомендаций, стандартов медпомощи и средней курсовой дозы. Регион определяет потребности с тем, чтобы создать запас лекарств для всех пациентов на 15 месяцев, и не позднее 1 ноября отправляет заявку в Минздрав России.

Затем Минздрав России закупает лекарства, которые сразу отгружаются в регионы: по накладным и актам приема-передачи Минздрав России принимает их на учет и издает распоряжения – в каждый региональный орган управления здравоохранением – о пе-

редаче лекарств с указанием номенклатуры, количества и стоимости. Лекарства принимаются на учет уже в орган управления здравоохранением и передаются в мед- и фармучреждения по распорядительным актам о передаче препаратов с указанием их номенклатуры, количества и стоимости в отношении каждой организации-получателя. Отслеживает движение и учет препаратов Минздрав России, регионы могут передавать препараты один другому с обязательным уведомлением об этом Минздрава России. Установлены правила ведения Федерального регистра программы «высокозатратных нозологий», то есть регистра пациентов с гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, лиц после трансплантации органов и (или) тканей. Оператором системы является Минздрав России, сведения вносятся медицинскими организациями, а организуют их работу региональные органы управления здравоохранением.

Пациентов с такими редкими болезнями, как болезнь Гоше, гемофилия и муковисцидоз, включают в данный регистр на основании медицинских документов любого уровня. Поэтому эти категории не нуждаются в госпитализации в федеральные центры. Пациенты с гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом и мукополисахаридозом I, II и VI типов могут быть включены в регистр только по медицинским документам, полученным от федеральной медицинской организации.

Даже этот «простроенный» маршрут для пациентов является чрезмерно «извилистым» и сложным и требует – если не будут более широко применяться технологии дистанционных консультаций – госпитализации в федеральные центры несколько раз на этапе назначения терапии, инициации терапии, а затем ее корректировки. На примере МПС I, II, VI типов приведен возможный вариант маршрутной карты пациента (рисунок 2).

Для пациентов, страдающих заболеваниями, включенными в перечень «редких жизнеугрожающих заболеваний», также основные элементы маршрутизации определены, но они во многом зависят от нормативно-правовой базы региона. Далее в разделе 6 приводится анализ нормативных документов регионального уровня, обеспечивающих маршрутизацию пациента. В качестве примера реализации маршрутной карты пациента, включенного в программу «редких жизнеугрожающих заболеваний», в разделе 7 рассматривается маршрут пациента с болезнью Фабри.

Для тех болезней, препараты для лечения которых зарегистрированы, но не входят в льготные программы федерального и

регионального уровня, обязательным в маршрутной карте становится этап «оформление инвалидности», поскольку оплата лекарственных препаратов и лечебного питания из средств регионального бюджета для этой категории пациентов возможна только по Постановлению Правительства РФ от 30.07.1994 №890, что предусматривает наличие статуса инвалида у пациента. К этим заболеваниям относятся мукополисахаридоз IVA типа, болезнь Помпе, дефицит лизосомной кислой липазы, аутовоспалительные синдромы, дефицит альфа-1-антитрипсина, спинальная мышечная атрофия и другие. В разделе 8 на примере болезни Помпе рассматривается современная маршрутная карта для таких пациентов.

Наиболее тяжелая ситуация складывается в тех случаях, когда жизненноспасающие препараты не зарегистрированы. К таким заболеваниям, например, относятся нейрональный цероидный липофуциноз, тип II (НЦЛ2), нарушения цикла мочевины, дефекты синтеза желчных кислот, дефицит биотинидазы, гиперинсулинизм, миопатия Дюшенна, цистиноз, дефекты окисления жирных кислот и другие. Практически при всех этих заболеваниях пациенты имеют возможность получать лечение только по решению суда и только при наличии инвалидности.

В настоящий момент в Российской Федерации есть законодательный механизм, определяющий порядок получения разрешения на ввоз незарегистрированных лекарственных препаратов, назначенных по жизненным показаниям. Важным его элементом является



Рисунок 2. Маршрутная карта пациента с мукополисахаридозом I, II, VI типов

получение заключения федерального консилиума и разрешения на ввоз конкретной партии препарата для пациента. Однако источник финансирования при этом не определен, что вызывает значительные трудности в получении терапии.

На этом этапе важно укрепить взаимодействие между федеральными и региональными лечебными учреждениями, проводить обмен информацией о вновь диагностированных пациентах и назначенной им патогенетической терапии, в том числе незарегистрированными препаратами. Региональные министерства (департаменты, комитеты) здравоохранения должны быть заранее оповещены, если пациент включен в программу раннего доступа, если инициирована терапия инновационными препаратами или они назначены решением консилиума.

**Этап 5. «Наблюдение и коррекция лечения»** (специализированная медицинская помощь, в том числе высокотехнологичная, госпитализация в ЛПУ, коррекция терапии, дистанционные и очные консультации).

Поскольку практически все редкие болезни относятся к числу хронических и прогрессирующих заболеваний, а существующее лечение способствует в основном улучшению качества жизни и замедлению прогрессирования болезни, то наблюдение в течение жизни, назначение симптоматической терапии и коррекция возникающих осложнений являются неотъемлемой частью маршрута пациента.

Также ежегодное наблюдение необходимо для оценки эффективности терапии, изменения режима дозирования. На этом этапе большую роль играют экспертные федеральные и региональные центры, которые могут оказывать высокотехнологичную медицинскую помощь. При этом в ряде случаев достаточным может быть проведение телемедицинских консультаций для коррекции дозы препарата или оптимизации диетотерапии.

**Этап 6. «Помощь семье и пациенту»** (реабилитация, психологическая, социальная, информационная, медико-генетическая, паллиативная помощь).

Это важная составляющая маршрута, поскольку семья пациента на всех этапах – от постановки диагноза до лечения – нуждается в психологической помощи, информационной и социальной поддержке, а некоторые семьи – и в медико-генетическом консультировании. Для многих тяжелых редких болезней важным является оказание паллиативной медицинской помощи.

Эта часть маршрута не реализована для большинства редких болезней. Психологическая поддержка экстренно необходима большинству семей в момент сообщения диагноза. На этом фоне рушатся семьи, происходит дистанцирование между родственниками, возрастает беспокойство за детей. Принятие болезни являет-

ся ключевым шагом, который определяет будущие планы и жизнь пациентов и их способность адаптироваться к прогрессированию заболевания. Пациентам и их родным не хватает литературы по их заболеванию и информации о методах его терапии. Консультации психологов проводятся в редких случаях, и они не всегда предусмотрены в клинических рекомендациях.

Именно общественные объединения пациентов на протяжении всего маршрута «сопровождают» семьи. Грантовая поддержка организаций, помогающих пациентам с редкими заболеваниями, должна быть выделена в качестве отдельного направления государственной поддержки НКО.

Также на протяжении всего маршрута семью сопровождает медико-генетическая служба. Генетическое консультирование семьи важно не только на этапе установления диагноза, но и далее может возникнуть необходимость в проведении пренатальной и преимплантационной диагностики. Пренатальная диагностика в РФ включает в себя только тестирование на хромосомную патологию, а обследование на редкие болезни проводится за счет средств семьи. Также за счет средств семьи можно провести тестирование родственников на носительство заболеваний.

#### **Этап 7. «Новые возможности и инновационные методы терапии».**

Для некоторых болезней с уже сложившимся маршрутом появляются «прорывные технологии терапии» или новые методы лечения. Эти препараты позволяют кардинально изменить течение болезни (например, генотерапевтические) или существенно улучшить качество жизни пациента (например, ферментная заместительная терапия, фармакологические шапероны, малые молекулы). В таком случае (в целях спасения жизни и здоровья) маршрут пациента должен изменяться крайне быстро, а, как показывает опыт, получение инновационной терапии – сложный и долгий процесс.

Организованные фармкомпаниями программы раннего доступа имеют ограниченный период действия, и по их завершении неизбежно встает вопрос о государственной поддержке терапии. Благотворительные фонды, закупающие дорогостоящий инновационный препарат, также не могут гарантировать пожизненную терапию для этих больных. Основой данного этапа помощи пациентам должно стать принятие особой государственной программы по обеспечению доступности инновационных методов лечения. К появлению такого рода терапии нужно готовиться заранее, требуется ведение регистров пациентов и определение стоимости и источников финансирования лечения, а также создание экспертных центров, готовых инициировать и контролировать эффективность и безопасность терапии. Проблемы государственной поддержки

терапии пациентов с редкими заболеваниями, в т. ч. связанные с появлением инновационных технологий терапии, рассматриваются в разделе 9 на примере таких заболеваний, как нейрональный цероидный липофусциноз (НЦЛ), мукополисахаридозы (МПС) и фенилкетонурия (ФКУ).

У разных экспертов разный взгляд на маршрутизацию пациентов с редкими заболеваниями. Очевидно, что это сложная и системная задача: медицинские, организационные, юридические и социальные элементы должны составить единый вектор и сделать путь пациента и лекарственного препарата наиболее простым, быстрым и эффективным. В этом разделе предпринята первая попытка объединить разрозненные мнения и задуматься об идеальной маршрутной карте для редкого пациента.

Эта карта не может быть единой для всех 8000 редких заболеваний: они все очень разные по клиническим проявлениям, скорости прогрессирования и доступным методам терапии, но основные составляющие маршрута, безусловно, совпадают.

Целесообразно разделить болезни на определенные клинико-статистические группы, в рамках которых маршрутная карта будет единообразной. Сходные болезни не должны находиться в разных лекарственных программах, как это, например, произошло с ХТЭЛГ, МПС IVA, болезнью Помпе, которые не включены ни в одну из программ по редким заболеваниям, а сходные с ними по клиническим проявлениям и методам терапии заболевания входят в перечень «редких жизнеугрожающих заболеваний» и программу «высокозатратных нозологий».

Создание на федеральном и региональном уровнях сети экспертных центров и кластеров по отдельным группам болезней, совершенствование федеральной и региональной нормативно-правовой базы необходимо для того, чтобы путь пациента от диагноза к лечению был максимально сокращен.

На этапе диагностики этому будут способствовать образовательные модули для врачей («орфанная настороженность»), реализация в регионах программ скрининга групп риска, расширение массового скрининга, развитие и укрепление медико-генетической и лабораторной службы, применение для тестирования малоинвазивных методов забора биоматериала (пятен высушенной крови).

Более широкое внедрение телемедицинских консультаций позволит сократить время от установки диагноза до получения рекомендаций по назначению терапии. Развитие сети экспертных центров, создание клинических рекомендаций по редким заболеваниям, информационных материалов для пациентов позволят оптимизировать этап поиска специалистов и назначения терапии.

На этапах организации процесса терапии большое значение имеет нормативно-правовая база регионов. Именно от нее зависит, как будет организован процесс лечения пациента и насколько будет соблюден принцип «не пациент следует за лечением, а лечение приближается к нему». Проведение инфузионной терапии, наблюдение и реабилитация должны осуществляться по месту жительства пациента. Необходимо согласование маршрутов с клиническими рекомендациями, стандартами и порядками оказания медицинской помощи.

Доступность лечения не должна быть связана с инвалидностью. При появлении новых высокоэффективных жизнеспасующих методов лечения требуется, чтобы маршрут был достаточно гибким и такие методы стали доступны пациентам.

Медицина переживает новый виток эволюции: накапливается все больше знаний о механизмах развития заболеваний и – благодаря успехам генетики – появляется больше возможностей для тестирования на редкие болезни и применения новых методов терапии. Многие частые заболевания «распадаются» на группы из редких и даже ультраредких состояний. Перед медициной современной и медициной будущего стоят новые цели. В это время крайне остро стоит вопрос как о новом поколении врачей с совершенно новым мышлением, так и о новой системе маршрутизации пациентов, которая в век цифровых технологий и дистанционных методов консультирования должна приобрести новые форматы и формы.

## МАРШРУТИЗАЦИЯ РЕДКОГО ПАЦИЕНТА - ВЗГЛЯД ГЕНЕТИКА

**Л. П. НАЗАРЕНКО,**

*заместитель директора по научной и лечебной работе НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ РАН, руководитель лаборатории наследственной патологии, профессор, д. м. н., заслуженный врач РФ*

Диагностика редкого наследственного заболевания – сложный процесс. В настоящее время научному сообществу известно 6000-8000 редких заболеваний (РЗ) [4], и дополнительно ежегодно описывается 250-280 новых заболеваний [3]. Время, необходимое для постановки правильного диагноза, является одной из наиболее важных проблем для пациентов с такими заболеваниями. Согласно «Международным рекомендациям по удовлетворению специфических потребностей пациентов с невыявленным редким заболеванием», существует две группы недиагностированных пациентов [7]:

1. «Еще не диагностированный» относится к пациентам, страдающим от известных состояний, которые должны быть диагностированы, но не были, поскольку они не были направлены к соответствующему клиницисту или в клинический центр;

2. «Недиагностированный» («Синдромы без имени») относится к пациентам, для которых диагностический тест еще не доступен, поскольку болезнь не была охарактеризована, а причина(-ы) еще не определена(-ы).

Согласно Blacketal., «диагностическая одиссея» пациентов с РЗ включает три разных периода: 1) в семье не заметили возникшие у одного из ее представителей проблемы, симптомы заболевания неопределенные; 2) время, затраченное на оказание первичной медицинской помощи; 3) период хождения между специалистами [2].

Продолжительность периода первичной медицинской помощи будет зависеть помимо прочего от времени, которое требуется врачу общей практики (педиатру, терапевту и др.) для дифференциальной диагностики распространенных и простых заболеваний, прежде чем рассматривать более сложные и редкие состояния, для которых необходимо направление к специалисту [11].

Как при первичной, так и при специализированной помощи диагностические задержки и/или ошибки могут возникать по нескольким причинам. Во-первых, врач может не обладать знаниями

о конкретных проявлениях состояния или может не проводить необходимые и соответствующие диагностические тесты. Во-вторых, у пациента могут присутствовать атипичные для известного расстройства симптомы и/или клинические проявления с сочетанием симптомов, указывающих на множественные расстройства или даже новое незарегистрированное расстройство. В-третьих, могут быть случаи, когда негенетический фактор риска вовлечен, но четко не идентифицирован. Например, редкий синдром, связанный с употреблением определенного препарата или с воздействием множественных факторов окружающей среды [8]. Кроме того, между пациентом и врачом может быть коммуникационный барьер. Это особенно проявляется у подростков, когда их возраст или инвалидность препятствуют детальному описанию их симптомов, таких как усталость или боль, особенно когда у них нет очевидной медицинской причины. В таком случае следует ожидать некоторой задержки в диагностике редкого расстройства, однако эта задержка может быть недопустимо длительной.

В исследовании, проведенном Европейской организацией по редким заболеваниям (EURORDIS) по восьми относительно «распространенным» редким болезням (болезнь Крона, муковисцидоз, мышечная дистрофия Дюшенна, синдром Элерса-Данлоса, синдром Марфана, синдром Прадера-Вилли, туберозный склероз, синдром ломкой X-хромосомы), 25% пациентов сообщили, что правильного диагноза они ожидали от 5 до 30 лет, при этом первоначальный диагноз был неверным в 40% случаев [5]. Вероятно, для более редких заболеваний эта статистика будет еще более удручающей.

Задержки в диагностике не позволяют пациентам своевременно обращаться за специализированными медицинскими и социальными услугами. Врачи не имеют возможности начать правильную терапию, если таковая имеется, для конкретного больного.

Неопределенность в отношении диагноза также имеет психологические и социальные последствия. Чувство изоляции и даже стигматизация пациента или его/ее родителей могут оказывать глубокое и длительное воздействие на пациента, которому не был поставлен диагноз. В дополнение к этому следует учитывать последствия для репродуктивного выбора, поскольку отсутствие диагноза не позволяет семьям принимать обоснованные решения [12].

Отсроченный или ошибочный диагноз может приводить к чрезмерному неравенству по сравнению с другими категориями пациентов, которые имеют диагноз и могут своевременно получить медицинскую поддержку.

Для решения проблем РЗ больше всего подходит многоуровневая система организации медицинской помощи. Такая система для диагностики наследственных РЗ предложена ранее в Приказе

Минздрава РФ от 30.12.1993 №316 (ред. от 05.08.2003) «О дальнейшем развитии медико-генетической службы Министерства здравоохранения Российской Федерации».

Специалист первичного звена (поликлиника), куда впервые обращается семья со своими проблемами, подозревая неизвестное ему наследственное заболевание, должен воспользоваться услугами врача-генетика. Лучше, если такой специалист состоит в штате лечебно-профилактического учреждения (ЛПУ). У врача-генетика есть возможность не только уточнить историю семьи, но и сразу отправить биологический материал в учреждения, где проводятся специальные исследования для постановки диагноза, включая селективный скрининг на некоторые нарушения обмена. Если такого специалиста в штате ЛПУ нет, то необходимо направить семью в медико-генетическую консультацию (МГК) в областном, краевом, республиканском центре или городах областного, краевого, республиканского подчинения, где организованы самостоятельные учреждения или в составе ЛПУ. Такие консультации объединяют на административной или функциональной основе всех специалистов-генетиков других учреждений региона.

Второй уровень – региональная медико-генетическая консультация. Она проводит медико-генетическое консультирование семей и больных с наследственной и врожденной патологией для уточнения диагноза с использованием генеалогического анализа, синдромологического метода, цитогенетических методов исследования. МГК также проводит пренатальный скрининг беременных на распространенные хромосомные болезни и врожденные пороки развития ЦНС на основе комплексного обследования беременных в сроке 11-14 недель и выявления группы риска (ультразвуковое исследование и оценка материнских сывороточных маркеров –  $\beta$ -ХГЧ и РАРР-А). В выявленной группе риска проводится пренатально-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней. Осуществляется такая диагностика в возрастной группе риска (женщины 39 лет и старше) и в тех случаях, когда в семье уже были зарегистрированы ранее структурные изменения хромосом. К числу задач МГК относятся: осуществление селективного скрининга семей и больных на наследственные болезни обмена; организационное обеспечение массового скрининга новорожденных на пять наследственных болезней (с 2006 года – фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия, адено-генитальный синдром) совместно с акушерской и педиатрической службами территории; направление семей и больных со сложными случаями патологии в федеральный МГЦ для уточнения диагноза и генетического консультирования; ведение территориального регистра семей и больных с наследственной и врожденной патологией и их диспансерное наблюдение;

пропаганда медико-генетических знаний среди населения и медицинского сообщества. Региональная МГК в своем составе имеет: отделение медико-генетического консультирования, лабораторию цитогенетической диагностики, лабораторию неонатального и биохимического селективного скрининга на наследственные болезни обмена (НБО), лабораторию пренатальной диагностики. Мониторинг врожденных пороков развития, наследственных болезней осуществляет специальная группа.

Третий уровень – федеральный. На базе ведущих НИИ и клиник создаются медико-генетические центры (МГЦ), в т. ч. специализированные, в задачу которых входят: консультирование по сложным случаям патологии; подтверждающая цитогенетическая, биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика сложных и редких случаев НБ; разработка, апробация и внедрение новых методов диагностики, лечения и реабилитации; осуществление пренатальной и преимплантационной диагностики хромосомной и моногенной патологии; подготовка и повышение квалификации специалистов медико-генетических учреждений путем организации стажировки на рабочем месте; осуществление контроля качества работы медико-генетических учреждений; организация в специализированных отделениях лечения детей с выявленными НБО; ведение регионального регистра семей и больных с редкой наследственной патологией; разработка научно-практических программ по заказам Минздрава или отдельных территорий. В федеральном центре пациенты могут получить расширенные методы индивидуальной диагностики: стандартизированное подробное описание фенотипа для постановки диагноза [1,6]; молекулярную цитогенетику – метод FISH; микроматричный анализ (arrayCGH); секвенирование следующего поколения (NGS); РНК-секвенирование и технологии «omics» [10].

В медицинской литературе термин «диагноз» имеет много разных значений. Понятие «клинический диагноз» относится к интегрированной информации о результатах, обнаруженных клиницистом после физического осмотра пациента, обширной медицинской и социальной истории пациента и его семьи, а также клинических данных, полученных в результате лабораторных и инструментальных тестов. «Генетический диагноз» описывает генетическую мутацию независимо от того, известна ли на сегодняшний день функция гена. Эра персонализированной медицины требует новой концепции диагностики. Персонализированная медицина определяется как «лечение, ориентированное на потребности отдельных пациентов на основе генетических, биомаркерных, фенотипических или психосоциальных характеристик, которые отличают данного пациента от других пациентов с аналогичными клиническими проявлениями» [1]. Национальным институтом исследования

генома человека (NHGRI), отделом исследований редких заболеваний (ORDR) и Клиническим центром NIH в Бетесде (штат Мэриленд) организована Программа по недиагностированным болезням. Предметом исследований в рамках программы являются самые удивительные медицинские случаи. Определение диагноза, наиболее удовлетворяющее целям персонализированной медицины, включает понимание патогенеза заболевания, согласование генетических и клинических результатов и информирование о прогнозе и терапии [1]. Для повышения качества и эффективности диагностики, профилактики и лечения редких (орфанных) наследственных болезней необходима совместная работа больниц и отделений клинической генетики, а также связанных с ними генетических факультетов и исследовательских групп, которые занимаются изучением генетики редких заболеваний. Необходимо создание депозитарных центров – баз данных о пациентах с наследственными заболеваниями и сохраненного биологического материала от семьи для дальнейшего совместного использования медицинскими и научными центрами в целях уточнения диагноза, создания фармакологических препаратов для лечения. Подобная система создана в Великобритании – сообщество DECIPHER (база данных патогенных генетических вариантов у пациентов с наследственными заболеваниями), которое включает центры клинической генетики и исследовательских групп. Каждый центр имеет клинического координатора и авторизованных пользователей с различными функциями и правами доступа, которые позволяют им получать, редактировать и/или вносить новые данные. База данных DECIPHER содержит более 17 000 анонимных записей пациентов (генотип и фенотип), доступных всем пользователям для поиска контактов или сотрудничества [9].

Для сохранения здоровья нынешнего и будущего поколений, снижения младенческой смертности и инвалидности необходимо решение нескольких задач: повышение качества и эффективности диагностики, профилактики и лечения редких (орфанных) наследственных болезней. Пути решения:

- Проведение фундаментальных исследований (эпидемиология редких заболеваний, определение популяционной специфичности мутаций в генах наследственных болезней, разработка новых лекарственных препаратов);
- Создание национального регистра наследственных заболеваний;
- Тесный альянс фундаментальных и прикладных исследований (секвенирование генома пациента и его клиническая интерпретация, оптимизация существующих алгоритмов пренатальной диагностики наследственных заболеваний, развитие

технологий неинвазивной пренатальной диагностики наследственных болезней, внедрение технологий преимплантационной генетической диагностики);

- Расширение скрининга новорожденных на редкие наследственные заболевания;
- Усовершенствование селективного скрининга в определенных группах риска;
- Повышение доступности лечения и медицинской помощи пациентам (развитие персонализированной медицины, направленной на причину, а не на симптомы наследственной болезни);
- Повышение информированности относительно редких заболеваний среди пациентов, врачей и общества в целом;
- Обучение врачей для лучшей диагностики редких заболеваний;
- Партнерство с организациями, обществами.

#### **Список литературы:**

1. Beaulieu C. L., Majewski J., Schwartzenruber J., Samuels M. E., Fernandez B. A., Bernier F. P., Brudno M., Knoppers B. M., Marcadier J., Dymont D., et al. FORGE Canada Consortium: Outcomes of a 2-Year National Rare-Disease Gene-Discovery Project. *Am. J. Hum. Genet.* 2014;94:809–817. doi: 10.1016/j.ajhg.2014.05.003.
2. Black N., Martineau F., Manacorda T. Diagnostic Odyssey for Rare Diseases: Exploration of Potential Indicators. Policy Innovation Research Unit. [(accessed on 20 May 2018)];2015 Available online: <http://www.piru.ac.uk/assets/files/Rare%20diseases%20Final%20report.pdf>.
3. Boycott K. M., Rath A., Chong J. X., Hartley T., Alkuraya F. S., Baynam G., Brookes A. J., Brudno M., Carracedo A., den Dunnen J. T., et al. International cooperation to enable the diagnosis of all rare genetic diseases. *Am. J. Hum. Genet.* 2017;100:695–705. doi: 10.1016/j.ajhg.2017.04.003.
4. Boycott K. M., Vanstone M. R., Bulman D. E., MacKenzie A. E. Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: Discovery to translation. *Nat. Rev. Genet.* 2013;14:681–691. doi: 10.1038/nrg3555.
5. EURORDIS. Survey of the Delay in Diagnosis for 8 Rare Diseases in Europe (EurordisCare2) EURORDIS; Paris, France: 2007. Fact Sheet EurordisCare2.
6. Gahl W. A., Markello T. C., Toro C., Fajardo K. F., Sincan M., Gill F., Carlson-Donohoe H., Gropman A., Pierson T. M., Golas G., et al. The NIH Undiagnosed Diseases Program: Insights into Rare Diseases. *Gen. Med.* 2012;14:51–59. doi: 10.1038/gim.0b013e318232a005.

7. Genetic Alliance UK. The Wilhelm Foundation. EURORDIS (Rare Diseases Europe) Rare Voices Australia (RVA) The Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) The Advocacy Service for Rare and Intractable Diseases' Stakeholders in Japan (ASrid) The National Organization for Rare Disorders (NORD) International Joint Recommendations to Address Specific Needs of Undiagnosed Rare Disease Patients. [(accessed on 19 September 2018)]; Available online: <https://www.eurordis.org/publication/international-joint-recommendations-address-specific-needs-undiagnosed-rare-disease-patients>.
8. Haendel M. The application of the Human Phenotype Ontology; Proceedings of the II International Summer School, Rare Disease and Orphan Drug Registries; Rome, Italy. 15–19 September 2014.
9. Jameson J. L., Longo D. L. Precision Medicine—Personalized, Problematic, and Promising. *N. Engl. J. Med.* 2015;372:2229–2234. doi: 10.1056/NEJMs1503104
10. Johnston L., Thompson R., Turner C., Bushby K., Lochmüller H., Straub V. The impact of integrated omics technologies for patients with rare diseases. *Expert Opin. Orphan Drugs.* 2014;2:1211–1219. doi: 10.1517/21678707.2014.974554.
11. Sox H. C., Blatt M. A., Higgins M. C., Marton K. I. *Medical Decision Making.* Butterworth Publishers; Boston, MA, USA: 1988.
12. Zurynski Y., Deverell M., Dalkeith T., Johnson S., Christodoulou J., Leonard H., Elliott E. J., APSU Rare Diseases Impacts on Families Study group Australian children living with rare diseases: Experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet. J. Rare Dis.* 2017;12:68. doi: 10.1186/s13023-017-0622-4.

## ПРИНЦИПЫ МАРШРУТИЗАЦИИ ПАЦИЕНТОВ С МУКОВИСЦИДОЗОМ (КИСТОЗНЫМ ФИБРОЗОМ)

**Е. И. КОНДРАТЬЕВА,**

руководитель научно-клинического отдела муковисцидоза  
ФГБНУ «МГНЦ им. Н. П. Бочкова»

**В. Д. ШЕРМАН,**

ведущий научный сотрудник ФГБНУ «МГНЦ им. Н. П. Бочкова»

### ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ЗАБОЛЕВАНИЯ

Муковисцидоз (МВ) – аутосомно-рецессивное моногенное наследственное заболевание, характеризующееся поражением всех экзокринных желез, а также жизненно важных органов и систем (таблица 1). У большинства пациентов первые симптомы МВ выявляются уже на первом году жизни, хотя известны случаи более позднего развития заболевания – вплоть до зрелого возраста. В Российской Федерации с 2006-2007 годов проводится массовый скрининг на это заболевание.

**Таблица 1. Клинические проявления, характерные для муковисцидоза**

| Высокоспецифичные для МВ   | Менее специфичные для МВ  |
|--|---|
| <p>Желудочно-кишечные:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Мекониевый илеус</li> <li>• Экзокринная недостаточность поджелудочной железы у детей</li> </ul>  | <p>Желудочно-кишечные:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Отставание физического развития</li> <li>• Гипопротеинемия</li> <li>• Дефицит жирорастворимых витаминов</li> <li>• СДИО</li> <li>• Ректальный пролапс</li> <li>• Билиарный цирроз</li> <li>• Портальная гипертензия</li> <li>• ЖКБ у детей без гемолитического синдрома</li> <li>• Первичный склерозирующий холангит</li> <li>• Экзокринная недостаточность поджелудочной железы у взрослых</li> <li>• Рецидивирующий панкреатит</li> </ul> |
| <p>Со стороны дыхательных путей:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Хроническая инфекция, вызванная мукоидной формой <i>Ps. aeruginosa</i></li> <li>• Бронхоэктазы в верхних долях обоих легких</li> <li>• Персистирующая инфекция, вызванная <i>V. septicola</i></li> </ul> | <p>Со стороны дыхательных путей:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Хроническая или рецидивирующая инфекция, вызванная <i>St. aureus</i>, <i>Ps. aeruginosa</i>, <i>Ach. xylosoxidans</i>, <i>H. Influenzae</i></li> <li>• Рентгенологические признаки бронхоэктазов, ателектазов, гиперинфляции или хроническая</li> </ul>   |

|   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Полипы носа у детей</li> </ul>   | <p>инфильтрация на рентгенограмме органов грудной полости</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Кровохарканье, связанное с диффузным поражением легких, отличным от туберкулеза или васкулита</li> <li>• Хронический и/или продуктивный кашель</li> <li>• АБПА</li> <li>• Полипы носа у взрослых</li> <li>• Рентгенологические признаки хронического пансинусита</li> </ul> |
| <p>Другое:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Гипохлоремический алкалоз</li> <li>• Врожденное двустороннее отсутствие семявыносящих протоков</li> </ul> | <p>Другое:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Утолщение концевых фаланг</li> <li>• Остеопения/остеопороз в возрасте &lt;40 лет</li> <li>• Нетипичный диабет</li> </ul>   |

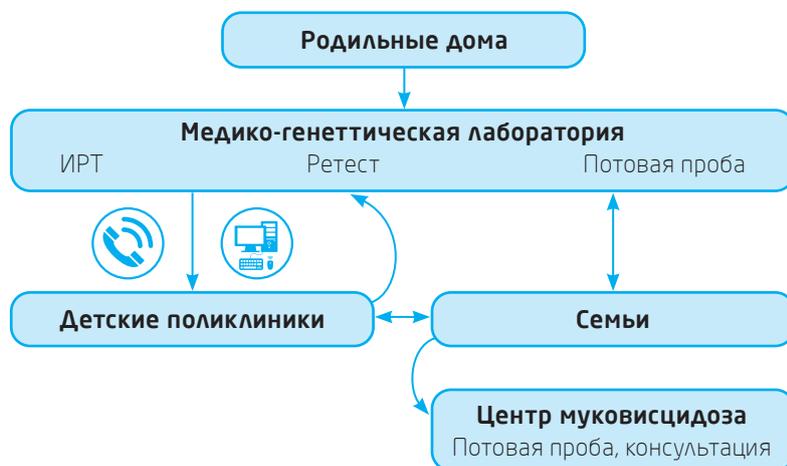
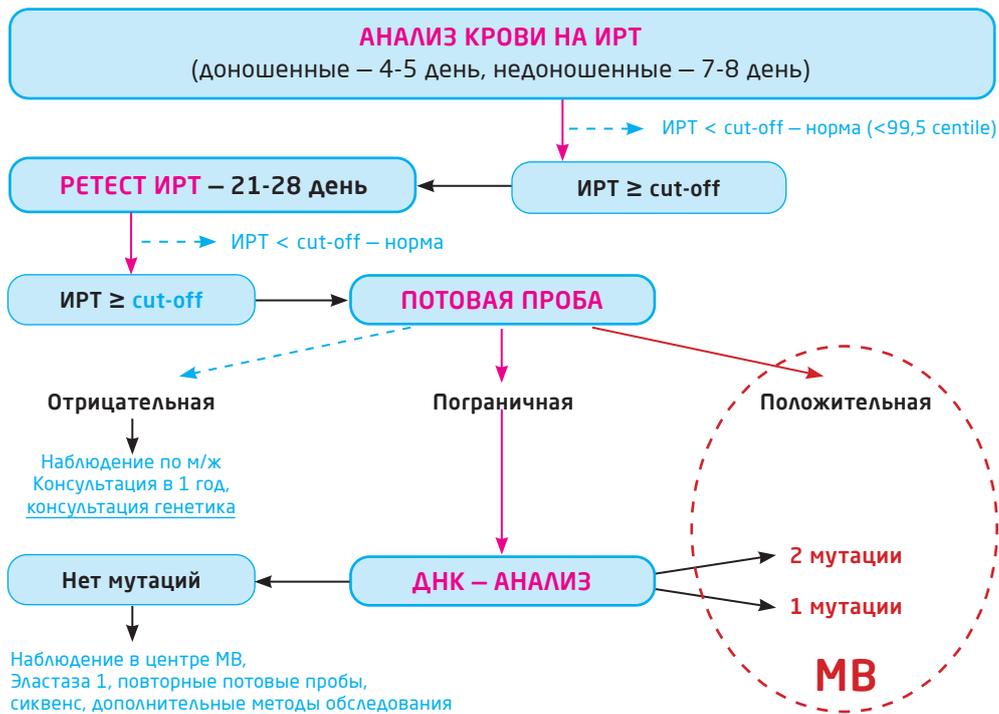
Муковисцидоз входит в программу «высокозатратных нозологий», и лекарственное обеспечение только одним препаратом муколитиком дорназой альфа происходит за счет средств федерального бюджета. Также пациенты получают базисную терапию (быстродействующие базисные муколитики, пожизненную терапию панкреатическими ферментами, антибактериальную терапию хронического микробно-воспалительного процесса дыхательного тракта и т. д.) из средств бюджетов регионов согласно Постановлению Правительства РФ от 30 июля 1994 года №890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения». Ключевые этапы и особенности маршрутизации пациентов с муковисцидозом приведены в таблице 2.

**Таблица 2. Ключевые этапы и особенности маршрутизации пациентов с муковисцидозом**

|    | Этапы и мероприятия  | Условия и особенности   |
|----|--|---|
| 1. | <p>Диагностические группы:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– массовый скрининг новорожденных;</li> <li>– новорожденные с врожденной кишечной непроходимостью независимо от результатов скрининга;</li> <li>– пациенты, родившиеся до начала массового скрининга (2006-2007 гг.) из групп риска (Консенсус, клинические рекомендации 2020 г.);</li> <li>– дети с ложноотрицательным результатом скрининга;</li> <li>– сибсы больных муковисцидозом.</li> </ul> | <p>Группы риска по муковисцидозу представлены в Национальном консенсусе «Муковисцидоз: определение, диагностические критерии, терапия» (2019 г.), клинические рекомендации разрабатываются.</p> <p>Настороженность врачей в отношении пациентов из групп риска по МВ, состоящих на учете у педиатров, гастроэнтерологов, детских хирургов, неонатологов, пульмонологов, терапевтов, урологов (бесплодие у мужчин).</p> <p>Алгоритм обследования пациентов из групп риска: в настоящее время пациенты с характерными клиническими проявлениями муковисцидоза продолжают наблюдаться специалистами, не занимающимися муковисцидозом, по другим диагнозам.</p> <p>Пример положительных изменений: с 2019 года благодаря взаимодействию главного детского хирурга с центром муковисцидоза все новорожденные Московской области с врожденной кишечной непроходимостью обследуются на муковисцидоз.</p> |

|  |   |
|--|---|
| <p>2. Диагностика (рисунок 1):</p> <p><i>– неонатальный скрининг: определение иммунореактивного трипсина (ИРТ) в сухом пятне крови на 4-5 день у доношенных, 7-8 день у недоношенных (родильный дом/отделение патологии новорожденных/реанимация; в случае родов на дому или ранней выписки – детская городская поликлиника (ДГП));</i></p> <p><i>– при превышении нормы – повторное исследование ИРТ на 21-28 день (медицинское учреждение, в котором находится ребенок, или ДГП).</i></p> <p>Верификация диагноза:</p> <p><i>– проведение потовой пробы пациентам с дважды повышенным в ходе скрининга уровнем ИРТ в соответствии с клиническими рекомендациями;</i></p> <p><i>– проведение потовой пробы новорожденным с врожденной кишечной непроходимостью независимо от результатов неонатального скрининга в соответствии с клиническими рекомендациями;</i></p> <p><i>– проведение потовой пробы пациентам из групп риска, не прошедшим обследование по программе скрининга;</i></p> <p><i>– консультация врача-генетика, врача-педиатра, специалиста по муковисцидозу;</i></p> <p><i>– молекулярно-генетическое исследование у всех пациентов с пограничным или положительным результатом потовой пробы в соответствии с клиническими рекомендациями по утвержденному алгоритму;</i></p> <p><i>– направление в специализированные амбулаторные центры/отделения (педиатрические, пульмонологические, оказывающие помощь больным муковисцидозом, для подтверждения диагноза, обследования и назначения терапии);</i></p> <p><i>– направление в отделение муковисцидоза ГБУЗ МО «ДКМЦМО» (клиническая база ФГБНУ «МГНЦ») всех пациентов страны с подозрением на заболевание по клиническим признакам и пограничным результатам потовых проб при наличии редких мутаций, ранее не описанных в международных базах данных.</i></p> <p>Решение вопроса об установлении инвалидности сразу после подтверждения диагноза и продлении ее до 18 лет без повторного освидетельствования.</p> <p>Пациенты старше 18 лет каждый год проходят переосвидетельствование в МСЭ.</p> | <p>Наличие утвержденного на уровне региона алгоритма обследования новорожденных по программе массового скрининга в виде региональных приказов с подробным указанием сроков обследования новорожденных и ответственных лиц/учреждений.</p> <p>В стране используется алгоритм скрининга ИРТ1–ИРТ2 – потовая проба. В европейских странах ИРТ1–ДНК-диагностика – потовая проба, что позволяет выявлять гетерозиготных носителей, а также избежать ложноотрицательных и избытка ложноположительных результатов.</p> <p>Наличие перечня организаций для оказания первичной специализированной медико-санитарной помощи и специализированной медицинской помощи лицам с муковисцидозом, а также специалистов по муковисцидозу (врачи-педиатры, пульмонологи, терапевты) в регионах.</p> <p>Пациенты с муковисцидозом не должны наблюдаться врачами-генетиками.</p> <p>Отсутствие амбулаторного динамического наблюдения после установления диагноза и стационарзамещающих технологий.</p> <p>Нет утвержденного механизма и показаний для направления в федеральные учреждения для подтверждения диагноза и тактики ведения пациента, в том числе с использованием телемедицинских технологий.</p> <p>Пациенты с установленным согласно клиническим рекомендациям диагнозом не должны для его подтверждения направляться в федеральные учреждения.</p> <p>Обследование пациентов по программе скрининга, пациентов из групп риска при отсутствии показаний к госпитализации должно проводиться амбулаторно или в условиях дневного стационара с соблюдением правил профилактики перекрестного инфицирования.</p> <p>В ряде регионов пациентам не устанавливается статус инвалида детства при постановке диагноза сроком до 18 лет.</p> <p>В ряде регионов после 18 лет снимают инвалидность или дают группу инвалидности, не позволяющую получать необходимую терапию и приборы медицинского назначения.</p> <p>Учитывая наследственный характер заболевания и его прогрессирование, необходимо решать вопрос о бессрочной инвалидности для пациентов старше 18 лет.</p> <p>В ИПРА необходимо внести дополнительное специализированное питание и средства реабилитации и контроля.</p> |
|--|---|

|    |  |  |
|----|--|--|
| 3  | <p>Организация лечения:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- прикрепление пациента к максимально приближенным к месту жительства медицинской организации, врачу-специалисту по муковисцидозу (прошедшему обучение на курсе повышения квалификации);</li> <li>- внесение в региональный сегмент Федерального регистра;</li> <li>- организация закупки лекарственных препаратов;</li> <li>- наличие специалистов: диетолога, кинезитерапевта (реабилитолога), психолога и др. специалистов при необходимости и согласно клиническим рекомендациям;</li> <li>- обучение пациента/родителей пациента кинезитерапии;</li> <li>- обеспечение ингаляционным оборудованием и другими изделиями медицинского назначения.</li> </ul>   | <p>Назначение специалиста(-ов), ответственного(-ых) за ведение регионального сегмента регистра, мониторинг и контроль качества оказания медицинской помощи пациентам с муковисцидозом (в полном соответствии со стандартами и клиническими рекомендациями).</p> <p>Нет утвержденного порядка обеспечения пациента лекарственными препаратами, изделиями медицинского назначения.</p>   |
| 4. | <p>Активное диспансерно-динамическое наблюдение (рисунок 2):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- регулярный осмотр врачом-специалистом в соответствии с клиническими рекомендациями и стандартами оказания медицинской помощи;</li> <li>- регулярное обследование амбулаторно или в условиях дневного стационара (обязательное бактериологическое исследование мокроты не реже 1 раза в 3 месяца и другие исследования согласно клиническим рекомендациям);</li> <li>- госпитализация в многопрофильную медицинскую организацию (при тяжелом обострении, необходимости установки гастростомы, оперативного лечения, с целью оценки эффективности и коррекции тактики ведения) или в федеральные центры согласно Консенсусу и клиническим рекомендациям;</li> <li>- направление на МСЭ.</li> </ul> | <p>Пациент должен наблюдаться командой специалистов (педиатр/терапевт/пульмонолог, диетолог, кинезитерапевт, ЛОР, психолог).</p> <p>Национальные (клинические рекомендации) и региональные документы по организации диспансерно-динамического наблюдения, включающие перечень клинико-диагностических услуг, их кратность, периодичность на основе национальных клинических рекомендаций по муковисцидозу.</p> <p>Проблемы с назначением в необходимые сроки и необходимыми курсами согласно клиническим рекомендациям ингаляционных антибактериальных препаратов, дженериков при проведении внутривенной терапии, нарушение схем и дозировок.</p> <p>Не закупаются и не назначаются базисная муколитическая терапия 7% гипертоническим раствором натрия хлорида с 0,1% натрием гиалуронатом, приборы медицинского назначения для проведения ингаляционной терапии и дыхательной гимнастики.</p> <p>Проблемы в организации ухода за гастростомой (расходные материалы по уходу за стомой) и закупке энтерального питания.</p> <p>Нет утвержденного на уровне региона порядка маршрутизации пациента в федеральные центры для динамического наблюдения: отделение муковисцидоза ГБУЗ МО «ДКМЦМО» (клиническая база ФГБНУ «МГНЦ») (особенности: молекулярно-генетическая диагностика, в т. ч. секвенирование и MLPA, определение разницы кишечных потенциалов и проведение форсколинового теста на кишечных органоидах); РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России; ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.</p> |



**Цель:** первый осмотр командой специалистов по МВ на 35 день, но не позже 56 дня жизни ребенка\*

\*European CF society standards of care

Рисунок 1. Алгоритм неонатального скрининга на муковисцидоз

## ПЛАН НАБЛЮДЕНИЯ



Рисунок 2. Диспансерное наблюдение за пациентами с муковисцидозом

### **МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ С ЛЕГОЧНОЙ АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИЕЙ НА ПРИМЕРЕ ИЛАГ И ХТЭЛГ**

***Т. В. МАРТЫНЮК,***

*руководитель отдела ФГБУ НМИЦ кардиологии Минздрава  
России, председатель секции легочной гипертензии ВНОК/РКО,  
председатель секции легочной гипертензии РМОАГ, д. м. н.*

***Н. Н. ВЕЗИКОВА,***

*заведующая кафедрой госпитальной терапии Петрозаводского  
государственного университета, главный внештатный специ-  
алист – терапевт Министерства здравоохранения Республики  
Карелия, профессор, д. м. н.*

Легочная артериальная гипертензия (ЛАГ) – инвалидизирующее и жизнеугрожающее заболевание, которое характеризуется выраженным повышением общего легочного сосудистого сопротивления и давления в легочной артерии, что приводит к изменению структуры и функции сосудистой стенки и дальнейшему прогрессированию заболевания. Симптоматика ЛАГ напоминает проявления многих прочих заболеваний дыхательной и сердечно-сосудистой систем (наиболее частый симптом – это одышка), что усложняет своевременную постановку диагноза и подбор необходимой терапии. ЛАГ быстро прогрессирует без лечения даже в случае легкой выраженности проявлений. Задержка с лечением пациентов может существенно снижать выживаемость таких больных как в краткосрочной, так и в долгосрочной перспективе. Медиана выживаемости пациентов с ЛАГ без патогенетической терапии составляет 2,8 года. Ранняя диагностика заболевания и раннее начало лечения позволяют не только существенно продлить жизнь пациента, но и в ряде случаев восстановить утраченную трудоспособность.

Полная классификация легочной гипертензии включает в себя: легочную артериальную гипертензию (в т. ч. идиопатическую форму), легочную гипертензию вследствие патологии левых отделов сердца, легочную гипертензию вследствие заболеваний легких или/и гипоксии, хроническую тромбоэмболическую легочную гипертензию и другие обструкции легочной артерии, легочную гипер-

тензию с неясными и/или многофакторными механизмами. Только идиопатическая легочная артериальная гипертензия (иЛАГ) входит в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

#### **Эпидемиология иЛАГ и ХТЭЛГ:**

- Распространенность ЛАГ составляет 15-60 пациентов на 1 миллион населения, заболеваемость – 5-10 пациентов на 1 миллион в год;
- иЛАГ (легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)) составляет 41,5% от всех случаев ЛАГ;
- Распространенность ХТЭЛГ составляет 3-30 пациентов на 1 миллион населения, заболеваемость – 5 пациентов на 1 миллион в год.

**Методы диагностики иЛАГ:** ЭхоКГ (неинвазивный скрининговый метод) можно выполнить по месту жительства, КПОС (катетеризация правых отделов сердца), как правило, осуществляется в федеральном центре.

**При подозрении на ХТЭЛГ** используют ЭхоКГ, кардиопульмональный тест с нагрузкой, V/Q-сканирование, компьютерную томографию (КТ), магнитно-резонансную томографию (МРТ), катетеризацию правых отделов сердца (КПОС) и селективную ангиопульмонографию.

ХТЭЛГ является единственной формой ЛАГ, которая потенциально может быть излечима с помощью хирургических методов: легочной тромбэндартерэктомии (ТЭЭ) или легочной баллонной ангиопластики (БАП). Решение о проведении операции должен принимать междисциплинарный консилиум специалистов экспертного хирургического центра исходя из данных комплексного обследования больного.

В случае неоперабельной или персистирующей/рецидивирующей формы ХТЭЛГ пациенту назначается поддерживающая и ЛАГ-специфическая лекарственная терапия. Основной целью терапии является компенсация правожелудочковой недостаточности, что в свою очередь снижает нагрузку на сердце.

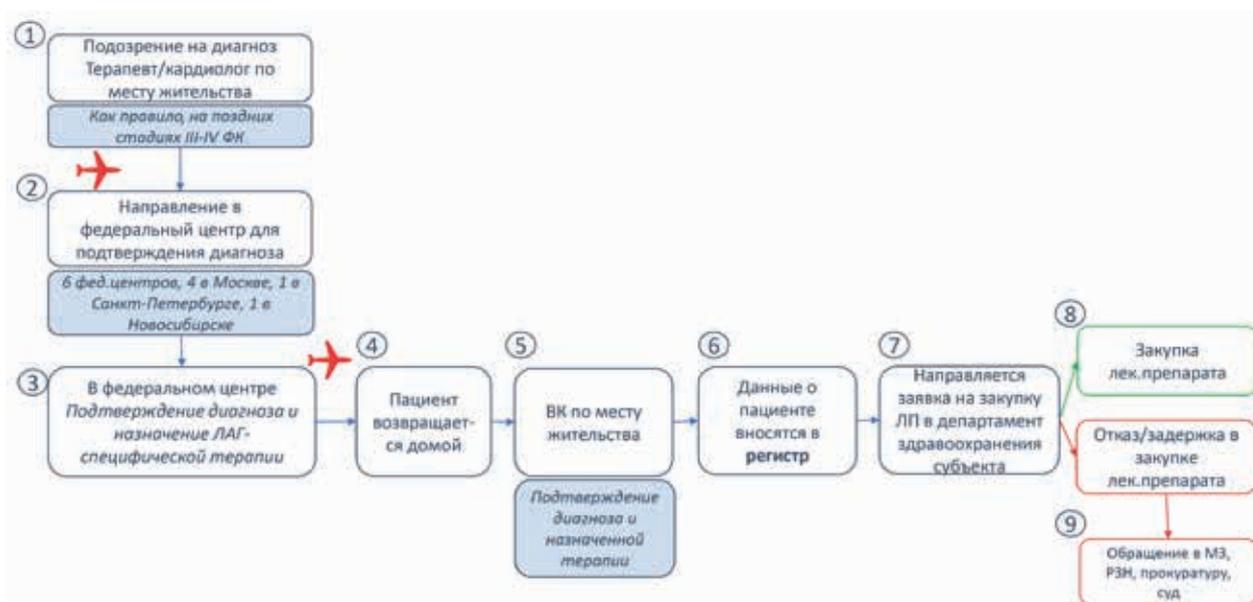
Большинство пациентов с иЛАГ и ХТЭЛГ вынуждены обращаться в федеральные центры легочной гипертензии для проведения КПОС и подтверждения диагноза. Оперативные вмешательства ТЭЭ или БАП для пациентов с ХТЭЛГ в случае операбельной формы также проводятся в федеральных центрах.

**Основными центрами федерального значения являются:**

- НМИЦ ССХ им. А. Н. Бакулева (г. Москва)
- НИИ пульмонологии (г. Москва)
- НМИЦ кардиологии им. А. Л. Мясникова (г. Москва)
- НМИЦ им. ак. Е. Н. Мешалкина (г. Новосибирск)
- НМИЦ им. В. А. Алмазова (г. Санкт-Петербург)

## ПУТЬ ПАЦИЕНТА С ИЛАГ И ХТЭЛГ С МОМЕНТА ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА ДО ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

### МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТА С ИЛАГ

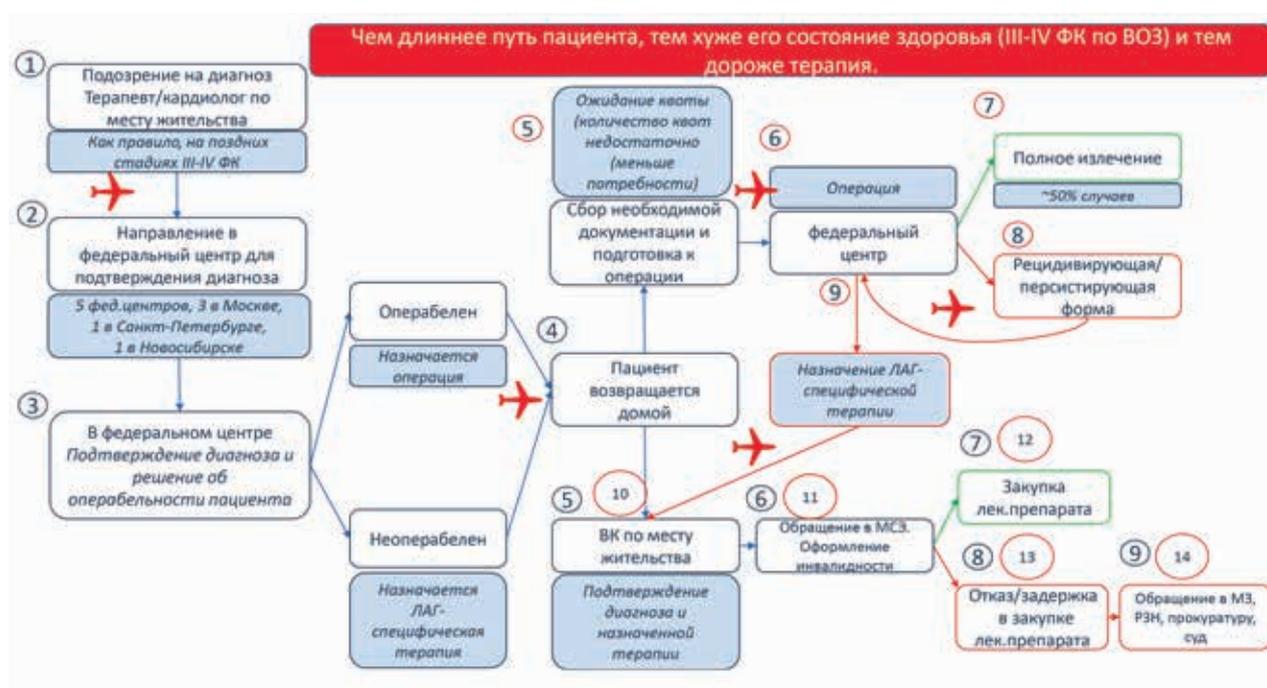


Пациент обращается к лечащему врачу-терапевту/кардиологу по месту жительства, как правило, уже при серьезных проявлениях заболевания. Ввиду неспецифичности симптомов и зачастую низкой осведомленности о редких заболеваниях врач не сразу может определить правильный диагноз. Пациент направляется на обследование, в том числе ЭхоКГ, по результатам которого возможно заподозрить ЛАГ.

