

ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ КАК МЕДИКО-СОЦИАЛЬНАЯ ПРОБЛЕМА

А.А. Ахмедов, Ш.Т. Холбеков, Т.Е. Джулай

ФГБОУ ВО Тверской государственный медицинский университет
Минздрава России

***Введение.** Каждый год в нашей стране появляется на свет свыше тысячи малышей с редкими (орфанными) болезнями. По данным федерального регистра [1], в России проживает около 40 тысяч пациентов, страдающих такими заболеваниями; по оценкам генетиков – не менее 1,5 миллиона. Несмотря на различную природу, симптомы и последствия редких заболеваний, проблемы большинства больных похожи – все они крайне уязвимы в медицинском, правовом и финансовом отношении.*

Термин «орфанные болезни» (редкие болезни, болезни-сироты) впервые появился в 1983 году в США при принятии закона «Orphan Drug Act», определившего около 1600 таких заболеваний и предназначенного для поощрения фармацевтических компаний к созданию препаратов для лечения болезней, которые имеют небольшой рынок [2]. Редким или орфанным называется заболевание с распространенностью не более 10 случаев на 100 000 человек.

В европейских странах орфанными заболеваниями страдают от 6 до 8% населения. Причем 80% редких патологий – это заболевания с идентифицированной генетической природой, моногенные болезни, хромосомные аномалии. К этой же группе относятся заболевания с наследственной предрасположенностью: онкологические, иммунные, метаболические [3]. В отличие от большинства стран Западной Европы, в России сложность оказания медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями заключается в географических особенностях страны, большой численности населения и различной организации и уровне обеспеченности регионов. Эти факторы и создают неповторимую, уникальную картину распределения редких заболеваний в России.

Цель: изучить медико-социальные аспекты проблемы диагностики и лечения орфанных заболеваний в Российской Федерации.

Результаты и обсуждение. Подавляющее большинство пациентов с орфанными заболеваниями даже не знают своего диагноза и не получают какого-либо лечения. Остальные идут к диагнозу годами. Это мировая проблема, которая объясняется сложностью клинических проявлений и все той же редкостью встречаемости. В России же она усугубляется низким уровнем диагностики: в обычных поликлиниках и больницах распознать большую часть орфанных болезней невозможно, для этого нужны специализированные медучреждения и специальное дорогостоящее оборудование [4].

В настоящее время существует множество проблем в сфере редких заболеваний в России, требующих решения:

- 1) отсутствие государственной программы научных исследований по орфанным болезням, национальной программы генетического тестирования, необходимой для выявления риска возникновения заболевания до появления симптомов;
- 2) отсутствие эпидемиологического регистра, благодаря которому появится возможность проводить мониторинг по всей территории Российской Федерации;
- 3) отсутствие широкой сети специализированного оборудования, лабораторной диагностики и расходных материалов;
- 4) обеспечение доступа врачей к современной и качественной информации путем создания образовательных программ для терапевтов и педиатров, которые первыми должны определять проявления редких заболеваний у пациентов и направлять их на обследование и лечение;
- 5) необходимость широкомасштабного информирования граждан и органов государственной власти регионов об орфанных заболеваниях [5].

На сегодняшний день лечение пациентов с редкими заболеваниями является одной из самых больших проблем системы здравоохранения, и не только в России. Диагностика таких болезней часто затруднена или недоступна, лечение неэффективно из-за отсутствия соответствующих лекарств и методов лечения, тем более что к этой группе болезней постоянно причисляются новые нозологии по мере уточнения причинных и патогенетических факторов с применением новых диагностических технологий.

Ключевым вопросом является распределение бюджета, выделяемого на лечение. Жизнеугрожающие, хронические, рецидивирующие и орфанные редкие болезни, укорачивающие жизнь пациентов и приводящие к инвалидности, переданы под бюджетное обеспечение регионам. Таким образом, создается сложная ситуация для местных органов власти, поскольку субсидий на лечение подобных больных не выделяется, а для обеспечения пациентов необходимыми лекарственными препаратами необходимо пройти множество этапов. Только экономически богатые регионы, например, Москва или Санкт-Петербург могут закупать лекарства для ограниченного числа больных. Стоимость лекарств на месяц одному пациенту, как правило, превышает 100 тыс. рублей (а в некоторых случаях доходит и до 1 млн рублей и более). В целом из бюджета РФ ежегодно на эти цели выделяется около 44 млрд рублей, при том что потребность значительно выше [6]. В России правом бесплатного обеспечения медикаментами пользуются лишь дети-инвалиды. Поэтому часто органами здравоохранения выдвигаются дополнительные требования о необходимости особых рекомендаций, хотя по закону только врачебное заключение может определить решение о назначении препарата. Возможным решением может стать предоставление медицинской общественности врачей, имеющих большой опыт в диагностике и лечении определенной патологии, права обсуждения и назначения конкретных лекарственных препаратов. Также начиная с 2015 г., правительство РФ предоставляет дополнительные субвенции регионам для закупки лекарств больным орфанными заболеваниями.

В Российской Федерации нет собственного производства препаратов для лечения орфанных заболеваний, поэтому закупаются препараты иностранного производства; они отсутствуют в свободной продаже, т.к. они относятся к препаратам госпитального сегмента.

