



Институт ЕАЭС и Всероссийский союз общественных объединений пациентов в мае-сентябре 2018 года провели опрос общественных и пациентских организаций с целью мониторинга и анализа доступности государственных гарантий в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в действующие льготные программы и перечни федерального и регионального уровней.

Всего в опросе приняли участие 9 организаций¹, которые предоставили данные по 16 редким (орфанным) нозологиям².

12 из 16 заболеваний являются генетическими: болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ – акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0; болезнь Помпе, E74.0; нейрональный цероидный липофуциноз тип 2, E75.4; дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0; нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; болезни нервной системы – спинальная мышечная атрофия, G12; боковой амиотрофический склероз, G12.2; болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм – первичные иммунодефициты²; психические расстройства и расстройства поведения – синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения – туберозный склероз, Q85.1.

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

На текущий момент по расчетным данным и данным регистров (таблица 1) на территории РФ проживает свыше 20000 пациентов, страдающих указанными редкими заболеваниями, не включенными в действующие льготные программы и перечни федерального и регионального уровней, из них до 15% – дети. Такое соотношение взрослых и детей свидетельствует о недостаточной выявляемости редкой патологии в детском возрасте и на ранних этапах развития болезни, в том числе в связи с низкой осведомленностью и настороженностью врачей.

Количественно оценивать текущую ситуацию по каждому заболеванию, а также прогнозировать возможное ее развитие позволяют статистические показатели, такие как распространенность заболевания (англ. *Prevalence*), заболеваемость (англ. *Incidence*) и

выявляемость (распространенность) при рождении (англ. *Birth Prevalence*). Показатель распространенности описывает число уже выявленных пациентов с определенным заболеванием на конкретный момент времени на определенной территории относительно общей популяции. Показатель заболеваемости характеризует число новых пациентов, у которых данное заболевание диагностировано за определенный период времени относительно общей популяции. Выявляемость при рождении характеризует число новорожденных, у которых при рождении диагностируется заболевание, относительно общего числа новорожденных за тот же период времени. Отталкиваясь от данных Orphanet³ о среднеевропейских и среднемировых показателях распространенности редких (орфанных) заболеваний, а также от численности населения РФ на текущий момент (146,8 млн. чел.⁴), можно предположить, что потенциальное количество редких пациентов с заболеваниями, рассматриваемыми в настоящем исследовании, может составлять десятки тысяч человек (Таблица 1). Фактическое количество больных с указанными заболеваниями в РФ на настоящий момент может быть существенно ниже расчетного потенциального уровня, что связано с низким уровнем выявляемости таких заболеваний: значительное количество пациентов может просто не доживать до постановки диагноза. Однако с развитием диагностики и повышением доступности терапии редких (орфанных) заболеваний среднероссийские показатели их распространенности могут вырасти до среднеевропейского и среднемирового уровня.

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

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в действующие льготные программы и перечни федерального и регионального уровней	Распространенность редкого (орфанного) заболевания (случаев на 100000 населения) ³	Количество больных		
		Потенциальное с учетом численности населения РФ (чел.)	Всего на данный момент (чел.)	Всего детей на данный момент (чел.)
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	5,5	8 074	3500	Нет точных данных *
Боковой амиотрофический склероз, G12.2	3,85	5 652	8000**	Нет***
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	2,0	2 936	33	29
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	≈10	14000	918	Нет***
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	0,1	146	33	31
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	0,21	308	56	26
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	0,1	146	15	15
Первичные иммунодефициты	1-9	не менее 14 000	2 548	1 793
Первичный миелофиброз, D47.4	3,0	4404	4500	Нет***
Помпе болезнь, E74.0	1	1452	29	17
Семейная	0,1	147	42	25

гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0				
Синдром короткой кишки	1 - 9	1 468 - 13 212	>150	132
Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2	10,0	14 680	250	90% (более точных данных нет, так как регистр не ведется)
Спинальная мышечная атрофия G12	1,9	2790	568	483
Туберозный склероз, Q85.1	12,0	17 616	500	425
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I 27.8	3,0	4 404	477 (из них 244 нуждаются в патогенетической лекарственной терапии)	Нет данных

* Гипофизарный гигантизм представляет собой детскую и ювенильную формы акромегалии; по причине поздней диагностики доля детей в когорте пациентов с указанными заболеваниями незначительна.

** На основе экстраполяции данных, полученных по результатам отдельных исследований.

*** Заболевание является преимущественно «взрослым», достоверных данных о возможном количестве детей с данным заболеванием нет.

Сведения о территориальной распространенности редких заболеваний, не включенных в действующие льготные программы и перечни федерального и регионального уровней, в субъектах РФ имеют разный уровень конкретизации и точности. В Таблице 2 представлены данные по пациентам, состоящим на учете у специалистов, на момент составления отчета. Реальная распространенность некоторых заболеваний, представленных в Таблице 2, может быть значительно шире.

