



«Дальнейшая федерализация лекарственного обеспечения редких (орфанных) заболеваний»

Ю.А. Жулёв

Сопредседатель Всероссийского союза пациентов, президент Всероссийского общества гемофилии

Е.Ю. Красильникова

Руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья им. Н.А.Семашко»



Необходимые элементы системы

- Нормативная база
- Вопросы организации медицинской помощи
- Доступность и качество неонатального скрининга, диагностики и медицинской помощи
- Регистры
- Доступность орфанных и инновационных лекарств
- Образование и информирование профессионального и пациентского сообществ
- Взаимодействие государства и гражданского общества



Основные нормативно-правовые акты в сфере оказания медицинской помощи пациентам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями (1)

1. Федеральный закон от 21.11.2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»: статьи 14, 16, 29, 44, 83.
2. Указ Президента Российской Федерации № 16 от 5 января 2021 года «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».
3. Распоряжение Правительства РФ от 12.10.2019 года № 2406-р, которое утвердило перечни: перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов для медицинского применения; перечень лекарственных препаратов, предназначенных для обеспечения лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта - Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей; минимальный ассортимент лекарственных препаратов, необходимых для оказания медицинской помощи.
4. Постановление Правительства РФ от 26.11.2018 года № 1416 «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта - Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации».



Основные нормативно-правовые акты в сфере оказания медицинской помощи пациентам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями (2)

5. Постановление Правительства РФ от 28.12.2020 года № 2299 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2021 год и плановый период 2022 и 2023 годов».
6. НПА субъектов РФ, в том числе утверждающие Территориальные программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи в регионах на соответствующий год.
7. Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 года № 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»
8. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 19.11.2012 года № 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 представлений»





Участие федерального и регионального бюджетов

- В основе риторики «орфанного финансирования» в период с 2013 года лежит идея значительного финансового бремени для регионов РФ и отсутствия весомой финансовой поддержки из средств федерального бюджета
- Расходы на льготное лекарственное обеспечение пациентов с «редкими жизнеугрожающими заболеваниями» за счет региональных бюджетов за период 2013-2018 гг. выросли почти в 4 раза
- Отношение расходов регионального бюджета к федеральному в среднем:
 - ✓ в 2018 году - 1:1 (52% к 48%)
 - ✓ в плановом 2020 – 1:2 (31% к 69%)
- В 2020 году бюджет федеральной программы «высокозатратные нозологии» в части расходов на редкие заболевания вырос в 2 раза по сравнению в 2018 годом
- Совокупные расходы региональных бюджетов на 40% меньше, чем в 2018 году



Влияние федерализации на бюджет регионов

В рамках подготовки Ежегодного бюллетеня Экспертного совета Комитета ГД по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям через механизм депутатского запроса (от 13 января 2020 года) получена информация от 67 субъектов РФ о высвобождении в бюджете в 2019 году 5,7 млрд руб. за счет федерализации лекарственного обеспечения пациентов с аГУС, МПС I, II, VI типа, ЮАС. Из высвободившихся средств 3,1 млрд руб. были направлены на лекарственное обеспечение пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, получающих льготную терапию за счет региональных бюджетов:

- 43 региона из 67 сообщили о 100%-ном использовании высвободившихся средств на лекарственное обеспечение пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями...
- 4 региона частично перераспределили высвободившиеся средства на иные цели...
- 19 регионов не указали назначение высвободившихся в результате федерализации средств...

ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»



Об отсутствии дефицита в период 2018-2019 гг. и плановый 2020 г. сообщили **19 субъектов** Республики Бурятия, Дагестан, Калмыкия, Карелия, Мордовия; Камчатский, Пермский, Ставропольский края; Владимирская, Калининградская, Мурманская, Ленинградская, Омская, Ростовская, Свердловская, Ярославская области; гг. Москва и Севастополь; Ямало-Ненецкий автономный округ

Для пациентов с редкими заболеваниями из регионов с низкой долей расходов на их лекарственное обеспечение из средств регионального бюджета проблема доступности терапии остается крайне актуальной

