

В мире от 6 до 8% людей страдают редкими (орфанными) заболеваниями. По данным европейской организации EURORDIS, насчитывается около 7 тыс. таких болезней. В России же перечень редких заболеваний фиксирует от 500 до 700 нозологий. Большое количество больных не получают должной помощи и не имеют доступа к бесплатным препаратам. С чем связана подобная ситуация и какой из нее может быть выход? В прошлом году мне довелось принять участие в работе международной школы, посвященной вопросам борьбы с редкими заболеваниями в странах Евросоюза. В основу данной публикации легли материалы лекций, семинаров и практических занятий, проведенных учеными-медиками и врачами-специалистами из Италии, Испании и Болгарии, так как именно эти страны на сегодняшний день обладают уникальным опытом в разработке и реализации национальных планов по борьбе с редкими заболеваниями.

В настоящее время не существует универсального, широко принимаемого определения орфанных заболеваний. Нет и единого уровня распространенности заболевания в популяции, при котором его начинают считать редким. Некоторые определения полагаются на количество людей, живущих с заболеванием, другие могут включать иные факторы, например доступность лечения болезни или возможность облегчения ее течения.

В США Акт о редких заболеваниях (Rare Disease Act) 2002 г. определяет орфанные болезни как «болезни или состояния, затрагивающие менее 200 тыс. людей в США». В Японии они определяются как болезни, затрагивающие менее 50 тыс. пациентов. Евросоюз же принял следующее определение: «Орфанное заболевание – это угрожающее жизни и здоровью хроническое заболевание, которое имеет настолько низкую встречаемость, что необходимо применение специальных усилий для предотвращения заболеваемости, ранней смертности и повышения качества жизни больных».

В совокупности такими болезнями болеет от 6 до 8% жителей Земли, из них 65% случаев приводят к инвалидности. Список этих заболеваний постоянно увеличивается, так как ежегодно ученые описывают порядка 5 новых патологических состояний – различных генетических и наследственных нозологий, редких форм онкологии и т.д.

Современная парадигма медицины в части борьбы с редкими заболеваниями основывается на создании инновационных лекарственных препаратов, используемых для орфанных больных. Ряд экономически развитых стран уже приступили к формированию национальных законодательств в области здравоохранения с учетом данной парадигмы.

Хочу сразу подчеркнуть, что орфанные, или, как их еще называют, «сиротские» заболевания в странах – участницах Евросоюза относятся к приоритетным направлениям здравоохранительной политики национальных систем здравоохранения и медико-социального обеспечения. Борьба с ними осуществляется в соответствии с утвержденными национальными планами по профилактике, лечению и медико-социальной реабилитации орфанных больных. Основа формирования этих планов, их практическая реализация осуществляется на принципах, гарантирующих орфанным больным доступность, безопасность, бесплатность, своевременность, квалифицированность и качество медицинской помощи, то есть на принципах государственной модели здравоохранения бывшего СССР, известной в странах ЕС как «модель Семашко». Полноценное финансовое обеспечение этих планов осуществляется из бюджетов стран – участниц Евросоюза под постоянным надзором Еврокомиссии по здравоохранению. Еще в начале 2000-х годов Европарламентом и Советом Европы была разработана и принята программа по профилактике и лечению редких заболеваний. Препараты для лечения, согласно директиве ЕС от 2001 г., регистрируются даже при недостаточности данных результатов клинических исследований. Ряд государств предоставляет

с остальными нозологическими формами? Например, иммунная тромбоцитопения – заболевание, которое приводит к ранней инвалидизации и ранней смерти. По клиническим проявлениям и риску для жизни оно схоже с гемофилией, но в отличие от нее не включено в программу «Семь нозологий». И хотя нужные лекарства зарегистрированы в России, пациенты в большинстве случаев их не получают и уходят из жизни из-за тяжелых кровотечений. Современные препараты для терапии этого заболевания (например,

показаниям орфанных препаратов, не зарегистрированных у нас, причем на территории страны, а не за ее пределами. С этой целью было бы разумным сформировать регистр наиболее востребованных не зарегистрированных в России лекарств, провести конкурс среди фармдистрибуторов на право их закупки, ввоза и хранения. Таким образом, ввоз препаратов можно было бы осуществлять не только в случае острой потребности пациента, а заранее, исходя из утвержденных потребностей в том или ином препарате.