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

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в действующие льготные программы и перечни федерального и регионального уровней	Регионы проживания пациентов
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	Все регионы, без уточнения географии
Боковой амиотрофический склероз, G12.2	Москва, Санкт-Петербург и другие регионы РФ
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Всего 13 субъектов : Владимирская область, Вологодская область, Калининградская область, Крым Республика, Ленинградская область, Москва, Московская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Пензенская область, Санкт-Петербург, Тульская область
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	Всего 71 субъект : 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-Балкария Республика, Калининградская область, Калмыкия Республика, Калужская область, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Коми Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, 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, Псковская область, Приморский край, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Севастополь, Северная Осетия-Алания Республика, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тыва Республика, Тюменская область, Удмуртия Республика, Хабаровский край, Хакасия Республика, Ханты-Мансийский АО, Челябинская область, Ямало-Ненецкий АО, Ярославская область
Мукополисахаридоз IV A, E76.2	Всего 19 субъектов : Алтайский край, Волгоградская область, Дагестан Республика, Забайкальский край, Ивановская область, Ингушетия Республика, Калининградская область, Краснодарский край, Крым Республика, Курганская область, Москва, Мурманская область, Ростовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Тамбовская область, Тульская область, Ульяновская область, Челябинская область
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Всего 11 субъектов : Алтайский край, Амурская область, Архангельская область, Карелия Республика, Краснодарский край, Москва, Московская область, Пермский край, Санкт-Петербург, Чечня Республика, Чувашия Республика
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Всего 11 субъектов : Астраханская область, Башкортостан Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Краснодарский край, Красноярский край, Московская область, Пензенская область, Пермский край, Свердловская область, Тюменская область, Хакасия Республика
Первичные иммунодефициты	Всего 83 субъекта
Первичный миелофиброз, D47.4	Все регионы, без уточнения географии
Помпе болезнь, E74.0	Всего 21 субъект : Владимирская область, Волгоградская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Калининградская область, Коми Республика, Краснодарский край, Курганская область, Ленинградская область, Москва, Оренбургская область, Орловская область, Санкт-Петербург, Ханты-Мансийский АО, Сахалинская область, Свердловская область, Смоленская область, Удмуртия Республика, Ульяновская область
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Москва, Санкт-Петербург, Ленинградская область, Ивановская область, Волгоградская область, Сахалинская область, Калининградская область, Саха (Якутия) Республика
Синдром короткой кишки, K90.8, K90.9, K91.1, K91.2, K91.8	Всего 42 субъекта : Адыгея Республика, Алтайский край, Амурская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Воронежская область, Ивановская область, Иркутская область, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Краснодарский край, Крым Республика, Ленинградская область, Марий Эл Республика, Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новосибирская область, Орловская область, Приморский край, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Сахалинская область, Свердловская область, Ставропольский край, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тюменская область, Удмуртия Республика, Ямало-Ненецкий АО, Ярославская область
Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2	Всего 52 субъекта , в том числе: Башкортостан Республика, Белгородская область, Владимирская область, Волгоградская

	область, Калужская область, Кировская область, Краснодарский край, Красноярский край, Ленинградская область, Москва, Московская область, Оренбургская область, Орловская область, Приморский край, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Татарстан Республика, Ульяновская область, Челябинская область
Спинальная мышечная атрофия G12	Всего 71 субъект : Адыгея Республика, Алтайский край, Амурская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Ивановская область, Иркутская область, Кабардино-Балкария Республика, Калининградская область, Калужская область, Карачаево-Черкессия 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, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тыва Республика, Тюменская область, Удмуртия Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Хакасия Республика, Ханты-Мансийский АО, Челябинская область, Чечня Республика, Чувашия Республика, Ярославская область
Туберозный склероз, Q85.1	Все регионы, без уточнения географии
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I 27.8	Без уточнения географии

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

Регионы проживания пациентов	Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в действующие льготные программы и перечни федерального и регионального уровней
Адыгея Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12
Алтайский край	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV A, E76.2; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Алтай Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1
Амурская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Архангельская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3
Астраханская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12

Башкортостан Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Белгородская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Брянская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Бурятия Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Владимирская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Помпе болезнь, E74.0; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Волгоградская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Помпе болезнь, E74.0; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Вологодская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Спинальная мышечная атрофия G12
Воронежская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Помпе болезнь, E74.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Дагестан Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Помпе болезнь, E74.0; Спинальная мышечная атрофия G12
Забайкальский край	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2
Ивановская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Ингушетия Республика	Мукополисахаридоз IV А, E76.2
Иркутская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Кабардино-Балкарская Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Спинальная мышечная атрофия G12
Калмыкия Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1
Калининградская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Помпе болезнь, E74.0; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0; Спинальная мышечная атрофия G12
Калужская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Карачаево-Черкесская Республика	Спинальная мышечная атрофия G12
Карелия Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12

Кемеровская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Кировская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Коми Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Помпе болезнь, E74.0; Спинальная мышечная атрофия G12
Костромская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Спинальная мышечная атрофия G12
Краснодарский край	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Помпе болезнь, E74.0; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Красноярский край	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Крым Республика	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Курганская область	Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Спинальная мышечная атрофия G12 Помпе болезнь, E74.0
Курская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Спинальная мышечная атрофия G12
Ленинградская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Помпе болезнь, E74.0; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Липецкая область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Спинальная мышечная атрофия G12
Магаданская область	Спинальная мышечная атрофия G12
Марий Эл Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Мордовия Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Спинальная мышечная атрофия G12
Москва	Боковой амиотрофический склероз, G12.2; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Помпе болезнь, E74.0; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Московская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Мурманская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV

