

ПРОБЛЕМЫ ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

БОЛЬ ОТ ГЕНОВ

**(на примере болезни Фабри
МКБ-10 75.2)**

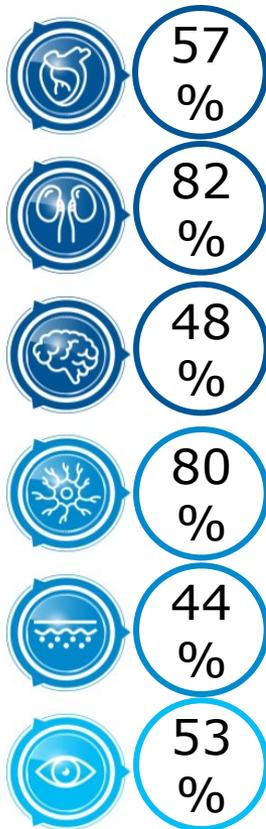
**Е. А. Хвостикова, директор
Цentra помощи пациентам «Геном»**

Болезнь Фабри - тяжелое клиническое бремя из-за поражения нескольких систем органов

Доля пациентов

с нарушениями в РФ:

Нарушения, влияющие на качество жизни
Жизнеугрожающие нарушения



ССС – застойная сердечная недостаточность, нарушения проводимости, стенокардия, инфаркты

Первая причина смерти у пациентов с Фабри

Почки – снижение функции вплоть до терминальной почечной недостаточности

Причина смерти и инвалидизации, требует гемодиализа и трансплантации

ЦНС – ишемические / геморрагические инсульты

У каждого 5го больного – в возрасте до 30 лет

Периферическая нервная система – невропатическая боль в конечностях

Болевые кризы, не купируемые опиоидными анальгетиками

Кожа – ангиокератомы и ангиоэктазии

С годами увеличиваются в размере и количестве

Органы зрения – помутнение роговицы, катаракта, поражение сосудов сетчатки

Часто вызывает тяжелую потерю зрения

1. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни Фабри, Москва, 2015

2. Игнатъева В. И., Моисеев С.В., соавт. Моделирование влияния ферментозаместительной терапии на развитие жизнеугрожающих исходов у пациентов с болезнью Фабри. Фармакоэкономика. 2018; 4: 62-70.

12 декабря 1993 г. в день, когда был принят самый главный, наделенный самой высшей юридической силой, документ - Конституция Российской Федерации, Ваня записал обращение к Президенту В.В. Путину



Лобанов Иван, ему 12 лет, он живет в деревне Макасово Нижегородской области. Ваня отличник и участник многих олимпиад по математике и информатике. **У него болезнь Фабри**

