

# HEALTH CARE STANDARDIZATION PROBLEMS

*Научно-практический  
рецензируемый журнал*

Журнал включен в Перечень ведущих рецензируемых научных журналов и изданий, в которых должны быть опубликованы основные научные результаты диссертации на соискание ученой степени доктора и кандидата наук (редакция декабрь 2015 года)

Импакт-фактор РИНЦ на 2013 год 0,117

*Адрес редакции:*

115446, Москва, Коломенский пр., а/я 2,  
ООО МТП Ньюдиамед

Тел./факс (495) 225-83-74

E-mail: [mtpndm@newdiamed.ru](mailto:mtpndm@newdiamed.ru)

Internet: [www.newdiamed.ru](http://www.newdiamed.ru)

Директор издательства:

Буланова В.А.

Технический редактор

Нерсесян М.Ю.

Компьютерная верстка:

ИП Прохоров О.В.

*Индекс журнала 79284*

*по каталогу агентства РОСПЕЧАТЬ*

*«ГАЗЕТЫ И ЖУРНАЛЫ»*

**3—4 2016**  
**( Март—Апрель )**

*При перепечатке ссылка  
на журнал обязательна*

© Издательство «НЬЮДИАМЕД»

Формат 60×90/8

Печ. листов 8,5. Заказ № PR03-0416

Отпечатано в ООО «Авансед солиюшиз»

# ПРОБЛЕМЫ СТАНДАРТИЗАЦИИ В ЗДРАВООХРАНЕНИИ

УПРАВЛЕНИЕ КАЧЕСТВОМ

*Главный редактор А.И. Вялков*

*Редакционная коллегия:*

В.А. Батурич

С.Г. Боярский

П.А. Воробьев  
(зам. главного редактора)

А.П. Голубева

Е.В. Елисеева

Н.Н. Камынина

В.И. Кисина

В.В. Мадыанова

А.Ю. Мальи

Л.С. Краснова

А.П. Столбов

С.Ш. Сулейманов

С.В. Сушин

И.В. Тюрина

(научный редактор)

*Редакционный совет:*

Б.А. Айнабекова (Казахстан)

Ю.Б. Белоусов (Москва)

А.В. Быков (Москва)

В.В. Власов (Москва)

А.И. Воробьев (Москва)

В.К. Леонтьев (Москва)

М.Д. Смит (США)

Р.А. Хальфин (Москва)

Е.П. Какорина (Москва)

Издательство «НЬЮДИАМЕД», Москва, 2016

**Редколлегия журнала «ПРОБЛЕМЫ СТАНДАРТИЗАЦИИ В ЗДРАВООХРАНЕНИИ»  
просит авторов оформлять статьи, направляемые в редакцию,  
в строгом соответствии с правилами.  
ПРАВИЛА ОФОРМЛЕНИЯ СТАТЕЙ**

1. Журнал «Проблемы стандартизации в здравоохранении» публикует статьи, освещающие широкий круг проблем, связанных с управлением качеством в здравоохранении: лицензирование, аккредитация и сертификация, разработка и внедрение протоколов ведения больных и стандартов медицинской помощи, оценка качества медицинской помощи и мероприятия по повышению качества, клинико-экономический анализ (фармакоэкономика), медицина, основанная на доказательствах.
2. Статьи построены по традиционному для мировой научной периодики плану. Описание результатов оригинальных исследований должно быть структурировано по разделам: материалы и методы, результаты и обсуждение, выводы.
3. Статья должна быть представлена в редакцию в распечатанном виде с подписью авторов и обязательно на электронном носителе (дискете или CD). Статьи, направленные в редакцию по электронной почте, должны быть продублированы письмом.
4. Текст должен быть набран в текстовом редакторе Word в системе Windows. Перенос слов не делать.
5. Объем статьи, включая таблицы, литературу, реферат и резюме, не должен превышать 10 страниц, набранных шрифтом Times New Roman, 14 кеглем через полтора интервала.
6. В каждой научной статье журнала должны быть указаны следующие данные: фамилия, имя, отчество автора (полностью); место работы каждого автора в именительном падеже, должность автора, звание; **контактная информация для публикации** (почтовый адрес, телефон, e-mail); название статьи; аннотация; ключевые слова. Все данные должны быть приведены на русском и английском языках.
7. Желательно предоставление авторами информации о наличии у них конфликта интересов (наличие личных интересов, противоречащих общественным интересам, которые могут повлиять на объективность публикации). Декларация конфликта интересов авторов публикуется после статьи. Также желательно предоставление для публикации информации об источниках финансирования работ, описанных в статье.
8. Статья должна быть тщательно выверена автором, так как редакция не высылает корректуру.
9. Таблицы должны быть компактными, иметь название и ссылку в тексте. Цифры в них не должны расходиться с цифрами в тексте. Обязательна статистическая обработка со ссылкой на рассчитываемые коэффициенты.
10. Математические и химические формулы должны быть написаны четко с указанием на полях букв алфавита (строчных, прописных, греческих, латинских), показателей степени, индексов надстрочных и подстрочных.
11. К статье может быть приложено минимальное количество рисунков. Они должны быть представлены на дискете в любом графическом редакторе и в распечатанном виде и **доступны для редактирования**. Сканированные рисунки принимаются только при условии их хорошего качества. Журнал публикуется в черно-белом варианте, в связи с чем диаграммы и графики должны быть оформлены так, чтобы различия между столбиками, секторами, линиями и пр. были ясны при печати без использования дополнительных цветов (рекомендуется использовать штриховку или градации серого цвета). Рисунки не должны содержать текстовых надписей и обозначений, которые можно поместить в текст или подрисунковые подписи. В тексте должна быть ссылка на каждый рисунок. Микрофотографии, фотографии и рентгенограммы должны быть размером 6 × 9 см и хорошего качества.
12. К статье должен быть приложен список использованной литературы **в порядке цитирования**. Библиографические ссылки в тексте должны даваться в квадратных скобках цифрами в соответствии с приставленным списком литературы. Список литературы должен быть составлен следующим образом: Иванов И.И. Лечение артериальной гипертензии // Клин. геронтол. 1995. № 6. С. 56—59 или Петров А.А. Актуальная пульмонология. М.: НЬЮДИА-МЕД, 2007. С. 241—246. Возможны ссылки на электронные ресурсы. Например: Вардосанидзе С.Л., Шикина И.Б. Управление качеством и стандартизация медицинской помощи — основа обеспечения безопасности пациентов в стационарных лечебно-профилактических учреждениях // Пробл. стандарт. в здравоохран. 2006. № 6. С. 3—18. URL: <http://www.zdrav.net/doc/pr/2006/prc06/pdf> или Закон РФ «О средствах массовой информации» от 27.12.91 № 2124-1 (ред. 25.12.2008). Доступ из справ.-правовой системы «КонсультантПлюс».
13. Направление в редакцию работ, которые уже посланы в другие редакции или напечатаны в них, не допускается!
14. Все статьи рецензируются. Отрицательные рецензии и отзывы, содержащие замечания, требующие коренной или частичной переработки рукописи, пересылаются авторам, которые в кратчайший срок принимают решение либо об отзыве рукописи, либо о ее переработке. Исправленные рукописи также максимально быстро пересылаются в редакцию с комментариями авторов о выполнении рекомендуемых исправлений и (или) аргументированными возражениями по поводу замечаний рецензента. Рукопись, полученная позднее, чем через один месяц, будет считаться вновь поступившей.
15. Редакция журнала оставляет за собой право вносить стилистические изменения, включая названия статей, термины и определения, сокращать статьи, а также осуществлять литературное редактирование текста.
16. Публикация статей в журнале бесплатная.

*Статьи следует направлять по адресу:  
115446, Москва, Коломенский проезд, а/я 2,  
редакция журнала «Проблемы стандартизации в здравоохранении»  
E-mail: [mtprndm@newdiamed.ru](mailto:mtprndm@newdiamed.ru)*

## РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ВЗРОСЛЫХ

П.А. Воробьев<sup>1</sup>*Первый Московский государственный медицинский университет  
им. И.М. Сеченова*

В Государственной думе Российской Федерации 14 декабря 2015 г. Комитет по охране здоровья провел круглый стол на тему: «Опыт и проблемы лечения орфанных заболеваний у взрослых». В нашу задачу входила подготовка проекта для обсуждения. Далекое не все материалы были представлены на заседании, в связи с этим возникла необходимость публикации расширенного текста.

Понятие «орфанное заболевание», редко применяемой медицинской технологии были введены в обиход здравоохранения нашей страны в 2005 г., когда Формулярный комитет РАМН приступил к формированию первого в стране Перечня редко применяемых технологий. Такой перечень из 21 технологии увидел свет в Справочнике Формулярного комитета РАМН в 2006 г. В 2007 г. был разработан и утвержден Президиумом РАМН проект Государственной программы помощи больным с редкими заболеваниями.

**Определение.** В мире нет ни одного, общепринятого определения редких заболеваний. Некоторые определения связаны исключительно с количеством людей, живущих с болезнью, а другие определения включают в себя такие факторы, как наличие адекватных процедур или тяжести заболевания. Для определения редкого заболевания обычно используется показатель общего числа людей, живущих с заболеванием на данный момент, а не число новых диагнозов в данном году.

<sup>1</sup> Воробьев Павел Андреевич — д-р мед. наук, профессор, зав. кафедрой гематологии и гериатрии ИПО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова; президент МОООФИ; тел.: 8 (495) 225-83-74; e-mail: mtpndm@dol.ru.

Европейская комиссия по здравоохранению определяет редкие заболевания как опасные для жизни или хронические болезни, которые имеют такую низкую распространенность (меньше, чем 1 из 2000 человек), что для их диагностики и лечения необходимы специальные комбинированные усилия. В Японии редкое заболевание то, которое меньше чем 50 000 пациентов, или примерно 1 из 2500 человек. В США Закон о редких болезнях (2002), как и более ранний Закон о редко применяемых лекарствах (1983) определяет редкое заболевание строго по распространенности: любое заболевание или состояние, которое затрагивает меньше, чем 200 000 человек в США или около 1 из 1500 человек.

Многие международные определения включают ссылку на малую доступность лечения, отсутствие ресурсов и тяжесть заболевания. Так, Европейский Союз исключает из определения болезни не угрожающие жизни или недостаточно четко определяемые. В значительной мере в международной практике законы направлены на стимуляцию разработок в сфере диагностических и лечебных медицинских технологий, так как обычные механизмы мотивации экономически недостаточно оправданы для разработчиков.

**Правовой статус.** Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Федеральный закон № 323-ФЗ) дает определение редких болезней, связанный с распространенностью: не более 10 случаев на 100 000 населения. Согласно закону, Правительство Российской Федерации утверждает перечень опасных для жизни хронических прогрессирующих редких заболеваний, которые снижают продолжительность жизни и вызывают инвалидность. Постановлением Правительства Российской Феде-

рации 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» («Перечень 24 заболеваний») утверждены правила ведения Федерального регистра лиц, страдающих данными заболеваниями. В настоящее время в него входят 24 заболевания, а Министерство здравоохранения Российской Федерации составляет список редких заболеваний на основе статистических данных и размещает его на официальном интернет-сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации (около 200 нозологий). Правовой статус второго списка не определен, тогда как «Перечень 24 заболеваний» определяет полномочия и обязательства субъектов Российской Федерации по финансированию лечения больных с данной патологией. Учитывая, что некоторые редкие заболевания оказались в программе «7 нозологий» такое перераспределение заболеваний по разным «спискам» создает значительные трудности в изучении, ведении и финансировании редких заболеваний. Кроме того, часть больных дискриминирована в своих правах из-за того, что не находятся в тех или иных «списках» и «перечнях». До сих пор не существует нормативных документов, определяющих порядок включения редких заболеваний ни в один из вышеперечисленных списков. В связи с этим необходимо незамедлительно разработать критерии формирования и пересмотра «Перечня 24 заболеваний», сделать такой пересмотр ежегодным, несмотря на то что этот вопрос уже поднимался год назад на круглом столе «Проблемы законодательного регулирования и финансирования медицинской помощи лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями» (02.11.2014).

**Эпидемиология.** Эксперты считают, что существует порядка 5000—7000 редких заболеваний, ими страдают до 6—8% населения; ориентировочно, до 300 млн человек во всем мире и около 1 млн — в России имеют редкое заболевание. Около 5 новых редких заболеваний описываются каждую неделю, в том числе потому, что растет число генетических исследований, позволяющих объяснять причины болезней. В «Перечень 24 заболеваний» входит чуть более 12 000 пациентов с редкими заболеваниями (регистр пос-

тоянно пополняется). Более половины больных из регистра — взрослые. Число больных в регистре растет примерно со скоростью 10% в год, причем скорость роста числа взрослых (14%), опережает скорость роста числа детей (8%). Вместе с тем скорость роста постепенно замедляется. Официальные показатели распространенности существенно ниже эпидемиологических данных (до 30 раз!) и существенно различаются по регионам страны, что свидетельствует о низкой выявляемости этих заболеваний.

Примерно 80% болезней из номенклатуры редких заболеваний имеют генетический компонент в развитии. Но по частоте генетическая патология встречается реже, до 50% новых случаев причиной редкого заболевания являются инфекции, опухоли, аллергические и иммунопатологические реакции, тератогенные эффекты и др. Частота редких заболеваний может варьировать по распространенности в разных популяциях и регионах: болезнь, которая редко встречается в одних популяциях может быть распространена в других. Например, муковисцидоз крайне редко встречается в большинстве стран Азии, но относительно распространен в Европе, а тиф, малярия и холера редко встречаются в Европе, но достаточно широко распространены в Азии и Африке. При этом все формы злокачественных опухолей у детей считаются редкими, так как дети в целом редко болеют раком. Некоторые инфекционные болезни, например геморрагическая лихорадка с почечным синдромом, достаточно часто встречается в Сибири и на Дальнем Востоке, но является редкой для Европейской части страны. В целом редкие заболевания не являются на самом деле редкими, они представляют собой значительную часть болезней, требующих значительных затрат бюджета.

**Финансирование.** Для 400 редких заболеваний разработано эффективное лечение. По имеющимся данным за 2014 год, лечение получили лишь 63% пациентов из «Перечня 24 заболеваний», на которые в общей сложности затрачено всеми бюджетами страны от 4,5 млрд руб. Эти затраты составляют в общем бюджете лекарственного обеспечения примерно 3,75—4%. Эксперты считают, что для обеспечения лекарствами больных с редкими заболеваниями необходимо примерно 15—30 млрд руб., но уже сегодня дефицит финансирования составляет не менее трети средств. Наиболее распространенным заболе-

ванием является фенилкетонурия и близкие к ней нарушения (около трети больных), но наиболее затратной для здравоохранения оказалась пароксизмальная ночная гемоглобинурия — до 19% всех расходов или около 1 млрд руб. Однако доля затрат на редкие заболевания в бюджетах субъектов Российской Федерации достигает 25% и более. Такими средствами бюджеты субъектов Федерации не располагают, из-за этого нередко не финансируется лечение даже после судебных решений о необходимости выделения средств. В связи с этим абсолютно необходимо предусмотреть порядок финансирования основных лекарств для лечения редких болезней из федерального бюджета с возможным софинансированием сопутствующего лечения на региональном уровне.

Начало этому процессу положено Постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2015 г. № 609 «О предоставлении в 2015 году из федерального бюджета иных межбюджетных трансфертов бюджетам субъектов Российской Федерации в целях улучшения лекарственного обеспечения граждан». Постановлением предусмотрено, что «иные межбюджетные трансферты предоставляются на обеспечение расходных обязательств бюджетов субъектов Российской Федерации, связанных с реализацией их полномочий: а) в части организации 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... Предоставление иных межбюджетных трансфертов осуществляется в соответствии с данными о численности граждан, страдающих указанными в подпункте «а» пункта 2 настоящих Правил редкими (орфанными) заболеваниями...» Однако эти средства в размере 12 млрд руб. переданы регионам исходя не из реальных потребностей больных людей, а из ничего не говорящей цифры «численности граждан льготной категории...». Очевидны нерациональность и неконтролируемость такого подхода. Эти средства не могут быть израсходованы на диагностику редких заболеваний, на лечение больных с редкими заболеваниями, не вошедшими в группу «граждан льготной категории».

**Организации пациентов.** Существует широкий спектр организаций пациентов, которые предлагают помощь и поддержку для людей с редким заболеванием. Некоммерческие организации во всем мире с конца 80-х годов как объединяют пациентов с отдельными редкими заболеваниями, так и являются смешанными. Они способствуют развитию тематики редких заболеваний на политическом уровне и оказанию помощи отдельным больным. В России тоже имеется не менее 10 таких организаций, некоторые из них объединяются под общим зонтиком, некоторые ведут самостоятельную, в том числе — коммерческую и лоббистскую деятельность.

Группы пациентов играют важную роль как в оказании помощи отдельным пациентам, так и в снижении изоляции семей. Большинство организаций пациентов предлагают консультации и поддержку через веб-сайты, листовки и личный контакт. Некоторые из них имеют специалистов или связаны с медсестрами и адвокатами. Эта поддержка важна для выживания людей с редким заболеванием. Для пациентов, членов их семей необходимо иметь доступ к достоверной, точной информации в том числе:

- как найти группы поддержки и контакт со специалистами;
- какие имеются варианты лечения;
- какие существуют исследования.

Крайне важны опросы больных и членов семьи, чтобы оценивать опыт и трудности пациентов для последующего улучшения ситуации.

**Первичное звено медицинской помощи.** Основным звеном оказания помощи при редких болезнях во всем мире остается первичное звено медицинской помощи. В России не так. Части больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинская помощь оказывается в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». Данным приказом установлены правила оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, порядок организации деятельности медико-генетической консультации, рекомендуемые штатные нормативы и стандарты оснащения медико-генетической консультации. Однако большое число редких болезней (не менее 20%) не

имеют генетических изменений в патогенезе и не могут получать помощь согласно приведенному приказу. Фактически они остаются без регулирования процессов оказания помощи.

После диагностики пациент должен иметь четкий план постоянной помощи, основанной на доказательной базе, который идентифицирует состояние и устанавливает обязанности специалистов, распределение между специалистами первичной помощи и специализированными центрами. Это имеет важное значение для координации трансграничной помощи между различными службами. Важно помнить, что помощь должна быть эффективной, доступной и удобной для пациентов, не должна нарушать их работу или образование.

Нереально ожидать от врачей первичного звена диагностики редких заболеваний. Многие заболевания настолько редки, что врач вряд ли видел хоть одного пациента в течение своей карьеры. Поэтому необходимо убедиться, что все врачи первичного звена готовы к встрече с больным с редким заболеванием, даже если они не в состоянии его диагностировать. Врачи не должны детально знать каждое редкое состояние, но все медицинские специалисты должны иметь общее понимание редких заболеваний, чтобы обеспечить своевременное направление больного к нужным специалистам. По международным данным у 25% пациентов существует разрыв от 5 до 30 лет между первыми симптомами болезни и постановкой диагноза. Важно иметь доступ к достоверной информации врачей первичного звена. Сократить время адекватной диагностики редкого заболевания не получится, если нет механизмов правильного образования как на додипломном, так и последипломном уровне.

Проблемы диагностики редких заболеваний могут быть связаны с относительно распространенными симптомами, которые могут скрыть основные симптомы редких заболеваний. Выделяют 5 проблем диагностики, которые особенно трудны для врачей:

- атипичные проявления болезни;
- неспецифические проявления болезни;
- ультра-редкие заболевания;
- сопутствующие заболевания;
- особенности заболевания, которые могли бы быть пропущены.

Часто эти особенности встречаются вместе, что делает еще более трудным постановку точно-

го диагноза. Несвоевременность диагностики, особенно в острых случаях, может иметь фатальные последствия. Так, своевременное лечение синдрома Гийена—Барре (2—3 суток от начала заболевания), позволяет полностью избавить больного от этого страдания, позднее лечение сопровождается полной обездвиженностью пациента на всю оставшуюся жизнь. Похоже выглядит ситуация с порфирией. В обоих случаях раннее лечение недорого, при несвоевременно начатой терапии затраты на нее и на последующую социальную помощь инвалидам вырастают в тысячи раз.

**Специализированные клинические центры.** Специализированные клинические центры занимают важнейшее место в организации помощи больным с редкими заболеваниями. Они, главным образом, необходимы для получения своевременного диагноза, но могут предоставить возможность приобрести и поддерживать знания, необходимы для научных исследований. Они должны объединять междисциплинарные команды специалистов в области здравоохранения и социальной поддержки. Центры — не обязательно конкретные места, они могут быть «виртуальными», использующими соответствующие коммуникационные технологии. Использование телемедицины позволит все большему числу пациентов получить доступ к услугам экспертного уровня дистанционно, что снижает необходимость для пациентов в дополнительных перемещениях, позволяет создать сеть экспертов для совместных решений.

Специализированные клинические центры предоставляют информацию и консультации для пациентов и врачей первичного звена для улучшения качества оказываемой помощи. В центре может быть выделен координатор проводимых исследований и лечения для группы пациентов.

Следует отметить, что в России имеется несколько клинических центров, осуществляющих лечение редких заболеваний как в педиатрической, так и в общетерапевтической практике. Например, Гематологический научный центр Минздрава России занимался проблемами лечения многих гематологических заболеваний взрослых, в том числе — болезни Гоше и порфирии. Известен своей деятельностью в этом направлении и Научный центр здоровья детей Министерства здравоохранения РФ. Однако эти центры разобщены, не обеспечивают преемственности, рабо-

тают в значительной части на энтузиазме отдельных специалистов, по сути — не взаимодействуют с системой здравоохранения страны, включая специализированное и первичное ее звено. Эти центры не имеют юридического статуса. Более того, с переводом части высокотехнологичной помощи терапевтического профиля в систему обязательного медицинского страхования, остро стала проблема адекватного лечения апластической анемии, идиопатической тромбоцитопенической пурпуры, порфирии, других заболеваний крови и нарушений обмена веществ: федеральные клиники практически не госпитализируют этих больных, а в региональных как правило нет возможности осуществлять адекватную помощь без согласования ее со специалистами.

**Скрининг на редкие заболевания и генетические исследования.** Программы скрининга поднимают сложные этические, правовые и социальные вопросы. При разработке программ скрининга необходимо использовать доказательства с набором международно-признанных критериев эффективности и приемлемости программы скрининга, чтобы они были полезны и экономически эффективны.

Генетическое тестирование на статус носителя аномальных генов у взрослых используется обычно у пострадавших от редкого заболевания семьях или при высоком его риске. В будущем предполагается увеличение геномных панелей, что означает расширение возможностей для тестирования носителей для обнаружения целого ряда генетических заболеваний у взрослых. Например, сегодня генетическое тестирование позволяет уменьшить заболеваемость и смертность в семье, где есть умерший в результате удлинения интервала QT. Тестирование позволяет выявить родственников, которые могут получить соответствующее медикаментозное лечение или имплантировать дефибриллятор для предупреждения внезапной смерти.

Ситуация с молекулярно-генетическими обследованиями в России катастрофична. В 46% субъектов страны она полностью отсутствует, в 42% — возможно диагностирование 1—4 заболеваний из «Перечня 24 заболеваний».

В ноябре 2015 г. вопросы редких заболеваний обсуждали на Съезде Союза пациентских организаций России. Пациенты высказали свое отношение и в этой части: ощущается насущная потребность в расширении бесплатной диагностики

редких заболеваний, включая биохимическую и генетическую диагностику, перинатальную диагностику, обязательную преимплантационную диагностику для семей с наследственными заболеваниями при ЭКО. Необходимо формирование генетической службы в РФ.

**Информационные технологии и редкие заболевания.** Улучшение помощи требует скоординированного объединенного подхода всех участников, включая пациентов, их семьи и опекунов. Медицинские работники все шире используют возможности телемедицины для координации помощи. Так, опрос показал, что более половины врачей Москвы используют смартфоны и компьютеры для удаленной консультации пациентов. Телемедицина может существенно улучшить доступ к специализированным медицинским услугам, которые не могут быть доступны, например, из-за удаленности места жительства. Телемедицина в настоящее время используется в сложных клинических исследованиях, для визуализации с подключением пациентов и специалистов, независимо от их географического расположения, но и в простых случаях, в том числе с пересылкой по телефону фотографических изображений анализов, результатов инструментальных исследований.

Информационные технологии представляют потенциальные преимущества для персонала по доступу к стандартам и клиническим рекомендациям по оказанию помощи больным с редкими заболеваниями, для пациента — в получении актуальной информации о своем состоянии. Кроме того, вовлечение пациентов и родственников в наполнение баз данных расширяет участие их в научных исследованиях, имеющих существенные отличия от обычных клинических испытаний.

**Клинические рекомендации и стандарты.** Пациентов с редкими заболеваниями волнуют вопросы создания и ведения соответствующих стандартов. Стандарты и клинические рекомендации имеют огромное значение для обеспечения соответствующего плана помощи пациентам с редкими заболеваниями. Нормативные документы должны содержать четкие принципы медицинской помощи, на которую пациенты с редкой болезнью могут рассчитывать в условиях оказания им бесплатной медицинской помощи. Кроме прочего, стандарты и клинические рекомендации должны содержать орфанные лекарственные препараты не только патогенетической терапии

для редких заболеваний и редких состояний, но и симптоматические средства.

Требования нормативных документов должны обеспечивать непрерывность в оказании медицинской помощи становящихся взрослыми больных детей. В настоящее время, например, лекарственные препараты для лечения больных с муковисцидозом в рамках программы «7 нозологий» могут получать дети и не могут получать взрослые. Нормативные документы, в частности, регламентирующие порядок оказания медицинской помощи больным с нейродегенеративными заболеваниями практически не актуализируются, что делает невозможным включение в них новых орфанных медицинских технологий.

Стандарты должны содержать критерии доступности, показатели качества и результативности медицинской помощи при каждом редком заболевании, обеспечить максимальную независимость больного и его семьи от одного врача, порядок координации медицинской и социальной помощи, образования. Учитывая важнейший вклад лекарств в лечение редких заболеваний, стандарты и клинические рекомендации должны сформулировать четкие показания для назначения лекарственных препаратов.

Простой пример: пароксизмальной ночной гемоглинурией болеет около 300 взрослых человек в стране. Поставить диагноз можно с помощью проточной цитометрии в 4 регионах. Суммарные затраты на лекарства при этой болезни — около 1 млрд руб. в год, тогда как потребность — 3,3 млрд руб. Таким образом, 1 пациент «стоит» 3 млн руб. в год, а с учетом потребности — 10 млн руб. Если посмотреть клинические рекомендации, то там нет эпидемиологии, доказательств, четких показаний к назначению лекарственного препарата и ограничений к его применению, критериев эффективности, длительности терапии. Но цена такой «неточности» высока — миллиарды рублей.

**Лекарственное обеспечение.** Следует признать значительным прорывом в лекарственном лечении редких заболеваний в Российской Федерации Федеральный закон № 323-ФЗ, который в ст. 44 ввел определение редкого заболевания, систему учета, лечения и лекарственного обеспечения граждан, страдающих подобными заболеваниями. Поправки к Федеральному закону от 12 апреля 2010 г. № 61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств» принятые в 2014 г. (Фе-

деральный закон № 61-ФЗ) ввели понятие «орфанные лекарственные препараты» — лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний. Такое определение неправомерно, так как многие редко применяемые лекарства не являются патогенетическими, но — симптоматическими, обеспечивая существенное влияние на качество жизни пациентов.

Поправками в Федеральный закон № 61-ФЗ для орфанных лекарств вводится ускоренная государственная регистрации, а также предусмотрена возможность предоставления и рассмотрения результатов клинических исследований орфанных лекарственных препаратов, проведенных за рубежом в соответствии с правилами GCP (*Good Clinical Practice*, Надлежащая Клиническая Практика).