	А, Е76.2; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Нижегородская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12;
Новгородская область	Спинальная мышечная атрофия G12
Новосибирская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, Е75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Омская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, Е75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Спинальная мышечная атрофия G12
Оренбургская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, Е75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Помпе болезнь, Е74.0; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Орловская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Помпе болезнь, Е74.0; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Пензенская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, Е75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, Е75.4; Спинальная мышечная атрофия G12
Пермский край	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), Е83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, Е75.4; Спинальная мышечная атрофия G12
Псковская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1
Приморский край	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Ростовская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, Е76.2; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Рязанская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Самарская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Санкт-Петербург	Боковой амиотрофический склероз, G12.2; Дефицит лизосомной кислой липазы, Е75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), Е83.3; Помпе болезнь, Е74.0; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), Е78.0; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Саратовская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Сахалинская область	Помпе болезнь, Е74.0; Синдром короткой кишки; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), Е78.0
Саха (Якутия) Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, Е76.2; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), Е78.0; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12

Свердловская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Помпе болезнь, E74.0; Синдром короткой кишки; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Севастополь	Идиопатический легочный фиброз, J84.1
Северная Осетия-Алания	Идиопатический легочный фиброз, J84.1
Смоленская область	Помпе болезнь, E74.0; Спинальная мышечная атрофия G12
Ставропольский край	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Тамбовская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Татарстан Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Тверская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Томская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Тульская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Тыва Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Спинальная мышечная атрофия G12
Тюменская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Удмуртская Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Помпе болезнь, E74.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12
Ульяновская область	Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Помпе болезнь, E74.0; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Хабаровский край	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Спинальная мышечная атрофия G12
Хакасия Республика	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Спинальная мышечная атрофия G12
Ханты-Мансийский автономный округ - Югра	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Помпе болезнь, E74.0; Спинальная мышечная атрофия G12
Челябинская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Мукополисахаридоз IV А, E76.2; Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2; Спинальная мышечная атрофия G12
Чеченская Республика	Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Спинальная мышечная атрофия G12
Чувашская Республика	Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Спинальная мышечная атрофия G12
Ямало-Ненецкий автономный округ	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки
Ярославская область	Идиопатический легочный фиброз, J84.1; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия G12

Инструментом учета пациентов и динамического наблюдения за течением редкого (орфанного) заболевания являются клинические регистры пациентов, которые обычно формируют и ведут профильные федеральные учреждения или общественные организации. Только для 13 из 16 заболеваний, информация о которых была предоставлена в ходе опроса, ведутся регистры пациентов.

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

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней	Учреждение/организация, которые ведут Регистр пациентов
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	Межрегиональная общественная организация «Российское респираторное общество»
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Ассоциация Медицинских Генетиков
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, 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	Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр гематологии» 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
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»
Туберозный склероз, Q85.1	Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I 27.8	Общероссийская общественная организация «Российское медицинское общество по артериальной гипертензии»

Отсутствие достоверных статистических данных о пациентах с некоторыми редкими болезнями, не включенными в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней, делает данную когорту пациентов «невидимой» для системы здравоохранения и лишает возможности организовать и бюджетировать необходимые медицинскую помощь и лекарственное обеспечение.

Инструментом повышения качества медицинской помощи, который информирует об эффективных и безопасных методах диагностики и лечения, позволяет избежать 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 перечней и списков

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней	Наличие клинических рекомендаций и их статус
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	Клинические рекомендации приняты для взрослых пациентов с диагнозом акромегалия, размещены на сайте www.cr.rosminzdrav.ru
Боковой амиотрофический склероз, G12.2	Клинические рекомендации разрабатываются
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Клинические рекомендации приняты для пациентов-детей, размещены на сайте www.cr.rosminzdrav.ru
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	Клинические рекомендации по диагностике и терапии размещены на сайте Российского Респираторного общества http://spulmo.ru/obrazovatelnye-resursy/federalnye-klinicheskie-rekomendatsii/
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Клинические рекомендации приняты для пациентов-детей, размещены на сайте www.cr.rosminzdrav.ru ; клинические рекомендации для взрослых разрабатываются
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Клинических рекомендаций нет
Нейрональный цероидный липофуциноз тип 2, E75.4	Клинические рекомендации разрабатываются
Первичные иммунодефициты	Разработаны, но не утверждены в соответствии с новым порядком «Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению больных первичными иммунодефицитами с нарушением гуморального звена»
Первичный миелофиброз, D47.4	Клинические рекомендации приняты для взрослых пациентов, размещены на сайте www.cr.rosminzdrav.ru
Помпе болезнь, E74.0	Клинические рекомендации разрабатываются
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия» для возрастных категорий – дети и взрослые находится в стадии утверждения МЗ РФ и официально размещены на сайте Национального общества по изучению атеросклероза: https://noatero.ru/sites/default/files/proekt_klinicheskie_rekomendacii_sghs_mz_rf_18.01.pdf
Синдром короткой кишки	Клинические рекомендации для взрослых пациентов и детей разрабатываются
Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2	Клинических рекомендаций нет
Спинальная мышечная атрофия G12	Есть клинические рекомендации 2013 года, которые требуют пересмотра в соответствии с международными рекомендациями 2018 года. Новая редакция

	находится в процессе разработки.
Туберозный склероз, Q85.1	Есть клинические рекомендации 2014г. под ред. М.Ю. Дорофеевой, Е.Д. Белоусовой, А.М. Пивоваровой, ФГБУ «Московский научно-исследовательский институт педиатрии и детской хирургии», Москва
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I 27.8	Клинические рекомендации приняты, размещены на сайте www.cr.rosminzdrav.ru