Если на ЭхоКГ имеются признаки ЛАГ, не связанной с левожелудочковой недостаточностью, то для подтверждения диагноза пациент направляется в федеральный центр, где проводится ряд диагностических процедур для верификации и окончательного подтверждения диагноза, в том числе КПОС (катетеризация правых отделов сердца). При подтверждении диагноза в федеральном центре пациенту назначается необходимая терапия.

**В случае диагноза иЛАГ** пациент с выпиской возвращается домой, обращается к лечащему врачу-терапевту/кардиологу по месту жительства. Проводится региональная врачебная комиссия для утверждения диагноза и назначенной терапии. В течение 15 рабочих дней данные о пациенте передаются в Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Направляется заявка на закупку лекарственного препарата (ЛП) в департамент здравоохранения субъекта. Пациент должен быть обеспечен необходимым лекарственным препаратом из средств регионального бюджета.

### МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТА С ХТЭЛГ



**В случае подтверждения диагноза ХТЭЛГ** в федеральном центре помимо необходимых диагностических процедур также принимается решение о возможности проведения операции. При неоперабельной или рецидивирующей/персистирующей форме ХТЭЛГ пациенту назначается ЛАГ-специфическая терапия.

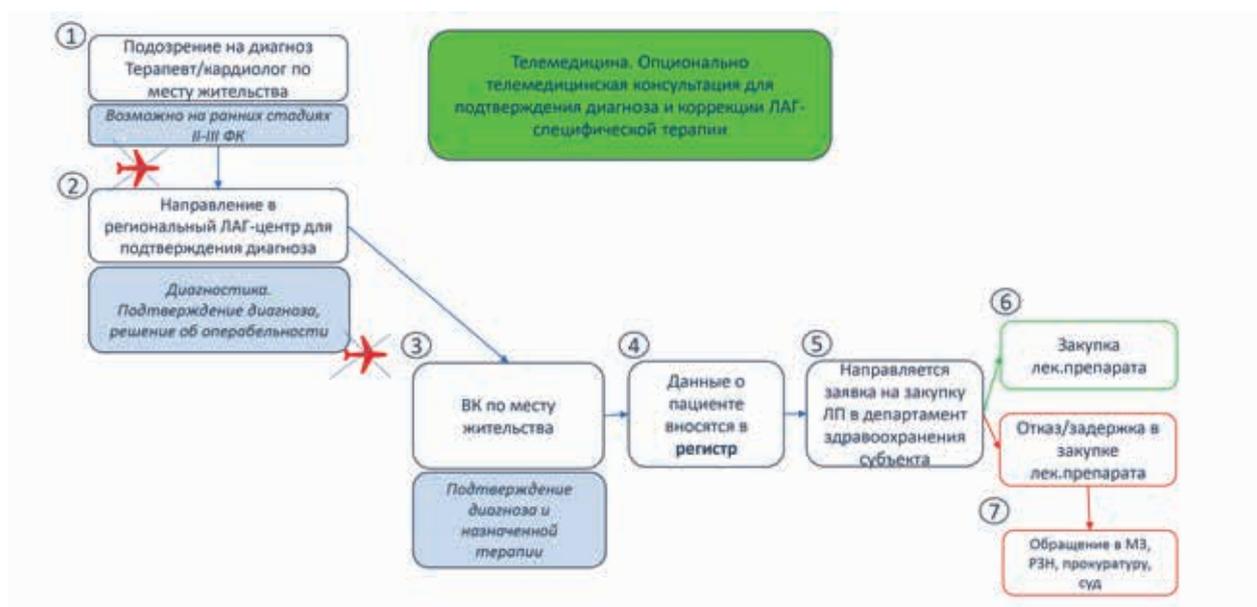
При возможности проведения операции пациент вынужден возвращаться домой для подготовки к операции (длительная дорога, в большинстве случаев авиаперелет), а затем снова обращаться в федеральный центр для проведения операции (в большинстве случаев).

Несмотря на то, что ХТЭЛГ является редким заболеванием и относится к той же нозологической группе, что и иЛАГ, пациенты с ХТЭЛГ имеют право на обеспечение ЛАГ-специфической терапией, только если являются инвалидами, так как ХТЭЛГ не входит в льготные программы федерального и регионального уровней, гарантирующие лекарственное обеспечение орфанному пациенту. Пациенты с ХТЭЛГ, которые при своевременной и бесперебойной лекарственной терапии способны вернуться к полноценному образу жизни и иметь I-II функциональный класс по ВОЗ, вынуждены инвалидизироваться и гибнуть.

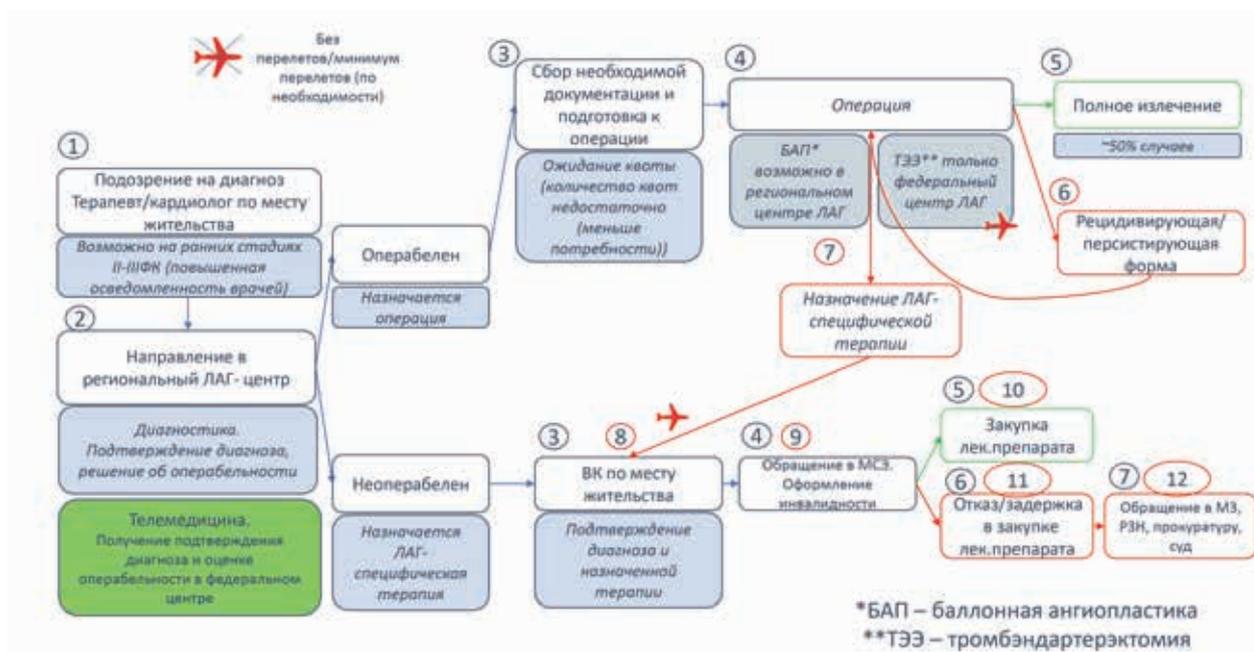
**С целью урегулирования процесса обеспечения редких (орфанных) пациентов с легочной артериальной гипертензией в ряде субъектов РФ на функциональной основе ведут работу ЛАГ-центры. В качестве примера можно рассмотреть работу ЛАГ-центра в Республике Карелия.**

В центре есть четкая структура и алгоритм действий при подозрении на ЛАГ. Все врачи-терапевты и кардиологи осведомлены о заболевании. Для более ранней диагностики ЛАГ на амбулаторном этапе в Карелии внедрен ЭхоКГ-скрининг для определенных категорий больных: семейный анамнез, симптомы ЛАГ у пациента с системным заболеванием соединительной ткани (СЗСТ), персистирующая одышка через 3 месяца адекватной антикоагулянтной терапии у пациента, перенесшего ТЭЛА, и др.

### МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТА С ИЛАГ ПРИ НАЛИЧИИ В РЕГИОНЕ ЛАГ-ЦЕНТРА



## МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТА С ХТЭЛГ ПРИ НАЛИЧИИ В РЕГИОНЕ ЛАГ-ЦЕНТРА



Лечащий врач-терапевт/кардиолог при подозрении на ЛАГ направляет пациента на ЭхоКГ и определяет вероятность заболевания. С целью оценки вероятности ЛАГ предусмотрен локальный протокол, который заполняется только в отсутствие очевидной патологии левых отделов сердца или заболеваний легких. Далее в случае необходимости пациент направляется в Республиканскую больницу им. В. А. Баранова для проведения дополнительных необходимых диагностических процедур, в том числе КПОС, и окончательного установления диагноза. Там же пациенту определяют функциональный класс по классификации ВОЗ по результатам теста 6-минутной ходьбы.

Окончательные результаты обследования больного обсуждаются командой специалистов Республиканской больницы в следующем составе: главный внештатный специалист – терапевт Республики Карелия; заведующий кардиологическим отделением; врач-кардиолог, курирующий пациентов с иЛАГ или ХТЭЛГ; врач отделения функциональной диагностики; врач анестезиолог-реаниматолог; врач-ревматолог (при наличии СЗСТ); заведующий пульмонологическим отделением (при наличии ХТЭЛГ или сопутствующей патологии легких).

Далее данные диагностики и планируемая тактика ведения пациента в электронном виде направляются для консультации в НМИЦ им В. А. Алмазова. Окончательное решение по ЛАГ-специфической терапии больных иЛАГ и ХТЭЛГ согласовывается со специалистами федерального центра.

В Республике Карелия не производят таких оперативных вмешательств, как ТЭЭ или БАП, поэтому решение о возможности

проведения операции пациентам с ХТЭЛГ принимается при консультации НМИЦ им. В. А. Алмазова и НМИЦ им. ак. Е. Н. Мешалкина. При признании пациента неоперабельным в двух федеральных центрах решение о ЛАГ-специфической терапии оформляется в виде ходатайства на имя министра здравоохранения Республики Карелия. В случае возможности проведения операции пациент направляется в федеральный центр для ее проведения.

Финансирование лекарственного обеспечения пациента с ЛАГ осуществляется в рамках ведомственной целевой программы, утвержденной Приказом Минздрава Республики Карелия от 24 декабря 2015 года №2504 «Предупреждение инвалидизации населения Республики Карелия». Подпрограмма «Лекарственное обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями» позволяет проводить ЛАГ-специфическую терапию пациентам с иЛАГ. Благодаря подпрограмме «Отдельные мероприятия, направленные на обеспечение лекарственными препаратами граждан при хронических заболеваниях (состояниях), угрожающих жизни» ЛАГ-специфическая терапия назначается также и при ХТЭЛГ.

Подобный подход к ведению редких больных с иЛАГ и ХТЭЛГ в Республике Карелия позволяет:

- сократить время диагностики и назначения лечения по месту жительства;
- обеспечить максимально ранний доступ к жизненно важной терапии вне зависимости от наличия инвалидности;
- упорядочить алгоритм ведения пациентов с иЛАГ и ХТЭЛГ;
- улучшить качество жизни пациента и избавить его от необходимости перелета (в большинстве случаев) в федеральный центр, за исключением случаев с оперативными вмешательствами при ХТЭЛГ;
- повысить осведомленность практикующих врачей-терапевтов о редких заболеваниях.

Однако следует отметить, что далеко не все субъекты РФ готовы взять на себя организацию подобных центров. Маршрутизация пациента с иЛАГ и ХТЭЛГ, а также гарантированное льготное лекарственное обеспечение требуют системного и централизованного решения.

По мнению ряда экспертов, необходимость создания экспертного центра и его мощность должны определяться с учетом особенностей и потребностей субъектов РФ в оказании специализированной, в том числе консультативной, помощи больным с ЛАГ и ХТЭЛГ, а также с учетом географической доступности и численности населения из рекомендуемого расчета 1 центр на 10 млн населения.

В структуре центра рекомендуется предусматривать:

- кардиологическое отделение с палатой реанимации и интенсивной терапии;
- кардиохирургическое отделение;
- отделение рентгенохирургических методов диагностики и лечения.

Основными функциями центра являются (среди прочего):

- оказание плановой медицинской помощи больным с легочной артериальной и хронической тромбоэмболической легочной гипертензией;
- внедрение в клиническую практику современных методов диагностики и лечения легочной артериальной и хронической тромбоэмболической легочной гипертензии;
- профилактика осложнений у больных с легочной артериальной и хронической тромбоэмболической легочной гипертензией;
- проведение организационно-методической работы по повышению профессиональной подготовки врачей и других медицинских работников, разработка образовательных программ по проблеме ЛАГ и ХТЭЛГ;
- проведение информационно-просветительских мероприятий для населения и медицинского сообщества;
- участие в создании Единого регистра больных с ЛАГ и ХТЭЛГ в Российской Федерации;

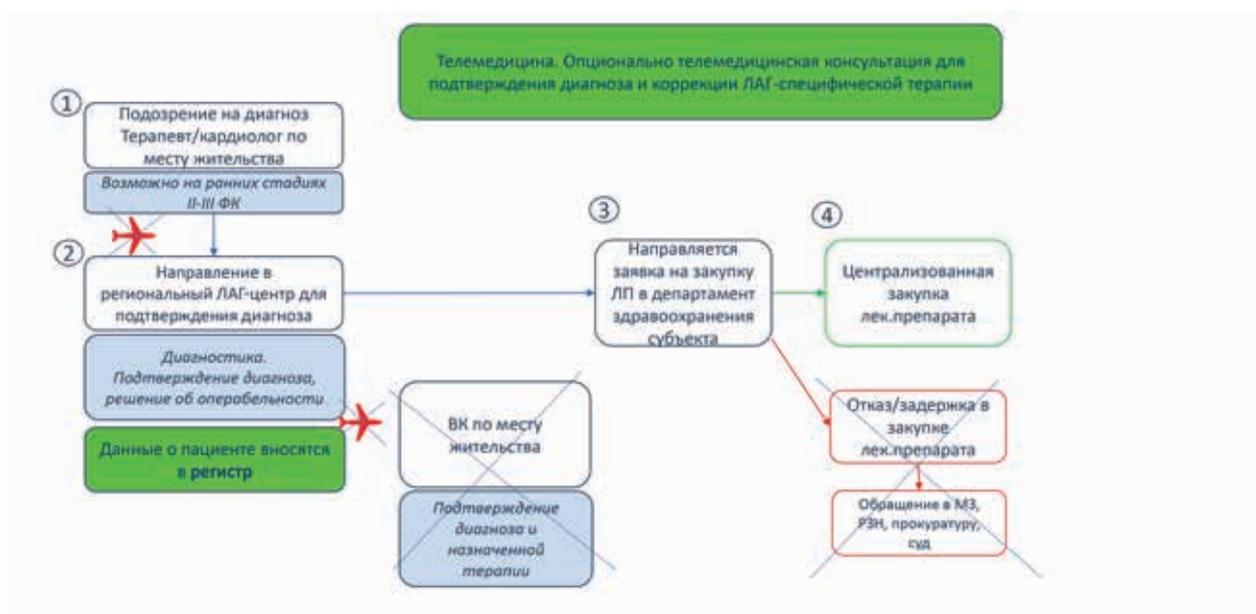
**Предложение по формированию сети федеральных экспертных центров:**

- Центральный и Северо-Кавказский федеральный округ: ФГБУ «НМИЦ кардиологии» Минздрава России, ФГБУ «НМИЦ ССХ им. А. Н. Бакулева» Минздрава России;
- Северо-Западный федеральный округ: ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России;
- Южный федеральный округ: ГБУЗ «Волгоградский областной клинический кардиологический центр», «Клиника ГБОУ ВПО РостГМУ» (г. Ростов-на-Дону); ГБУЗ «Краевая клиническая больница №1 им. проф. С. В. Очаковского» (г. Краснодар);
- Приволжский федеральный округ: Казанский Межрегиональный клиничко-диагностический центр (Республика Татарстан); Республиканский кардиологический центр (Республика Башкортостан);
- Уральский федеральный округ: ГБОУ «Свердловская областная клиническая больница №1» (г. Екатеринбург); «Тюменская областная клиническая больница»;
- Сибирский федеральный округ: НИИ кардиологии Томского НМИЦ, ФГБУ «НМИЦ им. Е. Н. Мешалкина»,

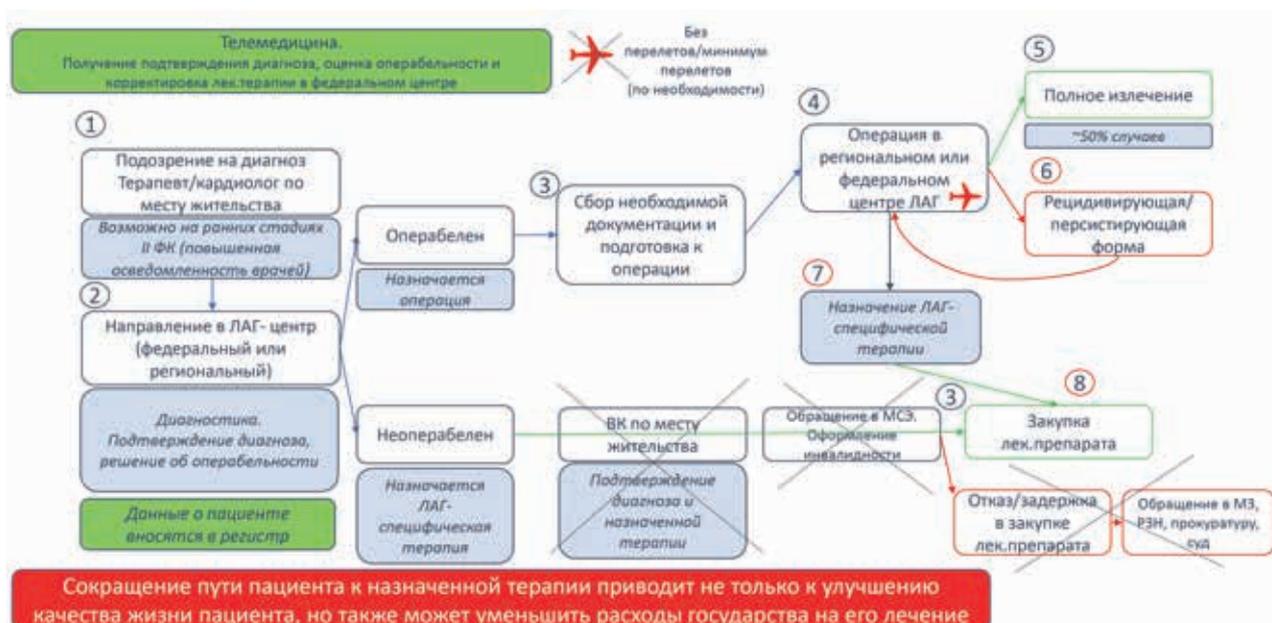
ФГБНУ «НИИ комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний»;

- Дальневосточный федеральный округ: ГБУЗ «Приморская краевая клиническая больница №1» (г. Владивосток).

### МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТА С ИЛАГ (В СЛУЧАЕ ЦЕНТРАЛИЗОВАННЫХ ЗАКУПОК НА ФЕДЕРАЛЬНОМ УРОВНЕ )



### МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТА С ХТЭЛГ (В СЛУЧАЕ ЦЕНТРАЛИЗОВАННЫХ ЗАКУПОК НА ФЕДЕРАЛЬНОМ УРОВНЕ, БЕЗ ПРИВЯЗКИ К ИНВАЛИДНОСТИ)



## РАЗДЕЛ 4.

---

### МАРШРУТИЗАЦИЯ ПАЦИЕНТОВ С ИТП

**А. Л. МЕЛИКЯН,**

*заведующая отделением стандартизации методов лечения ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр гематологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации, д. м. н.*

**И. Л. ДАВЫДКИН,**

*проректор по научной и инновационной работе СамГМУ, заведующий кафедрой и клиникой госпитальной терапии с курсами поликлинической терапии и трансфузиологии СамГМУ, главный внештатный специалист – гематолог Министерства здравоохранения Самарской области, профессор, д. м. н., лауреат премии Правительства РФ*

**О. Е. ДАНИЛОВА,**

*заведующая отделением гематологии и химиотерапии №2 Клиники СамГМУ, доцент кафедры и клиники госпитальной терапии с курсами поликлинической терапии и трансфузиологии СамГМУ, к. м. н.*

**Т. А. МИТИНА,**

*руководитель отделения клинической гематологии и иммуно-терапии МОНИКИ, ведущий научный сотрудник, главный внештатный специалист – гематолог Министерства здравоохранения Московской области, профессор, д. м. н.*

#### ОПИСАНИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура, или первичная иммунная тромбоцитопения (ИТП), является аутоиммунным заболеванием и характеризуется изолированной тромбоцитопенией, которая проявляется геморрагическим синдромом различной степени выраженности – от петехиальных кожных кровоизлияний до угрожающих жизни кровотечений. Доминирующий механизм развития тромбоцитопении при ИТП связан с присутствием антитромбоцитарных аутоиммунных антител, которые приводят к повышенному разрушению тромбоцитов фагоцитами (главным образом в селезенке), и недостаточной выработкой тромбоцитов в костном мозге. Степень развития тромбоцитопении определяется

как скоростью разрушения тромбоцитов, так и компенсаторными возможностями костного мозга. Важным патогенетическим звеном при ИТП является отсутствие компенсаторного увеличения уровня тромбопоэтина в крови при наличии тромбоцитопении [13]. Таким образом, ИТП характеризуется повышенной деструкцией тромбоцитов при их субоптимальной продукции.

## **СМЕРТНОСТЬ, ИНВАЛИДИЗАЦИЯ**

Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (ИТП) входит в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в соответствии с Постановлением Правительства РФ от 26 апреля 2012 года №403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента».

## **ЭПИДЕМИОЛОГИЯ**

Заболеваемость ИТП в мире составляет 1,6-3,9 случая на 100 000 населения в год, распространенность – от 4,5 до 20 случаев на 100 000 населения. ИТП не имеет географических особенностей. Мужчины болеют в 2-3 раза реже женщин [14, 17]. Согласно данным регистра Национального гематологического общества (НГО), заболеваемость взрослого населения ИТП в РФ в среднем составляет 2,0 на 100 тысяч населения в год. Полученный результат сопоставим с данными регистров других европейских стран [9].

Согласно Международной классификации болезней и состояний, влияющих на здоровье (МКБ-10), ИТП (D69.3) относится к болезням крови, кроветворных органов и отдельным нарушениям, вовлекающим иммунный механизм (D50–D89), к разделу D65–D69 «Нарушения свертываемости крови, пурпура и другие геморрагические состояния». По данным Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, на сегодняшний день 1554 пациента получают терапию агонистами ТПО-рецепторов.

**Таблица 1. Число пациентов с заболеванием «идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура» (D69.3), учтенных в региональном сегменте Федерального регистра 2018 года**

| Количество больных в регистре |                       | Количество больных, нуждающихся в лечении |                       | Количество больных, получающих лечение агонистами ТПО-рецепторов |                       |
|-------------------------------|-----------------------|---|-----------------------|--|-----------------------|
| ВСЕГО                         | из них дети до 18 лет | ВСЕГО                                     | из них дети до 18 лет | ВСЕГО  | из них дети до 18 лет |
| 4141                          | 847                   | 1782                                      | 395                   | 1554   | 373                   |

## **КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА**

При ИТП регистрируется изолированная тромбоцитопения ниже  $100 \times 10^9/\text{л}$ , сопровождающаяся или нет геморрагическим синдромом различной степени выраженности [1]. Клинически ИТП проявляется геморрагическим синдромом: спонтанным или посттравматическим кожным (единичная или генерализованная петехиальная сыпь и экхимозы), петехиями и экхимозами на слизистых, носовыми и десневыми кровотечениями, мено- и метроррагиями, реже – желудочно-кишечными кровотечениями и гематурией, кровоизлиянием в мозг. Частота жизнеугрожающих внутричерепных кровоизлияний не превышает 0,5% [2].

## **МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ**

Диагноз ИТП является диагнозом исключения, для установления которого требуется проведение комплексного обследования, исключающего заболевания и состояния иммунной и неиммунной природы, протекающие с тромбоцитопенией [5, 6, 18].

Для диагностики ИТП рекомендуется проведение обязательных, потенциально полезных лабораторных тестов, а также применение методов инструментальной диагностики, которые представлены в зарубежных и российских клинических рекомендациях [1, 4, 7, 10, 14-17,18].

Национальные клинические рекомендации являются руководством для любого гематолога нашей страны, представляют собой алгоритм последовательных действий как диагностики, так и лечения.

Специфических диагностических маркеров ИТП в настоящее время не существует, тем не менее, диагноз ИТП устанавливается на основании следующих критериев:

- изолированная тромбоцитопения менее  $100 \times 10^9/\text{л}$ , зарегистрированная минимум в двух последовательных анализах крови;

- отсутствие морфологических и функциональных аномалий тромбоцитов;
- отсутствие патологии лимфоцитов, гранулоцитов и эритроцитов;
- нормальные показатели гемоглобина, эритроцитов и ретикулоцитов, если не было существенной кровопотери;
- повышенное или нормальное количество МКЦ в миелограмме;
- нормальные размеры селезенки;
- отсутствие других патологических состояний, вызывающих тромбоцитопению;
- наличие тромбоцитассоциированных антител.

### **ТЕРАПИЯ И ВОЗМОЖНОСТИ ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДОРОГОСТОЯЩИМИ ЛЕКАРСТВЕННЫМИ ПРЕПАРАТАМИ ПАЦИЕНТОВ С ИТП В РАМКАХ СТАЦИОНАРА И АМБУЛАТОРНОГО ЛЕЧЕНИЯ**

Один из самых эффективных и безопасных терапевтических подходов в лечении персистирующей ИТП (длительностью от 6 до 12 месяцев) и хронической ИТП (длительностью  $\geq 12$  месяцев) основан на использовании агонистов рецепторов тромбопоэтина. На данный момент в клинической практике доступны два разных агониста ТПО-рецепторов: элтромбопаг – непептидный миметик ТПО, применяемый перорально один раз в день, и ромиплостим – пептидный миметик ТРО, вводимый подкожно с интервалом в неделю. Каждый из указанных видов второй линии терапии может быть эффективным, и выбор должен быть индивидуализирован с учетом клинической картины, предпочтений пациента и доступности препарата. Однако в исследовании реальной клинической практики у пациентов, получающих элтромбопаг, была зафиксирована достоверно более низкая частота развития кровотечений, в том числе тяжелых, ниже частота применения терапии спасения по сравнению с получающими ромиплостим [12]. В Европе происходит минимизация числа проведенных спленэктомии в качестве 2-й линии терапии, соблюдается органосберегающая тактика, консервативные лекарственные методы выходят на первый план.

Результаты промежуточного анализа данных Российского регистра пациентов с первичной ИТП продемонстрировали высокую эффективность терапии агонистами ТПО-рецепторов (89,2% объективного ответа) [3].

Согласно российским клиническим рекомендациям по лечению идиопатической тромбоцитопенической пурпуры (ИТП)

у взрослых (ред. 2018 г.) показаниями для госпитализации при ИТП являются [7]:

- 1) геморрагический синдром III-IV степени;
- 2) глубокая тромбоцитопения не более  $20 \times 10^9/\text{л}$  при наличии выраженного геморрагического синдрома в анамнезе;
- 3) наличие отягощающих состояние больного сопутствующих заболеваний;
- 4) осложнения от проводимой терапии;
- 5) несоблюдение пациентом лечебного режима в амбулаторных условиях.

Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура входит в Приложения по круглосуточному и дневному стационарам Методических рекомендаций МЗ РФ №11-7/10/2-7543 и ФФОМС №17033/26-2/и от 12.12.2019 по способам оплаты медицинской помощи за счет средств обязательного медицинского страхования [8].

Основными центрами федерального значения являются:

- ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России;
- Клиника «НИИ детской онкологии, гематологии и трансплантологии им. Р. М. Горбачевой»;
- ФГБУ «НМИЦ им В. А. Алмазова» Минздрава России;
- ФГБУН КНИИГиПК ФМБА России;
- ФГБУ РосНИИГТ ФМБА России;
- НИИФКИ СО РАМН;
- ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России;
- ГКБ им. С. П. Боткина;
- ГБУЗ МО МОНИКИ;
- Военно-медицинская академия им.С. М. Кирова;
- ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России;
- ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России;
- ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России.

## **ПУТЬ ПАЦИЕНТА С ИТП С МОМЕНТА ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА ДО ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ**

Варианты маршрутизации пациентов с ИТП будут рассмотрены на примере четырех регионов с разным уровнем доступности эффективной терапии для пациентов, степенью проработанности нормативно-правовых документов, организационной структурой и иными юридическими и инфраструктурными особенностями.

## Пример №1. Маршрутизация пациента с ИТП в Самарской области

Гематологическая служба Самарской области в части обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями является достаточно эффективным и структурированным примером организации медицинской помощи пациентам с ИТП.

В Самарской области маршрутизация пациентов с ИТП регламентируется Приказом Министерства здравоохранения Самарской области №746 от 18.05.2018 «О совершенствовании оказания медицинской помощи по профилю «гематология» взрослому населению на территории Самарской области».

Пациент с жалобами обращается к участковому терапевту, который назначает общий анализ крови. При выявлении в периферической крови снижения уровня тромбоцитов участковый терапевт направляет пациента по cito или в плановом порядке в зависимости от уровня тромбоцитов и выраженности геморрагического синдрома на консультацию к гематологу. В случае подтверждения диагноза ИТП гематологом пациент может быть в этот же день госпитализирован в экстренном или плановом порядке или проходить обследование в амбулаторных условиях. В трети случаев может потребоваться телемедицинская консультация со специалистами федеральных центров для верификации диагноза. Далее происходит инициация терапии первой линии – глюкокортикостероидами (ГКС).

Согласно Приказу Министерства здравоохранения Самарской области №1237 от 06.09.2016 «Алгоритм действий медицинских организаций при оказании медицинской помощи лицам, страдающим жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности», при выписке пациента из стационара даются рекомендации от участкового терапевта о плане дальнейшей терапии, о постановке на учет в реестр пациентов с орфанными заболеваниями (рисунок 1).

В зависимости от тяжести заболевания при резистентном течении ИТП (на фоне терапии ГКС) во время амбулаторного или стационарного лечения с пациентом обсуждаются два варианта терапии: удаление селезенки или терапия агонистами ТПО. Если пациент дает согласие на удаление селезенки, то проводится дальнейшее планирование проведения спленэктомии с обязательной вакцинацией пациента перед процедурой. Если пациент отказывается от удаления иммунного органа, то проводится врачебная комиссия с участием представителя министерства здравоохранения, на которой поднимается вопрос о назначении агониста ТПО-рецепторов (эльтромбопаг или ромиплостим).



Рисунок 1. Маршрутизация пациента с ИТП на примере Самарской области, терапия первой линии

Также тем пациентам, у которых после спленэктомии сохраняется тромбоцитопения, на комиссии по орфанным заболеваниям коллегиально с представителем министерства здравоохранения назначается агонист ТПО-рецепторов. При этом в обоих случаях сведения о назначении препарата и дозе вносятся в реестр и подаются в министерство здравоохранения Самарской области (рисунок 2).

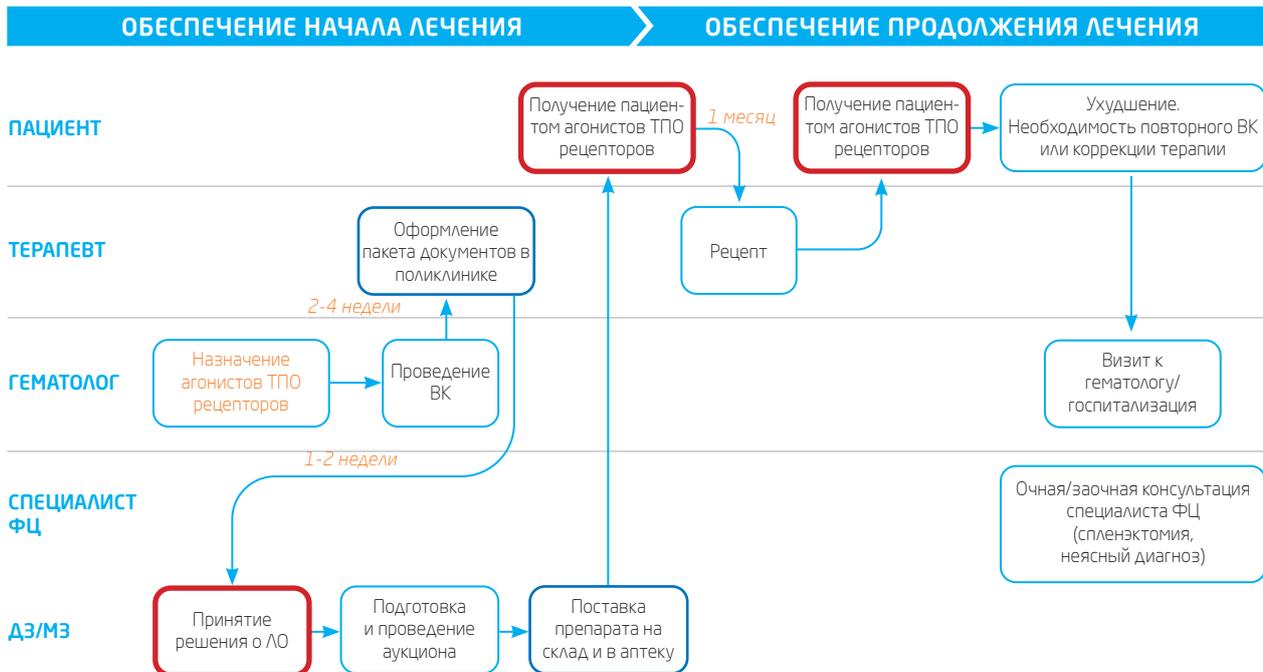


Рисунок 2. Маршрутизация пациента с ИТП на примере Самарской области, назначение агонистов ТПО-рецепторов

Источником финансирования является региональный бюджет, т. к. пациенты с орфанными заболеваниями обеспечиваются за счет средств орфанного регионального бюджета.

## Пример №2. Маршрутизация пациента с ИТП в Московской области

Рассмотрим наиболее продвинутый вариант организации гематологической службы для пациентов с орфанными заболеваниями.

Схема маршрутизации пациентов с подозрением на ИТП в Московской области аналогична схеме, представленной в Самарской области, и регулируется Распоряжением Минздрава МО от 09.02.2018 №20-Р «О совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям Московской области, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности» (рисунок 3).

Особенностью Московской области является наличие Центра орфанных заболеваний (Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО «МОНИКИ» – Центр орфанных заболеваний государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М. Ф. Владимирского» или Детский центр орфанных

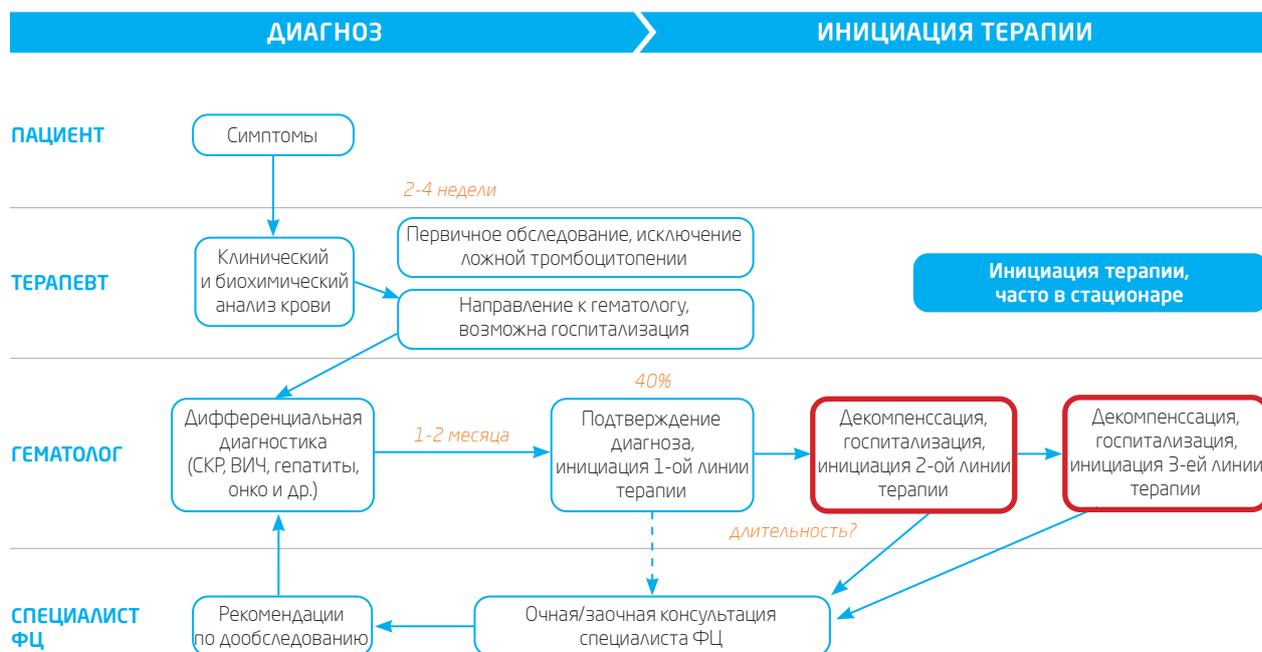


Рисунок 3. Маршрутизация пациента с ИТП на примере Московской области, терапия первой линии

заболеваний ГБУЗ МО «МОКДЦД» – Детский центр орфанных заболеваний государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Московский областной консультативно-диагностический центр для детей»). Центр функционирует в целях централизации и координации деятельности медицинских организаций Московской области, включенных в единую систему оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, внедрения эффективных методик обследования и лечения профильных пациентов.

Основные задачи и функции Центра:

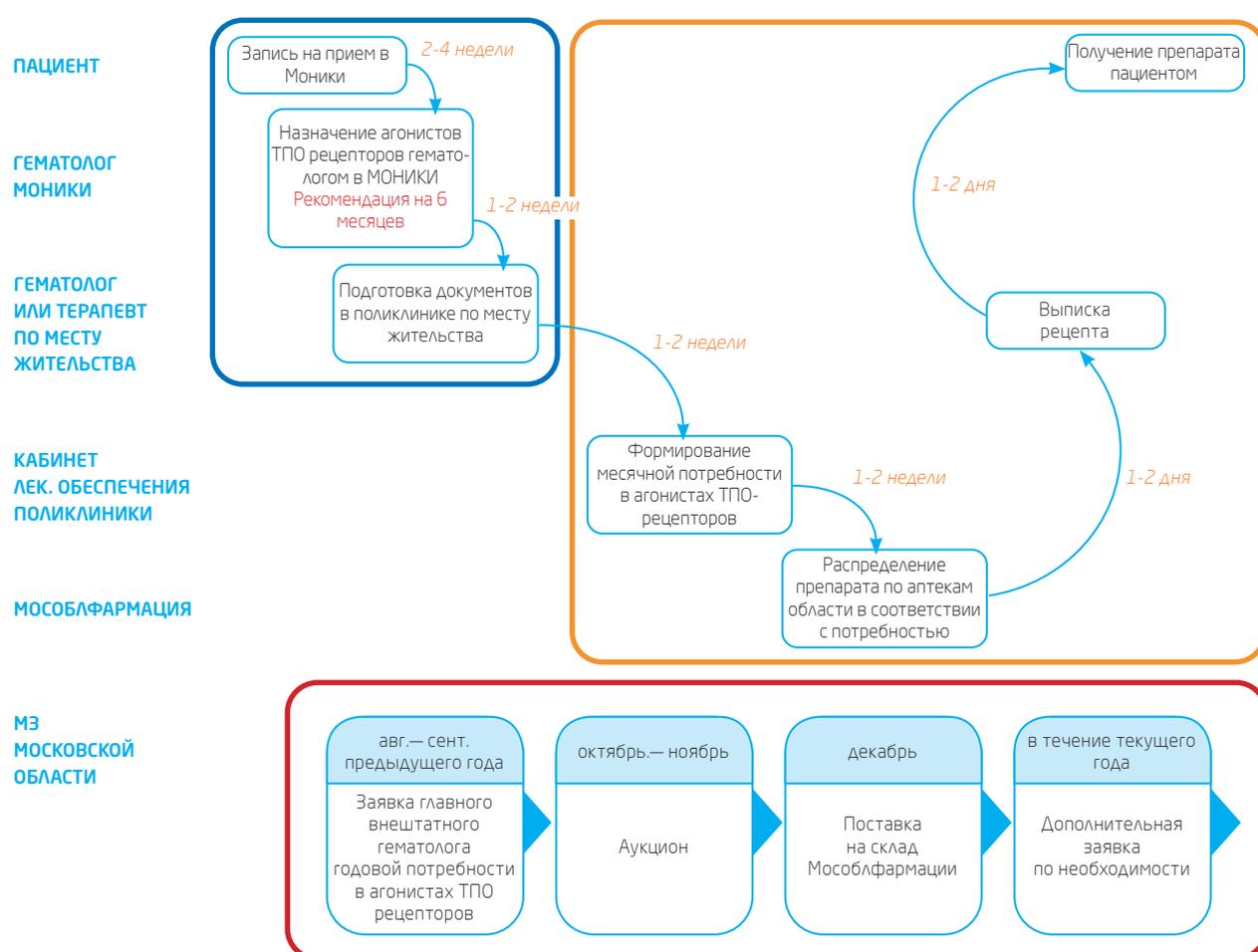
- Организация и координация амбулаторного и стационарного обследования и лечения пациентов с орфанными заболеваниями;
- Клиническое, инструментальное, лабораторное обследование пациентов с орфанными заболеваниями;
- Стандартизация протоколов диагностики и лечения, подготовка клинических рекомендаций по ведению пациентов с орфанными заболеваниями;
- Оптимизация системы профилактических мероприятий, этапной реабилитации и социальной адаптации пациентов с орфанными заболеваниями;
- Создание и ведение регистров пациентов с орфанными заболеваниями, проведение аудита регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

Маршрутизация пациентов с ИТП осуществляется в Центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО «МОНИКИ» или Детский центр орфанных заболеваний ГБУЗ МО «МОКДЦД» согласно приложению к Порядку, утвержденному Распоряжением Министерства здравоохранения Московской области от 09.02.2018 №20-Р.

На рисунке 4 представлены три параллельных и связанных цикла обеспечения пациента с ИТП: годовой (закупка агонистов ТПО-рецепторов на прогнозируемое количество пациентов), полугодовой (продление рекомендаций специалистов Центра), ежемесячный (поставка препаратов в аптеку по месту жительства, выписка рецептов).

Финансирование пациентов с орфанными заболеваниями регулируется Постановлением Правительства МО от 27.12.2019 №1047/45 «О Московской областной программе государственных

гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2020 год и на плановый период 2021 и 2022 годов», ч. V «Финансовое обеспечение Московской областной программы»: «<...> За счет бюджетных ассигнований бюджета Московской области осуществляется обеспечение: граждан, зарегистрированных на территории Московской области в порядке, установленном законодательством Российской Федерации, лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в соответствии с законодательством Российской Федерации<...>».



**Цикличность обеспечения пациентов в рамках трех связанных параллельных циклов:**

- 1. Годовой** – закупки на следующий год с учетом текущих пациентов и прогноза набора на терапию.
- 2. 6-месячный** – продление рекомендации гематологом МОНИКИ, подготовка документов в поликлинике.
- 3. Месячный** – доставка в аптеку по месту жительства, выписка рецептов.

Рисунок 4. Цикличность обеспечения пациентов с ИТП в Московской области в рамках трех связанных параллельных циклов

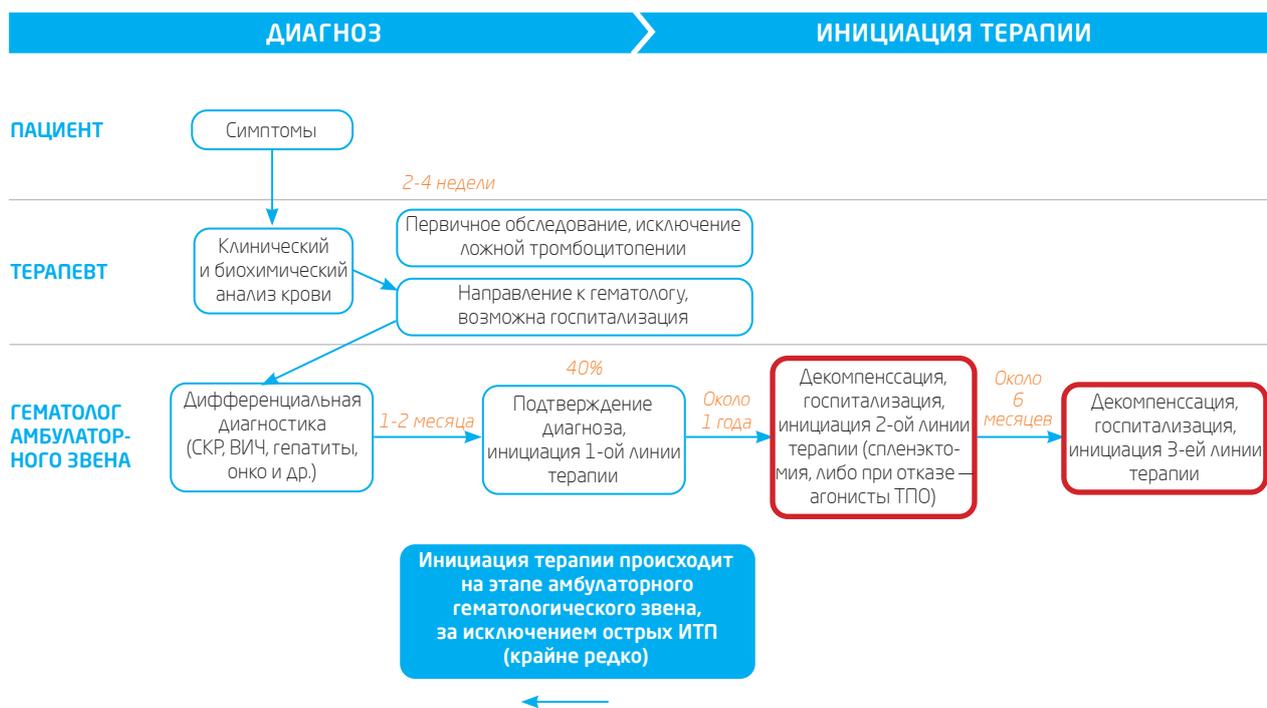


Рисунок 5. Маршрутизация пациента с ИТП на примере Республики Коми, терапия первой линии

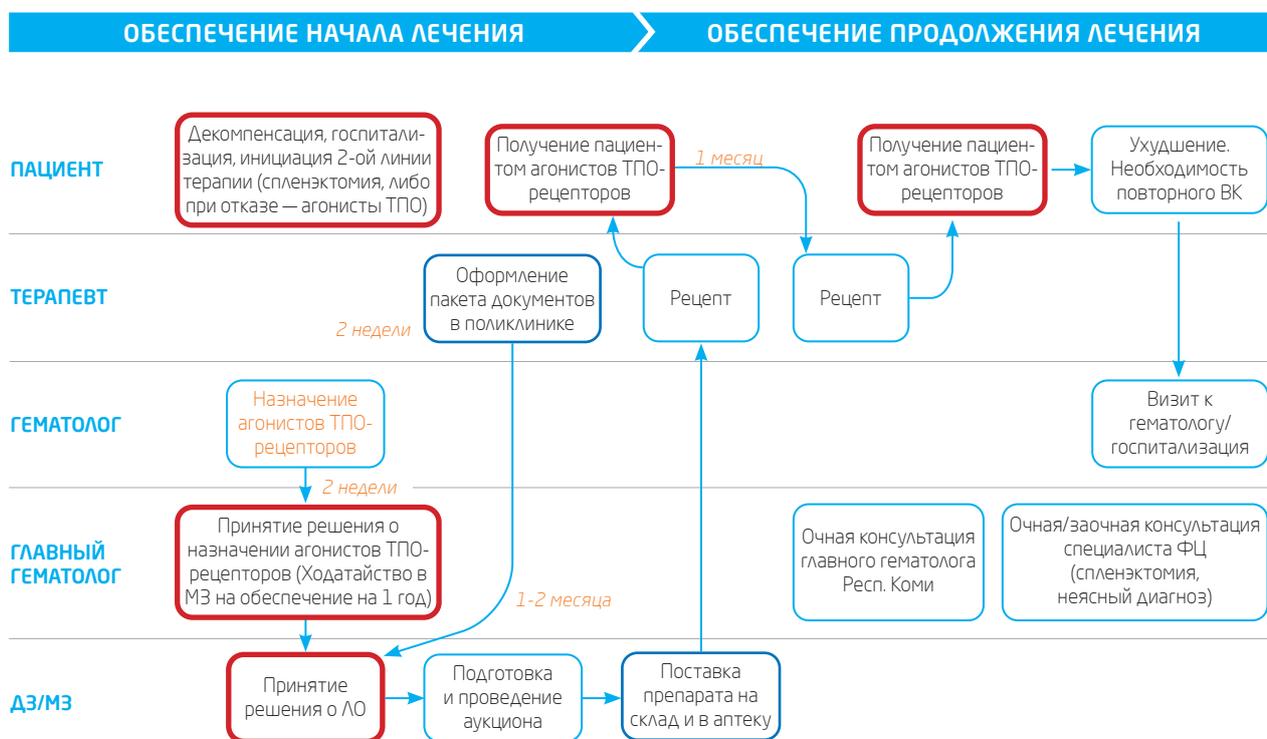


Рисунок 6. Маршрутизация пациента с ИТП на примере Республики Коми, назначение агонистов ТПО-рецепторов

### Пример №3. Маршрутизация пациента с ИТП в Республике Коми

Схема маршрутизации пациента с подозрением на орфанное заболевание ИТП в Республике Коми сравнима с вариантом обеспечения в Самарской области, однако в данном регионе инициация в основном происходит на этапе амбулаторного гематологического звена, значительно реже – в стационарах (рисунок 5).