Законодательство разделило финансирование лекарственного обеспечения при редких заболеваниях на две части: федеральный компонент в программе «7 нозологий» и региональный компонент — все остальные болезни, включая «Перечень 24 заболеваний». Большинство орфанных лекарственных препаратов в настоящее время не входят в «Перечень 24 заболеваний» и тем более — в Перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов (Перечень ЖНВЛП), а, следовательно, цена на них не регулируется государством. Следует отметить, что нередко орфанные лекарственные препараты являются самыми затратными: например, на 1 случай болезни мукополисахаридоза типа II затрачивается до 170 тыс. евро в ценах 2014 г., а на лечение ночной пароксизмальной гемоглинурии затрачивается около 1 млрд руб. в год.

Лекарственные препараты включены в Перечень ЖНВЛП на основании правил, изложенных в Постановлении Правительства Российской Федерации от 28 августа 2014 г. № 871 «Об утверждении Правил формирования перечней лекарственных препаратов для медицинского применения и минимального ассортимента лекарственных препаратов, необходимых для оказания медицинской помощи». Существующие правила лишь в незначительной степени учитывают статус орфанности лекарственного препарата, в результате эти лекарства далеко не все попадают в Перечень ЖНВЛП (в 2015 г. — 10 наиме-



нований). Необходимо разработать отдельный алгоритм включения лекарственных препаратов для лечения больных с редкими (орфанными) заболеваниями и состояниями в Перечень ЖНВЛП, включая лекарственные препараты патогенетической терапии или создать отдельный перечень редко применяемых медицинских технологий, включающий и лекарственные препараты.

В России есть опыт успешной разработки орфанных лекарств, применяемых в рамках программа «7 нозологий». Представляется, что в рамках проектов импортозамещения эта работа должна быть активизирована. В процессе регистрации многие орфанные лекарственные препараты проходят клинические испытания. Однако после испытаний, их применение не обеспечивается финансированием, и больные вынуждены прерывать эффективное, часто — жизненно спасающее лечение.

Вместе с тем в стране не работает система оценки медицинских технологий, которая в первую очередь должна быть направлена дорогостоящие лекарственные препараты. Нет практики сдерживания роста цен на эти лекарства (исключая программу «7 нозологий»). Затраты на 1 больного из «Перечня 24 заболеваний» почти в 2 раза выше! чем на аналогичного 1 больного из программы «7 нозологий»: более 800 тыс. руб. на человека против 429 тыс. руб. соответственно. В результате общество не знает, тратятся ли средства действительно на жизненно спасающие технологии или они уходят на поддержание жизни без всякой перспективы ее улучшения. Эти вопросы требуют этических, моральных ответов, общественного согласия.

Бесхозность и бессистемность в вопросе редких болезней дорого обходится государству: в 2015 г. «цена вопроса» составила около 23 млрд руб. или 8% рынка лекарств (в мире — 3—4%)! Не видно перспектив развития ситуации — ни в научном, ни в организационном плане, нет координации и кооперации ведомств, научных, медицинских и социальных структур. В связи с этим напрашивается необходимость Государственной программы по редким заболеваниям и орфанным технологиям и единый координирующий эту программу орган власти.

**Лечебное питание.** Для многих редких заболеваний основой профилактики и лечения являются продукты лечебного питания. Часто это высокотехнологические продукты. Однако не су-

ществует никакого упоминания о продуктах в законодательстве и нет ни одного нормативного документа, регламентирующего организационно-технологические и финансовые вопросы в этой сфере.

**Государственная программа.** В Европейских странах с конца нулевых годов действует документ, который рекомендует создание и внедрение «Стратегий» для редких заболеваний, обязывающий государства-содружества иметь такой национальный план. Стратегия помощи больным с редкими заболеваниями не просто сосредоточена на услугах пациентов, она охватывает научные исследования, для улучшения диагностики и лечения редких заболеваний. Основные задачи такой Стратегии помощи больным с редкими заболеваниями должны включать:

- достижение равенства в доступности к услугам здравоохранения: каждому больному с редким заболеванием следовать четким, хорошо определенным путем медицинской помощи, обеспечивающей высокое качество услуг и наивысшие результаты;

- скоординированный подход к лечению и социальной помощи, учитывающий потребности пациентов и их семей;

- постановка диагноза на основе научных достижений и обеспечение лечения в рамках наилучшей клинической практики и оптимального использования ресурсов;

- поддержка специализированных клинических центров, экспертов для обеспечения высокого качества клинической помощи и экспертизы для пациентов их семей и лиц, и деятельности мультипрофессиональных команд;

- распространение передового опыта в исследованиях и разработках диагностики и лечения редких заболеваний;

- создание соответствующей инфраструктуры и клинических рекомендаций;

- осуществление эффективных мер поддержки пациентам и их семьям;

- поиск совместных решений между службами здравоохранения, научными сообществами, промышленностью;

- развитие программ поддержки обучения и подготовки кадров, которые позволят профессионалам здравоохранения и социальной помощи лучше и быстрее диагностировать редкие заболевания и обеспечить доступ к современному лечению.

## ОБЩИЕ ВОПРОСЫ СТАНДАРТИЗАЦИИ

### НОВАЯ МОДЕЛЬ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ, СВЯЗАННАЯ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ. ОБЗОР ЗАКОНОДАТЕЛЬСТВА В ОБЛАСТИ РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

А.А. Соколов<sup>1</sup>, О.Ю. Александрова<sup>2</sup>

*Северо-Западный государственный медицинский университет  
им. И.И. Мечникова*

*НП «Национальный Совет экспертов по редким болезням», Санкт-Петербург  
Первый Московский государственный медицинский университет  
им. И.М. Сеченова*

*Рассмотрены основные понятия новой модели здравоохранения, связанной с редкими заболеваниями, внедряемой во многих странах мира. Проанализированы критерии отнесения заболевания к редким болезням в разных странах. Представлен обзор законодательства в области редких болезней в Российской Федерации.*

*Ключевые слова: редкие болезни, орфанные лекарственные препараты, законодательство*

Лечение редких заболеваний является новой моделью здравоохранения (*Model List for Orphan Medicines*), которая получает большое распространение в мире. Возникшее в 80-е годы XX века в США данное направление сейчас активно внедряется как в развитых, так и в развивающихся странах и сосуществует с общепринятой

<sup>1</sup> Соколов Алексей Альбертович — д-р мед. наук, профессор кафедры анестезиологии и реаниматологии им. В.Л. Ваневского СЗГМУ им. И.И. Мечникова; исполнительный директор Национального Совета экспертов по редким болезням; 194017, Санкт-Петербург, пр. Энгельса, д. 50—60; e-mail: dr.sokolov@list.ru.

<sup>2</sup> Александрова Оксана Юрьевна — д-р мед. наук, профессор; профессор кафедры основ законодательства в здравоохранении Первый МГМУ им. И.М. Сеченова; Москва, ул. Трубецкая, д. 8, стр. 2; тел. 8 (499) 766-83-46; e-mail: aou18@mail.ru.

концепцией лечения социально значимых заболеваний с использованием жизненно необходимых лекарственных средств (*Model List of Essential Medicines*) [1].

В основе новой модели находится пациент, имеющий конкретное заболевание. Ее ключевыми понятиями являются «редкое заболевание» (*raredisease*) и «лекарство-сирота» (*orphan drug*).

Что же такое редкое заболевание? Это встречающееся с определенной частотой (различной в разных странах) жизнеугрожающее или хроническое прогрессирующее заболевание, приводящее без лечения к смерти или инвалидизации больного.

Принципы определения порога отнесения заболевания к редким отличаются в разных стра-

нах. В США, Японии и Австралии за основу принимается абсолютная частота. В США заболевание считается редким, если им страдают менее 200 000 американцев, в Японии — если им страдают менее 50 000 японцев, в Австралии — если им страдают менее 2000 австралийцев. В ЕС, Канаде и Китае за основу принимается относительная частота. В Европейском Союзе заболевание считается редким, если оно встречается реже 5:10 000 населения, в Канаде — реже 1:2000 населения, в Китае — реже 1:10 000 детей, реже 1:500 000 взрослых (таблица).

В США и Великобритании отдельно выделяется категория ультра-редких заболеваний. В Великобритании редкие заболевания — ответственность регионов, а ультра-редкие — центральной власти.

Лекарство-сирота (*orphan drug*) — это медицинский продукт, предназначенный для диагностики, профилактики и лечения редкого заболевания, который не имеет коммерческих перспектив, но отвечает нуждам общественного здоровья. Компании, работающие в области медицины, при обычных рыночных условиях не заинтересованы в развитии таких продуктов, поскольку они не имеют в перспективе коммерческого успеха по экономическим причинам (прежде всего из-за высокой стоимости разработки и продвижения продукта на рынок и/или из-за низкого спроса на него в силу редкости заболевания).

Правительства разных стран финансируют специальные программы, чтобы выпуск «невыгодных» или «сиротских» лекарств стал привлекательным, и компании, их производящие, не работали себе в убыток. Во многих странах приняты специальные законодательные акты, предоставляющие определенные льготы компаниям-разработчикам, стимулирующие интерес науки и бизнеса к инновационным разработкам в этой области. Стимулами могут быть: исключительные маркетинговые права на срок от 5 до 10 лет; полная или частичная оплата процедур получения официального разрешения для использования лекарства; возможность получения финансовой поддержки из государственных фондов для исследований в области редких болезней; информационная и организационная поддержка в составлении протоколов клинических испытаний и др.

Пионерами в этой области были США. В 1982 г. при Агентстве США по лекарствам и продуктам питания (FDA) было создано специальное бюро (*Office of Orphan Product Development*), занимающееся развитием «редких продуктов». В 1983 г. был принят закон (*Orphan Drug Act*), регламентирующий статус редкого заболевания, препарата-сироты и утвердивший привилегии для фирм-разработчиков и производителей. Причем это касалось не только фармацевтических и биологических препаратов, но и медицинской техники и диетических продуктов

Количественные критерии отнесения заболевания к редким и ультра-редким в разных странах

Страна	Абсолютная частота	Относительная частота	Пересчет на 1 пациента исходя из численности населения	Пересчет на 10 тыс. населения исходя из численности населения
Редкие заболевания				
США	< 200 000 американцев	—	<1: 1 500	<6,7: 10 000
Канада	—	< 1: 2 000	<1: 2 000	<5: 10 000
Япония	< 50 000 японцев	—	<1: 2 500	<4: 10 000
Австралия	< 2 000 австралийцев	—	<1: 9000	<1,1: 10 000
Европейский Союз	—	< 5: 10 000	<1: 2 000	<5: 10 000
Китай	—	< 1: 10 000	< 1: 10 000	< 1: 10 000
дети	—	< 1: 500 000	< 1: 500 000	< 0,02: 500 000
взрослые	—	—	< 1: 10 000	<1: 10 000
Россия	—	—	< 1: 10 000	<1: 10 000
Ультра-редкие заболевания				
США	< 2 000 американцев	—	<1: 150 000	<0,07: 10 000
Великобритания	—	< 1: 50 000	< 1: 50 000	<0,20: 10 000

питания. Согласно этому закону, около 1600 известных заболеваний и синдромов были признаны редкими, а 300 лекарств были отнесены к лекарствам-сиротам. В последующем подобные законодательные акты были приняты в других странах — в странах Северной Европы (1984—1990), в Сингапуре (1991), Японии (1993), на Тайване, в Южной Корее (1995), Канаде (1995), Австралии (1997), Европейском Союзе (1999), Китае (2010). В настоящее время во многих странах лекарственные средства, относящиеся к категории редких, составляют целый сегмент лекарственного рынка со своими правилами производства, регистрации, государственной поддержки, патентной защиты и т.п.

Основополагающими документами в Европейском Союзе были решение Европейского парламента № 1295/1999/ЕС от 29.04.1999 г. и директива Европейского парламента № 141/2000 от 16.12.1999 г. В них сформулированы понятия болезней-сирот и сиротских лекарств и определены перспективы в их изучении и лечении.

О масштабах проведенной в Евросоюзе работы говорят данные *Orphanet* — Европейской базы данных по редким заболеваниям. На 15.02.2016 г. в ней было зарегистрировано 5833 редких заболевания и состояния; 3280 лаборатории, в которых возможна их диагностика; 6636 экспертных центров; 19 894 медицинских специалистов.

В нашей стране законодательное регулирование в сфере редких болезней началось с принятия Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Федеральный закон № 323-ФЗ) [2]. Оказанию медицинской помощи лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями посвящена статья 44, которая называется «Медицинская помощь гражданам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями», где сказано, что:

«1. Редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения.

2. Перечень редких (орфанных) заболеваний формируется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещается на его официальном сайте в сети «Интернет».

3. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, из числа заболеваний, указанных в части 2 настоящей статьи, утверждается Правительством Российской Федерации.

4. В целях обеспечения граждан, страдающих заболеваниями, включенными в перечень, утвержденный в соответствии с частью 3 настоящей статьи, лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания осуществляется ведение Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее в настоящей статье — Федеральный регистр), содержащего следующие сведения:

- 1) страховой номер индивидуального лицевого счета гражданина в системе обязательного пенсионного страхования (при наличии);
- 2) фамилия, имя, отчество, а также фамилия, которая была у гражданина при рождении;
- 3) дата рождения;
- 4) пол;
- 5) адрес места жительства;
- 6) серия и номер паспорта (свидетельства о рождении) или удостоверения личности, дата выдачи указанных документов;
- 7) дата включения в Федеральный регистр;
- 8) диагноз заболевания (состояние);
- 9) иные сведения, определяемые Правительством Российской Федерации.

5. Ведение Федерального регистра осуществляется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти в порядке, установленном Правительством Российской Федерации.

6. Органы государственной власти субъектов Российской Федерации осуществляют ведение регионального сегмента Федерального регистра и своевременное представление сведений, содержащихся в нем, в уполномоченный федеральный орган исполнительной власти в порядке, установленном Правительством Российской Федерации».

Формы документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра и порядок (последовательность и сроки) их предоставления введены в действие приказом Минздрава России

от 19.11.2012 г. № 950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления» [3].

Перечень редких (орфанных) заболеваний в соответствии с частью 2 статьи 44 опубликован на сайте Минздрава. Последнее обновление было от 19.02.2016 г. В него вошло 216 заболеваний и нозологических групп.

Из данного перечня в соответствии с частью 3 статьи 44 сформирован Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности («Перечень 24 заболеваний»). Данный перечень утвержден Постановлением Правительства от 26.04.2012г. № 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» [4]. Данный перечень содержит 24 заболевания.

В соответствии с пунктом 10 части 1 статьи 16 Федерального закона № 323-ФЗ к полномочиям органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья относятся:

«10) организация 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 гражданина или инвалидности, предусмотренный частью 3 статьи 44 настоящего Федерального закона» (в ред. Федерального закона от 25.11.2013 г. № 317-ФЗ).

Кроме «Перечня 24 заболеваний» существует группа заболеваний, входящих в отдельную федеральную программу, так называемую программу «7 нозологий». Начало данной программе положил Приказ Минздравсоцразвития России от 9.03.2007 г. № 159 «О мерах по обеспечению

отдельных категорий граждан необходимыми лекарственными средствами» [5], который вывел граждан, болеющих наиболее дорогостоящими заболеваниями, в 2007 г. из Программы дополнительного лекарственного обеспечения (Программа ДЛО) — программа по реализации прав отдельных категорий граждан на дополнительную бесплатную медицинскую помощь, предусматривающую обеспечение необходимыми лекарственными средствами по рецептам врача (фельдшера) при оказании амбулаторной помощи в соответствии с Перечнем лекарственных средств, утверждаемым Минздравом России.

В соответствии с вышеуказанным приказом Минздравсоцразвития России [5] наиболее затратные, с точки зрения лекарственного обеспечения заболевания (7 нозологий), были выведены из Программы ДЛО (на сегодняшний день программа называется программой ОНЛП), основанной на принципе социального страхования, и переведены на непосредственное финансирование из федерального бюджета РФ. Соответственно были исключены и дорогостоящие препараты для лечения указанных 7 наиболее высокочрезвычайных нозологий.

В приказе Минздравсоцразвития России от 9.03.2007 г. № 159 [5] был сформирован список больных с определенными заболеваниями, для которых обеспечение лекарственными средствами происходит из средств федерального бюджета. Часть из этих заболеваний (гемофилия, муковисцидоз, гипопитарный нанизм, болезнь Гоше, некоторые злокачественные новообразования лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей) входит в «Перечень 24 заболеваний» в соответствии с частью 2 статьи 44 Федерального закона № 323-ФЗ.

В соответствии со статьей 83 «Финансовое обеспечение оказания гражданам медицинской помощи и санаторно-курортного лечения» Федерального закона № 323-ФЗ:

«9. 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 настоящего Федерального закона), осуществляется за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации».

В Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год (утвержденной Постановлением Правительства РФ от 19.12.2015 г. № 1382 (ПГГ) в разделе V «Финансовое обеспечение Программы» сказано:

«За счет бюджетных ассигнований бюджетов субъектов Российской Федерации осуществляется:

— 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...» [6].

Таким образом, больные орфанными заболеваниями, входящими в «Перечень 24 заболеваний» должны быть обеспечены лекарственными препаратами за счет средств бюджетов субъектов РФ.

С 1.07.2015 г. вступил в силу Федеральный закон от 22.12.2014 г. № 429-ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон «Об обращении лекарственных средств» [7], внесший изменения и дополнения в Федеральный закон от 12.04.2010 г. № 61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств» (Федеральный закон № 61-ФЗ) [8]. В этом законе впервые дано определение «орфанного лекарственного препарата». Статья 4 Федерального закона № 61-ФЗ дополнена пунктом 6.1: «орфанные лекарственные препараты — лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний».

В настоящее время одна из проблем заключается в том, что данные лекарственные препараты являются дорогими. Соответственно на субъекты

РФ ложится груз серьезных финансовых обязательств по обеспечению живущими в этих субъектах граждан, больных редкими заболеваниями, орфанными лекарственными препаратами.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Stolk P., Willems M.J.C., Leufkens H.G.M. «Rare essentials» drugs for rare diseases as essential medicines // Bulletin of the World Health Organization. 2006. Vol. 86. № 9. P. 746—751.
2. Федеральный закон РФ от 21 ноября 2011 г. № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». URL: <http://base.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?req=doc;base=LAW;n=121895> (дата обращения: 13.01.2015).
3. Приказ МЗ РФ от 19 ноября 2012 г. № 950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления». URL: <http://base.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?base=LAW&n=139343&req=doc> (дата обращения: 13.01.2015).
4. Постановление Правительства РФ 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». URL: <http://base.garant.ru/70168888/> (дата обращения: 13.01.2015).
5. Приказ МЗ СР РФ от 9 марта 2007 г. № 159 «О мерах по обеспечению отдельных категорий граждан необходимыми лекарственными средствами». URL: <http://base.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?req=doc;base=EXP;n=396149> (дата обращения: 13.01.2015).
6. Постановление Правительства от 19 декабря 2015 г. № 1382 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год». URL: <http://www.garant.ru/hotlaw/federal/678898/> (дата обращения: 13.01.2015).
7. Федеральный закон Российской Федерации от 22 декабря 2014 г. № 429-ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон «Об обращении лекарственных средств». URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_172505/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_172505/) (дата обращения: 13.01.2015).
8. Федеральный закон Российской Федерации от 12 апреля 2010 г. № 61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств». URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_99350/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_99350/) (дата обращения: 13.01.2015).

## ПОЛНОМОЧИЯ ОРГАНОВ ИСПОЛНИТЕЛЬНОЙ ВЛАСТИ СУБЪЕКТОВ РФ ПО ОБЕСПЕЧЕНИЮ ЛЕКАРСТВЕННЫМИ ПРЕПАРАТАМИ БОЛЬНЫХ ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ — ВАРИАНТЫ РЕШЕНИЯ ПРОБЛЕМЫ

О.Ю. Александрова<sup>1</sup>, М.Н. Бурцева, О.А. Нагибин<sup>2</sup>

*Первый Московский государственный медицинский университет  
им. И.М. Сеченова*

*Министерство здравоохранения Республики Якутия (Саха),  
отдел лекарственного обеспечения населения и медицинской техники,  
г. Якутск*

*Городская поликлиника № 2, г. Рязань*

*Рассмотрены различные варианты реализации полномочий субъектов Российской Федерации по обеспечению лекарственными препаратами граждан, больных с орфанными заболеваниями, за счет средств региональных бюджетов. Проанализирована возможность использования средств обязательного медицинского страхования для лекарственного обеспечения больных, страдающих орфанными заболеваниями при оказании медицинской помощи в условиях стационара и дневного стационара.*

*Ключевые слова: орфанные (редкие) заболевания, лекарственные препараты, полномочия субъектов Российской Федерации*

В соответствии с пунктом 10 части 1 статьи 16 Федерального закона от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Федеральный закон № 323-ФЗ) [1] к полномочиям органов государственной власти субъектов РФ в сфере охраны здоровья относятся:

«10) организация обеспечения граждан лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лече-

<sup>1</sup> Александрова Оксана Юрьевна — д-р мед. наук, профессор; профессор кафедры основ законодательства в здравоохранении Первый МГМУ им. И.М. Сеченова; Москва, ул. Трубецкая, д. 8, стр. 2; тел. 8 (499) 766-83-46; e-mail: aou18@mail.ru.

<sup>2</sup> Нагибин Олег Александрович — канд. мед. наук, главный врач ГБУ «Городская поликлиника № 2» г. Рязань.

ния заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности, предусмотренный частью 3 статьи 44 настоящего Федерального закона».

Проблемой является то, что орфанные лекарственные препараты (ЛП) дорогие соответственно на субъекты РФ ложится груз серьезных финансовых обязательств по обеспечению живущими в этих субъектах граждан, больных редкими заболеваниями, орфанными ЛП.

Анализ деятельности субъектов РФ по реализации полномочий по обеспечению больных орфанными заболеваниями ЛП показал, что регионы применяют 3 варианта использования фи-

нансовых средств для обеспечения ЛП данных больных:

1. Принятие отдельных региональных программ лекарственного обеспечения больных орфанными заболеваниями (финансирование из бюджета субъекта РФ).

2. Включение граждан, больных орфанными заболеваниями, в категории региональных льготников, и ЛП для лечения орфанных заболеваний в перечень ЛП для региональных льготников (финансирование из бюджета субъекта РФ).

3. Использование средств ОМС для финансирования лекарственного обеспечения при оказании медицинской помощи больным орфанными заболеваниями (при оказании медицинской помощи в условиях дневного стационара и стационара).

Проанализируем варианты обеспечения ЛП больных орфанными заболеваниями.

#### ВАРИАНТ 1.

##### **Принятие отдельных региональных программ лекарственного обеспечения граждан, больных орфанными заболеваниями (финансирование из бюджета субъекта РФ)**

Данный вариант предполагался законодателем, когда в Федеральном законе № 323-ФЗ были закреплены полномочия органов государственной власти субъектов РФ по организации обеспечения граждан ЛП и специализированными продуктами лечебного питания для лечения больных орфанными заболеваниями (в соответствии с частью 3 статьи 44 Постановления Правительства РФ 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» («Перечень 24 заболеваний»).

В соответствии со статьей 83 Федерального закона № 323-ФЗ, как мы указывали ранее, финансирование обеспечения ЛП больных орфанными заболеваниями из «Перечня 24 заболеваний» является расходным обязательством бюджетов субъектов РФ. Причем в законе данные полномочия выделены отдельно от полномочий по обеспечению ЛП региональных льготников.

То есть законодатель не смешивает данные полномочия, что предполагает, что регионы будут реализовывать полномочия по лекарственному обеспечению больных орфанными заболеваниями отдельно от полномочий по лекарственному обеспечению региональных льготников.

Организация обеспечения ЛП больных орфанными заболеваниями может быть закреплена в виде отдельной программы субъекта РФ, или быть частью региональной программы развития здравоохранения. Принципиально важно, что на реализацию данной программы (подпрограммы) должны быть обособлено выделены средства в бюджете субъекта РФ.

Преимуществом данного варианта реализации полномочий является прежде всего возможность обеспечивать больных орфанными заболеваниями ЛП при оказании медицинской помощи как в амбулаторных условиях, так и в условиях стационара.

При данном варианте орфанные ЛП централизованно закупаются из средств регионального бюджета (утверждается порядок закупок орфанных ЛП), что является на сегодняшний день серьезным экономическим преимуществом. Разрабатывается и утверждается органом управления здравоохранением порядок назначения ЛП, порядок предоставления данных ЛП пациенту на этапе амбулаторного лечения, порядок предоставления данных ЛП медицинской организации — стационару на этапе стационарного лечения. Данный вариант позволяет разработать четкую маршрутизацию пациента с установленным орфанным заболеванием при оказании ему медицинской помощи (от медицинской организации, оказывающей первичную медико-санитарную помощь (ПМСП), при подозрении на орфанное заболевание, до стационарного лечения, с вопросами контроля, диспансеризации, учета), закрепить маршрут движения пациента в едином нормативном акте субъекта РФ (приказе органа управления здравоохранением), что обеспечивает преемственность в лечении данных больных.

Главная проблема, мешающая регионам использовать данный вариант реализации полномочий, — это дорого для региона. Орфанные ЛП — дорогие ЛП. На сегодняшний день основная масса бюджетов субъектов РФ являются дотационными. Поэтому найти финансовые средства на реализацию столь «дорогих» полномочий регионам сложно.



**ВАРИАНТ 2.**

**Включение граждан, больных орфанными заболеваниями, в категории региональных льготников, и ЛП для лечения орфанных заболеваний в перечень ЛП для региональных льготников**

В соответствии с частью 2 статьи 81 «Территориальная программа государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи» Федеральный закон № 323-ФЗ:

«2. В рамках территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи органы государственной власти субъектов Российской Федерации устанавливают:

...5) перечень лекарственных препаратов, отпускаемых населению в соответствии с Перечнем групп населения и категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых лекарственные средства и изделия медицинского назначения отпускаются по рецептам врачей бесплатно, а также в соответствии с Перечнем групп населения, при амбулаторном лечении которых лекарственные средства отпускаются по рецептам врачей с пятидесятипроцентной скидкой...».

В Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год (утв. Постановлением Правительства РФ от 19 декабря 2015 г. № 1382 (ПГГ) [2] в разделе V «Финансовое обеспечение Программы» сказано:

«За счет бюджетных ассигнований бюджетов субъектов Российской Федерации осуществляется:

— 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;

— обеспечение лекарственными препаратами в соответствии с перечнем групп населения и категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых лекарственные препараты и медицинские изделия в соответствии с законодательством Российской Федерации отпускаются по рецептам врачей бесплатно;

— обеспечение лекарственными препаратами в соответствии с перечнем групп населения, при амбулаторном лечении которых лекарственные препараты отпускаются по рецептам врачей с 50-процентной скидкой...».

Льготные группы населения, указанные в пункте 5 части 2 статьи 81 Федерального закона № 323-ФЗ и в ПГГ относятся к так называемым «региональным льготникам».

Таким образом, как обеспечение ЛП больных орфанными заболеваниями, так и обеспечение ЛП «региональных льготников» осуществляется из бюджета субъекта РФ. Поэтому вышеуказанная нами, при анализе варианта 1, проблема недостаточности финансовых средств в дотационных бюджетах субъектов РФ сказывается не только на реализации полномочий по лекарственному обеспечению больных орфанными заболеваниями, но и по лекарственному обеспечению региональных льготников.

Орфанные заболевания при данном варианте реализации полномочий субъекта РФ вводятся в категории заболеваний, при которых льготные категории граждан, проживающие в данном субъекте РФ, обеспечиваются ЛП (то есть больные орфанными заболеваниями становятся региональными льготниками в общем списке региональных льготников, а не по отдельной программе). При данном варианте финансирование лекарственного обеспечения больных орфанными заболеваниями оказывается размыто в общем объеме финансирования лекарственного обеспечения региональных льготников.

При формировании групп региональных льготников субъекты РФ по-прежнему ориентируются на Постановление 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» [3], которое официально не было отменено.