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 государственные программы и перечни федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней	Метод диагностики	Доступность метода	
		В федеральных учреждениях	В региональных учреждениях
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	МРТ	да	да
	Анализ крови СТГ (соматотропный гормон)	да	да
	Анализ крови ИФР-1 (инсулиноподобный фактор роста)	да	да
Боковой амиотрофический склероз, G12.2	МРТ	да	да
	Электронейромиография	да	да
	Генетическое тестирование	да	нет
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Измерение активности кислой липазы	да	нет
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	ВРКТ	да	да
	Спирометрия	да	да
	DLSO	Нет в большинстве регионов	да
	Криобиопсия	Метод находится в стадии развития в Москве: Больница №83 ФНКЦ ФМБА; ЦНИИ Туберкулеза	Метод находится в стадии развития
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Измерение активности фермента N-ацетилгалактозамин-6-сульфат сульфатаза, β-D-галактозидаза электрофорез ГАГ	да	нет
	Полный анализ гена GALNS	да	нет
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Активность щелочной фосфатазы	да	да
	Генетическое подтверждение (только в коммерческих лабораториях)	нет	нет
Нейрональный цероидный липофуциноз тип 2, E75.4	Анализ гена CLN2	да	нет
	Измерение активности фермента трипептидилпептидаза 1	да	нет

Первичные иммунодефициты	Сывороточные иммуноглобулины (А, М, G, Е)	Да	Да/нет
	TREC/KREC	Нет в большинстве федеральных центров	Нет В стадии обсуждения
	Иммунофенотипирование лимфоцитов	Да	Да/нет
	Генетическая диагностика	Нет в большинстве федеральных центров	Нет
Первичный миелофиброз, D47.4	Общий анализ крови	да	да
	Биохимический анализ крови	да	да
	УЗИ брюшной полости	да	да
	КТ брюшной полости	да	да
	ФГДС	да	да
	Морфологическое исследование трепанобиоптата костного мозга	да	нет
	Молекулярные исследования (мутации): количественная и качественная оценка уровня JAK, CALR, MPL. Оценка уровня BCR-ABL	да	нет
	Цитогенетическое исследование	да	нет
Помпе болезнь, E74.0	Ферментная диагностика	да	да
	Молекулярно-генетическая диагностика	да	нет
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Биохимическая диагностика (липидный профиль)	да	да
	Молекулярно-генетическая диагностика	да	нет
Синдром короткой кишки	Определение размера оставшегося участка тонкой кишки	да	нет
	Диагностика КЩС крови	да	нет
	Рентгенография костей	да	нет
	Абсорбциометрия или денситометрия	да	нет
Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2	Молекулярное исследование несбалансированных хромосомных микроаномалий методом сравнительной геномной гибридизации (array CGH) – молекулярное кариотипирование	В коммерческих лабораториях (ФертиЛаб, Геномед)	Нет
	Анализ х-инактивации	В коммерческих лабораториях (ФертиЛаб, Геномед)	Нет
	Анализ гена MECP2 (ретт-подобных CDKL5, FOXG1)	В коммерческих лабораториях (ФертиЛаб, Геномед)	Нет

Спинальная мышечная атрофия G12	ДНК-диагностика	Бесплатна для пациента при условии личной консультации врачом генетиком федерального центра	Доступна в коммерческих лабораториях
	Диагностика респираторных нарушений (ночная пульсоксиметрия)	нет	нет
	Диагностика респираторных нарушений (спирометрия)	да	да
	Диагностика респираторных нарушений (кардиореспираторный мониторинг)	да	нет
	Диагностика сердечных патологий (ЭКГ, ЭХО-КГ, Холтер)	да	да
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	да	нет
	Биопсия легких и экстра-пульмональных лимфатических узлов	да	нет
	Генетическое тестирование	да	нет в большинстве регионов
	Пренатальная диагностика ТС: <i>неинвазивная</i> — УЗИ плода в определенные скрининговые сроки (на 10—12-й, 22—24-й, 32—34-й неделях беременности); <i>инвазивная</i> — биопсия ворсин хориона, кордоцентез, амниоцентез	да	нет в большинстве регионов
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I 27.8	Катетеризация правых отделов сердца	да	да
	КТ-легочная ангиография	да	да

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 государственные программы и перечни федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней	Метод лечения	Уровень финансирования лечения	
		На федеральном уровне	На уровне региона
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	ВМП – нейрохирургическая операция	да	нет

	Радиохирургия (гамма-нож, кибер-нож)	да	нет
	Лекарственная терапия дорогостоящими лекарственными препаратами в списке ЖНЛВП	да	нет
Боковой амиотрофический склероз, G12.2	Неинвазивная вентиляция легких	нет	нет
	Лечебное питание (гастростомия)	нет	нет
	Препарат «маситиниб» - проводятся клинические исследования, в т.ч. с участием пациентов из России	нет	нет
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Ферментозаместительная терапия себелипаза альфа	нет	да
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	Патогенетическая антифибротическая терапия	Решается по результатам ВК и рекомендаций ФЦ индивидуально для каждого пациента	
Мукополисахаридоз IV A, E76.2	Патогенетическая ферментозаместительная терапия препаратом элосульфаза альфа (зарегистрирован в ноябре 2018)	нет	Условие для получения лечения - детский возраст пациента и/или наличие статуса инвалида
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Асфотаза альфа	нет	да
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Ферментозаместительная терапия препаратом церлипоназа альфа по жизненным показаниям конкретного пациента	нет	Условие для получения лечения - детский возраст пациента или наличие статуса инвалида
Первичные иммунодефициты	Заместительная терапия ВВИГ	Частично, бесплатная лекарственная помощь при наличии инвалидности (инвалиды 1 группы, неработающие инвалиды 2 группы, дети-инвалиды)	Частично, бесплатная лекарственная помощь детям до 3 лет
	Иммуносупрессивная терапия	Частично, 50 % скидка на лекарственные препараты работающим инвалидам 2 группы и неработающим инвалиды 3 группы	Частично, при установлении диагноза (гематологическое заболевание) – препараты из перечня
	Антицитокиновая терапия	Частично, после проведения трансплантации гемопоэтических стволовых клеток – все лекарственные средства бесплатно	Частично, при вхождении препарата в перечень ЖНВЛП в стационаре
Первичный миелофиброз, D47.4	Циторедуктивная терапия (гидроксикарбамид)	да	да
	Альфа-интерфероны	да	да