Обращения за дополнительной экспертизой в федеральные центры не осуществляются.

### Пример №4. Маршрутизация пациента с ИТП в Кемеровской области

Ниже рассмотрен пример достаточно проблемного региона с точки зрения эффективности работы гематологической службы по обеспечению пациентов с ИТП.



Рисунок 7. Маршрутизация пациента с ИТП на примере Кемеровской области, терапия первой линии

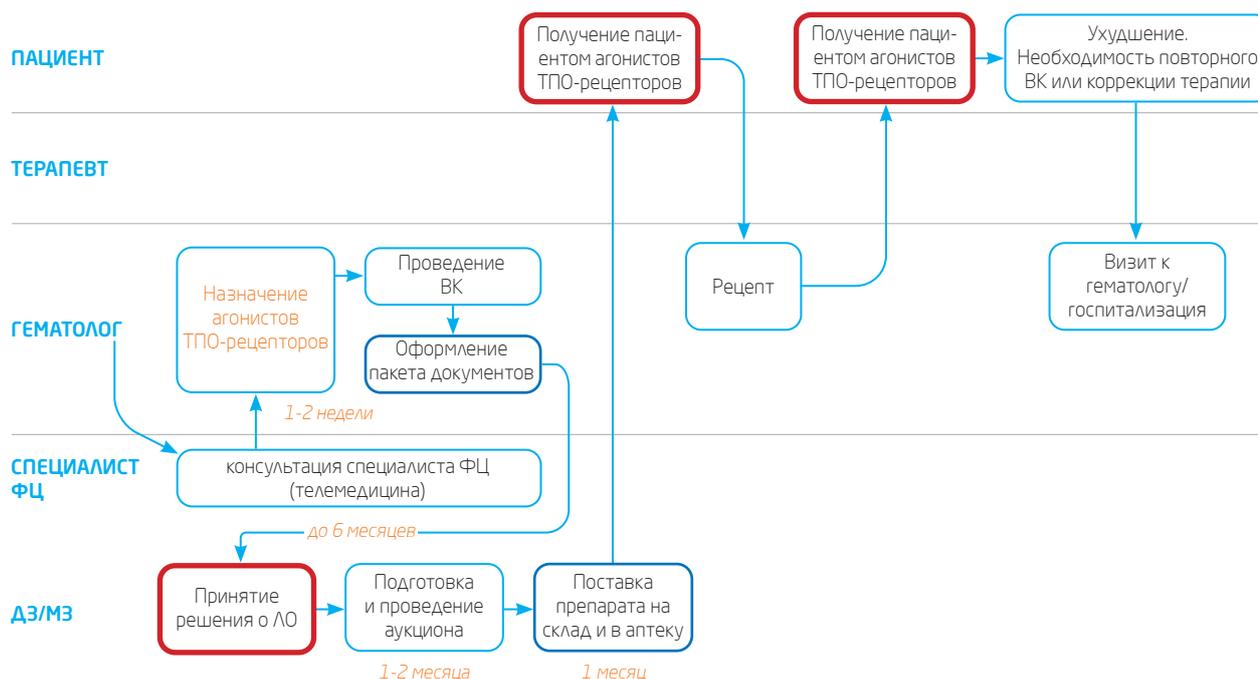


Рисунок 8. Маршрутизация пациента с ИТП на примере Кемеровской области, назначение агонистов ТПО-рецепторов

Барьер: то, что спленэктомия – это самый экономически дешевый способ решить проблему тромбоцитопении у пациента с ИТП, а также тот факт, что она входит в национальные клинические рекомендации по терапии ИТП, на что ссылаются клинические эксперты, является основной причиной для неназначения агонистов ТПО-рецепторов сразу после неудачной терапии ГКС.

## Заключение

Первичная иммунная тромбоцитопения (ИТП) – редкое орфанное заболевание, которое у взрослых пациентов часто проявляется в персистирующей или хронической форме. По настоящее время выбор второй линии терапии является самой актуальной тактикой лечения. Эффективность и безопасность агонистов ТПО-рецепторов (элтромбопаг и ромиплостим) доказана как до проведения спленэктомии, так и после нее. При этом перекрестной резистентности между этими двумя препаратами нет.

Назначение данных препаратов обеспечивает органосберегающую и стероидсберегающую тактику, поскольку наиболее распространенной ошибкой является многократное использование ГКС, приводящее при долговременном применении к серьезным осложнениям, и применение спленэктомии (хирургическое удаление

иммунного органа) до исчерпания всех возможностей консервативной терапии. Самое главное в каждом случае – подробное обсуждение возможной пользы и риска каждого вида терапии.

#### Список литературы:

1. Ковалева Л. Г., Пустовая Е. И., Сафонова Т. И. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (ИТП) взрослых. Первичная иммунная тромбоцитопения (ИТП) взрослых. Болезнь Верльгофа. М.: Нью Мун, 2014.
2. Ковалева Л. Г., Сафонова Т. И., Пустовая Е. И., Колосова Е. Н., Рядненко А. А. Клинико-статистические данные и оценка различных методов терапии идиопатической тромбоцитопенической пурпуры. Терапевтический архив. 2011; 4: 60-5.
3. Лисуков И. А., Масчани А. А., соавт. Иммунная тромбоцитопения: клинические проявления и ответ на терапию. Промежуточный анализ данных Российского регистра пациентов с первичной иммунной тромбоцитопенией и обзор литературы, Онкогематология, 2013 год, №2.
4. Масчан А. А., Румянцев А. Г., Ковалева Л. Г., Афанасьев Б. В., Поспелова Т. И., Зарицкий А. Ю. и др. Рекомендации Российского совета экспертов по диагностике и лечению больных первичной иммунной тромбоцитопенией. Онкогематология. 2010; 3: 36-45.
5. Меликян А. Л., Пустовая Е. И., Егорова Е. К., Калинина М. В., Колошейнова Т. И., Суборцева И. Н., Гилязитдинова Е. А., Двирнык В. Н. Дифференциальная диагностика тромбоцитопений. Онкогематология, 2017, 12(1), 78-87.
6. Меликян А. Л., Пустовая Е. И., Цветаева Н. В., Абдулкадыров К. М., Лисуков И. А., Грицаев С. В. и др. Национальные клинические рекомендации по диагностике и лечению первичной иммунной тромбоцитопении (идиопатической тромбоцитопенической пурпуры) у взрослых. Гематология и трансфузиология. 2015; 1: 44-56.
7. Меликян А. Л., Пустовая Е. И., Цветаева Н. В. и др. Национальные клинические рекомендации по диагностике и лечению первичной иммунной тромбоцитопении (идиопатической тромбоцитопенической пурпуры) у взрослых. Гематология и трансфузиология, 2017, Приложение №1: 1-24.
8. Письмо Минздрава России N 11-7/10/2-7543 и ФФОМС N 17033/26-2/и от 12.12.2019 «О методических рекомендациях по способам оплаты медицинской помощи за счет средств обязательного медицинского страхования».
9. Предварительные результаты эпидемиологического исследования идиопатической тромбоцитопенической пурпуры у взрослых в Российской Федерации». Меликян А. Л., Егорова Е. К., Пустовая Е. И., Колошейнова Т. И., Володичева Е. М., Капорская Т. С., Ильясов Р. К., Шелехова Т. В., Федорова Н. А., Зотова И. И., Сычева Т. М., Контиевский И. Н., Шестопалова И. А., Куркина Н. В., Сырцева Е. Б., Тарасенко Е. В., Мересий О.

В., Сухарева А. М., Чабаева Ю. А., Куликов С. М. Гематология и трансфузиология, 2019, 64(4), 436-446.

10. Cines D. B., Cuker A., Semple J. W. Pathogenesis of immune thrombocytopenia. *PresseMed*.2014; 43(4 Pt2): e49-59. doi:10.1016/j.lpm.2014.01.010.

11. Cines D. B., Gernsheimer T. B., Wasser J., Godeau B., Provan A., Lyons R. M. et al. Integrated analysis of long term safety in patients (pts) with chronic immune thrombocytopenia (ITP) treated with romiplostim. *Blood (ASH Annual Meeting Abstracts) 2012*, 120: Abstract 2185.

12. Forsythe A. et al. Real-world evidence on clinical outcomes in immune thrombocytopenia treated with thrombopoietin receptor agonists. *J. Comp. Eff. Res.*, 2020. DOI: 10.2217/cer-2019-0177.

13. Gu J., Lu L., Xu R., Chen X. Plasma thrombopoietin levels in patients with aplastic anemia and idiopathic thrombocytopenic purpura. *Chin Med J (Engl)* 2002; 115:983-6.

14. Neunert C., Lim W., Crowther M., Cohen A., Solberg L. Jr., Crowther M. A. The American Society of Hematology 2011 evidence-based practice guideline for immune thrombocytopenia. *Blood*. 2011; 117(16): 4190-207. doi: 10.1182/blood-2010-08-302984.

15. Neunert C., Terrell D. R., Arnold D. M. et al. American Society of Hematology 2019 guidelines for immune thrombocytopenia. *Blood Adv*.2019,3(23),3829-3866. doi:10.1182/bloodadvances.2019000966.

16. Provan D., Arnold D. M., Bussel J. B. et al. Updated international consensus report on the investigation and management of primary immune thrombocytopenia. *Blood Adv*. 2019, 3(22): 3780-3817. doi:10.1182/bloodadvances.2019000812.

17. Provan D., Stasi R., Newland A. S., Blanchette V. S., Bolton-Maggs P., Bussel J. B., et al. International consensus report on the investigation and management of primary immune thrombocytopenia. *Blood*. 2010; 115(2): 168-86. doi: 10.1182/blood-2009-06-225565.

18. Rodeghiero F., Stasi R., Gernsheimer T., Michel M., Provan D., Arnold D. M., et al. Standardization of terminology, definitions and outcome criteria in immune thrombocytopenic purpura of adults and children: report from international working group. *Blood*. 2009; 113(11): 2386-93. doi: 10.1182/blood-2008-07-162503.

19. Vianelli N., Palandri F., Polverelli N., Stasi R., Joelsson J., Johansson E., Ruggeri M., Zaja F. et al. Splenectomy as a curative treatment for immune thrombocytopenia: a retrospective analysis of 233 patients with a minimum follow up of 10 years. *Haematologica*. 2013 Jun; 98(6):875-80. 233.

## **МАРШРУТИЗАЦИЯ ДЕТЕЙ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ. ПРЕДЛОЖЕНИЯ СОЮЗА ПЕДИАТРОВ РОССИИ**

***Н. Д. ВАШАКМАДЗЕ,***

*заведующая отделом орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ЦКБ РАН, профессор кафедры факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова МЗ РФ, д. м. н.*

Для осуществления необходимого объема профилактических, лечебно-диагностических и реабилитационных вмешательств детям в России сформирована трехуровневая система не просто медицинской, а медико-социальной помощи, которая является основой для организации многопрофильной медицинской помощи детям с редкими заболеваниями.

По данным литературных источников, 80% пациентов с редкими заболеваниями – дети, однако система маршрутизации для них пока не сформирована. Прежде всего не выстроена связь между медико-генетическими центрами и консультациями (особенно частными), которые проводят диагностику редких заболеваний, и педиатрической системой, которая должна обеспечить постоянное ведение данной группы сложных больных. Пациенты с редкими болезнями испытывают серьезные затруднения со своевременным подтверждением диагноза и получением лечения. Необходимо разработать алгоритмы направления на диагностику и механизмы получения ребенком всех диагностических мероприятий на льготной основе, особенно с применением молекулярно-генетических методов. Иногда от момента постановки диагноза до получения пациентом необходимого лечения проходит от 6 до 18 месяцев. 10-30% детей с редкими заболеваниями не доживают до 5 лет.

Наиболее актуальными задачами в настоящее время являются:

- организация специализированных центров для оказания помощи и наблюдения пациентов с орфанными заболеваниями;
- развитие образовательных программ для врачей первичного звена;
- увеличение количества квалифицированных врачей-специалистов по редким заболеваниям;
- усовершенствование процесса перехода из педиатрической службы во взрослую сеть;
- развитие региональных центров, оказывающих помощь пациентам с редкими заболеваниями;
- создание общей базы педиатрических (федеральных и региональных) медицинских организаций и генетической службы.

Союз педиатров России предлагает организовать медико-социальную помощь пациентам с редкими заболеваниями на основе уже существующей трехуровневой системы с Национальным референсным центром во главе, расширив модель и четко обозначив отношения между учреждениями по горизонтали (в рамках одного уровня) и по вертикали (между разными уровнями медико-социальной помощи).

В такой модели к первому уровню относятся медицинские организации, оказывающие преимущественно первичную медико-санитарную (в том числе первичную специализированную) медицинскую помощь в районных и участковых больницах, во врачебных амбулаториях, городских больницах и поликлиниках. В оказании помощи принимают участие врачи-педиатры медицинских организаций, имеющие прикрепленное население и/или ведущие амбулаторный прием, врачи общей практики (семейные врачи), врачи-специалисты, оказывающие первичную специализированную помощь, врачи кабинетов неотложной медицинской помощи. Помимо лечения редкого заболевания пациенты имеют еще и иные медицинские нужды: орфанные больные часто обращаются к «своим» педиатрам при присоединении интеркуррентной инфекции, для выписки лекарственного препарата или лечебной смеси, проведения вакцинации и др. Участковому врачу необходимо знать специфику орфанного пациента. Кроме того, именно врач-педиатр может впервые заподозрить наличие редкого заболевания у ребенка, поэтому крайне важно образовывать врачей первичного звена в области орфанных заболеваний и вовлекать их в общую систему оказания

помощи пациенту с редкой патологией. При этом рекомендуется в каждой медицинской организации первого уровня после дополнительного обучения закрепить за одним или двумя специалистами статус врача-орфанолога, обладающего необходимой компетентностью в области редких болезней.

Ко второму уровню относятся медицинские организации, оказывающие преимущественно специализированную медицинскую помощь, имеющие в своей структуре специализированные межмуниципальные педиатрические отделения и/или межмуниципальные центры, а также районные и городские диспансеры, многопрофильные детские городские больницы. Учреждения укомплектованы педиатрами и врачами узких специальностей. На базе таких учреждений часто функционируют региональные центры по редким заболеваниям. В каждом субъекте РФ на базе многопрофильных больниц необходимо организовать центры помощи орфанным пациентам, которые сформируют сеть центров второго уровня. Такие центры при наличии в них врача-генетика будут выявлять редких пациентов, а также заниматься диспансерным наблюдением и лечением орфанных больных. Эти центры должны отвечать за внесение данных о пациентах в региональный сегмент федерального регистра.

В учреждениях третьего уровня дети получают специализированную (в том числе высокотехнологичную) медицинскую помощь в областных (краевых, республиканских) больницах, научно-исследовательских институтах, клиниках высших учебных заведений и т. д. по определенным заболеваниям. В учреждениях третьего уровня врачи решают вопросы, связанные с необходимостью применения новых сложных и/или уникальных методов лечения с научно доказанной эффективностью, в том числе с применением высокотехнологичных диагностических и лабораторных методов, которые используются для подтверждения тактики лечения.

Национальный референсный центр (НРЦ) определяет и реализует научно-практические, организационно-методические и информационные задачи, разрабатывает обновленные протоколы ведения пациентов, координирует деятельность экспертных центров разных уровней. НРЦ в части редких заболеваний координирует работу как педиатрической службы, так и системы оказания помощи взрослым пациентам. Единый Национальный референсный центр необходим для консолидации экспертизы и повышения качества диагностических исследований, наблюдения за течением редкого заболевания и лечения. Работа НРЦ может быть структурирована по группам редких болезней, специалисты каждой группы должны контактировать с учреждениями всех уровней по вопросам лечения

конкретных нозологий. Таким образом будут сформированы нозологические кластеры, «пронизывающие» все уровни системы оказания помощи редкому пациенту, что будет более эффективно, чем формализованное взаимодействие между лечебными учреждениями разных уровней.

Национальный референсный центр как научно-методологическая структура должен быть идеологически аффилирован с Российской академией наук. Он рекомендует, консультирует, координирует. Что касается функции контроля за терапией пациентов, то в мировой практике она обычно лежит на медицинских организациях.

Учреждения, участвующие в оказании медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, могут иметь четыре профиля вовлеченности в сферу редких заболеваний:

1. практическая работа (диагностика и лечение);
2. новые технологии (участие в клинических испытаниях);
3. научная и образовательная деятельность (конференции, обучение, публикации);
4. экспертная работа (экспертиза готовых или инициация новых документов, регламентирующих процесс оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями).

Проводимый с определенной периодичностью мониторинг (аудит) учреждений позволит регулярно подтверждать обоснованность участия учреждений в диагностике, оказании медицинской помощи, процессах клинической экспертизы, научных исследований и обучения в сфере редких заболеваний. Результаты мониторинга помогут пациентам и их родственникам лучше ориентироваться в системе медицинского обслуживания и позволят медицинским работникам предложить пациентам правильное направление обращения за медицинской помощью.

Вне зависимости от того, какой уровень занимают медицинские учреждения в системе организации помощи пациентам с орфанными заболеваниями, какова степень их вовлеченности и какие функции они выполняют, вся система – от учреждений первого уровня (на котором крайне важна орфанная настороженность врача, запускающая весь процесс маршрутизации орфанного пациента) до Национального референсного центра – должна работать как единый отлаженный механизм, который позволит каждому пациенту с редким заболеванием получать своевременную, качественную и эффективную медицинскую и медико-социальную помощь.

### **ПРИМЕРЫ ОРГАНИЗАЦИОННО- РАСПОРЯДИТЕЛЬНЫХ ДОКУМЕНТОВ ОРГАНОВ ИСПОЛНИТЕЛЬНОЙ ВЛАСТИ В СУБЪЕКТАХ РФ, РЕГУЛИРУЮЩИХ ПОРЯДКИ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ НА МЕСТАХ**

***Н. С. СМЕРНОВА,***

*юрист Национального совета экспертов по редким болезням*

Законодательством РФ на органы исполнительной власти субъектов возложен ряд управленческих полномочий, связанных с организацией медицинской помощи и лекарственного обеспечения нуждающимся в этом гражданам. Для исполнения таких полномочий необходимо принятие соответствующих нормативно-правовых актов и распорядительных документов, которые учитывают уровень и структуру заболеваемости, географическую специфику региона, транспортную доступность медицинских организаций и иные особенности конкретной территории.

К указанным полномочиям исполнительных органов субъектов РФ, в частности, относятся:

- разработка, утверждение и реализация территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, включающей в себя территориальную программу ОМС;
- разработка организационно-распорядительных документов;
- организация оказания всех видов медицинской помощи в медицинских организациях, подведомственных исполнительным органам государственной власти субъекта РФ;
- организация обеспечения граждан лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания;
- координация деятельности исполнительных органов государственной власти субъекта РФ в сфере охраны здоровья, субъектов государственной, муниципальной и частной систем здравоохранения на территории региона.

Говоря об организации медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, важно отметить, что данная группа пациентов является особенной и требует мультидисциплинарного подхода: нозологии относятся к разным группам, диагностика заболеваний требует генетического исследования, лечение часто дорогостоящее, способы введения лекарственных препаратов разные, механизмы получения терапии отличаются в зависимости от нозологии. Указанные особенности свидетельствуют о необходимости детальной разработки нормативных документов по маршрутизации пациентов с орфанными заболеваниями.

По результатам анализа ответов регионов о наличии принятых нормативно-правовых актов, регулирующих организацию медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями на территории субъектов Российской Федерации, сформирован рисунок 1, показывающий ситуацию в целом по стране.

Общим для всех регионов выводом является то, что маршрут пациентов зачастую обусловлен организацией льготного лекарственного обеспечения. Это связано с тем, что одним из важнейших элементов медицинской помощи для пациентов с орфанными заболеваниями является получение орфанных лекарственных препаратов или специализированных продуктов лечебного питания. Только 30% регионов указали на наличие принятых нормативно-правовых актов, регулирующих порядок организации медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями. Однако анализ указанных документов показал, что в одних случаях регионы в качестве порядков организации медицинской помощи указали территориальные про-

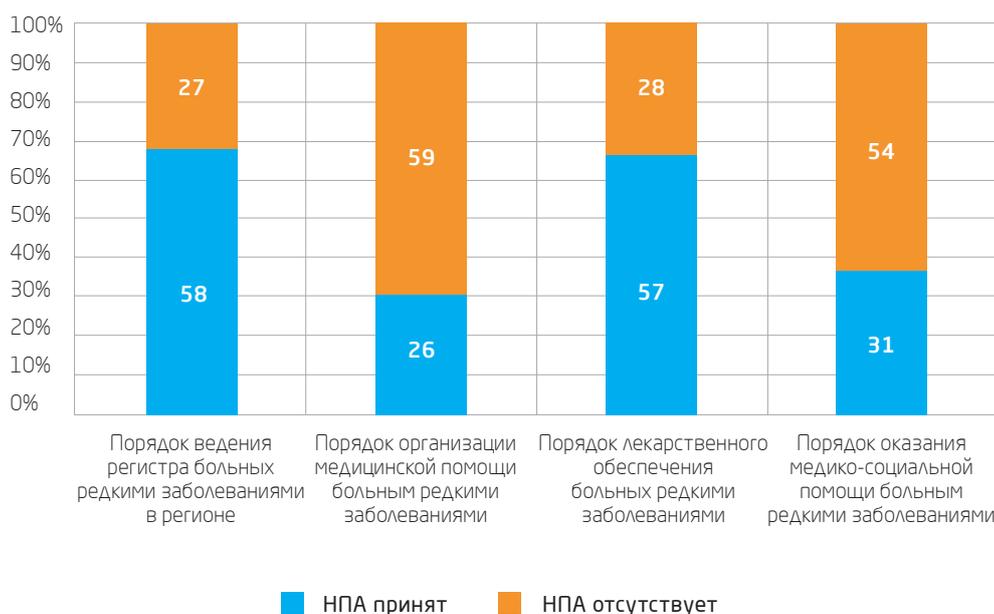


Рисунок 1. Нормативно-правовые акты субъектов Российской Федерации, регулирующие порядок организации медицинской помощи, в том числе лекарственного обеспечения

граммы государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи, в других случаях это фактически порядки организации льготного лекарственного обеспечения.

В качестве образцов, которые могут быть использованы для разработки НПА по маршрутизации больных на территории субъекта РФ, можно рассмотреть нижеуказанные нормативные акты.

**1. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы от 21 февраля 2014 года №139 «О дальнейшем совершенствовании организации оказания медицинской помощи жителям города Москвы, страдающим заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний».**

Данный документ наиболее полный с точки зрения охвата необходимых элементов системы оказания медицинской помощи по выбранному направлению (оказание медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями на территории г. Москвы, в том числе правила ведения регистра).

Приказом, в частности, установлены:

а) Перечень заболеваний, которые попадают под действие данного НПА, и порядок оказания медицинской помощи больным редкими (орфанными) заболеваниями (маршрутизация пациентов от момента подозрения на орфанное заболевание до проведения лечения и динамического наблюдения за больным).

б) Порядок ведения регистра, в т. ч. определены лица, уполномоченные на направление сведений о гражданах, которым установлено орфанное заболевание из перечня согласно данному приказу, и орган, уполномоченный на ведение регистра. В частности, указано, что главные внештатные специалисты (далее по тексту – ГВС) в течение 5 рабочих дней со дня установления диагноза или получения информации об установлении диагноза направляют сведения в ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» для внесения данных в Московский сегмент Федерального регистра лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями. ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» осуществляет ведение Московского сегмента Федерального регистра и учет больных редкими (орфанными) заболеваниями в городе Москва.

в) Реестр аптечных организаций, осуществляющих отпуск лекарственных препаратов по рецепту врача.

г) Номенклатура лекарственных препаратов, применяемых при лечении больных с заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний.

д) Обязанности каждого конкретного специалиста на каждом определенном этапе оказания медицинской помощи, что позволяет минимизировать время от постановки диагноза до получения необходимой медицинской помощи и систематизировать работу специалистов:

– Приказом установлены полномочия врача-специалиста, который при подозрении на наличие редкого (орфанного) заболевания направляет больного на консультацию к окружному специалисту соответствующего профиля.

– На окружного специалиста возложена обязанность по организации проведения обследования больного, по результатам которого пациент направляется в медицинскую организацию на консультацию к ГВС для установления окончательного диагноза.

– Определены полномочия ГВС по оказанию медицинской помощи, к которым отнесено оформление комиссионного заключения с указанием обоснования диагноза, степени активности заболевания, его осложнений, обусловленных ими функциональных нарушений и рекомендаций по лечению (приложением к данному приказу определен перечень ГВС по каждому конкретному заболеванию, что позволяет быстро направлять пациентов к специалисту и аккумулировать всех пациентов соответствующего профиля в одном месте).

Важным моментом является установление обязанности ГВС направлять комиссионное заключение в Департамент здравоохранения города Москвы, руководителям медицинских организаций, оказывающих стационарную помощь, или в медицинскую организацию, осуществляющую оказание первичной медико-санитарной помощи, и направление в данные организации больного (приложением установлен реестр медицинских организаций, участвующих в оказании медицинской помощи и лекарственном обеспечении в стационарных и амбулаторных условиях). Такое полномочие ГВС позволяет своевременно информировать орган исполнительной власти о возникновении финансовой потребности в лекарственном обеспечении конкретного больного и извещении медицинской организации соответствующего профиля о необходимости организации оказания медицинской помощи конкретному больному.

Важным моментом является установление полномочий медицинских организаций по организации динамического наблюдения за пациентом. К обязанностям ГВС также относится осуществление контроля оказания медицинской помощи не реже одного раза в 12 месяцев. Диспансерное наблюдение пациента осуществляется окружным специалистом по профилю соответствующего заболева-

ния. Динамическое наблюдение за пациентом позволяет качественно оказать медицинскую помощь, вовремя скорректировать план лечения пациента.

Анализ данного нормативно-правового акта позволяет говорить о сформированной системе маршрутизации пациента с орфанным заболеванием на всех этапах оказания медицинской помощи, включающей в себя все важные элементы, позволяющие упорядочить совместную работу органов исполнительной власти, медицинских и аптечных организаций, конкретизировать полномочия специалистов, участвующих в организации оказания медицинской помощи и лекарственном обеспечении больных с орфанными заболеваниями, а также организовать своевременное наблюдение и лечение, эффективно и своевременно устранить проблемы, возникающие на каждом конкретном этапе оказания медицинской помощи.

**2. Постановление губернатора Владимирской области от 30.11.2012 №1344 «Об организации обеспечения граждан лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или инвалидности».**

Данный НПА интересен тем, что устанавливает положения о предоставлении ГБУЗ ВО «Областная клиническая больница» субсидий в целях закупки специализированных продуктов лечебного питания для обеспечения граждан, в них нуждающихся. Такой порядок финансирования можно использовать при организации обеспечения лекарственными препаратами, применяемыми в стационарных условиях, так как он позволяет закупать и применять лекарственные препараты в самом медицинском учреждении, исключая хранение пациентом препарата на дому при получении таких препаратов по рецепту врача.

**3. Приказ Департамента здравоохранения администрации Владимирской области от 14.01.2013 №12 «Об организации обеспечения лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, лекарственными препаратами».**

В отличие от Приказа №139 г. Москвы, которым регламентирована работа только детского орфанного центра, Приказ №12 утверждает в качестве «орфанных центров» два медицинских учреждения взрослого и детского звена на территории Владимир-

ской области – ГБУЗ ВО ОКБ и ГБУЗ ВО ОДКБ, что позволяет систематизировать оказание медицинской помощи как взрослому, так и детскому населению, а также организовать перевод пациентов от специалистов детского звена во взрослое звено при достижении возраста 18 лет.

На медицинские организации всех уровней возложены обязанности:

- Организовать динамическое наблюдение, своевременную консультацию и коррекцию терапии, направление пациентов на консультацию к ГВС для коррекции терапии ежемесячно или в сроки, рекомендуемые ГВС, для обеспечения их лекарственными препаратами. Данный пункт позволяет наладить контроль за проводимым лечением, своевременно корректировать состояние пациентов и схемы лечения и тем самым оказывать медицинскую помощь наиболее качественно и – что также важно – планировать и корректировать планы закупок лекарственных препаратов как в сторону увеличения, так и в сторону уменьшения.
- Обеспечить выписку рецептов на лекарственные препараты и условия для введения лекарственных препаратов в соответствии с инструкцией по их применению, что позволяет медицинским учреждениям организовать применение лекарственных препаратов, выписанных по рецепту врача, в стационарных условиях.

Особенностью данного документа, в отличие от Приказа №139 г. Москвы, является то, что в системе оказания медицинской помощи также участвуют ГБУЗ ВО районов. Участковые врачи, в частности, осуществляют подготовку выписки из медицинской карты амбулаторного больного и направления на консультацию к ГВС в срок не позднее 3 дней с момента обращения больного в ГБУЗ ВО. В медицинских учреждениях данного звена осуществляется диспансерное наблюдение, лечение больного, проводится необходимый объем обследований для последующей консультации в соответствии с рекомендациями специалистов ГБУЗ ВО ОКБ, ГБУЗ ВО ОДКБ и ГБУЗ ВО «ГБ №4 г. Владимира».

Еще одним важным приложением данного приказа является Порядок обеспечения лекарственными препаратами больных редкими заболеваниями, которые по состоянию здоровья являются нетранспортабельными и не могут самостоятельно прибыть на консультативный прием к ГВС за назначением и выписыванием льготных рецептов на лекарственные препараты. В соответствии с указанным порядком врачебной комиссией ГБУЗ ВО региона

оформляется заключение о состоянии здоровья больного, который по состоянию здоровья является нетранспортабельным и не может самостоятельно прийти на консультативный прием к главному внештатному специалисту и за получением лекарственных препаратов. К заключению прилагается подробное описание статуса и результаты диагностических исследований согласно стандарту медицинской помощи. Рецепт выписывается ГВС или врачом, имеющим право на выписку льготных рецептов, на основании заключения ВК и рекомендации ГВС. Ответственные лица, получив льготный рецепт, выписанный нетранспортабельному больному, доставляют его по месту жительства, передают пациенту на руки и информируют фармацевтическую организацию о необходимости адресной доставки лекарственного препарата. Фармацевтическая организация в соответствии с государственным контрактом осуществляет адресную доставку лекарственного препарата больному.

**4. Приказ Министерства здравоохранения Новосибирской области от 01.02.2018 №290 «Об организации обеспечения граждан, проживающих на территории Новосибирской области, лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания за счет средств федерального бюджета и областного бюджета Новосибирской области».**

Данным приказом установлен порядок организации обеспечения лекарственными препаратами для медицинского применения, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания всех льготных категорий граждан, проживающих на территории субъекта, в целом.

Данным приказом определены участники льготного лекарственного обеспечения:

- Министерство здравоохранения Новосибирской области (далее – Минздрав НСО);
- государственное казенное учреждение Новосибирской области «Новосибоблфарм» (далее – ГКУ НСО «Новосибоблфарм»);
- государственное казенное учреждение здравоохранения Новосибирской области «Новосибирский медицинский информационно-аналитический центр» (далее – ГКУЗ НСО «МИАЦ»);
- государственные медицинские организации Новосибирской области и иные медицинские организации, участвующие в системе льготного лекарственного обеспечения Новосибирской области (далее – МО);

- аптеки (аптечные пункты) различных форм собственности, имеющие договорные отношения с ГКУ НСО «Новосибоблфарм» на предоставление услуг для обеспечения нужд Новосибирской области в части льготного лекарственного обеспечения, осуществляющие отпуск лекарственных препаратов по рецептам врача (фельдшера), выданным льготникам (далее – пункты отпуска).

Приказом установлены полномочия каждого участника системы льготного лекарственного обеспечения. К полномочиям ГКУ НСО «Новосибоблфарм» относятся сбор и предоставление данных о средней годовой потребности МО в лекарственных препаратах, медицинских изделиях, специализированных продуктах лечебного питания Минздраву НСО, закупка, получение и распределение лекарственных препаратов по пунктам отпуска лекарственных средств. Так, в частности, ГКУ НСО «Новосибоблфарм»:

- осуществляет перемещение необходимых лекарственных препаратов между пунктами отпуска после согласования с МО с одновременным информированием Минздрава НСО;
- ежемесячно до первого числа месяца осуществляет поставку лекарственных препаратов в пункты отпуска в соответствии с утвержденными плановыми заявками МО;
- определяет прикрепление пунктов отпуска лекарственных препаратов к МО с учетом их максимальной приближенности к гражданам и направляет на согласование и утверждение в Минздрав НСО;
- осуществляет контроль за работой пунктов отпуска, в том числе за отпуском лекарственных препаратов льготникам и сроками действия льготных рецептов.

Минздравом НСО утверждена сеть пунктов отпуска, прикрепленных к МО. Пункты отпуска находятся на территории МО, в том числе оказывающих медицинскую помощь в стационарных условиях. Руководитель МО приказом назначает работника, ответственного за организацию и контроль льготного лекарственного обеспечения, а также медицинского работника, имеющего право по доверенности от пациента получать препарат в пункте отпуска данной МО. Полученный лекарственный препарат сразу вводится пациенту. Приказ позволяет устранить риски неправильного хранения и транспортировки лекарственных средств при самостоятельном получении его пациентом.

Возможность выписывания доверенности на медицинского работника МО соответствует п. 7 Приказа Минздрава России от 14.01.2019 №4н «Об утверждении порядка назначения лекарствен-

ных препаратов, форм рецептурных бланков на лекарственные препараты, порядка оформления указанных бланков, их учета и хранения», который регламентирует возможность получения рецепта по доверенности, выданной пациентом.

Данный документ позволяет создать единую систему льготного обеспечения лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания за счет средств федерального бюджета и областного бюджета на территории субъекта в амбулаторных и стационарных условиях, а также решает проблему организации введения в стационарных условиях или условиях дневного стационара лекарственных препаратов, полученных по рецепту врача.

Органам исполнительной власти субъектов Российской Федерации рекомендуется использовать вышеприведенные документы при формировании и совершенствовании нормативно-правовой базы, направленной на исполнение организационно-управленческих полномочий, связанных с налаживанием и поддержанием наиболее оптимальных в условиях конкретных субъектов Российской Федерации механизмов устойчивого и бесперебойного предоставления нуждающимся в этом гражданам необходимых лекарственных средств.

## ПРИНЦИПЫ МАРШРУТИЗАЦИИ ПАЦИЕНТОВ С БОЛЕЗНЬЮ ФАБРИ

***Е. А. ХВОСТИКОВА,***

*директор Центра помощи пациентам «Геном»*

### ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ЗАБОЛЕВАНИЯ

Болезнь Фабри (БФ) – наследственное заболевание, обусловленное снижением или отсутствием активности фермента  $\alpha$ -галактозидазы А. Заболевание носит прогрессирующий мультисистемный характер, характеризуется снижением качества и продолжительности жизни. Наблюдается поражение нервной системы, сердечно-сосудистой системы, почек, кожи, органа зрения. Без соответствующего лечения смертельный исход, как правило, наступает на 4–5-м десятилетии жизни от сердечно-сосудистых, цереброваскулярных осложнений или почечной недостаточности. Для лечения БФ разработана ферментная заместительная терапия. Болезнь Фабри включена в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Лекарственное обеспечение пациентов производится за счет средств регионального бюджета. Клинические рекомендации созданы профессиональным экспертным сообществом и опубликованы на сайте МЗ РФ в 2020 году.

Ключевые этапы и особенности маршрутизации пациентов с болезнью Фабри:

|    | Этапы и мероприятия  | Условия и особенности   |
|----|--|---|
| 1. | <p>Преддиагностический:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– формирование групп риска по наследственной патологии из числа прикрепленного населения;</li> <li>– маршрутизация в центр экспертизы регионального уровня.</li> </ul>  | <p>Наличие региональных или национальных рекомендаций по формированию групп риска и организации диспансерного наблюдения групп риска по болезни Фабри. В группы риска необходимо включать пациентов, состоящих на учете у нефролога, кардиолога, ревматолога, невролога (педиатрического и терапевтического профиля), а также педиатра, терапевта, врача общей практики, имеющих в семейном анамнезе у родственников установленный диагноз болезни Фабри, наличие ранних проявлений со стороны периферической нервной системы в виде нейропатических болей, сердечно-сосудистых и цереброваскулярных катастроф, диализных пациентов и др. Группы риска по системам органов представлены в клинических рекомендациях (2019 г.).</p> <p>Пример региональной программы в Республике Башкортостан: пациенты с выявленными семейными случаями болезни почек, кардиомиопатии неясного генеза направляются на консультации специалистов Центра орфанных заболеваний.</p> |
| 2. | <p>Верификация диагноза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– консультация врача-генетика;</li> <li>– лабораторный анализ в соответствии с клиническими рекомендациями;</li> <li>– построение семейного генетического дерева;</li> <li>– направление в центры экспертизы федерального уровня в целях подтверждения диагноза и определения тактики ведения.</li> </ul>  | <p>Наличие утвержденного на уровне региона перечня многопрофильных организаций для оказания первичной специализированной медико-санитарной помощи и специализированной медицинской помощи лицам с орфанными заболеваниями (примеры: Московская область, г. Москва, Республика Башкортостан, Ростовская область и т. д.).</p> <p>Наличие утвержденного механизма организации направления в федеральные учреждения (центры экспертизы федерального уровня) для подтверждения диагноза и тактики ведения пациента, в том числе с использованием телемедицинских технологий.</p>  |
| 3  | <p>Организация лечения:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– проведение врачебной комиссии;</li> <li>– внесение в регистр;</li> <li>– организация закупки;</li> <li>– организация прикрепления пациента к максимально приближенной к месту жительства медицинской организации, осуществляющей инфузию;</li> <li>– организация маршрутизации лекарственного препарата в медицинскую организацию, осуществляющую инфузию.</li> </ul> | <p>Назначение специалиста, ответственного за ведение регионального сегмента регистра, мониторинг и контроль качества оказания медицинской помощи пациентам с болезнью Фабри (в полном соответствии со стандартами и клиническими рекомендациями).</p> <p>Утвержденный порядок выдачи (маршрутизации) закупленного лекарственного препарата из аптечной организации в медицинскую организацию, осуществляющую медицинскую услугу по введению лекарственного препарата, в том числе с обязательным соблюдением условий холодовой цепи (пример: Ростовская область, Приказ №446 от 08.04.2013).</p>  |

|    |  |   |
|----|--|---|
| 4. | <p>Диспансерно-динамическое наблюдение:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– осмотр врачом-специалистом в соответствии с клиническими рекомендациями и стандартами оказания медицинской помощи;</li> <li>– осмотр врачом-специалистом региона, ответственным за мониторинг и контроль качества оказания медицинской помощи пациентам с болезнью Фабри;</li> <li>– госпитализация в многопрофильную медицинскую организацию (в том числе с целью оценки эффективности и коррекции тактики ведения) или в федеральные центры в соответствии с их рекомендациями;</li> <li>– направление на МСЭ для решения вопроса об установлении инвалидности и формирования плана реабилитации, абилитации ребенка-инвалида.</li> </ul> | <p>Формирование междисциплинарной команды из числа врача-педиатра/терапевта/семейного врача/врача общей практики, врача-генетика, врача-нефролога, врача-кардиолога.</p> <p>Национальные (клинические рекомендации) и региональные документы по организации диспансерно-динамического наблюдения, включающие перечень клинико-диагностических услуг, их кратность, периодичность на основе национальных клинических рекомендаций по болезни Фабри.</p> <p>Наличие утвержденного на уровне региона перечня многопрофильных организаций.</p> <p>Наличие утвержденного на уровне региона порядка маршрутизации пациента в федеральные центры для динамического наблюдения.</p> |
|----|--|---|

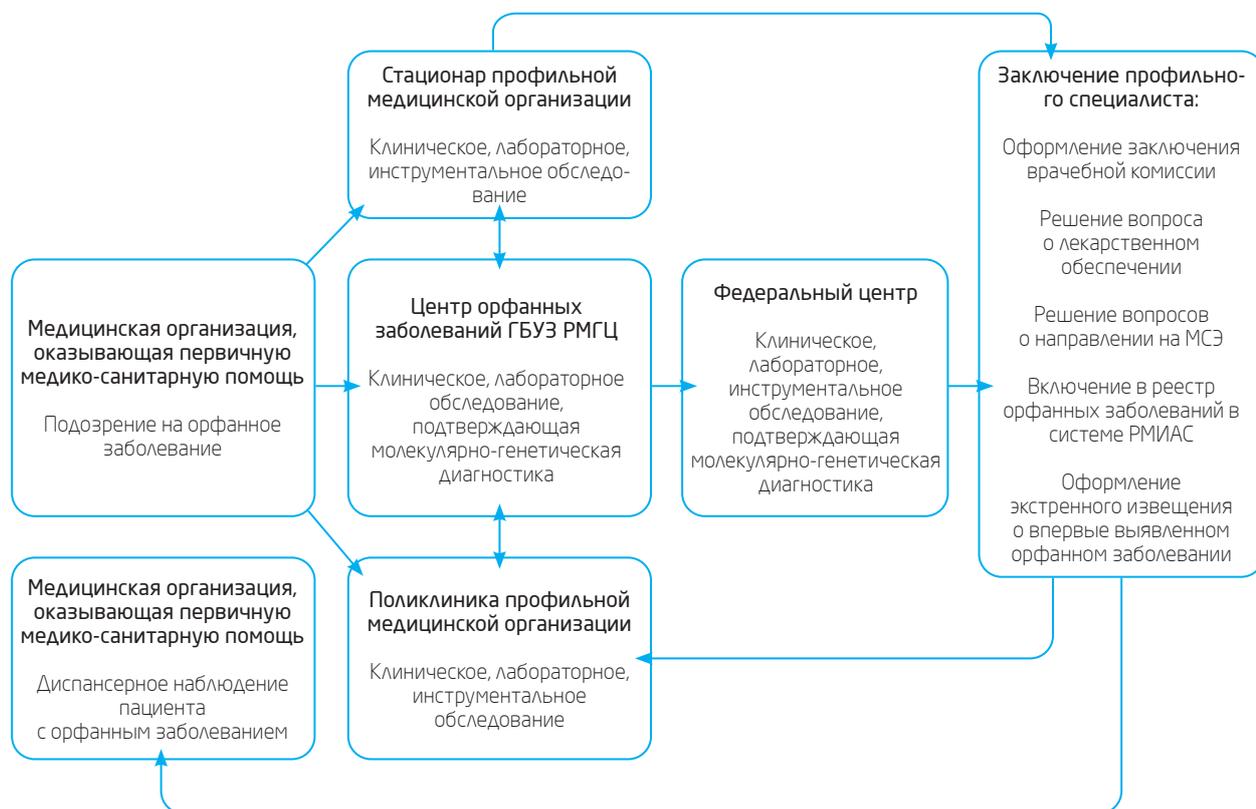


Рисунок 1. Пример алгоритма действий при подозрении на редкое (орфанное) заболевание, описанного в порядке оказания медицинской помощи жителям Республики Башкортостан

## ПРИНЦИПЫ МАРШРУТИЗАЦИИ ПАЦИЕНТОВ С БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

**Н. Д. ВАШАКМАДЗЕ,**

*заведующая отделом орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НИИ педиатрии и охраны здоровья детей ЦКБ РАН, профессор кафедры факультетской педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова МЗ РФ, д. м. н.*

### ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ЗАБОЛЕВАНИЯ

Гликогеноз II типа, или болезнь Помпе (БП), относится к редким наследственным болезням накопления, связанным с дефицитом фермента кислой мальтазы (кислой альфа-глюкозидазы, КАГ) в лизосомах. БП характеризуется неуклонно прогрессирующим течением с разными вариантами прогрессирования. Выделяют младенческую форму болезни (МБП) и болезнь Помпе с поздним началом (БППН). МБП характеризуется тяжелым прогрессирующим течением и быстрым развитием полиорганной патологии: мышечной гипотонии и слабости, сердечной недостаточности в результате гипертрофической кардиомиопатии, дыхательной недостаточности на фоне слабости диафрагмы и межреберных мышц. БППН отличается от МБП более мягкими клиническими проявлениями и течением, отсутствием полиорганной патологии (поражение сердца наблюдается крайне редко) и более поздними осложнениями со стороны дыхательной системы в результате слабости мышц диафрагмы и межреберной мускулатуры. Диагностика БП независимо от формы основана на оценке клинических симптомов, данных инструментальных и лабораторных обследований. Для лечения БП разработана ферментная заместительная терапия. Клинические рекомендации созданы и опубликованы на сайте МЗ РФ.

## ОРГАНИЗАЦИЯ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ

Болезнь Помпе входит в перечень редких (орфанных) заболеваний, который формируется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещается на его официальном сайте в сети Интернет, но не включена в программу «высокозатратных нозологий» или перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Лекарственное обеспечение пациентов производится за счет средств регионального бюджета согласно Постановлению Правительства РФ от 30 июля 1994 года №890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения».

Ключевые этапы и особенности маршрутизации пациентов с болезнью Помпе:

|    | Этапы и мероприятия   | Условия и особенности  |
|----|---|--|
| 1. | <p>Диагностика:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>– формирование групп риска по наследственной патологии из числа прикрепленного населения;</li><li>– направление в центр экспертизы регионального/федерального уровня.</li></ul> | <p>Наличие региональных или национальных рекомендаций по формированию групп риска и организации диспансерного наблюдения групп риска по болезни Помпе. Клинические рекомендации «Болезнь Помпе» описывают приоритетные группы риска по жалобам, анамнестическим событиям и данным физикального осмотра, а также перечень дифференциальных диагнозов.</p> <p>В группы риска необходимо включать пациентов, состоящих на учете у невролога, кардиолога (педиатрического и терапевтического профиля), а также педиатра, терапевта, врача общей практики, гастроэнтеролога, ревматолога, пульмонолога, генетика, а именно пациентов, имеющих в семейном анамнезе у родственников установленный диагноз болезни Помпе или миопатию/миодистрофию неустановленного генеза, имеющих в клинической картине поражение мышечной системы (миопатия/миодистрофия/синдром вялого ребенка), повышение уровня КФК, АЛТ, АСТ, поражения сердечно-сосудистой системы (кардиомегалия), поражение дыхательной системы.</p> <p>Для выявления пациентов с подозрением на болезнь Помпе необходимо обеспечить направление на получение обязательной консультации генетика пациентов с диагнозом миопатия/миодистрофия (не подтвержденным генетически) из потока пациентов на МСЭ.</p> <p>Формирование региональных регистров/групп диспансерного учета пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, включая диагнозы миопатия/миодистрофия неясного генеза (не подтвержденные генетически), для дальнейшего обследования (программа бесплатного генотипирования больных с метаболическими миопатиями и поясно-конечностными мышечными дистрофиями МГНЦ).</p> |

|    |   |  |
|----|---|--|
| 2. | <p>Подтверждение диагноза:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- клинико-лабораторная верификация диагноза в соответствии с клиническими рекомендациями;</li> <li>- медико-генетическое консультирование семей;</li> <li>- направление в центры экспертизы федерального уровня (при необходимости).</li> </ul>   | <p>Наличие утвержденного на уровне региона перечня многопрофильных организаций для оказания первичной специализированной медико-санитарной помощи и специализированной медицинской помощи лицам с орфанными заболеваниями (примеры: Московская область, г. Москва).</p> <p>Наличие утвержденного механизма организации направления в федеральные учреждения (центры экспертизы федерального уровня) для подтверждения диагноза и тактики ведения пациента, в том числе с использованием телемедицинских технологий.</p> <p>Наличие утвержденного механизма организации семейного скрининга и медико-генетического консультирования семей с целью определения генетического риска.</p>  |
| 3  | <p>Организация лечения:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведение врачебной комиссии;</li> <li>- направление на МСЭ для решения вопроса об установлении инвалидности и формирования плана реабилитации, абилитации;</li> <li>- организация закупки;</li> <li>- организация прикрепления пациента к максимально приближенной к месту жительства медицинской организации, осуществляющей инфузию;</li> <li>- организация маршрутизации лекарственного препарата в медицинскую организацию, осуществляющую инфузию.</li> </ul> | <p>Формирование и ведение регионального регистра пациентов с нервно-мышечными заболеваниями, мониторинг и контроль качества оказания медицинской помощи пациентам с курабельными заболеваниями, включая болезнь Помпе (в полном соответствии со стандартами и клиническими рекомендациями).</p> <p>Утвержденный порядок выдачи (маршрутизации) закупленного лекарственного препарата из аптечной организации в медицинскую организацию, осуществляющую медицинскую услугу по введению лекарственного препарата, в том числе с обязательным соблюдением условий холодной цепи:</p>  |
| 4. | <p>Диспансерно-динамическое наблюдение:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- в соответствии с клиническими рекомендациями и стандартами оказания медицинской помощи;</li> <li>- госпитализация в многопрофильную медицинскую организацию (в том числе с целью оценки эффективности и коррекции тактики ведения) или в федеральные центры в соответствии с их рекомендациями.</li> </ul>   | <p>Формирование междисциплинарной команды из числа врача-педиатра/терапевта/семейного врача/врача общей практики, врача-генетика, врача-невролога, врача-кардиолога, врача-пульмонолога, врача-отоларинголога, врача-физиотерапевта (реабилитолога).</p> <p>Национальные (клинические рекомендации) и региональные документы по организации диспансерно-динамического наблюдения, включающие перечень клинико-диагностических услуг, их кратность, периодичность на основе национальных клинических рекомендаций по болезни Помпе.</p> <p>Наличие утвержденного на уровне региона порядка маршрутизации пациента в федеральные центры для динамического наблюдения, в том числе с использованием телемедицинских технологий.</p> |

### ОСОБЕННОСТИ МАРШРУТИЗАЦИИ ПАЦИЕНТОВ ПРИ ПОЯВЛЕНИИ ИННОВАЦИОННЫХ МЕДИЦИНСКИХ ТЕХНОЛОГИЙ

***Е. Д. БЕЛОУСОВА,***

*заведующая отделом психоневрологии и эпилептологии НИКИ педиатрии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова МЗ РФ, профессор, д.м.н., заслуженный врач РФ*

***Г. В. БУЯНОВА,***

*главный специалист по медицинской генетике Минздрава Челябинской области, заведующая медико-генетической консультацией ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница», к. м. н.*

***С. В. ВОРОНИН,***

*главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России в Дальневосточном федеральном округе, заведующий краевой медико-генетической консультацией ГАУЗ «ККЦ СВМП», к. м. н.*

***А. И. ГАМЗАТОВА,***

*заведующая отделением пренатальной диагностики ГБУ РД «Республиканский медико-генетический центр Министерства здравоохранения Республики Дагестан», врач-генетик высшей категории*

***Ю. В. МАКСИМОВА,***

*главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Новосибирской области, заведующая кафедрой медицинской генетики и биологии ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России, заведующая медико-генетическим отделом ГБУЗ НСО ГКБ №1, профессор, д. м. н.*

***С. В. МИХАЙЛОВА,***

*заведующая отделением медицинской генетики РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, д. м. н.*

**К. С. НЕВМЕРЖИЦКАЯ,**

*главный внештатный специалист – детский невролог Минздрава Свердловской области, врач-невролог высшей категории, заведующая неврологическим отделением ГАУЗ СО ОДКБ*

**Н. Л. ПЕЧАТНИКОВА,**

*врач-невролог, руководитель Центра орфанных и других редких заболеваний ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»*

**О. А. ПОНЯТОВА,**

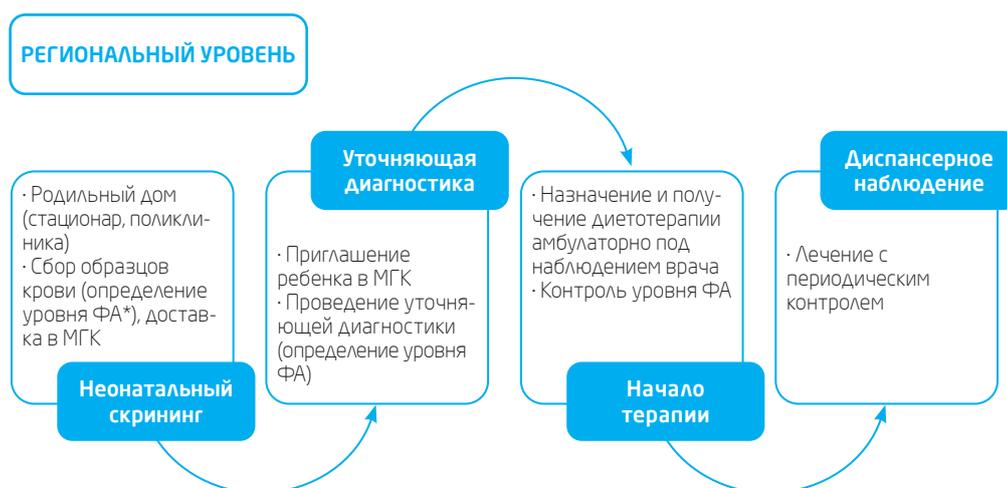
*главный внештатный специалист – детский невролог Минздрава Пензенской области, врач-невролог высшей категории, заведующая неврологическим отделением ГБУЗ ПОДКБ им. Н. Ф. Филатова*

С развитием технологий для лечения редких (орфанных) заболеваний ежегодно в практику врачей и организаторов здравоохранения входят новые лекарственные средства, которые оказывают большое влияние, а в некоторых случаях серьезно изменяют маршрут орфанного пациента. В результате практикующие врачи, организаторы здравоохранения и законодатели федерального и регионального уровней сталкиваются с новыми, непривычными задачами, требующими решений. В качестве иллюстрации ниже будут рассмотрены три ситуации: включение лекарственной терапии в уже существующий маршрут пациента (на примере фенилкетонурии), формирование маршрута пациента при появлении инновационной терапии, еще не имеющей регистрации на территории РФ (на примере нейронального цероидного липофусциноза II типа – НЦЛ2), и появление инновационной терапии, зарегистрированной на территории РФ, для заболевания, не входящего в федеральные программы финансирования, в сравнении с заболеваниями, находящимися в программе «высокозатратных нозологий» (на примере мукополисахаридозов I, II, VI и IVA типов)

**Ситуация 1. Включение новой лекарственной терапии в уже существующий маршрут пациента на примере фенилкетонурии**

Фенилкетонурия – жизнеугрожающее хроническое прогрессирующее редкое (орфанное) заболевание, приводящее без соответствующего лечения к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, обусловленное нарушением обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина (ФА), поступающей в организм человека с белковой пищей. В основе патогенеза ФКУ лежит блокирование гидроксилирования фенилаланина и превращения его в тирозин, что приводит к тяжелому поражению центральной нервной системы, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.

