DOI: 10.17117/na.2016.05.03.347

<http://ucom.ru/doc/na.2016.05.03.347.pdf>

Поступила (Received): 01.05.2016

Сабари Х.И.
Орфанные заболевания – одна из проблем
современного здравоохранения в России

Sabari Kh.I.
Orphan diseases – one of the problems
of modern health care in Russia

Разработка и содействие по внедрению предложений по совершенствованию законодательной и нормативно-правовой базы в области редких заболеваний на государственном и региональном уровнях. Разработка Национальной стратегии, а в дальнейшем и Федеральной программы по редким заболеваниям. Мониторинг ситуации с редкими заболеваниями в региональном сегменте РФ

Ключевые слова: орфанные заболевания, орфанные препараты, статус орфанных заболеваний, Акт об орфанных препаратах

Development of and assistance for the implementation of proposals to improve the legislative and regulatory framework in the field of rare diseases at the national and regional levels. Development of the National Strategy, and later the Federal rare diseases program. Monitoring of the situation of rare diseases in the regional segment of the Russian Federation

Key words: orphan diseases, orphan drugs, the status of orphan diseases, orphan drugs Act

Сабари Хатуна Иосифовна

Старший преподаватель
Санкт-Петербургская государственная химико-фармацевтическая академия
г. Санкт-Петербург, Аптекарский пр., 6

Sabari Khatuna Iosifovna

Senior Lecturer
Saint-Petersburg state chemical-pharmaceutical academy
St. Petersburg, Apthecarsky ave., 6

В настоящее время ситуация с организацией медицинской и социальной помощи больным редкими заболеваниями остается очень сложной.

Проблему обеспечения орфанными препаратами, которые требуются для лечения редких заболеваний, необходимо решать совместными усилиями государства, бизнес-сообщества и общественных организаций.

«Болезни редки, пациенты с орфанными заболеваниями многочисленны». Они составляют 6-8% населения планеты, 65% которых приводят к инвалидности. Редкие заболевания не только «что-то ужасное, что случается с другими» [1].

По оценкам экспертов, в мире существует 5-7 тысяч опасных для жизни редких заболеваний. Со временем количество болезней становится больше: ежегодно ученые описывают порядка пяти новых патологических состояний (различных генетических, наследственных заболеваний, редких формах онкологии). Не существует единого утвержденного перечня редких заболеваний,

признанного на международном уровне. Пока не принято специальных регулирующих документов ВОЗ.

Редкие заболевания затрагивают каждую область медицины. Большинство редких заболеваний характеризуется широким спектром расстройств и симптомов, которые варьируют не только при разных заболеваниях, но у разных пациентов, страдающих одним и тем же заболеванием [2].

Впервые акт о редких заболеваниях («Orphan Drug Act») был принят в 1983 году в Соединенных штатах Америки (США). В последующем подобные законодательные акты были приняты в других странах – в Сингапуре (1991), Японии (1993), Австралии (1997), Южной Корее, Канаде, на Тайване и, наконец, Европейском Союзе (ЕС) (1999). В настоящее время во многих странах ЛС, относящиеся к категории редких, составляют целый сегмент фармацевтического рынка с производством, регистрацией, государственной поддержкой, патентной защитой [3].

Существуют серьезные проблемы с их диагностикой, поскольку многие врачи не знают о существовании подобных нозологий, либо не умеют их распознавать [4].

«Акт о редких заболеваниях» в США определяет **орфанные болезни** (патологии) как «болезни или состояния, затрагивающие менее 200 тыс. людей в США». В него попали 1600 редких болезней, причины возникновения которых и способы лечения были неясны. Несколько иное определение принято ЕС: **«сиротские заболевания»** – это угрожающее жизни заболевание, включающие болезни генетического происхождения, или хронические состояния, которые имеют крайне низкую встречаемость и для которых не существует лечения – менее 5-7,5 случаев на 10 тыс. населения. 80% из них имеют генетическую природу, остальные случаи являются следствием инфекций (бактериальных или вирусных), аллергических реакций, воздействия вредных факторов окружающей среды или носят дегенеративный или пролиферативный характер.

Европейским парламентом введена в действие директива №141/2000, давшая определение болезням-сиротам и сиротским лекарствам, наметившая перспективы их изучения и лечения. Во исполнение Европейской директивы, в апреле 2000 г. в Лондоне был создан Комитет по орфанным продуктам (COMP), который в срок до 90 дней должен рассматривать досье на представленное ЛС, а Европейская комиссия в 30-и дневный срок должна принять решение о возможности его применения. Постановлением Комиссии ЕС №847/2000 от 27.04.2000 создан реестр лекарственных средств для лечения редких болезней. По словам президента EURORDIS, Теркела Андерсена, в настоящее время число пациентов больных редкими орфанными заболеваниями, в странах ЕС насчитывается около 30 млн человек, т.е. болезнью страдает почти каждый 15-й европеец [4].

Orphan drug – «лекарство-сирота» – препарат, предназначенный для лечения редкого заболевания; медицинский продукт, предназначенный для диагностики, профилактики и лечения редкого заболевания, не имеющий коммерческих перспектив, но отвечающий нуждам общественного здоровья. [5].

С 1983 по май 2010 FDA утвердила 353 орфанных препаратов и предоставила орфанный статус 2116 компонентов. По состоянию на 2014 г. появилось лечение для 215 болезней из официального списка в 7 тысяч редких заболеваний. В 2015 г. FDA одобрило 41 орфанный препарат, всего на 7 лекарств меньше, чем в 2014 г [6].

Статус орфанного заболевания по России – 1 на 10000 человек.

День 29 февраля 2008 г. стал первым Международным днем больных орфанными заболеваниями.