Субъект РФ	Доля расходов регионального бюджета от совокупных расходов на РЗ в регионе, 2020г.	Региональный бюджет на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями, руб.
Республика Алтай	0,51	5 427 979,96
Республика Марий Эл	5,45	6 532 000,00
Тамбовская область	9,71	33 323 200,00
Чувашская Республика	9,86	28 196 204,04
Кабардино-Балкарская Республика	11,75	34 519 517,87
Нижегородская область	12,33	98 600 000,00
Самарская область	13,26	67 120 000,00
Республика Адыгея	14,92	14 000 000,00
Брянская область	15,10	46 920 000,00
Кемеровская область	15,27	65 203 016,29
Саратовская область	15,48	75 743 390,87
Республика Коми	16,19	31 474 425,01
Республика Крым	16,39	102 882 395,50
Курганская область	17,13	30 150 000,00
Красноярский край	19,67	121 305 900,00
Алтайский край	20,50	93 660 141,60
Курская область	21,26	69 941 217,66
Воронежская область	21,35	87 151 720,20
Республика Татарстан	22,25	193 270 580,00
Белгородская область	22,64	116 696 602,82

Нозологии – кандидаты на федерализацию с 2012 года

Нозологии из Перечня редких жизнеугрожающих заболеваний	Число детей окт 2020	Число взрослых окт 2020	Итого в 2020 потребность (на всех в регистре)	Расходы регионов в 2020 году	Доля пациентов нуждающихся в терапии (%) по данным регионов в 2020 году
D59.5 Пароксизмальная ночная гемоглинурия (Маркиафавы-Микели)	8	428	4 301 829 179,52	5,6	67%
D69.3 Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	1 034	3 797	6 088 643 672,02	3,9	42%
E75.2 Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона)	41	133	1 865 090 575,81	1,5	74%
E75.2 Другие сфинголипидозы: болезнь Нимана-Пика	12	25	245 204 104,70		100%
I27.0 Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	193	879	3 511 079 055,40	1,1	83%

16 011 846 587,45

12,20

«Новые» редкие нозологии





Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные программы федерального и регионального уровней	Потенц-но с учетом численности населения РФ	Всего на данный момент	Всего детей на данный момент
Акромегалия, E22.0	около 8000	4040	Нет
Гентингтона болезнь, G10	до 4000	415	Нет данных
Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0	-	14	Нет данных ¹
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	до 3000	39	34
Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2	-	36	Нет данных ¹
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	220	89	Нет
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	до 600	35	33
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	до 7000	402 ⁸	350
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	-		
Нарушения цикла мочевины, E72.2	-	13 ³	13 ³
Недостаточность биотинидазы, E53.8	до 2400	51	51
Нейрональный цероидный липофуциноз тип 2, E75.4	-	26	26
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0	2200	500	Нет данных
Острый миелоидный лейкоз, C92.0	-	6 297	Нет данных
Первичные иммунодефициты	до 14 000	2 628	1 764
Первичный миелофиброз, D47.4	4400	8 580	Нет ⁵
Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0	до 150	10	Нет данных ¹
Помпе болезнь, E74.0	от 1460	от 1460	24
Рахитоподобные заболевания	-	-	150
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	147	147	25
Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0	--	--	Нет данных ¹
Синдром короткой кишки	до 5000	до 5000	161
Спинальная мышечная атрофия, G12	до 4900	до 4900	712
Стилла болезнь взрослых, M06.1	от 1400	от 1400	Нет
Транстретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+ E85.8	-	-	Нет
Транстретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*	-	-	Нет
Туберозный склероз, Q85.1	до 17 000	до 17 000	Около 425
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	до 4 400	до 4 400	Нет данных



Обеспечение пациентов с редкими заболеваниями лекарственными препаратами, зарегистрированными на территории РФ

Централизованное Федеральная программа «высокозатратных нозологий»

- 11 нозологий

ВСЕГО - 24 917 (январь.2020)

Децентрализованное

*Региональная программа
«редких жизнеугрожающих
нозологий»*

- 17 нозологий

ВСЕГО - 18 882
(октябрь.2020)

*Региональная льгота
«новые» редкие нозологии*

- 28 нозологий и групп

ВСЕГО - 15 456 (январь.2020)

1. Расширение Перечня заболеваний, установленного Постановлением Правительства РФ № 403
2. Внесение данных о пациентах в Федеральный регистр и его региональные сегменты
3. Гарантированное финансирование за счет средств субъектов РФ
4. Дополнительные решения о федерализации и финансировании за счет средств федерального бюджета и Фонда «Круг добра»



Обеспечение детей с редкими заболеваниями лекарственными препаратами, зарегистрированными на территории РФ

Централизованное Федеральная программа «высокозатратных нозологий»

- Болезнь Гоше - **106**
- Гемофилия - **3 476**
- Гипофизарный нанизм - **5 071**
- Гемолитико-уремический синдром - **257**
- Муковисцидоз - **3 016**
- Мукополисахаридоз, тип 1 - **88**
- Мукополисахаридоз, тип 2 - **99**
- Мукополисахаридоз, тип 6 – **26**
- Юношеский артрит с системным началом - **1 175**
- Апластическая анемия неуточненная – **168**
- Наследственный дефицит факторов II, VII, X - **111**