Это одно из немногих редких (орфанных) заболеваний, которое успешно диагностируется в рамках программы неонатального скрининга, законодательной основой которого послужили разработка и утверждение президентской программы «Дети России» и ее подпрограмм «Дети-инвалиды» и «Здоровый ребенок». В том случае, если ряд подтверждающих тестов дает положительный результат, ребенок с редким диагнозом фенилкетонурия в первые недели своей жизни не только получает точный диагноз, ставится на диспансерный учет в медико-генетической консультации (получает курирующего его врача-генетика), включается в региональный сегмент Федерального регистра редких (орфанных) заболеваний (учитывается как редкий пациент), но и начинает получать первое в своей жизни лечение – безбелковую диету (рисунок 1). В дальнейшем осуществляются диспансерное наблюдение и контроль за результатами лечения – определение уровня ФА в крови, который зависит от возраста пациента. В действующих российских клинических рекомендациях, которые планируются к пересмотру в 2020 году, – это 120–360 мкмоль/л для детей в возрасте 0–12 лет, 120–600 мкмоль/л для детей в возрасте 13–15 лет и 120–900 мкмоль/л для детей в возрасте 16–18 лет и взрослых. В европейских клинических рекомендациях определены следующие пороговые значения уровня ФА: дети в возрасте 0–12 лет – до 360 мкмоль/л, от 12 лет и старше – до 600 мкмоль/л. Стоит отметить, что уровень ФА у здорового человека не превышает 120 мкмоль/л.



\*ФА – фенилаланин

Рисунок 1. Маршрут пациента с фенилкетонурией до появления лекарственной терапии

Появление патогенетической медикаментозной терапии ФКУ синтетическим аналогом ВН4 (сапроптерин) прежде всего обязано тому, что у ряда пациентов (имеющих ВН4-дефицитную форму ГФА и чувствительную к ВН4-терапии форму классической ФКУ) не удавалось достичь контроля уровня фенилаланина на фоне диетотерапии. Так, например, по данным регистра Ассоциации медицинских генетиков, контроль уровня фенилаланина на фоне диетотерапии не достигается у 56,7% пациентов в возрасте до 12 лет и у 57% пациентов в возрасте 13–15 лет, а уровень более 600 мкмоль/л (максимальный уровень согласно Европейским клиническим рекомендациям по ФКУ) имеют 67,1% пациентов в возрасте старше 16 лет. Кроме того, из данных регистра следует, что чем выше возраст пациента, тем ниже количество пациентов, которые могут достичь контроля ФА на фоне диетотерапии в рекомендованных выше рамках (рисунок 2).

Внедрение патогенетической лекарственной терапии в практику приводит к значительному изменению маршрута пациента. На рисунке 3 такие изменения представлены оранжевым цветом. Так, например, для выявления группы потенциальных ответчиков на терапию изменяется алгоритм диагностики, в который дополнительно вводится молекулярно-генетическое тестирование пациента, осуществляемое в федеральном центре (для определения форм, потенциально чувствительных к терапии синтетическим аналогом ВН4), а также количественное и качественное определение птеринов в моче (для выявления наиболее тяжелой формы ФКУ – ВН4-зависимой). Проведение данных исследований в настоящий момент поддерживается из внебюджетных источников. Это ставит диагностику

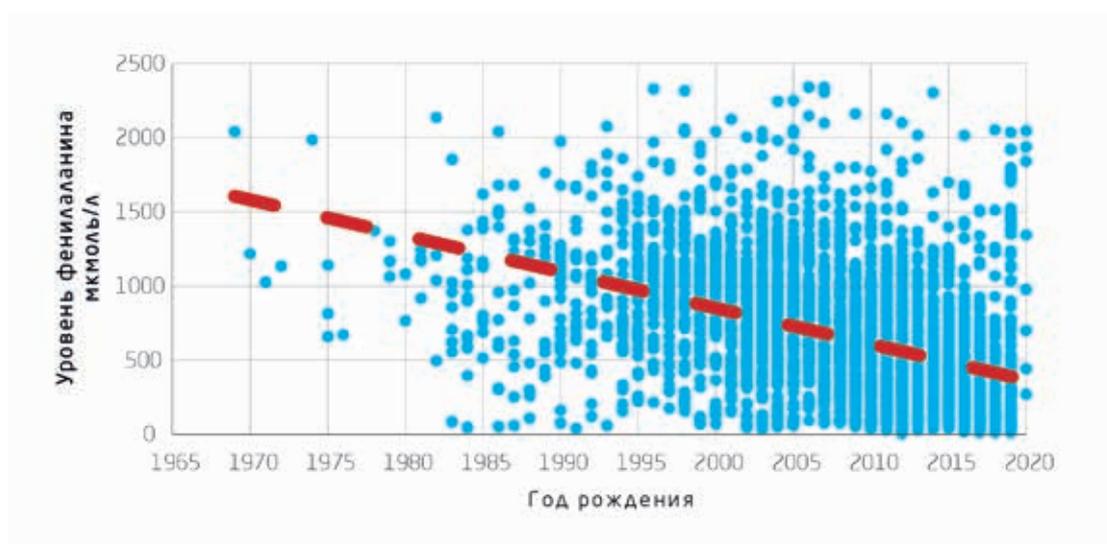


Рисунок 2. Пропорция пациентов, не достигающих контроля на фоне существующего лечения

наиболее тяжелых и поддающихся лечению форм в зависимости от внешних факторов и порождает ряд вопросов: необходимо ли пересмотреть существующие алгоритмы и включить данные исследования в неонатальный скрининг? Из каких источников необходимо финансировать данные исследования?

В связи с появлением лекарственной терапии изменяется и этап клинического ведения пациента. Лекарственная терапия показана определенной группе пациентов, и выявление данной группы требует определенных усилий как со стороны врача-генетика, так и со стороны органов управления здравоохранением. Так, например, первым этапом является организация тест-пробы с синтетическим аналогом ВН4 (сапроптерином), что может быть сделано как в амбулаторном (Курская, Оренбургская области, Краснодарский край и др.), так и в госпитальном звене (Челябинская область, г. Москва и др.). Органам управления здравоохранением, таким образом, необходимо предусмотреть увеличение нагрузки на специалиста (дополнительные часы для взаимодействия с пациентом), определить способ проведения тест-пробы (амбулаторно или стационарно), определить источники для оплаты данного объема оказания помощи пациентам и закупки лекарственного средства для осуществления нагрузки синтетическим аналогом ВН4. В России существует целый ряд регионов (Челябинская, Курская, Ростовская, Томская, Оренбургская, Иркутская области, Краснодарский и Приморский края, г. Москва), которые успешно внедрили данные нововведения в практику специалистов. Ряд регионов находятся в стадии внедрения (г. Санкт-Петербург, Республика Коми, Тульская, Вологодская,



Рисунок 3. Маршрут пациента с фенилкетонурией после появления лекарственной терапии

Саратовская области, Хабаровский, Ставропольский края). Вместе с тем необходимы дальнейшее распространение данной практики, обмен опытом между субъектами РФ, помощь субъектам в решении ряда задач со стороны органов управления здравоохранением и законодательной власти регионального и федерального уровней.

Отдельно стоящим вопросом является этап получения лекарственной терапии. Хотя фенилкетонурия входит в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и, соответственно, должна обеспечиваться за счет средств региональных бюджетов, несмотря на относительно невысокую стоимость терапии из расчета на одного пациента в год по сравнению с другими редкими заболеваниями, далеко не все регионы готовы обеспечивать пациентов необходимой им по жизненным показаниям лекарственной терапией. Пациент в своем маршруте сталкивается с необходимостью получения регионального заключения, а в некоторых случаях – и заключения федерального центра, обращения (порой не один раз) в органы управления здравоохранением с заявлениями о получении лекарственной терапии. Рассмотрение данных заявлений, как правило, затягивается; если же пациент получает отказ по причине отсутствия средств в бюджете региона, он вынужден обращаться в судебные инстанции для восстановления прав на получение медицинской помощи.

Объективно существующие сложности в обеспечении лекарственной терапией пациентов с ФКУ на региональном уровне обусловлены прежде всего отсутствием достаточных финансовых средств на уровне регионов и могут найти решение через перевод финансирования лечения пациентов с фенилкетонурией с регионального на федеральный уровень.

### **Выводы и предложения по организации помощи пациентам с фенилкетонурией (гиперфенилаланиемией)**

Система оказания помощи пациентам с ФКУ (ГФА) не всегда обеспечивает достижение целевых показателей лечения и нуждается в совершенствовании. На диагностику и лечение ФКУ государство затрачивает значительные финансовые средства. Проведение всеобщего неонатального скрининга и предоставление пациентам лечебного питания являются значительной статьей расходов для бюджета. Недостижение имеющимися методами целевых показателей делает эти расходы неэффективными.

Ключевым фактором данной проблемы явилось формирование стереотипа, связанного с фактом доступности или недоступности необходимой терапии для пациентов с той или иной редкой

нозологией: если все дети с ФКУ обеспечиваются необходимым лечебным питанием, значит, проблема данного заболевания контролируется и не требует углубленного внимания. Также укоренившимся стереотипом является то, что лечебным питанием можно контролировать уровень ФА во всех случаях. По данным регистра Ассоциации медицинских генетиков, целевые показатели не достигаются у более чем 50% пациентов разных возрастных групп.

Внедрение медикаментозной терапии позволяет решать данную проблему и достигать целей терапии. Вместе с тем такой подход требует рассмотрения вопроса поэтапного расширения применения новых диагностических методик: определение птеринов в моче, молекулярно-генетическое тестирование и определение чувствительности пациентов к медикаментозной терапии. Решение данного вопроса за счет средств федерального бюджета представляется наиболее эффективным. Подобный подход поможет обеспечить более эффективную маршрутизацию пациента от неонатального скрининга до выбора методов медицинской помощи для всех пациентов вне зависимости от места проживания.

Важной задачей является создание федеральных и межрегиональные клинических центров, способных госпитализировать пациентов по основному диагнозу ФКУ для обследования и подбора терапии. Повышение качества помощи больным ФКУ также должно включать в себя наблюдение и медицинское сопровождение совершеннолетних пациентов, что потребует пересмотра клинических рекомендаций в 2020 году.

## **Ситуация 2. Маршрут пациента при появлении инновационной терапии, еще не имеющей регистрации на территории РФ (на примере нейронального цероидного липофусциноза II типа – НЦЛ2)**

Нейрональный цероидный липофусциноз II типа (НЦЛ2) – наследственная аутосомно-рецессивная лизосомная болезнь накопления (ЛБН), обусловленная недостаточной активностью фермента трипептидилпептидазы 1 (ТПП1). НЦЛ2 характеризуется сочетанием прогрессирующих интеллектуальных и двигательных нарушений, потерей зрения, эпилептическими приступами, резистентными к антиэпилептической терапии. Этиологией являются мутации в кодирующем лизосомный фермент ТПП1 гене CLN2, приводящие к его недостаточности во всех клетках. Дефицит ТПП1 ведет к накоплению липофусцинподобных и цероидных липопигментов в лизосомах клеток центральной нервной системы, в том числе головного мозга.

Особенностью НЦЛ2 является быстрое и предсказуемо тяжелое прогрессирующее заболевание. Лизосомное накопление ли-

пидогенных пигментов начинается во внутриутробном периоде. До 2–3-летнего возраста ребенок развивается нормально и, как правило, не попадает в поле зрения невролога, педиатра и генетика, что делает раннее установление диагноза крайне непростой задачей. Несмотря на то, что у ребенка с НЦЛ2 сначала возникает задержка развития речи, именно судороги – в ряде случаев фебрильные (обычно появляющиеся в возрасте 3 лет) – являются тем симптомом, который побуждает родителей обратиться за медицинской помощью.

Случаи установления ошибочного диагноза достаточно распространены. На ранних этапах прогрессирования НЦЛ2 наиболее выраженными симптомами являются различные типы эпилептических приступов и миоклонии, поэтому нередко у больного подозревают один из синдромов, для которых эти проявления типичны. На поздних этапах прогрессирования НЦЛ2 присоединяются симптомы психомоторной регрессии – и, как следствие, могут быть заподозрены другие прогрессирующие заболевания головного мозга.

Таким образом, первым шагом на пути к диагностике НЦЛ2, как и для ряда других болезней накопления, является клиническое подозрение и дифференциальная диагностика.

Следующим этапом, позволяющим однозначно подтвердить клинический диагноз, является лабораторная диагностика. По мнению специалистов, «золотой стандарт» лабораторной диагностики НЦЛ2 – выявление недостаточной активности ТПП1 и определение двух патогенных мутаций в гене CLN2/ТПП1. В настоящее время единственным государственным учреждением, осуществляющим ферментную и молекулярную диагностику, является Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова.

До появления в арсенале специалистов здравоохранения патогенетической ферментозаместительной терапии после установления диагноза ребенок направлялся по месту жительства для прохождения симптоматического лечения (рисунок 4). Учитывая, что данная болезнь имеет быстрое и предсказуемое течение, без соответствующей ферментозаместительной терапии ребенок погибал в возрасте 10–12 лет. Отсутствие регистров пациентов не дает возможности определить потенциальное количество пациентов с диагнозом НЦЛ2.

Появление патогенетической ферментозаместительной терапии значительно изменило подход как к диагностике, так и к ведению пациента с НЦЛ2. Ферментозаместительная терапия направлена на механизм развития заболевания – восстановление недостаточности фермента, однако не может обратить развитие заболевания и нивелировать уже нанесенный ущерб. В связи с этим скорость диагностики становится решающим фактором в сохранении жизненных функций и здоровья пациента. Доступность инновационного лече-

ния ведет к развитию лабораторной диагностики: появляются программы ранней диагностики и селективного скрининга, в которые включаются пациенты в возрасте 2–4 лет после первого судорожного приступа и/или с диагностированной эпилепсией (дополнительным критерием может являться задержка или регресс речевого развития). Развивается и клиническая диагностика: НЦЛ2 включается в образовательные программы и алгоритмы клинической дифференциальной диагностики. Встает вопрос о рассмотрении поэтапного включения этого заболевания в неонатальные скрининговые программы на основании изучения распространенности НЦЛ2 в России. Такой подход в среднесрочной перспективе может снизить средний возраст диагностики с 5 лет (когда нейродегенеративные процессы уже выражены) до 2–4 лет (когда проявляются первые симптомы заболевания) при селективном скрининге или до того возраста, когда симптомы еще не появились, в случае включения данного заболевания в неонатальный скрининг.

Значительные изменения претерпевает и этап лечения пациента. Несмотря на то, что ферментозаместительная терапия еще пока не имеет регистрации в РФ, существует механизм обеспечения препаратом при наличии индивидуальных жизненных показаний. Так, Постановлением Правительства РФ от 29 сентября 2010 года №771 «О порядке ввоза лекарственных средств для медицинского применения на территорию Российской Федерации» определен порядок ввоза незарегистрированного лекарственного средства, в т. ч. круг ответственных субъектов, необходимые документы и порядок их предоставления. Приказом Министерства здравоохранения РФ от 2 августа 2012 года №58н «Об утверждении Административного регламента Министерства здравоохранения Российской Федерации по предоставлению государственной услуги по выдаче разрешений на ввоз на территорию Российской Федерации конкретной партии



Рисунок 4. Маршрут пациента с нейрональным цероидным липофусцинозом II типа (НЦЛ2) до появления лекарственной терапии

зарегистрированных и (или) незарегистрированных лекарственных средств, предназначенных для проведения клинических исследований лекарственных препаратов, конкретной партии незарегистрированных лекарственных средств, предназначенных для проведения экспертизы лекарственных средств в целях осуществления государственной регистрации лекарственных препаратов, конкретной партии незарегистрированных лекарственных средств для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям конкретного пациента» определяются порядок и сроки получения соответствующей услуги.

Таким образом, в маршруте пациента появляется новый этап: получение федерального заключения. Меняется и роль федерального центра, который накапливает медицинский опыт ведения пациентов с НЦЛ2 (что особенно важно в отсутствие клинических рекомендаций), утверждает организационный алгоритм оказания помощи, координирует взаимодействие между лечебными учреждениями федерального и регионального уровня. Федеральное государственное медицинское учреждение также выполняет функции оказания высокотехнологичной помощи данным пациентам, в частности, при установке интравентрикулярного резервуара, через который вводится препарат ферментозаместительной терапии (ФЗТ). Федеральное государственное медицинское учреждение на своей базе организует обучение региональных специалистов технике введения препарата, уходу за устройством для введения, общим вопросам лечения данного заболевания. Кроме того, по договоренности между федеральным государственным медицинским учреждением и регионом возможна организация курации сотрудниками федерального центра первой и/или последующих инфузий ФЗТ в региональном учреждении. В процессе лечения пациента федеральное государственное медицинское учреждение может осуществлять консультативную помощь специалистам регионального учреждения, в том числе в форме заочных консультаций с использованием телемедицинских технологий. В настоящий момент федеральным учреждением, имеющим опыт оказания помощи пациентам с НЦЛ2, является РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России (отделение медицинской генетики и нейрохирургическое отделение).

Обеспечение незарегистрированным лекарственным средством остается областью для развития системы оказания помощи пациентам с НЦЛ2 как с административной, так и с законодательной точки зрения. Так, например, законодательно все еще не урегулирован вопрос источника финансирования закупки инновационных лекарственных средств, зарегистрированных за рубежом и не имеющих регистрации в РФ, хотя уже существуют примеры подобных законодательных практик и практических решений для некоторых групп

пациентов (Постановление Правительства РФ от 5 марта 2020 года №230 «О ввозе в Российскую Федерацию конкретной партии незарегистрированных лекарственных препаратов, содержащих наркотические средства или психотропные вещества, для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям конкретного пациента или группы пациентов»). В Послании Федеральному Собранию от 15 января 2020 года Президент РФ В. В. Путин поручил Правительству наладить ввоз не зарегистрированных в России жизненно важных лекарственных препаратов.

В отсутствие единого решения со стороны федеральных органов власти по вопросу финансирования закупки незарегистрированных лекарственных средств регионы вынуждены искать собственные решения по обеспечению подобных пациентов. Так, например, ряд регионов имеет программы по обеспечению данных пациентов и через субвенции из бюджета региона направляет средства в учреждения здравоохранения, которые осуществляют целевые закупки (г. Москва). Некоторые регионы используют средства фонда социального страхования и в рамках адресной помощи покрывают расходы, связанные с лекарственным обеспечением (Нижегородская область). В большинстве же случаев единственным способом урегулирования данной проблемы является обращение пациента в суд. Применительно к НЦЛ2 7 октября 2019 года судебной коллегией по гражданским делам Верховного Суда было вынесено определение, в рамках которого обеспечение пациентов незарегистрированной патогенетической лекарственной терапией, необходимой им по жизненным показаниям, закреплено за регионами.

В настоящее время целый ряд регионов уже обеспечивает пациентов с НЦЛ2 патогенетическим лечением: г. Москва, Пензенская, Свердловская области, Республика Башкортостан, Республика Хакасия. Готовятся к обеспечению пациентов Краснодарский край, Республика Чечня и Ростовская область. К сожалению, пока разница обеспеченности бюджетов здравоохранения регионов России делает пациентов, проживающих в других регионах и страдающих заболеваниями «вне списков», в том числе НЦЛ2, заложниками регионального неравенства.

Введение терапии НЦЛ2 в список технологий, финансируемых за счет федерального бюджета по принципу, указанному в Постановлении Правительства РФ от 5 марта 2020 года №230, а после окончания процедуры регистрации в РФ – в программу «высокозатратных нозологий» решило бы проблему регионального неравенства, которая для пациентов, страдающих НЦЛ2, буквально является проблемой жизни или смерти.

Инновационные препараты часто предполагают непривычный путь введения и требуют инновационного подхода к созданию инфраструктуры. Так, например, препарат ферментозаместитель-

ной терапии НЦЛ2 – это первый препарат для лечения редких заболеваний, который вводится в желудочки головного мозга (интрацеребровентрикулярно), что часто приводит к необходимости дополнительного обучения специалистов регионального уровня. В некоторых случаях (отсутствие профильных специалистов) регионы вынуждены заключать соглашения с крупными центрами (соседними регионами) об организации помощи для введения лекарственного средства.

Препарат для лечения НЦЛ2 требует специальных условий транспортировки и хранения, отличных от отработанной схемы поставок других лекарственных средств, например, инсулинов или вакцин: он поставляется и хранится при температуре  $-20^{\circ}\text{C}$ , что требует от органов управления здравоохранением готовности обеспечить низкотемпературное хранение. Для этого необходима специализированная холодильная установка, имеющая резервный источник питания и автоматическую регистрацию температуры, а в случаях, когда это невозможно обеспечить, требуется применение новых подходов к организации закупки препарата: предусмотреть поставку лекарственного средства непосредственно к началу инфузии или процедуру ответственного хранения в аукционной документации. На рисунке 5 показано изменение маршрута пациента, где оранжевым цветом отражены новые этапы.

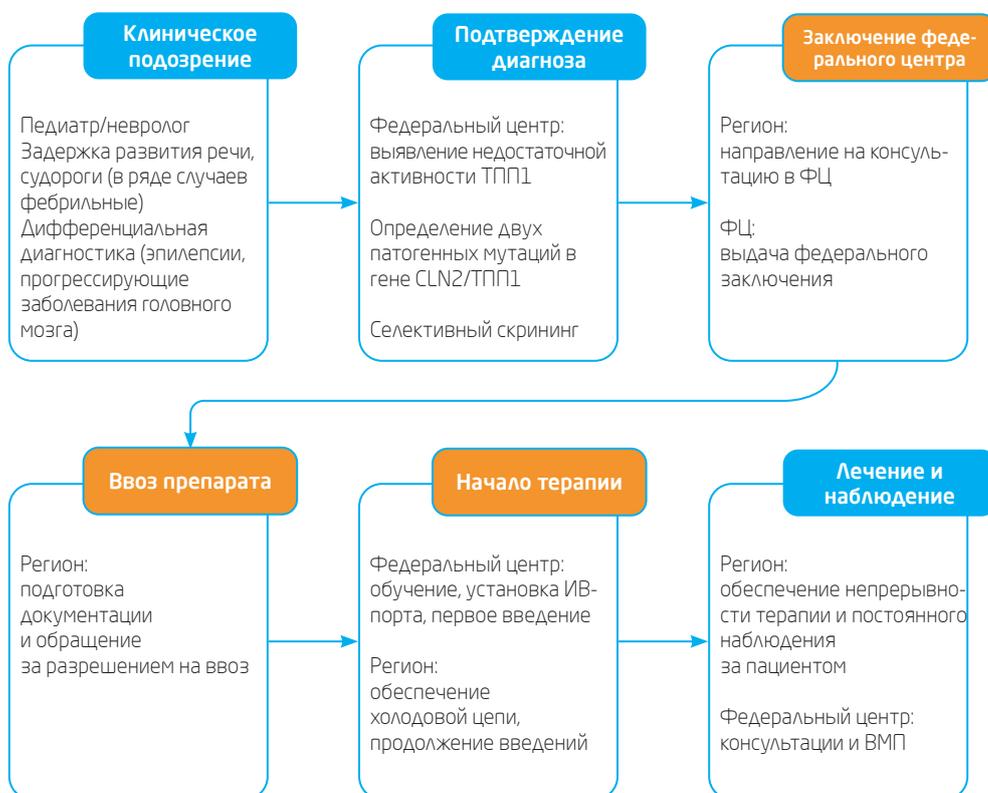


Рисунок 5. Маршрут пациента с нейрональным цероидным липофусцинозом II типа (НЦЛ2) после появления лекарственной терапии

В результате лечения увеличивается продолжительность жизни пациентов, а также ее качество. Становятся актуальными вопросы реабилитации, постоянного длительного наблюдения, реабилитации семей. Таким образом, переход от симптоматической к патогенетической терапии сопровождается целым рядом вызовов, требующих решения как на региональном, так и на федеральном уровнях.

### **Выводы и предложения по организации оказания помощи пациентам с применением незарегистрированного лекарственного средства на примере НЦЛ2**

Стремительное развитие заболевания, представляющее угрозу жизни пациента, диктует необходимость организации ранней диагностики, включая запуск пилотных проектов по селективному скринингу, а впоследствии – введения заболевания в неонатальный скрининг. Для этого необходимо изучение распространенности НЦЛ2.

Решение проблемы источника финансирования закупки незарегистрированных лекарственных средств, например, по принципу, указанному в Постановлении Правительства РФ от 5 марта 2020 года №230, на этапе регистрации, а после окончания процедуры регистрации в РФ – включением их в программу «высокозатратных нозологий» могло бы значительно облегчить ситуацию с доступом к терапии, снизить затраты государства и административную нагрузку (снижение числа аукционных процедур, судов).

Закрепление роли федеральных центров как ведущих учреждений в лечении патологий, которые обладают наибольшим опытом использования незарегистрированных лекарственных средств, может иметь позитивный административный эффект (решения федерального центра по незарегистрированным лекарственным средствам будут иметь обязательный, а не рекомендательный характер).

Подготовка к лечению пациента на региональном уровне незарегистрированным лекарственным средством должна начинаться заблаговременно и учитывать как особенности введения, так и особенности транспортировки. Для этого необходим постоянный контакт между органами управления здравоохранением и производителем (уполномоченным представителем).

**Ситуация 3. Маршрут пациента при появлении инновационной терапии, зарегистрированной на территории РФ, для заболевания, не входящего в федеральные программы финансирования, в сравнении с заболеваниями, находящимися в программе «высокозатратных нозологий» (на примере мукополисахаридозов I, II, VI и IVA типов)**

Мукополисахаридозы (МПС) – это группа наследственных лизосомных болезней накопления, при которых генетический дефект приводит к снижению активности ферментов, расщепляющих большие молекулы – гликозаминогликаны (ГАГ). В результате происходит накопление различных типов ГАГ, что приводит к поражению различных органов и систем: развивается лицевой дисморфизм, гепатоспленомегалия, поражения сердца, дыхательной системы, изменения скелета, появляется симптоматика поражения нервной системы и органа зрения. Вариабельность симптомов и проявлений МПС определяется типом накапливаемого субстрата при недостаточной деградации ГАГ, что в свою очередь определяет и ряд клинических особенностей. Так, например, отличительной характеристикой мукополисахаридозов IVA и VI типов является отсутствие интеллектуальных нарушений у пациентов.

Диагноз МПС устанавливается на основании совокупности анамнеза, клинических данных, результатов лабораторного исследования (биохимического и молекулярно-генетического анализа).

Сложностью клинической диагностики, которая является первым шагом в маршруте пациента, является то, что МПС представляют собой разнообразные по своим клиническим проявлениям заболевания, и у пациентов могут наблюдаться различные по степени тяжести и скорости прогрессирования поражения органов и систем. Как следствие – в системе здравоохранения не существует единого специалиста, который является ключевым в диагностике данного заболевания. Например, по данным опроса специалистов, вовлеченных в оказание помощи пациентам с МПС IVA и VI типов, 34% всех заподозренных и затем подтвержденных случаев пришлось на специалистов-ортопедов, 23% на генетиков, 19% на педиатров и 10% на врачей-неврологов (рисунок 6).

Первичное обращение с симптомами МПС 4А и МПС 6

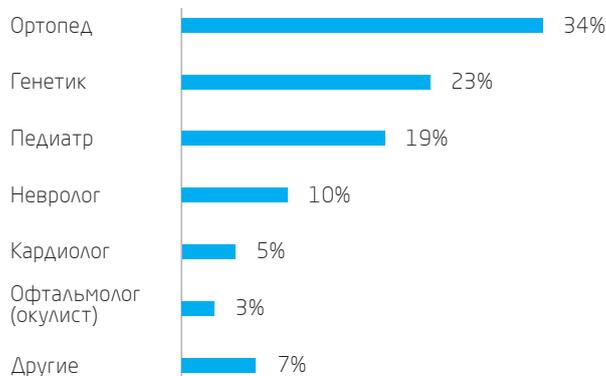


Рисунок 6. Специалисты, участвовавшие в диагностике подтвержденных случаев

Несомненно, роль референсного специалиста принадлежит врачу-генетику, который в большинстве случаев участвует в подтверждении диагноза. Однако из-за разнообразия клинической симптоматики с пациентом, страдающим МПС, может встретиться врач практически любой специальности: педиатр, ортопед, ревматолог, ЛОР, офтальмолог, эндокринолог, ревматолог, кардиолог и другие. В этой связи особую важность представляет развитие «орфанной настороженности». При возникновении клинического подозрения на МПС врач любой специальности должен иметь возможность направить пациента к врачу-генетику.

В дополнение к разнообразной клинической симптоматике МПС представляют собой континуум клинических фенотипов: от так называемой медленно прогрессирующей, или неклассической, формы до быстро прогрессирующей, или классической, формы течения заболевания. Это значительно затрудняет диагностику, увеличивая разрыв во времени от первых симптомов до постановки диагноза. Так, среднее время до постановки диагноза в зависимости от типа МПС может составлять от 3 до 10 лет. В ряде случаев болезнь прогрессирует достаточно медленно, и симптомы заболевания могут оставаться незамеченными длительное время вплоть до взрослого возраста. В дополнение к повсеместному распространению информации об МПС решением может стать расширение существующих программ селективного биохимического скрининга на МПС I, II, IVA и VI типов, а также включение МПС в программы массового скрининга.

Следующим шагом в маршруте пациента является лабораторная диагностика. Основные лабораторные методы подтверждения диагноза мукополисахаридоз включают определение активности ферментов, количественный и качественный анализ ГАГ мочи и молекулярно-генетические исследования соответствующих генов. В настоящий момент в Российской Федерации центром лабораторных методов диагностики МПС является лаборатория наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова», где отработан и внедрен инновационный биохимический метод диагностики МПС методом тандемной масс-спектрометрии (ТМС). Метод ТМС при относительно низких затратах очень точен и позволяет проанализировать образец биоматериала в течение двух суток. Возможная мощность лаборатории – десятки тысяч образцов в месяц, что позволяет потенциально внедрить такую диагностику в национальном масштабе.

К проблемам дальнейшего совершенствования деятельности лаборатории можно отнести отсутствие сертификации на территории РФ расходных материалов для диагностики МПС. Таким образом, пока потенциальная мощность существующих биохимических

методик не реализуется, диагностика проводится в статусе научной деятельности. Это затрудняет масштабную раннюю диагностику МПС. В результате многие пациенты начинают получать патогенетическое лечение значительно позже необходимого.

После верификации диагноза начинаются различия в маршруте пациентов с МПС I, II, IVA и VI типов (на рисунке 7 они обозначены оранжевым цветом). Так, данные пациентов с МПС I, II и VI типов вносятся в региональный сегмент Федерального регистра программы «высокозатратных нозологий», таким образом осуществляется учет данных пациентов. Пациенты же с МПС IVA типа не учитываются официальной статистикой. Это приводит к тому, что государство не имеет возможности ни оценить изменение численности подобных больных, ни отследить динамику развития заболевания, ни прогнозировать расходы на ведение данных пациентов. Отдельно стоит отметить, что, несмотря на то, что Федеральный регистр обеспечивает статистическое наблюдение за данной когортой пациентов, он недостаточен ни для сбора данных об изменении состояния больных, ни для расчета ассоциированных затрат. В этой связи особую актуальность приобретает вопрос формирования правового поля вокруг регистров, которые ведутся профильными профессиональными ассоциациями. В случае с мукополисахаридозами это Ассоциация медицинских генетиков. Для их успешного внедрения в практику необходимы признание этих мощных анали-



Рисунок 7. Различия в маршрутах пациентов с МПС I, II, VI и IVA типов

тических инструментов органами здравоохранения, обязательное регулярное подведение итогов, публикация полных данных, финансирование методической работы, в том числе ведения и анализа данных регистра. В результате органы государственной власти получают не только общие данные о размещении или половозрастном составе больных, но и расширенную информацию о влиянии терапии на состояние пациентов, а в конечном итоге – и об эффективности государственных затрат.

Еще одна существенная разница в маршруте заключается в том, что пациент с МПС IVA типа направляется в федеральное лечебное учреждение для прохождения медицинского консилиума и определения тактики лечения и получения соответствующего назначения. Значимую помощь на данном этапе оказывают общественные пациентские организации, помогая решать проблемы переездов, транспортировки тяжелых пациентов, проживания. Пациентам с МПС I, II, VI типов лечение может быть назначено на региональном уровне, поскольку заболевание включено в программу «высокозатратных нозологий».

Однако основным отличием в маршруте является этап получения лекарственной терапии. Следует напомнить, что мукополисахаридозы – это жизнеугрожающие хронические прогрессирующие редкие (орфанные) заболевания, приводящие без соответствующего лечения к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Соответственно доступ к лекарственной терапии является критическим фактором успешности всех предыдущих этапов. К сожалению, на данном этапе проявляется значительное социальное неравенство, которое возникает между нозологиями, входящими в федеральную программу «высокозатратных нозологий» (МПС I, II, VI типов) и финансируемыми из средств федерального бюджета, и нозологиями, лекарственное обеспечение которых является бюджетным обязательством субъектов РФ (МПС IVA типа).

В соответствии с Постановлением Правительства РФ от 26 ноября 2018 года №1416 «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, лиц после трансплантации органов и (или) тканей, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации» (с изменениями и дополнениями, введенными Постановлением Правительства России от 27 марта 2020 года №344) доступ к жизнесохраняющей патогенетической терапии для пациентов с МПС I, II, VI типов обеспечивается

в срок, не превышающий 20 рабочих дней со дня включения пациента в региональный сегмент Федерального регистра и подачи в органы регионального управления здравоохранением соответствующего заявления с просьбой предоставить необходимое лечение.

В случае с МПС IVA типа решение вопроса о лекарственном обеспечении находится в сфере организационных и бюджетных решений региональной власти и существенно отличается от региона к региону. Как следствие – в среднем по стране это решение занимает 6–9 месяцев, а нередко затягивается на годы (Ульяновская область, Забайкальский край и т. д.). Такая разница в обеспечении дискриминирует пациентов по сравнению с пациентами, страдающими другими мукополисахаридозами. Это увеличивает социальную напряженность и создает дополнительную административную нагрузку на органы государственной власти всех уровней.

Важным фактором является обеспечение непрерывности патогенетической терапии. Прерывание жизнесохраняющей патогенетической терапии приводит к быстрому ухудшению состояния пациентов и может быть вызвано рядом факторов: проблемами с обеспечением препаратом ввиду финансовых трудностей субъектов, проблемами с организацией данной терапии (переезды пациентов или временные выезды в другие регионы для получения лечения, отдыха и пр.). Задача непрерывности патогенетической терапии решена для заболеваний, финансируемых из федерального бюджета, но остро стоит для таких заболеваний, как МПС IVA типа, обеспечение которых зависит от регионов.

Федерализация лечения обеспечивает как раннее начало терапии, так и её непрерывность. В частности, предусмотренный федерализацией двадцатидневный срок на инициацию терапии и существующий механизм передачи остатков препарата от одного субъекта РФ к другому позволяют федеральным органам исполнительной власти управлять лекарственным обеспечением, начинать лечение в определенные законом и нормативными актами сроки, предусматривать возможности изменения дозировок в соответствии с изменением состояния и физических параметров пациента, а также обеспечивать непрерывность лечения даже в случаях переезда пациентов в другие регионы, временного отсутствия, связанного с получением медицинской помощи в федеральных центрах, реабилитационных учреждениях и т. д.

После решения вопроса об обеспечении жизнесохраняющей патогенетической лекарственной терапией маршруты пациентов с МПС разных типов опять сходятся: наступает этап организации инфузионной терапии. Данный этап в настоящий момент в достаточной степени отработан; широко используются мощности дневных стационаров, все чаще инфузионные центры организуются макси-

мально приближенно к месту проживания пациента на базе ЛПУ второго и первого уровней.

Чрезвычайно важной задачей данного этапа являются стандартизация подходов к наблюдению за состоянием пациента и следование клиническим рекомендациям. Согласно Федеральному закону «О внесении изменений в статью 40 Федерального закона «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации» и Федеральный закон «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» по вопросам клинических рекомендаций клинические рекомендации станут основой для оказания медицинской помощи и будут обязательными к применению с 1 января 2022 года. Но уже сейчас приняты и действуют клинические рекомендации по мукополисахаридам I, II и VI типов. Они определяют специфику ведения пациента и критерии качества оказания медицинской помощи. Важно подчеркнуть, что большинство обследований может быть проведено на уровне региона в учреждении третьего уровня. Следование клиническим рекомендациям – в том числе применение теста шестиминутной ходьбы, оценка дыхательной функции, проведение исследования состояния позвоночного канала, консультации ортопеда и нейрохирурга с целью своевременного решения вопроса об оперативном лечении – позволяет эффективно контролировать состояние здоровья пациента.

Отдельно следует остановиться на разделении функций федерального и региональных центров. Федеральные центры могут накапливать данные и опыт ведения пациентов с МПС, транслируя его в регионы. Одной из основных функций федерального центра должно являться оказание пациентам по показаниям специализированной помощи в рамках высокотехнологичной медицинской помощи (ВМП). В частности, одним из наиболее частых показаний для госпитализации в рамках ВМП пациентов с МПС IVA и VI типов является оперативное лечение по поводу стеноза шейного отдела позвоночника, карпального синдрома, патологии тазобедренных и коленных суставов. Кроме того, пациентам с МПС необходимы операции по пересадке клапанов сердца, роговицы, хирургия полости рта. Это сложные медицинские задачи, сопряженные с риском для жизни пациента: это связано со сложностью как самих хирургических вмешательств, так и оказания анестезиологического пособия. Вероятно, целесообразно создание экспертных центров специализированной хирургической практики, где будет оперироваться наибольшее число пациентов с МПС. Это целесообразно как для максимального развития компетенций врачей, так и для обеспечения нужного для данной категории пациентов оборудования.

Федеральный центр также может осуществлять реабилитацию пациентов с МПС, консультировать и обучать региональные учреждения, родственников и самих пациентов для обеспечения

непрерывной круглогодичной реабилитационной поддержки. Методическая разработка системы организации реабилитации пациентов с МПС в широком смысле – от транспортировки пациентов до организации помощи по месту проживания – находится в начале пути. Инновационную систему помощи взрослым начал внедрять в 2019 году ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр реабилитации и курортологии».

Для обеспечения эффективности лечения важна преемственность помощи пациентам с МПС между федеральным и региональным центрами после получения любых видов медицинской помощи на федеральном уровне (оперативной, реабилитационной и т. д.) и наоборот. Обеспечение координации работы федеральных и региональных ЛПУ требует увеличения объемов финансирования в рамках уже существующих программ. Наиболее эффективным было бы создание отдельной программы по орфанным заболеваниям на федеральном уровне и уровне регионов.

С увеличением продолжительности жизни пациентов с МПС можно ожидать возникновения новых задач, например, таких, как организация передачи пациентов из педиатрической сети во взрослую. Такой переход требует оказания пациенту с МПС многопрофильной помощи, расширения возможностей инфузий вне стен стационара. В мультидисциплинарной команде помимо специалистов терапевтических и хирургических профилей обязательно должны участвовать психолог и реабилитолог. Лидером такой команды может быть врач-генетик, который, как правило, наблюдает пациента с МПС много лет с момента клинического подозрения.

### **Выводы и предложения по организации помощи пациентам, имеющим заболевания, не входящие в федеральные программы финансирования**

Разнообразная клиническая картина и широкий спектр фенотипических проявлений делают задачу по диагностике данных заболеваний достаточно сложной, следствием чего является значительная задержка во времени диагностики. Потенциальным решением может стать усиление «орфанной настороженности» среди специалистов массовых врачебных специальностей по аналогии с онконастороженностью, а также внедрение селективного скрининга на такие заболевания, как мукополисахаридозы.

Лабораторная диагностика доступна в России. Областью для улучшения могло бы стать принятие ряда законодательных актов, облегчающих обращение лабораторных реагентов.

Учет пациентов с редкими заболеваниями, не входящими в государственные перечни, остается узким местом в маршруте пациента. Существующий регистр является, скорее, списком паци-

ентов с указанием места жительства, даты рождения и диагноза и дает представление о числе пациентов, но не позволяет судить ни о динамике состояния пациента, ни об эффективности лечения, ни о затратах на него. Создание правового поля для регистров, которые ведутся профессиональными ассоциациями, а также организация ввода и анализа данных (выделение ставок, оплата труда) могли бы значительно улучшить ситуацию со статистическими данными.

Главной проблемой пациентов, имеющих состояния, не входящие в федеральные программы финансирования, является лекарственное обеспечение. В ряде случаев (как, например, в ситуации с МПС IVA) складывается парадоксальная ситуация: заболевания из одной группы, имеющие схожий симптомокомплекс, диагностический алгоритм, практически не отличающиеся друг от друга по стоимости лечения, финансируются из бюджетов разных уровней (МПС I, II, VI типов – федеральный, МПС IVA типа – региональный уровень). Такое неравенство увеличивает социальную напряженность и создает дополнительную административную нагрузку на органы государственной власти всех уровней. Решением может стать федерализация лекарственного обеспечения ряда заболеваний, не входящих в перечни, в том числе по признаку наличия подобных заболеваний в перечнях, стоимости лечения или редкости заболевания.

Алгоритмы ведения данных пациентов в большинстве случаев хорошо представлены в клинических рекомендациях. Дополнительно необходимо разделить роль федерального (оказание специализированной помощи, экспертная поддержка) и регионального центров (постоянное наблюдение за пациентом, включая рутинные обследования).

Доступность и эффективность терапии уже показывают, что срок и качество жизни редких пациентов увеличиваются, а значит, когорта редких пациентов будет и дальше «взрослеть». В перспективе системе здравоохранения необходимо быть готовой к новым вызовам: необходимости мультидисциплинарной, в том числе социально-психологической, помощи в переходе из педиатрической сети во взрослую, возможности получать патогенетическую инфузионную терапию вне стен стационара для сохранения приверженности терапии и т. д. Система оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями должна быть достаточно гибкой для адаптации и решения новых задач.

# О ПРОВЕДЕНИИ РЕГИОНАЛЬНЫХ КРУГЛЫХ СТОЛОВ НА ТЕМУ «РЕАЛИЗАЦИЯ ПРАВ ГРАЖДАН, СТРАДАЮЩИХ РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, НА ПОЛУЧЕНИЕ БЕСПЛАТНОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ В РАМКАХ ПРОГРАММЫ ГОСУДАРСТВЕННЫХ ГАРАНТИЙ: ПРОБЛЕМЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ ПРАВОПРИМЕНИТЕЛЬНОЙ ПРАКТИКИ»

---

**С. И. КАРИМОВА,**

*президент Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «Генетика»*

В 2019–2020 гг. Национальная Ассоциация организаций больных редкими заболеваниями «Генетика» и Центр изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС провели серию региональных круглых столов для администраторов здравоохранения на тему «Реализация прав граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, на получение бесплатной медицинской помощи в рамках Программы государственных гарантий: проблемы и перспективы правоприменительной практики». Мероприятия проводились на базе органов законодательной власти субъектов РФ. Инициативной группой проекта стали члены Экспертного совета Комитета ГД РФ по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям: Каримова Светлана Игоревна – президент Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «Генетика», Красильникова Елена Юрьевна – руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко», Смирнова Наталья Сергеевна – юрист, член Национального совета экспертов по редким болезням.

Для проведения круглых столов были использованы материалы:

- I Ежегодного бюллетеня Экспертного совета Комитета ГД РФ по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям;
- экспертно-аналитического исследования «Направления организационно-правового совершенствования медицинского обеспечения лечения редких (орфанных) заболеваний» НИУ «Высшая школа экономики» и Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «Генетика», проведенного по заказу Аппарата ГД РФ.

В рамках мероприятий рассматривались следующие вопросы:

- государственная политика в сфере лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями. Логика изменений законодательства на федеральном и региональном уровнях;
- нормативно-правовое регулирование организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в субъектах РФ: обмен лучшими практиками и нормативно-правовыми актами;
- поэтапная федерализация лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями;
- необходимость разработки и внедрения в Российской Федерации Национального плана (стратегии) в области редких (орфанных) заболеваний «Редкие 2020–2030»;
- редкая онкогематология, гематология: реализация существующих программ, сложности реализации государственных гарантий;
- ведение регистров пациентов с редкими заболеваниями;
- «новые» редкие заболевания: готовность региона к организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения;
- обеспечение редких пациентов в рамках Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

Участниками региональных круглых столов стали представители органов законодательной власти регионов, региональных министерств/комитетов/департаментов здравоохранения, территориальных органов исполнительной власти, главные внештатные специалисты, врачи, представители общественных организаций.

По результатам проведенных мероприятий по каждому региону проработаны и подготовлены резолюции (протоколы) с конкретными предложениями по совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями на территории субъекта и Российской Федерации в целом, в том числе по федерализации лекарственного обеспечения. Все рекомендации направлены в Комитет ГД РФ по охране здоровья, а также в региональные и федеральные органы власти.

**Таблица 1. Регионы проведения круглых столов на тему «Реализация прав граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, на получение бесплатной медицинской помощи в рамках Программы государственных гарантий: проблемы и перспективы правоприменительной практики» в период 2019-2020 гг.**

| №  | Регион                  | Место проведения - организатор  |
|----|-------------------------|---|
| 1  | Амурская область        | Законодательное Собрание Амурской области – Комитет по вопросам социальной политики   |
| 2  | Кемеровская область     | Совет народных депутатов Кемеровской области  |
| 3  | Московская область      | Московская областная Дума – Комитет по вопросам охраны здоровья, труда и социальной политики                                    |
| 4  | Санкт-Петербург         | При поддержке Общественной палаты Санкт-Петербурга  |
| 5  | Ставропольский край     | Дума Ставропольского края – Комитет по социальной политике и здравоохранению  |
| 6  | Ростовская область      | Министерство здравоохранения Ростовской области   |
| 7  | Владимирская область    | Законодательное Собрание Владимирской области – Комитет по социальной политике и здравоохранению                                |
| 8  | Ленинградская область   | Законодательное собрание Ленинградской области – Постоянная комиссия по здравоохранению   |
| 9  | Республика Башкортостан | Государственное Собрание – Курултай Республики Башкортостан – Комитет по здравоохранению, социальной политике и делам ветеранов |
| 10 | Ярославская область     | Ярославская областная Дума – Комитет по здравоохранению   |

На 2020 год в 28 регионах РФ запланировано проведение круглых столов на тему «Субъекты РФ о своевременности разработки комплексной Федеральной программы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями «Редкие 2020–2030» при поддержке Комитета ГД РФ по охране здоровья и региональных органов законодательной власти. В феврале 2020 года уже проведены круглые столы в Чеченской Республике (Парламент Чеченской Республики – Комитет по вопросам социальной политики, здравоохранения и спорта) и Челябинской области (Законодательное Собрание Челябинской области – Комитет по социальной политике).

Среди наиболее острых для указанных субъектов РФ проблем стоит формирование общей стратегии и государственной программы по редким (орфанным) заболеваниям. Также регионы активно заинтересованы в возможности федерализации лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями. Несмотря на перевод на федеральный уровень финансирования уже семи нозологий из перечня жизнеугрожающих и хронических

прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, регионы продолжают испытывать трудности в организации лекарственного обеспечения оставшихся пациентов и формируют свои предложения по федерализации отдельных заболеваний.

В запросах регионов на федерализацию названы пароксизмальная ночная гемоглобинурия (ПНГ), идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (ИТП), фенилкетонурия (ФКУ), легочная артериальная гипертензия (ЛАГ), мукополисахаридоз IV типа, спинальная мышечная атрофия (СМА), болезнь Фабри, нейрональный цероидный липофусциноз (НЦЛ) и болезнь Помпе.

В регионах появляются все новые пациенты, требующие дорогостоящей терапии, в том числе незарегистрированными лекарственными препаратами по жизненным показаниям. Помимо исполнения обязательств по лекарственному обеспечению больных с редкими заболеваниями необходимо совершенствовать систему маршрутизации больных (на этапах диагностики, лечения и диспансерно-динамического наблюдения), обеспечивать исполнение специалистами и организаторами здравоохранения требований клинических рекомендаций и стандартов с соответствующим контролем качества оказания медицинской помощи, а также повышать эффективность и рациональность использования выделяемых на эти цели бюджетных средств.

Регионы говорят о необходимости профилактики, раннего выявления и своевременного лечения редких (орфанных) заболеваний, а также повышения информированности населения об организациях и общественных объединениях, оказывающих помощь пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями. Для дальнейшего улучшения ситуации в регионах важно выработать рациональные инструменты нормативно-правового и финансового регулирования указанной сферы и применять их на практике.