Ситуация в России по организации медицинской и социальной помощи больным редкими заболеваниями крайне сложная. Государство в лице Министерства здравоохранения, общественных пациентских организаций обратили внимание на создавшуюся проблему с пациентами с орфанными заболеваниями, ввели законопроект №323-ФЗ 2011 г. «Об основах охраны здоровья граждан», но в виду сложности проблемы это только начальные действия [7]. По подсчетам формулярного комитета РАМН, в России около 300 тыс. больных с редкими заболеваниями, которые уже выявлены или могут быть выявлены путем применения современных диагностических средств, и которым может быть оказана эффективная лекарственная помощь [8]. В нашей стране это большой прорыв, проводятся конференции, посвященные «редким заболеваниям как приоритету здравоохранения» проводятся часто и в них принимают участие многие общественные объединения: МОБОИ «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям».

С учетом данных Всероссийской переписи населения 2014 года, данных о средней встречаемости редких заболеваний в популяции, ими страдают не менее 1% населения страны – 1,5 млн. человек. При улучшении диагностики их количество может достичь 8-10%.

В России, к сожалению, орфанные препараты (ОП) не производятся, их требуется ввозить из-за границы, где, как правило, этих препаратов нет в свободной продаже, так как они относятся к препаратам госпитального сегмента.

Статус орфанных заболеваний в России имеют 24 (заболевания, жизнеугрожающие, хронически прогрессирующие, редкие (орфанные), приводящие к инвалидности или сокращению жизни). Для этих 24 болезней предусмотрено патогенетическое лечение, т.е. направлено на устранение патологического процесса, а не на симптомы. Из предложенных 230 (болезни вне зависимости существования на сегодняшний день методов лечения и адекватной лекарственной терапии).

Отсутствие преемственности между детской и взрослой системой здравоохранения является серьезной проблемой в нашей стране.

С 1 января 2012 г. вступил в силу новый закон «Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации», где введено понятие об орфанных заболеваниях и препаратах. Каждый лекарственный препарат, назначенный пациенту в России с редким заболеванием, обходится от 100 тыс. до 1 млн руб. в месяц. На сегодняшний день ежегодно тратиться 44млрд. руб. на «7 нозологий», это на 13% больше чем в 2011 году. Бесплатно обеспечиваются медикаментами в России [9]. Финансирование одного больного орфанным заболеванием обходится

от 28 до 36 млн рублей в год. В списках значится ребенок, для которого необходимы 1,3 млн рублей ежемесячно [10].

В соответствии с ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» в настоящее время вышло Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 г. №403, который утвердил правила ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими редкими (орфанными) заболеваниями, регламентирует ведение Федерального регистра в электронно автоматизированной системе [11].

Комитет по здравоохранению неоднократно обращался в адрес Министерства здравоохранения РФ о выделении в отдельную нозологическую группу орфанных заболеваний и о централизованной закупке дорогостоящих препаратов за счет средств федерального бюджета в рамках Постановления Правительства РФ от 17.10.2007 г. №682. До настоящего времени данные вопросы на уровне Правительства РФ остаются открытыми.

Подводя итог вышесказанному, ситуация по орфанным динамично меняется, следовательно, можно выделить следующие основные вопросы, требующие решения в настоящее время в нашей стране с оказанием медицинской и консультационной со стороны фармспециалиста помощи больным редкими заболеваниями. Большой вклад для решения вопросов, связанных с проблемами обеспечения лекарственными препаратами больных орфанными заболеваниями, вносят общественные объединения и организации пациентов и врачей.

Выявлены основные направления:

1. Разработка и содействие по внедрению предложений по совершенствованию законодательной и нормативно-правовой базы в области редких заболеваний на государственном и региональном уровнях.

2. Разработка Национальной стратегии, а в дальнейшем и Федеральной программы по редким заболеваниям.

3. Мониторинг ситуации с редкими заболеваниями в региональном сегменте РФ [12].

В заключение хочется отметить, что основная сложность – отсутствие системы оказания медицинской, социальной помощи больным редкими заболеваниями, дефицит денежных средств на приобретение высокотратных препаратов для больных орфанными заболеваниями.

С учетом всех факторов редкие заболевания должны стать одним из приоритетных направлений развития отечественной медицины на период до 2020 года.

Совершенствование медицинской помощи при редких болезнях – это важная задача для системы здравоохранения, которую в целом тяжело переоценить.

Термин «сирота» должен употребляться врачами и фармспециалистами только по отношению к болезням, лекарствам, но не к больным.

Список используемых источников:

1. URL: <http://vechnayamolodost.ru>

2. URL: <http://pharma.org>

3. URL: <http://www.nacgenetic.ru/modules/sections/index.php?op=printpageartid=8>

4. Armstrong, Waller. *Pharma's Orphans* (May 2010)
5. URL: <http://medportal.ru/mednovosti/main /2009/09/24/orphan/>
6. URL: <http://www.medlinks.ru/article.php?sid=48816>
7. Информационное письмо Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «Генетика» в комитет здравоохранения г. Санкт-Петербурга.
8. Министерство здравоохранения и социального развития Российской Федерации «Стратегия 2020
9. Федеральный закон от.21.11.11. №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
10. Armstrong, Waller. *Pharma's Orphans* (May 2010).
11. (VAdemecut. В 2015 г. американский регулятор признал орфанным рекордное число препаратов);
12. Дугин Илья, Фармвестник. FDA присвоило статус приоритетного рассмотрения препарату для лечения орфанных заболеваний.
13. Лебедев А. Бремя орфанных болезней // Медицинская газета. 2012. №16. С. 4-6.

© 2016, Сабари Х.И.

Орфанные заболевания – одна из проблем
современного здравоохранения в России

© 2016, Sabari Kh.I.

Orphan diseases – one of the problems of modern
health care in Russia