Данным Постановлением Правительства РФ [3] утверждены Перечень групп населения и категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых ЛП и изделия медицинского назначения отпускаются по рецептам врачей бесплатно, Перечень групп населения, при амбулаторном лечении которых ЛП отпускаются по рецептам врачей с 50-процентной скидкой. Субъекты РФ могут расширить перечень групп населения и ка-

тегорий заболеваний, и как категории заболеваний, «орфанные болезни» могут быть включены в региональные перечни. В ряде регионов именно так и поступают. Соответственно ЛП для обеспечения медицинской помощи в амбулаторных условиях больным орфанными заболеваниями закупаются за счет средств бюджета субъекта РФ.

Преимуществом данного варианта реализации полномочий по обеспечению ЛП больных орфанными заболеваниями является десятилетиями отработанный механизм лекарственного обеспечения региональных льготников, а также, как правило, централизованные закупки ЛП в регионах.

Недостатком данного варианта является возможность обеспечения больных ЛП при оказании медицинской помощи только в амбулаторных условиях.

К тому же при дороговизне орфанных ЛП значительная доля финансирования лекарственной помощи региональным льготникам уйдет на лечение больных орфанными заболеваниями.

На наш взгляд, данный вариант можно использовать для тех орфанных болезней, лечение которых, в основном, подразумевает применение ЛП в амбулаторных условиях, то есть пациент может принимать ЛП самостоятельно, без непосредственного контроля со стороны врача во время приема ЛП. Врач определяет дозировку ЛП для конкретного пациента, пациент самостоятельно принимает ЛП. Такое применение ЛП возможно для таблетированных ЛП, а также для ЛП, которые могут вводиться в условиях процедурного кабинета поликлиники или самостоятельно пациентом.

### **ВАРИАНТ 3.**

#### **Использование средств ОМС для финансирования лекарственного обеспечения при оказании медицинской помощи больным орфанными заболеваниями (при оказании медицинской помощи в условиях дневного стационара и стационара)**

Данный вариант обеспечения ЛП граждан, больных орфанными заболеваниями, наиболее интересен на сегодняшний день субъектам РФ, поскольку позволяет при дефиците бюджетов

регионов для этих целей использовать средства ОМС.

Вопрос о включении медицинской помощи при орфанных заболеваниях в систему ОМС не стоит — медицинская помощь при данных заболеваниях входит в систему ОМС. Однако обеспечение ЛП при оказании медицинской помощи гарантируется только в соответствии с частью 2 статьи 80 Федеральный закон № 323-ФЗ:

«2. При оказании в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи первичной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара и в неотложной форме, специализированной медицинской помощи, в том числе высокотехнологичной, скорой медицинской помощи, в том числе скорой специализированной, паллиативной медицинской помощи в стационарных условиях осуществляется обеспечение граждан лекарственными препаратами для медицинского применения, включенными в перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов...».

То есть на безвозмездной основе для граждан ЛП предоставляются при оказании медицинской помощи:

- в стационарах;
- в дневных стационарах;
- при оказании скорой медицинской помощи;
- при оказании ПМСП (но только в условиях дневного стационара и в неотложной форме).

То есть при оказании ПМСП в амбулаторных условиях гражданам ЛП не гарантируются, то есть на безвозмездной основе не предоставляются.

Исключение составляют отдельные категории граждан, которым предоставляются меры социальной поддержки, в том числе обеспечение ЛП для лечения в амбулаторных условиях, из средств федерального бюджета (так называемые «федеральные льготники»), и вышеупомянутые «региональные льготники», ЛП для лечения в амбулаторных условиях которым предоставляются из средств регионального бюджета (но не средств ОМС).

Система ОМС никогда не финансирует ЛП для лечения больных в амбулаторных условиях (ни орфанные, никакие другие ЛП).

Таким образом, использовать средства ОМС невозможно для обеспечения ЛП больных орфанными заболеваниями при лечении в амбулаторных условиях.

Поэтому использование средств ОМС для обеспечения ЛП больных орфанными заболеваниями возможно:

- при оказании медицинской помощи в стационарных условиях;
- при оказании медицинской помощи в условиях дневного стационара.

При оказании медицинской помощи больным орфанными ЛП, которые являются, как правило, дорогими, медицинской организации должны быть возмещены расходы на оказание данной помощи, включая расходы на ЛП при оказании стационарной медицинской помощи.

При использовании средств ОМС для обеспечения больных орфанными ЛП на период лечения в условиях стационара или дневного стационара возникают следующие проблемы.

1. Тарифы в системе ОМС (которые и формируют стоимость случая лечения в стационаре) явно недостаточны для оплаты случаев госпитализации орфанных больных с лечением этих больных орфанными ЛП.

2. Затраты на орфанные ЛП (как входящие в Перечень ЖНВЛП, так и закупаемые «по жизненным показаниям», или входящие в стандарты медицинской помощи или клинические рекомендации) не предусмотрены в общем объеме средств при финансировании медицинской организации по согласованным объемам медицинской помощи на год: при закупке дорогих орфанных ЛП в начале года — в конце года медицинская организация останется без средств к существованию.

3. В случае оплаты медицинской организации данных случаев лечения в стационаре из средств ОМС средства на финансирование медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями перераспределяются из общего объема средств территориальной программы госгарантий (то есть для каких-то медицинских организаций, участвующих в реализации территориальной программы госгарантий, нужно уменьшить финансирование; дополнительно из Федерального фонда ОМС на лечение орфанных больных в условиях стационара или дневного стационара средства не предоставляются).

4. Что считать законченным случаем лечения в стационаре больного орфанным заболеванием, если выздоровление невозможно.

5. Если данному больному требуются регулярные (например, 1 раз в неделю) госпитализации

в стационар с целью введения орфанного ЛП, то повторные случаи госпитализации по поводу одного заболевания в течение 1 месяца в системе ОМС трактуются как дефект медицинской помощи, и на медицинскую организацию налагаются санкции (в виде неоплаты медицинской помощи и штрафов).

Вышеуказанные проблемы не решены на федеральном уровне. Каждый регион решает их самостоятельно, исходя из собственного видения проблемы, финансовых возможностей, количества орфанных больных в конкретном субъекте РФ.

Основными путями решения вышеуказанных проблем при использовании средств ОМС при оказании медицинской помощи больным орфанными болезнями являются:

— формирование отдельных (узких) КСГ по каждому орфанному заболеванию с учетом стоимости орфанных ЛП (при отсутствии отдельных КСГ по орфанным заболеваниям на федеральном уровне);

— медицинским организациям, оказывающим медицинскую помощь больным с орфанными заболеваниями, отдельно просчитываются необходимые ресурсы (согласованные объемы медицинской помощи), позволяющие не только оказывать медицинскую помощь, но и оплачивать ее в полном объеме (с учетом применяемых ЛП);

— отдельного регулирования в Тарифном соглашении требует вопрос, что считать законченным случаем лечения орфанного больного при госпитализации в стационар или дневной стационар для введения лекарственного препарата (возможно применение понятия «улучшение в протекании болезни в определенной степени» или «поддержание состояния здоровья пациента с ... (диагноз) с использованием ЛП ... (указать)».

— отдельного решения, также закрепленного в Тарифном соглашении, требует дифференцированный подход к дефектуре медицинской помощи по отношению к медицинским организациям, оказывающим медицинскую помощь орфанным больным (необходимо предусмотреть возможность частых госпитализаций для введения ЛП) с исключением из санкций, налагаемых страховыми медицинскими организациями, санкций за повторные госпитализации по поводу одного и того же заболевания в течение определенного периода времени.

Но, даже решив все вышеуказанные проблемы, необходимо понимать, что, во-первых, не-

возможно использовать средства ОМС для обеспечения ЛП больных орфанными заболеваниями в амбулаторных условиях. Во-вторых, при оказании медицинской помощи орфанному больному в стационарных условиях денежные средства на оказание медицинской помощи с применением дорогого орфанного ЛП необходимо будет изыскать в территориальном фонде ОМС в рамках реализации территориальной программы ОМС из денежных средств, перечисленных на реализацию территориальной Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в целом. Финансирование столь дорогих орфанных ЛП в одной медицинской организации приведет к уменьшению финансирования других медицинских организаций субъекта РФ, участвующих в реализации территориальной программы госгарантий.

Наиболее подходящим вариантом оказания медицинской помощи в системе ОМС в целях введения ЛП для поддержания состояния здоровья больных с орфанными заболеваниями является оказание медицинской помощи не в стационарах, а в дневных стационарах.

Пункт 3 части 2 статьи 32 Федерального закона № 323-ФЗ устанавливает, что медицинская помощь в дневном стационаре оказывается в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, но не требующих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения.

Логичный вариант — вводить ЛП в дневном стационаре.

Проблемой является то, что нормативы финансовых затрат, определенные для оказания медицинской помощи в условиях дневных стационаров, явно недостаточны для обеспечения пациентов орфанными ЛП в период лечения в дневном стационаре.

В регионах дневные стационары используются для введения орфанных ЛП при закупке данных ЛП из средств региональных бюджетов. То есть в данном случае медицинской организации покрываются расходы на введение ЛП под медицинским наблюдением в условиях дневного стационара, но без предоставления орфанного ЛП. Как привило орфанный ЛП выписывается пациенту — региональному льготнику по рецепту врача для применения в амбулаторных условиях. Больной приносит полученный по рецепту ЛП с собой в дневной стационар. Подобный механизм

применяется в ряде регионов и при госпитализации больного в стационар с целью введения ЛП (ЛП не предоставляется медицинской организацией, оказывающей медицинскую помощь в стационарных условиях, а приносится самим пациентом). Данный вариант имеет риски причинения вреда жизни и здоровью пациента применением ЛП с негарантированным качеством (с точки зрения, например, нарушения условий хранения ЛП и т.д.). Чтобы исключить подобные риски, необходимо, чтобы орфанный ЛП предоставлялся на период лечения в стационаре (дневном стационаре) не пациенту, а медицинской организации оказывающей медицинскую помощь.

Таким образом, наиболее правильным как с точки зрения законодательства, так и с точки зрения обеспечения ЛП больных орфанными болезнями, при оказании медицинской помощи (как в амбулаторных условиях, так и условиях стационара и дневного стационара) является принятие отдельных региональных программ лекарственного обеспечения граждан, больных орфанными заболеваниями (финансирование из бюджета субъекта РФ). В условиях дефицитов региональных бюджетов, в целях оказания финансовой помощи субъектам РФ на реализацию полномочий по обеспечению ЛП орфанных больных, необходимо на федеральном уровне рассмотреть вопрос по регулярному целевому субсидированию регионов для покрытия дефицитной части расходных обязательств на осуществление вышеуказанных полномочий субъектов РФ.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Федеральный закон от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». URL: <http://base.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?req=doc;base=LAW;n=121895> (дата обращения: 11.01.2015).
2. Постановление Правительства РФ от 19.12.2015 г. № 1382 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год». URL: <http://base.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?req=doc;base=MED;n=66155> (дата обращения: 11.01.2015).
3. Постановление 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». URL: <http://base.garant.ru/101268/> (дата обращения: 11.01.2015).

## ОБЪЕМЫ И ИСТОЧНИКИ ФИНАНСИРОВАНИЯ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ: РЕАЛИИ, ВОЗМОЖНОСТИ И ПРОГНОЗЫ

Е.Ю. Красильникова<sup>1</sup>, В.Н. Дембровский<sup>2</sup>

*Центр изучения и анализа проблем народонаселения, демографии  
и здравоохранения Института ЕАЭС  
ООО «АлексионФарма», Москва*

*Представлены обобщенные данные по объемам и источникам финансирования обеспечения лекарственными препаратами больных с редкими (орфанными) заболеваниями в Российской Федерации в 2015 г., а также сделан прогноз дальнейшего развития ситуации в 2016 г., основываясь на показателях и трендах, указанных в результатах медико-экономического исследования «Доступность медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями в Российской Федерации: реалии и пути решения проблем», проведенного Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС совместно с Национальным советом экспертов по редким заболеваниям за период 2013—2015 гг. и представленного на круглом столе Комитета Государственной думы по охране здоровья 14 декабря 2015 г.*

*Ключевые слова: редкие (орфанные) заболевания, лекарственные препараты, источники финансирования, бюджет*

С вступлением в силу положений Федерального закона от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Федеральный закон № 323-ФЗ)

<sup>1</sup> Красильникова Елена Юрьевна — заместитель директора Института ЕАЭС, руководитель Центра изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения; 109004 Москва, ул. Александра Солженицына, дом 42; тел. + 7-916-071-57-77; e-mail: human@euras.center.

<sup>2</sup> Дембровский Виталий Николаевич — Директор по стратегическому развитию ООО «АлексионФарма»; 143421, Россия, Красногорский р-н, Московская область, 26-км автодороги «Балтия»; e-mail: dembrowskiyv@alxn.com.

[1], разделивших полномочия и источники бюджетирования лекарственного обеспечения граждан, страдающих редкими заболеваниями в РФ, в первую очередь, включенными в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности [2] («Перечень 24»), субъекты РФ столкнулись с проблемой значительного роста финансовых затрат государства, обусловленной прежде всего высокой стоимостью орфанных ЛП. При этом существующие значительные региональные отличия в объемах финансирования пациентов с редкими заболева-

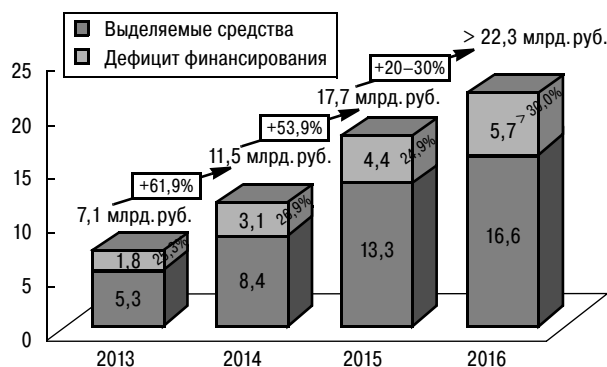


Рис. 1. Объемы финансирования лекарственного обеспечения граждан, страдающих редкими заболеваниями в 2013—2014, расчетная потребность и дефицит региональных бюджетов на необходимые ЛП в 2015—2016 гг.

ниями создают неравные условия доступа этих пациентов к получению медицинской помощи на всей территории РФ [3].

Общие расходы субъектов РФ на лекарственное обеспечение граждан, страдающих заболеваниями из «Перечня 24», с 2012 г. по 2013 г. увеличились более чем в 1,5 раза [4]. В 2014 г. рост расходов продолжился и в целом по РФ вырос с уровня 2,13 млрд руб. в 2012 г. до 8,34 млрд руб. то есть в 4 раза [5].

Данные, полученные в результате анализа результатов исследования «Доступность медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями в Российской Федерации: реалии и пути решения проблем», проведенного Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС совместно с Национальным советом экспертов по редким заболеваниям с 2013 г. по 2015 г. [5], позволили с высокой долей вероятности смоделировать ситуацию с расходами бюджетов на лекарственное обеспечение больных с редкими заболеваниями в 2015 г. в рамках всей РФ, а также прогнозировать расходы по программе 24 нозологий в целом и по отдельным нозологиям как на общегосударственном, так и на уровне каждого региона по отдельности в последующие периоды, в частности на 2016 г.

С учетом количества граждан, состоящих в Федеральном регистре «Перечня 24» (на начало 2015 г. — 12 802 человека), среднего ежегодного прироста количества граждан, впервые внесен-

ных в Федеральный регистр (17,6% в год) [5] и средних расходов бюджета на лекарственное обеспечение 1 гражданина в сумме 874,6 тыс. руб., расчетные затраты региональных бюджетов в целом по РФ в 2015 г. составляют 13,3 млрд руб. Таким образом, основываясь на данных моделирования, в 2015 г. отмечается более чем 50% рост расходов бюджетов субъектов РФ от уровня расходов в 2014 г. на указанные цели (рис. 1).

Данные расчеты в целом соответствуют результатам анализа закупок по группе ЛП, предназначенных для лечения больных с редкими заболеваниями из «Перечня 24», размещенных на портале государственных закупок <http://zakupki.gov.ru> в 2015 г. (13,5 млрд руб.) и планов закупок, опубликованных субъектами РФ на 2016 г. [6].

Реальная потребность в финансировании лекарственного обеспечения граждан, страдающих редкими заболеваниями, значительно выше выделяемых сегодня субъектами РФ бюджетных ассигнований на данное направление. Применяв вышеуказанную расчетную модель, можно спрогнозировать и общую потребность в финансировании больных с редкими заболеваниями в целом по РФ. Исходя из средней потребности 1,163 млн руб. на 1 больного с редким заболеванием, внесенного в соответствующий Федеральный регистр, с учетом новых больных граждан, внесенных в Федеральный регистр, в 2015 г. она составляет 17,7 млрд руб. Значит ожидаемый дефицит финансирования может составить 4,4 млрд руб. (24,9%) из расчетной потребности на включенных в Федеральный регистр граждан по состоянию на 2015 г.

При этом, несмотря на то что с 2013 г. по 2015 г. доля дефицита финансирования остается относительно стабильной (и даже уменьшилась по группе «дети до 18 лет» с 15,0 до 12,1%), абсолютные показатели продолжают значительно расти (более чем в 2,4 раза в период с 2013 г.), а среди взрослых увеличились в процентном отношении и в 2015 г. составляли 32,3% — то есть треть от всей потребности. Следовательно, каждый третий пациент с редким заболеванием не получает жизненно необходимое ему лечение в связи с отсутствием финансирования.

Необходимо помнить о приросте диагностированных и включенных в регистр новых пациентов в течение предстоящего периода финанси-

вания и проводить соответствующие корректировки по прогнозу.

Используя данные по средним расходам бюджета на лекарственное обеспечение 1 гражданина, включенного в Федеральный регистр при отдельных нозологиях и, зная их точное количество, можно получить еще более точные данные применительно к эпидемиологической ситуации в каждом отдельном регионе. При этом, если средние расходы по всем нозологиям используются для общих расчетов и анализа на относительно больших выборках регионов (федеральный округ, Российская Федерация в целом), то для прогнозирования и расчетов на уровне отдельных регионов, где количество больных иногда составляет единицы, а многие нозологии вообще не встречаются, необходимо исходить из расходов на определенного больного конкретной нозологии, соответственно получающего ЛП (для оценки реальных затрат или потребности, прогнозирования расходов, оценки дефицита средств и показателя удовлетворения потребности в ЛП).

При всех подобных расчетах необходимо учитывать следующие важные факторы, в связи с которыми расчеты должны носить дискретный характер.

1. Несмотря на официальную статистику, «потребность» является в некоторой степени субъективным фактором, так как по разным причинам не все нуждающиеся пациенты учитываются организаторами здравоохранения (цифры, предоставляемые пациентскими организациями и профессиональными /экспертными сообществами в большинстве случаев выше).

2. Не все пациенты нуждаются в специальных методах лекарственной терапии, при этом доля нуждающихся больных при разных заболеваниях значительно различается (от 20—25 до 100%).

3. Крайне важным объективным критерием при оценке нуждаемости и планировании бюджета является усредненный показатель частоты предоставления ЛП, установленный стандартами медицинской помощи для соответствующих нозологий.

4. Продолжительности курса терапии в течение установленного рассматриваемого периода (например, 1 пациент начинает лечение в начале года, другой — в конце, следовательно, затраченные средства на 2-го пациента будут значительно ниже, что в результате скажется на

итоговой средней стоимости затрат на 1-го «среднего» пациента из всех, включенных в Федеральный регистр).

5. Дозировки и курсовая стоимость ЛП для конкретных пациентов могут отличаться в разы в зависимости от установленного режима дозирования, возраста (дети/взрослые), массы тела пациента, и даже — тяжести течения заболевания.

6. При исследовании и анализе средних расходов бюджета на лекарственное обеспечение 1 гражданина, включенного в Федеральный регистр (как в части реально затраченных средств, так и в части необходимых средств/дефицита бюджетов), в ряде субъектов учитывались не только основные «таргетные» (патогенетические) ЛП, предназначенные для лечения конкретных болезней, а все ЛП, которые входят в стандарты (включая поддерживающую, симптоматическую терапию, средства лечения осложнений и др.). Часто этим можно пренебречь, учитывая факт, что именно таргетные ЛП являются главной причиной высоких затрат и «нагрузки» на бюджет ввиду крайне высокой цены, и «стоимость» больного в основном формируется именно за счет них. Но есть и исключения, например болезнь Вильсона. При данном заболевании среднегодовая стоимость лечения неосложненных форм составляет 20—30 тыс. руб., а при наличии осложнений она может превышать 1 млн руб.

С учетом ожидаемого дальнейшего повышения цен и увеличения количества пациентов в региональных сегментах Федерального регистра в 2016 г. расчетный объем необходимых финансовых затрат на патогенетическую терапию зарегистрированных в субъектах РФ граждан с редкими заболеваниями может вырасти не менее чем на 20—30% и составить более 22,3 млрд руб. в целом по РФ, а реальные расходы — свыше 16 млрд руб. (см. рис. 1).

С учетом же данных зарубежных эпидемиологических исследований о распространенности редких заболеваний в странах Европы и США можно сделать предположение о реально большем количестве пациентов в РФ по сравнению с зарегистрированными в 2015 г. и связанным с этим дальнейшим ростом необходимых финансовых затрат в плановом периоде 2017—2018 гг. (в среднем в 1,5—2 раза).

Недофинансирование лекарственного обеспечения приводит к тому, что показатель Госу-



Рис. 2. Показатели Государственной Программы развития здравоохранения Российской Федерации «Удовлетворение потребности отдельных категорий граждан в необходимых лекарственных препаратах и медицинских изделиях, а также специализированных продуктах лечебного питания» в 2015 г. по льготной категории граждан, страдающих редкими заболеваниями

дарственной Программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения» [7] «Удовлетворение потребности отдельных категорий граждан в необходимых лекарственных препаратах и медицинских изделиях, а также специализированных продуктах лечебного питания» по льготной категории граждан, страдающих редкими заболеваниями, остается значительно ниже целевых значений, установленных Программой на 2016 г. (96%), и составляет 63,1%. Для отдельных заболеваний данный показатель еще ниже (от 62,1% при сфинголипидозах, 55,7% при пароксизмальной ночной гемоглобинурии и 50,5% при мукополисахаридозе VI типа, до крайне низких 32,2% при гемолитико-уремическом синдроме и всего 14,0% при острой порфирии (рис. 2) [5]. Сформировавшийся в результате дефицита финансирования крайне низкий показатель удовлетворения потребности в ЛП, предназначенных для обеспечения граждан, страдающих нозологиями из «Перечня 24», должен послужить поводом для принятия неотложных мер по решению проблемы лекарственного обеспечения данной группы больных как на федеральном, так и на региональном уровне.

Основная проблема лекарственного обеспечения граждан, страдающих редкими заболеваниями, состоит в том, что в настоящее время не предусмотрено и не согласовано между исполнительными органами федеральной и региональной власти расширение необходимых для этого бюджетных затрат в рамках Федеральной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи [8] и территориальных программ государственных гарантий субъектов РФ. Не учтены соответствующие доходные источники и возможные программы софинансирования, позволяющие обеспечить лекарствами больных с редкими заболеваниями при формировании межбюджетных отношений федерального центра с субъектами РФ как на 2015 г., так и на последующие годы. У многих субъектов РФ недостаточно финансовых средств в собственном бюджете для закупки ЛП, предназначенных для лечения таких заболеваний, поэтому больные лишены возможности получать жизненно необходимую таргетную терапию, что приводит к росту их инвалидизации и смертности. Более чем в 50 субъектах РФ имеются серьезные сложности в обеспечении ЛП даже детей, страдающих редкими заболеваниями [5].

Среди больных с редкими заболеваниями более половины являются инвалидами [5], при этом более 84,2% инвалидов — федеральные льготники (инвалиды I, II групп и дети-инвалиды), а при отдельных нозологиях эта цифра приближается к 100%, но, согласно действующему законодательству, ЛП для лечения редких (орфанных) заболеваний эти граждане должны обеспечиваться преимущественно из региональных бюджетов (рис. 3). В результате на лицо факт правового дисбаланса, который может рассматриваться как дискриминация граждан-инвалидов по признаку заболевания. Тот факт, что 59% инвалидов с редкими заболеваниями в Федеральном регистре — дети, и при этом подавляющее число пациентов-инвалидов являются федеральными льготниками, подтверждает обоснованность выделения данных заболеваний в особую группу, требующую пристального внимания государства и финансирования лекарственного обеспечения из федерального, а не регионального бюджета, как в настоящее время.



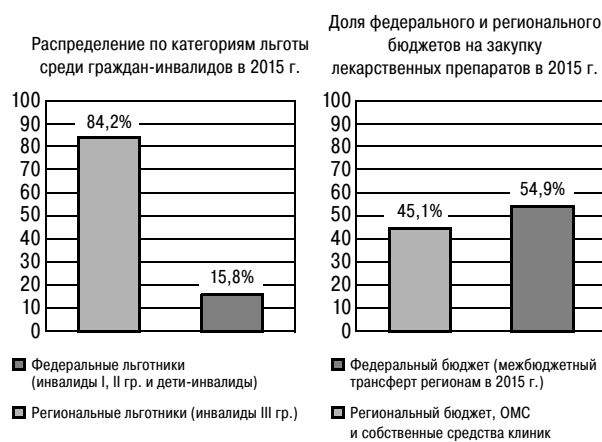


Рис. 3. Несоответствие распределения уровней льготников среди граждан-инвалидов с редкими заболеваниями долям федерального и регионального финансирования закупок ЛП

Основным источником, покрывающим 98—99% потребности в основных ЛП, используемых для лечения редких заболеваний, до последнего времени оставались средства региональных бюджетов. В 2014 г., с развитием системы одноканального финансирования и в связи с все более возрастающей нагрузкой на региональные бюджеты, субъекты РФ начали более активно привлекать средства ОМС для закупок основных (патогенетических) ЛП для лечения редких заболеваний, в том числе дорогостоящих. По состоянию на конец 2015 г. доля ОМС в рассматриваемой сфере выросла с менее чем 1 до почти 3%, что составляет около 340 млн руб. (рис. 4). Все чаще ОМС берет на себя груз обеспечения больных дорогостоящими ЛП, месячный курс терапии которыми обходится в сотни тысяч и даже миллионы рублей. Например, по данным портала государственных закупок <http://zakupki.gov.ru> [6] за 10 месяцев 2015 г., проведено около 40 аукционов в 26 субъектах РФ и на дорогостоящие ЛП из бюджетов ОМС потрачено более 206,8 млн руб. Вышеуказанные факты подтверждают возможность и потенциал ОМС для более широкого использования средств ОМС с целью решения проблем обеспечения больных с редкими заболеваниями необходимыми (в том числе дорогостоящими) ЛП при оказании специализированной медицинской помощи в условиях стационара и дневного стационара, и, в первую очередь — для экстренных и тяжелых больных.

К концу 3-го квартала 2015 г. субъекты РФ потратили на ЛП для лечения редких заболеваний бюджеты, соизмеримые с бюджетами 2014 г. и столкнулись с реальной проблемой полного отсутствия дальнейшего финансирования таких закупок.

Выходом в данной ситуации может быть только отнесение полномочий по лекарственному обеспечению граждан с редкими заболеваниями на федеральный уровень и/или целевое федеральное софинансирование самых высоко затратных редких заболеваний (субсидии). Этот путь предусмотрен существующим законодательством (пунктом 2 части 1 и частью 12 статьи 15 Федерального закона № 323-ФЗ) [1], но не применялся ранее на практике.

В Определении Конституционного суда от 02.07.2013 г. № 1054-О [9] указано, что разделение полномочий и источников финансирования 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 ЛП для редких заболеваний, субъекты РФ вправе рассчитывать на оказание им в той или иной форме финансовой помощи целевого характера.

Благодаря принятому Правительством РФ плану первоочередных мероприятий по обеспечению устойчивого развития экономики и социальной стабильности в 2015 г. регионам РФ в целях улучшения ЛО граждан выделено дополнительно 12 млрд руб. межбюджетных трансфертов [10] для обеспечения льготными ЛП 12,8 тыс. граждан, страдающих редкими заболе-



Рис. 4. Источники и объемы бюджетирования закупок ЛП для лечения 24 редких заболеваний в динамике за 2013—2015 гг.