Все регионы, в которых прошли круглые столы, готовы к сотрудничеству и совместной работе в целях повышения качества жизни пациентов с редкими заболеваниями, однако для этого требуется выработка комплексного подхода к сложившейся ситуации на государственном уровне. В связи с этим субъекты РФ обращаются к Экспертному совету Комитета Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям с просьбой разработать Национальный план (стратегию) в области редких (орфанных) заболеваний «Редкие 2020–2030».

# ПРАКТИКА ЗАЩИТЫ ПРАВ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ НА ЛЬГОТНОЕ ЛЕКАРСТВЕННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

---

**Н. С. СМЕРНОВА,**

*юрист Национального совета экспертов по редким болезням*

Охрана здоровья – одна из наиболее сложных государственных отраслей, которая требует формирования четких критериев и подходов. По этой причине законодательство, регулирующее правоотношения в сфере здравоохранения, является многоуровневым и сложным. Отсутствие устойчивого равного подхода к правам пациентов на получение качественной лекарственной терапии по всей территории Российской Федерации требует активной роли суда.

Судебная практика за последние годы внесла существенный вклад в формирование модели поведения участников правоотношений, единых подходов к организации лекарственного обеспечения пациентов, выравниванию права доступа к современным средствам диагностики и лечения на всей территории Российской Федерации. Решения судов по вопросам, связанным с лекарственным обеспечением, позволяют конкретизировать нормы общего характера и защитить права граждан на своевременное и эффективное лечение.

Судебная практика по обеспечению пациентов с редкими заболеваниями лекарственными препаратами не изучена. Верховным Судом Российской Федерации не давались разъяснения по порядку рассмотрения дел данной категории с теми особенностями, которые им присущи. Данные обстоятельства повышают роль районных судов при разрешении споров в здравоохранительных отношениях.

Правовое поле, в рамках которого действуют участники данных отношений, – это судебная практика не только по делам о возложении на уполномоченные субъекты обязанностей по организации льготного лекарственного обеспечения пациентов, но и по иным производным требованиям: взысканию расходов на самостоятельное приобретение пациентами лекарственных препаратов, компенсации морального вреда, возникшего в результате отсутствия организованного пациентам лекарственного обеспечения, и др.

Несмотря на различные предметы споров, которые могут иметь дела, связанные с организацией льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, их разрешение связано с установлением прав пациентов на получение льгот и государственных гарантий, а также допущенных нарушений, в связи с чем все дела данной категории (независимо от предмета спора) носят схожие черты. Таким образом, из анализа судебной практики по делам об организации лекарственного обеспечения можно сделать выводы о правовой позиции суда и правоприменительной практике конкретного региона и РФ в целом.

Анализ подготовлен на основании данных справочно-информационных правовых систем «Консультант Плюс» и «ГАРАНТ», а также Государственной автоматизированной системы Российской Федерации «Правосудие» (<http://www.sudrf.ru>), интернет-порталов судов общей юрисдикции 85 субъектов РФ за период 2017–2019 гг. и Верховного Суда Российской Федерации. Следует отметить, что в соответствии с требованиями законодательства в сети Интернет размещены судебные акты не по всем делам, а размещенные судебные акты содержат обезличенную информацию, что в значительной степени затрудняет отбор судебной практики и проведение ее анализа. Предметом настоящего обобщения являются судебные акты судов первой и апелляционной инстанций о предоставлении льгот и государственных гарантий пациентам с редкими заболеваниями за указанный период. Отобрано 199 дел данной категории.

**Таблица 1. Количество проанализированных решений в период 2017-2019 гг.**

| №  | Субъект РФ                   | 2017 год | 2018 год | 2019 год |
|----|------------------------------|----------|----------|----------|
| 1  | Алтайский край               |          | 1        | 1        |
| 2  | Архангельская область        | 2        |          |          |
| 3  | Астраханская область         | 1        |          |          |
| 4  | Башкортостан Республика      | 4        | 22       | 7        |
| 5  | Белгородская область         | 1        |          |          |
| 6  | Брянская область             | 2        | 3        |          |
| 7  | Бурятия Республика           |          |          | 1        |
| 8  | Владимирская область         |          |          | 1        |
| 9  | Волгоградская область        | 6        |          | 6        |
| 10 | Воронежская область          | 1        |          |          |
| 11 | Дагестан Республика          | 1        | 10       | 6        |
| 12 | Еврейская автономная область | 1        |          |          |

|    |                                     |   |   |   |
|----|-------------------------------------|---|---|---|
| 13 | Забайкальский край                  | 1 |   |   |
| 14 | Ивановская область                  | 2 | 1 | 1 |
| 15 | Кабардино-Балкарская Республика     | 4 |   | 5 |
| 16 | Калмыкия Республика                 | 1 |   |   |
| 17 | Карачаево-Черкесская Республика     | 3 | 1 |   |
| 18 | Коми Республика                     |   | 1 | 1 |
| 19 | Костромская область                 |   | 1 | 1 |
| 20 | Краснодарский край                  | 1 | 3 |   |
| 21 | Крым Республика                     |   | 1 | 1 |
| 22 | Курская область                     |   | 1 |   |
| 23 | Ленинградская область               |   | 2 |   |
| 24 | Липецкая область                    |   | 1 | 1 |
| 25 | Московская область                  | 5 | 1 | 1 |
| 26 | Нижегородская область               | 3 | 3 | 2 |
| 27 | Новосибирская область               | 2 | 1 |   |
| 28 | Оренбургская область                |   |   | 1 |
| 29 | Орловская область                   | 2 | 1 | 1 |
| 30 | Пензенская область                  | 1 |   |   |
| 31 | Приморский край                     |   | 1 |   |
| 32 | Ростовская область                  | 1 | 1 |   |
| 33 | Рязанская область                   | 3 |   |   |
| 34 | Самарская область                   | 1 |   |   |
| 35 | Санкт-Петербург                     | 1 |   |   |
| 36 | Саратовская область                 | 2 | 3 |   |
| 37 | Свердловская область                | 1 | 1 | 1 |
| 38 | Севастополь                         |   |   | 1 |
| 39 | Северная Осетия – Алания Республика | 1 |   |   |
| 40 | Ставропольский край                 | 1 |   | 1 |
| 41 | Татарстан Республика                | 4 | 5 | 2 |
| 42 | Тверская область                    |   |   | 1 |
| 43 | Тыва Республика                     |   |   | 1 |
| 44 | Удмуртская Республика               |   | 5 |   |
| 45 | Ульяновская область                 | 3 | 5 | 3 |
| 46 | Хабаровский край                    | 1 |   |   |
| 47 | Хакасия Республика                  | 3 | 2 |   |
| 48 | Челябинская область                 | 1 | 1 | 2 |
| 49 | Чеченская Республика                |   | 1 |   |
| 50 | Ярославская область                 | 1 |   |   |

Как указано в представленной выше таблице, в 2017 году рассмотрено 69 дел, в 2018 году – 81 дело, а в 2019 году – 49 дел.

Количество судов в 2017–2018 годах указывает на значительное число случаев неисполнения регионами возложенных на них обязательств по льготному лекарственному обеспечению пациентов с орфанными заболеваниями. Один из ключевых факторов, способствующих сложившейся ситуации, – значительная финансовая нагрузка на бюджеты регионов, связанная с высокой стоимостью лечения редких заболеваний. Подтверждением данного предположения служит уменьшение в 2 раза количества судов в 2019 г. по сравнению с 2018 г., которое может быть связано с принятием Федерального закона от 03.08.2018 №299-ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», расширившим федеральную программу «высокозатратных нозологий» пятью редкими заболеваниями: гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов. Такое решение позволило перераспределить финансовые потоки и повысить уровень обеспеченности лекарственными препаратами пациентов с редкими заболеваниями, что привело к значительному снижению числа судебных дел.

## **КАТЕГОРИИ ЛЬГОТНИКОВ, ОБРАТИВШИХСЯ ЗА ЗАЩИТОЙ НАРУШЕННЫХ ПРАВ В ПЕРИОД 2017–2019 ГГ.**

При рассмотрении дел о лекарственном обеспечении пациентов с орфанными заболеваниями суды указывали, что такие пациенты имеют право на получение федеральных и региональных льгот, а также государственных гарантий при оказании им медицинской помощи по нескольким основаниям:

1. В рамках набора социальных услуг, предоставляемого при установлении инвалидности, в соответствии с Федеральным законом от 24.11.1995 №181-ФЗ «О социальной защите инвалидов в Российской Федерации», Федеральным законом от 17.07.1999 №178-ФЗ «О государственной социальной помощи» исковые требования истцов (больных редкими заболеваниями) были удовлетворены в случае неотказа от набора социальных услуг в части лекарственных препаратов. При этом речь шла о лекарственных препаратах, вошедших в перечень ОНЛП в рамках льготного лекарственного обеспечения льготным категориям граждан в соответствии с Перечнем групп населения и категорий заболеваний, установленным Постановлением Правительства Российской Федерации от 30.07.1994 №890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений

здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения» – 102 решения. Исковые требования были удовлетворены в случаях назначения лекарственных препаратов по решению врачебной комиссии, независимо от вхождения/невхождения лекарственных препаратов в перечень ОНЛП и региональные перечни лекарственных препаратов.

2. В рамках льготного лекарственного обеспечения в связи с имеющимся орфанным заболеванием в соответствии со ст. 44 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»:

2.1. По пациентам, страдающим заболеваниями, включенными в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (Постановление Правительства РФ №403), – 87 решений.

2.2. По пациентам с гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), лицам после трансплантации органов и (или) тканей (программа «высокозатратных нозологий») – 6 решений.

3. В рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на соответствующий год, а также принятых на ее основании территориальных программ государственных гарантий при оказании медицинской помощи в стационарных условиях и условиях дневного стационара – 3 решения.

4. В рамках дополнительных льготных программ, установленных конкретными субъектами РФ. Примером является решение Ленинградской области, в рамках которого удовлетворены исковые требования пациента с болезнью Крона на основании дополнительных гарантий региона в рамках Социального кодекса Ленинградской области.

Из рисунка 1 видно, что самой устойчивой программой льготного лекарственного обеспечения с точки зрения обеспечения права пациентов в период 2017–2019 годов являлась программа «высокозатратных нозологий». В течение 3 лет только 6 исков из 199 рассмотренных были поданы гражданами в связи с нарушением прав на льготное лекарственное обеспечение в рамках данной программы. По искам граждан, являющихся региональными льготниками в рамках Постановления Правительства РФ №403, к 2018 году происходит рост судебных дел с 27 до 44 и уменьшение до 14

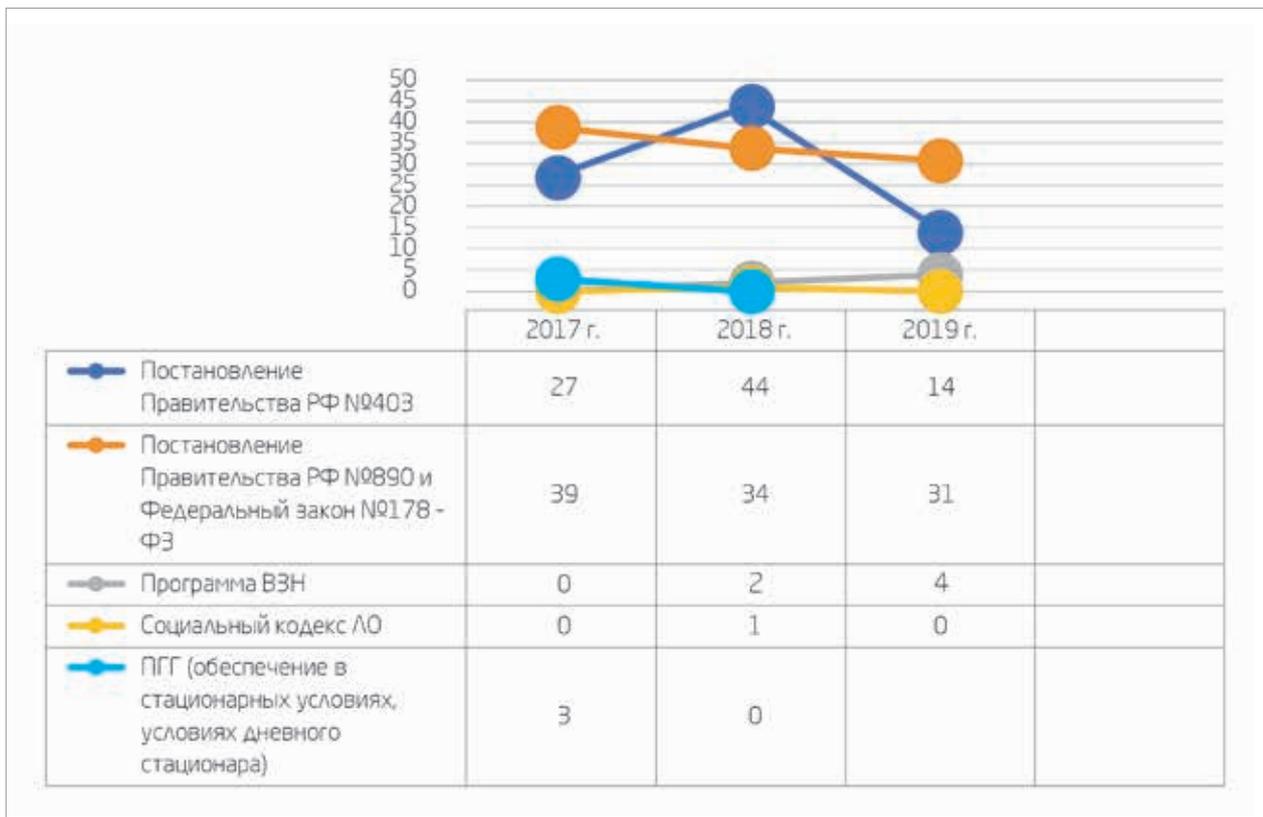


Рисунок 1. Количество судов по принадлежности истцов к категории льготников

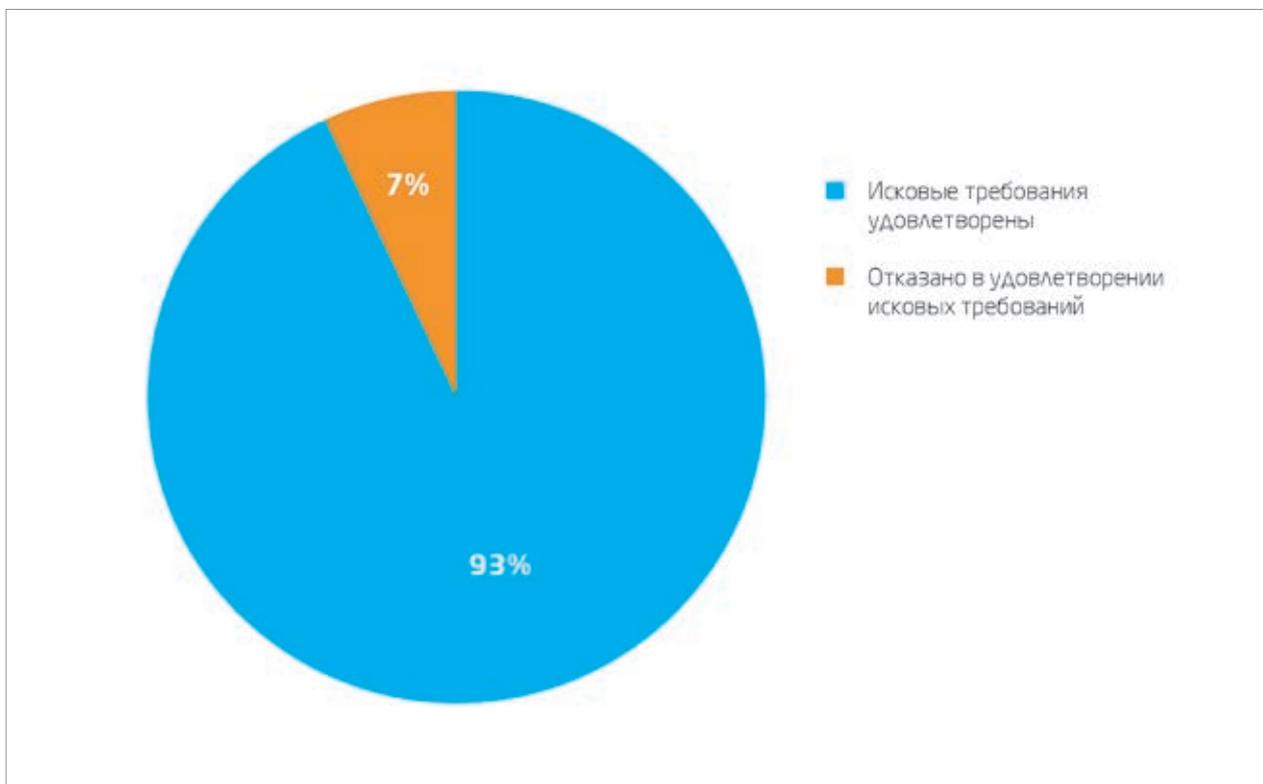


Рисунок 2. Результаты рассмотрения дел

дел в 2019 году, что, как было сказано выше, служит свидетельством улучшения ситуации с финансированием льготного лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями в рамках Постановления Правительства РФ №403. Однако количество судов по искам пациентов с орфанными заболеваниями, имеющих право на льготное лекарственное обеспечение на общих основаниях за пределами программ «высокозатратных нозологий» и перечня, установленного Постановлением Правительства РФ №403, в течение трех лет практически остается на одном уровне, что свидетельствует о нерешенности проблем у данной категории пациентов.

## **ПОЗИЦИЯ СУДОВ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Анализ судебной практики показал, что по большинству дел, связанных с лекарственным обеспечением орфанных пациентов, решения принимаются в пользу пациентов. В 176 случаях из 199 исковые требования граждан, страдающих орфанными заболеваниями, удовлетворены. На рисунке 2 представлена диаграмма по результатам рассмотрения судами дел данной категории.

Решения, по которым отказано в удовлетворении исковых требований, были обжалованы в 12 случаях в вышестоящей судебной инстанции, в 4 из них отказные решения отменены, по делу вынесены решения об удовлетворении исковых требований. Несмотря на то, что в нашей стране действует беспрецедентное право, судьи при принятии решений опираются на позицию ранее принятых решений, размещенных в единой базе судов Российской Федерации, в связи с чем важно рассмотреть ошибки истцов при подаче исковых заявлений и позицию судов, которой мотивированы отказы в удовлетворении исковых требований.

Основаниями к отказу в удовлетворении исковых требований признавались следующие:

1. Неправильное определение ответчиков. При подаче искового заявления об обязанности организовать льготное лекарственное обеспечение необходимо понимать, что при любых обстоятельствах надлежащим ответчиком является орган исполнительной власти, к полномочиям которого относится организация лекарственного обеспечения, либо медицинская организация. Министерство финансов и правительство могут выступать в качестве соответчиков или третьих лиц в случаях доказанного бездействия данных субъектов в части отказа в дополнительном финансировании. Иск об организации лекарственного обеспечения, поданный только к минфину и правительству региона (то есть к ненадлежащим ответчикам), не подлежал удовлетворению.

2. Неправильное оформление исковых требований и неправильное определение ответчиков. По пациенту имелся протокол врачебной комиссии/выписка из протокола врачебной комиссии медицинской организации субъекта РФ и протокол консилиума врачей федерального центра с назначениями необходимого лекарственного препарата. В удовлетворении исковых требований пациенту было отказано, так как он просил возложить обязательства по организации льготного лекарственного обеспечения на минздрав субъекта РФ, хотя являлся льготником по федеральной программе «высокозатратных нозологий» и обоснование иска строил в рамках данной программы. При этом из решения следовало, что минздрав субъекта РФ вовремя подал заявку в Минздрав РФ, в связи с чем, по мнению суда, выполнил возложенные на него законом обязательства. Исковых требований к Минздраву РФ не предъявлялось. Данное решение также являлось обоснованным ввиду неправильно оформленных исковых требований и неправильного определения ответчиков. В указанном случае пациент имел право ходатайствовать об изменении ответчиков, в связи с чем требование подлежало бы удовлетворению, однако своим правом истец не воспользовался.

3. Отсутствие лекарственного препарата в ГРЛС и перечнях лекарственных средств. Суд отказал в удовлетворении исковых требований, мотивируя отказ отсутствием лекарственного препарата в ГРЛС и льготных перечнях лекарственных препаратов. Данное решение было обжаловано апелляционной инстанцией, и по делу вынесено решение об удовлетворении исковых требований. Такое решение соответствует нормам законодательства РФ, которые не ограничивают право больного на льготное лекарственное обеспечение в случае необходимости применения его по жизненным показаниям вне зависимости от регистрации препарата на территории РФ и вхождения его в перечни лекарственных средств.

4. Отсутствие факта нарушения прав пациента на момент вынесения решения. Пациент предоставил в качестве доказательств нуждаемости и назначения незарегистрированного лекарственного препарата протокол консилиума врачей федерального центра и региональной медицинской организации. Отказ в иске суд мотивировал тем, что минздравом субъекта предприняты все меры по организации лекарственного обеспечения пациента: направлены документы для получения и получено разрешение на ввоз лекарственного препарата, денежные средства выделены и получены минздравом. Суд указал, что на момент обращения пациент обеспечивался препаратом непрерывно, а защита прав на будущее не предусмотрена. В удовлетворении иска было отказано ввиду того, что на момент вынесения решения права пациента не были нарушены.

5. Отсутствие факта нарушения прав пациента на момент вынесения решения. Отказное решение было мотивировано тем, что

ввиду обеспечения пациента лекарственным препаратом на момент вынесения решения и на полгода вперед отсутствовали правовые основания для удовлетворения иска. Министерство не обязано закупать лекарственные препараты на целый год. Данный отказ также является законным и указывает на неверно сформулированные требования и обоснование иска. Истцу следовало доказать наличие перерывов в лечении ввиду ненадлежащих действий минздрава, нуждаемость в непрерывном лечении и уже установленные негативные последствия для организма вследствие перерывов в терапии или последствия, которые неизбежно наступят вследствие перерывов, и соответствующим образом сформулировать иски требования.

6. Отсутствие документов, подтверждающих обращение пациента в министерство здравоохранения субъекта РФ. Пациент получал лечение в негосударственной медицинской организации, не входящей в ТППГ. При выписке лекарственный препарат не включен лечащим врачом в список рекомендаций. Министерством здравоохранения субъекта доказано, что препарат в регионе закуплен, а доказательств, что пациенту отказывали в обеспечении препаратом в государственных медицинских организациях, не представлено. Данная ситуация свидетельствует об отсутствии правовых действий пациента на досудебном этапе. Если не доказано, что нарушение имело место, действия пациента не могут служить основанием к принятию судом решения, обязывающего орган исполнительной власти в сфере здравоохранения устранить нарушение.

7. Отмена лекарственного препарата на момент вынесения решения. Имея рекомендации специалистов федерального центра и решение врачебной комиссии медицинской организации субъекта РФ, пациент получал лекарственный препарат с положительной динамикой. Однако при проведении врачебной комиссии другой медицинской организацией препарат был отменен. Суд первой инстанции отказал в удовлетворении иска, потому что на момент вынесения решения суда препарат был отменен. Данное решение пациентом обжаловано в вышестоящей инстанции. Суд апелляционной инстанции не согласился с принятым основанием, указав, что суд первой инстанции не учел, что медицинскими документами пациента была доказана положительная динамика на терапии спорным лекарственным препаратом, в связи с чем решение второй врачебной комиссии по отмене препарата было незаконным и привело к нарушениям прав пациента. По делу вынесено решение об обязанности организовать лекарственное обеспечение жизненно необходимым лекарственным препаратом.

8. Отсутствие решения врачебной комиссии субъекта РФ. Отказывая в удовлетворении исковых требований, суд первой инстанции указал на отсутствие решения врачебной комиссии медицинского учреждения субъекта РФ о назначении пациенту спор-

ного лекарственного препарата. При этом в качестве письменных доказательств к материалам гражданского дела приобщено решение врачебной комиссии федеральной медицинской организации о назначении препарата, которое не было учтено при вынесении решения судом первой инстанции. Суд апелляционной инстанции отменил решение суда первой инстанции, отказавшего истцу в удовлетворении исковых требований в связи с отсутствием решения врачебной комиссии субъекта РФ. При этом суд апелляционной инстанции отметил, что пациент проходил лечение в федеральной медицинской организации, где ему была проведена врачебная комиссия, которой был назначен лекарственный препарат. Терапия данным препаратом была начата в федеральной медицинской организации и после выписки пациента должна была продолжиться по месту жительства, то есть должна быть соблюдена преемственность лечения. При этом суд апелляционной инстанции указал, что решение врачебной комиссии федеральной медицинской организации является обязательным для организации льготного лекарственного обеспечения и для органов исполнительной власти, и для медицинских организаций субъекта РФ.

9. Нарушение порядка оформления соответствующей документации лечебным учреждением. Пациент имел рекомендации специалистов федерального центра, главного внештатного специалиста минздрава субъекта РФ по профилю заболевания, обращался в медицинскую организацию по месту жительства за проведением врачебной комиссии, однако врачебная комиссия не была проведена. На основании указанных обстоятельств в удовлетворении исковых требований было отказано. Решение обжаловано не было. Однако в случае обжалования данное решение подлежало бы отмене, так как оно не являлось законным. Надлежащее оформление документов – обязанность врачебной комиссии, а не гражданина. Пациент не должен «нести неблагоприятные последствия» в виде необеспечения необходимым лекарственным препаратом из-за несоблюдения лечебным учреждением порядка оформления соответствующей документации. Из решения следует, что судом установлен факт обращения пациента в медицинскую организацию, которая уклонилась от проведения врачебной комиссии. Указанная позиция не раз высказывалась Верховным Судом РФ.

10. Отсутствие лекарственного препарата в перечнях и стандартах. Отказ в иске мотивирован отсутствием спорного лекарственного препарата в перечнях лекарственных препаратов и стандарте медицинской помощи. Врачебные комиссии по месту жительства не проводились. Решение пациентом не обжаловано. К отказному решению привели неправильные действия пациента на досудебном этапе, так как не были предприняты исчерпывающие действия, необходимые для доказательства своей правовой позиции на стадии судебных разбирательств.

Обязательными к доказыванию при рассмотрении данной категории дел судами признаются:

- 1) наличие у пациента права на льготное лекарственное обеспечение;
- 2) наличие нарушений прав пациента;
- 3) наличие назначения пациенту необходимого лекарственного препарата.

Исходя из сложившейся судебной практики, третьи из приведенных обстоятельств подлежат доказыванию не во всех регионах. Судами Российской Федерации разделяются понятия:

- нуждаемости пациента в лекарственном препарате (может быть установлена консилиумом врачей, специалистом-консультантом, главным внештатным специалистом региона, экспертизой);
- назначения лекарственного препарата (наличия рецепта и/или заключения врачебной комиссии с внесением данных в медицинскую документацию); в случае с незарегистрированными лекарственными препаратами назначением является решение консилиума врачей.

В большинстве случаев в судебной практике все-таки требуется доказывать нуждаемость в лекарственном препарате, а ее недоказанность является одной из самых частых причин отказа пациентам в льготном лекарственном обеспечении. При установленной нуждаемости отказ в назначении лекарственного препарата является незаконным, что и приводит к обращениям пациентов в суд за защитой нарушенных прав. Региональным законодательством может быть предусмотрен особый порядок установления нуждаемости пациентов в применении лекарственных препаратов, в частности, направление данных пациентов на рассмотрение экспертных комиссий при органах исполнительной власти в сфере здравоохранения субъектов РФ. При этом судебная практика в регионах разделяется на две позиции: те, кто учитывают местное законодательство, и те, кто считают данные региональные НПА противоречащими законодательству Российской Федерации. Надо отметить, что вторая позиция преобладает в большинстве регионов.

Назначение и применение лекарственных препаратов, медицинских изделий и специализированных продуктов лечебного питания осуществляется лечащим врачом или по решению врачебной комиссии. Назначение врачебной комиссией происходит в случае, если препарат/изделие/питание не входят в соответствующий стандарт медицинской помощи при наличии медицинских показаний (индивидуальной непереносимости, по жизненным показаниям) на основании положений:

– ст. 37, 48 Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;

– Приказа Минздравсоцразвития России от 12.02.2007 №110 «О порядке назначения и выписывания лекарственных препаратов, изделий медицинского назначения и специализированных продуктов лечебного питания»;

– Приказа Минздрава России от 20.12.2012 №1175н «Об утверждении порядка назначения и выписывания лекарственных препаратов, а также форм рецептурных бланков на лекарственные препараты, порядка оформления указанных бланков, их учета и хранения» (в настоящее время отменен в связи с утверждением Приказа Минздрава России от 14.01.2019 №4н «Об утверждении порядка назначения лекарственных препаратов, форм рецептурных бланков на лекарственные препараты, порядка оформления указанных бланков, их учета и хранения»);

– Приказа Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 05.05.2012 №502н «Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации».

Опираясь на приведенные положения закона, суды делали вывод, что основанием к льготному лекарственному обеспечению пациентов является наличие назначения необходимых им лекарственных препаратов (единолично лечащим врачом или врачебной комиссией медицинской организации, причем в большинстве случаев региональной), а также оформленный рецепт на их отпуск. Протокол врачебной комиссии и/или рецепт являются письменными доказательствами назначения лекарственного препарата. Важно отметить, что в большинстве случаев требовалось наличие у пациента назначения терапии, сделанного региональной врачебной комиссией, однако в 13 случаях суды удовлетворяли иски о признании пациентов на основании решения врачебных комиссий федеральных медицинских организаций.

Медицинская документация, содержащая рекомендации или назначение пациентам терапии, должна включать медицинские обоснования и соответствовать требованиям действующего законодательства, особенно если речь идет о применении пациентами лекарственных препаратов по жизненным показаниям или при наличии индивидуальной непереносимости, применении лекарственного препарата с конкретным торговым наименованием. Несоблюдение данных требований может привести к признанию таких доказательств ненадлежащими и отказу пациенту в организации лекарственного обеспечения. Однако по данному вопросу есть и другая позиция, согласно которой пациент не должен «нести неблагоприятные последствия» в виде отказа в льготном лекарственном обеспечении в связи с допущенными нарушениями при оформлении медицинских документов или в случае отказа врачебной комиссии назначать лекарственный препарат по формальным причинам (нет опыта лечения данным препаратом, препарат не включен в стандарт оказания медицинской помощи и др.).

## СУДЕБНАЯ ПРАКТИКА В ЧАСТИ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ НЕЗАРЕГИСТРИРОВАННЫМИ ЛЕКАРСТВЕННЫМИ ПРЕПАРАТАМИ

Анализ судебной практики показал, что в период 2017–2019 годов в 16 случаях из 199 пациентами поданы иски по вопросам восстановления нарушенных прав на льготное лекарственное обеспечение незарегистрированными лекарственными препаратами. Четыре исковых требования удовлетворены в 2017 г., три – в 2018 г., восемь – в 2019 г. В одном случае в 2017 году на момент рассмотрения дела пациент был обеспечен лекарственным препаратом, в связи с чем судом было отказано в удовлетворении исковых требований.

Рост количества дел данной категории свидетельствует о нарастании потребности в организации лекарственного обеспечения незарегистрированными лекарственными препаратами и зачастую о нежелании/невозможности производителей регистрировать препараты на территории Российской Федерации. Важно обратить внимание, что органы исполнительной власти субъектов Российской Федерации, отказывая пациентам в организации льготного лекарственного обеспечения незарегистрированными лекарственными препаратами, заблуждаются в своей позиции, так как законодательством Российской Федерации установлено право инвалидов на льготное лекарственное обеспечение **всеми необходимыми лекарственными препаратами**.

Ниже приведена позиция Верховного Суда Российской Федерации, из которой следует, что нормативно-правовая база Российской Федерации сформирована в достаточном объеме, позволяющем организовать льготное лекарственное обеспечение незарегистрированным лекарственным препаратом льготников в случае установленной жизненной необходимости, при соблюдении установленных процедур, связанных с назначением и получением особого разрешения на ввоз в Российскую Федерацию незарегистрированного лекарственного препарата, необходимого для оказания медицинской помощи конкретному пациенту.

В определении Судебной коллегии по гражданским делам Верховного Суда Российской Федерации от 7 октября 2019 г. №14-КГ19-10 указано:

*«Базовым нормативным правовым актом в указанной сфере является Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в РФ».*

*Согласно статье 4 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» охрана здоровья в РФ основывается на ряде принципов, в числе которых – соблюдение прав граждан в сфере*

*охраны здоровья и обеспечение связанных с этими правами государственных гарантий.*

*Источниками финансового обеспечения в сфере охраны здоровья являются средства федерального бюджета, бюджетов субъектов РФ, местных бюджетов, средства обязательного медицинского страхования, средства организаций и граждан, средства, поступившие от физических и юридических лиц, в том числе добровольные пожертвования, и иные не запрещенные законодательством РФ источники (статья 82 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в РФ»).*

*Порядок применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям определен Положением о порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям, утвержденным приказом Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 9 августа 2005 г. №494.*

*Исходя из положений статьи 47 Федерального закона от 12 февраля 2010 г. №61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств» допускается ввоз в РФ конкретной партии незарегистрированных лекарственных средств, предназначенных для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям конкретного пациента, на основании разрешения, выданного уполномоченным федеральным органом исполнительной власти.*

*Статьей 13 Федерального закона от 24 ноября 1995 г. №181-ФЗ «О социальной защите инвалидов в РФ» предусмотрено, что оказание квалифицированной медицинской помощи инвалидам осуществляется в соответствии с законодательством РФ и законодательством субъектов РФ в рамках программы государственных гарантий оказания гражданам РФ бесплатной медицинской помощи.*

*Право на медицинскую помощь в гарантированном объеме, оказываемую без взимания платы, в соответствии с программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи предусмотрено частью 2 статьи 19 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в РФ».*

*Согласно статье 80 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» при оказании медицинской помощи в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи и территориальных программ государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи не подлежат оплате за счет личных средств граждан назначение и применение по медицинским показаниям лекарственных препаратов, не входящих в перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов, медицинских изделий, не входящих в перечень медицинских изделий, имплантируемых в организм человека, – в случаях их замены из-за индивидуальной непереносимо-*

сти, по жизненным показаниям по решению врачебной комиссии.

*Федеральной программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, в частности, установлены: перечень заболеваний и состояний, оказание медицинской помощи при которых осуществляется бесплатно, и категории граждан, оказание медицинской помощи которым осуществляется бесплатно, а также требования к территориальным программам в части определения порядка, условий предоставления медицинской помощи, критериев доступности и качества медицинской помощи».*

Верховный Суд РФ пришел к выводу:

*«Суждение суда первой инстанции о том, что возможность обеспечения детей-инвалидов по жизненным показаниям лекарственными препаратами, не зарегистрированными на территории РФ, за счет средств бюджета субъектов РФ действующим законодательством не предусмотрена, нельзя признать правильным, поскольку постановлением Правительства РФ от 30 июля 1994 г. №890 закреплены обязательства органов исполнительной власти субъекта РФ по обеспечению детей-инвалидов в возрасте до 18 лет всеми лекарственными средствами по рецептам врачей бесплатно, а Территориальной программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи <...> области предусмотрено обеспечение за счет бюджетных ассигнований бюджета <...> области лекарственными средствами бесплатно отдельных категорий граждан в соответствии с постановлением Правительства РФ от 30 июля 1994 г. №890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения».*

## **СОСТАВ ЛИЦ, УЧАСТВУЮЩИХ В ГРАЖДАНСКИХ ДЕЛАХ**

Анализируя решения, важно рассмотреть состав лиц, участвующих в данной категории дел. Лицами, участвующими в деле, являются стороны, третьи лица, прокурор, лица, обращающиеся в суд за защитой прав, свобод и законных интересов других лиц или вступающие в процесс в целях дачи заключений.

Материальным истцом в данной категории дел выступает гражданин, страдающий орфанным заболеванием. В качестве процессуального истца зачастую выступает прокурор, потому что материальные истцы, как правило, являются инвалидами, а значит (в случае установленного в ходе проверки нарушения прав граждан) в соответствии с действующим законодательством в защиту прав пациентов могут выступать органы прокуратуры. Из 199 рассмотренных решений в 96 случаях с исками выходили прокуроры субъектов

РФ. В одном случае (из рассмотренных) с иском в суд за защитой прав на льготное лекарственное обеспечение вышел территориальный орган по надзору в сфере здравоохранения.

Большой процент участия в делах прокуроров свидетельствует об установлении в ходе прокурорской проверки нарушений органами исполнительной власти субъектов РФ прав пациентов с редкими заболеваниями при организации им льготного лекарственного обеспечения.

Анализ решений показывает, что ответчиком по данной категории дел всегда выступает министерство (департамент, комитет) здравоохранения субъекта РФ либо (в случае рассмотрения дел в отношении граждан, являющихся льготниками в рамках программы «высокозатратных нозологий») ответчиком является Минздрав РФ. В качестве соответчиков из 199 рассмотренных решений в 29 случаях привлекались правительства субъектов РФ и в 30 случаях – министерства финансов субъектов РФ. Исковые требования к правительствам регионов удовлетворены по 10 делам из 29 поданных, к министерствам финансов регионов – по 11 делам из 30 поданных. В одном случае в качестве ответчика привлекался ТФОМС.

При рассмотрении данной категории дел важно обратить внимание на участие в них медицинских организаций. В 72 случаях из 199 рассмотренных решений медицинские организации привле-

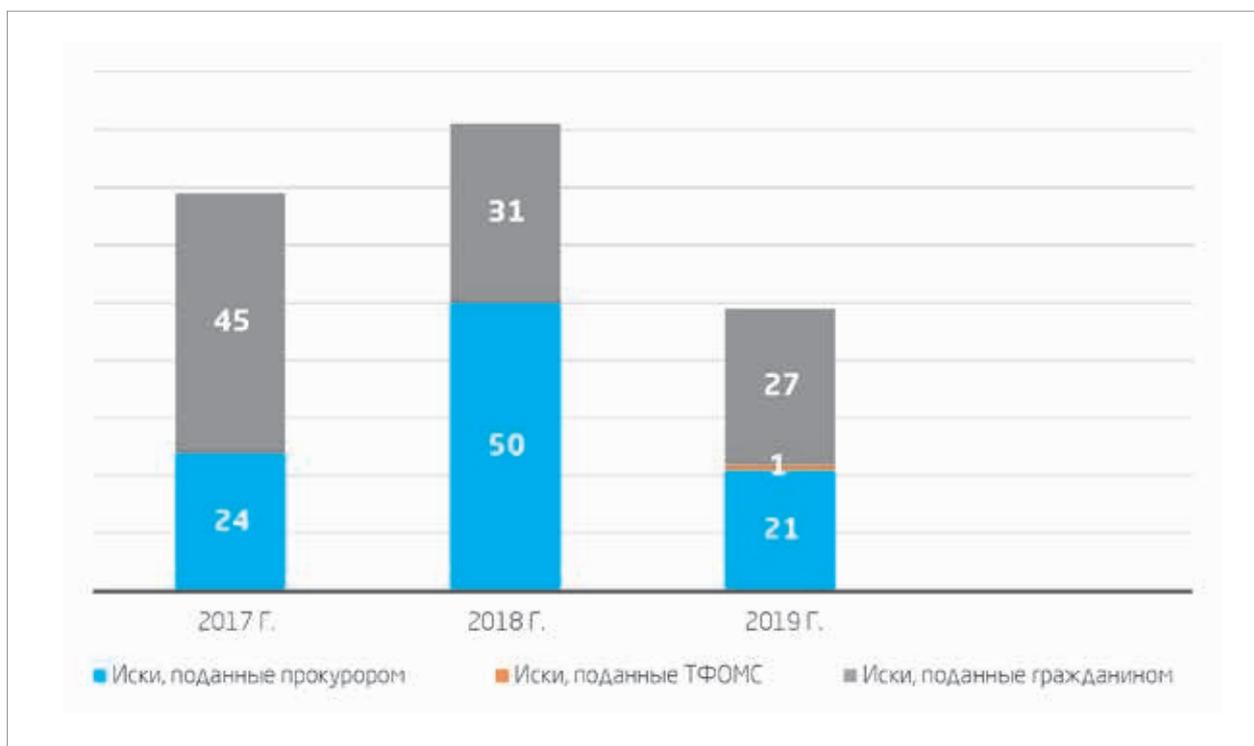


Рисунок 3. Количество исков, поданных различными категориями истцов

кались в качестве соответчиков/ответчиков или третьих лиц на стороне ответчика, в шести случаях из 72 – в качестве единственного ответчика, в 38 случаях медицинские организации были привлечены в качестве третьих лиц.

Так как данная категория дел является сложной и суду необходимо получить доказательства от лиц, обладающих специальными знаниями, важнейшая роль при рассмотрении дел по организации оказания медицинской помощи и лекарственному обеспечению принадлежит медицинским работникам. Медицинские работники часто выступают в роли эксперта/специалиста по квалифицированной оценке состояния пациента, его нуждаемости в тех или иных методах лечения, в том числе лекарственной терапии.

Важно сказать и о роли врача в целом. В случае, когда врачи не назначают лекарственные препараты при установленной нуждаемости в них пациента, запускается негативный процесс: с одной стороны, органы исполнительной власти оказывают давление на врачей при назначении дорогостоящих лекарств, с другой стороны, пользуются данной ситуацией и не закупают жизненно необходимые лекарственные препараты. Такая ситуация приводит к судебным разбирательствам, а главное – к ухудшению состояния здоровья и даже гибели орфанных больных.

Большое количество судебных решений является одним из показателей необходимости развития системы льготного лекарственного обеспечения граждан, страдающих орфанными заболеваниями. Власть должна публично обсуждать и предлагать нормативные решения вопросов распределения полномочий по финансированию льготного лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями и зависимости врачей от позиции региональных органов охраны здоровья при назначении лекарственных препаратов орфанным больным.

## **НЕДОСТАТОЧНОСТЬ НОРМАТИВНО-ПРАВОВОЙ БАЗЫ – ОДНА ИЗ ПРИЧИН БОЛЬШОГО КОЛИЧЕСТВА СУДЕБНЫХ АКТОВ**

Говоря о судебной практике в России, нельзя не отметить, что активное участие судебной системы в вопросах организации льготного лекарственного обеспечения граждан, страдающих орфанными заболеваниями, связано также с недостаточно сформированной нормативно-правовой базой субъектов РФ. Отсутствие нормативно-правовых актов, регулирующих порядок организации медицинской помощи и ее маршрутизацию, порядок лекарственного обеспечения и программы по редким заболеваниям, приводят к

нарушению прав больных, к трудностям в деятельности медицинских работников, к проблемам с организацией медицинской помощи, возникающим у органов исполнительной власти субъектов РФ, и, как следствие, к большому количеству судов.

Проведенный анализ нормативно-правовых актов субъектов Российской Федерации, сделанный на основании ответов регионов, показал, что законодательство субъектов РФ, регулирующее оказание медицинской помощи и лекарственное обеспечение в отношении граждан, страдающих орфанными заболеваниями, сформировано в недостаточном объеме.

**Таблица 2. Нормативно-правовые акты, регулирующие организацию медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями в субъектах РФ**

| №  | Субъект РФ            | Наличие актов, регулирующих порядок ведения регистра больных редкими заболеваниями в регионе | Наличие актов, регулирующих организацию медицинской помощи больным редкими заболеваниями | Наличие актов, регулирующих лекарственное обеспечение больных редкими заболеваниями | Наличие подпрограммы по редким заболеваниям в государственной программе региона «Развитие здравоохранения» | Наличие региональной программы по редким заболеваниям | Иные НПА в сфере оказания медико-социальной помощи больным редкими заболеваниями |
|----|-----------------------|--|--|---|--|---|--|
| 1  | Адыгея Республика     | +  |  |   |  | +   |  |
| 2  | Алтай Республика      | +  |  | +   |  |   | +  |
| 3  | Алтайский край        | +  | +  | +   |  |   |  |
| 4  | Архангельская область | +  | +  | +   | +  |   | +  |
| 5  | Белгородская область  | +  |  |   |  |   |  |
| 6  | Брянская область      | +  |  |   |  |   |  |
| 7  | Бурятия Республика    | +  |  | +   | +  |   | +  |
| 8  | Владимирская область  | +  |  | +   | +  |   | +  |
| 9  | Волгоградская область | +  | +  | +   |  | +   |  |
| 10 | Вологодская область   | +  |  | +   | +  |   |  |
| 11 | Воронежская область   | +  |  | +   |  |   |  |
| 12 | Дагестан Республика   | +  |  | +   |  |   |  |
| 13 | Забайкальский край    | +  | +  | +   |  |   |  |
| 14 | Ивановская область    | +  |  | +   |  |   | +  |

|    |                                 |   |   |   |   |   |   |
|----|---------------------------------|---|---|---|---|---|---|
| 15 | Ингушетия Республика            | + |   | + |   |   |   |
| 16 | Иркутская область               |   |   | + | + | + |   |
| 17 | Кабардино-Балкарская Республика |   |   | + |   |   |   |
| 18 | Калининградская область         | + |   | + | + |   |   |
| 19 | Калмыкия Республика             | + |   | + | + |   |   |
| 20 | Калужская область               |   |   |   | + |   |   |
| 21 | Камчатский край                 |   |   |   | + |   |   |
| 22 | Карелия Республика              | + | + | + |   | + |   |
| 23 | Кемеровская область             | + | + | + | + |   |   |
| 24 | Кировская область               | + |   |   |   |   |   |
| 25 | Костромская область             | + |   | + | + | + | + |
| 26 | Краснодарский край              | + |   |   |   |   |   |
| 27 | Красноярский край               |   |   |   | + | + |   |
| 28 | Крым Республика                 | + |   | + |   |   |   |
| 29 | Курганская область              | + |   | + | + |   |   |
| 30 | Курская область                 | + | + | + | + |   |   |
| 31 | Ленинградская область           |   |   |   | + |   |   |
| 32 | Липецкая область                |   | + | + |   |   |   |
| 33 | Магаданская область             | + | + | + |   |   |   |
| 34 | Марий Эл Республика             | + | + | + | + |   |   |
| 35 | Мордовия Республика             | + |   |   |   |   |   |
| 36 | Москва                          | + | + | + |   |   |   |
| 37 | Мурманская область              | + |   | + | + |   |   |
| 38 | Ненецкий автономный округ       | + | + | + |   |   |   |
| 39 | Нижегородская область           | + | + |   |   |   | + |

|    |                                     |   |   |   |   |   |   |
|----|-------------------------------------|---|---|---|---|---|---|
| 40 | Новосибирская область               | + |   | + | + |   |   |
| 41 | Омская область                      | + | + | + | + |   |   |
| 42 | Оренбургская область                | + |   | + | + |   |   |
| 43 | Пензенская область                  | + | + | + | + |   |   |
| 44 | Пермский край                       | + |   | + |   |   |   |
| 45 | Приморский край                     |   |   | + | + |   |   |
| 46 | Ростовская область                  |   | + | + | + |   |   |
| 47 | Рязанская область                   | + |   |   |   |   |   |
| 48 | Самарская область                   | + | + | + |   |   |   |
| 49 | Санкт-Петербург                     |   |   | + | + | + |   |
| 50 | Саратовская область                 |   | + | + | + |   |   |
| 51 | Саха (Якутия) Республика            | + | + | + | + | + |   |
| 52 | Сахалинская область                 | + | + | + |   |   |   |
| 53 | Свердловская область                | + |   | + | + | + |   |
| 54 | Севастополь                         | + | + | + |   |   |   |
| 55 | Северная Осетия – Алания Республика | + |   | + |   |   |   |
| 56 | Смоленская область                  | + |   | + | + |   | + |
| 57 | Тамбовская область                  | + |   | + |   |   |   |
| 58 | Татарстан Республика                | + | + | + |   |   |   |
| 59 | Томская область                     | + |   | + |   |   |   |
| 60 | Тульская область                    | + |   |   |   |   |   |
| 61 | Тюменская область                   | + | + | + |   |   |   |
| 62 | Удмуртская Республика               | + |   | + |   |   |   |
| 63 | Ульяновская область                 | + |   | + |   |   |   |
| 64 | Хабаровский край                    | + |   | + |   |   |   |

|    |  |    |    |    |    |   |   |
|----|--|----|----|----|----|---|---|
| 65 | Хакасия<br>Республика                              | +  | +  | +  | +  |   |   |
| 66 | Ханты-<br>Мансийский<br>автономный<br>округ – Югра | +  | +  | +  | +  |   |   |
| 67 | Чеченская<br>Республика                            | +  | +  | +  | +  |   |   |
| 68 | Чувашская<br>Республика                            |    | +  | +  |    |   |   |
| 69 | Ямало-Ненецкий<br>автономный округ                 | +  |    | +  |    |   |   |
| 70 | Ярославская<br>область                             | +  |    | +  | +  |   |   |
|    | ИТОГО  | 58 | 26 | 57 | 31 | 9 | 8 |

Анализ НПА субъектов показал, что ситуация с законодательной базой регионов в течение года не изменилась. По-прежнему сохраняется потребность в дальнейшем ее формировании, так как законы субъектов Российской Федерации в сфере оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями являются не столько дополнительным звеном, способствующим созданию комплексного механизма реализации федерального закона, сколько важным элементом самого механизма регулирования в данной сфере, и их недостаточность приводит к тому, что пациенты вынуждены добиваться льготного лекарственного обеспечения через получение решений судов.

Судебная практика за последние годы внесла существенный вклад в формирование единых подходов к организации лекарственного обеспечения орфанных пациентов и выравниванию права доступа к современным средствам диагностики и лечения орфанных заболеваний на всей территории Российской Федерации. В ситуации недостаточности нормативно-правовых актов субъектов РФ, играющих ключевую роль в организации оказания медицинской помощи с учетом социально-территориальных различий отдельных регионов, специфических особенностей, влияющих на реализацию конкретных мер по охране здоровья граждан на разных территориях РФ, решения судов по вопросам, связанным с лекарственным обеспечением, позволяют конкретизировать нормы общего характера и защитить права граждан на современное и эффективное лечение орфанных заболеваний.

# КЛИНИКО-ЭКОНОМИЧЕСКАЯ ОЦЕНКА ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

---

***И. С. КРЫСАНОВ,***

*заведующий кафедрой фармации Медицинского института непрерывного образования ФГБОУ ВО «МГУПП», ведущий научный сотрудник ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко», доцент, к. фарм. н.*

***В. Ю. ЕРМАКОВА,***

*доцент ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И. М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), доцент кафедры терапии Медицинского института непрерывного образования ФГБОУ ВО «МГУПП», к. фарм. н.*

***В. С. КРЫСАНОВА,***

*преподаватель кафедры терапии Медицинского института непрерывного образования ФГБОУ ВО «МГУПП», научный сотрудник ГБУ МО «Научно-практический центр клинко-экономического анализа Министерства здравоохранения Московской области»*

Несмотря на то, что редкие заболевания не имеют широкого распространения, они оказывают огромное влияние как на систему здравоохранения в целом, так и на уклад жизни пациентов и их семей. Большинство редких заболеваний являются тяжелыми хроническими патологиями, многие из которых сопровождаются жизнеугрожающими проявлениями и связаны с нарушениями двигательных функций, психической деятельности или функций органов чувств (зрительной, слуховой), для некоторых заболеваний характерны выраженные изменения внешнего вида пациентов [1].

Основная проблема, с которой сталкиваются пациенты с редкими заболеваниями и их родственники, – это трудности, связанные с диагностикой, поиском квалифицированного специалиста, наличием достоверной информации о болезни, пониманием врачей, как правильно вести таких пациентов, а также доступностью лекарственных препаратов. Отсутствие определенного диагноза существенно затрудняет тактику лечения и прогноз заболевания.