С 2008 года в Российской Федерации реализуется государственная программа «семь нозологий» [7]. Это программа льготного обеспечения лекарственными средствами, централизованнокупаемыми за счет средств федерального бюджета и предназначенными для амбулаторного лечения больных семью редкими и наиболее дорогостоящими нозологиями. Благодаря ей пациенты с гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, хроническим миелолейкозом, множественной миеломой, рассеянным склерозом, а также после трансплантаций органов обеспечиваются 16 дорогостоящими препаратами. Для этого лечащим врачом составляется специальная заявка для подачи в центральные или региональные органы управления здравоохранением в зависимости от места проживания больного. После рассмотрения заявки данные пациента вносятся в единый Федеральный регистр больных с указанными редкими нозологиями. Затем пациент ежемесячно по рецепту участкового врача получает необходимое количество лекарственных препаратов [8].

С 2019 года список из семи нозологий дополнен еще пятью (гемолитико-уремический синдром, юношеский артрит с системным началом, мукополисахаридоз первого, второй и шестого типов), соответственно и программа будет называться «двенадцать нозологий». Лекарственное обеспечение больных с данными патологиями взял на себя Минздрав России за счет федерального бюджета.

К сожалению, узок и список нозологий для неонатального скрининга. Поэтому эта проблема остается актуальной на ближайшие годы. При небольших затратах (около 800 рублей на каждого новорожденного) данная процедура позволит выявить несколько тысяч детей с патологиями и сохранить им здоровье, тем более для лечения некоторых заболеваний практически не нужно дополнительных затрат. Так, с 2017 года введены квоты на генетическое обследование и консультацию для 10 тыс. пациентов. В России с 2006 года в регионах страны также ведется работа по переоснащению медико-генетических лабораторий современным оборудованием и обеспечению их специалистами, обладающими необходимым опытом работы в данной сфере.

Заключение. Как показывает анализ опыта лечения орфанных заболеваний в развитых странах, основными методами борьбы с распространением редких заболеваний является мощная система их профилактики и раннего выявления. В ближайшей перспективе стоит задача разработки государственной программы по борьбе с редкими болезнями, которая предусматривала бы конкретные направления, позволяющие повысить качество диагностики и гарантировать доступность медицинской помощи орфанным больным. Необходимо также определить форму единого государственного регистра больных по различным нозологиям; расширить перечень закрепленных

орфанных нозологий; продолжить работу по созданию новых лекарственных препаратов и жизненно необходимых лекарственных средств; совершенствовать имеющиеся скрининговые программы по редким заболеваниям (пренатальный, неонатальный, целевой скрининг), совершенствовать систему обучения медицинского персонала по проблеме орфанных заболеваний [9,10].

Подводя итог вышеизложенному, можно заключить, что борьба с редкими заболеваниями в РФ сегодня носит недостаточный характер. В ближайшем будущем она должна приобрести приоритетный характер и трансформироваться в национальную программу по борьбе с редкими заболеваниями.

Литература

1. 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: Постановление Правительства РФ № 403 от 26.04.12 г. URL: <http://ivo.garant.ru/#/document/70168888/paragraph/14:0>

2. Вялков А.И. Проблемы стандартизации в здравоохранении // М.: Ньюдиамед, 2016.- 63 с.

3. Косякова Н.В. Медико-социальные аспекты больных орфанными заболеваниями // The Journal of scientific articles "Health and Education Millennium".- 2018.- Vol. 20. № 2.- С. 50-54.

4. Современные проблемы обеспечения орфанными лекарственными средствами и пути их решения / А.С. Колбин, Р.А. Гапешин, С.М. Малышев // Вопросы современной педиатрии.- 2016.-Т.15. № 4.- С. 344-351.

5. Кондратович Я.А. Национальная ассоциация организации больных редкими заболеваниями "Генетика" // Вестник эпилептологии. Издательство: Общероссийский благотворительный общественный фонд "Содружество" (Москва).- 2014.- № 1-2.- С. 43-44.

6. Оценка необходимых финансовых затрат на финансовое обеспечение больных с редкими заболеваниями в РФ / М.В. Сура, К.В. Герасимова, В.В. Омеляновский, М.В. Авксентьева // Фармакоэкономика .- 2014. – Т.7. № 3.- С. 36-43.

7. Куцев С.И. Путь пациента с редким диагнозом: нормативные документы и организация лечебно-диагностического процесса при орфанном заболевании в Российской Федерации // Нервно-мышечные болезни. - 2017. Т.7. № 4.- С. 62-63.

8. Шапов И.А. Орфанные (редкие) болезни // Махачкала: ИПЦ ДГМА, 2012.-192 с.

9. Подвязникова М.В. Лекарственное обеспечение лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями // Российский юридический журнал. Издательство: Федеральное государственное бюджетное образовательное

учреждение высшего образования "Уральский государственный юридический университет" (Екатеринбург).- № 3 (96).- 2014.- С. 174-185.

10. Сабари Х.И. Орфанные заболевания. Финансовые трудности при закупке орфанных препаратов в России // Научный Альманах. Издательство: ООО "Консалтинговая компания Юком" (Тамбов) №: 1-3 (27).- 2017.- С. 234-237.