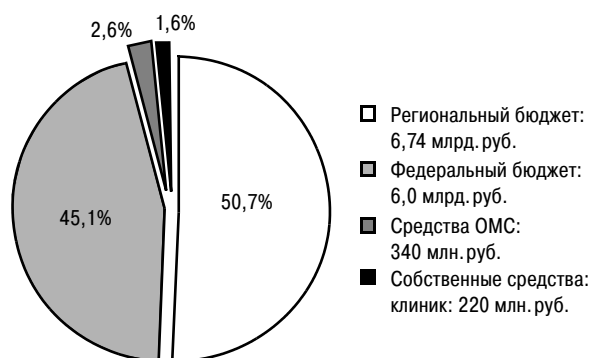


Рис. 5. Распределение долей источников бюджетирования закупок ЛП в 2015 г.

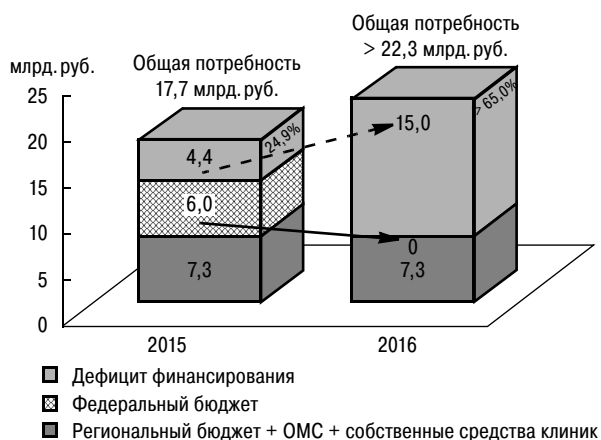


Рис. 6. Прогноз ситуации с финансированием лекарственного обеспечения больных с 24 редкими заболеваниями в случае отсутствия федерального софинансирования в 2016 г.

ваниями, и 13 463 300 граждан, имеющих право получать такие ЛП по рецептам врача бесплатно или со скидкой 50%. По экспертным оценкам [5], совпадающим с данными объективного мониторинга МЗ РФ, до конца 2015 г., около 6,0 млрд руб. из этих средств израсходовано на редкие заболевания (45,1% от всех расходов на лекарственное обеспечение граждан, страдающих этими заболеваниями), что в целом позволило закрыть большую часть потребности в льготных ЛП до конца 2015 г. и на начало 2016 г. (рис. 5).

Необходимо учитывать, что поступившие в субъекты РФ вышеуказанные федеральные средства предотвратили фактическое «банкротство» региональных бюджетов и дефицит ЛП, включая жизненно необходимые для больных с редкими заболеваниями, обеспечив пока-

затель удовлетворения потребности в ЛП на уровне 63,1%. Однако, в условиях снижения бюджетных возможностей субъектов РФ из-за экономической нестабильности и финансового кризиса, в случае отсутствия подобного транша из федерального бюджета в 2016 г. наступит катастрофическая ситуация, когда дефицит бюджета на ЛП для лечения редких заболеваний вместо сегодняшних 24,9% [5] может составить более 65% в целом по РФ, а показатель удовлетворения потребности в ЛП снизится до исторически минимальных уровней в среднем менее 50%, при этом для отдельных заболеваний (особенно дорогостоящих) окажется ниже 25—30% (рис. 6).

Принятое Правительством РФ в рамках антикризисных мер актуальное решение и выделенные федеральные средства в виде межбюджетных трансфертов на ЛО льготных категорий граждан позволили качественно улучшить ситуацию во второй половине 2015 г., однако взятые однажды обязательства и государственные гарантии в отношении больных с редкими заболеваниями не могут быть «разовыми акциями», они не должны быть снижены или прекращены и в последующие годы. Крайне важно обеспечить наличие необходимых оснований и условий для дальнейшего предоставления такой финансовой помощи регионам из федерального бюджета на регулярной (ежегодной) основе и целевым образом отдельно на редких (орфанных) больных в 2016 г. и в последующие годы. Это не позволит «растворить» данную категорию граждан среди других групп льготников и даст возможность обеспечить жесткий государственный контроль за обоснованностью и эффективностью расходования финансовых средств, выделяемых на указанные цели.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Федеральный закон РФ от 21 ноября 2011 г. № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» URL: <http://base.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?req=doc;base=LAW;n=121895> (дата обращения: 11.12.2015).
2. Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболева-

- ниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента». URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_129078/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_129078/) (дата обращения: 11.12.2015).
3. Омеляновский В.В., Сура М.В. с соавт. Информационный бюллетень «Оценка необходимых финансовых затрат на лекарственное обеспечение больных с редкими заболеваниями в РФ». Экспертный совет по здравоохранению Комитета Совета Федерации по социальной политике. М., 2014. 44 с.
  4. Красильникова Е.Ю., Соколов А.А. Анализ ситуации в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в субъектах Российской Федерации (результаты структурированного исследования). М., 2014. 56 с.
  5. Материалы медико-экономического исследования «Доступность медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями в Российской Федерации: реалии и пути решения проблем», проведенного Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕвразЭС совместно с Национальным Советом экспертов по редким заболеваниям за период 2013—2015 гг. представленные на круглом столе Комитета Государственной Думы по охране здоровья. Москва, 14 декабря 2015 г. URL: <http://euras.center/news/> (дата обращения: 11.12.2015).
  6. Портал государственных закупок. URL: <http://zakupki.gov.ru> (дата обращения: 11.12.2015).
  7. Постановление Правительства РФ от 15 апреля 2014 г. № 294 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения». URL: <http://base.garant.ru/70643470/#help> (дата обращения: 11.12.2015).
  8. Постановление Правительства РФ от 19 декабря 2015 г. № 1382 «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год». URL: <http://www.garant.ru/hotlaw/federal/678898/> (дата обращения: 11.12.2015).
  9. Определение Конституционного суда от 02.07.2013 г. № 1054-О «Об отказе в принятии к рассмотрению запросов Кабинета Министров Республики Татарстан и Вахитовского районного суда города Казани о проверке конституционности пункта 10 части 1 статьи 16 и части 9 статьи 83 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». Москва, 2013 г. URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_149805/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_149805/) (дата обращения: 11.12.2015).
  10. Постановление Правительства РФ от 19 июня 2015 г. № 609 «О предоставлении в 2015 г. иных межбюджетных трансфертов бюджетам субъектов РФ в целях улучшения лекарственного обеспечения граждан». URL: <http://base.garant.ru/71096644/> (дата обращения: 11.12.2015).

## ПРОБЛЕМЫ ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

А.А. Соколов<sup>1</sup>

Северо-Западный государственный медицинский университет  
им. И.И. Мечникова

НП «Национальный Совет экспертов по редким болезням», Санкт-Петербург

*Проанализированы основные проблемы оказания медицинской помощи пациентам, страдающим жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности: отсутствие услуг по диагностике и мониторингу течения многих редких заболеваний в Номенклатуре медицинских услуг (утвержденная приказом Минздравсоцразвития России от 27.12.2011 г. № 1664 (в редакции от 10.12.2014 г.)); отсутствие по некоторым редким заболеваниям стандартов первичной медико-санитарной и специализированной медицинской помощи; отсутствие системы маршрутизации в целях диагностики и лечения пациентов с редкими заболеваниями; несовершенство механизмов обеспечения орфанными лекарственными препаратами в стационарных условиях при оказании специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи.*

*Ключевые слова: редкие (орфанные) болезни, орфанные лекарственные препараты, стандарты медицинской помощи, специализированная медицинская помощь, высокотехнологичная медицинская помощь*

Одним из заблуждений, связанных с редкими болезнями, является сужение всех проблем до лекарственного обеспечения. Безусловно, обеспечение пациентов орфанными лекарственными препаратами (ЛП), как правило очень дорогостоящими, — ключевой элемент лечения. Однако, не менее важно создание новой модели медицинской помощи пациенту с редким заболеванием. Существующая модель медицинской помощи

для частых заболеваний в случае редких эффективно работать не будет.

В основе организации медицинской помощи должны лежать стандарты медицинской помощи (СМП), в ряде случаев клинические рекомендации (протоколы лечения).

Для многих заболеваний из группы жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, перечень которых утвержден Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 г. № 403 (группа «24 нозологий»), СМП имеются только для отдельных моделей пациентов (1—2 модели при необходимом минимуме в 4 модели (дети — первичная медико-сани-

<sup>1</sup> Соколов Алексей Альбертович — д-р мед. наук, профессор кафедры анестезиологии и реаниматологии им. В.Л. Ваневского СЗГМУ им. И.И. Мечникова; исполнительный директор Национального Совета экспертов по редким болезням; 194017, Санкт-Петербург, пр. Энгельса, д. 50—60; e-mail: dr.sokolov@list.ru.

тарная помощь и специализированная медицинская помощь, взрослые — первичная медико-санитарная помощь и специализированная медицинская помощь) (табл. 1).

Для 7 редких заболеваний из группы «24 нозологий» СМП отсутствуют, а именно: для пароксизмальной ночной гемоглобинурии (Маркиафавы—Микели), нарушений обмена жирных кислот, галактоземии, болезни Фабри, мукополисахаридоза типа I, незавершенного (неовершенного) остеогенеза, дефекта в системе компонента.

СМП разрабатываются в соответствии с номенклатурой медицинских услуг, утвержденная приказом Минздравсоцразвития России от 27.12.2011 г. № 1664 (в редакции от 10.12.2014 г.) [1]. Однако в данном нормативно-правовом акте отсутствует целый ряд методов диагностики и мониторинга течения редких заболеваний: исследование активности  $\alpha$ -галактозидазы в плазме или лейкоцитах при болезни Фабри, исследование цинка мочи при терапии препаратами цинка при болезни Вильсона, исследование активности идуронат-2-сульфатазы в культуре фибробластов или лейкоцитов при мукополисахаридозе тип II, исследование органических кислот и ацилкарнитинов при глютарик (глутаровой) ацидурии, болезнях накопления аминокислот с разветвленной цепью и многие другие.

В связи с этим существующие СМП не в полной мере учитывают специфику редких болезней. Что, безусловно, сказывается на качестве оказания медицинской помощи.

В настоящее время все аспекты медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями из группы «24 нозологий» наиболее полно представлены в клинических рекомендациях разработанных и утвержденных профильными медицинскими профессиональными некоммерческими организациями.

Приказом Минздрава России от 7.07.2015 г. № 422-ан «Об утверждении критериев оценки качества медицинской помощи» [2] в критерии оценки качества медицинской помощи, применяемые при оказании медицинской помощи как в условиях стационара, так и в условиях дневного стационара введено:

«е) включение в план обследования и план лечения перечня лекарственных препаратов для

медицинского применения с учетом лекарственных препаратов, включенных в стандарты медицинской помощи, имеющих частоту применения 1,0, и клинические рекомендации...».

Приказом ФФОМС от 21.07.2015 г. № 130 внесены изменения в приказ ФФОМС от 1.12.2010 г. № 230 «Об утверждении Порядка организации и проведения контроля объемов, сроков, качества и условий предоставления медицинской помощи по обязательному медицинскому страхованию» [3]:

«13. Пункт 67 дополнить новыми абзацами следующего содержания:

«Дефекты медицинской помощи и/или нарушения при оказании медицинской помощи:

невыполнение, несвоевременное или ненадлежащее выполнение необходимых или выполнение непоказанных, неоправданных с клинической точки зрения, пациенту диагностических и (или) лечебных мероприятий, оперативных вмешательств в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, стандартами медицинской помощи и (или) клиническими рекомендациями (протоколами лечения)».

Таким образом, невыполнение требований клинических рекомендаций становится дефектом медицинской помощи в системе ОМС.

Но, несмотря на принятие вышеуказанных нормативно-правовых актов, лечебно-диагностические мероприятия и ЛП из клинических рекомендаций не входят в нормативы финансовых затрат на оказание медицинской помощи в системе ОМС. Таким образом, медицинские организации не имеют финансовой возможности применять их, поскольку расходы на данные лечебно-диагностические мероприятия и ЛП не будут оплачены из средств ОМС.

Медицинская помощь пациентам с редкими заболеваниями, может оказываться в виде:

— первичной специализированной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и в условиях дневного стационара;

— специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и в условиях дневного стационара;

— высокотехнологичной медицинской помощи в стационарных условиях.

В исследовании по анализу ситуации в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов, страдающих жизнеугро-

Утвержденные стандарты медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями из группы «24 нозологии»

Заболевание	Код МКБ-10	Приказы МЗ РФ, утверждающие стандарты медицинской помощи			
		детям		взрослым	
		ПМСП*	СМП**	ПМСП	СМП
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	—	—	№ 1750н от 29.12.2012	—
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	—	—	—	—
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	№ 1746н от 29.12.2012	—	—	—
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	—	—	—	—
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	—	№ 344н от 21.05.2007	№ 833н от 29.12.2012	№ 344н от 21.05.2007
Дефект в системе комплемента	D84.1	—	—	—	—
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	№ 725н от 09.11.2012	№ 1561н от 24.12.2012	—	—
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, др.виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	№ 250н от 22.11.2004	№ 737н от 09.11.2012	№ 250н от 22.11.2004	—
Тирозинемия	E70.2	№ 1677н от 13.02.2013	№ 738н от 09.11.2012 № 739н от 09.11.2012	—	№ 739н от 09.11.2012
Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	—	№ 738н от 09.11.2012	—	—
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая, метилмалоновая пропионовая ацидемия)	E71.1	№ 1676н от 29.12.2012 № 1752н от 29.12.2012	№ 738н от 09.11.2012 № 1670н от 29.12.2012	—	—
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	—	—	—	—
Гомоцистинурия	E72.1	—	№ 738н от 09.11.2012	—	—
Глютарик (глутаровая) ацидурия	E72.3	—	№ 738н от 09.11.2012	—	—
Галактоземия	E74.2	—	—	—	—
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри, Ниманна-Пика	E75.2	—	№ 721н от 09.11.2012	—	—
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	—	Нет	—	—
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	—	№ 791н от 09.11.2012	—	—
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	—	№ 834н от 09.11.2012	—	—
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	—	—	№ 820н от 09.11.2012 № 793н от 09.11.2012 № 794н от 09.11.2012 № 1461н от 24.12.2012	—
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	—	№ 1555н от 24.12.2012	—	—
Незавершенный (несовершенный) остеогенез	Q78.0	—	Нет	—	—
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	—	—	№ 1446н от 24.12.2012	—
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	№ 777н от 09.11.2012	№ 668н от 07.11.2012	—	—

\* ПМСП — первичная медико-санитарная помощь,

\*\* СМП — специализированная медицинская помощь.

жающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями в 2013—2015 гг., проведенном Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС совместно с Национальным советом экспертов по редким болезням, была получена информация и изучена ситуация с направлением пациентов на специализированную (СпМП) и высокотехнологичную (ВМП) медицинскую помощь по поводу основного заболевания из 69 субъектов РФ, в которых проживает 83% населения РФ.

В предоставивших информацию субъектах в 2014 г. 52 % пациентов получили СпМП в медицинских организациях субъекта, 6% — были направлены в федеральные медицинские организации, находящиеся в своем субъекте, 5% — в федеральные медицинские организации, находящиеся в другом субъекте, 8% — получили ВМП. 29% пациентов из всех пациентов в регистре в 2014 г. вообще на СпМП и ВМП не направлялись.

Большинство специалистов — экспертов в области редких заболеваний работают в федеральных медицинских организациях. В эти организации суммарно было направлено всего 11% пациентов.

Данные факты свидетельствуют об отсутствии системы маршрутизации в целях диагностики и лечения пациентов с редкими заболеваниями в рамках страны.

Основные проблемы маршрутизации при диагностике редких болезней:

- недостаточная информированность и осторожность врачей на разных уровнях;

- отсутствие (недоступность) скрининговых тестов и критериев, позволяющих заподозрить редкое заболевание;

- отсутствие (недоступность) диагностических возможностей на уровне субъекта;

- не всегда работают механизмы направления пациента для подтверждающей диагностики в федеральные учреждения (по разным причинам);

- отсутствуют механизмы направления биологических материалов пациента для подтверждающей диагностики в федеральные учреждения.

Маршруты направления пациентов (биологических материалов пациентов) юридически не оформлены и финансово не обеспечены.

Несмотря на возможности, закрепленные в нормативно-правовых актах федерального уровня (приказе Минздрава России от 2.12.2014 г. № 796н «Об утверждении Положения об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи» [4], приказе Минздрава России от 21.12.2012 г. № 1342н «Об утверждении Порядка выбора гражданином медицинской организации (за исключением случаев оказания скорой медицинской помощи) за пределами территории субъекта РФ, в котором проживает гражданин, при оказании ему медицинской помощи в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи» [5]) в по оказанию больным специализированной, том числе высокотехнологичной медицинской помощи, в том числе в федеральных медицинских организациях, и медицинских организациях других субъектов РФ, субъекты РФ довольно редко направляют больных на диагностику и лечение. В субъектах РФ недостаточны как организационные (то есть отсутствуют нормативно-правовые акты органов управления здравоохранением, определяющие регламент (процедуру) направления больных редкими заболеваниями на диагностику и лечение в медицинские организации, имеющие возможности для диагностики и лечения данных больных), так и финансовые механизмы (финансовое обеспечение диагностики и лечения больных редкими заболеваниями в федеральных медицинских организациях и медицинских организациях других субъектов РФ, прописанное в территориальных программах государственных гарантий).

Достаточно низкие показатели направления на ВМП во многом связаны с тем, что только 15 из 24 нозологий упоминаются в приказах Минздрава России, касающихся ВМП (табл. 2).

Для пациентов с редкими заболеваниями из группы «24 нозологий» в Постановлении Правительства РФ от 19.12.2015 г. № 1382 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год» [6] существует 16 групп ВМП и 26 моделей пациентов.

Для 8 моделей предусмотрено терапевтическое лечение, для 13 — хирургическое лечение, для 5 — комбинированное лечение.

**Высокотехнологичная медицинская помощь пациентам с редкими заболеваниями  
из группы «24 нозологии» в Постановлении Правительства от 19.12.2015 № 1382  
«О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год»**

Заболевание	Код МКБ-10	Субвенции ФФОМС (раздел I)		Межбюджетные трансферты (раздел II)	
		профиль	норматив финансовых затрат на ед. объема предост. помощи, руб.	профиль	норматив финансовых затрат на ед. объема предост. помощи, руб.
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	Гематология	127996	Гематология	289720
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	Гематология	127996	Гематология	289720
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	—	—	Травматология и ортопедия	430710, 242550
				Трансплантация	2122650
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабилинного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	—	—	Гематология	492800
				Травматология и ортопедия	430710, 242550
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	Гематология	127996	Гематология	289720
				Трансплантация	2122650
Дефект в системе комплемента	D84.1	—	—	Педиатрия	1457401
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	—	—	Педиатрия	86660
Нарушения обмена ароматических аминокислот	E70.0, E70.1	—	—	—	—
Тирозинемия	E70.2	—	—	—	—
Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	—	—	—	—
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	—	—	—	—
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	—	—	Трансплантация	2122650
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	—	—	Трансплантация	2122650
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	—	—	Трансплантация	2122650
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	Гематология	398056	—	—
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри, Ниманна-Пика	E75.2	—	—	Нейрохирургия	1281490
Галактоземия	E74.2	—	—	—	—
Глютарик (глутаровая) ацидурия	E72.3	—	—	—	—
Гомоцистинурия	E72.1	—	—	—	—
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	—	—	—	—
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	Гематология	127996	—	—
		Педиатрия	69784	—	—
Незавершенный остеогенез	Q78.0	Травматология и ортопедия	120905	—	—
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатич.) (первичная)	I27.0	Торакальная хирургия	126273	Педиатрия	86660
				Трансплантация	840220, 1522110
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	Ревматология	111832	Педиатрия	1457401
ИТОГО кол-во заболеваний			8		13
ИТОГО кол-во профилей			9		17



Обращает внимание, что для многих моделей пациентов, для которых предусмотрено терапевтическое или комбинированное лечение, в состав входят моноклональные антитела, рекомбинантные, генно-инженерные биологические препараты, то есть орфанные ЛП. При этом норматив финансовых затрат на единицу объема предоставления медицинской помощи существенно меньше стоимости данных ЛП. Для острой перемежающейся (печеночной) порфирии он составляет 90%, для идиопатической тромбоцитопенической пурпуры — 74% для гемолитико-уремического синдрома — 54%, для пароксизмальной ночной гемоглобинурии — 24% от средней стоимости 2-недельного лечения орфанными ЛП.

В качестве примера можно привести острую перемежающуюся (печеночную) порфирию. Оказание ВМП пациентам с порфириями отнесено к 6-й группе по профилю «Гематология» (Раздел I. Перечень видов высокотехнологичной медицинской помощи, включенных в базовую программу обязательного медицинского страхования, финансовое обеспечение которых осуществляется за счет субвенции из бюджета Федерального фонда обязательного медицинского страхования бюджетам территориальных фондов обязательного медицинского страхования) — «Интенсивная терапия, включающая методы экстракорпорального воздействия на кровь у больных с порфириями». Средний норматив финансовых затрат на единицу объема предоставления медицинской помощи определен в размере 398 056 руб.

Для острой перемежающейся (печеночной) порфирии (E80.2) разработаны и утверждены СпМП (приказы Минздрава России от 09.11.2012 г. № 794н, от 09.11.2012 г. № 820н, от 24.12.2012 г. № 1461н, от 09.11.2012 г. № 793н, от 09.11.2012 г. № 821н), в соответствии с которыми в медицинских организациях субъектов РФ и оказывается медицинская помощь. Основной ЛП патогенетической терапии — Гема для внутривенных инфузий (МНН — гемин). В соответствии со СМП в зависимости от особенностей течения заболевания на лечение пациента с острой порфирией может потребоваться от 4 до 48 ампул этого ЛП. Ориентировочная стоимость такого количества составляет от 450 тыс. до 5 млн руб. Применение этого ЛП показано только пациентам, имеющим криз за-

болевания, часто находящимся в отделении реанимации, то есть в стационарных условиях. Причем лечение должно быть начато по экстренным показаниям в течение ближайших часов после возникновения криза.

Установленный норматив финансовых затрат на лечение порфирии (хотя за последний год он вырос в 3 раза) не компенсирует расходов ни на медицинскую помощь в соответствии с утвержденными стандартами медицинской помощи, ни минимальную стоимость патогенетического лечения. Пациенты в стационарах часто оказываются без адекватной, соответствующей утвержденным стандартам медицинской помощи, что приводит к их тяжелой инвалидизации и/или летальному исходу. Как показало вышеуказанное исследование, ситуация с лекарственным обеспечением пациентов с острыми порфириями наихудшая и по сравнению с 2012 и 2013 гг. стала еще более сложной.

Прежде всего это связано с поэтапным включением видов ВМП в базовую программу ОМС с многократно заниженными тарифами. Не менее остро стоит проблема стационарного лечения и других заболеваний по профилю «Гематология» (пароксизмальной ночной гемоглобинурии, гемолитико-уремического синдрома, идиопатической тромбоцитопенической пурпуры). Специализированные федеральные центры стали отказываться от приема таких пациентов, что привело к проблеме оказания помощи больным в сложных случаях, а также трудностям при принятии экспертных решений.

Большие проблемы существуют с ВМП при нарушениях обмена веществ. Эта группа заболеваний может иметь самые разнообразные клинические проявления. При этом количество профилей ограничено (порфирия — только гематология, мукополисахариоз — только трансплантация, сфинголипидозы — только нейрохирургия, болезнь Вильсона — только педиатрия (хотя более 80% пациентов взрослые) и гематология (хотя гематологические проявления имеют не более 15% пациентов) и т.д.

Чтобы получить квоту на ВМП, у пациента должен быть установлен диагноз. Большинство редких заболеваний требуют применения высокотехнологичных методов на этапе диагностики, еще до постановки диагноза. В настоящее время высокотехнологичная диагностика осуществляется преимущественно за счет пациента.

В связи с происходящим поэтапным включением видов ВМП в базовую программу ОМС необходимы:

- приведение норматива финансовых затрат на единицу объема предоставления медицинской помощи в соответствие со стандартами медицинской помощи и клиническим рекомендациям (протоколами лечения);

- система критериев отбора пациентов для оказания ВМП и специализированной медицинской помощи;

- четкая маршрутизация с определением ответственных медицинских организаций и необходимых объемов оказания медицинской помощи;

- адекватная система финансирования (включая источники финансирования, финансовые потоки, методологию формирования стоимости законченного случая, и т.п.);

- полная информационная доступность по условиям ее предоставления как для специалистов, так и для самих пациентов и их родственников;

- мониторинг результатов, эффективности всей системы оказания помощи в целом, а также экономической целесообразности ее отдельных частей.

С 2014 г. (Постановление Правительства РФ от 18.10.2013 г. № 932 «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2014 год и на плановый период 2015 и 2016 годов» [7]) при оплате медицинской помощи, оказанной в стационарных условиях и в условиях дневного стационара установлен способ оплаты за законченный случай лечения заболевания, включенного в соответствующую группу заболеваний (в том числе, клинико-статистические группы заболеваний — КСГ).

Основой тарифа на оплату медицинской помощи в соответствующей КСГ является базовая ставка финансирования стационарной медицинской помощи. Несмотря на различия в размере базовой ставки финансирования в субъектах РФ, необходимо отметить, что регионы будут стремиться выполнить нормативы финансовых затрат Программы государственных гарантий. Согласно Постановлению Правительства РФ от 19.12.2015 г. № 1382 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год» в 2016 г. средний норматив финансовых затрат на едини-

цу объема медицинской помощи на 1 случай госпитализации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь в стационарных условиях, за счет средств обязательного медицинского страхования составит 22815,3 руб. [6]. То есть размер базовой ставки тарифа на оплату медицинской помощи в стационарных условиях в регионах будет близок к данному нормативу (хотя на сегодняшний день, базовая ставка ниже данного норматива во многих субъектах РФ). Стоимость конкретного законченного случая оказания медицинской помощи в стационарных условиях будет определяться как произведение базовой ставки на коэффициент относительной затратоемкости.

Письмо ФФОМС от 22.01.2016 г. № 362/21-3и «О дополнении к Методическим рекомендациям по способам оплаты медицинской помощи за счет средств обязательного медицинского страхования, направленным письмом Минздрава России N 11-9/10/2-7938, ФФОМС N 8089/21-и от 24.12.2015» [8] рекомендует осуществлять оплату отдельных, редко встречающихся затратных случаев (в том числе всех заболеваний из группы «24 нозологий» с применением коэффициента сложности курации (лечения) пациента (за исключением случаев сверхдлительной госпитализации не может превышать 1,8).

Исходя из этого, можно рассчитать ориентировочную стоимость законченного случая госпитализации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь в стационарных условиях при лечении редких заболеваний из группы «24 нозологий», включенных в соответствующую КСГ.

Для многих заболеваний (даже с учетом максимального КСЛП) она многократно меньше стоимости орфанных лекарственных препаратов, которые должны использоваться в период лечения. Для 2 заболеваний (мукополисахаридоз I типа, тирозинемия) стоимость законченного случая стационарного лечения при оплате по КСГ составляет <75% от средней стоимости 2-недельного лечения орфанными лекарственными препаратами, для 4 заболеваний (пароксизмальная ночная гемоглобинурия, мукополисахаридоз II типа, дефект в системе комплемента, гемолизико-уремический синдром) — меньше 50%, для 3 заболеваний (идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура мукополисахаридоз VI типа,

острая перемежающаяся (печеночная порфирия)) — меньше 25%, для сфинголипидозов — 10%.

Это означает, что пациент в период стационарного лечения не получит орфанных лекарственных препаратов без героических усилий (со своей стороны и/или со стороны медицинской организации). Наиболее критично это для заболеваний, орфанные ЛП для лечения которых должны вводиться внутривенно (особенно в условиях отделений реанимации и интенсивной терапии), то есть в условиях стационара. Это такие болезни как:

- острая перемежающаяся (печеночная) порфирия,
- гемолитико-уремический синдром,
- пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы—Микели),
- мукополисахаридоз тип I,
- мукополисахаридоз тип II,
- мукополисахаридоз тип VI,
- другие сфинголипидозы: болезнь Фабри.