Для большинства редких заболеваний нерешенной остается проблема отсутствия эффективного лечения, имеются лишь только методы, позволяющие улучшить качество и продолжительность жизни пациентов.

Рынок препаратов для лечения редких заболеваний – трудно развивающееся направление. Это следствие многих факторов:

- сложный процесс разработки ЛП (зачастую препараты для лечения редких заболеваний сами по себе относятся к группе орфанных препаратов);
- трудности, связанные с внедрением нового препарата на рынок;
- высокая стоимость терапии пациентов с редкими заболеваниями.

Однако в течение последних 5 лет в мире отмечается значимое расширение рынка лекарственных препаратов, предназначенных для лечения редких заболеваний. Так, например, только в 2019 г. на европейский рынок поступило порядка 17 препаратов (данные представлены на рисунке 1) [15].

Рассмотрение вопроса лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями требует не только учета принципа равноправия – каждый имеет право на охрану здоровья и получение медицинской помощи [10, 17], но и анализа таких проблем, как ценообразование и участие в программе государственного возмещения.

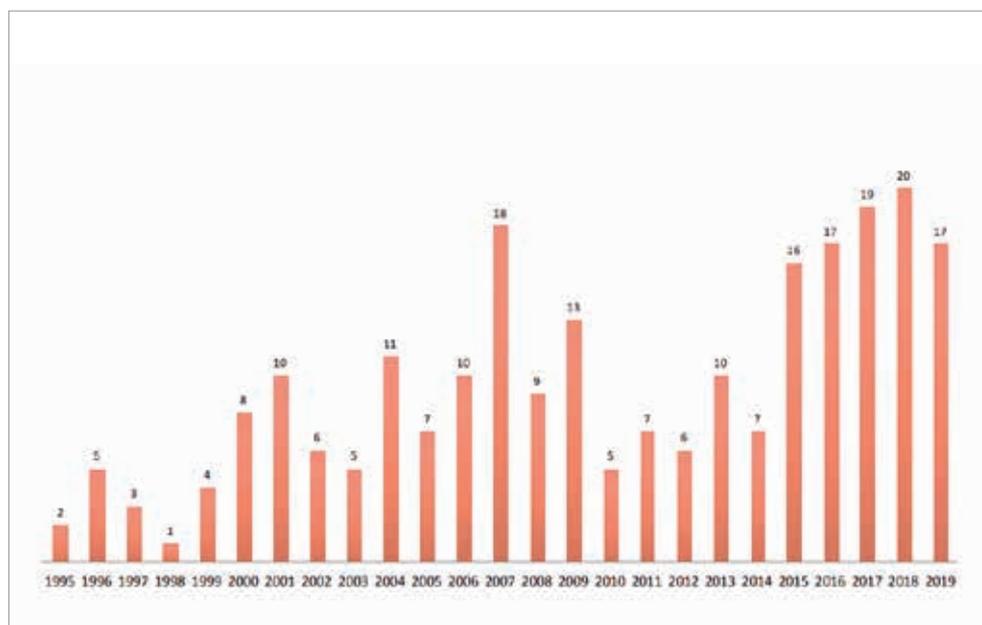


Рисунок 1. Ежегодное количество препаратов для лечения редких заболеваний, получивших одобрение и выведенных на рынок лекарственных средств в странах Европейского союза [15]

Зачастую длительный и сложный процесс разработки и внедрения на рынок препаратов для лечения редких заболеваний обуславливает их высокую стоимость. В связи с этим правительства многих стран поощряют фармацевтические фирмы, занимающиеся разработкой лекарств для редких заболеваний, предоставляя им субсидии, освобождая от налогов [12].

Так, в работе зарубежных исследователей [22] было показано, что у пациентов с лизосомными болезнями накопления стоимость лекарственной терапии в несколько десятков раз выше по сравнению со всеми остальными затратами на оказание медицинской помощи пациентам данной группы (в 30–45 раз дороже для взрослых и в 37–66 раз для детей). По приблизительным подсчетам, затраты на 1 год лечения для пациентов с мукополисахаридозом I и II типа и болезнью Помпе составляют от £258000 до £538000, для пациентов с болезнью Гоше и Фабри – от £79000 до £188000. При этом в соответствии с последними рекомендациями по оценке медицинских технологий препарат, который имеет показатель «затраты-эффективность» > £30000 на 1 год сохраненной жизни с учетом ее качества, является экономически нецелесообразным.

Таким образом, проведение классических фармакоэкономических исследований для группы редких заболеваний зачастую имеет ряд ограничений, так как разработанная методология, широко используемая на сегодняшний день для обычных препаратов, в данной ситуации неприменима.

Изначально наибольшее количество фармакоэкономических работ в данной области было посвящено изучению заместительной ферментной терапии. На сегодняшний день основным направлением проведения фармакоэкономических исследований является оценка стоимости, или экономического бремени, редких заболеваний. В 2015 году был проведен систематический обзор таких исследований для 10 редких заболеваний: муковисцидоз, мышечная дистрофия Дюшенна, синдром ломкой X-хромосомы, гемофилия, ювенильный идиопатический артрит, мукополисахаридоз, склеродермия, синдром Прадера-Вилли, гистиоцитоз, буллезный эпидермолиз [11]. В обзоре было описано 77 исследований, посвященных оценке экономического бремени этих заболеваний. Как результат работы была выявлена следующая закономерность: доступность данных об экономическом бремени заболевания коррелирует с наличием этиопатогенетической терапии (таблица 1). Наличие лекарственных препаратов для лечения редких заболеваний позволяет провести комплексную оценку последствий применения того или иного препарата как с клинической точки зрения, так и с экономической, и актуализировать информацию для системы здравоохранения, предлагая возможные пути решения проблемы доступности лекарственной терапии для пациентов с редкими заболеваниями.

**Таблица 1. Данные по стоимости 10 редких заболеваний по результатам систематического обзора AngelisA., etal, 2015 (€, 2010) [11]**

| Заболевание                      | Общие затраты                   | Непрямые затраты                                     | Прямые затраты                                   | Соотношение прямых затрат (на 1 пациента в течение года) |   |                                 |
|----------------------------------|---------------------------------|--|--|--|---|---------------------------------|
|                                  | На 1 пациента в течение года, € | На 1 пациента в течение года (% от прямых затрат), € | На 1 пациента в течение года, €                  | Лекарственные препараты                                  | Медицинское оборудование, медицинские изделия | Стационарная медицинская помощь |
| Муковисцидоз                     | 16 307-394 518                  | 8 814-21 075 (60-94%)                                | 7 108-51 551                                     | 9-57%  | н/д   | 15-81%                          |
| Мышечная дистрофия Дюшенна       | н/д                             | н/д  | 1 983  | н/д  | 67-83%  | н/д                             |
| Синдром ломкой X-хромосомы       | н/д                             | н/д  | >31 050  | 19%  | н/д   | н/д                             |
| Гемофилия                        | 1 101-178 796                   | 836 (2,8%)-37 582 (88%)                              | 1 042-745 376                                    | 33-100%  | <1%   | 1-64%                           |
| Ювенильный идиопатический артрит | 4 143-29 613                    | 142 (6%)-1 870 (86%)                                 | 2 202-27 603                                     | 7-54%  | 3%  | 22-40%                          |
| Мукополисахаридоз                | н/д                             | н/д  | 130 451-474 885 (только лекарственные препараты) | н/д  | н/д   | н/д                             |
| Склеродермия                     | 12 032-14 133                   | 6 742-11 357 (127-216%)                              | 3 858-4 926                                      | 12-31%   | 0-4%  | 28-82%                          |
| Синдром Прадера-Вилли            | н/д                             | н/д  | н/д  | н/д  | н/д   | н/д                             |
| Гистиоцитоз                      | 49 947                          | 14 842 (64%)   | 23 066   | 2%   | 3%  | 1%                              |
| Буллезный эпидермолиз            | н/д                             | н/д  | н/д  | н/д  | н/д   | н/д                             |

## **ПОДХОДЫ К РЕШЕНИЮ ПРОБЛЕМЫ ЭКОНОМИЧЕСКОЙ ОЦЕНКИ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

В зарубежной литературе (W. Hughes-Wilson, etal. [13]) предлагается следующий выход из сложившейся ситуации: оценивать препараты для лечения редких заболеваний по нескольким критериям, устанавливая их с помощью общественного мнения посредством мультикритериального анализа принятия решений (МАПР, англ. «multiple-criteria decision analysis», MCDA).

Мультикритериальный анализ принятия решений (МАПР) является комплексом формальных методов поддержки принятия решений, применяемых в различных областях научного и практического знания, позволяющих учитывать множество критериев при принятии решения с учетом относительной важности критериев, то есть их «весов» (или весовых коэффициентов), при этом набор кри-

териев и их весовые коэффициенты являются специфичными для каждой рассматриваемой области [3].

Методология МАПР используется в случае, когда традиционные методы комплексной оценки лекарственных препаратов неприменимы или применимы с ограничениями, например, при затруднении оценки социально-экономических последствий применения лекарственных препаратов для лечения редких заболеваний [3].

Проведение данного анализа подразумевает под собой несколько этапов:

**Этап 1.** Выделяются критерии (признаки, имеющие количественное или качественное выражение), по которым проводится оценка исследуемого объекта. В качестве примера в таблице 2 приведены две группы критериев, которые могут быть использованы при описании редкого заболевания и лекарственного препарата.

**Таблица 2. Примерный список критериев, которые могут использоваться при проведении мультикритериального анализа принятия решений**

| Критерий                                       | Описание   |
|--|--|
| <i>Характеристики заболевания</i>              |  |
| Клинический                                    | Влияние заболевания на состояние здоровья пациента (физическое, ментальное, эмоциональное)   |
| Экономический                                  | Экономические последствия заболевания (включая затраты системы здравоохранения на лечение заболевания, экономические потери, которые несет общество в целом по причине преждевременной смертности или инвалидизации пациентов)                                     |
| Инвестиционный                                 | Объем ресурсов, инвестированный в изучение заболевания/создание инфраструктуры для достижения наилучшего результата от предполагаемого лечения (создание локальных и всероссийского регистров пациентов, издание информационных ресурсов)                          |
| Социальный                                     | Насколько общество в целом считает необходимым оказывать медицинскую помощь пациентам с данной нозологией  |
| Эпидемиологический                             | Насколько распространена рассматриваемая нозология в Российской Федерации  |
| <i>Характеристики лекарственного препарата</i> |  |
| Клинический                                    | Описание эффективности и безопасности применения лекарственного препарата для данного заболевания  |
| Фармакоэкономический                           | Характеризует рентабельность применения препарата, отвечая на вопросы: сколько стоит единица эффективности (продление жизни на один год) в лечении заболевания при применении препарата? Сколько требуется средств для оплаты лечения пациентов данным препаратом? |
| Инновационный                                  | Новые технологии, открытые или внедренные при разработке данного препарата, как способствуют научному прогрессу в целом, так и могут найти свое практическое применение, например, существенно облегчив разработку других препаратов                               |

|                     |   |
|---------------------|---|
| Этический           | Насколько приемлемо применение рассматриваемого препарата с морально-этической позиции  |
| Удобство применения | Насколько удобен препарат в применении, например, каких условий требует введение препарата – стационарных или амбулаторных, требуется ли дополнительное оборудование для введения препарата |

**Этап 2.** С учетом отобранных критериев разрабатывается опросник, который состоит из нескольких частей и дает возможность получить информацию о значимости каждого из выделенных критериев при принятии решений о финансировании лекарственного обеспечения пациентов с редким заболеванием согласно мнению респондентов.

**Этап 3.** В ходе опроса респонденты получают возможность самостоятельно определить весовой коэффициент для каждого из выбранных критериев (характеристики самого заболевания и лекарственного препарата). Для этого каждому критерию в каждой группе присваивается ранг от 1 до 5 (наиболее важный критерий – 5, наименее важный критерий – 1). Значение каждого ранга не повторяется в рамках одной группы критериев. Далее каждый критерий, относящийся к характеристикам заболевания и лекарственного препарата, оценивается по 7-балльной шкале. Один балл (1) отражает слабую позицию описываемого заболевания/препарата по данному критерию при принятии решения о финансировании лекарственного обеспечения, оценка в семь баллов (7) соответствует сильной характеристике. При ранжировании и оценке используются только целые числа.

**Этап 4.** Рассчитываются весовые коэффициенты для каждого из критериев и среднее значение оценки респондентами характеристик заболевания и лекарственного препарата с последующим определением интегральной оценки результатов МАПР. Такой подход позволяет провести сравнение критериев между собой как путем простого прямого сравнения итоговых показателей, так и путем отнесения результатов к той или иной категории. В качестве примера последнего варианта в таблице 3 приведены критерии для оценки орфанных препаратов, на основании которых можно определять уровень ценообразования. В ходе проведения МАПР каждый критерий будет вносить свой вклад в общую оценку, таким образом, каждый новый орфанный препарат в соответствии с этими критериями можно будет отнести к одной из предлагаемых групп.

**Таблица 3. Предлагаемые критерии для оценки орфанных препаратов**

| Критерии  | Уровень ценообразования   |  |  |
|---|---|--|--|
|   | Низкий  | Средний  | Высокий  |
| Уровень заболеваемости  | 1:2 000-1:20 000<br>>3 на 10 000 (11%)  | 1:20 000-1:200 000<br>1-3 на 10 000 (51%)  | <1:200 000<br><1 на 10 000 (38%)   |
| Уровень изученности проблемы  | Проблема изучена достаточно хорошо (имеются литературные обзоры, посвященные этой проблеме) | Проблема изучена недостаточно хорошо (существуют знания, которые могут помочь в дальнейшем изучении данной проблемы) | Проблема еще не изучалась (требуется проведение исследований в еще не изученной области) |
| Уровень ожидаемой эффективности   | «Неопределенный», но многообещающий   | Влияние на течение заболевания (улучшение прогноза)  | Влияние на исход заболевания (полное выздоровление)                                      |
| Производственная сложность  | Низкая (простая молекула, классическая галеновая форма)                                     | Средняя  | Высокая (сложные биологические и галеновые формы)  |
| Последующее изучение (дополнительные положительные эффекты и затраты, связанные с ними) | Низкая вероятность дальнейшего изучения (может не потребоваться)                            | Средняя вероятность дальнейшего изучения   | Высокая вероятность дальнейшего изучения проблемы  |
| <b>Критерии, не связанные с прямыми затратами</b>                                       |   |  |  |
| Тяжесть заболевания   | Умеренная   | Смертельно/инвалидность во взрослом состоянии  | Смертельно/инвалидность в детском возрасте   |
| Альтернативные способы лечения  | Имеются альтернативные способы лечения  | Возможен поиск альтернативных способов лечения среди уже имеющихся   | Нет альтернативных способов лечения  |
| Влияние нового препарата на возможный исход заболевания                                 | Низкий  | Средний  | Высокий  |
| Возможность использования по нескольким показаниям                                      | Имеются орфанные/неорфанные показания для использования данного препарата                   | Возможно использование по другим показаниям  | Единственное показание (использование по другим показаниям невозможно)                   |

### **Уровень заболеваемости**

Чем реже встречается заболевание, тем больше требуется дополнительных исследований и вложений [19]. Трудности в проведении клинических испытаний связаны не только с малым количеством пациентов, но и с тем, что они разбросаны по всему миру.

### **Уровень изученности проблемы**

Для проведения новых исследований в еще не изученной области от фармацевтических компаний требуется гораздо больше затрат, чем при поиске и сборе информации по уже освещенной проблеме. Данный критерий позволит определить уровень необходимых субсидий для фармацевтических компаний при разработке нового препарата.

### **Уровень ожидаемой эффективности**

Необходимо оценивать такой критерий, как ожидаемая эффективность препарата. Чем больше препарат должен оказывать влияние на течение заболевания, тем больше нужно быть в этом уверенными. Это требует проведения полноценных рандомизированных клинических испытаний и повышает затраты на разработку и внедрение такого препарата на рынок.

### **Производственная сложность**

При распределении субсидий государство должно учитывать, какие затраты повлечет за собой производство нового препарата. Сможет ли фармацевтическая компания использовать уже имеющиеся ресурсы или будет необходимо создание абсолютно новой технологии?

### **Последующее изучение**

Чем меньше изучен новый препарат на момент одобрения, тем больше вероятность обнаружения новых положительных эффектов в процессе дальнейшего анализа. Такой анализ может повлечь за собой существенные расходы, данный момент должен учитываться государством.

### **Тяжесть заболевания**

Тяжесть редкого заболевания имеет огромное влияние на общественное отношение в целом и на отдельно взятую семью. Исследование общественного мнения Национальным институтом здравоохранения и социального обеспечения (National Institute for Health and Clinical Excellence, NICE) показало, что общество готово платить больше за редкие и тяжелые заболевания [16].

### **Альтернативные способы лечения**

Европейское правительство еще в 1999 году в своем приказе установило, что «пациенты, страдающие от редких заболеваний, должны получать медицинскую помощь на том же уровне, что и

обычные пациенты» [10, 17]. Очевидно, что разработка и дальнейшее исследование новых орфанных препаратов, не имеющих аналогов, требует значительных капиталовложений со стороны фармацевтических компаний. Наличие альтернативных способов лечения является важным критерием при оценке потенциальной цены нового препарата.

### **Влияние препарата на возможный исход заболевания**

При оценке нового орфанного препарата важно знать, насколько данный способ лечения повлияет на дальнейшее течение заболевания. Конечно, приоритет отдается лекарственным средствам, применение которых может привести к полнейшему выздоровлению.

### **Возможность использования по нескольким показаниям**

Препарат, который может быть использован по нескольким показаниям, является более выгодным для фармацевтических компаний [20]. Для поддержания интереса компаний к разработке и продвижению препаратов, имеющих лишь одно показание к применению, необходимо ввести более выгодные условия: дополнительные субсидии, освобождение от налогов или увеличение срока патента на реализацию препарата.

Дальнейшее изучение проблемы проведения фармакоэкономических исследований данной группы препаратов привело к разработке канадскими учеными общей концепции анализа лекарств, предназначенных для лечения пациентов с редкими заболеваниями [5, 21]. Данная концепция представляет собой семь последовательных шагов (рис. 2):

**Шаг 1.** В самом начале для анализируемого препарата устанавливается статус «орфанный», для этого оцениваются частота встречаемости заболевания, его тяжесть, возраст манифестации и потенциальное влияние лечения на исход (например, радикальное или паллиативное).

**Шаг 2.** Сбор данных по патофизиологии и клиническому течению болезни для понимания механизма действия лекарственного препарата и его влияния на дальнейшее течение заболевания.

**Шаг 3.** Анализ и оценка потенциальных достоинств рассматриваемого препарата с использованием критериев Bradford Hill [21]:

- эффективность – положительная динамика в лечении заболевания в связи с использованием препарата;
- сопоставимость – результаты разных исследований не противоречат друг другу;
- специфичность – конкретный клинический эффект связан с применением конкретного лекарственного препарата;
- временной фактор – улучшение наступает после применения изучаемого препарата;

- биологический градиент – оптимальный результат лечения зависит от оптимальных доз препарата;
- правдоподобность – механизм действия лекарства соответствует патофизиологии заболевания;
- согласованность – результаты клинических исследований эффектов препарата не противоречат общеизвестным фактам о биологии и течении заболевания;
- эксперимент – экспериментальные данные подтверждают улучшение исходов в связи с использованием исследуемого препарата;
- аналогия – препараты сходного механизма действия улучшают течение похожих заболеваний [18, 21].

**Шаг 4.** Моделирование клинических эффектов анализируемого препарата с применением моделей Маркова.

**Шаг 5.** Применение фармакоэкономических подходов для оценки эффективности затрат с использованием стоимости каждого года жизни или сохраненного года качественной жизни.

**Шаг 6.** Внешняя оценка полученных результатов клиницистами и заинтересованными лицами.

**Шаг 7.** При необходимости проводится повторная оценка препарата при появлении новых данных [21]. Для подтверждения эффективности лекарственного препарата и оценки его нежелательных явлений после утверждения проводятся дополнительные исследования. К ним могут быть отнесены изучение течения редкого заболевания, адаптивные рандомизированные исследования, перекрестные исследования, испытание на одном пациенте, применение байесовского анализа, наблюдательные исследования баз данных, ведение регистров пациентов [14].

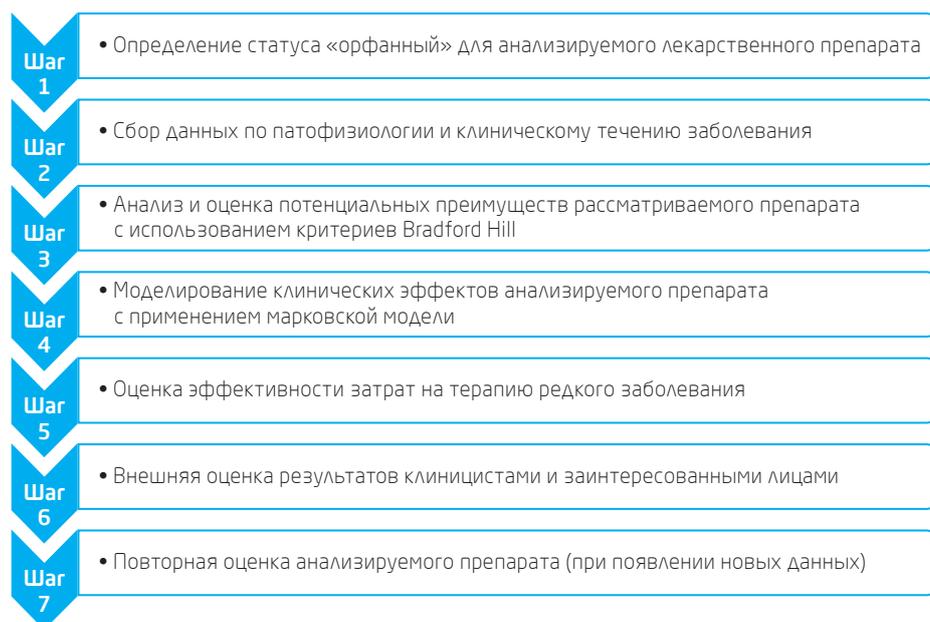


Рисунок 2. Общая концепция анализа лекарственных препаратов, предназначенных для лечения пациентов с редкими заболеваниями [5, 21]

## **ПУТИ РЕШЕНИЯ ПРОБЛЕМЫ ЭКОНОМИЧЕСКОЙ ОЦЕНКИ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ. ОТЕЧЕСТВЕННЫЙ ОПЫТ**

На территории РФ в настоящий момент современные подходы (например, МАПР) к комплексной оценке препаратов для лечения редких заболеваний только внедряются в широкую практику. Согласно Постановлению Правительства Российской Федерации от 28 августа 2014 г. №871 (ред. от 20.11.2018) «Об утверждении Правил формирования перечней лекарственных препаратов для медицинского применения и минимального ассортимента лекарственных препаратов, необходимых для оказания медицинской помощи» [8] проведение анализа методологического качества клинико-экономических исследований лекарственных препаратов и исследований с использованием анализа влияния препаратов на бюджеты бюджетной системы РФ закреплено на законодательном уровне. Для проведения клинико-экономических исследований предлагается ряд классических подходов (анализ «затраты-эффективность», «затраты-полезность» или «минимизации затрат»), позволяющих оценить экономическую целесообразность включения того или иного препарата в ограничительные перечни. Как было указано выше, к лекарственным препаратам для лечения редких заболеваний данные подходы зачастую неприменимы. Естественно, для орфанных препаратов существует ряд послаблений как в отношении оценки качества клинических исследований, так и прочих данных: необходимо меньшее количество баллов для вынесения положительного решения о включении в перечни.

В настоящее время в РФ льготное лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями регламентируется двумя программами: в рамках первой обеспечение происходит за счет средств федерального бюджета (программа «высокозатратных нозологий» [7]); в рамках второй – за счет средств бюджетов субъектов РФ (Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности [6]).

Анализ лекарственных препаратов, включенных в ограничительные списки, на основании Государственного реестра лекарственных средств показал, что в настоящее время на территории РФ зарегистрировано 62 препарата (по МНН) для патогенетического лечения редких заболеваний, среди которых 90% являются референтными, 34% – взаимозаменяемыми [4].

Согласно Федеральному закону №61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств» от 12 апреля 2010 года (ред. от 03.04.2020)

[9] референтным лекарственным препаратом является препарат, который используется для оценки биоэквивалентности или терапевтической эквивалентности, качества, эффективности и безопасности воспроизведенного лекарственного препарата или биоаналогового (биоподобного) лекарственного препарата (биоаналога). В качестве референтного лекарственного препарата для медицинского применения чаще всего используется оригинальный лекарственный препарат, то есть тот, который был первым зарегистрирован на территории РФ.

Зачастую применение референтных или оригинальных препаратов сопровождается высокими затратами на терапию пациентов с редкими заболеваниями, так как длительный и сложный процесс разработки и внедрения на фармацевтический рынок приводит к их удорожанию. Лекарственные препараты для лечения редких заболеваний являются достаточно узким сегментом рынка, что приводит к ситуации, когда референтный препарат зачастую является единственным подходом к терапии того или иного редкого заболевания. Это приводит к тому, что в условиях ограниченного бюджета средств не все пациенты в состоянии получить необходимое лечение в связи с его высокой стоимостью. На настоящий момент ни одно государство мира не в состоянии обеспечить всех пациентов с редкими заболеваниями всеми необходимыми лекарственными препаратами.

В условиях сложившейся ситуации одним из выходов является применение взаимозаменяемых лекарственных препаратов, которые имеют доказанную терапевтическую эквивалентность или биоэквивалентность в отношении референтного препарата и эквивалентные ему качественный и количественный состав действующих и вспомогательных веществ, лекарственную форму и способ введения [9]. В рамках Федерального закона №61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств» от 12 апреля 2010 года (ред. от 03.04.2020) [9] лекарственные препараты с одинаковыми МНН являются аналогами, а централизованная закупка лекарств осуществляется по МНН. Это создает возможность замены референтных лекарственных препаратов воспроизведенными в группе взаимозаменяемых при их наличии. Такой подход позволяет увеличить доступность лекарственной терапии для пациентов с редкими заболеваниями путем снижения стоимости препаратов.

Так, в 2011 году на территории РФ был зарегистрирован референтный препарат Траклир® (МНН бозентан) компании ООО «Джонсон & Джонсон», в то время как на территории Европейского союза в 2012 году у препарата уже истекал 10-летний срок патентной защиты [15]. Бозентан является первым и в настоящее время наиболее широко используемым препаратом из группы антагонистов эндотелиновых рецепторов, используемых при лечении легочной артериальной гипертензии. Препараты данной группы

оказывают воздействие на патофизиологические механизмы развития заболевания, к ней также относятся такие препараты, как МНН амбризентан и мацитентан. В 2017 году в России был зарегистрирован первый аналог – препарат Бозенекс® компании ЗАО «ФармФирма «Сотекс», в последующем было зарегистрировано еще три препарата-аналога. Другие препараты группы антагонистов эндотелиновых рецепторов представлены на рынке только референтными препаратами – МНН мацитентан препарат Опсамит® компании ООО «Джонсон & Джонсон» (дата государственной регистрации 16.11.2015) и МНН амбризентан препарат Волибрис® компании АО «ГлаксоСмитКляйн Трейдинг» (дата государственной регистрации 12.12.2011).

Появление на фармацевтическом рынке аналогов референтного препарата МНН бозентан позволило значительно увеличить обеспеченность пациентов с легочной артериальной гипертензией. В таблице 4 и на рисунке 3 представлен 4-летний анализ данных сайта единой информационной системы в сфере закупок для всех препаратов группы антагонистов эндотелиновых рецепторов.

Постепенное увеличение количества упаковок для МНН амбризентан и мацитентан влечет за собой увеличение общих затрат на лекарственное обеспечение, однако относительно МНН бозентан наблюдается обратная картина: при увеличении количества закупаемых упаковок затраты уменьшаются. Это связано со значительным снижением начиная с 2018 года средней стоимости одной упаковки препарата (со 174 392,32 руб. в 2016 г. до 85 179,59 руб. в 2019 г.) (рис. 3).

Появление взаимозаменяемых препаратов в рамках МНН бозентан позволило увеличить количество пациентов с легочной артериальной гипертензией, получающих лекарственную терапию препаратами данной группы, почти в 3 раза – с 480 до 1424 человек (рис. 4) – при увеличении общих затрат на препараты в 1,8 раза (для расчетов было сделано допущение, что с учетом режимов дозирования, установленных для анализируемых препаратов, на 1 месяц терапии приходится 1 упаковка препарата).

Таким образом, появление аналогов референтного препарата МНН бозентан позволило не только увеличить количество пациентов, получающих данный препарат, но за счет перераспределения сэкономленных средств увеличить обеспеченность пациентов другими препаратами группы антагонистов эндотелиновых рецепторов. Такой подход позволяет не только расширить доступ к лекарственным препаратам пациентам с редкими заболеваниями, но и значительно повысить качество медицинской помощи за счет персонализированного подхода врача при назначении терапии: выбор между несколькими альтернативами позволяет подобрать наиболее эффективный вариант лечения в конкретной ситуации для конкретного пациента.

**Таблица 4. Результаты 4-летнего анализа закупок препаратов группы антагонистов эндотелиновых рецепторов**

| МНН               | 2016                     |                         |                                    | 2017                     |                         |                                    | 2018                     |                         |                                    | 2019                     |                         |                                    |
|-------------------|--------------------------|-------------------------|------------------------------------|--------------------------|-------------------------|------------------------------------|--------------------------|-------------------------|------------------------------------|--------------------------|-------------------------|------------------------------------|
|                   | Количество упаковок, шт. | Суммарные затраты, руб. | Средняя стоимость 1 упаковки, руб. | Количество упаковок, шт. | Суммарные затраты, руб. | Средняя стоимость 1 упаковки, руб. | Количество упаковок, шт. | Суммарные затраты, руб. | Средняя стоимость 1 упаковки, руб. | Количество упаковок, шт. | Суммарные затраты, руб. | Средняя стоимость 1 упаковки, руб. |
| Амбризентан       | 349                      | 39 398 260              | 112 889,0                          | 645                      | 73 571 647              | 114 064,6                          | 982                      | 110 418 911             | 112 442,9                          | 1 264                    | 132 214 442             | 104 600,0                          |
| Бозентан          | 5 281                    | 920 965 831             | 174 395,3                          | 9 058                    | 1 478 935 675           | 163 273,9                          | 9 223                    | 936 642 749             | 101 555,1                          | 10 410                   | 886 719 567             | 85 179,6                           |
| Мацитантан        | 134                      | 28 583 962              | 213 313,2                          | 1 116                    | 228 247 736             | 204 523,1                          | 2 088                    | 391 299 065             | 187 403,9                          | 5 417                    | 732 387 831             | 135 201,7                          |
| <b>Общий итог</b> | 5 764                    | 988 948 053             | -                                  | 10 819                   | 1 780 755 057           | -                                  | 12 293                   | 1 438 360 725           | -                                  | 17 091                   | 1 751 321 840           | -                                  |



Рисунок 3. Результаты 4-летнего анализа средней стоимости 1 упаковки препаратов группы антагонистов эндотелиновых рецепторов

Аналогичная ситуация наблюдается в терапии пароксизмальной ночной гемоглобинурии и атипичного гемолитико-уремического синдрома.

В 2011 году на территории РФ был зарегистрирован референтный препарат Солирис® (МНН экулизумаб) компании «Алексион Фарма ГмбХ», который является одним из самых дорогих лекарственных препаратов в мире: стоимость годового курса препарата может достигать 45 млн руб. Экулизумаб в настоящее время применяется для лечения двух редких заболеваний – пароксизмальной ночной гемоглобинурии и атипичного гемолитико-уремического синдрома, вошедшего в расширенный до 14 позиций перечень «высокозатратных нозологий», лекарственное обеспечение которых происходит за

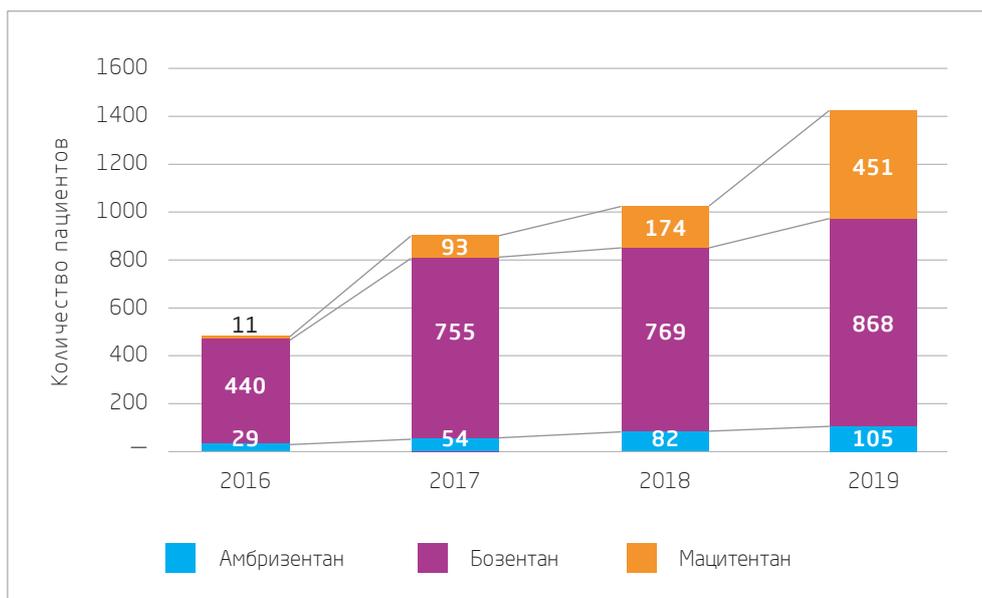


Рисунок 4. Результаты 4-летнего анализа количества пациентов с легочной артериальной гипертензией, получающих препараты группы антагонистов эндотелиновых рецепторов

счет средств федерального бюджета. На терапию двух редких заболеваний с применением экулизумаба в 2017 г. в России было потрачено 6,1 млрд руб., а в 2018 г. – 8,3 млрд руб., что составляет около 35% от общих расходов на редкие заболевания в субъектах РФ.

В марте 2019 года был зарегистрирован российский биоаналог экулизумаба – препарат Элизария® компании АО «Генериум». Это первый в мире опыт выпуска биоаналога экулизумаба полного цикла, включая производство субстанции. Зарегистрированная предельная отпускная цена препарата Элизария® составила 248 тыс. руб., что на 25% меньше по сравнению с референтным препаратом, что позволит обеспечить большее количество пациентов, нуждающихся в данном виде лечения.

По данным единой информационной системы в сфере закупок, в 2019 г. было реализовано 31 308 упаковок экулизумаба, из них на долю препарата Солирис® пришлось 7 689, остальное – препарат Элизария®. Общие затраты на две редкие нозологии (пароксизмаль-ная ночная гемоглобинурия и атипичный гемолитико-уремический синдром) составили 9,3 млрд руб., при этом появление отечественного биоаналога позволило только в 2019 г. сэкономить порядка 1,9 млрд руб., из которых 655 млн руб. пришлось на показание атипичный гемолитико-уремический синдром.

В отношении показания пароксизмаль-ная ночная гемоглобинурия наблюдается значительная экономия бюджетов субъектов РФ. В 2019 г. было реализовано 19 013 упаковок экулизумаба по данному показанию, из которых на долю Солириса® пришлось 4 771, остальное – препарат Элизария®. Наличие на фармацевтическом рынке альтернативы, представленной отечественным биоаналогом, позволило сэкономить более 1,2 млрд руб., что привело к увеличению числа пациентов с пароксизмаль-ной ночной гемоглобинурией, получающих лекарственную терапию, на 10% (на настоящий момент количество пациентов, получающих препарат Элизария®, составляет 233 чел.). При этом около 750 млн руб. из сэкономленных средств региональных бюджетов были перераспределены на обеспечение пациентов с другими жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

Дальнейшее применение отечественного биоаналога позволит увеличить экономию денежных средств при увеличении доли обеспеченных пациентов. Так, по прогнозам, в 2020 году планируется закупить 32 500 упаковок экулизумаба. При условии закупки только оригинального препарата Солирис® затраты федерального и региональных бюджетов составят более 11,5 млрд руб., при закупке отечественного биоаналога Элизария® – 8,9 млрд руб., экономия составит более 2,6 млрд руб. (рис. 5).

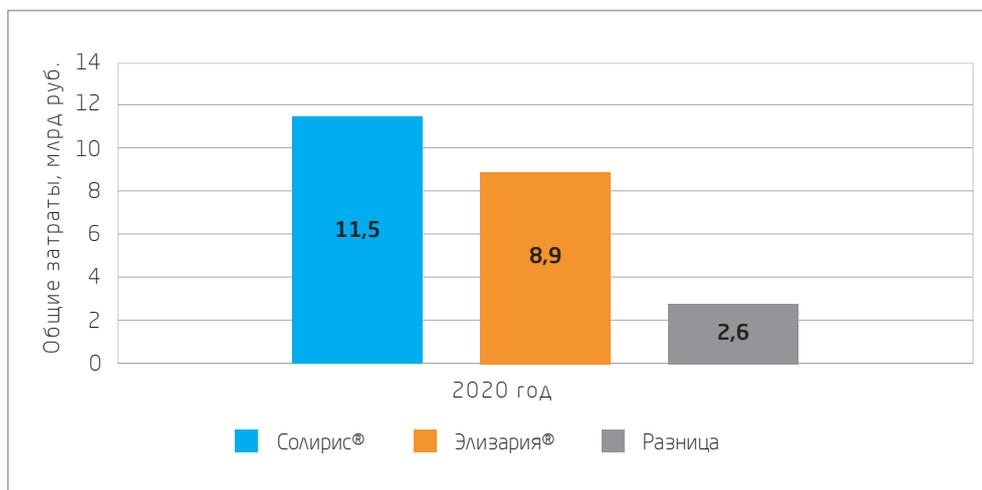


Рисунок 5. Оценка возможной экономии средств федерального и региональных бюджетов в 2020 г. с учетом применения оригинального препарата Солирис® или отечественного биоаналога Элизария®

Другим примером возможного пути решения проблемы лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями может служить появление отечественных более дешевых референтных или оригинальных препаратов.

Так, единственным общепринятым подходом к лечению мукополисахаридоза II типа является пожизненная ферментная заместительная терапия. Препарат идурсульфазы зарегистрирован и применяется на территории РФ с 2008 г., расходы на терапию мукополисахаридоза II типа в 2017 г. составили 1,9 млрд руб., что составляет 11,1% от общих расходов на редкие заболевания в субъектах РФ. В 2018 г. на отечественном рынке появился новый оригиналь-

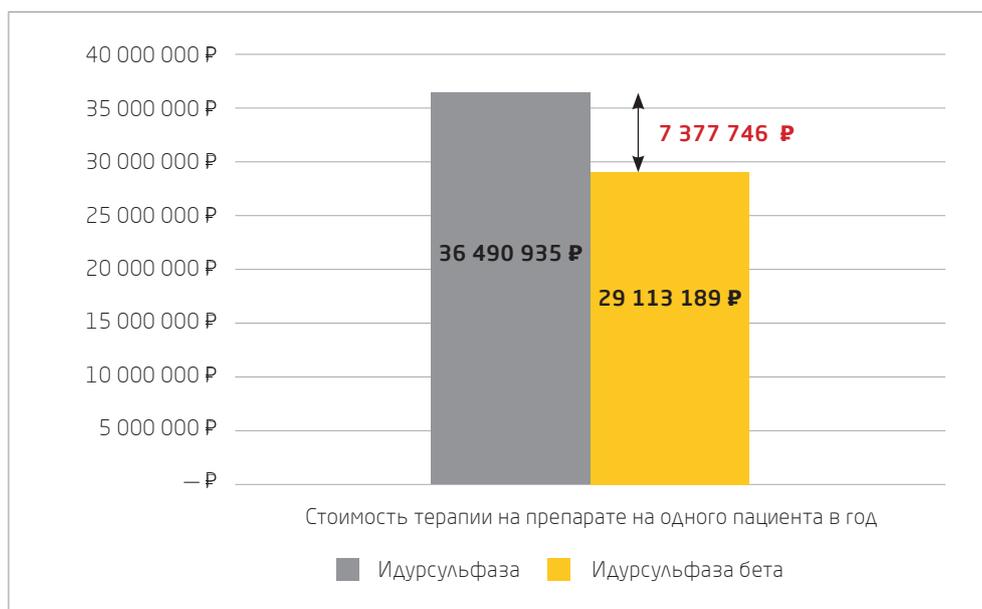


Рисунок 6. Результаты клинко-экономического анализа «минимизации затрат» на одного пациента с мукополисахаридозом II типа в год [2]

ный препарат идурсульфазы бета компании «Нанолек» в рамках сотрудничества с южнокорейской компанией «Green Cross».

Таким образом, с 2018 года на отечественном рынке данный вид терапии представлен двумя МНН: идурсульфазой (Элапраза® компании «Shire Human Genetic Therapies») и идурсульфазой бета (Хантераза®, ООО «Нанолек»). Лекарственные препараты выпускаются в виде концентрата для приготовления раствора для инфузий. Оба ферментных препарата имеют одинаковую последовательность аминокислот, но разные паттерны гликозилирования, что обусловлено использованием различных клеточных линий и производственных процессов.

Фармакоэкономический анализ демонстрирует, что сумма затрат на терапию одного усредненного пациента, страдающего мукополисахаридозом II типа, в год на идурсульфазе и идурсульфазе бета составляет 36 490 935 руб. и 29 113 189 руб. соответственно. Таким образом, в расчете на одного пациента в год использование идурсульфазы бета будет сопровождаться экономией денежных средств в размере 7 377 746 руб. в сравнении с идурсульфазой [2] (рис. 6).

Анализ влияния на бюджет демонстрирует, что изменение долей применения препаратов (перевод 50% пациентов на терапию с использованием лекарственного препарата идурсульфазы бета) в течение 5 лет сэкономит 796 845 270 руб., что позволит дополнительно пролечить 28 человек с мукополисахаридозом II типа за счет средств федерального бюджета [2] (рис 7).

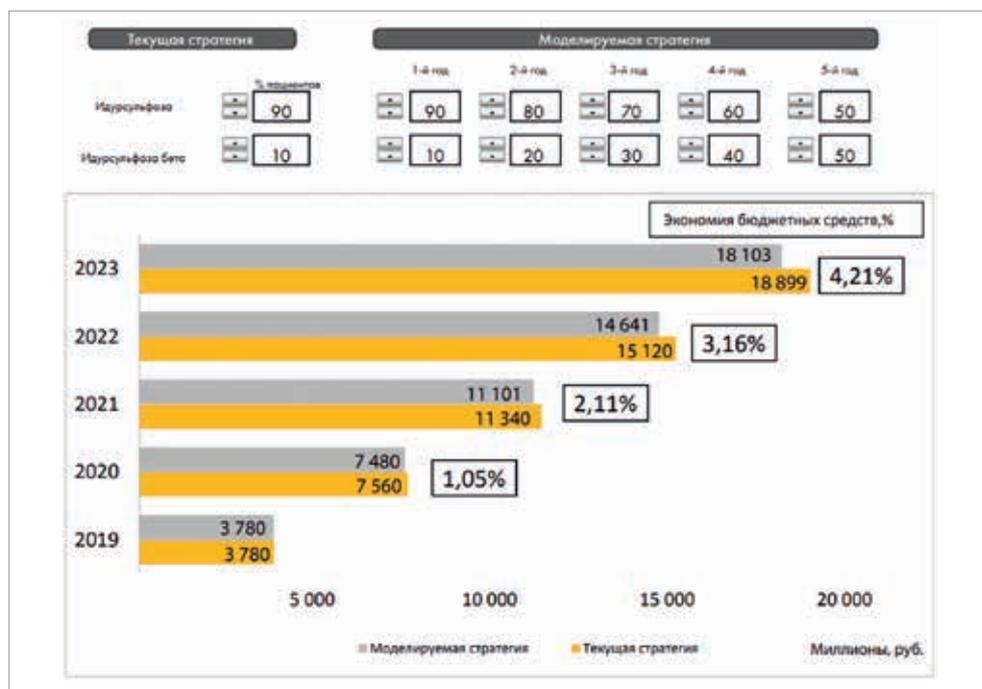


Рисунок 7. Результаты клинико-экономического анализа влияния на бюджет [2]

Таким образом, в настоящее время одной из острейших проблем в области лекарственного обеспечения во всем мире и в РФ в частности является политика лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями. На фоне недостаточного количества клинических и клинико-экономических исследований надлежащего качества затрудняется процесс принятия решений о финансировании этих заболеваний. Для решения данной проблемы ведущими системами здравоохранения в мире предпринимаются попытки внедрить новые инструменты принятия решений, которые позволили бы осуществлять рациональное использование лимитированных бюджетных средств.

Но пока не разработан и не внедрен в широкую практику такой инструмент, который бы позволил учитывать как клинические, так и социально-экономические показатели для решения проблемы лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, на территории РФ активно применяется такой подход, как внедрение взаимозаменяемых препаратов, биоаналогов или более дешевых отечественных референтных препаратов.

Это позволяет увеличить количество пациентов с редкими заболеваниями, получающих необходимую лекарственную терапию. Получаемая экономия бюджетных средств за счет снижения стоимости лекарственной терапии позволяет не только увеличить количество пациентов, получающих лечение по конкретному заболеванию, но и за счет перераспределения средств обеспечить лечение пациентов с другими нозологиями. Необходимо отметить также и улучшение качества оказания медицинской помощи за счет персонализированного подхода врачей при назначении терапии: выбор между несколькими альтернативами позволяет подобрать наиболее эффективный вариант лечения в конкретной ситуации для конкретного пациента.

#### Список литературы

1. Всероссийское общество орфанных заболеваний. Редкие болезни [электронный ресурс]. URL: <http://www.rare-diseases.ru/rare-diseases> (дата обращения 18.03.2020).
2. Куликов А. Ю., Костина Е. О. Фармакоэкономическая оценка препаратов, используемых при ферментной заместительной терапии в лечении мукополисахаридоза II типа. Фармакоэкономика: теория и практика. 2019; 7(2): 10–15. doi: <https://doi.org/10.30809/phe.2.2019.2>.
3. Методические рекомендации по многокритериальному анализу принятия решения в здравоохранении. Утверждены Приказом ФГБУ «ЦЭКМП» Минздрава России от 23 декабря 2016 г. №145-од. <https://rosmedex.ru/wp-content/uploads/2016/12/MR-MCDA-23.12.2016.pdf> (дата обращения 24.03.2020).

4. Мишинова С. А. Орфанные препараты для патогенетического лечения редких заболеваний в реестре лекарственных средств. *Качественная клиническая практика*. 2018;(4):44-52. <https://doi.org/10.24411/25880519-2018-10058>.
5. Павлыш А. В., Колбин А. С., Гапешин Р. А., Малышев С. М. Причины сложности проведения фармакоэкономического анализа для орфанных лекарств. Пути решения. *ФАРМАКО-ЭКОНОМИКА. Современная фармакоэкономика и фармакоэпидемиология*. 2015; 8(2): 3–10. <https://doi.org/10.17749/2070-4909.2015.8.2.003-010>.
6. Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 №403 (ред. от 20.11.2018) «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента».
7. Постановление Правительства РФ от 26.11.2018 №1416 (ред. от 27.03.2020) «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта - Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации».
8. Постановление Правительства РФ от 28.08.2014 №871 (ред. от 20.11.2018) «Об утверждении Правил формирования перечней лекарственных препаратов для медицинского применения и минимального ассортимента лекарственных препаратов, необходимых для оказания медицинской помощи».
9. Федеральный закон от 12 апреля 2010 г. №61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств» (с изменениями и дополнениями).
10. Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
11. Angelis A., Tordrup D., Kanavos P. Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. *Health Policy*. 2015 Jul 31;119(7):964-79. doi: <http://dx.doi.org/10.1016/j.healthpol.2014.12.016>.
12. European Parliament: «Regulation (EC) № 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on Orphan Medicinal Products», *Official Journal of the European Communities*, 22. 1. 2000, L18/5.
13. Hughes-Wilson W., Palma A., Schuurman A., Simoens S. Paying for the Orphan Drug System: break or bend? Is it time for a new evaluation system for payers in Europe to take account of new rare disease treatments?. *Orphanet J Rare Dis*. 2012;7:74. doi:10.1186/1750-1172-7-74.

14. Kesselheim A., Gagne J. Strategies for Postmarketing Surveillance of Drugs for Rare Diseases. *Clinical pharmacology & Therapeutics*. 2014; 95 (3): 265-268. doi: 10.1038/clpt.2013.218
15. Lists of medicinal products for rare diseases in Europe, Orphanet Report Series, Orphan Drugs collection, January 2020. [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list\\_of\\_orphan\\_drugs\\_in\\_europe.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf).
16. Lopez-Bastida J., Oliva-Moreno J., Linertova R. et al. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with rare diseases in Europe. *Eur J Health Econ*, 2016; 17(1): 1–5. <https://doi.org/10.1007/s10198-016-0780-7>.
17. Political Declaration of the High-level Meeting on Universal Health Coverage “Universal health coverage: moving together to build a healthier world” [Электронный ресурс]. URL: <https://www.un.org/pga/73/wp-content/uploads/sites/53/2019/07/FINAL-draft-UHC-Political-Declaration.pdf> (дата обращения 16.04.2020).
18. Schunemann H., Hill S., Guyatt G., et al. The GRADE approach and Bradford Hill’s criteria for causation. *J Epidemiol Community Health*. 2011; 65(5): 392-395. doi: 10.1136/jech.2010.119933.
19. Simoens S. Pricing and reimbursement of orphan drugs: the need for more transparency. *Orphanet J RareDis*. 2011; 6:42. doi:10.1186/1750-1172-6-42.
20. Wellman-Labadie O., Zhou Y. The US Orphan Drug Act: Rare disease research stimulator or commercial opportunity? *Health Policy*, 2009, 95(2–3):216–228. doi: 10.1016/j.healthpol.2009.12.001
21. Winquist E., Bell C., Clarke J., et al. An Evaluation Framework for Funding Drugs for Rare Diseases. *Value In Health*. 2012; 15(6): 982-986. doi: 10.1016/j.jval.2012.06.009.
22. Wyatt K., Henley W., Anderson L., Anderson R., Nikolaou V. The effectiveness and cost of enzyme replacement and substrate reduction therapies: a longitudinal cohort study of people with lysosomal storage disorders. *Health Technol Assess* 2012;16(39). doi: 10.3310/hta16390.

## ПАЦИЕНТСКОЕ ДВИЖЕНИЕ В РОССИИ

Мировой опыт показывает, что некоммерческие общественные организации (НКО) могут существенно влиять на изменения государственной политики в части защиты прав пациентов.

Сегодня в России работают десятки НКО, которые можно разделить на правозащитные организации, пациентские сообщества, состоящие из пациентов с конкретными нозологиями, фонды и НКО, занимающиеся главным образом благотворительностью, «зонтичные» пациентские организации, объединяющие пациентов и членов их семей с разными заболеваниями.

НКО, объединяющие пациентов, выполняют несколько основных функций:

- оказывают влияние на законодательный процесс с целью защиты интересов пациентов;
- акцентируют внимание общественности на проблемах, связанных со здравоохранением;
- оказывают адресную помощь;
- информируют пациентов и членов их семей относительно заболевания и о новых достижениях в терапии;
- оказывают психологическую помощь семьям.