специалисты, обладающие необходимым опытом в этой сфере.

Во-вторых, сохраняется ощутимый недостаток качественной доступной информации для пациентов, а также научных знаний для специалистов по данным заболеваниям.

В-третьих, как на уровне первичного звена, так и в стационарном сегменте территориальных систем здравоохранения отмечается ограниченность, а иногда и отсутствие возможностей для точной диагностики большинства редких заболеваний.

Острая тема

# Бремя орфанных болезней

## В современной медицине не должно быть пациентов-«сирот»



разработчикам и производителям таких лекарств административные и финансовые льготы. В ЕС это бесплатная помощь в составлении протокола, 50%-ное снижение пошлин на предрегистрационном этапе, 50%-ное снижение всех пошлин в течение первого года после одобрения. Также в странах ЕС предусмотрены ускоренная процедура рассмотрения документов, регистрация на основании неполных клинических данных и предоставление продленных эксклюзивных прав на продажу препарата до 7-10 лет. Очень любопытна одна деталь, которая выяснилась в процессе обмена информацией с коллегами из Италии и Испании. Оказывается, что, несмотря на дороговизну препаратов, используемых при лечении редких заболеваний, торговая наценка на них не может превышать 7,5 евро за упаковку. Если обнаруживается, что торговая сеть превысила данный лимит наценки, то право на его реализацию конкретным продавцом аннулируется. Вот он – простой и действенный способ борьбы с коррупцией на фармацевтическом рынке.

В целом же, для большинства стран проблемы противостояния больных болезням-«сиротам» остаются очень острыми и общими. К ним относится недостаток информации, невозможность своевременного диагностирования заболевания, отсутствие нужных лекарств.

По данным различных источников, в России насчитывается от 300 тыс. до 5 млн человек, страдающих орфанными заболеваниями, 80% которых имеют генетическую природу.

Причем российские регистры редких болезней включают от 500 до 700 нозологий, то есть в 10 раз меньше, чем в странах ЕС, а финансирование из бюджета на приобретение лекарств-«сирот», применяемых для их лечения, предусмотрено только по 7 нозологиям – гемофилии, муковисцидозу, гипопитарному нанизму, болезни Гоше, миеломойкозу, рассеянному склерозу, а также после трансплантации органов. Возникает закономерный вопрос: а как же быть

стимулирующие тромбоцитопоз) пока не входят в списки жизненно необходимых лекарственных препаратов и Программу государственной гарантии по обеспечению населения России бесплатной и доступной медицинской помощью. Безусловно, давно назрела необходимость расширения программы «Семь нозологий». Однако это станет возможным лишь при разработке федеральных и региональных персонализированных регистров редких заболеваний, на основе которых можно рассчитать экономические затраты.

Создание регистров – большая работа, которая требует времени для исследований и организации системы скрининга, чтобы выявлять на ранней стадии больных редкими заболеваниями и обеспечивать необходимую терапию.

Такая ситуация не случайна, так как в стране нет законодательного определения «редкие болезни», а в законодательстве, регулирующем оборот лекарственных средств, понятие «орфанные препараты» не нашло должного отражения.

Каждое лекарство, назначаемое пациенту с редким заболеванием, стоит от 100 тыс. до 1 млн руб. в месяц. На текущий день из бюджета Российской Федерации ежегодно тратится порядка 44 млрд руб. на лекарства, необходимые для лечения 7 вышеперечисленных категорий больных. Для сравнения: в Испании, Италии, Португалии и Голландии на эти цели из бюджетов этих стран выделяется более 100 млрд евро. Возникает парадоксальная ситуация, при которой, несмотря на наличие программы высокотехнологичной медицинской помощи и Национального проекта «Здоровье», денег на организацию лечения и медико-социальную реабилитацию всех больных, страдающих редкими заболеваниями, ощущено не хватает.

В силу того, что на территории России орфанные препараты не производятся и их поставки осуществляются полностью из-за рубежа, нужен порядок льготной и ускоренной регистрации таких лекарств. Власти должны предусмотреть возможность приобретения гражданами России по жизненным

Сегодня в России право на бесплатное обеспечение медикаментами имеют только дети-инвалиды. Однако из более чем 47 тыс. юных россиян с ревматическими заболеваниями статус инвалидов имеют лишь 9% (чуть больше 4 тыс. человек). При этом национальной особенностью отечественной медико-социальной политики является то, что инвалидность дают не сразу при постановке диагноза, а в течение полугода, а затем в стадии ремиссии ее «снимают». Лишившись бесплатных лекарств и льгот на проезд к месту лечения, дети, как правило, переживают рецидив заболевания – тогда им снова присваивают группу инвалидности. Остается только гадать, когда же власти дозреют до решения начать обеспечение больных редкими заболеваниями лекарственными средствами вне зависимости от наличия у них статуса инвалидов.