	Руксолитиниб	Частично (ОНЛС)	да
	Гемозаместительная терапия	да	да
	Лучевая терапия	да	да
	Хирургическое лечение (спленэктомия)	да	да
Помпе болезнь, E74.0	Ферментозаместительная терапия	нет	да
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Аферез	Единичные учреждения	нет
	Лекарственная терапия	нет	да
Синдром короткой кишки	Обследования в стационаре, назначение и коррекция медикаментозной терапии, в том числе парентерального питания	да	нет
	Удлинительная энтеропластика кишечника, хирургические методы коррекции (в том числе установка и снятие стом)	да	нет
	Текущее наблюдение после первичного назначения медикаментозной терапии	да	да
	Коррекция потребности в парентеральном/энтеральном питании, обследования связанные с проводимой коррекцией	да	нет
	Реабилитация и лечение в системе домашнего парентерального питания с применением стационарозамещающих технологий	нет	нет
Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2	Лечение эпилепсии, мониторинг сна (ночное ЭЭГ)	да	Только в Москве, Санкт-Петербурге, Казани
	Золендроновая кислота	нет	Только в Москве
	Хирургическая коррекция позвоночника и нижних конечностей	нет	Только в Москве
	Паллиативная помощь	нет	Москва, Санкт-Петербург, Казань
Спинальная мышечная атрофия G12	Патогенетическое лечение	регистрация препарата в 2019г.	
	Коррекция респираторных нарушений	нет	нет
	Коррекция ортопедических нарушений	да	да
	Коррекция нейрохирургическая сколиоза	да	нет
	Установка гастростомы (при необходимости)	да	нет
	Специализированное питание (при необходимости)	нет	нет
	Паллиативная помощь	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
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I 27.8	Тромбэндартерэктомия (хирургическое лечение)	да	нет
	Легочная баллонная ангиопластика (хирургическое лечение)	да	нет
	Консервативное лечение (лекарственная терапия)	да	да

На течение и прогноз редкого (орфанного) заболевания существенно влияют доступность диагностических методов и таргетной терапии. 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 государственные программы и перечни федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней	Уровень инвалидизации	
	Доля пациентов с инвалидностью от общего числа пациентов	Доля детей среди пациентов с инвалидностью
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	100%	Нет данных
Боковой амиотрофический склероз, G12.2	75%	-
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	70%	100%
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	Нет данных	Нет данных
Мукополисахаридоз IV А, E76.2	100%	100%
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	77%	30%
Нейрональный цероидный липофуциноз тип 2, E75.4	100%	100%
Первичные иммунодефициты	63%	65%
Первичный миелофиброз, D47.4	Нет данных	Нет данных
Помпе болезнь, E74.0	100%	85%
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	90%	70%
Синдром короткой кишки	85%	85%
Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2	100%	Нет данных
Спинальная мышечная атрофия G12	100%	85%
Туберозный склероз, Q85.1	90%	85%
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I27.8	100%	Нет данных

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 государственные программы и перечни федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней	Федеральные центры, курирующие заболевание
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	<ol style="list-style-type: none"> 1. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации 2. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации
Боковой амиотрофический склероз, G12.2	Федеральное государственное бюджетное научное учреждение "Научный центр неврологии"
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	<ol style="list-style-type: none"> 1. Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский Центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации 2. Федеральное государственное бюджетное учреждение науки Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии и безопасности пищи 3. 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 4. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	<ol style="list-style-type: none"> 1. Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский университет) 2. Московский городской пульмонологический центр на базе ГКБ №57 имени Д.Д.Плетнёва 3. Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Московской области "Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского" 4. НИИ интерстициальных и орфанных заболеваний легких Первого Санкт-Петербургского государственного медицинского университета им. акад. И.П. Павлова
Мукополисахаридоз IV A, E76.2	<ol style="list-style-type: none"> 1. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр» 2. Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного

	<p>бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <ol style="list-style-type: none"> 3. Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский Центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации 4. 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 5. Клиника нефрологии, внутренних и профессиональных болезней им. Е.М. Тареева ФГБУ «1 МГМУ им. И.М. Сеченова» 6. Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»
<p>Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский Центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации 2. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации 3. Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации 4. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
<p>Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр» 2. Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации 3. 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 4. Научно-исследовательский институт медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения "Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук"
<p>Первичные иммунодефициты</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Министерства здравоохранения Российской Федерации 2. Обособленное структурное подразделение Российская детская