В Федеральном законе «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» в статье 28 приведено понятие «общественных объединений пациентов» и определены основные правила работы, согласно которым пациентские НКО могут в установленном законодательством Российской Федерации порядке принимать участие в разработке норм и правил в сфере охраны здоровья и решении вопросов, связанных с нарушением таких норм и правил.

Началом общественного движения в области редких заболеваний в нашей стране можно считать 90-е годы, когда были созданы такие общественные организации, как Всероссийское общество гемофилии и ГАООРДИ.

В 2000-е годы появились организации, оказывающие помощь пациентам с редкими заболеваниями: МОО «Помощь больным муковисцидозом», МОО «Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше, и их семьям», МБОО «Хантер-синдром», НА «Генетика», БФ «Хрупкие люди» и другие.

В 2009 году по инициативе общественных организаций был образован «Всероссийский союз общественных объединений пациентов», в который вошли общественные организации больных различными, в том числе и редкими, заболеваниями.

В 2012 году была создана Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний».

В декабре 2010 года был принят «Этический кодекс общественных объединений пациентов, обществ по защите прав пациентов и некоммерческих организаций, действующих в интересах пациентов», с которым можно ознакомиться на сайте Всероссийского союза пациентов (<http://www.patients.ru/senter/docvsp/code>).

Это важный документ, который устанавливает дополнительные к действующему на территории Российской Федерации законодательству требования для организаций-членов.

Из значительных достижений следует отметить роль НКО в обсуждении федеральных законов №323-ФЗ и №61-ФЗ, в которых впервые были закреплены определения «орфанное заболевание» и «орфанный препарат».

Также НКО принимали участие в создании первого перечня редких болезней. Именно ими были собраны данные от профессиональных общественных организаций и отдельных экспертов и направлены в Министерство здравоохранения РФ.

Представители пациентского сообщества активно участвуют в рассмотрении новых нормативных документов и вносят поправки, которые во многих случаях учитываются.

За счет объединения усилий общественных организаций в Российской Федерации появилась программа «высокозатратных нозологий», и в 2019 и 2020 годах она была расширена: в программу были включены дополнительно 7 новых заболеваний.

Большинство лидеров пациентских организаций сами столкнулись с редким заболеванием в своей жизни. Поэтому помощь не только своим родным, но и другим людям, которых затронула эта проблема, стала для руководителей организаций основным делом жизни.

Общественные объединения имеют различный статус: региональные и межрегиональные, общероссийские. Все они реализуют различные проекты, которые прежде всего направлены на образование и информирование пациентов, поддержку законодательных инициатив, а также организацию и проведение социальных мероприятий.

За многие годы активной работы созданы журналы, сайты и информационные порталы, а также десятки брошюр, посвященных редким заболеваниям.

Все это вместе, по крупицам содействует общей задаче – сделать жизнь пациентов с редкими заболеваниями лучше, а медицинскую помощь – более доступной.

За последние годы изменилось отношение к пациентским организациям: они стали рассматриваться как равноправные партнеры при принятии решений в сфере здравоохранения. На сегодняшний день существует несколько специальных площадок для диалога профильных государственных органов власти с общественными организациями, где пациенты могли бы высказать свои мнения. Такими площадками являются общественные советы по защите прав пациентов при Федеральной службе по надзору в сфере здравоохранения и социального развития РФ (Росздравнадзоре) и ее территориальных отделениях, Совет общественных организаций по защите прав пациентов при МЗ РФ, координационные советы по обеспечению и защите прав граждан в системе обязательного медицинского страхования при территориальных и федеральном фондах обязательного медицинского страхования, а также различные конгрессы и конференции с участием представителей госструктур. В 2018 году появилась еще одна важная площадка – Всероссийский орфанный форум, который проводят Всероссийский союз пациентов и Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний. Форум проводится в конце февраля – начале марта и приурочен к Международному дню редких заболеваний.

Налажено взаимодействие с органами законодательной власти, сотрудничество с профильными комитетами Государственной Думы. В 2017 году создан Экспертный совет Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям.

Именно по инициативе пациентских организаций в РФ отмечается День редких болезней. В мире этот день начали отмечать с 2008 года по инициативе EURORDIS – Европейской организации по редким заболеваниям. С 2009 года в России каждый последний день февраля проводятся круглые столы, пресс-конференции и другие мероприятия, цель которых – привлечь внимание общества к проблемам пациентов с редкими заболеваниями.

Можно с уверенностью сказать, что уже достигнуты значимые успехи и голос пациентов с редкими заболеваниями в РФ становится все более весомым и важным. Общественные организации информируют общество и власть о насущных проблемах пациентов и участвуют в поиске оптимальных решений этих проблем.

Однако важно подчеркнуть необходимость дальнейшего развития региональных площадок (при губернаторах, законодательных собраниях) и выделения государственных грантов для НКО, поддерживающих орфанных пациентов и инициативы, направленные на помощь больным с редкими заболеваниями.



МЕЖРЕГИОНАЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ  
СОДЕЙСТВИЕ ИНВАЛИДАМ С ДЕТСТВА  
СТРАДАЮЩИМ БОЛЕЗНЬЮ ГОШЕ  
И ИХ СЕМЬЯМ

## Межрегиональная общественная организация «Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше, и их семьям»

(МОО «Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше, и их семьям»)

Межрегиональная общественная организация «Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше, и их семьям» – это единственная общественная организация в России, которая уже более 20 лет занимается проблемами пациентов с болезнью Гоше.

Наша организация сотрудничает со всеми органами законодательной и исполнительной власти РФ на федеральном и региональном уровнях, отстаивает интересы больных с болезнью Гоше.

Организация является членом советов общественных организаций по защите прав пациентов при Минздраве России и при Федеральной службе по надзору в сфере здравоохранения, Всероссийского союза пациентов, Европейского альянса Гоше (EGA), Европейской ассоциации по редким заболеваниям (EURORDIS).

Организация принимала активное участие в создании ФЗ №323 «Об основах охраны здоровья граждан РФ», где впервые было введено понятие редкого заболевания.

Благодаря нашей деятельности болезнь Гоше вошла в программу «высокозатратных нозологий».



Европейский альянс Гоше рассказывает о своем опыте работы

Мы участвуем в информационных акциях, конференциях и других мероприятиях с целью информирования о проблемах пациентов. Мы проводим мониторинг лекарственного обеспечения, организуем школы для пациентов, издаем брошюры, оказываем помощь в маршрутизации пациентов, а также осуществляем юридическую и психологическую помощь.

Только в 2019 году нами были проведены мероприятия для пациентов с болезнью Гоше в городах Москва, Нижний Новгород, Владивосток, Казань, Саратов, Севастополь, Санкт-Петербург, Уфа, Краснодар, Воронеж.

Мы продолжим работу в поддержку пациентов ради обеспечения гражданам равного доступа к диагностике, лечению, социальным гарантиям.

**Контактная информация:**

Межрегиональная общественная организация  
«Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше,  
и их семьям» (МОО «Содействие инвалидам с детства, страдающим  
болезнью Гоше, и их семьям»)  
115477, г. Москва, Пролетарский просп., д. 35, кв. 114  
Тел.: 8 (800) 505-89-72  
www.gaucher.ru  
E-mail: info@gaucher.ru  
Терехова Марина Давидовна  
Тел.: 8 (916) 597-73-17  
E-mail: marina.terekhova@mail.ru



Мы делимся опытом с представителями пациентов из стран СНГ и Европы



## Автономная некоммерческая организация по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд» (АНО ОПБСКК «Ветер надежд»)

Главной целью работы автономной некоммерческой организации «Ветер надежд» является социальная и правовая поддержка детей и взрослых с редким заболеванием – синдромом короткой кишки.

Приоритетные задачи, которые ставит перед собой организация:

- оказание психологической и юридической поддержки, защита прав пациентов на бесплатное обеспечение жизненно необходимыми лекарствами;
- просветительская работа;
- координирование взаимодействия пациентов и медицинского сообщества с целью сделать их контакт наиболее полезным, понятным, прозрачным;
- объединение в междисциплинарную команду всех специалистов в этой области для повышения качества медицинской помощи пациентам.

Синдром короткой кишки (СКК) – угрожающий жизни диагноз, при котором кишечник не переваривает и не усваивает пищу. Обычно он развивается после хирургического удаления большого участка тонкой кишки. Несколько лет назад люди с СКК умирали



Открытая встреча «Пациент-врач», 2019 г.



Рустам. У него редкое врожденное заболевание – хронический интестинальный псевдообструктивный синдром, СКК. Длительная правовая поддержка – сложное судебное разбирательство по отстаиванию прав пациента на бесплатное лекарственное обеспечение в Ярославской области

от истощения. Благодаря новым подходам в медицине, внутривенному (парентеральному) питанию и надлежащему уходу СКК сегодня – хроническое заболевание.

Больной с СКК – «редкий» пациент, поэтому ему трудно найти грамотную медицинскую помощь. В основном это дети.

В настоящее время недостаточно отрегулировано на законодательном уровне обеспечение жизненно необходимыми лекарствами и парентеральным питанием, нет четких норм установления и продления инвалидности, в результате чего многие дети и взрослые остаются без социальной поддержки и льготной терапии.

Вместе с врачами «Ветер надежд» сражается за качество жизни каждого пациента.

В целях развития взаимодействия с государственными и общественными структурами, а также для усиления связей с медицинским сообществом АНО «Ветер надежд» организует вебинары, мастер-классы, открытые встречи пациентов с врачами, издает информационные брошюры.

#### **Контактная информация:**

Автономная некоммерческая организация по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд» (АНО ОПБСКК «Ветер надежд») 117593, г. Москва, Новоясеневский проспект, 25/20, 204

Тел.: 8 (916) 210-42-36

[www.veternadezhd.ru](http://www.veternadezhd.ru)

Биркая Евгения Алексеевна

Тел.: 8 (916) 210-42-36

E-mail: [pacient@veternadezhd.ru](mailto:pacient@veternadezhd.ru)



Открытая встреча пациентов и врачей, 2018 г.  
Доктора с родителями обсудили повседневные актуальные, острые проблемы в области улучшения здоровья и качества жизни больных с СКК



## **Межрегиональная благотворительная общественная организация содействия в реализации социальных программ в области медицины и здравоохранения «Возрождение» (МБОУ «Возрождение»)**

МБОУ «Возрождение» была создана в 2007 году.

Главная цель организации – защита прав детей, страдающих ревматическими и другими хроническими заболеваниями.

Приоритетные задачи, которые ставит перед собой МБОУ «Возрождение»:

- организация всесторонней помощи детям, страдающим ревматическими заболеваниями, включая правовую, социальную, юридическую поддержку;
- обеспечение больных высокотехнологическими лекарственными препаратами.

Среди направлений деятельности МБОУ «Возрождение» следует выделить:

- организацию реабилитационных кабинетов: реабилитационные процедуры в организованных МБОУ «Возрождение» кабинетах прошли более 20 000 пациентов;
- обеспечение льготными лекарственными препаратами: благодаря активной позиции МБОУ «Возрождение» рост обеспеченности льготными лекарственными средствами детей вырос с 10% до 90% от числа нуждающихся;
- организацию образовательных и реабилитационных программ;



Благотворительная акция в рамках Международного дня защиты детей (г. Москва)



Благотворительная акция  
в рамках Всемирного дня  
борьбы с артритом  
(г. Москва)

- организацию школ для пациентов в регионах России: за период деятельности МБОО «Возрождение» регулярно проходили школы в Москве, Самаре, Астрахани, Ульяновске, Нальчике, Челябинске, Пскове и др.

С 2014 года в рамках проекта «Больше, чем реабилитация» были оборудованы реабилитационные кабинеты при клинических центрах Благовещенска, Волгограда, Иркутска, Челябинска, Екатеринбурга, Ставрополя, Санкт-Петербурга, Республики Саха (Якутия) и Ульяновска.

Ежегодно общественной организацией проводятся благотворительные акции, приуроченные ко Всемирному дню борьбы с артритом, Международному дню защиты детей и Всемирному дню инвалида.

МБОО «Возрождение» – член общественных советов по защите прав пациентов при Министерстве здравоохранения РФ и при Управлении Росздравнадзора по г. Москве и Московской области.

#### **Контактная информация:**

Межрегиональная благотворительная общественная организация содействия в реализации социальных программ в области медицины и здравоохранения «Возрождение» (МБОО «Возрождение»)

127015, г. Москва, ул. Новодмитровская, д. 5А, офис 1809

Тел.: 8 (495) 783-74-42, 8 (925) 150-18-99

[www.childhope.ru](http://www.childhope.ru)

Гарибян Жанна Рубеновна, Серафимова Анна Витальевна

E-mail: [info@childhope.ru](mailto:info@childhope.ru)

Пациентские школы в регионах  
(г. Ставрополь)





## Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний» (ВООЗ)

Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний» создана в 2012 году по инициативе пациентов и их семей.

За 7 лет успешной работы в ВООЗ вошли представители 54 регионов РФ, сформировались актив организации и группы по различным направлениям.

Экспертный совет ВООЗ объединяет врачей, ученых, исследователей – признанных авторитетов в области редких заболеваний как в России, так и за рубежом.

Все пациенты с редкими заболеваниями сталкиваются со схожими проблемами, поэтому ВООЗ поставил своей целью решение следующих задач:

- помощь пациентам и врачам в получении информации о редких заболеваниях и методах их лечения;
- информирование общества о проблемах пациентов;
- оказание юридической помощи семьям;
- мониторинг лекарственного обеспечения;
- участие в законотворческой деятельности;
- участие в международных проектах.

Общество привлекает к своим мероприятиям всех, кто может стать членом организации, и тех, кому общество способно помогать.

Основная цель ВООЗ – создание в России системы современной и своевременной диагностики, лечения и реабилитации для пациентов с редкими заболеваниями. Лозунг общества – «России важен каждый!»



Благотворительный аукцион, посвященный Дню редких болезней

#### Реализованные проекты ВООЗ:

- школы для пациентов по всей России;
- журнал «RARUS: Редкие болезни в России», официально зарегистрированный как СМИ;
- горячая линия для пациентов с редкими генетическими заболеваниями «Редкая линия»;
- летние лагеря-школы для семей;
- кулинарные мастер-классы для пациентов с особенностями диетотерапии;
- благотворительные аукционы и фотовыставки.

Авторитет организации отражен в развитом социальном партнерстве: представители ВООЗ являются членами Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, Общественного совета при Уполномоченном при Президенте России по правам ребенка, советов общественных организаций по защите прав пациентов при Минздраве России и при Федеральной службе по надзору в сфере здравоохранения. Региональные представители ВООЗ входят в советы при региональных минздравах и органах Росздравнадзора.

ВООЗ – член Всероссийского союза пациентов, совместно с которым проводит Всероссийский орфанный форум.

ВООЗ – член EURORDIS (Европейская организация по редким заболеваниям).

#### Контактная информация:

Общероссийская общественная организация  
«Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний» (ВООЗ)  
125321, г. Москва, ул. Часовая, д. 24, стр. 2, комн. 27  
Тел.: 8 (800) 201-06-01  
www.rare-diseases.ru  
Мясникова Ирина Владимировна  
Тел.: 8 (916) 313-81-53  
E-mail: vooz@bk.ru



Более 150 семей приняли участие в летнем лагере-школе, организованном Фондом «Синдром Вильямса» и ВООЗ



Пресс-конференция в «Известиях» с участием главного внештатного специалиста по медицинской генетике С. И. Куцева, заместителя председателя комитета по социальной политике Общественной палаты РФ Е. Ш. Курбангалеевой и председателя Комитета Государственной Думы по охране здоровья Д. А. Морозова



ВСЕРОССИЙСКОЕ  
ОБЩЕСТВО  
ГЕМОФИЛИИ

## Общероссийская благотворительная общественная организация инвалидов «Всероссийское общество гемофилии»

(ОБООИ «Всероссийское  
общество гемофилии»)

Общероссийская благотворительная общественная организация инвалидов «Всероссийское общество гемофилии» (ВОГ) работает в России в течение двадцати лет.

Основная задача общества – улучшение качества жизни больных гемофилией, болезнью Виллебранда, идиопатической тромбоцитопенической пурпурой (ИТП), социальная адаптация людей с этими заболеваниями.

Организация ведет просветительскую работу с пациентами, информирует общественность и государственные структуры о проблематике, связанной с редкими коагулопатиями в России, разрабатывает и предлагает меры по поддержке пациентов.

ВОГ активно участвует в организации конструктивного взаимодействия пациентских структур с органами власти и профессиональным медицинским сообществом.

ВОГ выступает защитником прав пациентов с ИТП. Это заболевание является одним из самых распространенных среди редких заболеваний крови, имеет высокий уровень летальности и входит в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих орфанных заболеваний.

ВОГ продолжает добиваться внесения ИТП в федеральную программу «высокозатратных нозологий», а день 20 октября объявлен Национальным днём ИТП.



III слет и тренинг активистов Всероссийского общества гемофилии «Крылья надежды»



30-летие Московской городской организации  
Всероссийского общества гемофилии

17 апреля отмечается Всемирный день гемофилии. Ежегодно в этот день ВОГ проводит серию региональных и федеральных мероприятий. Во многих регионах общество поддерживает донорское движение.

В состав общества входят региональные организации из 69 субъектов РФ. Выпускается специализированная литература. Наши сайты [hemophilia.ru](http://hemophilia.ru) и [iturgura.ru](http://iturgura.ru) предоставляют пользователям актуальную информацию о заболеваниях.

В 2019 году ВОГ провело более 30 пациентских школ по гемофилии и ИТП и 9 общероссийских вебинаров с участием большого числа слушателей.

Всероссийское общество гемофилии активно взаимодействует с зарубежными организациями на международной арене, входит во Всемирную федерацию гемофилии, участвует в организации специализированного обучения российских врачей.

**Контактная информация:**

Общероссийская благотворительная общественная организация инвалидов «Всероссийское общество гемофилии»  
(ОБООИ «Всероссийское общество гемофилии»)  
125167, г. Москва, Нарышкинская аллея, д. 5, стр. 2  
Тел.: 8 (495) 748-05-10, 8 (495) 612-20-53, 8 (495) 612-38-84  
[www.hemophilia.ru](http://www.hemophilia.ru)  
E-mail: [office@hemophilia.ru](mailto:office@hemophilia.ru)



«Школа гемофилии» в г. Омске



## Национальная Ассоциация организаций больных редкими заболеваниями «Генетика» (Национальная Ассоциация «Генетика»)

Ассоциация была основана 28 апреля 2008 года организациями пациентов и врачей. Ассоциация стала первой зонтичной организацией по редким заболеваниям в РФ.

Девиз организации – «Никто не застрахован!».

Главная цель: установление приоритетного статуса лечения редких заболеваний в государственной политике здравоохранения РФ.

Приоритетные задачи:

- повышение качества жизни пациентов с редкими заболеваниями;
- разработка и создание Стратегии по орфанным заболеваниям в РФ «Редкие 2020–2030».

Ежегодно Ассоциация проводит «Международный день редких заболеваний», который отмечается 28–29 февраля.

Ассоциация осуществляет организацию работы Всероссийского информационного центра по редким заболеваниям и редким лекарственным препаратам.

В 2010 году Национальная Ассоциация «Генетика» провела первую международную конференцию «Дорога жизни», которая стала началом формирования в обществе и у власти представления о редких заболеваниях, и инициировала разработку статьи по редким болезням в Федеральном законе №323-ФЗ.

Ассоциация организует круглые столы с представителями органов власти. Осуществляется мониторинг нормативно-правового и финансового обеспечения медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями. Организована 8-я Международная конференция по редким заболеваниям и лекарствам «ICORD-2013», 2-я Международная конференция «Редкие лекарства. Открытия и инновации. D&IOD». Создан и распространен в регионах про-



2-я Международная конференция «РЕДКИЕ ЛЕКАРСТВА. ОТКРЫТИЯ И ИННОВАЦИИ. D&IOD», сентябрь 2018 г.



«Международный день редких заболеваний», 27 февраля 2019 г.

ект «Генетическое тестирование как социальная ответственность граждан и профилактика инвалидизации». Выходит электронный бюллетень «1:2000» по проблематике редких заболеваний.

Национальная Ассоциация «Генетика» является членом Медицинской палаты РФ, членом Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, соучредителем и членом правления Национального совета экспертов по редким заболеваниям, членом Совета по защите прав пациентов при Комитете по здравоохранению г. Санкт-Петербурга, членом Совета национальных альянсов Европейской организации по редким заболеваниям (EURORDIS) (представляет РФ).

С 2010 года Ассоциация представляет Россию в проекте EUROPLAN. Этот проект призван разработать методологию и служить практическим инструментом для оказания поддержки странам в разработке их национальных программ по редким заболеваниям.

Ассоциация является членом Международной глобальной организации по редким заболеваниям ICORD и ее представителем в РФ.

Ассоциация «Генетика» совместно с международными организациями создала Евразийский альянс по редким заболеваниям. Президент Ассоциации «Генетика» стала генеральным секретарем альянса.

**Контактная информация:**

Национальная Ассоциация организаций больных редкими заболеваниями «Генетика» (Национальная Ассоциация «Генетика»)

191144, г. Санкт-Петербург, ул. 5-я Советская, д. 44, офис 1

Тел: 8 (965) 057-50-57, 8 (965) 057-40-77

Федеральная бесплатная горячая линия: 8 (800) 600-01-32

[www.nacgenetic.ru](http://www.nacgenetic.ru)

Смирнова Елена Михайловна

Тел.: 8 (965) 057-40-77

E-mail: [nacgenetic@raredis.org](mailto:nacgenetic@raredis.org), [pompres@raredis.org](mailto:pompres@raredis.org)



Парламент Чеченской Республики, круглый стол на тему: «Субъекты РФ о своевременности разработки комплексной Федеральной программы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями «Редкие 2020–2030», 10 февраля 2020 г.



## Автономная некоммерческая организация Центр помощи пациентам «ГЕНОМ»

(АНО Центр помощи пациентам  
«ГЕНОМ»)

АНО Центр помощи пациентам «ГЕНОМ» активно ведет информационную и просветительскую деятельность среди пациентов и членов их семей по медицинским и социальным вопросам, оказывает правовое консультирование и очно-заочное сопровождение при судебных формах защиты прав, консультирование по психологическим вопросам, вопросам доступности образования, получения социальных услуг, трудоустройства, жилья и т. д.

Главные цели организации – совместное решение социальной проблемы особых людей, улучшение качества их жизни.

Приоритетными задачами Центра являются:

- предоставление пациентам равных возможностей участия во всех сферах жизни общества;
- защита прав и законных интересов пациентов, оказание морально-психологической и иной поддержки;
- налаживание диалога с органами власти, профессиональным медицинским сообществом с целью укрепления физического и психологического благополучия пациентов;
- поддержание высокого качества жизни пациентов;
- активное участие в развитии общественного движения пациентов с редкими заболеваниями в России.



Европейский консультативный совет пациентов с болезнью Помпе. Встреча лидеров пациентских организаций пациентов с болезнью Помпе из стран Европы. Берлин, апрель 2018 г.



Международный день редких заболеваний с детьми в мото клубе «Башни»



Награждение Председателя Федерального Собрания РФ В. И. Матвиенко премией «За подаренную жизнь» и вручение памятного знака от имени пациентов, объединенных Центром «ГЕНОМ»

В настоящее время деятельность организации охватывает более 43 регионов России. Проведены обучающие школы и конференции для пациентов и специалистов медицинской и социальной сферы. Проводятся акции «Вместе ради жизни» в 19 регионах РФ. Ежегодно издается методическое пособие «Имею право» с материалами по защите права на доступ к лечению пациентов с редкими заболеваниями. Выпускаются информационные видеофильмы, публикуются информационно-просветительские материалы по редким заболеваниям.

Центр «ГЕНОМ» представлен в Совете общественных организаций по защите прав пациентов при МЗ РФ, в Общественном совете при МЗ РФ по проведению независимой оценки качества условий оказания услуг медицинскими организациями, в Экспертном совете Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, в Совете общественных организаций по защите прав пациентов при КЗ Санкт-Петербурга и Ленинградской области, в Попечительском совете ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России.

**Контактная информация:**

Автономная некоммерческая организация Центр помощи пациентам «ГЕНОМ» (АНО Центр помощи пациентам «ГЕНОМ») 197374, Россия, г. Санкт-Петербург, Приморский пр., д. 149, кв. 167  
Тел.: 8 (921) 998-19-55  
www.orphan-genom.ru  
E-mail: elena-hvostikova@yandex.ru



**Доверие**

Поддержка пациентов с воспалительными заболеваниями кишечника и синдромом короткой кишки

## Межрегиональная общественная организация поддержки пациентов с Воспалительными Заболеваниями Кишечника (ВЗК) и Синдромом Короткой Кишки (СКК) «ДОВЕРИЕ» (МОО «ДОВЕРИЕ»)

МОО «ДОВЕРИЕ» была создана в 2011 году на основе Санкт-Петербургской региональной организации. В 2019 году отделения организации охватывали 42 региона России.

МОО «Доверие» решает задачи психологической поддержки пациентов, оказания юридических услуг, организации вебинаров (всего 5 вебинаров в 2011–2019 гг. для родителей и взрослых пациентов) и школ пациентов в разных регионах России (всего 38 школ в 2011–2019 гг.).

Основными целями работы являются:

- повышение качества жизни людей с тяжелыми инвалидизирующими заболеваниями;
- повышение уровня диагностики и своевременное начало лечения;
- доступность новейших исследований и самых эффективных лекарственных препаратов.

Организация приняла активное участие во внесении изменений в Правила признания лица инвалидом.



Рабочее совещание в Минздраве РФ по вопросу организации медицинской помощи пациентам с синдромом короткой кишки, май 2019 г.

Благодаря усилиям организации депутатами Законодательного Собрания г. Санкт-Петербурга приняты поправки в Социальный кодекс Санкт-Петербурга: расширение имеющегося в г. Санкт-Петербурге перечня социально значимых заболеваний и включение в эту группу больных с синдромом сверхкороткой кишки, которым по жизненным показаниям требуется длительное поддерживающее парентеральное (внутривенное) питание. На эти цели было выделено финансирование на 2019 год за счет бюджета города.

В июне 2019 года МОО «ДОВЕРИЕ» инициировала заседание Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям с повесткой дня «Вопросы стандарта оказания медицинской помощи (стационарной и амбулаторно-поликлинической) пациентам с синдромом короткой кишки, применения парентерального питания в амбулаторных и домашних условиях» с привлечением медицинского сообщества.

**Контактная информация:**

Межрегиональная общественная организация поддержки пациентов с Воспалительными Заболеваниями Кишечника (ВЗК) и Синдромом Короткой Кишки (СКК) «ДОВЕРИЕ» (МОО «ДОВЕРИЕ»)

194356, г. Санкт-Петербург, ул. Композиторов, д. 4, кв. 23

Тел.: 8 (911) 797-21-71

[www.vzk-life.ru](http://www.vzk-life.ru)

E-mail: [victoria56@mail.ru](mailto:victoria56@mail.ru)

Шашурина Татьяна Игоревна

Тел.: 8 (911) 797-21-71



Профессор В. М. Луфт, к. м. н. Ю. В. Аверьянова,  
Т. И. Шашурина перед заседанием Экспертного  
совета по редким (орфанным) заболеваниям ГД РФ  
18 июня 2019 г. (г. Москва, Охотный ряд, д. 1)



Т. И. Шашурина, Е. А. Биркая,  
АНО «Ветер надежд»

## Автономная некоммерческая организация «Центр экспертной помощи по вопросам, связанным с редкими заболеваниями, «Дом Редких» (АНО «Дом Редких»)

Автономная некоммерческая организация «Центр экспертной помощи по вопросам, связанным с редкими заболеваниями, «Дом Редких» была создана 13 апреля 2017 года. Сфера деятельности АНО «Дом Редких» развивается по направлениям: «ЛАГика Жизни» – помощь пациентам с редкими формами легочной артериальной гипертензии; «НаЦелены Жить», где уделяется внимание пациентам с нейрональным цероидным липофуцином второго типа.

Главные цели организации:

- предоставление услуг в сфере науки и здравоохранения, просветительской деятельности;
- улучшение и развитие социальных, образовательных, научных и законодательных основ в области редких заболеваний, в том числе в сфере медико-социальной помощи редким больным;
- защита прав, законных интересов пациентов и врачей;
- содействие деятельности в сфере профилактики и охраны здоровья граждан, развития науки и просвещения.

В связи с этим АНО «Дом Редких» осуществляет свою деятельность по следующим направлениям:

- сопровождение пациентов: коммуникации по вопросам немедицинского (вне компетенции лечащего врача) характера;
- правовое консультирование;
- помощь в организации диагностики и лечения,



Второй фестиваль социальной солидарности с «редкими» людьми «Редкая Жара» ([www.redkayazhara.com](http://www.redkayazhara.com)), 20.06.2019 года, г. Астрахань. Главный лозунг соцфеста – «Редкие» равные – мы солидарные!». Цель – широкое информирование о «редких» людях и объединение общества идеей равного права каждого на здоровье.



Организация регулярных вебинаров и школ способствует повышению информированности по актуальным вопросам жизни с «редким» заболеваниями в медицинском, правовом и психологическом аспектах.

приобретения медицинского оборудования и расходных материалов к нему;

- информирование и просвещение, формирование сообществ в рамках одной нозологии или нозологической группы;
- юридическое консультирование пациентов, врачей, работников здравоохранения, а также юридическое сопровождение пациентов и врачей;
- СММ-менеджмент: взаимодействие со средствами массовой информации в целях освещения актуальных вопросов и ситуаций в сфере редких заболеваний и повышения информированности общества о редких заболеваниях;
- социальное проектирование.

В 2019 году в фокусе деятельности АНО «Дом Редких» находились вопросы повышения доступности средств патогенетического лечения для «редких» пациентов, находящихся за пределами перечней (перечень «высокозатратных нозологий», перечень «редких жизнеугрожающих заболеваний»), а также проблемы обеспечения незарегистрированными лекарственными препаратами «редких» больных.

Ключевым событием 2019 года в работе АНО «Дом Редких» стало решение Верховного Суда РФ, обязавшее региональный минздрав обеспечить ребенка, больного редким заболеванием, незарегистрированным лекарственным препаратом, назначенным ему по жизненным показаниям.

В рамках основных направлений деятельности Центр организовал Фестиваль социальной солидарности с «редкими» людьми «Редкая Жара».

**Контактная информация:**

Автономная некоммерческая организация «Центр экспертной помощи по вопросам, связанным с редкими заболеваниями, «Дом Редких» (АНО «Дом Редких»)

111020, г. Москва, ул. Солдатская, дом 3, пом. 2, комн. 1А.

[www.domorphans.ru](http://www.domorphans.ru)

Татарникова Анастасия Александровна

Тел.: 8 (915) 258-95-84

E-mail: [domorphans@gmail.com](mailto:domorphans@gmail.com)

# Благотворительный фонд помощи детям с миодистрофией Дюшенна и иными тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями «МойМио»

(Благотворительный фонд «МойМио»)

Идея создания организации родилась осенью 2013 года в результате проведения в Ховринской больнице г. Москвы первой акции родителей детей с миодистрофией Дюшенна. 19 февраля 2015 года благодаря активной социальной деятельности неравнодушных к проблеме родителей, врачей и членов семей детей с этим заболеванием был зарегистрирован фонд «МойМио».

Миссия фонда – системная и адресная помощь семьям, где есть дети с миодистрофией Дюшенна. Согласно научным данным, с миодистрофией Дюшенна рождается один из 5000 мальчиков. Фонд работает, чтобы жизнь мальчиков с редким заболеванием и их близких не останавливалась.

Главной целью фонда является повышение качества и продолжительности жизни детей с миодистрофией Дюшенна.

Приоритетные задачи:

- создание модели медицинской и социальной помощи редким пациентам и их близким;
- оказание комплексной информационной и психологической поддержки семьям.



Психолого-реабилитационная программа (лагерь)



Клиника миодистрофии  
Дюшенна

Комплексная помощь позволяет менять неблагоприятный прогноз и будущее ребят с миодистрофией Дюшенна.

Фонд «МойМио»:

- проводит психолого-реабилитационные программы для семей;
- организует обследования детей;
- оказывает адресную помощь;
- обеспечивает жизненно важным оборудованием;
- реализует образовательную программу.

**Контактная информация:**

Благотворительный фонд помощи детям с миодистрофией Дюшенна и иными тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями «МойМио»

(Благотворительный фонд «МойМио»)

117218, г. Москва, ул. Большая Черемушкинская, д. 34, офис 330.

Тел.: 8 (903) 790-58-95

[www.mymiofond.ru](http://www.mymiofond.ru)

E-mail: [info@mymiofond.ru](mailto:info@mymiofond.ru)

Шеперд Елена Евгеньевна

Тел.: 8 (905) 768-48-44

E-mail: [moscow-dublin-x@mail.ru](mailto:moscow-dublin-x@mail.ru)



Клиника миодистрофии  
Дюшенна



## Межрегиональная общественная организация «Общество пациентов с Наследственным Ангионевротическим Отеком» (МОО «ОПНАО»)

Межрегиональная общественная организация «Общество пациентов с Наследственным Ангионевротическим Отеком» зарегистрирована в 2016 году. Председатель правления – Безбожная Елена Викторовна. Организация объединяет около 200 человек из более чем 40 регионов России и является членом НАЕi – Международного сообщества пациентов с недостаточностью ингибитора С1, объединяющего сеть организаций пациентов с НАО по всему миру.

Наследственный ангионевротический отек (НАО) – дефект в системе комплемента (код по МКБ-10 D84.1), редкое (орфанное) заболевание, включенное в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный Постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. №403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента». НАО входит в перечень орфанных заболеваний (1 случай на 50 тыс. насе-



Всероссийская научно-практическая конференция пациентов с НАО.

Е. В. Безбожная



ления), проявляется отеками различной локализации. Сейчас в российском регистре содержатся данные около 400 пациентов с НАО. На постановку настоящего диагноза в России уходит в среднем 8,5 лет. Отсутствие правильного лечения повышает риск смертности среди пациентов с НАО. Около 25% россиян с диагнозом НАО умирают от отека гортани в возрасте до 30 лет.

Организация осуществляет консолидацию пациентов с наследственным ангионевротическим отеком, оказывает содействие в решении проблем лечения и профилактики заболевания, организации получения гражданами необходимого лекарственного обеспечения, а также занимается информационно-просветительской деятельностью среди населения и врачебного сообщества.

**Контактная информация:**

Межрегиональная общественная организация «Общество пациентов с Наследственным Ангионевротическим Отеком» (МОО «ОПНАО»)

Юридический адрес:

117393, г. Москва, ул. Академика Пилюгина, д. 4, кв. 330

Фактический адрес:

г. Москва, ул. Академика Анохина, д. 2, корп. 7

Тел.: 8 (916) 726-00-21

[www.op-nao.ru](http://www.op-nao.ru)

Безбожная Елена Викторовна

E-mail: [79167260021@yandex.ru](mailto:79167260021@yandex.ru)

Участие в международной конференции по Центральной и Восточной Европе





## Благотворительный фонд помощи детям и взрослым с нарушениями иммунитета «Подсолнух»

(Благотворительный фонд «Подсолнух»)

Благотворительный фонд помощи детям и взрослым с нарушениями иммунитета «Подсолнух» основан в 2006 году. «Подсолнух» – первая и единственная организация, которая занимается проблемой первичного иммунодефицита в России системно. Фонд обеспечивает жизненно необходимым дорогостоящим лечением пациентов, страдающих опасными для жизни заболеваниями иммунной системы, оказывает правовую и психологическую поддержку подопечным, поддерживает программы по повышению осведомленности в области иммунных заболеваний.

Фонд сотрудничает с ведущими экспертами в области иммунологии, педиатрии и ревматологии и с профильными медицинскими учреждениями по всей стране. Команда фонда проводит пациентские школы, реализует программы психологической поддержки взрослых и детей, создан и развивается пациентский комитет.

Основные проекты, организованные фондом:

- «Доступное лечение» – обеспечение лекарственными препаратами, оплата медицинских услуг и транспортных расходов;



Пресс-конференция, посвященная Международной неделе первичного иммунодефицита

- «Правовой иммунитет» – системная защита прав пациентов, юридическая и правовая помощь, развитие юридической грамотности семей;
- «Яркий мир» – развитие, социализация, психологическая поддержка и творческое развитие детей в клиниках;
- «Информационный проект» – освещение проблематики первичного иммунодефицита, акции и мероприятия;
- «Социальный проект» – оказание помощи подопечным в трудной жизненной ситуации.

Фонд придерживается правил строгой отчетности перед благотворителями и регулярно проходит аудиторскую проверку.

Учредители фонда – кинорежиссер и продюсер Тимур Бекмамбетов и художник, продюсер Варя Авдюшко.

**Контактная информация:**

Благотворительный фонд помощи детям и взрослым

с нарушениями иммунитета «Подсолнух»

(Благотворительный Фонд «Подсолнух»)

117342, Россия, г. Москва, ул. Бутлерова, дом 17, этаж 3, комн. 269

Тел.: 8 (495) 767-73-38

www.fondpodsolnuh.ru

E-mail: fond@fondpodsolnuh.ru

Посадкова Мария Владимировна, руководитель правовой службы

Тел.: 8 (962) 705-90-01



Развитие и мотивация пациентского сообщества



## Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА» (БФ «Семьи СМА»)

Активная деятельность инициативной группы началась в конце 2014 года и объединила родителей детей со СМА. В 2015 году благотворительный фонд был зарегистрирован и продолжил работу как пациентская организация для развития помощи больным со СМА.

Фонд «Семьи СМА» помогает детям и взрослым со спинальной мышечной атрофией (СМА) и их семьям и работает по всей территории России.

Миссия фонда: построение национальной эффективной комплексной системы помощи и поддержки пациентов со СМА, их семей и близких.

Приоритетной задачей являются доступность и своевременность помощи каждой семье.

Работа фонда имеет два основных направления:

- оказание помощи непосредственно больным СМА и их близким;
- работа на системные изменения ситуации с оказанием помощи и поддержкой семей, в которых воспитываются дети со СМА, и взрослых пациентов.



СМА – просто диагноз. Жизнь – гораздо больше, чем СМА



Консультации пациентов и обучение врачей  
из региональных Школ СМА



Мероприятия для семей фонда

Также деятельность фонда включает в себя:

- программы помощи пациентам;
- обучение семей и пациентов;
- обучение специалистов;
- перевод, подготовку и публикацию информационных материалов, брошюр и книг о СМА;
- поддержку работы клиники СМА;
- ведение реестра пациентов;
- представительство и защиту прав и интересов пациентов со СМА, включая доступ к терапии и клиническим исследованиям.

Сегодня пациенты со СМА и их семьи сталкиваются с проблемами качества медицинской и социальной помощи на всех этапах: от постановки диагноза и на протяжении всей жизни. В последние годы развитие медицины привело к появлению лекарственной терапии болезни и необходимости организации быстрого доступа к лечению.

**Контактная информация:**

Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями

«Семья СМА» (БФ «Семья СМА»)

Москва, ул. Борисовские Пруды, 48-2-211

Тел.: 8 (495) 544-49-89

[www.f-sma.ru](http://www.f-sma.ru)

E-mail: [info@f-sma.ru](mailto:info@f-sma.ru)

Германенко Ольга Юрьевна

Тел.: 8 (926) 471-49-26

E-mail: [og@f-sma.ru](mailto:og@f-sma.ru)



## **Межрегиональная благотворительная общественная организация инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям» (МРБООИ «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»)**

МРБООИ «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям» – общественная организация, которая ориентирована на помощь людям с редкими (орфанными) заболеваниями. Ежедневно общаясь с орфанными пациентами, наша организация помогает решать множество особенных проблем, которые ставит перед человеком болезнь.

Основные цели деятельности – оказание индивидуальной помощи пациентам с редкими заболеваниями, содействие в реализации их конституционных прав в РФ, объединение отдельных пациентов, создание и развитие общественных организаций по редким заболеваниям/группам болезней, поиск методов диагностики и лечения редких заболеваний.

Важной составляющей деятельности организации является объединение и координация усилий пациентов с редкими заболеваниями, врачей, исследователей, государственных деятелей, общественных организаций и общества в целом для улучшения диагностики, обеспечения доступности лечения и сохранения жизни таких пациентов.



Международный многожанровый фестиваль-конкурс «Редкий фестиваль»

Общественная организация оказывает информационную и юридическую поддержку пациентам с орфанными заболеваниями, способствует инициации законодательства, направленного на решение вопросов людей с редкими заболеваниями на системном уровне.

«Редкая помощь» – горячая линия для всех пациентов, страдающих редкими заболеваниями, в рамках которой пациенты могут получить юридическую, морально-психологическую и материальную помощь.

«Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям» проводит знаковые общественные и общественно-политические мероприятия для популяризации проблем пациентов с редкими заболеваниями, такие как:

- дни пациентов с редкими заболеваниями;
- благотворительные выставки «Редкий, но Равный»;
- форумы пациентов с редкими заболеваниями;
- творческий фестиваль в поддержку детей с редкими заболеваниями «Редкий фестиваль»;
- профессиональные конференции для врачей-специалистов по редким заболеваниям;
- новогодние праздники для детей с редкими заболеваниями «Редкая елка».

Участие редких пациентов в различных проектах – это шанс для них быть услышанными, это возможность принятия консолидированного решения по множеству проблем, которые окружают человека с редкой патологией. Лишь совместными усилиями представителей органов власти, медицинского сообщества, общественных деятелей и пациентских организаций можно выработать оптимальную модель помощи пациентам с орфанным диагнозом и инициировать дальнейшее развитие законодательства в этой области.

**Контактная информация:**

Тел.: 8 (499) 270-35-20

[www.spiporz.ru](http://www.spiporz.ru)

E-mail: [russiararediseases@mail.ru](mailto:russiararediseases@mail.ru)

Беляков Денис Владимирович

E-mail: [denis.belyakov@spiporz.ru](mailto:denis.belyakov@spiporz.ru)



Круглый стол в Общественной палате РФ «Помощь пациентам с редкими заболеваниями на примере кожной Т-клеточной лимфомы»



IV Научно-практическая конференция «Наследственные заболевания почек у детей»



## **Межрегиональная Благотворительная Общественная Организация «Общество инвалидов, страдающих синдромом Хантера, другими формами мукополисахаридоза (МПС) и иными редкими генетическими заболеваниями» (МБОО «Хантер-синдром»)**

МБОО «Хантер-синдром» была создана в 2006 году по инициативе пациентов и их семей. Организация объединяет семьи, имеющие в своем составе пациентов с МПС.

МБОО «Хантер-синдром» – это единственная в стране организация по редким болезням, имеющая пациентов во всех регионах страны.

Работа организации направлена на достижение основной цели: создать в России систему современной и своевременной диагностики, лечения и реабилитации, абилитации, сопровождаемого проживания и образования для пациентов с мукополисахаридозами и другими редкими заболеваниями.

Приоритетные задачи:

- помощь пациентам и врачебному сообществу в получении информации о мукополисахаридозах (МПС) и методах их лечения;
- информирование общества о проблемах пациентов с редкими заболеваниями;
- оказание юридической, социальной и психологической помощи семьям с редкими заболеваниями;



День осведомленности о редких заболеваниях, МПС-школа



Сказкотерапия

- мониторинг лекарственного обеспечения пациентов с МПС в Российской Федерации;
- участие в законотворческой работе в сфере орфанных заболеваний;
- участие в международных проектах по усилению голоса «редких» пациентов в мире.

Наши лозунги – «Пройти этот путь вместе» и «Редкие, но сильные вместе».

Среди наиболее востребованных проектов:

- школы для пациентов по всей России;
- «Скорая клоунская помощь» для пациентов, не выходящих из дома и находящихся в стационарах г. Москвы;
- «Редкий друг» – проект для семей;
- «Сказкотерапия» – программа психологической поддержки для МПС-семей;
- благотворительные аукционы и фотовыставки в разных регионах страны;
- «МПС-море» – реабилитационный проект для всей семьи, действующий больше 10 лет.

Представители МБОО «Хантер-синдром» – члены Экспертного совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, Общественного совета при Уполномоченном при Президенте России по правам ребенка, Совета общественных организаций по защите прав пациентов при Минздраве России.

Авторитет МБОО «Хантер-синдром» признан мировым сообществом.

**Контактная информация:**

Межрегиональная Благотворительная Общественная Организация «Общество инвалидов, страдающих синдромом Хантера, другими формами мукополисахаридоза (МПС) и иными редкими генетическими заболеваниями» (МБОО «Хантер-синдром»)

117628, г. Москва, ул. Грина, д. 28, кв. 26

Тел.: 8 (905) 755-57-50

[www.mps-russia.org](http://www.mps-russia.org)

Митина Снежана Александровна

E-mail: [mps-hunter@yandex.ru](mailto:mps-hunter@yandex.ru)

Арт-терапия



# ВЫСТАВКА 2-6 МАРТА 2020 ГОДА В ГОСУДАРСТВЕННОЙ ДУМЕ РФ

## Редкие судьбы. Жизнь и надежда

**350** МЛН

Парадокс редкости — болезни редки, пациенты с редкими заболеваниями многочисленны — 350 млн человек в мире имеют редкие заболевания<sup>1</sup>.



Маша, 7 лет  
Мукополисахаридоз тип I

**40%**  
**7 ЛЕТ**

Примерно 40% пациентов ставится неправильный диагноз и назначается неверное лечение<sup>2</sup>.

В среднем «редкий» пациент ждет постановки правильного диагноза больше 7 лет<sup>3</sup>.

**40 000**

В федеральных регистрах редких пациентов более 40 тыс. человек, ежегодный прирост составляет 10-12%<sup>4</sup>.

**1 500 000**

Всего редкими заболеваниями в РФ могут страдать 1,5 млн человек<sup>4</sup>.

**1:10 000**

В Российской Федерации редкими считают болезни с распространенностью не более 1:10 000 человек<sup>3</sup>.



Мухаммадчиби, 10 лет  
Мухаммаднурсур, 6 лет  
Умар, 2 года  
Мукополисахаридоз тип IV

**>50%** **80%**

Более 50% пациентов с редкими заболеваниями — дети<sup>4</sup>.

80% редких болезней имеют генетическую природу<sup>4</sup>.

**95%**

Сегодня 95% редких заболеваний не имеют лечения<sup>4</sup>.

**В 2 РАЗА**  
**В 4 РАЗА**

Регистр региональной программы лекарственного обеспечения пациентов с жизнеугрожающими редкими заболеваниями с 2012 года вырос в 2 раза, а финансирование программы в 4 раза<sup>4</sup>.

1. <http://www.orphanet.org/about/rare-diseases>

2. [http://www.konvent2-3.krd.duma.gov.ru/apiod/sim21/inchet\\_zhmt.pdf](http://www.konvent2-3.krd.duma.gov.ru/apiod/sim21/inchet_zhmt.pdf)

3. Федеральный закон от 21.11.2011 №220-ФЗ «Об охране здоровья граждан»

4. Постановление Правительства РФ от 24.04.2012 N 403; Постановление Правительства РФ от 25.11.2018 N 1414

# «РЕДКИЕ СУДЬБЫ. ЖИЗНЬ И НАДЕЖДА»

## Редкие болезни в цифрах и фактах

Сегодня Россия учится принимать другого как равного, находить для него помощь — даже если она дорога. Потому что в стране, как в семье, важен каждый.

Любое испытание учит нас добру и справедливости, состраданию и взаимопомощи. Поиск ответов на трудные вопросы дает толчок для развития науки и лучшие организационные решения.

Наши дети верят в нас. Их вера учит нас делать невозможное.

# 54%

Уровень обеспеченности в региональной программе в среднем 54%, а в половине субъектов он ниже.



Мирямина, Мария  
Гемобластоз

# 28 30

В РФ 28 редких заболеваний — под федеральным и региональным регулированием<sup>1</sup>.

Еще более 30 заболеваний имеют зарегистрированную на территории РФ терапию или ожидают регистрацию в ближайшие 1-2 года<sup>2</sup>.

## ДЕСЯТКИ МИЛЛИОНОВ

Стоимость лечения одного «редкого» больного может достигать десятков

# 6% 20%

В 2012 году доля расходов на препараты для лечения редких заболеваний составляла 6% от региональных расходов на льготное лекарственное обеспечение, в 2018 — 20%<sup>3</sup>.

Анна, 4 года  
Спинальная мышечная атрофия



# 8 000

В мире насчитывается около 8000 редких болезней, это 6-8% мировой популяции<sup>1</sup>.

# 40-70%

В 17 регионах доля расходов на редкие болезни 40-70% от бюджета на льготное лекарственное обеспечение<sup>2</sup>.

# 2017

В 2017 году создан Экспертный Совет по редким (орфанным) заболеваниям Комитета по охране здоровья Государственной Думы, основная задача которого — разработка системного подхода к решению проблем редких болезней в нашей стране<sup>3</sup>.

3. Контакты Представительство АО "Санофи Авентис Москва"  
4. Адрес: 125008, Москва, ул. Тверская, д. 22  
5. Телефон: +7 (495) 771-14-00 / Факс: +7 (495) 771-14-11  
6. SANI-SA.20.02.0406

# Хочет стать авиаконструктором

“

Кирилл влюблен во фридайвинг, в море по тросу взял «высоту Эрмитажа» — 23 метра! Он мечтает поплавать в открытой воде с китом — и верит, что это обязательно сбудется. Побеждает в марафонах, изучает актерское мастерство, хочет стать авиаконструктором.

У сына — тяжелая форма гемофилии, могут возникать спонтанные кровотечения, и мы всегда должны беречься от ударов и травм, но сам Кирилл готов поддержать всех вокруг и найдет приятное даже в самый печальный день.

Нашим детям нужна поддержка: специальная спортивная программа для мышц и суставов, доступная среда во всех кружках.

Кирилл всем желает настоящей веры в Бога — и тогда он всегда будет рядом.

”

Анастасия, мама Кирилла

**Программа высокочрезвычайных нозологий в Российской Федерации одна из наиболее успешных для поддержки пациентов, нуждающихся в дорогостоящем лечении.**

В эту программу включены некоторые редкие болезни. Гемофилия — одно из наиболее известных орфанных заболеваний. В России зарегистрировано более 5000 пациентов с гемофилией. Они обеспечены как зарубежными, так и российскими лекарственными препаратами. Уже разрабатываются подходы для генотерапии.

С 2020 года пациенты с редкими формами анемии и нарушений свертываемости крови также перешли на федеральное финансирование.



Кирилл, 11 лет  
Гемофилия

# Желаем, чтобы о каждом человеке всегда кто-то думал!

“

Игорь отлично учится в школе, занимается робототехникой. Хотя он еще маленький, но как настоящий мужчина, умеет многое понимать без слов — любящий, добрый и заботливый сын.

Благодаря препарату и профессиональным специалистам, мы ведем обычный образ жизни и желаем всем пациентам иметь лучшие лекарства и грамотное лечение.

Желаем, чтобы о каждом человеке всегда кто-то думал!

”

Лилия, мама Игоря

Болезнь Гоше включена в программу высокочрезвычайно дорогостоящих нозологий.

Ею страдают взрослые и дети. В России — более 500 пациентов с болезнью Гоше, и все они получают лечение, которое в некоторых случаях позволяет полностью избежать клинических проявлений заболевания.

Зарегистрировано четыре лекарственных препарата для лечения болезни Гоше, один из них производится в Российской Федерации.

Необходимо создание межрегиональных центров для ранней диагностики и лечения редких болезней.

Игорь, 7 лет  
Болезнь Гоше тип I



# Придет время, когда все люди начнут лучше понимать «особых»

“

Люблю технику, драйв, путешествия, фотографию, а недавно начал заниматься видео. Ценю преданность, дружбу, взаимопонимание. Верю, что придет время, когда все люди начнут лучше понимать «особых» и бережно относиться к ним. Не станут коситься, если ты подкашливаешь или принимаешь таблетку во время обеда, снимут барьеры при трудоустройстве.