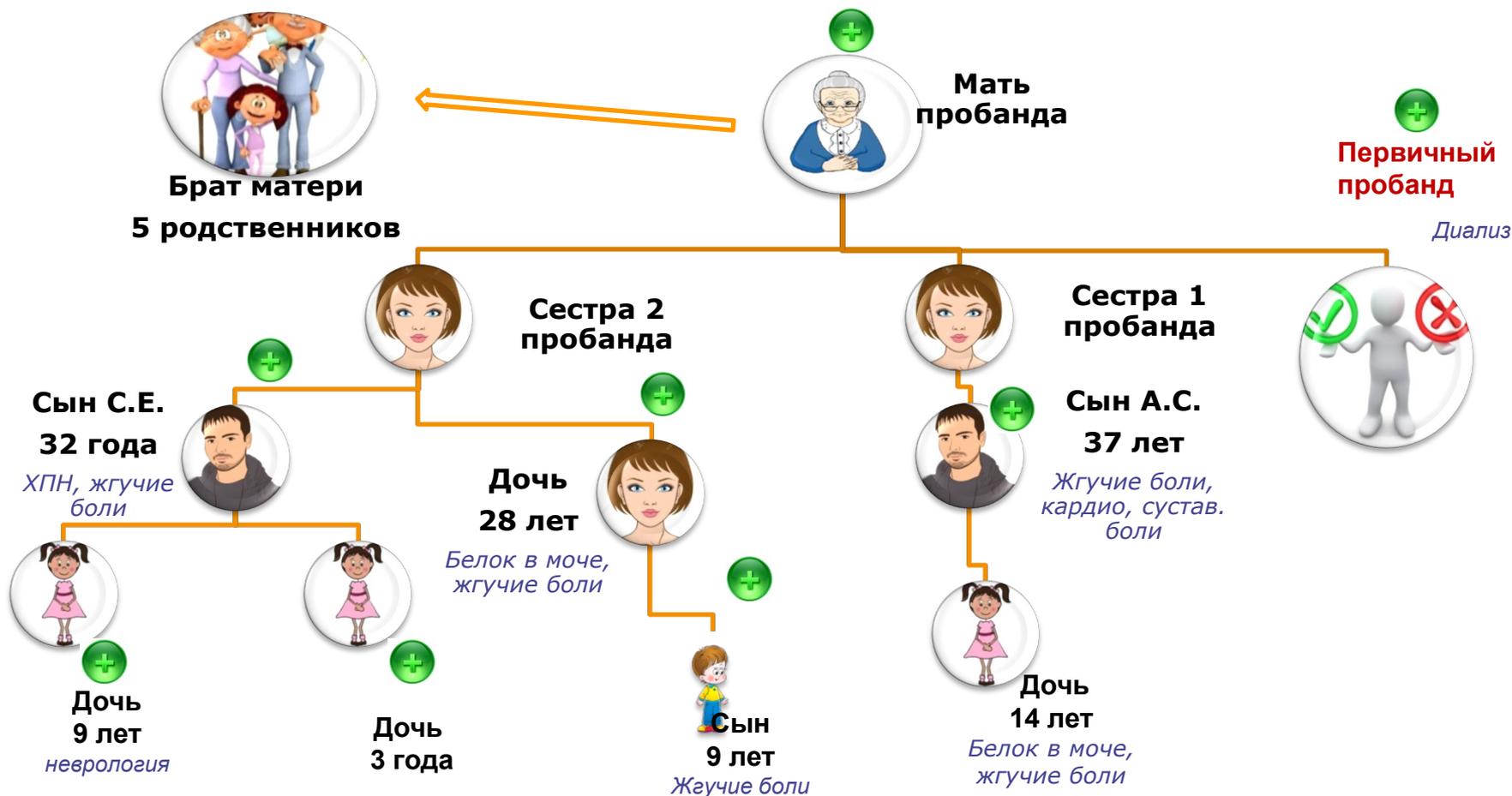
Я хочу обратиться к Вам, уважаемый Владимир Владимирович, как гаранту исполнения Конституции Российской Федерации, обратиться за защитой моего права на охрану здоровья.

К сожалению, я болен редким заболеванием. Эта болезнь передалась по наследству мне, моей маме, ее братьям и моим маленьким сестричкам. Мы в этом не виноваты! Честно! Это просто так совпало... генетически!

Пока у меня невыносимо болят руки и ноги, но моя болезнь прогрессирует, и если не начать меня лечить, то совсем скоро я стану тяжёлым инвалидом, а потом рано умру.

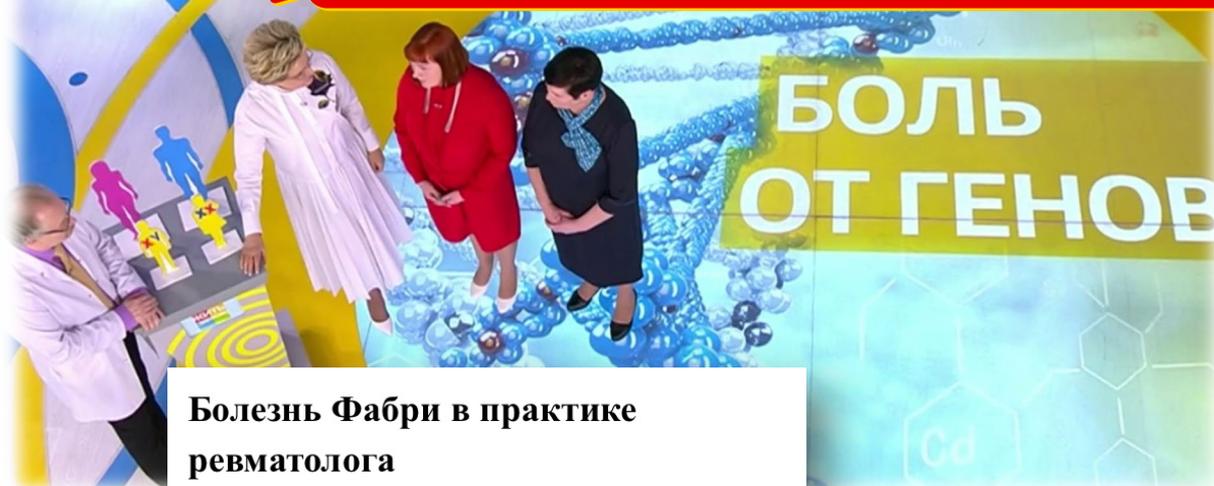
А я так сильно хочу жить!