ВСЕГО ДЕТЕЙ - 13 593 (янв.2020)

Децентрализованное

Региональная программа «редких жизнеугрожающих нозологий»

- Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) – **8**
- Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса) - **1 034**
- Дефект в системе комплемента – **81**
- Преждевременная половая зрелость центрального происхождения - **1 284**
- Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии) - **3 936**
- Тирозинемия – **44**
- Болезнь "кленового сиропа" – **25**
- Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия) – **38**
- Нарушения обмена жирных кислот – **61**
- Гомоцистинурия – **24**
- Глютарикацидурия – **55**
- Галактоземия – **475**
- Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика - **53**
- Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия – **2**
- Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) – **100**
- Незавершенный остеогенез – **465**
- Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная) – **193**

ВСЕГО ДЕТЕЙ - 7 878 (окт.2020)

Региональная льгота «новые» редкие нозологии

- Аутовоспалительные заболевания - **106**
- Дефицит лизосомной кислой липазы - **34**
- Мукополисахаридоз IVA - **35**
- Нарушение обмена фосфора (гипофосфатазия) – **36**
- Нарушения цикла мочевины – **13**
- Недостаточность биотинидазы – **51**
- Первичные иммунодефициты - **1 724**
- Помпе болезнь – **24**
- Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма) – **25**
- Спинальная мышечная атрофия – **787**
- Туберозный склероз – **425**

ВСЕГО ДЕТЕЙ - 3 260
(янв.2020)

По экспертным оценкам
потребуется максимум 6 млрд. руб.



Деятельность Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

- Скорейшее утверждение необходимых нормативно-правовых актов.
- Утверждение перечня заболеваний и лекарственных средств для их лечения.
- Начало закупок лекарственных средств (зарегистрированных на территории Российской Федерации и незарегистрированных).
- Формирование механизма обеспечения: ТСР, медизделиями и лечением за рубежом.
- Информирование профессионального и пациентских сообществ о механизме работы Фонда и формирования соответствующих перечней Фонда.



Вопросы для развития концепции деятельности Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».

- Фонд оказывает поддержку только детям. Что делать со взрослыми пациентами?
- Какое время Фонд будет поддерживать пациентов с конкретным заболеванием?
- Как будет происходить процесс интеграции заболеваний в систему здравоохранения?
- Как будет в дальнейшем формироваться бюджет Фонда?
- Как можно оптимизировать процесс закупок (распределение рисков) и ценообразования?





Совершенствование нормативно-правовой базы

- Перечень редких (орфанных) заболеваний на сайте Минздрава России (обновлён 5 ноября 2020);
- Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403) – нет критериев и порядка изменения;
- Перечень ВЗН (Постановление Правительства РФ от 26 ноября 2018 г. № 1416) - нет критериев и порядка изменения;
- Необходимы особые подходы к разработке клинических рекомендаций;
- Регистрация орфанных лекарств;
- Включение в перечни ЖНВЛП, ОНЛС, ВЗН – особый подход?
- Незарегистрированные лекарственные препараты – порядок обеспечения и закупок (источники финансирования).
- Совершенствование механизма закупок и ценообразования (распределение рисков, долгосрочные контракты, специальные цены).
- Финансовая стабилизация лекарственного обеспечения высокочатратных нозологий.



Дальнейшее развитие системы

- Практика показывает невозможность организации льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями без участия средств федерального бюджета
- Для орфанного пациента льготное лекарственное обеспечение, организованное на федеральном уровне, стабильнее и предсказуемее, чем обеспечение за счет средств бюджета региона по месту проживания
- Для гармонизации системы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в целом недостаточно только последовательной федерализации лекарственного обеспечения, прежде всего, потому, что далеко не каждый участник системы готов нести солидарную ответственность за ее полноценное функционирование во благо орфанного и любого иного пациента. Наличие 85 региональных «орфанных» подходов к организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения приводит к зависимости жизни пациента и ее качества от политики конкретного субъекта и ожиданию в том или ином виде федеральной поддержки.
- Для обеспечения системного подхода к совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями необходимо формирование актуального нормативно-правового контура сферы редких заболеваний в целом:
- ✓ «Дорожная карта» и Федеральная программа по редким (орфанным) болезням, позволяющие в несколько этапов создать современную устойчивую систему профилактики, диагностики, организации медицинской помощи и льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, проживающих на территории РФ.



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