Хочу тем, кто живет с болезнью, пожелать быть уверенными в себе — все потихонечку устроится.

Здоровья и достижения добрых целей!

”



В Российской Федерации зарегистрировано более 4000 больных с муковисцидозом. В отличие от многих других редких болезней, муковисцидоз включен в программу массового скрининга новорожденных с 2006 года.

В России существуют центры по лечению муковисцидоза, созданы отечественные препараты и разрабатываются новые методы терапии.

Необходимо решение проблемы доступности всех лекарственных препаратов для пациентов с редкими заболеваниями.

Алексей, 30 лет  
Муковисцидоз

# Наша семья желает, чтобы придумали лекарства для всех болезней!

“

Диагноз нам установили в пять месяцев. У нас первый ребенок с этим заболеванием родился до появления лекарства, он умер в возрасте 8 лет. К счастью, появилось лекарство, которое помогает Марусе жить. Наша семья желает, чтобы придумали лекарства для всех болезней!

”

Светлана, мама Маши

С 2018 года в программу высокочрезвычайно дорогостоящих заболеваний были включены мукополисахаридозы I, II, VI типов, атипичный гемолитико-уремический синдром, юношеский ревматоидный артрит.

С 2019 года, благодаря федерализации 2019 года, каждый 5 ребенок из регистра пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями получает жизненноспасающую лекарственную терапию за счет федерального бюджета.

Необходимы расширение и сбалансированная дополнительная финансовая поддержка программы высокочрезвычайно дорогостоящих заболеваний.

Маша, 9 лет  
Мукополисахаридоз тип I



# Никогда не проходите мимо людей, которые нуждаются в помощи

“

Пациенты с болезнью Фабри прошли путь от невыносимых болей из-за отсутствия лечения — до появления терапии и нормальной жизни.

В моей судьбе ограничения по физическим нагрузкам, которые накладывало заболевание, привели к организации собственного бизнеса. А сейчас задумал построить дом. Если не получается найти решение одним путем, нужно искать другие — и делать шаги.

Всем желаю крепкого здоровья, а еще — никогда не проходить мимо людей, которые нуждаются в помощи. Ведь в жизни любого человека однажды может возникнуть ситуация, когда именно наша помощь станет, может быть, последним шансом.

”



Лечение редких заболеваний, включенных в перечень, утвержденный постановлением Правительства РФ №403 от 26.04.12, финансируется за счет средств регионального бюджета.

Для болезни Фабри, пароксизмальной ночной гемоглобинурия, болезни Ниманна-пика тип С, тирозинемии тип 1, атипичных форм фенилкетонурии необходимы дорогостоящие лекарственные препараты. Регионы не всегда справляются с обеспечением этих пациентов.

Перевод финансирования редких болезней на федеральный уровень позволит всем пациентам, вне зависимости от региона проживания, иметь равный доступ к современному лечению.

Кирилл, 28 лет  
Болезнь Фабри

# Наша девочка все-таки встала на ножки и теперь танцует лучше мамы!

“

Эмма мечтает о большой собаке. И кушать, как все люди — пока питание поступает в ее организм через специальный зонд.

Наша малышка – сильный человек. С самого начала жизни она знает, что такое борьба. До постановки диагноза нам пришлось пережить несколько реанимаций, останавливалось сердце — расстояние между жизнью и смертью было в полшага.

Сейчас Эмма с легкостью учит не только русский, но и французский язык и умеет нас веселить, как никто! А самая большая радость, что после реанимаций, операций, сложных выходов из кризисов и неутешительных прогнозов наша девочка все-таки встала на ножки и теперь танцует лучше своей мамы!

Если бы маленькая Эмма могла формулировать желания, то она бы посоветовала всем наслаждаться сегодняшним днем, меньше жаловаться и больше танцевать!

Александра, мама Эммы

”

В перечень редких болезней, финансируемый за счет средств регионов, входят заболевания, для которых в качестве основного метода лечения применяется диетотерапия — нарушения окисления жирных кислот, органические ацидурии и аминокислотопатии.

В России более 40 пациентов страдают наследственными нарушениями окисления жирных кислот, для которых специализированное лечебное питание не зарегистрировано. Пациенты покупают его за свой счет или при помощи благотворительных фондов.

Расширение скрининга на нарушения окисления жирных кислот, органические ацидурии и аминокислотопатии позволит избежать инвалидизации и смертей детей.

Необходимо определить порядок ввоза незарегистрированных продуктов лечебного питания и ускорить их процесс регистрации.

Эмма, 2 года  
Наследственное нарушение  
окисления жирных кислот



# Всем «редким» мы желаем, чтобы они уверенно жили и могли осуществлять свои мечты

“

Недавно Ульяна научилась рисовать портреты — и мы все гордимся ее успехами! Она любознательная — любит фотографировать, а еще добрая и внимательная к другим.

Наша Ульяна — исторический пациент: она первой в России стала получать фермент-заместительную терапию. Сейчас регион препарат закупает, но риски сохраняются, поскольку заболевание пока не включено в перечни и списки, гарантирующие государственное финансирование терапии.

Всем «редким» мы желаем, чтобы они уверенно жили и могли осуществлять свои мечты. А их у наших детей много — Ульяна хочет стать и ветеринаром, и дизайнером, и фотографом.

Наша семья желает всем жить миром!

”

Екатерина, мама Ульяны



За рамками существующих программ (программы высокочрезвычайных нозологий и региональной программы) оказались несколько болезней, для которых разработана эффективная патогенетическая терапия и необходимые препараты зарегистрированы в России.

Около 50 пациентов с болезнью Помпе диагностированы в нашей стране. Это взрослые и дети. Получение лечения для этих семей — непростой путь. Не всегда регионы готовы закупать дорогостоящий препарат.

Необходимо создание критериев для включения заболеваний или лекарственных препаратов в программы помощи пациентам с редкими болезнями.

Ульяна, 10 лет  
Болезнь Помпе

# И пусть наши дети — «другие», но мы одна семья и любим их

“

Трое из наших четверых детей страдают тяжелой болезнью. Слабость не позволяет им играть с другими, трудно долго ходить, а деформация рук мешает держать ложку.

Чтобы получать препарат, пришлось покупать квартиру в столице, где есть шанс... Но любой родитель сделает все для своего ребенка!

У Мухаммаднаби доброе сердце и огромное терпение, он любит футбол и шашки, а в школе — уроки технологии. Мухаммадмансур — любопытный, сладкоежка и обожает мультфильмы. Умар всегда готов помочь по дому, увлекается конструированием.

И пусть наши дети — «другие», но мы одна семья и любим их. Мы всем желаем любить другого человека таким, какой он есть!

”

Баходур, отец

Мукополисахаридоз IVA типа, в отличие от других типов мукополисахаридозов, не входит ни в одну из программ по лекарственному обеспечению пациентов с редкими заболеваниями.

В России около 40 пациентов с этой болезнью, но в связи с нехваткой средств меньше половины получают лечение.

Для прекращения «лекарственной миграции» необходимо, чтобы все пациенты с редкими болезнями имели равный доступ к терапии в регионах.



Мухаммаднаби, 10 лет  
Мухаммадмансур, 6 лет  
Умар, 2 года  
Мукополисахаридоз тип IV

# Наше желание — чтобы все дети, даже в самых далеких уголках, имели хорошее лечение

“

Витя — добрый и всегда за справедливость.

Занимается брейкдансом, участвовал в соревнованиях по спортивным танцам, любит современное искусство.

Такая насыщенная жизнь возможна, потому что нам поставили диагноз и есть терапия. Но всю жизнь мы должны соблюдать диету. Если нарушить качество жиров в пище, то можно спровоцировать развитие фиброза, цирроза.

Наше желание — чтобы все дети, даже в самых далеких уголках, имели хорошее лечение. Всем-всем желаем здоровья!

”

Екатерина, мама Виктора

В России с недостаточностью (дефицитом) лизосомной кислой липазы проживает около 70 пациентов.

Люди с такой патологией долгое время остаются без диагноза, что приводит к поражению печени и сосудов.

Изменение подхода к диспансеризации позволит выявлять болезни на ранней стадии.

Виктор, 13 лет  
Дефицит лизосомной  
кислой липазы



# Дочка мечтает о собаке и таком лекарстве, которое поможет забыть о боли навсегда

“

Рита любит играть на укулеле — маленькой гитаре, а еще всегда ухаживает за животными — она добрая. В школе ее постоянно хвалят учителя — она ответственная и обязательная.

Она труженица. Почти каждый день занимается специальной лечебной гимнастикой.

Рита любит друзей, но не может играть с ними, потому что для нее это — опасные физические нагрузки и риск травмы. А еще опаснее — перебои с препаратом, который нужен нам каждые два дня. Если его не станет, это будет иметь страшные последствия. Наше главное желание — получить гарантии закупки лекарства через федеральное финансирование.

Дочка мечтает о собаке и таком лекарстве, которое поможет забыть о боли навсегда.

Мы всем людям желаем жить без боли и риска, что у них в любой момент что-то может сломаться!

”

Светлана, мама Маргариты



Гипофосфатазия — очень редкое заболевание, при котором изменяется строение костей, что приводит к частым переломам и задержке роста.

Препарат для патогенетической терапии зарегистрирован в России в 2019 году.

В нашей стране проживает около 30 пациентов с этим заболеванием. Но большинство получает терапию в рамках благотворительных программ.

Необходимо создание современных клинических рекомендаций по лечению редких болезней.

Маргарита, 14 лет  
Гипофосфатазия

# Анечка верит, что благодаря лекарству и своему труду она однажды все-таки станцует

“

Аня — маленькое солнышко, которое может найти общий язык с каждым и согреть своим теплом.

Каждый день перед сном она просит прочитать ей пять сказок. Анечка мечтает стать волшебной феей с крыльями и вместе со сказочным героем — радужным единорогом, — творить чудеса!

Самое главное чудо, которого она ждет, — научиться ходить. Каждый день у нас расписан по минутам: вместе со специалистами Анечка упорно занимается, чтобы не ослабнуть.

Пока болезнь не дает ей станцевать на утреннике, скатиться с горки, поиграть в снежки. Трудно справиться даже с колпачком от фломастера... Но Анечка верит, что благодаря лекарству и своему труду она однажды все-таки станцует.

Наша семья желает всем добра и здоровья!

”

Светлана, мама Анны

Еще недавно спинальная мышечная атрофия считалась смертельным неизлечимым заболеванием. Но в 2019 году первый препарат для лечения этой болезни зарегистрирован в России, а еще два лекарства находятся на завершающих стадиях регистрации. Без терапии дети с тяжелыми формами болезни погибают в первый год жизни, с более легкими — становятся инвалидами и долгие годы нуждаются в паллиативной помощи.

Необходимо развитие генетической службы для обеспечения ранней диагностики наследственных заболеваний в любом регионе страны.

Анна, 4 года  
Спинальная мышечная атрофия



# Он хочет, чтобы все люди были добрыми

“

В этом учебном году Айрат пошел в 1-й класс обычной школы. Для всей семьи — это огромное счастье! У Айрата появились новые друзья, а учиться ему так нравится, что после уроков не хочет уезжать.

Дома это самый спокойный и добрый человек, любит лепить героев из мультфильмов.

Только Айрат не может ходить, стоять, поднять высоко ручки. Его радость и жизнь — электрическая коляска, на которой он выезжает на улицу, но там он никуда не может деться от взглядов и вопросов... Самая огромная мечта Айрата — научиться ходить, а для этого нужно лекарство.

Айрат просил передать, что желает всем крепкого здоровья. Он хочет, чтобы все люди были добрыми и говорили правду.

Гузель, мама Айрата

”



Около 1000 пациентов со спинальной мышечной атрофией живут в России.

Препараты для лечения этого заболевания крайне дорогие. Но решение о помощи таким пациентам на федеральном уровне поможет спасти жизни детей, подростков и взрослых.

Необходимо определить критерии для включения заболеваний в перечень высокочатотных нозологий и 24 [19] редких болезней.

Айрат, 7 лет  
Спинальная мышечная атрофия

# Желаем людям не терять веры в чудеса

“

Лерочка — оптимист и добрая душа. Она любит танцевать, петь, обожает мячики, воздушные шарики и убеждена, что мягкие куклы, как человека, на ночь обязательно нужно целовать и петь им колыбельные.

Наша долгожданная доченька развивалась по возрасту. Первая улыбка, первый зубик, вовремя начала ходить, пошла в детский сад... Но год назад жизнь всей семьи перевернулась: вдруг произошел тяжелый эпилептический приступ, его купировала бригада реанимационной скорой помощи.

Сейчас Лера получает препарат, процедура его введения тяжелая, но дочка терпит — она сильная.

Лерочка стала первым ребенком в России, которого начали лечить от такого заболевания — и это чудо. Благодаря этому мы избежали страшного регресса. Безмерно благодарны всем и желаем людям не терять веры в чудеса. Если в них верить, они обязательно будут!

”

Татьяна, мама Валерии



В мире уже прошли регистрацию препараты для лечения десятков редких болезней, но в нашей стране — пока нет.

При нейрональном цероидном липофусцинозе 2 типа лечение очень важно начинать до появления тяжелых клинических симптомов. Более 100 пациентов с этим заболеванием проживают в нашей стране, но только для пяти лечение начато в этом году, остальные по-прежнему ждут лекарства и, день за днем, теряют шанс на полноценную жизнь.

Пациентам с нейрональным цероидным липофусцинозом 2 типа, нарушениями цикла мочевины, дефицитом биотинидазы сегодня спасти жизнь могут только незарегистрированные лекарственные препараты.

Валерия, 4 года  
Нейрональный цероидный  
липофусциноз тип 2

# Каждый час приближает сотни семей к точке «невозврата»

“

Саша хочет стать машинистом поезда. Мечтает доехать до Байкала, Карелии, Санкт-Петербурга, Владивостока.

Дома по его игрушечным дорогам безотказно едут поезда и машины... Но его болезнь, лечения от которой еще нет, все чаще останавливает его. «Я никогда не буду бегать и прыгать с ними?» — знали бы вы, сколько отчаяния в его глазах, когда он смотрит на мальчишек во дворе, которые играют в футбол...

Ножки слабеют. Уже трудно подниматься по лестнице, на горку. И мы все знаем, что будет дальше... Мы молчим — и наше сердце разрывается от боли.

Родители отчаянно ждут изобретения лекарства. Каждый день и каждый час приближает сотни семей к точке «невозврата», когда ничего уже нельзя будет изменить. Давайте все будем помнить об этом — что промедление может перечеркнуть чью-то очень дорогую жизнь.

”

Светлана, мама Александра



3000 человек страдают миодистрофией Дюшенна. Для некоторых форм этого заболевания уже появились лекарственные препараты, которые позволяют затормозить разрушение мышечной ткани.

Необходимо решение вопроса о критериях назначения незарегистрированных лекарственных препаратов и определения источников финансирования для их закупки.

Александр, 8 лет  
Миодистрофия Дюшенна

# Мечтает стать балериной

“

Маленькая Верочка поприветствует вас немецким «Guten Morgen» или прочитает отрывок из «Гамлета» на английском языке — не удивляйтесь! Мы вложили в такой результат огромные силы, деньги и время, ведь сначала долгожданная дочка, ребенок профессионального спортсмена и корпоративного менеджера, отставала даже от детей с таким же диагнозом.

Сегодня она просит отвести ее в Третьяковку «посмотреть картины» и в театр — на балет. У нее оказалось врожденное чувство прекрасного!

Мечтает стать балериной. А чтобы стать лидером, Верочке не нужно MBA — она уже сейчас разумно управляет группой детей, делегируя процессы. Но у наших маленьких талантов хватает проблем: в здоровье, реабилитации, быту, до многого — просто не дотянуться! Семьи мечтают о чудо-лекарстве, которое поможет детям «подрасти».

Мы желаем другим людям не оценивать человека по физической комплекции, ведь в каждом маленьком человеке — уникальный потенциал. Какой бы сценарий ни выбрал человек — пройти через операции или остаться маленьким — общество должно дать ему шанс состояться.

”

Юлия и Анатолий, родители Веры

Более 1000 пациентов с ахондроплазией в ближайшие 5 лет будут иметь возможность вырасти без длительных и болезненных операций. Ведь научные разработки позволяют создавать новые препараты для лечения редких болезней.

Сегодня необходимо создавать регистры пациентов с редкими болезнями, чтобы к моменту появления новых препаратов знать потребность и региональные особенности распространенности орфанных заболеваний.

Верочка, 4 года  
Ахондроплазия



# Каждый раз терпел боли, преодолевал страхи и ограничения восстановления

“

Сын перенес 13 операций, гипс и снова гипс... Но каждый раз терпел боли, преодолевал страхи и ограничения восстановления.

Ему непросто подняться по крутой лестнице или бежать. Иногда трудно даже быстро идти, а ручка не слушается руки. Но в инклюзивной школе, где Даня учится, учителя и одноклассники всегда помогают ему. Хочется, чтобы такие школы были у каждого «редкого», а такие люди — вокруг каждого человека!

Даня обожает море и мечтает увидеть Балтику. А еще пациенты мечтают, чтобы скорее на помощь пришло новое лекарство. Ждут качественной реабилитации и помощи психологов — как принять себя другим...

Мы с Даней вместе со всем справимся! Желаем людям любить друг друга — ведь это самое главное...

”

Анна, мама Даниила

Пациенты с множественными экзостозами, оссифицирующей фибродисплазией, болезнью Гоше 2 и 3 типа, муковисцидозом и многими другими редкими заболеваниями ждут новых препаратов, которые изменят их жизнь. Таких лекарств пока нет, их разработка только начинается.

Необходимо поддерживать создание российских инновационных препаратов.

Даниил, 16 лет  
Множественные экзостозы



# ВЫВОДЫ

---

1) Расширение неонатального скрининга – безальтернативный подход для раннего выявления болезней и своевременного начала терапии. Так, у наследственных болезней обмена только старт терапии на доклинической стадии обеспечивает высокую эффективность лечения, увеличение показателя выживаемости и снижение уровня инвалидности детей. В результате расширенного до 39 заболеваний скрининга методом ТМС будет выявляться дополнительно более 900 курабельных пациентов ежегодно. Вместе с уже существующим неонатальным скринингом будет выявляться ежегодно почти 2000 детей с нарушениями обмена веществ, для которых существует патогенетическое лечение. В последующем необходимо обсуждать и внедрять скрининг на наследственные иммунодефициты, лизосомные болезни накопления, спинальную мышечную атрофию и другие заболевания.

2) Проведение расширенного неонатального скрининга наиболее целесообразно осуществлять в окружных и межрегиональных медико-генетических центрах, которые должны быть созданы и оснащены необходимым оборудованием с учетом численности населения, а также планируемым числом новорожденных.

3) Для осуществления контроля качества лабораторных исследований, проведения подтверждающей диагностики, реализации образовательных программ, разработки стандартных операционных процедур по проведению скрининга, разработки клинических рекомендаций и стандартов по диагностике и лечению скринируемых заболеваний необходимо создание центра методологии и контроля качества неонатального скрининга.

4) Для контроля качества медицинской помощи, оказания медицинской помощи в стационарных условиях, проведения телемедицинских консультаций по коррекции лечения, разработки клинических рекомендаций, разработки стандартов оказания медицинской помощи необходимо создание методического центра организации лечения и реабилитации пациентов с наследственными заболеваниями.

5) Финансирование программ скрининга должно осуществляться из средств федерального бюджета. В настоящее время финансирование неонатального скрининга передано на региональный уровень, что подвергает единообразию программы определенным рискам, связанным с неоднородностью региональных подходов.

6) Программа скрининга также должна включать лабораторные исследования по подтверждающей диагностике, необходи-

мо внесение в нормативно-правовые документы по массовому скринингу дополнений, касающихся этого этапа скрининга.

7) Льготное лекарственное обеспечение пациентов с определенными редкими (орфанными) заболеваниями организовано в РФ с 1994 года. Государственные программы федерального и регионального уровней гарантируют пациентам с редкими заболеваниями, включенными в них, право на льготный лекарственный препарат без условия наличия у больного статуса «инвалид».

8) В результате роста в 4 раза расходов региональных бюджетов на льготное лекарственное обеспечение орфанных пациентов в период 2013–2018 гг. в среднем в 2018 году доля расходов регионального (по программе «редких жизнеугрожающих заболеваний») и федерального (по программе «высокозатратных нозологий») бюджетов от общего объема расходов составляла 52% и 48% соответственно. Благодаря федерализации лекарственного обеспечения части орфанных пациентов в среднем в 2019 году по регионам доля расходов регионального и федерального бюджетов от общего объема расходов составила 36% и 64% соответственно, а в плановом 2020 году может составить 31% и 69%.

9) Перевод орфанных пациентов, нуждающихся в дорогостоящей лекарственной терапии, из региональной программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» в федеральную программу «высокозатратных нозологий» существенно увеличил затраты последней и повысил среднеарифметические затраты на одного пациента, включенного в регистр федеральной программы. «Средний» пациент программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» в 2018 году обходился региональному бюджету в 1 067 753 руб., а плановые расходы на одного пациента, включенного в регистр в 2020 году, составляют 807 600 руб. «Средний» пациент программы «высокозатратных нозологий» в 2018 году обходился федеральному бюджету в 1 052 530 руб., а планируемые расходы 2020 года на одного пациента, включенного в регистр указанной программы, составляют 1 813 274 руб.

10) В большинстве регионов-лидеров по «орфанному финансированию» вклад регионального бюджета в совокупные затраты на льготное лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями в 2018 году был больше (в ряде регионов значительно больше) федерального. Такая структура расходов может быть следствием более высокой стоимости пациентов в региональной программе/большого числа пациентов в региональной программе/влияния обоих факторов одновременно. В 2020 году большую долю расходов в бюджете регионов-лидеров по совокупному финансированию составят расходы федерального бюджета

11) В регионах с низкой долей региональных расходов на

лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями сложившаяся ситуация может быть связана с малым количеством пациентов в региональном сегменте федерального регистра или низким уровнем выявляемости высокочатотных пациентов, внесения их в регистр и обеспеченности. Для 20 регионов с низкой долей расходов на лекарственное обеспечение орфанных пациентов из регионального бюджета аргумент о незначительной поддержке лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями из средств федерального бюджета является несостоятельным.

12) Топ-20 регионов-лидеров по финансированию лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями из средств федерального бюджета в 2020 году в денежном эквиваленте остается относительно стабильным с 2018 года. Сохранение высокой доли федерального финансирования может говорить о наличии большего числа федеральных льготников или о недостаточном финансировании лекарственного обеспечения пациентов в региональной программе «редких жизнеугрожающих заболеваний» из регионального бюджета.

13) К 2020 году благодаря последовательной федерализации лекарственного обеспечения пациентов с определенными орфанными заболеваниями плановый бюджет федеральной программы «высокочатотных нозологий» в части расходов на редкие заболевания (всего 11) составит 32,4 млрд руб., что почти в два раза больше, чем бюджет 2018 года на эти же цели для орфанных нозологий, включенных на том этапе в программу (всего 4). В то же время плановые совокупные расходы региональных бюджетов будут в 3 раза меньше федеральных и составят чуть более 10 млрд руб., что на 40% меньше, чем в 2018 году.

14) Выделение в 2015 году межбюджетных трансфертов из федерального бюджета бюджетам субъектов РФ на реализацию полномочий по программе «редких жизнеугрожающих заболеваний» позволило впервые с момента начала реализации программы значимо повысить уровень удовлетворения потребности орфанных больных в необходимых лекарственных препаратах и специализированных продуктах лечебного питания, а дефицит финансовых средств на лекарственное обеспечение указанной группы пациентов впервые был ниже 25% от общей потребности.

15) Включение в программу «высокочатотных нозологий» части нозологий из регионального перечня «редких жизнеугрожающих заболеваний» позволяет использовать для лекарственного обеспечения пациентов с федерализованными орфанными нозологиями эффективные организационные механизмы, отработанные Минздравом РФ в программе «высокочатотных нозологий»: единые закупки, возможность вести переговоры с фармпроизводите-

лями по цене, фиксированная цена препаратов, наличие механизма перераспределения дорогостоящих лекарств между субъектами РФ.

16) К 2020 году в федеральный регистр программы «высокозатратных нозологий» из региональной программы «редких жизнеугрожающих заболеваний» включены 2081 пациент с заболеваниями гемолитико-уремический синдром, мукополисахаридоз I, II, VI типов, юношеский артрит с системным началом.

17) Федерализация в 2020 году лекарственного обеспечения пациентов с апластической анемией неуточненной и наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра) произошла в части лекарственных препаратов, уже включенных в программу «высокозатратных нозологий», номенклатура которых недостаточна для полного удовлетворения потребности в лекарственной терапии пациентов с указанными заболеваниями. Такой подход означает, что часть пациентов с апластической анемией неуточненной и наследственным дефицитом факторов II, VII, X будут продолжать финансироваться из региональных бюджетов.

18) Пациенты с редкими (орфанными) заболеваниями расселены по территории РФ неравномерно, поэтому в зависимости от эпидемиологии конкретной территории есть субъекты, которые в рамках федерализации передали в программу «высокозатратных нозологий» значительное количество орфанных пациентов, а есть те, кто не получил благодаря федерализации существенного сокращения регионального сегмента федерального регистра.

19) Федерализация не привела к «взрывному» росту количества пациентов в регистре федерализованных нозологий. Когорта пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС за период 2018–2020 гг. выросла на 5%. Однако в ряде регионов рост количества пациентов после федерализации указанных нозологий был значительным, подтверждая тот факт, что лекарственное обеспечение пациентов в рамках федеральной программы устраняет конфликт интересов, улучшая «орфанную настороженность» и увеличивая количество диагностированных пациентов на местах.

20) В процессе федерализации 2019 года субъекты РФ передали на федеральный уровень не только фактические, но и потенциальные расходы, связанные с наличием дефицита средств (в том числе скрытого) на указанные цели. Значительный рост расходов федерального бюджета по сравнению с региональными расходами на те же цели при незначительном росте количества пациентов в регистре связан с увеличением уровня обеспеченности пациентов необходимым патогенетическим лечением.

21) При принятии решения о федерализации лекарственного обеспечения пациентов с отдельными нозологиями из регио-

нального перечня «редких жизнеугрожающих заболеваний» законодатели ожидали увеличения уровня обеспеченности региональных орфанных пациентов за счет целевого перераспределения высвободившихся в результате федерализации финансовых средств. Однако планируемый регионами в 2020 году уровень обеспеченности пациентов с «редкими жизнеугрожающими заболеваниями» составит те же 58%, как и в 2018 году.

22) 43 региона сообщили о 100%-ном использовании высвободившихся в результате федерализации средств на лекарственное обеспечение региональных орфанных пациентов. 4 региона частично перераспределили высвободившиеся средства на иные цели. Остальные субъекты не указали назначение высвободившихся в результате федерализации средств.

23) В 2012 году бремя лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями в региональных расходах на льготное лекарственное обеспечение в целом составляло в среднем 6%, в 2018 году – 17%, в 2019 году – 12%. В плановом 2020 году, по прогнозам, данный показатель не поменяется по сравнению с 2019 годом.

24) 19 регионов достоверно предоставили информацию об отсутствии дефицита бюджетных средств на лекарственное обеспечение пациентов с «редкими жизнеугрожающими заболеваниями».

25) 34 региона не предоставили корректные данные о дефиците бюджета. Отсутствие такой информации может указывать на то, что в регионе не анализируется потребность в финансировании лекарственного обеспечения пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями, что в свою очередь затрудняет планирование не только расходов на эти цели, но и организации медицинской помощи в целом, так как каждый новый орфанный пациент, нуждающийся в терапии, требует перестройки системы, которая его «не предусмотрела».

26) В 2018 г. при потребности финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями в объеме 15,5 млрд руб. совокупный дефицит в анализируемых регионах составил 20%. В 2019 г. при потребности в 13,4 млрд руб. дефицит составил 19%. В плановом 2020 г. при потребности в 10,3 млрд руб. плановый дефицит составит 14%.

27) Следствием федерализации части затрат на лекарственное обеспечение пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями является снижение расходов со стороны регионов при постепенном снижении уровня дефицита бюджетов на указанные цели. В денежном выражении совокупный дефицит в 2020 году в 2,5 раза ниже дефицита 2018 года.

28) В настоящее время на территории Российской Феде-

рации живут пациенты с более чем 250 нозологическими формами и группами редких болезней (суммарно это более 1000 нозологических форм), из которых 28 включены в программы льготного лекарственного обеспечения федерального и регионального уровней, а пациенты, страдающие ими, учитываются в федеральных регистрах.

29) Всероссийский союз общественных объединений пациентов и проектный офис «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н. А. Семашко» при участии Центра изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС провели опрос общественных и пациентских организаций с целью мониторинга и анализа доступности государственных гарантий в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней. Всего в результате опроса собраны данные по 30 отдельным нозологическим формам и группам редких болезней. В 2019 году, по данным клинических регистров и общественных организаций, на территории РФ проживает более 27 000 пациентов, страдающих указанными редкими заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, из них до 14% – дети.

30) Получение льготного лекарственного препарата для пациентов с редкими заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, в настоящий момент гарантировано только при наличии установленной инвалидности. Ряд регионов обеспечивают пациентов по решению суда.

31) Для обеспечения системного подхода к совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, в том числе не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, необходимо формирование актуального нормативно-правового контура сферы редких заболеваний в целом:

- Национальный план (стратегия) в области редких (орфанных) заболеваний «Редкие 2020–2030», отражающий потребности пациентов в качественной и своевременной медицинской помощи на всех этапах течения редкой (орфанной) болезни;

- «Дорожная карта» и федеральная программа по редким (орфанным) болезням, позволяющие в несколько этапов создать современную устойчивую систему профилактики, диагностики, организации медицинской помощи и льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, проживающих на территории РФ.

32) Маршрутная карта пациента с редким заболеванием

во многом зависит от того, в какие программы по льготному лекарственному обеспечению входит это заболевание. Для заболеваний, включенных в программу «высокозатратных нозологий», определены основные составляющие маршрута от момента назначения лекарственного препарата до его получения. Однако этот маршрут усложняется необходимостью неоднократной госпитализации в федеральные центры для получения назначений, коррекции дозы препарата. Для заболеваний, входящих в перечень «редких жизнеугрожающих заболеваний», маршрутизация во многом зависит от принятой в регионе нормативно-правовой базы.

33) Наиболее сложный и длительный маршрут у пациентов, нуждающихся в применении инновационных методов терапии, для которых лекарственный препарат не входит ни в одну из льготных программ или еще не зарегистрирован. Доступ к терапии в этих случаях возможен только при получении инвалидности и в большинстве случаев по решению суда. Для инновационных препаратов требуется более четкое определение источника финансирования как до момента их регистрации, так и после получения регистрационного свидетельства.

34) Сократить временные и финансовые затраты на диагностический поиск, подтверждение диагноза и определение тактики лечения пациентов с редкими заболеваниями позволяет более широкое применение телемедицинских и других технологий дистанционного консультирования.

35) Одним из самых продолжительных этапов маршрута пациентов с редкими заболеваниями является этап диагностики. Существенно сократить время на диагностику помогает массовой скрининг на редкие болезни и реализация программ скрининга групп риска (селективного скрининга).

36) Сокращению времени на диагностический поиск могут способствовать образовательные программы для врачей первичного звена «Орфанная настороженность», широкое информирование врачей о региональных и федеральных экспертных центрах и возможностях телемедицинских консультаций.

37) Маршрутная карта зависит от клинических особенностей заболевания, особенностей терапии. Для составления общих маршрутов целесообразно разделить заболевания на клинко-терапевтические группы. Выделение групп, сходных по клинике и эффективности терапии, позволит определить общие маршрутные карты, включая льготные программы лекарственного обеспечения.

38) Повышению качества оказываемой помощи будет способствовать создание сети референсных (экспертных) центров, разделенных на кластеры в зависимости от клинических групп наследственных заболеваний.

39) Помощь пациентам и семьям на протяжении всего маршрута – от диагноза до терапии – оказывают общественные объединения пациентов. Создание специальных государственных программ поддержки НКО, осуществляющих помощь больным редкими заболеваниями, будет способствовать лучшему информированию пациентов о заболевании, повышению комплаентности и снижению психоэмоционального стресса, который испытывают пациенты и их семьи.

40) Проведенный анализ нормативно-распорядительных документов по маршрутизации пациентов с орфанными заболеваниями показал, что общим для всех регионов выводом является то, что маршрут пациентов зачастую обусловлен организацией льготного лекарственного обеспечения. Это связано с тем, что одним из важнейших элементов медицинской помощи для пациентов с орфанными заболеваниями является получение орфанных лекарственных препаратов или специализированных продуктов лечебного питания.

41) За 8 лет действия Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» органами исполнительной власти субъектов РФ не приняты все необходимые документы по маршрутизации пациента с орфанным заболеванием на всех этапах оказания медицинской помощи, включающей в себя все важные элементы, позволяющие упорядочить совместную работу органов исполнительной власти, медицинских и аптечных организаций, конкретизировать полномочия специалистов, участвующих в организации оказания медицинской помощи и лекарственном обеспечении больных с орфанными заболеваниями, а также организовать своевременное наблюдение и лечение, эффективно и своевременно устранить проблемы, возникающие на каждом конкретном этапе оказания медицинской помощи:

- порядки ведения регистров больных редкими заболеваниями приняты только в 58 субъектах РФ;
- порядки организации медицинской помощи больным редкими заболеваниями приняты в 26 субъектах РФ, однако анализ указанных документов показал, что в одних случаях регионы в качестве порядков организации медицинской помощи указали территориальные программы государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи, в других случаях это фактически порядки организации льготного лекарственного обеспечения;
- порядки лекарственного обеспечения больных редкими заболеваниями приняты в 57 субъектах РФ;
- порядки оказания медико-социальной помощи больным редкими заболеваниями приняты в 31 субъекте РФ.

Данная ситуация приводит к проблемам развития системы организации медицинской помощи пациентам с орфанными заболе-

ваниями на территории конкретного субъекта и влияет на общую ситуацию в Российской Федерации. Непринятие вышеуказанных нормативно-правовых актов и организационно-распорядительных документов негативно сказывается на доступности и качестве медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, проживающим в отдельных субъектах нашей страны, и приводит к нарушению принципа равного права всех граждан Российской Федерации на получение качественной медицинской помощи.

42) Судебная практика за последние годы внесла существенный вклад в формирование модели поведения участников правоотношений, единых подходов к организации лекарственного обеспечения пациентов, выравниванию права доступа к современным средствам диагностики и лечения на всей территории Российской Федерации. Решения судов по вопросам, связанным с лекарственным обеспечением, позволяют конкретизировать нормы общего характера и защитить права граждан на своевременное и эффективное лечение.

43) Правовое поле, в рамках которого действуют участники данных отношений, – это судебная практика не только по делам о возложении на уполномоченные субъекты обязанностей по организации льготного лекарственного обеспечения пациентов, но и по иным производным требованиям: взысканию расходов на самостоятельное приобретение пациентами лекарственных препаратов; компенсации морального вреда, возникшего в результате отсутствия организованного пациентам лекарственного обеспечения, и др.

44) По искам пациентов с орфанными заболеваниями в 2017 году рассмотрено 69 дел, в 2018 году – 81 дело, а в 2019 году – 49 дел. Количество судов в 2017–2018 годах указывает на значительное число случаев неисполнения регионами возложенных на них обязательств по льготному лекарственному обеспечению пациентов с орфанными заболеваниями. Одним из ключевых факторов, способствующих сложившейся ситуации, является значительная финансовая нагрузка на бюджеты регионов, связанная с высокой стоимостью лечения редких заболеваний. При этом важно отметить, что федерализация 2019 года позволила перераспределить финансовые потоки и повысить уровень обеспеченности лекарственными препаратами пациентов с редкими заболеваниями в общей совокупности льготных программ, тем самым значительно снизив количество судов.

45) Активное участие судебной системы в вопросах организации льготного лекарственного обеспечения граждан, страдающих орфанными заболеваниями, связано с недостаточно сформированной нормативно-правовой базой субъектов РФ. Анализ НПА субъектов показал, что ситуация с законодательной базой регионов с 2018 года не изменилась, по-прежнему сохраняется потребность в дальнейшем

ее формировании, так как она является важным элементом механизма регулирования в данной сфере, формирующим комплекс принятых решений в части организации медицинской помощи в целом, в том числе льготного лекарственного обеспечения, с учетом социально-территориальных различий отдельных регионов, специфических особенностей, влияющих на реализацию конкретных мер по охране здоровья граждан на разных территориях РФ.

46) Решения судов являются одним из индикаторов проблем, связанных с недостаточной организацией лекарственного обеспечения льготников в каждом конкретном регионе и в целом в РФ. В большинстве случаев в судебной практике все-таки требуется доказывать нуждаемость в лекарственном препарате. При установленной нуждаемости отказ в назначении лекарственного препарата является незаконным.

47) В соответствии со статьей 16 Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» организация обеспечения граждан лекарственными препаратами, организация оказания населению субъекта РФ медицинской помощи в медицинских организациях, подведомственных исполнительным органам государственной власти субъекта РФ, участие в разработке и принятии нормативно-правовых актов и формировании бюджета на соответствующий период относится к полномочиям органов государственной власти субъектов РФ. Тем самым федеральный законодатель возложил на органы государственной власти субъектов РФ как организационно-управленческие полномочия, связанные с налаживанием и поддержанием наиболее оптимальных в условиях конкретных субъектов РФ механизмов устойчивого и бесперебойного предоставления нуждающимся в этом гражданам необходимых лекарственных средств, так и финансовые полномочия по бюджетному сопровождению мероприятий такого рода.

48) Зачастую длительный и сложный процесс разработки и внедрения на рынок препаратов для лечения редких заболеваний обуславливает их высокую стоимость. Проведение классических фармакоэкономических исследований для группы редких заболеваний зачастую имеет ряд ограничений, так как разработанная методология, широко используемая на сегодняшний день для обычных препаратов, в данной ситуации неприменима.

49) Доступность данных об экономическом бремени заболевания коррелирует с наличием этиопатогенетической терапии. Наличие лекарственных препаратов для лечения редких заболеваний позволяет провести комплексную оценку последствий применения того или иного препарата как с клинической точки зрения, так и с экономической, и актуализировать информацию для системы здравоохранения, предлагая возможные пути реше-

ния проблемы доступности лекарственной терапии для пациентов с редкими заболеваниями.

50) В зарубежной литературе предлагается оценивать препараты для лечения редких заболеваний по нескольким критериям, устанавливая их с помощью общественного мнения посредством мультикритериального анализа принятия решений (МАПР, англ. multiple-criteria decision analysis, MCDA).

51) На территории РФ в настоящий момент современные подходы (например, МАПР) к комплексной оценке препаратов для лечения редких заболеваний только внедряются в широкую практику. Уже сегодня для орфанных препаратов существует ряд послаблений как в отношении оценки качества клинических исследований, так и прочих данных: необходимо меньшее количество баллов для вынесения положительного решения о включении в перечни.

52) Анализ лекарственных препаратов, включенных в ограничительные списки, на основании Государственного реестра лекарственных средств показал, что в настоящее время на территории РФ зарегистрировано 62 препарата (по МНН) для патогенетического лечения редких заболеваний, среди которых 90% являются референтными, 34% – взаимозаменяемыми.

53) Лекарственные препараты для лечения редких заболеваний являются достаточно узким сегментом рынка, что приводит к ситуации, когда референтный препарат зачастую является единственным подходом к терапии того или иного редкого заболевания. Это приводит к тому, что в условиях ограниченного бюджета средств не все пациенты в состоянии получить необходимое лечение в связи с его высокой стоимостью. На настоящий момент ни одно государство мира не в состоянии обеспечить всех пациентов с редкими заболеваниями всеми необходимыми лекарственными препаратами.

54) Одним из выходов является применение взаимозаменяемых лекарственных препаратов, которые имеют доказанную терапевтическую эквивалентность или биоэквивалентность в отношении референтного препарата и эквивалентные ему качественный и количественный состав действующих и вспомогательных веществ, лекарственную форму и способ введения.

55) Появление аналогов референтного препарата МНН бозентан позволило не только увеличить количество пациентов, получающих данный препарат, но за счет перераспределения сэкономленных средств увеличить обеспеченность пациентов другими препаратами группы антагонистов эндотелиновых рецепторов.

56) Наличие на фармацевтическом рынке РФ альтернативы, представленной отечественным биоаналогом препарата экулизумаб привело к увеличению числа пациентов с пароксизмальной ночной гемоглобинурией, получающих лекарственную терапию, на

10%. При этом часть сэкономленных средств региональных бюджетов была перераспределена на обеспечение пациентов с другими жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

57) В 2018 г. на отечественном рынке появился новый оригинальный препарат идурсульфаза бета для лечения мукополисахаридоза II типа. Анализ влияния на бюджет демонстрирует, что изменение долей применения препаратов (перевод 50% пациентов на терапию с использованием лекарственного препарата идурсульфаза бета) в течение 5 лет экономит средства, которые позволят дополнительно пролечить 28 человек с мукополисахаридозом II типа за счет средств федерального бюджета.

58) В настоящее время одной из острейших проблем в области лекарственного обеспечения во всем мире и в РФ в частности является политика лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями. На фоне недостаточного количества клинических и клинико-экономических исследований надлежащего качества затрудняется процесс принятия решений о финансировании этих заболеваний. Для решения данной проблемы ведущими системами здравоохранения в мире предпринимаются попытки внедрить новые инструменты принятия решений, которые позволили бы осуществлять рациональное использование лимитированных бюджетных средств.

59) Пока не разработан и не внедрен в широкую практику такой инструмент, который бы позволил учитывать как клинические, так и социально-экономические показатели для решения проблемы лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, на территории РФ активно применяется такой подход, как внедрение взаимозаменяемых препаратов, биоаналогов или более дешевых отечественных референтных препаратов.

60) Получаемая экономия бюджетных средств за счет снижения стоимости лекарственной терапии позволяет не только увеличить количество пациентов, получающих лечение по конкретному заболеванию, но и за счет перераспределения средств обеспечить лечение пациентов с другими нозологиями. Необходимо отметить также и улучшение качества оказания медицинской помощи за счет персонализированного подхода врачей при назначении терапии: выбор между несколькими альтернативами позволяет подобрать наиболее эффективный вариант лечения в конкретной ситуации для конкретного пациента.

# СОСТАВ ЭКСПЕРТНОГО СОВЕТА КОМИТЕТА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ДУМЫ ПО ОХРАНЕ ЗДОРОВЬЯ ПО РЕДКИМ (ОРФАННЫМ) ЗАБОЛЕВАНИЯМ

---

**1 МОРОЗОВ Дмитрий Анатольевич –**  
*председатель Комитета Государственной Думы по охране здоровья – руководитель Экспертного совета;*

**2 ЖУЛЕВ Юрий Александрович –**  
*президент Общероссийской благотворительной общественной организации инвалидов «Всероссийское общество гемофилии», сопредседатель Всероссийского союза общественных объединений пациентов – заместитель руководителя Экспертного совета;*

**3 САНИНА Наталья Петровна –**  
*первый заместитель председателя Комитета Государственной Думы по охране здоровья – заместитель руководителя Экспертного совета;*

**4 АЛЕКСАНДРОВА Оксана Юрьевна –**  
*заместитель директора по научной работе и образованию федерального государственного бюджетного научного учреждения «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н. А. Семашко», заместитель директора по учебной работе, декан факультета усовершенствования врачей государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М. Ф. Владимирского»;*

**5 АПАЗОВ Александр Дмитриевич –**  
*президент АО «Фармимэкс», президент Союза фармацевтических работников по содействию развитию профессии и фармацевтической отрасли «Национальная Фармацевтическая Палата»;*

- 6 БАКРАДЗЕ Ирина Всеволодовна –**  
управляющий директор Благотворительного Фонда помощи детям и взрослым с нарушениями иммунитета «Подсолнух»;
- 7 БЕЛЯКОВ Денис Владимирович –**  
исполнительный директор Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»;
- 8 БРЫЛЕВ Лев Вадимович –**  
медицинский директор Благотворительного фонда помощи людям с боковым амиотрофическим склерозом и другими нейромышечными заболеваниями «Живи сейчас»;
- 9 ВОЛГИНА Светлана Яковлевна –**  
профессор кафедры госпитальной педиатрии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Казанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, член Национального совета экспертов по редким болезням;
- 10 ВОЛЬШАКОВА Вера Анатольевна –**  
исполнительный директор Общероссийской общественной организации «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»;
- 11 ГАРИБЯН Жанна Рубеновна –**  
президент Межрегиональной благотворительной общественной организации содействия в реализации социальных программ в области медицины и здравоохранения «Возрождение»;
- 12 ГЕРМАНЕНКО Ольга Юрьевна –**  
директор Благотворительного фонда помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА», руководитель Ассоциации пациентов со спинальной мышечной атрофией;
- 13 ЕГОРОВ Виктор Иванович –**  
президент Национальной Ассоциации заслуженных врачей России; заведующий кафедрой и руководитель отделения оториноларингологии государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М. Ф. Владимирского»;

**14 ЖУКОВА Анна Эрнестовна –**  
заведующая учебной частью кафедры медицины катастроф факультета усовершенствования врачей государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М. Ф. Владимирского»;

**15 ЗАХАРОВА Екатерина Юрьевна –**  
председатель экспертного совета Общероссийской общественной организации «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний», заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова»;

**16 КАРИМОВА Светлана Игоревна –**  
президент Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «Генетика»;

**17 КОТАЛЕВСКАЯ Юлия Юрьевна –**  
заведующая консультативным отделением медико-генетического центра государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М. Ф. Владимирского»;

**18 КРАСИЛЬНИКОВА Елена Юрьевна –**  
аналитик, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» федерального государственного бюджетного научного учреждения «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н. А. Семашко»;

**19 КУРИННЫЙ Алексей Владимирович –**  
член Комитета Государственной Думы по охране здоровья;

**20 КУЦЕВ Сергей Иванович –**  
главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации, директор федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова»;

- 21 ЛУКИНА Елена Алексеевна –**  
заведующая отделением орфанных заболеваний федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр гематологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации;
- 22 МИТИНА Снежана Александровна –**  
президент Межрегиональной благотворительной общественной организации «Общество инвалидов, страдающих синдромом Хантера, другими формами мукополисахаридоза и иными редкими генетическими заболеваниями»;
- 23 МОИСЕЕВ Сергей Валентинович –**  
заведующий кафедрой внутренних, профессиональных болезней и ревматологии и директор клиники ревматологии, нефрологии и профпатологии им. Е. М. Тареева федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Первый Московский государственный медицинский университет имени И. М. Сеченова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский университет);
- 24 МЯСНИКОВА Ирина Владимировна –**  
председатель правления Общероссийской общественной организации «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»;
- 25 ПАВЛОВА Ольга Владимировна –**  
президент Российской Ассоциации Порфирии;
- 26 ПЕТРОВ Александр Петрович –**  
член Комитета Государственной Думы по охране здоровья;
- 27 ПЕТРОВ Анатолий Ильич –**  
член Комитета Государственной Думы по охране здоровья;
- 28 ПЕЧАТНИКОВА Наталья Леонидовна –**  
руководитель Центра орфанных и других редких заболеваний государственного бюджетного учреждения здравоохранения города Москвы «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы»;

- 29 САМЫШИНА Елена Александровна –**  
*депутат Московской городской Думы;*
- 30 СЕМЯЧКИНА Алла Николаевна –**  
*главный научный сотрудник отделения генетических заболеваний Обособленного структурного подразделения «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова;*
- 31 СМЕРНОВА Наталья Сергеевна –**  
*член Национального совета экспертов по редким болезням;*
- 32 СОКОЛОВ Алексей Альбертович –**  
*исполнительный директор Национального совета экспертов по редким болезням, профессор кафедры анестезиологии и реаниматологии имени В. Л. Ваневского федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Северо-Западный государственный медицинский университет имени И. И. Мечникова» Министерства здравоохранения Российской Федерации;*
- 33 ТАТАРНИКОВА Анастасия Александровна –**  
*председатель правления автономной некоммерческой организации «Центр экспертной помощи по вопросам, связанным с редкими заболеваниями, «Дом Редких»;*
- 34 ТЕРЕХОВА Марина Давидовна –**  
*председатель Межрегиональной общественной организации «Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше, и их семьям»;*
- 35 ТИМУЦА Ольга Вадимовна –**  
*директор автономной некоммерческой организации «Ассоциация содействия больным синдромом Ретта»;*
- 36 УРSOVA Наталья Игоревна –**  
*заведующая кафедрой педиатрии факультета усовершенствования врачей государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М. Ф. Владимирского»;*
- 37 ФРОЛОВА Тамара Ивановна –**  
*член Комитета Государственной Думы по охране здоровья;*

- 38 ХАРЕВСКИЙ Андрей Александрович –**  
генеральный директор ООО «БиоМарин Интернэшнл (Москва)»;
- 39 ХВОСТИКОВА Елена Аркадьевна –**  
директор автономной некоммерческой организации «Центр помощи пациентам «Геном»;
- 40 ЧЕРНЯЕВА Нина Алексеевна –**  
член Комитета Государственной Думы по охране здоровья;
- 41 ШАШУРИНА Татьяна Игоревна –**  
председатель Межрегиональной общественной организации поддержки пациентов с Воспалительными Заболеваниями Кишечника (ВЗК) и Синдромом Короткой Кишки (СКК) «Доверие»;
- 42 ШЕПЕРД Елена Евгеньевна –**  
директор программ Благотворительного фонда помощи детям с миодистрофией Дюшенна и иными тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями «МойМио»;
- 43 ШИЛОВ Евгений Михайлович –**  
главный внештатный специалист-нефролог Министерства здравоохранения Российской Федерации, профессор по кафедре нефрологии и гемодиализа Института клинической медицины им. Н. В. Склифосовского федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Первый Московский государственный медицинский университет имени И. М. Сеченова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский университет);
- 44 ШИПКОВ Владимир Григорьевич –**  
исполнительный директор Ассоциации международных фармацевтических производителей;
- 45 ЯВОЛИНСКАЯ Лия Львовна –**  
волонтер Межрегиональной благотворительной общественной организации содействия в реализации социальных программ в области медицины и здравоохранения «Возрождение».

УДК 614.2:616.01/-099  
ББК 51.1:54.1я5  
Е36

**Под общей редакцией:**

председателя Комитета Государственной Думы  
Федерального Собрания Российской Федерации  
по охране здоровья  
**Морозова Д. А.**

**Редакционная коллегия:**

**Жулев Ю. А.**, президент Общероссийской благотворительной общественной организации инвалидов «Всероссийского общества гемофилии», сопредседатель Всероссийского союза общественных объединений пациентов;

**Захарова Е. Ю.**, председатель экспертного совета общероссийской общественной организации «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний», заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ», д. м. н.;

**Красильникова Е. Ю.**, аналитик, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко»;

**Куцев С. И.**, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, директор ФГБНУ «МГНЦ», президент Ассоциации медицинских генетиков России, член-корреспондент РАН;

**Селезнев Г. И.**, главный советник аппарата Комитета Государственной Думы по охране здоровья.

**Ежегодный бюллетень Экспертного совета  
по редким (орфанным) заболеваниям.** – М., 2020. – 332 с.

УДК 614.2:616.01/-099  
ББК 51.1:54.1я5  
Е36

© Комитет Государственной Думы  
по охране здоровья  
© Макетирование издания,  
печать тиража ТО "Студия 19"