Наиболее простой выход в этом случае сформировать отдельные (узкие) КСГ по каждому из этих заболеваний.

При отсутствии отдельных КСГ по орфанным заболеваниям на федеральном уровне возможно их формирование на региональном уровне в рамках территориальных программ государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

При формировании узких КСГ в регионах необходимо учитывать возможности финансирования медицинской помощи, оказанной в условиях стационара и дневного стационара, с учетом орфанных ЛП.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 27 декабря 2011 г. № 1664н «Об утверждении номенклатуры медицинских услуг» с изменениями и дополнениями в ред. 10.12.2014 г. URL: <http://base.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?req=doc; base=LAW;n=125452> (дата обращения: 09.01.2015).
2. Приказ МЗ РФ от 7 июля 2015 г. № 422-ан «Об утверждении критериев оценки качества медицинской помощи». URL: [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_184478/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_184478/) (дата обращения: 09.01.2015).
3. Приказ ФФОМС от 21 июля 2015 г. № 130 «О внесении изменений в порядок организации и проведения контроля объемов, сроков, качества и условий предоставления медицинской помощи по обязательному медицинскому страхованию, утвержденный приказом ФФОМС от 1 декабря 2010 г. № 230». URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_183670](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_183670) (дата обращения: 09.01.2015).
4. Приказ МЗ РФ от 2 декабря 2014 г. № 796н «Об утверждении Положения об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи». URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_174866/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_174866/) (дата обращения: 09.01.2015).
5. Приказ МЗ РФ от 21 декабря 2012 г. № 1342н «Об утверждении Порядка выбора гражданином медицинской организации (за исключением случаев оказания скорой медицинской помощи) за пределами территории субъекта РФ, в котором проживает гражданин, при оказании ему медицинской помощи в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи». URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_143633/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_143633/) (дата обращения: 09.01.2015).
6. Постановление Правительства РФ от 19 декабря 2015 г. № 1382 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год». URL: <http://base.garant.ru/71289846/> (дата обращения: 09.01.2015).
7. Постановление Правительства РФ от 18 октября 2013 г. № 932 «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2014 год и на плановый период 2015 и 2016 годов». URL: <http://base.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?req=doc;base=LAW;n=153466> (дата обращения: 09.01.2015).
8. Письмо ФФОМС от 22.01.2016 № 362/21-3и «О дополнении к Методическим рекомендациям по способам оплаты медицинской помощи за счет средств обязательного медицинского страхования, направленным письмом Минздрава России N 11-9/10/2-7938, ФФОМС N 8089/21-и от 24.12.2015». URL: [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_192795/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_192795/) (дата обращения: 09.01.2015).

## АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ ФИНАНСИРОВАНИЯ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ НА РЕГИОНАЛЬНОМ УРОВНЕ

В.Н. Дембровский<sup>1</sup>, Е.Г. Носок<sup>2</sup>

ООО «АлексионФарма», Москва

Центр изучения и анализа проблем народонаселения, демографии  
и здравоохранения Института ЕАЭС

*Представлены результаты медико-экономического исследования «Доступность медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями в Российской Федерации: реалии и пути решения проблем», проведенного Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС совместно с Национальным Советом экспертов по редким заболеваниям за период 2013—2015 гг. и представленного на Круглом столе Комитета Государственной думы по охране здоровья 14 декабря 2015 г. Представлен обзор ситуации с финансированием лекарственного обеспечения больных с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности на уровне субъектов РФ. Сделан вывод, что ввиду увеличения дефицита региональных бюджетов на лекарственные препараты для лечения редких заболеваний, который может составить до двух третей от реальной потребности и более, требуется неотложный комплексный программный подход по формированию нормативно-правовой базы на региональном и федеральном уровнях, внедрению обоснованных критериев для принятия административных решений, в том числе при непосредственной поддержке федерального бюджета.*

*Ключевые слова: редкие (орфанные) заболевания, лекарственные препараты, лекарственное обеспечение*

Сегодня во всем мире затраты на лечение редких заболеваний — малая часть общих затрат на лекарственные препараты (ЛП), используемые в медицине в целом. Например, расходы на ЛП

<sup>1</sup> Дембровский Виталий Николаевич — директор по стратегическому развитию ООО «АлексионФарма»; 143421, Россия, Красногорский р-н, Московская область, 26-км автодороги «Балтия»; e-mail: dembrovskiyv@alxn.com.

<sup>2</sup> Носок Екатерина Григорьевна — специалист Центра изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС; 109004, Москва, ул. Александра Солженицына, 42; тел.: +7-916-071-57-77; human@euras.center.

для лечения редких заболеваний в Швеции составляют 2,5%, во Франции — 3,1% [1]. В целом, согласно данным *MSSSI, Farmaindustria & IMS* [2] эти затраты составляют не более 4% во всех странах мира (3,23% на ЛП для редких заболеваний и 0,66% — для ультра редких заболеваний). Ожидается, что в период 2016—2020 гг. доля расходов будет медленно увеличиваться, после чего стабилизируется и выйдет на плато на уровне 4—5% от всех расходов на фармацевтическом рынке [3]. Однако это не означает, что расходы на орфанные ЛП не будут расти в будущем, а лишь свидетельствует о том, что затраты

на эти ЛП будут нивелироваться общим ростом расходов фармацевтического сектора. Есть основания полагать, что в дальнейшем доля таких расходов в течение продолжительного времени будет оставаться неизменной, составляя небольшую долю всех расходов системы здравоохранения на ЛП. При этом Правительства и плательщики почти в 50 странах признают значимость орфанных ЛП для пациентов с редкими заболеваниями и полностью финансируют их лечение на основе подтвержденных медицинских показаний.

В соответствии с частью 9 статьи 83, Федерального закона от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Федеральный закон № 323-ФЗ) [4], граждане РФ, страдающие заболеваниями, входящими в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности [5] («Перечень 24 заболеваний»), имеют право на обеспечение ЛП, предназначенными для лечения этих заболеваний за счет средств субъектов РФ, так как статья 83 Федерального закона № 323-ФЗ прямо указывает, что лечение граждан проводится за счет средств субъектов РФ, выделяемых на финансовое обеспечение реализации территориальных программ государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи (в части медицинской помощи, не включенной в программы обязательного медицинского страхования, а также расходов, не включенных в структуру тарифов на оплату медицинской помощи, предусмотренную в программах обязательного медицинского страхования). Данные гарантии и обязательства государства закреплены Постановлением Правительства РФ от 19.12.2015 г. № 1382 «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год» [6]. Следовательно, права граждан, страдающих редкими заболеваниями, на бесплатное лекарственное обеспечение закреплены в РФ законодательно. Но, как же обстоит дело в реальной практике: насколько сегодня реализуются декларированные права и какие проблемы существуют в субъектах РФ, за которыми законодательно закреплены полномочия по обеспечению больных с редкими заболеваниями необходимыми ЛП за счет региональных бюджетов?

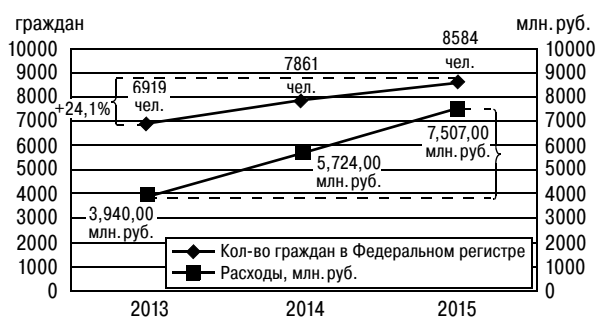


Рис. 1. Динамика количества граждан в федеральном регистре больных с редкими заболеваниями по сравнению с динамикой расходов на их обеспечение ЛП (64 субъекта РФ, 65,5% населения страны)

В ходе выполнения медико-экономического исследования «Доступность медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями в Российской Федерации: реалии и пути решения проблем», проведенного Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС совместно с Национальным советом экспертов по редким заболеваниям за период 2013—2015 гг. [7] проведен анализ представленных данных из 64 субъектов РФ (75,3% всех субъектов) с населением 95,8 млн человек (65,5% всего населения РФ), без учета населения Москвы. Установлено, что расходы бюджетов на финансирование закупок ЛП и лечебно-питания для граждан, страдающих редкими заболеваниями в период 2013—2015 гг. выросли с 3,94 млрд руб. (на 6919 человек, числящихся в федеральном регистре) до 7,51 млрд руб. (на 8584 человек), то есть рост расходов составил 90,6% (практически в 2 раза) и его динамика практически в 4 раза превышает динамику прироста количества граждан в федеральном регистре больных с редкими заболеваниями (рис. 1), что связано как с увеличением цен на ЛП, так и большей доступностью дорогостоящих методов таргетного (патогенетического) лечения.

Максимальные расходы из проанализированных данных субъектов РФ в 2015 г. на лекарственное обеспечение граждан, страдающих редкими заболеваниями, понесли: Санкт-Петербург (866,9 млн руб.), Челябинская область (573,0 млн руб.) и Свердловская область (470,9 млн руб.). При этом, в Санкт-Петербург и Челябинской области доля расходов бюджета на ЛП для граждан, страдающих заболеваниями



Рис. 2. Рост затрат региональных бюджетов, потребности и дефицита средств на лекарственное обеспечение граждан с редкими заболеваниями (64 субъекта РФ, 65,5% населения страны)

из «Перечня 24 заболеваний», превысила 50% всех расходов на ЛП для льготных категорий граждан (региональная льгота) в целом.

Обращает на себя внимание тот факт, что динамика прироста расходов на лекарственное обеспечение граждан, страдающих редкими заболеваниями, по большинству регионов значительно превышает как динамику роста региональных бюджетов на здравоохранение в целом, так и динамику увеличения расходов на ЛП для других групп получателей льгот включая социально-значимые заболевания. При этом в отдельных регионах увеличение расходов за период 2013—2015 гг. составило 5—6 раз (Республика Калмыкия, Смоленская область, Хабаровский край, Амурская область) до 11 раз в Приморском крае, 14,5 раз Республике Северная Осетия-Алания и до 46 раз в Республике Ингушетия. Данное увеличение расходов частично связано с лучшей выявляемостью больных и увеличением количества граждан в региональных сегментах федерального регистра, но в первую очередь — как с ростом цен на ЛП (особенно те, которые не включены в перечень ЖНВЛП), а также попытками регионов принять все необходимые меры к поиску необходимых ресурсов на закупку ЛП для нуждающихся, но необеспеченных ранее больных.

Тем самым, происходит вынужденное перераспределение в приоритетных потоках финансирования, от которого страдают все льготные категории граждан, лекарственное обеспечение которых является исключительным полномочием субъектов РФ. Такой дисбаланс вызван попытками регионов направлять бюджетные средства на самые «социально острые» и «общественно актуализированные» направления,

но ввиду дефицита бюджетов, напоминающих «тришкин кафтан», ведет к непосредственному ущемлению прав всех групп льготников.

Однако несмотря на отчаянные попытки регионов справиться с проблемой лекарственного обеспечения «редких» больных и значительное увеличение бюджетных расходов на эти нужды, реальная потребность в финансировании продолжает оставаться значительно выше (рис. 2). Если по анализируемым субъектам РФ в целом в 2013 г. потребность составляла 5,26 млрд руб., в 2014 г. — 7,83 млрд руб. (прирост 48,8%), то в 2015 г. необходимая сумма составила около 10,0 млрд руб. (прирост 27,5%). За период 2013—2015 гг. потребность в финансировании по анализируемым регионам в целом выросла почти в 2 раза (89,7%). При этом реальные расходы регионов (и следовательно, уровень обеспеченности больных) из года в год остаются значительно ниже потребности, а разница (дефицит бюджетирования) в абсолютных цифрах выросла на 87,8% с 1,32 млрд руб. до 2,48 млрд руб. и продолжает увеличиваться.

Согласно данным проведенного исследования, объем средств, не достигающих для покрытия всей потребности регионов в ЛП и специализированных продуктах лекарственного питания в среднем по анализируемым регионам в 2015 г. в среднем по РФ составил 24,8%. В 27 субъектах РФ (42,2% от проанализированных) этот показатель превышает средние по РФ, в 11 субъектах РФ (17,1%) он составляет более половины всей потребности в финансировании, а в Республике Мордовия, Приморском крае и Республике Карелия — 75% и более.

При этом в подавляющем большинстве указанных случаев в так называемых «проблемных» регионах за анализируемый период данный показатель продолжает увеличиваться и в абсолютных цифрах. Например, в Кабардино-Балкарской Республике вместе с потребностью на лекарственное обеспечение дефицит бюджетных средств вырос почти в 60 раз (с 1,35 млн руб. до 79,9 млн руб.), в Ростовской области достиг 293,1 млн руб., Приморском крае — 252,2 млн руб., Свердловской области — 170,6 млн руб., Республике Башкортостан — 133,8 млн руб., Алтайском крае — 131,5 млн руб.

Если рассматривать долю затрат на ЛП для редких заболеваний в срезе всей страны (федеральный бюджет + консолидированные бюджеты регионов + ОМС + собственные средства кли-

ник), то по состоянию на 2015 г. она составляет 3,6% всех расходов на государственные закупки ЛП (11,28 млрд руб. из 310 млрд руб.), что вполне соответствует среднемировым показателям [2]. Однако, такое сравнение не совсем корректно, так как необходимо учитывать уровень полномочий по исполнению расходных обязательств в данной сфере, который законодательно возложен на регионы РФ и соответственно уровень бюджетирования (региональный). И здесь ситуация крайне неблагоприятная. Доля затрат региональных бюджетов на лекарственное обеспечение больных с редкими заболеваниями выросла по анализируемым регионам с 5,9% в 2012 г. (что уже тогда превышало «допустимые показатели») до 22,5% в 2015 г., (или 7,51 млрд руб. из 33,3 млрд руб., выделенных регионами на обеспечение всех льготных категорий населения, имеющих право получать бесплатные ЛП (рис. 3).

В 33 из 64 проанализированных субъектах РФ доля расходов на редкие заболевания от расходов на все ЛП в рамках бюджета региональной льготы превышает средний показатель по РФ, достигая показателей в 50% и более (Республика Алтай — 78,7%, Республика Коми — 66%, Карачаево-Черкесская Республика — 57,9%, Костромская область — 54,6%, Республика Бурятия — 54,2%, Челябинская область — 52%, г. Санкт-Петербург — 51%).

Это делает проблему не просто социально важной, а ставит под угрозу достижение основных показателей (индикаторов) Государственной Программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения» [8] («Удовлетворение потребности отдельных категорий граждан в необходимых лекарственных препаратах и медицинских изделиях, а также специализированных продуктах лечебного питания для детей-инвалидов») для всех льготных категорий населения, включая социально значимые (диабет, онкологические, сердечно-сосудистые заболевания) и финансирование медицинской помощи на региональном уровне в целом.

Показатели ниже средних по РФ по доли расходов на редкие заболевания от расходов на все ЛП в рамках бюджета региональной льготы зарегистрированы в 31 из 64 проанализированных субъектах РФ, 14 из них расходуют на ЛП для лечения редких заболеваний менее 10% бюджетов, предназначенных для бесплатного лекарственного обеспечения граждан.

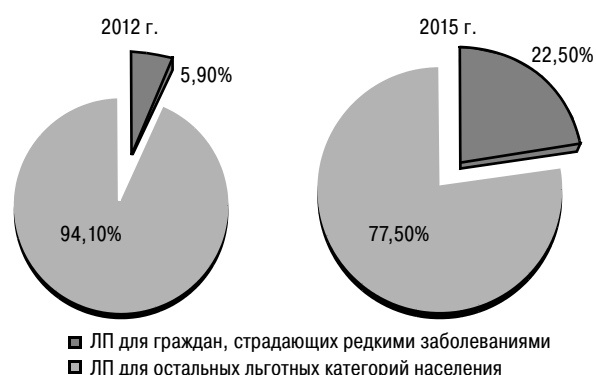


Рис. 3. Сравнение соотношения расходов регионального бюджета на льготные категории населения в 2012 г. и 2015 г., % (среди 64 субъектов РФ, 65,5% населения страны)

В большинстве случаев это связано как с относительно меньшим количеством граждан, страдающих редкими заболеваниями и внесенными в региональные сегменты РФ, особенно требующих дорогостоящего лечения, так и с более низкой выявляемостью таких больных или же несоблюдением современных подходов к их лечению.

Доля бюджета, расходуемого на ЛП для лечения редких заболеваний к общему бюджету территориальных программ государственных гарантий оказания бесплатной медицинской помощи (ТПГГ) по анализируемым регионам выросла в среднем по РФ более чем в 2 раза (с 0,21% в 2013 г. до 0,54% в 2015 г.). Некоторые регионы расходуют более 1% бюджета ТПГГ на эти нужды (Республика Ингушетия, Челябинская область, Республика Калмыкия, Костромская область). Однако есть регионы, в которых этот показатель составляет десятые и даже сотые доли процента. При этом, что характерно, в большинстве случаев именно в этих регионах, несмотря на относительно небольшую долю необходимого бюджета, имеются проблемы с лекарственным обеспечением больных с редкими заболеваниями, выражающиеся как в значительном дефиците средств, выделяемых на ЛП для таких больных в сравнении с реальной потребностью, так и в низких показателях удовлетворения потребности в ЛП (Кабардино-Балкарская Республика, Республика Карелия, Республика Мордовия, Республика Тыва, Республика Хакасия, Приморский край, Забайкальский край, Чувашская Республика и др.). Это опосредованно может свидетельствовать о нежелании выделять необходимое финансирование или неадекватном учете

потребности при планировании бюджета. С большой долей вероятности можно утверждать, что в случае, если при распределении средств, имеющих в рамках ТПГГ, эти регионы повысили бы долю, выделяемую на лекарственное обеспечение граждан с редкими заболеваниями хотя бы до среднероссийского показателя, указанных выше проблем удалось бы избежать, а сами больные получили бы необходимое лечение и поддержку.

В ходе исследования установлена четкая прямая зависимость между долей расходов на бесплатные ЛП для лечения редких заболеваний от расходов на обеспечение всех льготных категорий населения, и долей расходов на редкие заболевания от всех расходов ТПГГ. По группе регионов с самыми высокими показателями эти доли составляли в среднем 56,0 и 0,83% при средних затратах 239,9 млн руб./регион/год соответственно, против средних 4,1 и 0,14% при средних затратах 24,9 млн руб./регион/год по группе регионов с самыми низкими показателями затрат.

По большинству анализируемых регионов также установлена прямая связь между «нагрузкой» на бюджет, выделяемый на лекарственное обеспечение и его дефицитом. Например, по Республике Коми при «нагрузке» в 66% дефицит бюджета составляет 29,2%, в Республике Бурятия 54,2 и 45,5%, в Самарской области 50,5 и 36,9%, в Алтайском крае 35,5 и 58,7% соответственно.

Следует отметить, что в некоторых регионах несмотря на высокую «нагрузку» на бюджет территориальных программ, дефицит средств минимален или отсутствует. Например, при доле необходимых средств на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями из «Перечня 24-х заболеваний» от всех расходов на лекарственное обеспечение по региональной льготе в Республике Алтай приходится 78,7%, в Карачаево-Черкесской Республике — 57,9%, в Республике Саха (Якутия) — 47,4% при этом дефицит бюджетов отсутствует. В Санкт-Петербурге при «нагрузке» на бюджет региональной льготы в 51% дефицит бюджета составляет 5,9%.

При этом никакой связи между дефицитом средств на лекарственное обеспечение редких заболеваний и реальной «нагрузкой» на общие бюджеты ТПГГ, также, как и количеством граждан в региональных сегментах федерального регистра не прослеживается. Следовательно, отсутствие или наличие средств на закупку ЛП, предназначенных для лечения граждан, страдающих ред-

кими заболеваниями, также как и напрямую связанный с ним показатель удовлетворения потребности в ЛП, предназначенных данной категории граждан — фактор во многих случаях субъективный, зависящий от желания региональных организаторов здравоохранения разобраться в сложившейся ситуации и принять все возможные меры, или же игнорировать проблему и даже преднамеренно уходить от ее решения.

Тем не менее, учитывая сложившуюся тенденцию недофинансирования в 2012—2015 гг., и огромную долю затрат региональных бюджетов на лекарственное обеспечение граждан, страдающих редкими заболеваниями в разрезе всех затрат на льготные категории населения, включая социально-значимые, с ожидаемым появлением в последующие годы вновь выявленных больных, дефицит бюджетов отдельных регионов может составить до двух третей от реальной потребности и более. Значит необеспеченность пациентов необходимой медицинской помощью и ЛП, предназначенными для лечения редких заболеваний, в будущем может значительно возрасти.

В результате проведенного исследования установлено, что наибольшие средние расходы в 2015 г. из расчета на 1 больного, страдающего редким заболеванием, были в Республике Калмыкия (4,863 млн руб./год), Республика Ингушетия (4,620 млн руб./год), Республика Саха (Якутия) (3,274 млн руб./год). При этом в Республике Саха (Якутия) самые высокие расходы на 1 больного ребенка, страдающего редким заболеванием — в среднем 7,747 млн руб./год, включенного в федеральный регистр. Наименьшие затраты отмечались в Республике Мордовия (30,5 тыс. руб./год, что более чем в 150 раз меньше чем в Республике Калмыкия), Республика Тыва (74,5 тыс. руб./год) и Ненецкий автономный округ (81 тыс. руб./год).

Средние расходы бюджетов субъектов РФ на граждан с редкими заболеваниями, непосредственно получающих терапию, были еще выше. Например, расходы из расчета на 1 больного страдающего редким заболеванием, состоящим в федеральном регистре и получающего основные (патогенетические) ЛП в 2015 г. в Амурской области составили 15,872 млн руб./год, Республике Ингушетия — 6,160 млн руб./год, Республике Калмыкия — 4,863 млн руб./год. Максимальные расходы на 1 больного, страдающего редким заболеванием, получающего терапию в РФ были



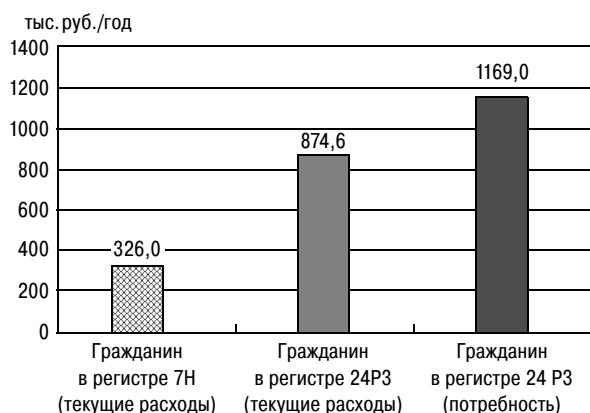


Рис. 4. Расходы бюджетов на 1 больного в федеральном регистре «24 редких заболеваний», в сравнении с расходами на 1 больного в федеральном регистре «7 высокозатратных нозологий», тыс. руб./год

92 млн руб./год — взрослый пациент с мукополисахаридозом тип VI.

В среднем по РФ на 1 больного, страдающего редким заболеванием и включенным в федеральный регистр больных с редкими заболеваниями, израсходовано: в 2012 г. — 286,4 тыс. руб., в 2013 г. — 569,4 тыс. руб., в 2014 г. — 728,2 тыс. руб., а в 2015 г. — 874,6 тыс. руб., что в 3 раза больше, чем в 2012 г. и более чем в 2,5 раза превышает расходы на 1 больного, внесенного в федеральный регистр «7 высокозатратных нозологий» (326 тыс. руб.) (рис. 4). Средняя потребность в финансировании необходимых ЛП и лечебного питания на 1 больного, внесенного в федеральный регистр, в период 2012—2014 гг. выросла на 62% и по состоянию на 2014 г. составила в среднем 996,9 тыс. руб./год. При этом в 2015 г. ожидается рост потребности до уровня 1 млн 169 тыс. руб./год на 1 больного из федерального регистра больных с редкими заболеваниями.

Следовательно, заболевания, отнесенные к так называемому «Перечню 24 заболеваний», значительно более высокозатратные, чем включенные в перечень «7 высокозатратных нозологий». В связи с этим требуются меры для выравнивания сложившегося дисбаланса между федеральным и региональным финансированием обеих групп больных путем расширения перечня «7 высокозатратных нозологий». Тем более, что такая возможность предусмотрена действующим законодательством.

Проблемы льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями и мо-

нитирования эффективности финансовых затрат не могут быть решены без неотложных комплексных программных мер по формированию нормативно-правовой базы, внедрению обоснованных критериев для принятия административных решений и без поддержки федерального бюджета. Только консолидированный подход позволит реализовать декларированные гражданам РФ государственные гарантии в области здравоохранения в целом и редких (орфанных) заболеваний в частности.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Hutchings A., Schey C., Dutton R., Achana F., Antonov K. Estimating the budget impact of orphan drugs in Sweden and France 2013—2020 // *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2014. Feb 13. Vol 9. P. 22. DOI: 10.1186/1750-1172-9-22.
2. MSSSI, Farmaindustria & IMS // *Annual Report*. 2012. 108 с.
3. Schey et al. Estimating the budget impact of orphan medicines in Europe: 2010—2020 // *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2011. Vol. 6. P. 62. DOI: 10.1186/1750-1172-6-62.
4. Федеральный закон РФ от 21 ноября 2011 г. в № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». URL: <http://base.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?req=doc;base=LAW;n=121895> (дата обращения: 11.01.2015).
5. Постановление Правительства РФ 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». URL: <http://rg.ru/2012/05/08/fedregistr-site-dok.html> (дата обращения: 11.01.2015).
6. Постановление Правительства РФ от 19 декабря 2015 г. № 1382 «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2016 год». URL: <http://www.garant.ru/hotlaw/federal/678898/> (дата обращения: 11.01.2015).
7. Материалы медико-экономического исследования «Доступность медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями в Российской Федерации: реалии и пути решения проблем», проведенного Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕвразЭС совместно с Национальным Советом экспертов по редким заболеваниям за период 2013—2015 гг. представленные на круглом столе Комитета Государственной Думы по охране здоровья. Москва, 14 декабря 2015 г. URL: <http://euras.center/news/> (дата обращения: 11.01.2015).
8. Постановление Правительства РФ от 15 апреля 2014 г. № 294 «Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие здравоохранения». URL: <http://base.garant.ru/70643470/#help> (дата обращения: 11.01.2015).

## АНАЛИЗ СИТУАЦИИ В СФЕРЕ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, В ПЕРИОД 2013—2015 ГОДОВ

Е.Ю. Красильникова<sup>1</sup>, А.А. Соколов<sup>2</sup>

*Центр изучения и анализа проблем народонаселения, демографии  
и здравоохранения Института ЕАЭС  
Северо-Западный государственный медицинский университет  
им. И.И. Мечникова*

*Представлены методология и результаты анализа ситуации в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями из перечня, утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 г. № 403 в 2013—2015 гг., динамика числа пациентов в Регистре с разными нозологиями, в разных субъектах Российской Федерации. Определена тенденция к уменьшению в Регистре доли детей до 18 лет, которая опровергает мнение о том, что редкие заболевания — «детская» проблема. Значительный разброс числа пациентов на 100 000 населения в Регистре в различных субъектах Российской Федерации является косвенным признаком их недостаточных выявляемости и статистического учета. Одной из причин этого при наследственных нарушениях обмена веществ является разнородность доминирующих клинических проявлений — заболевание у пациентов диагностируют, наблюдают и лечат специалисты разного профиля. Выявлены проблемы с исполнением приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 г. № 950н — наблюдаются сбои в передаче информации о пациентах из медицинских организаций, установивших диагноз, в медицинские организации, в которых пациенты находятся на медицинском обслуживании и далее в уполномоченный орган исполнительной власти субъекта Российской Федерации.*

*Ключевые слова: редкие (орфанные) болезни, распространенность, эпидемиология*

<sup>1</sup> Красильникова Елена Юрьевна — заместитель директора Института ЕАЭС, руководитель Центра изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения; 109004 Москва, ул. Александра Солженицына, дом 42; тел. +7-916-071-57-77; e-mail: human@euras.center.