	<p>клиническая больница федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>3. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Государственный научный центр «Институт иммунологии» Федерального медико-биологического агентства</p>
Первичный миелофиброз, D47.4	<p>1. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр гематологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>2. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Российский научно-исследовательский институт гематологии и трансфузиологии Федерального медико-биологического агентства»</p> <p>3. Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>4. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p>
Помпе болезнь, E74.0	<p>1. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр»</p> <p>2. Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский Центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>3. 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</p> <p>4. Санкт-Петербургское государственное казенное учреждение здравоохранения «Диагностический центр (медико-генетический)»</p> <p>5. Клиника ревматологии, нефрологии и профпатологии им. Е.М. Тареева</p> <p>6. Университетская клиническая больница №3 Первого МГМУ им. И. М. Сеченова</p> <p>7. Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>8. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>9. Научно-исследовательский институт медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения "Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук"</p> <p>10. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение "Научный центр неврологии"</p>
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	<p>1. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр»</p> <p>2. Федеральное государственное бюджетное учреждение</p>

	<p>«Национальный медицинский исследовательский центр профилактической медицины» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>3. Федеральное государственное бюджетное учреждение Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии Министерства здравоохранения Российской Федерации</p>
Синдром короткой кишки	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
Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2	Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
Спинальная мышечная атрофия G12	Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации,
Туберозный склероз, Q85.1	<p>1. Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>2. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр»</p>
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I 27.8	<p>1. Федеральное государственное бюджетное учреждение Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>2. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени академика Е.Н. Мешалкина» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>3. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации</p> <p>4. Федеральное государственное бюджетное учреждение Национальный медицинский исследовательский центр сердечно-сосудистой хирургии им. А.Н. Бакулева Минздрава России</p>

Обеспеченность лекарственными препаратами редких (орфанных) пациентов с заболеваниями, не включенными в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней, является залогом оказания адекватной медицинской помощи, благодаря которой снижается развитие необратимых инвалидизирующих и жизнеугрожающих осложнений, 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 и перечни федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней	Лекарственный препарат	Государственная регистрация лекарственного препарата на территории РФ	Производитель лекарственного препарата
Акромегалия и гипопитарный гигантизм, E22.0	Октреотид-депо (октреотид)	Препарат зарегистрирован	ПАО "Фарм-Синтез" (Россия)
	Соматулин Аутожел (ланреотид)	Препарат зарегистрирован	Ипсен Фарма (Франция)
Дефицит лизосомной кислоты липазы, E75.5	Канума (себелипаза альфа)	Препарат зарегистрирован	Алексион Юроп САС (Франция)
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	Нинтеданиб	Препарат зарегистрирован	Берингер Ингельхайм
Мукополисахаридоз IV A, E76.2	Вимизайм (элосульфаза альфа)	Препарат зарегистрирован	БиоМарин Интернэшнл Лтд (Великобритания)
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Стрензик (асфотаза альфа)	Препарат не зарегистрирован	Алексион Ирландия
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Бринейра (церлипоназа альфа)	Препарат не зарегистрирован	БиоМарин Интернэшнл Лтд (Ирландия)
Первичные иммунодефициты	Октагам 5%, 10% (иммуноглобулин человека нормальный)	Препарат зарегистрирован	Октафарма Фармацевтика Продуктион ГмбХ (Австрия)
Первичный миелофиброз, D47.4	Джакави (руксолитиниб)	Препарат зарегистрирован	Новартис Фарма Штейн АГ (Швейцария)
Помпе болезнь, E74.0	Майозайм (алглюкозидаза альфа)	Препарат зарегистрирован	Джензайм Европа Б.В., Нидерланды
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Репата (эволокумаб)	Препарат зарегистрирован	Амджен/Амджен Мэньюфэкчуринг Лимитед (США)
Синдром короткой кишки	СМОФКабивен центральный	Препарат зарегистрирован	Фрезениус Каби АБ (Швеция)
	Солувит Н	Препарат зарегистрирован	
	Виталипид Н	Препарат зарегистрирован	
	Аддамель Н	Препарат зарегистрирован	
Спинальная мышечная атрофия G12	Спинраза (нусинерсен)	Препарат не зарегистрирован, регистрация в 2019 г.	Biogen (Швейцария)
Туберозный склероз, Q85.1	Афинитор (эверолимус)	Препарат зарегистрирован	Новартис Фарма Штейн АГ (Швейцария)
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I 27.8	Адемпас (риоцигуат)	Препарат зарегистрирован	Байер Фарма АГ

Такие редкие заболевания, как боковой амиотрофический склероз (G12.2), синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2), в настоящий момент не имеют лечения. Однако пациенты нуждаются в специальном питании, аппаратах искусственной вентиляции легких и других средствах реабилитации и поддержки.