Н. Новгород Фабри – семейный скрининг



Болезнь Фабри не только влияет на клиническое состояние, но и значительно снижает качество жизни пациентов, в том числе, и женской популяции

Женщины не болеют... как при гемофилии



Болезнь Фабри в практике ревматолога

*С.В. Моисеев, П.И. Новиков, Н.М. Буланов,
А.С. Моисеев, Е.А. Каровайкина, В.В.
Фомин*

Болезнь Фабри – это прогрессирующее наследственное заболевание, сцепленное с X-хромосомой, которое характеризуется накоплением гликофосфолипидов в лизосомах клеток различных органов в результате недостаточности или отсутствия α -галактозидазы А. Причиной дефицита этого фермента являются мутации гена GLA, расположенного на X-хромосоме. Распространенность болезни Фабри в

при планировании семейного скрининга необходимо учитывать тип наследования болезни Фабри, которое сцеплено с X-хромосомой. Мужчина может получить мутантный ген только от матери, в то время как женщине X-хромосома, содержащая мутантный ген, может быть передана как от отца, так и матери. Соответственно, если заболевание выявлено у мужчины то необходимо обследовать всех его родственников по материнской линии. У женщин, в отличие от мужчин, мутация гена GLA фактически всегда находится в гетерозиготном состоянии, поэтому симптомы болезни Фабри появляются позднее и в целом менее выражены, чем у мужчин, а иногда отсутствуют. Однако женщин не следует считать только носителями мутантного гена, так как у значительной части из них наблюдаются типичные симптомы и развивается поражение

отсутствуют. Однако женщин не следует считать только носителями мутантного гена, так как у значительной части из них наблюдаются типичные симптомы и развивается поражение внутренних органов, характерное для болезни Фабри.

По состоянию на 2019 год в Федеральный регистр жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний (по болезни Фабри), включено около 200 пациентов, из которых ферментозаместительная терапия проводится примерно у 50% больных болезнью Фабри – 97 пациентов (32 из которых – дети), включенных в соответствующий регистр.

Стоимость лечения одного больного составляет 11,8 – 13,7 млн. рублей в год в зависимости от закупаемого препарата

По данным Бюллетеня*, из 19 оставшихся в Перечне заболеваний:

- 3-е место по приросту числа пациентов в регистре
- 7-е место по доле нуждающихся, не обеспеченных пациентов;
- самый низкий плановый бюджет на 2019г. из топ-5 самых затратных
- 5-е место по расходам



Самый низкий стационарный КСГ из всех 24Н - и расчетная, и реальная максимальная стоимость законченного случая госпитализации по КСГ составляет менее 10% от стоимости 2ух недельной лекарственной терапии; один из самых низких КСГ в дневном стационаре, где и должен вводиться в\в препарат.

Что даст дальнейшая централизация орфанных заболеваний?

Централизация закупок препаратов для семи орфанных заболеваний не решила проблему целиком. Остается еще 17 редких болезней, и в этих случаях ответственность за обеспечение пациентов лекарствами по-прежнему несут регионы.

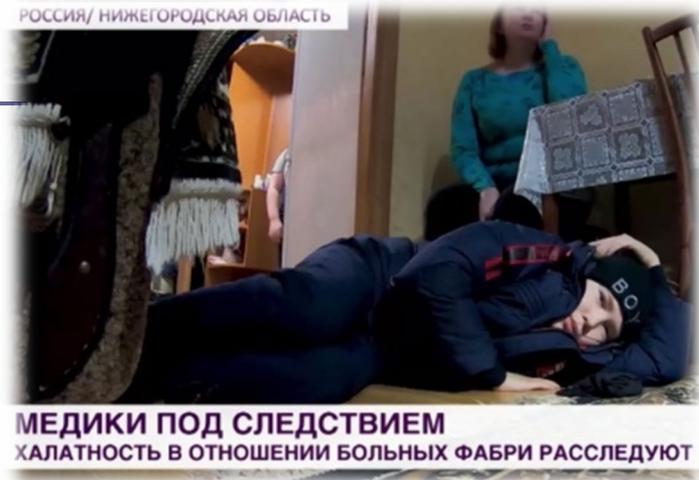
Преимущества централизации:

Залог эффективности терапии и рационального расходования бюджета.