<sup>2</sup> Соколов Алексей Альбертович — д-р мед. наук, профессор кафедры анестезиологии и реаниматологии им. В.Л. Ваневского СЗГМУ им. И.И. Мечникова; исполнительный директор Национального Совета экспертов по редким болезням; 194017, Санкт-Петербург, пр. Энгельса, д. 50—60; e-mail: dr.sokolov@list.ru.

В Федеральном законе от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Федеральный закон № 323-ФЗ) впервые в отечественной истории сформулированы положения, связанные с оказанием медицинской помощи больным с редкими заболеваниями [1]. Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 г. № 403 утвержден Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в него включены 24 нозологические группы по МКБ-10 («Перечень 24 заболеваний») [2]. Обеспечение граждан лекарственными препаратами (ЛП), предназначенными для лечения редких заболеваний, включенных в «Перечень 24 заболеваний», должно финансироваться за счет средств бюджетов субъектов РФ согласно статьям 16 пункту 10; 44 и 83 пункту 9 Федерального закона № 323-ФЗ.

После принятия основных законодательных актов, касающихся редких болезней прошло несколько лет. Для дальнейшего совершенствования медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, обоснования целесообразности изменений необходим постоянный, глубокий всесторонний анализ ситуации в данной сфере. Это и стало основной целью настоящего исследования.

Поставленная задача решалась посредством формализованных запросов в формате персонафицированного обращения депутата Государственной думы РФ в адрес глав субъектов РФ, а также путем анализа существующих нормативно-правовых документов. Организация запросов, сбор и первичная обработка информации проводилась Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС.

Первый запрос сделан в ноябре 2013 г. под эгидой социальной платформы партии «Единая Россия» и охватывал периоды 2012—2013 гг. и плановый 2014 г. По результатам запроса получена информация из 63 субъектов РФ. По критериям полноты и качества предоставленных данных отобраны и проанализированы сведения из 49 субъектов РФ [3].

По результатам анализа полученной информации и сформулированных в рамках исследова-

ния выводов, в период с июня 2014 г. по октябрь 2015 г. с целью информационного и методического содействия исполнительным органам власти субъектов РФ, обсуждения практических инструментов регионального законодательства и возможностей межбюджетных отношений субъектов РФ с федеральным центром были организованы и проведены 8 окружных заседаний (8 округов, 83 субъекта) по вопросам «Доступности медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями» при поддержке полномочных представительств Президента РФ.

Всего в заседаниях приняли участие 451 человек из них: министры/заместители Министра здравоохранения субъектов РФ — 17, руководители/заместители руководителей департаментов региональных министерств — 23, специалисты департаментов региональных министерств — 19, главные внештатные специалисты Минздрава субъектов РФ — 27, врачи — 313.

Второй запрос осуществлен в июне 2015 г. при поддержке члена Комитета Государственной думы РФ по охране здоровья, председателя подкомитета по вопросам совершенствования организации здравоохранения Натхо Р.Х. Структура запроса и полнота предоставления информации представлены в табл. 1.

Целью второго запроса была консолидация достоверной и объективной информации по состоянию и динамике ситуации с оказанием медицинской помощи и лекарственным обеспечением пациентов с редкими заболеваниями в субъектах РФ за период 2013—2014 гг. и плановый 2015 г. для проведения анализа и предоставления его результатов в федеральные и региональные органы власти для планирования дальнейшей работы по совершенствованию системы медицинской помощи данной категории граждан.

При подготовке второго запроса учтены законодательные и организационные изменения на федеральном и региональном уровнях, а также непосредственные пожелания и замечания участников системы оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями на местах, полученные в рамках окружных заседаний.

По результатам запроса получены ответы из всех 85 субъектов РФ. В зависимости от объема и качества предоставленной информации, в ходе

проведения анализа регионы, предоставившие информацию по соответствующим разделам запроса не в полном объеме, исключались. Таким образом, в зависимости от раздела анализом были охвачены от 64 субъектов РФ (75,3% всех субъектов) с населением 95,8 млн чел. (65,4% населения РФ), до 80 субъектов РФ (94,1% всех субъектов) с населением 135,8 млн чел. (92,9% населения РФ) (табл. 1).

На основании анализа информации из 80 субъектов РФ (93% населения РФ) установлено, что с 2013 по 2014 гг. общее количество пациентов в Федеральном регистре лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительнос-

ти жизни граждан или их инвалидности (Федеральный регистр) (то есть официально признанных пациентами) по данным регионам, увеличилось на 10,9% (с 10 844 до 12 029). При этом количество детей увеличилось на 8% (с 6174 до 6689), а взрослых на 14% (с 4670 до 5340). Из субъектов РФ максимальное количество лиц, включенных в региональные сегменты Федерального Регистра — в Москве (1158 чел.), в Санкт-Петербурге (666 чел.) и в Свердловской области (433 чел.); минимальное — в Чукотском АО и Ненецком АО — по 2 человека.

По сравнению с данными исследования 2012—2013 гг. рост числа пациентов замедлился (рис. 1). Динамика напоминает ситуацию с формированием Федерального регистра пациентов с

Таблица 1

Структура формализованного запроса и полнота предоставления информации

Показатель	Субъекты, предоставившие информацию	
	кол-во	доля населения РФ, %
Количество пациентов в региональном сегменте Регистра в 2013—2014 гг.	80	92,9
Смертность среди исследуемой группы пациентов в 2013—2014 гг.	75	79,5
Инвалидность среди исследуемой группы пациентов в 2013—2014 гг.	73	74,1
Количество больных, нуждающихся в лекарственных препаратах, а также в специализированных продуктах лечебного питания в 2013—2014 гг.	79	91,8
Количество больных, получающих лекарственные препараты, а также специализированные продукты лечебного питания за счет бюджетных средств в 2013—2014 гг.	79	91,8
Доступность подтверждающей диагностики в субъекте	60	76,7
Направление пациентов на специализированную и высокотехнологичную медицинскую помощь по поводу основного заболевания в 2013-2014 гг.	69	82,6
Наличие в субъекте диспансерно-динамического наблюдения	67	72,1
Бюджет, выделенный на лекарственные препараты, а также специализированные продукты лечебного питания в 2013—2014 гг.	64	65,4
Дефицит бюджета — недостающие средства на покрытие всей потребности региона в лекарственных препаратах и специализированных продуктах лечебного питания в 2013—2014 гг.	64	65,4
Бюджет, запланированный на лекарственные препараты, а также специализированные продукты лечебного питания в 2015 г.	64	65,4
Дефицит бюджета — недостающие средства на покрытие всей потребности региона в лекарственных препаратах и специализированных продуктах лечебного питания в 2015 г.	64	65,4
Получение лекарственных препаратов за счет бюджетных средств по решению судов и за счет внебюджетных источников	75	79,5
Источники финансирования лекарственного обеспечения пациентов	85	100
Организация и нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями	85	100
Информация о запросах и законодательных инициативах, направляемых субъектами РФ в органы исполнительной и законодательной власти Российской Федерации, в части решения проблемы лекарственного обеспечения больных, страдающих редкими заболеваниями	85	100
Предложения субъекта о расширении перечней редких заболеваний	85	100

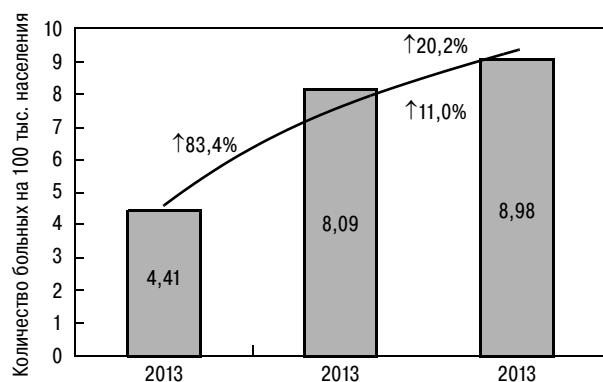


Рис 1. Динамика количества больных с заболеваниями из «Перечня 24-х заболеваний» на 100 тыс. населения в региональных сегментах Регистра с 1 января 2013 г. по 1 января 2015 г.

заболеваниями из группы «7 нозологий» — максимальный рост в 1—2 год от начала создания регистра и замедление в последующем.

При этом, при ряде заболеваний (глутарик (глутаровая) ацидурия (+100%), дефект в системе комплемента (+54%), легочная артериальная гипертензия (+35%), острая перемежающаяся порфирия (+32%), пароксизмальная ночная гемоглобинурия (+31%) рост числа пациентов был более существенен. Что связано с улучшением выявляемости пациентов.

Наибольшее число пациентов в региональных сегментах Федерального регистра было с нарушениями обмена ароматических аминокислот, идиопатической тромбоцитопенической пурпурой и юношеским артритом с системным началом, наименьшее — с болезнью «кленового сиропа» и другими нарушениями обмена аминокислот с разветвленной цепью, гомоцистинурией, тирозинемией.

Показатели распространенности (табл. 2) по многим заболеваниям значительно ниже эпидемиологических данных, встречающихся в научных публикациях, исследованиях и обзорах — как по России, так и в целом в мире [4—12].

Наибольшую распространенность имели нарушения ароматических аминокислот, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура, юношеский артрит с системным началом, апластическая анемия неуточненная и болезнь Вильсона.

Количество пациентов с редкими заболеваниями (все 24 нозологии) в среднем по анализированным регионам составило 8,85 на 100 тыс. населения (табл. 3) (для сравнения в исследо-

вании 2012—2013 г. было 7,31 на 100 тыс. населения).

Среди субъектов РФ самые высокие показатели были зарегистрированы в Сахалинской области (24,77), республике Северная Осетия-Алания (16,02), Тульской (15,92), Мурманской (15,40) и Вологодской (15,28) областях, самые низкие — в Республиках Калмыкия (2,50), Ингушетия (2,59), Дагестан (3,95) и Чукотском АО (3,96).

Такой значительный разброс, скорее всего, можно интерпретировать в первую очередь не как отсутствие больных в субъектах с низкими показателями, а как недостаточные выявляемость и статистический учет (некорректное ведение регистров).

Существуют проблемы с исполнением приказа Минздрава России от 19.11.2012 г. № 950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления» [13]. Наблюдаются сбои в передаче информации о пациентах из медицинских организаций, установивших диагноз, в медицинские организации, в которых пациенты находятся на медицинском обслуживании и далее уполномоченный орган исполнительной власти субъекта. Особенно это касается ранее выявленных пациентов.

Суммарное количество пациентов с редкими заболеваниями на 100 тыс. населения существенно больше распространенности отдельных заболеваний. В этом и заключается «парадокс редкости» — хотя «болезни редки, пациенты с редкими заболеваниями многочисленны».

Обращает на себя внимание тенденция к уменьшению в Регистре доли детей до 18 лет. С 2013 г. по 2014 г. процент детей уменьшился с 56,9 до 55,6% (в 2012 г. — 63,1%). Доля взрослых пациентов на 1 января 2015 г. составляла 44,4% от общего количества выявленных и внесенных в Регистр больных (табл. 4), что опровергает устоявшееся мнение о том, что редкие заболевания — сугубо «детская» проблема.

Все заболевания, вошедшие в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к

## Распространенность редких заболеваний по данным региональных сегментов Федерального регистра (80 субъектов РФ, 92,9% населения страны)

Заболевание	Код МКБ-10	Кол-во больных в региональном сегменте 01.01.2014 г.			Кол-во больных в региональном сегменте 01.01.2015 г.		
		абс.	% от всех пац-тов в регистре	на 100 тыс. насел.	абс.	% от всех пац-тов в регистре	на 100 тыс. насел.
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	169	1,6	0,12	205	1,7	0,14
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	221	2,0	0,15	289	2,4	0,2
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	657	6,1	0,45	709	5,9	0,48
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	132	1,2	0,09	139	1,2	0,10
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	2623	24,2	1,79	2860	23,8	1,96
Дефект в системе комплемента	D84.1	76	0,7	0,05	117	1,0	0,08
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	459	4,2	0,31	564	4,7	0,39
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	3392	31,3	2,32	3678	30,6	2,51
Тирозинемия	E70.2	17	0,2	0,01	20	0,2	0,01
Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	11	0,1	0,01	11	0,1	0,01
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая, метилмалоновая, пропионовая ацидемия)	E71.1	18	0,2	0,01	20	0,2	0,01
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	27	0,2	0,02	30	0,2	0,02
Гомоцистинурия	E72.1	16	0,1	0,01	15	0,1	0,01
Глютарик (глутаровая) ацидурия	E72.3	20	0,2	0,01	40	0,3	0,03
Галактоземия	E74.2	233	2,1	0,16	267	2,2	0,18
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри, Ниманна-Пика	E75.2	61	0,6	0,04	66	0,5	0,05
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	59	0,5	0,04	66	0,5	0,05
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	95	0,9	0,06	98	0,8	0,07
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	41	0,4	0,03	46	0,4	0,03
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	38	0,4	0,03	50	0,4	0,03
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	572	5,3	0,39	602	5,0	0,41
Незавершенный (несовершенный) остеогенез	Q78.0	497	4,6	0,34	560	4,7	0,38
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	385	3,6	0,26	519	4,3	0,35
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	1025	9,5	0,70	1058	8,8	0,72
ИТОГО		10844	100,0	7,41	12029	100,0	8,22

Количество пациентов с редкими заболеваниями из «Перечня 24-х заболеваний» в регионах по данным региональных сегментов Федерального регистра (80 субъектов РФ, 92,9% населения страны, по состоянию на 1 января 2015 г.)

Субъект РФ	Население в регионе по состоянию на 1 января 2015 г. (по данным Росстата), чел.	Кол-во пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 1 января 2015 г.	Кол-во пациентов с РБ (24 нозологии) на 100 тыс.
Сахалинская область	488 400	121	24,77
Республика Северная Осетия-Алания	705 200	113	16,02
Тульская область	1 513 600	241	15,92
Мурманская область	766 300	118	15,40
Вологодская область	1 191 000	182	15,28
Ханты-Мансийский автономный округ	1 612 100	239	14,83
Республика Коми	864 500	122	14,11
Пековская область	651 100	91	13,98
Республика Мордовия	808 900	113	13,97
Курганская область	869 800	119	13,68
Республика Карелия	632 500	83	13,12
Санкт-Петербург	5 191 700	666	12,83
Карачаево-Черкесская республика	469 000	59	12,58
Владимирская область	1 405 600	166	11,81
Нижегородская область	3 270 200	384	11,74
Томская область	1 074 400	124	11,54
Магаданская область	148 100	17	11,48
Оренбургская область	2 001 100	227	11,34
Саратовская область	2 493 000	279	11,19
Рязанская область	1 135 400	125	11,01
Новосибирская область	2 746 800	292	10,63
Архангельская область	1 139 900	120	10,53
Ленинградская область	1 775 500	183	10,31
Ульяновская область	1 262 600	130	10,30
Свердловская область	4 327 400	433	10,01
Амурская область	809 900	79	9,75
Самарская область	3 212 700	309	9,62
Пермский край	2 637 000	252	9,56
Москва	12 197 600	1 158	9,49
Республика Саха (Якутия)	956 900	88	9,20
Ивановская область	1 036 900	94	9,07
Омская область	1 978 200	178	9,00
Республика Марий Эл	687 400	61	8,87
Брянская область	1 233 000	108	8,76
Тамбовская область	1 062 400	92	8,66
Забайкальский край	1 087 500	94	8,64
Хабаровский край	1 338 300	115	8,59
Тверская область	1 315 100	110	8,36
Приморский край	1 933 300	159	8,22
Тюменская область	1 429 200	117	8,19
Республика Бурятия	978 500	80	8,18
Республика Башкортостан	4 072 000	329	8,08
Ставропольский край	2 799 500	225	8,04
Челябинская область	3 497 300	277	7,92
Курская область	1 117 400	88	7,88
Еврейская автономная область	168 400	13	7,72
Костромская область	654 400	50	7,64
Орловская область	765 200	58	7,58
Удмуртская республика	1 517 500	115	7,58

Субъект РФ	Население в регионе по состоянию на 1 января 2015 г. (по данным Росстата), чел.	Кол-во пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 1 января 2015 г.	Кол-во пациентов с РБ (24 нозологии) на 100 тыс.
Ярославская область	1 271 600	96	7,55
Республика Хакасия	535 800	40	7,47
Красноярский край	2 858 800	212	7,42
Камчатский край	317 200	23	7,25
Волгоградская область	2 557 400	184	7,19
Калининградская область	969 000	69	7,12
Липецкая область	1 157 900	82	7,08
Республика Тыва	313 800	22	7,01
Кабардино-Балкарская республика	860 700	60	6,97
Краснодарский край	5 453 300	377	6,91
Новгородская область	618 700	42	6,79
Московская область	7 231 100	482	6,67
Алтайский край	2 384 800	156	6,54
Иркутская область	2 414 900	156	6,46
Кировская область	1 304 400	83	6,36
Пензенская область	1 355 600	84	6,20
Калужская область	1 010 500	62	6,14
Чувашская республика	1 238 100	76	6,14
Республика Алтай	213 700	13	6,08
Республика Адыгея	449 200	27	6,01
Чеченская республика	1 370 300	81	5,91
Смоленская область	964 800	56	5,80
Ямало-Ненецкий автономный округ	540 000	31	5,74
Воронежская область	2 331 100	127	5,45
Ростовская область	4 242 100	207	4,88
Ненецкий автономный округ	43 400	2	4,61
Астраханская область	1 021 300	44	4,31
Чукотский автономный округ	50 500	2	3,96
Республика Дагестан	2 990 400	118	3,95
Республика Ингушетия	463 900	12	2,59
Республика Калмыкия	280 500	7	2,50
По Российской Федерации в целом (без регионов, которые не попали в анализ)	135 844 500	12 029	8,85

сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 г. № 403 можно разбить на несколько групп. Большею частью из них (16) болеют преимущественно дети (они могут встречаться и во взрослом возрасте, особенно при эффективном лечении в детстве) (табл. 5).

Меньшая часть (9) встречается в основном во взрослом возрасте, хотя первые симптомы могут появляться и в детстве ( $16 + 9 = 25 > 24$ , это связано с тем, что из 2 сфинголипидозов болезнь Ниманна-Пика встречается преимущественно у детей, а болезнь Фабри — у взрослых) (табл. 5). Наибольшее число заболеваний относится к забо-

леваниям системы крови и наследственным нарушениям обмена веществ. Значительная часть детей при современном эффективном лечении перейдет во взрослую сеть.

Пациенты, находящиеся в Региональном сегменте Регистра, в субъектах РФ, как правило, являются зоной ответственности главного внештатного специалиста по профилю заболевания (табл. 5).

Наибольшее число нозологий, входящих в «Перечень 24 заболеваний» относится к наследственным нарушениям обмена веществ, которой свойственна значительная разнородность доминирующих клинических проявлений. В настоящее время известно уже более тысячи наследст-



венных нарушений обмена веществ [6]. Это отдельный, очень специализированный раздел медицинской науки. За рубежом (например, в Германии, Великобритании) существуют метаболические центры и отдельные специалисты, занимающиеся данным видом деятельности. В нашей стране такая специальность отсутствует (в Советском Союзе начинала формироваться специальность «клиническая биохимия», однако все закончилось появлением специальности «врач клинической лабораторной диагностики» с очень узкоспециальными квалификационными компетенциями).

Пациенты с наследственными нарушениями обмена веществ могут диагностироваться, наблюдаться и лечиться у специалистов разного профиля, что существенно затрудняет сбор информации и анализ ситуации, в том числе ведение Регистра, и требует дополнительных коорди-

национных усилий. Основным координатором мог бы стать «главный внештатный специалист по редким болезням».

### ВЫВОДЫ

1. В настоящее время в Федеральном Регистре наблюдается замедление увеличения числа пациентов с редкими заболеваниями из «Перечня 24 заболеваний» в целом по группе.

2. По отдельным заболеваниям (глутарик (глутаровая) ацидурия, дефект в системе компонента, легочная артериальная гипертензия, острая перемежающаяся порфирия, пароксизмальная ночная гемоглобинурия) темпы роста сохраняются.

3. Наибольшее число пациентов в Федеральном регистре было с нарушениями обмена ароматических аминокислот, идиопатической тромбоцитопенической пурпурой и юношеским арт-

Таблица 4

**Доля детей до 18 лет при разных нозологиях на 1 января 2015 г.  
(80 субъектов РФ, 92,9% населения страны)**

Заболевание	Код МКБ-10	Кол-во детей, %
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	82,0
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	1,7
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	12,0
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	32,4
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	22,2
Дефект в системе компонента	D84.1	9,4
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	98,8
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	85,3
Тирозинемия	E70.2	95,0
Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	100,0
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая, метилмалоновая, пропионовая ацидемия)	E71.1	95,0
Нарушения обмена жирных кислот	E76.0	86,7
Гомоцистинурия	E76.1	73,3
Глутарик (глутаровая) ацидурия	E76.2	95,0
Галактоземия	E80.2	98,9
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри, Ниманна-Пика	E75.2	40,9
Мукополисахаридоз, тип I	E74.2	87,9
Мукополисахаридоз, тип II	E72.3	82,7
Мукополисахаридоз, тип VI	E72.1	60,9
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E71.3	2,0
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	16,9
Незавершенный (несовершенный) остеогенез	Q78.0	64,8
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	24,7
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	82,3
<b>ИТОГО (все «24 нозологии»)</b>		<b>55,6</b>

Распределение жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в зависимости от возраста клинических проявлений с указанием основного профильного специалиста

Заболевание	Код МКБ-10	Болеют преимущественно	
		дети	взрослые
<b>Болезни крови — врач гематолог</b>			
Гемолитико-уремический синдром <sup>1</sup>	D59.3	+	—
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	—	+
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	—	+
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	—	+
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	—	+
<b>Болезни иммунной системы — врач иммунолог</b>			
Дефект в системе комплемента	D84.1	—	+
<b>Болезни эндокринной системы — врач детский эндокринолог</b>			
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	+	—
<b>Наследственные нарушения обмена веществ<sup>2</sup></b>			
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	+	—
Тирозинемия	E70.2	+	—
Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	+	—
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая, метилмалоновая, пропионовая ацидемия)	E71.1	+	—
Нарушения обмена жирных кислот	E76.0	+	—
Гомоцистинурия	E76.1	+	—
Глютарик (глутаровая) ацидурия	E76.2	+	—
Галактоземия	E80.2	+	—
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона) <sup>3</sup>	E75.2	—	+
Другие сфинголипидозы: болезнь Ниманна-Пика	E75.2	+	-
Мукополисахаридоз, тип I	E74.2	+	-
Мукополисахаридоз, тип II	E72.3	+	-
Мукополисахаридоз, тип VI	E72.1	+	-
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия <sup>4</sup>	E71.3	—	+
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) <sup>5</sup>	E83.0	—	+
<b>Болезни сердечно-сосудистой системы — врач кардиолог</b>			
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	—	+
<b>Болезни соединительной ткани невоспалительные — врач детский травматолог-ортопед</b>			
Незавершенный (несовершенный) остеогенез	Q78.0	+	—
<b>Болезни соединительной ткани воспалительные — врач детский ревматолог</b>			
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	+	—

<sup>1</sup> — врач гематолог или врач нефролог,

<sup>2</sup> — в нашей стране фактически отсутствует специалист по наследственным нарушениям обмена веществ, в лечении пациентов участвуют различные специалисты в зависимости от преобладающих клинических проявлений (у детей — преимущественно генетик),

<sup>3</sup> — в зависимости от преобладающих клинических проявлений пациенты могут наблюдаться у невролога, кардиолога или нефролога,

<sup>4</sup> — в зависимости от преобладающих клинических проявлений пациенты могут наблюдаться у гематолога, невролога или гастроэнтеролога.

<sup>5</sup> — в зависимости от преобладающих клинических проявлений пациенты могут наблюдаться у невролога или гепатолога (гастроэнтеролога).

ритом с системным началом, наименьшее — с болезнью «кленового сиропа» и другими нарушениями обмена аминокислот с разветвленной цепью, гомоцистинурией, тирозинемией.

4. Наблюдается тенденция к уменьшению в Федеральном Регистре доли детей до 18 лет. Опровергается устоявшееся мнение о том, что редкие заболевания — сугубо «детская» проблема.

5. Наибольшую распространенность имеют нарушения ароматических аминокислот, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура, юношеский артрит с системным началом, апластическая анемия неуточненная и болезнь Вильсона.

6. Показатели распространенности по многим заболеваниям из группы «24 нозологий» значительно ниже эпидемиологических данных, встречающихся в научных публикациях, исследованиях и обзорах как по России, так и в целом в мире. Поэтому увеличение числа пациентов в Федеральном Регистре будет продолжаться.

7. Суммарное количество пациентов с редкими заболеваниями на 100 тыс. населения существенно больше распространенности отдельных заболеваний. В этом и заключается «парадокс редкости» — хотя «болезни редки, пациенты с редкими заболеваниями многочисленны».

8. Между субъектами РФ существует значительный разброс в показателях распространенности заболеваний из «Перечня 24 заболеваний», что является косвенным признаком их недостаточной выявляемости и статистического учета. Существуют проблемы с исполнением приказа Минздрава России от 19.11.2012 г. № 950н — наблюдаются сбои в передаче информации о пациентах из медицинских организаций, установивших диагноз, в медицинские организации, в которых пациенты находятся на медицинском обслуживании, и далее уполномоченный орган исполнительной власти субъекта. Особенно это касается ранее выявленных пациентов.

9. Наиболее сложная ситуация с выявляемостью и учетом пациентов с наследственными нарушениями обмена веществ. Это связано с разнородностью доминирующих клинических проявлений — пациенты диагностируются, наблюдаются и лечатся у специалистов разного профиля. В этом случае для адекватного ведения Регистра требуются дополнительные координационные усилия. Основным координатором мог бы стать «главный внештатный специалист по редким болезням».

1. Федеральный закон РФ от 21 ноября 2011 г. в № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_law\\_121895/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_law_121895/) (дата обращения: 09.12.2015).
2. Постановление Правительства РФ 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». URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_129078/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_129078/) (дата обращения: 09.12.2015).
3. Красильникова Е.Ю., Соколов А.А. Анализ ситуации в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в субъектах Российской Федерации (результаты структурированного исследования). М., 2014. 56 с.
4. Zimmerhackl L.B., Besbas N., Jungrathmayr T. et al. Epidemiology, clinical presentation, and pathophysiology of atypical and recurrent hemolytic uremic syndrome // *Semin. Thromb. Hemost.* 2006. Vol. 32. № 2. P. 113—120.
5. Hill A., Platts P.J., Smith A. et al. The Incidence and Prevalence of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) and Survival of Patients in Yorkshire // *Blood.* 2006. Vol. 108. P. 985.
6. Orphanet. URL: <http://www.orpha.net> (дата обращения: 09.12.2015).
7. Pfeiffer R. Wilson's Disease // *Semin. Neurol.* 2007. Vol. 27. № 2. P. 123—132.
8. Маркова Д.А., Магжанов Р.В. Распространенность наследственных заболеваний нервной системы в различных популяциях // *Журн. невропат. и психиатрии им. С.С. Корсакова.* 1990. № 9. С. 113—119.
9. Elder G., Harper P., Badminton M. et al. The incidence of inherited porphyrias in Europe // *J. Inherit. Metab. Dis.* 2013. Vol. 36. № 5. P. 849—957.
10. Пустовойт Я.С. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению острых порфирий. М., 2013. URL: [http://www.volgmed.ru/uploads/files/2014-13/34211-federalnye\\_klinicheskie\\_rekomendacii\\_po\\_diagnostike\\_i\\_lecheniyu\\_ostryh\\_porfirij\\_2013\\_http\\_pnngo\\_ru.pdf](http://www.volgmed.ru/uploads/files/2014-13/34211-federalnye_klinicheskie_rekomendacii_po_diagnostike_i_lecheniyu_ostryh_porfirij_2013_http_pnngo_ru.pdf). (дата обращения: 09.12.2015).
11. Лучинина Ю.А. Молекулярно-генетическая диагностика острой перемежающейся порфирии / Автореф. дис. ... канд. мед. наук. — М., 2010. — 27 с.
12. Селиванова Д.С., Сурин В.Л., Лучинина Ю.А. и др. Печеночные порфирии в России: мутационный анализ // URL: [http://www.mknc.ru/attachments/article/726/porphyria\\_Hematology2014.pdf](http://www.mknc.ru/attachments/article/726/porphyria_Hematology2014.pdf). (дата обращения: 09.12.2015).
13. Приказ МЗ РФ от 19 ноября 2012 г. № 950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления». URL: [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_139343/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_139343/) (дата обращения: 09.12.2015).