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 и перечни федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней	Лекарственный препарат	Форма выпуска	Дозировка	Количество мг/мкг в таблетке/ флаконе	Количество таблеток/ флаконов в упаковке	Цена, руб. (без НДС)*	Количество единиц (упаковок или флаконов) в неделю*	Количество единиц (упаковок или флаконов) в год*	Затраты в год на 1 пациента, руб. (без НДС)*
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	Октреотид-депо (октреотид)	Лиофилизат для приготовления суспензии для в/м введения пролонгированного действия	30 мг (средняя дозировка)	10/20/30 мг	1 флакон	38 000	0,25 (1 раз в 28 дней)	13	494 000
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Канума (себелипаза альфа)	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	567 000	0,5 (1 флакон раз в 2 недели)	26	14 742 000
Идиопатический легочный фиброз, J84.1	Нинтеданиб	Мягкие капсулы, 150 мг № 60 в упаковке	1 кап 2 раза в день	150 мг	60 кап	138 840	1 упак в месяц	12	1 666 087, 20
Мукополисахаридоз IV А, E76.2	Вимизайм (элосульфаза альфа)	Концентрат для приготовления раствора для инфузий, флакон 5 мл	2 мг/кг веса в/в один раз в неделю	5 мг	1 флакон	75740 флакон	2 мг / кг массы тела вводится один раз в неделю	424 флакона (средний вес 20 кг)	32 113 760 (средний вес пациента 20 кг)
Нарушение обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Стрензик** (асфотаза альфа)	Щелочная фосфатаза для подкожного введения	2 мг/кг веса, подкожно 3 раза в неделю или 1 мг/кг веса 6 раз в неделю	18/28/40	1 флакон	Препарат не зарегистрирован, данных нет			
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Бринеира (церлипоназа альфа)	Раствор для инфузий, флакон 5 мл	300 мг в/в один раз в две недели	150 мг	2 флакона	1 997 262	0,5 уп. (2 флакона раз в две недели)	26 уп. (52 недели)	51 928 812(по информации поставщика)
Первичные иммунодефициты	Октагам 5%, 10% (иммуноглобулин человека нормальный)	Раствор для инфузий 100 мг/мл; 50 мг/мл 20 мл, - флаконы (1) - пачки картонные	1 раз в 3-4 недели в дозе 0,4-0,6 г/кг веса больного	200/500/1000 мг 100/250/500мг	1 флакон	3 500	30 гр	360 гр	1 260 000,00

		50 мл, - флаконы (1) /в комплекте с держателем для флакона/ - пачки картонные 100 мл, - флаконы (1) /в комплекте с держателем для флакона/ - пачки картонные							
Первичный миелофиброз, D47.4	Джакави (руксолитиниб)	Таблетки 5 мг Таблетки 15 мг Таблетки 20 мг	1 таблетка 15 мг Два раза в день	15 мг	56	179 887	0,25	13	2 338 533,60
Помпе болезнь, E74.0	Майозайм (алглюкозидаза альфа)	Лиофилизат для приготовления концентрата для приготовления раствора для инфузий, флаконы стеклянные вместимостью 20 мл (1/10/25) пачки картонные	Внутривенная инфузия один раз каждые 2 недели, 20 мг/кг массы тела	1 флакон 50 мг	1 флакон в пачке	46 424	один раз каждые 2 недели, 20 мг/кг массы тела	1 флакон на 2,5 кг	17 477 760 руб. (средний вес 38 кг)
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Репата (эволокумаб)	Раствор для подкожного введения, 140 мг/мл	Шприц-ручка объемом 1 мл	140 мг в шприц-ручке	1 шприц-ручка в упаковке картонной	13 355	0,5 в неделю или 3 в месяц	26 36	347 242,48 480 797,28
Синдром короткой кишки	СМОФКабивен центральнй, трехмерный, в пакетах		1477 мл					365 пакетов	814 848,00
	Солувит Н, водорастворимые витамины, порошок лиофилизированный для инфузии, во флаконах		10 мл					180 флаконов	56 395,00
	Виталипид Н детский, жирорастворимые витамины,		10 мл					180 флаконов	37 349,00

	эмульсия для инфузий во флаконах								
	Аддамель Н, раствор микроэлементов для инфузий, во флаконах		10 мл					180 флаконов	32 860,00
Спинальная мышечная атрофия G12	Спинраза*** (нусинерсен)	инъекции	6 инъекций в первый год, 3 инъекции во второй и последующие	-	1 инъекция	7 152 500	Первые три дозы с интервалом 14 дней, четвертая через 30 дней, далее раз в 4 месяца	6 инъекций	42 915 000 в первый год, 21 457 500 во второй год и последующие
Туберозный склероз, Q85.1	Афинитор (эверолимус)	таблетки 2,5 мг, 10 шт. - упаковки ячейковые контурные (3) - пачки картонные	Рассчитывается 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
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I 27.8	Адемпас (риоцигуат)	Таблетки, покрытые пленочной оболочкой 0,5мг/ 1,0мг/ 1,5мг/2,0мг/2,5мг (блистер)	Внутрь, 3 раза в день, назначенную дозировку	Таблетка 0,5мг содержит 0,5мг, 1,0мг- 1,0мг соответственно	42 таблетки в упаковке	78 400	0,5	26	2 038 400

* Усредненное значение, которое может варьироваться в зависимости от веса пациента, схемы лечения и др.

** Препарат не зарегистрирован на территории РФ, данные могут быть предоставлены после регистрации

*** Препарат на зарегистрирован на территории РФ, данные предварительные и могут быть скорректированы после регистрации препарата

Источником финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней, является бюджет субъекта РФ. Однако отсутствие региональных регистров данной группы редких (орфанных) пациентов «растворяет» их среди региональных льготников, поэтому на уровне субъектов РФ не формируется системный подход к организации медицинской помощи и лекарственному обеспечению (как это происходит с редкими (орфанными) пациентами из перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности) не сформированы маршруты пациентов, не посчитана потребность финансовых средств, не определены источники финансирования.

Для улучшения ситуации субъекты РФ могут воспользоваться правом и полномочиями по формированию собственных льготных перечней заболеваний и препаратов.