Серьезной проблемой в борьбе с редкими заболеваниями является недостаточная информированность о них не только пациентов, но и врачей. Медики территориальных систем здравоохранения из-за недостаточного объема знаний об этих заболеваниях не всегда могут поставить точный диагноз, что приводит к дополнительным проблемам больного и его семьи: не обеспечивается своевременная помощь, больные не получают дотации на чрезвычайно дорогие орфанные препараты.

Основополагающим моментом в борьбе с распространением редких заболеваний является мощная система их профилактики и раннего выявления. С начала 2006 г. в рамках Национального проекта «Здоровье» в регионах страны уже началась работа по переоснащению современным оборудованием структур медико-генетической службы (далее – МГС). Однако модернизация МГС не должна ограничиваться инвестициями исключительно в оборудование. Необходимо продумать, разработать и практически реализовать организационную и методологическую перестройку деятельности территориальных структур МГС, так как именно от их эффективной деятельности зависит раннее выявление того или иного орфанного заболевания. В ближайшие 2-3 года эта работа могла бы быть выполнена за счет расширения инвестиционных возможностей нацпроекта.

Если провести систематизацию проблем, с которыми сегодня продолжают сталкиваться и пациенты, страдающие редкими заболеваниями, и врачи, призванные оказывать им бесплатную, доступную, своевременную, безопасную и качественную медицинскую помощь, то их перечень будет выглядеть следующим образом.

Во-первых, до сих пор отсутствуют регистры медицинских учреждений, в которых имеются условия для диагностики и лечения орфанных заболеваний, а также

В-четвертых, у пациентов сохраняются трудности в получении доступа к специализированному лечению, если такое вообще существует в субъекте РФ.

В-пятых, в отрасли отсутствуют стандарты (протоколы) ведения больных по большинству орфанных заболеваний.

В-шестых, до сих пор не разработаны специализированные образовательные программы для врачей первичной медико-санитарной помощи по орфанным заболеваниям.

В-седьмых, как на федеральном уровне, так в субъектах РФ продолжает сохраняться негнбкая и недостаточно эффективная система лекарственного обеспечения. Отсутствует единая методика регулирования цен на лекарства-«сироты», остаются нерешенными проблемы импортозамещения лекарственных средств.

Кроме этого, отечественная медицина испытывает острую нехватку законодательных актов, регулирующих ситуацию с редкими заболеваниями и лекарствами-«сиротами». Как на федеральном уровне, так и в субъектах РФ до сих пор не сформирована эффективная модель планирования и гибкого мониторинга ситуации с редкими заболеваниями. Наконец, практически повсеместно отмечается недостаточно эффективная работа служб и специалистов МСЭ, занимающихся решением проблем лиц, страдающих орфанными заболеваниями.

Решение вышеперечисленных проблем требует комплексного, системного подхода и принятия на государственном уровне отдельного Национального плана по профилактике, диагностике, лечению и медико-социальной реабилитации лиц, страдающих орфанными заболеваниями.

Подводя итог всему изложенному выше, хочу отметить, что борьба с редкими заболеваниями в Российской Федерации, безусловно, должна носить приоритетный характер. В этом плане отечественному здравоохранению не стоит «изобретать велосипед», а нужно лишь всего-навсего, изучив опыт стран – участниц ЕС, применить его во благо наших пациентов. Неоценимую помощь в решении этой задачи могут оказать профессиональные медицинские организации и общественные организации пациентов. Сегодня России нужен свой национальный план по борьбе с редкими заболеваниями. Термин «сироты» должен употребляться нашими медиками по отношению к болезням, но не к пациентам.

Александр ЛЕБЕДЕВ,  
профессор.

Российский национальный  
исследовательский университет  
медицинский университет  
им. Н.И.Пирогова.

НА СНИМКЕ: орфанные заболевания создают проблемы врачам всего мира.