## АНАЛИЗ ЛЕТАЛЬНОСТИ И ИНВАЛИДНОСТИ СРЕДИ ПАЦИЕНТОВ, ВКЛЮЧЕННЫХ В РЕГИОНАЛЬНЫЕ СЕГМЕНТЫ ФЕДЕРАЛЬНОГО РЕГИСТРА ЛИЦ, СТРАДАЮЩИХ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, В ПЕРИОД 2013—2015 ГОДОВ

В.Н. Дембровский<sup>1</sup>

ООО «АлексионФарма»

*Среди пациентов, включенных в региональные сегменты Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в 2013—2014 гг. наибольшая летальность, а также наибольшее число инвалидов были при заболеваниях с «кризовым» или острым течением. Время на диагностику и начало патогенетической терапии в этом случае часто ограничивается днями, иногда часами. Помимо фактора финансирования, критичным становится временной фактор скорости постановки диагноза и получения жизненно необходимых лекарственных препаратов. Для таких пациентов в регионах должен быть запас лекарственных препаратов, который мог бы оперативно перенаправлен на острые нужды, но нормативно-правовая база по решению данного вопроса отсутствует. Значительная летальность взрослых при заболеваниях, дебютирующих в детском возрасте, является косвенным признаком отсутствия преемственности при переводе ребенка во взрослую сеть. Крайне высокий удельный вес инвалидов (50,2%) среди пациентов, включенных в региональные сегменты Федерального регистра свидетельствует о поздней диагностике заболеваний, запаздывании с началом или неадекватном лечении, а также подтверждает обоснованность выделения данных заболеваний в отдельную группу, требующую особого внимания государства. Доля инвалидов федерального значения (инвалиды I, II группы и дети-инвалиды) составляет в целом по всей группе заболеваний 84,2%, а при отдельных нозологиях приближается к 100%.*

*Ключевые слова: редкие болезни, летальность, инвалидность*

Взяв на себя обязательства по лекарственному обеспечению граждан, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими

<sup>1</sup> Дембровский Виталий Николаевич — директор по стратегическому развитию ООО «АлексионФарма»; 143421, Россия, Красногорский р-н, Московская область, 26-км автодороги «Балтия»; e-mail: dembrovskiyv@alxn.com.

ми редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни или инвалидности, государство ожидает получить социальный результат в виде снижения летальности и смертности, инвалидности, повышения социальной адаптации и качества жизни пациентов. Хотя улучшение данных показателей является основным смыслом лечения и показате-

лем эффективности вложения средств, законодательные акты, обязывающие мониторировать данные показатели, отсутствуют [1] и органы исполнительной власти, как правило, такую информацию не анализируют.

В связи с этим при анализе ситуации в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, в формализованные запросы в субъекты РФ было включено число умерших (исключенных из федерального регистра по причине смерти) и имеющих разные группы инвалидности лиц в 2013—2014 гг. среди пациентов, включенных в региональные сегменты федерального регистра при различных заболеваниях. Была получена и проанализирована информация

по умершим — из 75 (88,2%) субъектов РФ, в которых проживает 79,5% населения, по инвалидности — из 73 (85,9%) субъектов РФ, в которых проживает 74,1% населения.

Летальность среди пациентов, включенных в региональные сегменты федерального регистра, из которых 63,1% получали лечение, за год с 2013 г. по 2014 г. увеличилась с 0,83 до 1,11%. У взрослых она выросла с 1,43 до 1,80%, у детей — с 0,40 до 0,58%.

В период 2013—2014 гг. наиболее высокая летальность была при болезни «кленового сиропа», нарушениях обмена жирных кислот, глутарик (глутаровой) ацидурии, легочной (артериальной) гипертензии (идиопатической), мукополисахаридозе типа II (табл. 1).

Таблица 1

Летальность среди пациентов с заболеваниями из группы «24 нозологий» в 2013—14 гг. (75 субъектов РФ, 79,5% населения страны)

Заболевание	Код МКБ-10	Число умерших на 100 пациентов с соответствующим заболеванием в Регистре, %		
		взрослые	дети	все пациенты
Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	—	33,3	33,3
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	40,0	24,1	26,5
Глутарик (глутаровая) ацидурия	E72.3	33,3	7,1	11,8
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	9,6	9,6	9,6
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	26,7	1,9	7,4
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	6,3	3,7	5,9
Пароксизмальная ночная гемоглинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	5,7	0,0	5,7
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	0,0	6,1	5,6
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	12,5	3,2	4,8
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Ниманна-Пика	E75.2	0,0	8,3	4,2
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	0,0	3,7	2,6
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	1,6	0,2	1,3
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	0,0	1,2	1,2
Незавершенный (несовершенный) остеогенез	Q78.0	2,2	0,3	1,0
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	1,0	0,0	0,9
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	0,0	0,4	0,3
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	E70.0, E70.1	0,2	0,1	0,1
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стьюарта-Прауэра)	D68.2	0,0	0,0	0,0
Дефект в системе комплемента	D84.1	0,0	0,0	0,0
Тирозинемия	E70.2	0,0	0,0	0,0
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	0,0	0,0	0,0
Гомоцистинурия	E72.1	0,0	0,0	0,0
Галактоземия	E74.2	0,0	0,0	0,0
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	0,0	—	0,0
Все заболевания из группы «24 нозологий»	—	3,0	1,0	1,9

Наиболее высок риск умереть при заболеваниях с «кризовым» и острым течением. В этом случае время на диагностику и начало патогенетической терапии часто ограничивается днями, иногда часами [2, 3]. В связи с этим проблема лекарственного обеспечения для них стоит еще более остро — помимо фактора финансирования критичным становится временной фактор скорости получения жизненно необходимых лекарственных препаратов (ЛП). В связи со сложностями конкурсных и контрактных процедур закупки пациенты в настоящее время не имеют возмож-

ности получить своевременное лечение. Именно такие заболевания (болезнь «кленового сиропа», нарушения обмена жирных кислот, глутарик (глутаровая) ацидурия) входят в первую тройку с самой высокой летальностью. Таким образом, первая причина высокой летальности при этих заболеваниях — это невозможность получения быстрого своевременного лечения.

Вторая причина высокой летальности, а также небольшого числа пациентов в Регистре (низкой распространенности) — это проблемы со своевременной диагностикой. Пациенты погиба-

Таблица 2

Доля инвалидов при разных нозологиях из группы «24 нозологии»  
(73 субъекта РФ, 74,1% населения страны)

Заболевание	Код МКБ-10	Доля инвалидов среди всех пациентов с заболеванием в Регистре, %	
		01.01.2014	01.01.2015
Глутарик (глутаровая) ацидурия	E72.3	93,3	100,0
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	91,7	92,0
Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	90,0	90,0
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	91,3	88,2
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	76,5	86,5
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	80,0	79,4
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	58,3	76,9
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	72,0	71,6
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	69,9	71,0
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	71,2	69,1
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	73,4	68,4
Тирозинемия	E70.2	87,5	66,7
Гомоцистинурия	E72.1	55,6	66,7
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	63,5	64,5
Незавершенный (несовершенный) остеогенез	Q78.0	65,2	59,0
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри, Ниманна-Пика	E75.2	66,7	56,5
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	57,4	46,3
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	46,1	43,6
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	36,0	37,7
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	37,9	36,8
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	36,1	33,8
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	31,6	32,2
Галактоземия	E74.2	19,4	19,5
Дефект в системе комплемента	D84.1	23,9	19,4
ИТОГО	—	51,7	50,2

ют до постановки диагноза, и в качестве основной причины смерти указывается какое-то другое (частое) заболевание.

Для таких пациентов в регионах должен быть запас ЛП, который мог бы быть оперативно перенаправлен на острые нужды.

Порядок и необходимая нормативно-правовая база для такого рода экстренных ситуаций в настоящее время отсутствуют.

Обращает на себя внимание значительно большая летальность взрослых при нарушениях обмена жирных кислот, глутарик (глутаровой) ацидурии, мукополисахаридозе типа II. Эти заболевания начинаются в детском возрасте. То, что больные доживают до взрослого возраста —

это результат адекватного лечения детей. Смерть таких пациентов во взрослом возрасте — косвенный признак отсутствия преемственности при переводе ребенка во взрослую сеть.

Доля инвалидов среди пациентов, включенных в региональные сегменты федерального регистра за период с 2013 по 2014 г. снизилась недостоверно с 51,7 до 50,2% (табл. 2). Высокий процент инвалидности свидетельствует о поздней диагностике заболеваний, запаздывании с началом или неадекватном лечении, а также подтверждает хронический, прогрессирующий, инвалидизирующий характер заболеваний, включенных в Перечень, утвержденный Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 г. № 403 и

Таблица 3

**Ранжирование заболеваний из группы «24 нозологий» по уровню инвалидности**

Заболевание	Код МКБ-10	Ранг по уровню инвалидности		
		01.01.2013	01.01.2014	01.01.2015
Глутарик (глутаровая) ацидурия	E72.3	11	1	1
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	15	2	2
Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	22	4	3
Мукополисахаридоз, тип I	E74.2	2	3	4
Мукополисахаридоз, тип VI	E72.1	1	7	5
Мукополисахаридоз, тип II	E72.3	3	6	6
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	3	15	7
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	6	9	8
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	8	11	9
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	7	10	10
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	18	22	11
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	5	8	11
Тирозинемия	E70.2	1	5	12
Гомоцистинурия	E72.1	14	17	13
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	10	14	14
Незавершенный (несовершенный) остеогенез	Q78.0	9	13	15
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Ниманна-Пика	E75.2	4	12	16
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	17	16	17
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фе-нилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	12	18	18
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	19	21	19
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E71.3	20	19	20
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	13	20	21
Галактоземия	E80.2	21	24	23
Дефект в системе комплемента	D84.1	16	23	24

обоснованность выделения данных заболеваний в отдельную группу, требующую особого внимания государства.

В результате анализа определена группа заболеваний, при которых по состоянию на начало 2015 г. удельный вес инвалидов превышает 50%:

- глютарик (глутаровая) ацидурия,
- нарушения обмена жирных кислот,
- болезнь «кленового сиропа»,
- мукополисахаридоз тип I,

- мукополисахаридоз тип VI,
- мукополисахаридоз тип II,
- другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия),
- легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная),
- нарушения обмена меди (болезнь Вильсона),

Таблица 4

Распределение инвалидности по группам (73 субъекта РФ, 74,1 % населения страны)

Заболевание	Код МКБ-10	Доля инвалидов среди всех пациентов взрослых			Доля детей-инвалидов среди всех пациентов — детей	Доля инвалидов федерального значения среди всех инвалидов
		I группа	II группа	III группа		
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	14,3	17,9	7,1	30,9	96,6
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	9,3	35,0	18,7	100,0	71,4
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	4,9	37,6	21,3	100,0	73,4
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	4,8	19,0	19,0	52,0	74,2
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	4,3	13,9	15,4	50,1	69,4
Дефект в системе комплемента	D84.1	0,0	4,7	14,1	25,0	35,7
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	14,3	28,6	0,0	33,7	100,0
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	E70.0, E70.1	11,4	14,5	10,2	44,9	96,7
Тирозинемия	E70.2	0,0	0,0	0,0	70,6	100,0
Болезнь «кленового сиропа»	E71.0	—	—	—	90,0	100,0
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	0,0	0,0	0,0	83,3	100,0
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	100,0	0,0	0,0	90,9	100,0
Гомоцистинурия	E72.1	0,0	25,0	25,0	80,0	83,3
Глютарик (глутаровая) ацидурия	E72.3	0,0	0,0	100,0	100,0	86,7
Галактоземия	E74.2	0,0	0,0	150,0	18,3	93,0
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Ниманна-Пика	E75.2	16,7	16,7	8,3	72,7	92,3
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	60,0	40,0	0,0	87,0	100,0
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	36,4	18,2	9,1	82,7	98,0
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	18,2	18,2	36,4	92,3	87,5
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	15,8	15,8	2,6	—	92,9
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	16,2	28,1	25,9	75,4	67,6
Незавершенный (несовершенный) остеогенез	Q78.0	15,2	11,2	16,9	68,2	89,4
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	9,9	35,1	20,5	89,3	78,6
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	12,8	19,5	16,5	72,7	95,7
ИТОГО	—	8,6	21,5	17,4	52,2	85,1



- апластическая анемия неуточненная,
- юношеский артрит с системным началом,
- тирозинемия,
- гомоцистинурия,
- пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели),
- незавершенный (несовершенный) остеогенез,
- другие сфинголипидозы: болезнь Фабри, Ниманна-Пика.

При этом самая высокая доля инвалидов отмечалась среди пациентов с глутарик (глутаровой) ацидурией (100%), самая низкая — с дефектом в системе комплемента (19,4%).

Если сравнивать доли пациентов, имеющих инвалидность в период 2012 г. [2] и 2013—2014 гг., то обращает внимание увеличение доли инвалидов при заболеваниях с «кризовым» или острым течением. Так, глутарик (глутаровой) ацидурии (переместилась с 11-го на 1-е место), нарушения обмена жирных кислот (с 15-го на 2-е место), болезни «кленового сиропа» (с 22-го на 3-е место), гемолитико-уремический синдром (с 18-го на 11-е место). Снижение доли инвалидов произошло при тирозинемии (переместилась с 1-го на 12-е место) и сфинголипидозах (с 4-го на 16-е место) (табл. 2, 3).

На 1 января 2015 г. среди взрослых I группу инвалидности имели 8,6% пациентов, II группу — 21,5%, III группу — 17,4% (суммарно 47,5%). Среди детей детей-инвалидов было 52,2% (табл. 4). Обращает на себя внимание тот факт, что доля инвалидов федерального значения (инвалиды I, II группы и дети-инвалиды) составляет в целом по всей группе заболеваний 84,2%, а при отдельных нозологиях приближается к 100%.

## ВЫВОДЫ

1. Среди пациентов, включенных в региональные сегменты федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в 2014 г. наибольшая летальность была при болезни «кленового сиропа», нарушениях обмена жирных кислот, глутарик (глутаровой) ацидурии, легочной (артериальной) гипертензии (идиопатической) первичной, мукополисахаридозе типа II.

2. При заболеваниях с «кризовым» и острым течением время на диагностику и начало патогенетической терапии часто ограничивается днями, иногда часами. Помимо фактора финансирования критичным становится временной фактор скорости постановки диагноза и получения жизненно необходимых ЛП. Для таких пациентов в регионах должен быть запас ЛП, который мог бы быть оперативно перенаправлен на острые нужды, а для этого необходима нормативно-правовая база.

3. Значительно большая летальность взрослых при заболеваниях, дебютирующих в детском возрасте (нарушения обмена жирных кислот, глутарик (глутаровой) ацидурия, мукополисахаридоз типа II), является косвенным признаком отсутствия преемственности при переводе ребенка во взрослую сеть.

4. Доля инвалидов среди пациентов с заболеваниями из группы «24 нозологий» в региональных сегментах федерального регистра за период с 2013 г. по 2014 г. снизилась недостоверно с 51,7 до 50,2%.

5. Крайне высокий уровень инвалидности свидетельствует о поздней диагностике заболеваний, запаздывании с началом или неадекватном лечении, а также подтверждает обоснованность выделения данных заболеваний в отдельную группу, требующую особого внимания государства.

6. По сравнению с 2012 г. увеличилась доля инвалидов при глутарик (глутаровой) ацидурии, нарушениях обмена жирных кислот, болезни «кленового сиропа», гемолитико-уремическом синдроме, то есть заболеваниях с «кризовым» и острым течением.

7. Доля инвалидов федерального значения (инвалиды I, II группы и дети-инвалиды) составляет в целом по всей группе заболеваний 84,2%, а при отдельных нозологиях приближается к 100%.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Afroze B., Yunus Z.M. Glutaricaciduria type 1 — importance of early diagnosis and treatment // J. Pak. Med. Assoc. 2014. Vol. 64. № 5. P. 593—595.
2. Páez Rojas P.L., Suarez Obando F. Genetic and metabolic urgencies in the neonatal intensive care unit: maple syrup urine disease // Nutr. Hosp. 2015. Vol. 32. № 1. P. 420—425.

**ПРЕДМЕТНЫЙ УКАЗАТЕЛЬ СТАТЕЙ,  
ОПУБЛИКОВАННЫХ В ЖУРНАЛЕ ЗА 2015 ГОД**

<i>Название статьи</i>	<i>№ журнала</i>
<b>ПЕРЕДОВАЯ СТАТЬЯ</b>	
МУЛЬТИКРИТЕРИАЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ПРИНЯТИИ РЕШЕНИЙ В ОЦЕНКЕ (МСДА) МЕДИЦИНСКИХ ТЕХНОЛОГИЙ — ЗА И ПРОТИВ <i>Воробьев П.А., Холовия М.А., Краснова Л.С.</i>	1-2
ПРЕДЛОЖЕНИЯ ПО АКТУАЛИЗАЦИИ НОМЕНКЛАТУРЫ МЕДИЦИНСКИХ УСЛУГ В ЧАСТИ РАЗДЕЛОВ КЛИНИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ <i>Вялков А.И., Никитин И.Г., Каракулина Е.В., Гурова А.А., Воробьев П.А., Колиева Г.Л., Тюрина И.В., Творогова М.Г., Гуцин А.Е.</i>	5-6
<b>ОБЩИЕ ВОПРОСЫ СТАНДАРТИЗАЦИИ</b>	
СКОРИНГОВЫЕ МОДЕЛИ КАК ИНСТРУМЕНТ УПРАВЛЕНИЯ РИСКАМИ И КАЧЕСТВОМ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ <i>Мильчаков К.С., Мадьянова В.В., Хальфин Р.А.</i>	1-2
МЕХАНИЗМЫ И ПУТИ РЕАЛИЗАЦИИ ГОСУДАРСТВЕННО-ЧАСТНОГО ПАРТНЕРСТВА В СИСТЕМЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ <i>Мельников Ю.Ю., Коротков Ю.А., Шестаков Г.С.</i>	1-2
ЦЕНОВОЕ РЕГУЛИРОВАНИЕ НА ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ: ТЕКУЩАЯ СИТУАЦИЯ И ВОЗМОЖНЫЕ ПУТИ РЕФОРМИРОВАНИЯ <i>Сура М.В.</i>	1-2
ОРГАНИЗАЦИЯ СИСТЕМЫ НЕПРЕРЫВНОГО МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ КАК ВАЖНЕЙШАЯ СОСТАВЛЯЮЩАЯ ПРОЦЕССА ОБЕСПЕЧЕНИЯ КАЧЕСТВА МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ <i>Лукьянцева Д.В., Маркова Я.В.</i>	1-2
СОВРЕМЕННОЕ СОСТОЯНИЕ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ СРЕДНЕГО МЕДИЦИНСКОГО ПЕРСОНАЛА ДНЕВНЫХ СТАЦИОНАРОВ <i>Шестаков Г.С., Хохлова Г.В.</i>	3-4
ИНФОРМИРОВАННОСТЬ О ШКОЛАХ ЗДОРОВЬЯ И ЭМОЦИОНАЛЬНОЕ БЛАГОПОЛУЧИЕ ПАЦИЕНТОВ ПОЛИКЛИНИКИ <i>Андреева О.В., Одишцова В.В., Фесюн А.Д., Гуревич К.Г., Горчакова Н.М.</i>	3-4
О ЛИЦЕНЗИРОВАНИИ ОТДЕЛЬНЫХ ВИДОВ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ В РЕГИОНЕ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ <i>Чертухина О.Б., Шишин Г.Г.</i>	5-6
СТАНДАРТЫ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ — ЗНАЧЕНИЕ В ЭКСПЕРТИЗЕ КАЧЕСТВА МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ В СИСТЕМЕ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО МЕДИЦИНСКОГО СТРАХОВАНИЯ. ЧАСТЬ I <i>Александрова О.Ю., Нагибин О.А., Савзян Г.Г.</i>	7-8

<i>Название статьи</i>	<i>№ журнала</i>
СТАНДАРТЫ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ, КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ (ПРОТОКОЛЫ ЛЕЧЕНИЯ) — ЗНАЧЕНИЕ В ЭКСПЕРТИЗЕ КАЧЕСТВА МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ В СИСТЕМЕ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО МЕДИЦИНСКОГО СТРАХОВАНИЯ (ПРОДОЛЖЕНИЕ) <i>О.Ю. Александрова, О.А. Нагибин, Г.Г. Савзян</i>	7-8
ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ СТАНДАРТЫ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ: ПЕРСПЕКТИВЫ СОЗДАНИЯ И РАЗВИТИЯ <i>Бурковская Ю.В.</i>	7-8
ПРОБЛЕМА РЕАЛИЗАЦИИ ПРАВ ДЕТЕЙ — ПАЦИЕНТОВ СРЕДНИМ МЕДИЦИНСКИМ ПЕРСОНАЛОМ <i>Баклушина Е.К., Еремцова И.А.</i>	7-8
АНАЛИЗ МЕТОДОЛОГИЧЕСКИХ ПОДХОДОВ К РАЗРАБОТКЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНЫХ СТАНДАРТОВ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ <i>Бурковская Ю.В., Тюрина И.В.</i>	7-8
ЗАКОНОДАТЕЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ОБЕСПЕЧЕНИЯ НЕОБХОДИМЫМИ ЛЕКАРСТВЕННЫМИ ПРЕПАРАТАМИ <i>Бурцева М.Н., Нагибин О.А., Дембровский В.Н.</i>	11-12
<b>ОПЫТ ПРАКТИЧЕСКОЙ СТАНДАРТИЗАЦИИ</b>	
ФОРМУЛЯРНАЯ СИСТЕМА ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ КАК ИНСТРУМЕНТ УПРАВЛЕНИЯ РАСХОДОМ ФИНАНСОВЫХ И ЛЕКАРСТВЕННЫХ СРЕДСТВ <i>Малаев М.Г.</i>	1-2
НОРМАТИВНО-ПРАВОВОЕ РЕГУЛИРОВАНИЕ ПРОВЕДЕНИЯ МЕДИЦИНСКОГО ОСВИДЕТЕЛЬСТВОВАНИЯ ПРИ СОСТОЯНИЯХ И ЗАБОЛЕВАНИЯХ, СВЯЗАННЫХ С УПОТРЕБЛЕНИЕМ АЛКОГОЛЯ И НАРКОТИЧЕСКИХ СРЕДСТВ <i>Брюкова А.А., Александрова О.Ю., Широков Д.В.</i>	1-2
О СОСТОЯНИИ ЗДОРОВЬЯ И ОБРАЗА ЖИЗНИ СРЕДНИХ МЕДИЦИНСКИХ РАБОТНИКОВ, РАБОТАЮЩИХ В ДЕТСКИХ АМБУЛАТОРНО-ПОЛИКЛИНИЧЕСКИХ УЧРЕЖДЕНИЯХ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ <i>Алламярова Н.В., Алексеева В.М.</i>	1-2
ПОТРЕБНОСТЬ В ПОЛУЧЕНИИ МЕДИКО-СОЦИАЛЬНОЙ ПОМОЩИ НА ДОМУ ОДИНОКИХ И ОДИНОКО ПРОЖИВАЮЩИХ ПОЖИЛЫХ ЛЮДЕЙ <i>Алламярова Н.В.</i>	3-4
СОСТОЯНИЕ ПСИХОЭМОЦИОНАЛЬНОГО СТАТУСА И КАЧЕСТВА ЖИЗНИ У ЛИЦ МОЛОДОГО ВОЗРАСТА С ХРОНИЧЕСКИМ ВИРУСНЫМ ГЕПАТИТОМ <i>Мирхайдаров Р.Ш., Кильдебекоева Р.Н., Мирхайдарова З.М., Саяхов Р.Ф., Мингазова Л.Р.</i>	3-4
ФАКТОРЫ РИСКА УПОТРЕБЛЕНИЯ ПСИХОАКТИВНЫХ ВЕЩЕСТВ СТУДЕНТАМИ МЕДИЦИНСКОГО ВУЗА <i>Сергеев А.Р.</i>	3-4

<i>Название статьи</i>	<i>№ журнала</i>
МЕДИКО-СОЦИАЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ, СМЕРТНОСТИ ГОРОДСКОГО И СЕЛЬСКОГО НАСЕЛЕНИЯ ОТ БОЛЕЗНЕЙ СИСТЕМЫ КРОВООБРАЩЕНИЯ В УДМУРТСКОЙ РЕСПУБЛИКЕ <i>Попов А.В., Максимо Н.Н.в, Ряциков С.Н.</i>	3-4
НЕКОТОРЫЕ ОСОБЕННОСТИ ОЦЕНКИ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ ДНЕВНЫХ СТАЦИОНАРОВ <i>Шестаков Г.С., Хохлова Г.В.</i>	5-6
ОСОБЕННОСТИ ОРГАНИЗАЦИИ РОДОВСПОМОЖЕНИЯ В СЕЛЬСКОЙ МЕСТНОСТИ ПРИДНЕСТРОВЬЯ <i>Большакова П.Н.</i>	5-6
СРАВНИТЕЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАСПРОСТРАНЕННОСТИ ПОТРЕБЛЕНИЙ ПСИХОАКТИВНЫХ ВЕЩЕСТВ СТУДЕНТАМИ МЕДИЦИНСКОГО И ТЕХНИЧЕСКОГО ВУЗОВ <i>Голубева А.П., Сергеев А.Р.</i>	7-8
ПРИМЕНЕНИЕ ЦЕНТРАЛЬНОЙ СЕЛЕКТИВНОЙ ХРОМОТЕРАПИИ В КОМПЛЕКСНОМ ЛЕЧЕНИИ ЯЗВЕННОЙ БОЛЕЗНИ ДВЕНАДЦАТИПЕРСТНОЙ КИШКИ <i>Мирхайдарова З.М., Кильдебекоева Р.Н., Мирхайдаров Р.Ш., Саяхов Р.Ф., Уразбахтин Р.Ш., Садыков Ф.А.</i>	7-8
СТАНДАРТЫ ОКАЗАНИЯ НАРКОЛОГИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ И УДОВЛЕТВОРЕННОСТЬ ПАЦИЕНТОВ С НАРКОЛОГИЧЕСКОЙ ЗАВИСИМОСТЬЮ В КОСТРОМСКОЙ ОБЛАСТИ <i>Брюн Е.А., Почтаева И.П.</i>	9-10
ОРГАНИЗАЦИЯ ОТДЕЛЕНИЙ НЕОТЛОЖНОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ВЗРОСЛОМУ НАСЕЛЕНИЮ МОСКВЫ <i>Безмяниный А.С., Хальфин Р.А.</i>	9-10
МЕДИКО-СОЦИАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ СОСТОЯНИЯ РЕПРОДУКТИВНОГО ЗДОРОВЬЯ ЖЕНЩИН ФЕРТИЛЬНОГО ВОЗРАСТА ЧЕЧЕНСКОЙ РЕСПУБЛИКИ <i>Гараева А.С.</i>	9-10
РЕАБИЛИТАЦИОННАЯ ПОМОЩЬ И ПРИЧИНЫ РИСКА РАЗВИТИЯ РЕЦИДИВОВ У БОЛЬНЫХ НАРКОМАНИЕЙ <i>Почтаева И.П.</i>	9-10
ИТОГИ РЕАЛИЗАЦИИ ПИЛОТНОГО ПРОЕКТА ПО ВНЕДРЕНИЮ СТАНДАРТА КАЧЕСТВА УПРАВЛЕНИЯ РЕСУРСАМИ В ГОСУДАРСТВЕННЫХ УЧРЕЖДЕНИЯХ ГОРОДА МОСКВЫ <i>Потекаев Н.Н., Антипова Ю.О., Саитгареева А.А., Бударин С.С., Волкова О.А.</i>	11-12
ТЕХНОЛОГИЗАЦИЯ И СТАНДАРТИЗАЦИЯ В ЗДРАВООХРАНЕНИИ <i>Васкес Абаито Х. Эстуардо, Васкес Абаито Анна Эстуардовна, Арельяно Васкес Сузан</i>	11-12
ПРАКТИЧЕСКИЙ ОПЫТ РАЗРАБОТКИ ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО СТАНДАРТА ДЕЯТЕЛЬНОСТИ МЕДИЦИНСКОЙ СЕСТРЫ СТРУКТУРНОГО ПОДРАЗДЕЛЕНИЯ (НА ПРИМЕРЕ ОТДЕЛЕНИЯ ФИЗИОТЕРАПИИ) <i>Бурковская Ю.В., Камынина Н.Н.</i>	11-12