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

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 организаций конкурсных процедур органами управления здравоохранением субъектов РФ. С целью формирования устойчивого системного подхода предоставление лекарственных препаратов на благотворительной основе должно осуществляться в формате договоров с органами управления здравоохранением и закреплять сроки предоставления помощи и обязанности сторон для достижения бесперебойного обеспечения. Вместе с тем, благотворительные программы быстрого доступа не могут и не должны 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 и перечни федерального и регионального уровней	Возможность бесплатного получения ЛС
Alexion Pharmaceuticals	Дефицит лизосомной кислот липазы, E75.5	Да

Alexion Pharmaceuticals	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 2, 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
АО «Байер»	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I27.8	Да

Получение льготного лекарственного препарата для пациентов с редкими заболеваниями, не включенными в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней, в настоящий момент гарантировано только при наличии установленной инвалидности.

Для совершенствования нормативно-правового регулирования медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, не включенными в льготные государственные программы и перечни федерального и регионального уровней, а также для формирования системы устойчивого финансирования льготного лекарственного обеспечения таких пациентов до наступления у них тяжелых осложнений и инвалидности, необходимо:

- 1) запустить механизмы регулярного обновления льготных перечней и программ, включающих в себя редкие заболевания и препараты для их лечения;
- 2) продолжать реализацию программно-целевого подхода к организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в субъектах РФ в рамках Государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения» (постановление Правительства №1640 от 26.12.2017). В 2018 году 61 субъект РФ включил вопросы оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в подпрограммы ГП «Развитие здравоохранения»: «Совершенствование лекарственного обеспечения, в том числе в амбулаторных условиях», «Профилактика заболеваний и формирование здорового образа жизни. Развитие первичной медико-санитарной помощи», «Охрана здоровья матери и ребенка», «Лекарственное обеспечение отдельных категорий граждан», «Меры социальной поддержки» и т.д. Однако, в подпрограммах ГП «Развитие здравоохранения» организаторы здравоохранения

прежде всего имеют в виду заболевания, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности. Включение в подпрограммы «новых» редких заболеваний, встречающихся в регионах РФ, с одной стороны даст возможность пациентам с такими редкими заболеваниями получить необходимую лекарственную терапию до наступления инвалидизации, с другой стороны потребует дополнительных организационных и финансовых ресурсов. Однако в Программе «Развитие здравоохранения» предусмотрен механизм межбюджетных трансфертов на реализацию отдельных мероприятий. Условием предоставления субсидии бюджету субъекта РФ является наличие в сводной бюджетной росписи субъекта РФ бюджетных ассигнований на исполнение расходных обязательств субъекта, в целях софинансирования которых предоставляется субсидия, в объеме, необходимом для их исполнения, включая размер планируемой к предоставлению из федерального бюджета субсидии. Запуск механизма софинансирования осуществляется через заключение соглашений о софинансировании между высшим исполнительным органом Государственной власти субъекта РФ и органами исполнительной власти РФ.

¹ Организации, участвовавшие в опросе:

1. Автономная некоммерческая организация «Ассоциация содействия больным синдромом Ретта»
2. Автономная некоммерческая организация по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд»
3. Автономная некоммерческая организация «Центр экспертной помощи по вопросам, связанным с редкими заболеваниями, «Дом Редких»
4. Благотворительный фонд помощи людям с боковым амиотрофическим склерозом и другими нейромышечными заболеваниями «Живи сейчас»
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 благотворительная общественная организация пациентов с патологией гипопфиза «Великан»
8. Межрегиональная общественная организация «Российское респираторное общество»
9. Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»

² Нозологии, информация по которым представлена для анализа:

1. Акромегалия и гипопфизарный гигантизм, E22.0
2. Боковой амиотрофический склероз, G12.2
3. Дефицит лизосомной кислой липазы E75.5
4. Идиопатический легочный фиброз, J84.1
5. Мукополисахаридоз IV A, E76.2
6. Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3
7. Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4
8. Первичные иммунодефициты: Наследственная гипогаммаглобулинемия, D80.0; Несемейная гипогаммаглобулинемия, D80.1; Избирательный дефицит иммуноглобулина A [IgA], D80.2; Избирательный дефицит подклассов иммуноглобулина G [IgG], D80.3; Избирательный дефицит

иммуноглобулина М [IgM], D80.4; Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина М [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 Е [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

9. Первичный миелофиброз, D47.4
10. Помпе болезнь, E74.0
11. Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0
12. Синдром короткой кишки, K90.8, K90.9, K91.1, K91.2, K91.8
13. Синдром Ретта и атипичные формы (Ретт-подобные, CDKL5, FOX), F84.2
14. Спинальная мышечная атрофия G12 (кроме БАС, G12.2)
15. Туберозный склероз, Q85.1
16. Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I 27.8

³ Orphanet - это мультиязычный информационный сервер, расположенный в сети Интернет, созданный в 1997 г., и финансируемый Управлением здравоохранения в рамках Министерства здравоохранения и социальной защиты, Государственным фондом страхования здоровья для служащих (CNAMTS)²², INSERM, Европейской Комиссией, Французской Ассоциацией Производителей Фармацевтической Продукции (LEEM²³), Фондом Gроурата для здравоохранения²⁴ и ассоциациями, в частности Французской Ассоциацией Миопатии. Этот сервер предоставляет информацию для семей больных и специалистов о редких заболеваниях и наличии служб, связанных с этой патологией

⁴ Согласно данным Росстата от марта 2018 года "Оценка численности постоянного населения на 1 января 2018 г. и в среднем за 2017 г." - 146 880 432 человек