Своевременное начало терапии пациентов позволит существенно замедлить развитие у них тяжелых, жизнеугрожающих осложнений, увеличить продолжительность и повысить качество их жизни

Рынок поставок лекарств для лечения орфанных заболеваний станет прозрачнее, цивилизованнее, с меньшим количеством посредников и более выгодной структурой закупок и поставок, а цены предсказуемыми и более стабильными.

При закупках лекарственных препаратов за счет субъектов РФ, может быть реализовано право на применение региональной надбавки, которая в свою очередь не будет использоваться при централизации закупок, что приведет к экономии бюджета



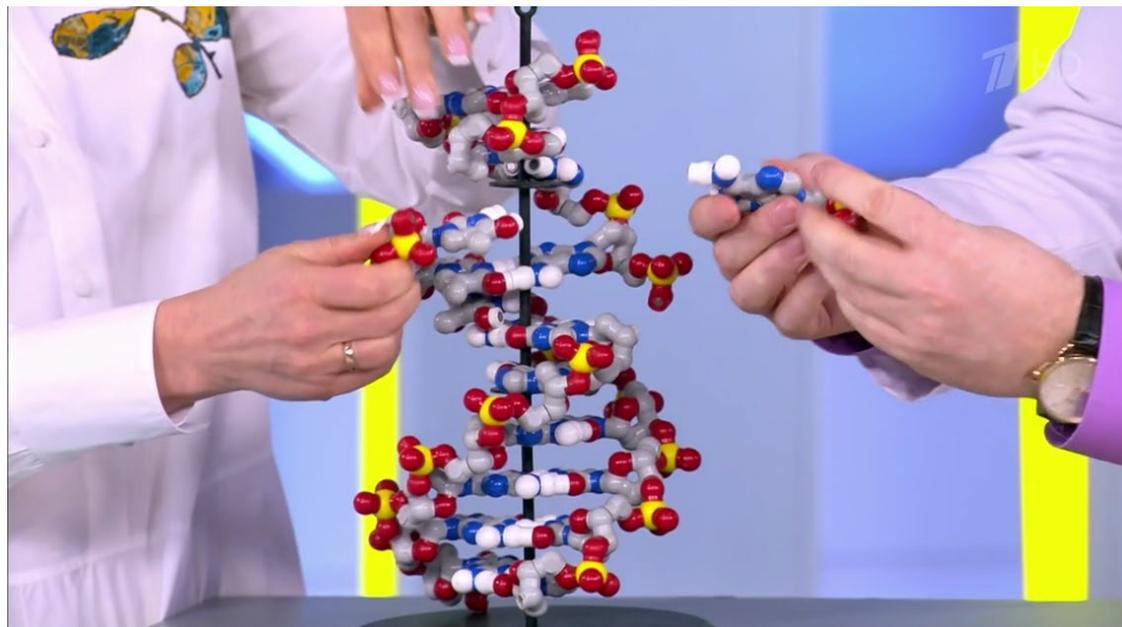
Общие проблемы регионов и нерешенные вопросы



В отношении врачей, отказывавшихся выделять лекарства больным людям, возбуждено уголовное дело

- Несвоевременная диагностика орфанных заболеваний
- Недостаток образовательных программ для врачей первичной медико-санитарной помощи по орфанным заболеваниям;
- Недостаток качественной и доступной информации для пациентов, а также научных знаний для специалистов по данным заболеваниям;
- Трудности в получении доступа к специализированному лечению в субъекте РФ
- Дефицит медицинских учреждений, в которых имеются условия для диагностики и лечения орфанных заболеваний, а также специалисты, обладающие необходимым опытом в этой сфере;

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!



*Директор Центра помощи пациентам «Геном»
Хвостикова Елена Аркадьевна*

+7 921 998 1955

elena-hvostikova@yandex.ru