<i>Название статьи</i>	<i>№ журнала</i>
НЕКОТОРЫЕ ОСОБЕННОСТИ МЕДИКО-ДЕМОГРАФИЧЕСКИХ ПРОЦЕССОВ В ЧЕЧЕНСКОЙ РЕСПУБЛИКЕ	11-12
<i>Шестаков Г.С., Гараева А.С.</i>	
<b>БЮЛЛЕТЕНЬ КЛИНИКО-ЭКОНОМИЧЕСКОГО АНАЛИЗА</b>	
ФАРМАКОЭКОНОМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ КАРДИОЛОГИЧЕСКОГО ПРОФИЛЯ В ОБЛАСТНОМ ЦЕНТРЕ	1-2
<i>Альменко М.А., Маль Г.С., Сусликова А.Д.</i>	
ПОТРЕБНОСТЬ БОЛЬНЫХ ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫМИ НОВООБРАЗОВАНИЯМИ В ПАЛЛИАТИВНОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ, РАССЧИТАННАЯ НА ОСНОВЕ ФАКТИЧЕСКОГО ИСПОЛЬЗОВАНИЯ СТАЦИОНАРОВ	3-4
<i>Введенская Е.С.</i>	
ИССЛЕДОВАНИЕ ПОТРЕБЛЕНИЯ АНТИГИПЕРТЕНЗИВНЫХ СРЕДСТВ В УКРАИНЕ В ТЕЧЕНИЕ 2008—2013 гг.	3-4
<i>Мищенко О.Я., Яковлева Л.В., Адошкина В.Ю., Чинчуш И.В.</i>	
АНАЛИЗ СИТУАЦИИ В СФЕРЕ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИМИ И ХРОНИЧЕСКИМИ ПРОГРЕССИРУЮЩИМИ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, ПРИВОДЯЩИМИ К СОКРАЩЕНИЮ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТИ ЖИЗНИ ИЛИ ИНВАЛИДНОСТИ. ОСТРАЯ ПЕРЕМЕЖАЮЩАЯ (ПЕЧЕНОЧНАЯ) ПОРФИРИЯ	3-4
<i>Соколов А.А., Дембровский В.Н., Пищик Е.Г.</i>	
АНАЛИЗ «ЗАТРАТЫ—ЭФФЕКТИВНОСТЬ» ПРИМЕНЕНИЯ ЭВЕРОЛИМУСА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ	3-4
<i>Воробьев П.А., Холоня М.А., Горбунова В.А., Хохлова С.В., Манихас А.Г., Стрижаков Г.Н., Хорова Е.Ю., Апанасевич В.И., Боброва О.П., Афзалова А.В.</i>	
КЛИНИКО-ЭКОНОМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ПРИМЕНЕНИЯ ПРЕПАРАТА АРИКСТРА У ПАЦИЕНТОВ С ОСТРЫМ КОРОНАРНЫМ СИНДРОМОМ	3-4
<i>Воробьев П.А., Краснова Л.С., Тюрин И.В., Шиганов С.В.</i>	
КЛИНИКО-ЭКОНОМИЧЕСКОЕ ОБОСНОВАНИЕ ХИМИОТЕРАПИИ У БОЛЬНЫХ РАКОМ ЯИЧНИКОВ	5-6
<i>Журман В.Н., Елисеева Е.В., Гурина Л.И., Волков М.В.</i>	
ОКАЗАНИЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИМИ И ХРОНИЧЕСКИМИ ПРОГРЕССИРУЮЩИМИ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ. БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА (ГЕПАТОЛЕНТИКУЛЯРНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ)	5-6
<i>Соколов А.А., Дембровский В.Н., Красильникова Е.Ю.</i>	

<i>Название статьи</i>	<i>№ журнала</i>
КЛИНИКО-ЭКОНОМИЧЕСКОЕ ОБОСНОВАНИЕ ПРИМЕНЕНИЯ ИНСУЛИНА ГЛАРГИН В РЕАЛЬНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ У БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ В УКРАИНЕ	9-10
<i>Яковлева Л.В. , Бездетко Н.В. , Кириченко О.Н.</i>	
ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ФАРМАКОПУНКТУРЫ БИОМАТЕРИАЛОМ «АЛЛОПЛАНТ» В ЛЕЧЕНИИ ЭКССУДАТИВНОГО СРЕДНЕГО ОТИТА	11-12
<i>Мирхайдарова З.М. , Мирхайдаров Р.Ш. , Кильдеббекова Р.Н. , Мингазова Л.Р.</i>	
КЛИНИКО-ЭКОНОМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ВНЕДРЕНИЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО МОНИТОРИНГА В СОВРЕМЕННУЮ ПРАКТИКУ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ РАКОМ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ	11-12
<i>Мусина Н.З. , Коваленко С.П. , Корзинов О.М.</i>	
НОРМАТИВНЫЕ ДОКУМЕНТЫ	
КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ (ПРОТОКОЛЫ ЛЕЧЕНИЯ). ПРОФИЛАКТИКА ТРОМБОЭМБОЛИЧЕСКИХ СИНДРОМОВ	7-8
ВЗГЛЯД	
БЕЗОПАСНОСТЬ ПРИМЕНЕНИЯ СТАТИНОВ С ТОЧКИ ЗРЕНИЯ ДОКАЗАТЕЛЬНОЙ МЕДИЦИНЫ: ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКИЕ, ФАРМАКОКИНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ	7-8
<i>Хохлов А.А. , Сычев Д.А.</i>	
СРОЧНО В НОМЕР	
АНАЛИЗ ПРЕДСТАВЛЕННОСТИ МЕДИЦИНСКИХ ИНФОРМАЦИОННЫХ СИСТЕМ МЕДИЦИНСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ ГОРОДА МОСКВЫ (ПО ДАННЫМ ЗА 2013 ГОД)	1-2
<i>Кучеренко В.З. , Свердлов Ф.Ю.</i>	
ОТНОШЕНИЕ РАЗЛИЧНЫХ СОЦИАЛЬНО-ДЕМОГРАФИЧЕСКИХ ГРУПП К РЕФОРМАМ СИСТЕМЫ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ	5-6
<i>Шульгина С.В.</i>	
ОЦЕНКА ОБЪЕМНЫХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ РАБОТЫ АМБУЛАТОРНЫХ ЦЕНТРОВ СТОЛИЧНОГО РЕГИОНА	5-6
<i>Гриднев О.В. , Белостоцкий А.В.</i>	
ПОЛИМОРФИЗМОВ ГЕНОВ eNOS И ASTR2 КАК ФАКТОР РИСКА РАЗВИТИЯ ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА	9-10
<i>Хохлов А.Л. , Поздняков Н.О. , Мирошников А.Е. , Царева И.Н. , Мозутова И.С. , Комаров Д.П.</i>	
РЕПРОДУКТИВНОЕ ПОВЕДЕНИЕ ЖЕНЩИН ЧЕЧЕНСКОЙ РЕСПУБЛИКИ И ФАКТОРЫ, ЕГО ОПРЕДЕЛЯЮЩИЕ	11-12
<i>Гараева А.С.</i>	

## SUMMARY

**NEW MODEL OF HEALTHCARE RELATED WITH RARE DISEASED. REVIEW OF LEGISLATION IN THE FIELD OF RARE DISEASES IN THE RUSSIAN FEDERATION**

**A.A. Sokolov, O.Y. Aleksandrova**

*Northwestern State Medical University named after I.I. Mechnikov  
NP «National Board of Experts on Rare Diseases»,  
St. Petersburg  
First Moscow State Medical University  
named after I.M. Sechenov*

*The basic concepts of a new model of health care associated with rare diseases implemented in many countries around the world are presented. We have analyzed the criteria for classifying the disease as rare in different countries. A review of the legislation in the field of rare diseases in the Russian Federation.*

*Keywords: rare diseases, orphan drugs, legislation*

**POWERS OF AUTHORITIES OF SUBJECTS OF THE RUSSIAN FEDERATION ON DRUG SUPPLY PATIENTS WITH ORPHAN DISEASES — SOLUTION OF THE PROBLEM**

**O.Y. Aleksandrova, M.N. Burtseva,  
O.A. Nagibin**

*First Moscow State Medical University  
named after I.M. Sechenov  
The Ministry of Health of the Republic  
of Yakutia (Sakha), Department of drug provision  
of the population and the medical technology, Yakutsk  
City polyclinic № 2, Ryazan*

*Various versions of implementation of powers of subjects of Russian Federation are presented in the article of how to ensure supply of drugs to the citizens with orphan diseases, with the regional budgets. The possibility of the use of funds of compulsory health insurance for drug supply patients suffering from orphan diseases in health care in the hospital and day hospital is analyzed.*

*Keywords: orphan (rare) diseases, drugs, powers of Russian Federation subjects*

**VOLUME AND FINANCING SOURCES OF DRUG SUPPLY OF PATIENTS WITH RARE DISEASES IN RUSSIAN FEDERATION: REALITY, POSSIBILITIES, PROGNOSIS**

**E.Y. Krasilnikova, V.N. Dembrovskiy**

*Center for the Study and Analysis of Population,  
Demographic and Health Institute of the Eurasian  
Economic Community  
OOO «AlexionPharma», Moscow*

*The generalized data on the volume and sources of funding to supply of drugs for patients with and made a forecast for further development of the situation of rare (orphan) diseases in the Russian Federation in 2015 in 2016, based on figures and trends referred to in the medical and economic results study «Availability of health care and drug supply patients with rare diseases in Russia: realities and solutions to problems» conducted by the Center for the Study and Analysis of Population, Demographic and Health Institute of the Eurasian Economic Community together with the National Council for rare diseases experts for the period 2013—2015 and presented at the round table of the State Duma Committee on Health on December 14, 2015.*

*Keywords: rare (orphan) diseases, drugs, financing sources, budget*

**PROBLEMS OF MEDICAL CARE OF PATIENTS WITH RARE DISEASES**

**A.A. Sokolov**

*Northwestern State Medical University  
named after I.I. Mechnikov  
NP «National Board of Experts on Rare Diseases»,  
St. Petersburg*

*We have analyzed the main problems of medical care to patients suffering from life-threatening and chronic progressive rare (orphan) diseases that lead to a reduction in life expectancy of citizens or their disability: the lack of services for diagnosing and monitoring the flow of many rare diseases in the nomenclature of health services (approved by the Russian Ministry of Health Order № 813n from 10.12.2014), the absence of some rare diseases standards of primary health care and specialized medical care; the absence of a routing system in order to diagnose and treat patients with rare diseases; inadequate mechanisms for or-*

phan drugs in a hospital in the provision of specialized and high-tech health care.

*Keywords:* rare (orphan) diseases, orphan drugs, standards of medical care, specialized medical care, high-technology medical care.

#### ACTUAL PROBLEMS OF FINANCING OF DRUG SUPPLY OF PATIENTS WITH RARE DISEASES ON REGIONAL LEVEL

*V.N. Dembrovskiy, E.G. Nosok*

ООО «AlexionPharma», Moscow  
Center for the Study and Analysis of Population,  
Demographic and Health Institute of the Eurasian  
Economic Community

The results of medical-economic study «Availability of health care and drug supply for patients with rare diseases in Russian Federation: reality and ways of problems solution», that was conducted by Center for the Study and Analysis of Population, Demographic and Health Institute of the Eurasian Economic Community together with National Council on Orphan Diseases on the period 2013—2015 and presented at the round table of the State Duma Committee on Health December 14, 2015. A review of the situation with the financing of medicinal management of patients with life-threatening and chronic progressive rare (orphan) diseases that lead to a reduction in life expectancy of citizens or their disability at the level of the subjects of Russian Federation. It was concluded that in view of the increase in the deficit of regional budgets for drugs to treat rare diseases, which can be up to two-thirds of the actual needs and more, requires urgent integrated program approach for the formation of the legal framework at the regional and federal levels, the implementation of reasonable criteria for administrative decision-making, including with the direct support of the federal budget.

*Keywords:* rare (orphan) diseases, drugs, drug supply

#### ANALYSIS OF SITUATION IN THE SPHERE OF HEALTH CARE AND DRUG SUPPLY OF PATIENTS, SUFFERING FROM RARE DISEASES IN THE PERIOD 2013—2015

*E.Y. Krasilnikova, A.A. Sokolov*

Center for the Study and Analysis of Population,  
Demographic and Health Institute of the Eurasian  
Economic Community  
Northwestern State Medical University  
named after I.I. Mechnikov

The methodology and the results of analysis of the situation in the field of medical care and drug supply patients with rare diseases from the list approved by the RF Government Decree on 26.04.2012 № 403 in 2013—2015, dynamics of the number of patients in the Register with different nosology in different Russian Federation. There is a cer-

tain tendency of decrease in the Register of the proportion of children under 18, which rejects the view that the rare disease is a «child» problem. Considerable variation among patients per 100 000 population in the Register in different regions of the Russian Federation is an indirect sign of insufficient detection and statistical records. One reason for this in hereditary metabolic disorders is the heterogeneity of the dominant clinical manifestations — disease in patients are diagnosed, treated and observed by professionals in various fields. The problems with the execution of the order of the Russian Federation Ministry of Health on November 19, 2012 № 950n are met — there are failures in the transmission of patient information from medical institutions, in establishment of a diagnosis in medical organizations, in which patients are on medical care and further to the authorized body of executive power subject of the Russian Federation.

*Keywords:* rare (orphan) diseases, participation, epidemiology

#### ANALYSIS OF MORTALITY AND DISABILITY AMONG PATIENTS INCLUDED IN THE REGIONAL SEGMENT OF THE FEDERAL REGISTER OF PATIENTS SUFFERING FROM RARE DISEASES IN THE PERIOD 2013—2015

*V.N. Demrovskiy*

ООО «AlexionPharma»

Among the patients included in the regional segments of the Federal Register of patients suffering from life-threatening and chronic progressive rare (orphan) diseases that lead to a reduction in life expectancy of citizens or their disability, in 2013—2014, the highest mortality rate, as well as the greatest number of people with disabilities were for diseases with «crises» or with acute course. Time for diagnosis and the start of pathogenetic therapy in this case is often limited to days, sometimes for hours. In addition to funding factor, time factor of setting speed of diagnosis and obtaining essential drugs become critical. For these patients in the regions should be a stock of drugs that could quickly redirected to urgent needs, but the regulatory framework to resolve this issue is missing. Significant adult mortality in diseases, debuting as a child, is an indirect indication of the lack of continuity in the transfer of the child to the adult network. Very high specific weight of people with disabilities (50.2%) among the patients included in the regional segments of the Federal Register of evidence of late diagnosis of disease, delay of the start of or inadequate treatment, and also confirms the validity of the allocation of these diseases in a separate group requiring special attention of the state. The share of federal disabled (disabled I, II group and disabled children) is generally 84.2% for the entire group of diseases, and for individual nosology can be close to 100%.

*Keywords:* rare diseases, mortality, disability



## СОДЕРЖАНИЕ — CONTENTS

**ПЕРЕДОВАЯ**

## РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ВЗРОСЛЫХ

П.А. Воробьев ..... 3

**ОБЩИЕ ВОПРОСЫ СТАНДАРТИЗАЦИИ**НОВАЯ МОДЕЛЬ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ,  
СВЯЗАННАЯ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ.  
ОБЗОР ЗАКОНОДАТЕЛЬСТВА В ОБЛАСТИ РЕДКИХ  
БОЛЕЗНЕЙ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

А.А. Соколов, О.Ю. Александрова ..... 10

ПОЛНОМОЧИЯ ОРГАНОВ ИСПОЛНИТЕЛЬНОЙ  
ВЛАСТИ СУБЪЕКТОВ РФ ПО ОБЕСПЕЧЕНИЮ  
ЛЕКАРСТВЕННЫМИ ПРЕПАРАТАМИ БОЛЬНЫХ  
ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ — ВАРИАНТЫ  
РЕШЕНИЯ ПРОБЛЕМЫ

О.Ю. Александрова, М.Н. Бурцева, О.А. Нагибин . . . 15

ОБЪЕМЫ И ИСТОЧНИКИ ФИНАНСИРОВАНИЯ  
ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ  
С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В РОССИЙСКОЙ  
ФЕДЕРАЦИИ: РЕАЛИИ, ВОЗМОЖНОСТИ  
И ПРОГНОЗЫ

Е.Ю. Красильникова, В.Н. Дембровский ..... 21

ПРОБЛЕМЫ ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИЦИНСКОЙ  
ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С РЕДКИМИ  
ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

А.А. Соколов ..... 28

АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ ФИНАНСИРОВАНИЯ  
ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ  
С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ  
НА РЕГИОНАЛЬНОМ УРОВНЕ

В.Н. Дембровский, Е.Г. Носок ..... 36

**EDITORIAL**

## RARE DISEASES IN ADULTS

P.A. Vorobiev ..... 3

**GENERAL STANDARDIZATION PROBLEMS**NEW MODEL OF HEALTHCARE RELATED  
WITH RARE DISEASES. REVIEW OF LEGISLATION  
IN THE FIELD OF RARE DISEASES  
IN THE RUSSIAN FEDERATION

A.A. Sokolov, O.Y. Aleksandrova ..... 10

POWERS OF AUTHORITIES  
OF SUBJECTS OF THE RUSSIAN FEDERATION  
ON DRUG SUPPLY PATIENTS  
WITH ORPHAN DISEASES — SOLUTION  
OF THE PROBLEM

O.Y. Aleksandrova, M.N. Burtseva, O.A. Nagibin . . . 15

VOLUME AND FINANCING SOURCES  
OF DRUG SUPPLY OF PATIENTS  
WITH RARE DISEASES  
IN RUSSIAN FEDERATION:  
REALITY, POSSIBILITIES, PROGNOSIS

E.Y. Krasilnikova, V.N. Dembrovskiy ..... 21

PROBLEMS OF MEDICAL CARE  
OF PATIENTS WITH RARE  
DISEASES

A.A. Sokolov ..... 28

ACTUAL PROBLEMS OF FINANCING  
OF DRUG SUPPLY OF PATIENTS  
WITH RARE DISEASES  
ON REGIONAL LEVEL

V.N. Dembrovskiy, E.G. Nosok ..... 36

**АНАЛИЗ СИТУАЦИИ В СФЕРЕ ОКАЗАНИЯ  
МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И ЛЕКАРСТВЕННОГО  
ОБЕСПЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ  
РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ,  
В ПЕРИОД 2013—2015 ГОДОВ**

**Е.Ю. Красильникова, А.А. Соколов . . . . . 42**

**ANALYSIS OF SITUATION IN THE SPHERE  
OF HEALTH CARE AND DRUG SUPPLY  
OF PATIENTS, SUFFERING  
FROM RARE DISEASES  
IN THE PERIOD 2013—2015**

**E.Y. Krasilnikova, A.A. Sokolov . . . . . 42**

**АНАЛИЗ ЛЕТАЛЬНОСТИ И ИНВАЛИДНОСТИ  
СРЕДИ ПАЦИЕНТОВ, ВКЛЮЧЕННЫХ  
В РЕГИОНАЛЬНЫЕ СЕГМЕНТЫ ФЕДЕРАЛЬНОГО  
РЕГИСТРА ЛИЦ, СТРАДАЮЩИХ РЕДКИМИ  
ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, В ПЕРИОД 2013—2015 ГОДОВ**

**В.Н. Дембровский . . . . . 52**

**ANALYSIS OF MORTALITY AND DISABILITY  
AMONG PATIENTS INCLUDED IN THE REGIONAL  
SEGMENT OF THE FEDERAL REGISTER  
OF PATIENTS SUFFERING FROM RARE DISEASES  
IN THE PERIOD 2013—2015**

**V.N. Demrovskiy . . . . . 52**

**ПРЕДМЕТНЫЙ УКАЗАТЕЛЬ СТАТЕЙ,  
ОПУБЛИКОВАННЫХ В ЖУРНАЛЕ  
ЗА 2015 ГОД . . . . . 58**

**A LIST OF ARTICLES PUBLISHED  
IN 2015 . . . . . 58**

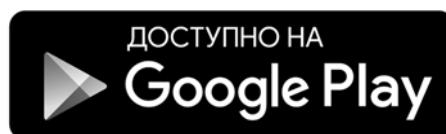
**КРАТКОЕ СОДЕРЖАНИЕ СТАТЕЙ  
НА АНГЛИЙСКОМ ЯЗЫКЕ . . . . . 63**

**SUMMARY . . . . . 63**

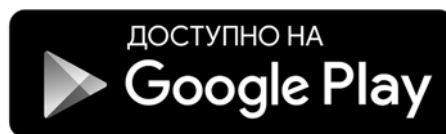
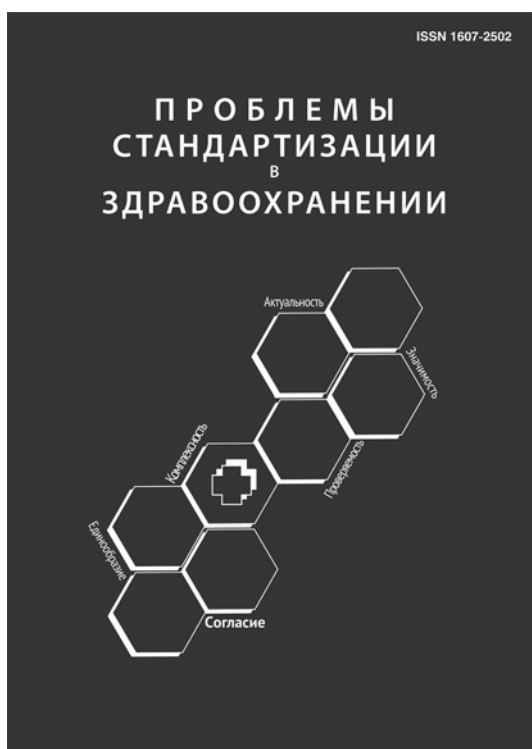
Уважаемые читатели!

Теперь наши журналы выходят в новом виде мобильных приложений. Вы сможете всегда иметь их в кармане на смартфоне или на планшете, не используя бумажные версии.

Ищите по ключевым словам «Клиническая геронтология»



Ищите по ключевым словам «Проблемы стандартизации»





# XXI Международная научно-практическая конференция «ПОЖИЛОЙ БОЛЬНОЙ. КАЧЕСТВО ЖИЗНИ»

3–4 октября 2016 года  
Холидей Инн Сокольники, Москва  
Web-сайт: [www.newdiamed.ru](http://www.newdiamed.ru),  
E-mail: [gerontology@newdiamed.ru](mailto:gerontology@newdiamed.ru)

---

---

Постоянно действующий Организационный комитет конференции  
«ПОЖИЛОЙ БОЛЬНОЙ. КАЧЕСТВО ЖИЗНИ» сообщает о проведении 3–4 октября 2016 года  
XXI Международной научно-практической конференции

## ОСНОВНЫЕ НАУЧНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ КОНФЕРЕНЦИИ:

- Организация медицинской и социальной помощи пожилым. Современные геронотехнологии. Сестринский процесс.
- Геронтологические аспекты терапии (кардиология, ревматология, гематология, и т.д.), хирургии, офтальмологии, стоматологии, неврологии и психиатрии.
- Теоретические основы геронтологии, старение, геропротекторы.
- Стандартизация, медицина, основанная на доказательствах, и клиничко-экономический анализ в гериатрии.
- Геронтофармакология.

Помимо традиционных форматов заседаний в рамках конференции планируется проведение тематических мультидисциплинарных блоков по актуальным проблемам лечения пожилых больных, основой которых является дискуссия различных специалистов, предваренная вводной лекцией. Во время конференции будет проходить выставка ведущих фирм, производящих лекарственные препараты, лечебное и реабилитационное медицинское оборудование, предметы ухода для пожилых.

## ВАЖНЫЕ ДАТЫ

Предоставление тезисов до 15 июля 2016 г.  
Бронирование номера в гостинице до 1 сентября 2016 г.

## ФОРМА УЧАСТИЯ В КОНФЕРЕНЦИИ

1. **Присутствие на конференции в качестве слушателя:** заполнить заявку предварительно (**ONLINE**, e-mail: [gerontology@newdiamed.ru](mailto:gerontology@newdiamed.ru)) или зарегистрироваться в дни работы конференции.
2. **Устное выступление с лекцией, докладом, научным сообщением, клиническим разбором, а также участие в постерной сессии:**
  - Правила подачи заявки смотри на сайте: [www@newdiamed.ru](http://www@newdiamed.ru).

Решение о Вашем выступлении с докладом принимает Организационный комитет на основании заявки и тезисов.

3. **Публикация тезисов и статей** (бесплатно; правила подачи заявки на публикацию тезисов и статей смотри на сайте: [www@newdiamed.ru](http://www@newdiamed.ru)).

Тезисы и статьи принимаются до 15 июля 2016 г.

4. **Для фармацевтических компаний, организаций и заинтересованных лиц – участие в выставке** (необходимо подать заявку, подробности по тел. (495) 225-83-74).

Посещение секционных заседаний, симпозиумов, школ является СВОБОДНЫМ!

**РЕГИСТРАЦИОННЫЙ ВЗНОС** обеспечивает аккредитацию участника конференции, получение журнала с тезисами конференции, папки с материалами конференции, ежедневный обед.

Регистрационный взнос с учетом действующих налогов составляет 3500 руб.

Регистрационный взнос следует перечислять на расчетный счет ООО «МТП Ньюдиамед» с указанием фамилии участника конференции:

Р/с 40702 810 500000000485 в АКБ «СТРАТЕГИЯ» (ПАО), К/с 30101 810 145250000563,

БИК 044525563, Код по ОКОНХ: 91514, Код по ОКПО: 18944019, ИНН 7702245220 КПП 770201001

## ИНФОРМАЦИОННАЯ ПОДДЕРЖКА

Журналы «Клиническая геронтология», «Проблемы стандартизации в здравоохранении»

Газеты: «Вестник московского городского научного общества терапевтов «Московский доктор», «Вестник Геронтологического общества РАН»

Web-сайты: [www.newdiamed.ru](http://www.newdiamed.ru), [www.rspog.ru](http://www.rspog.ru), [www.mgnot.ru](http://www.mgnot.ru)

Место проведения: Холидей Инн Сокольники, Москва, Русаковская ул., дом 24

Оргкомитет конференции «ПОЖИЛОЙ БОЛЬНОЙ. КАЧЕСТВО ЖИЗНИ»:

Телефон/факс: (495) 225-83-74, e-mail: [gerontology@newdiamed.ru](mailto:gerontology@newdiamed.ru)

Председатель оргкомитета, профессор

Научный секретарь

Секретариат

Воробьев Павел Андреевич

Нересеян Мадлена Юрьевна (научная программа)

Мельникова Екатерина Леонидовна

Голованова Наталья Николаевна (по вопросам размещения)