

Комаров И. А.

**РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И ОРФАННЫЕ ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ: МЕСТО В ЗДРАВООХРАНЕНИИ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

ФГБНУ «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н. А. Семашко» Минобрнауки России, 105064, г. Москва

Редкие заболевания представляют собой особую группу болезней, которые характеризуются не только относительно малой распространенностью среди населения, но и сложностью при оказании медицинской помощи пациентам. Регулированию вопросов оказания медицинской помощи в данном случае отводится особое место в здравоохранении. Уникальность редких болезней требует разработки специальных нормативно-правовых актов, определений и подходов к лечению. Одним из таких подходов является применение орфанных лекарственных препаратов, которые также уникальны, сложны для разработки, для использования которых необходимо особое законодательное регулирование. В настоящей статье представлены терминология, существующая в законодательной базе российского здравоохранения, определены специальные перечни, в которые включены редкие заболевания и орфанные лекарственные препараты. Предложены направления по совершенствованию действующей терминологии и нормативно-правового регулирования.

К л ю ч е в ы е с л о в а : общественное здоровье; здравоохранение; редкие заболевания; орфанные лекарственные препараты; перечень; медицинская помощь; пациент; законодательство; нормативно-правовое регулирование.

Для цитирования: Комаров И. А. Редкие заболевания и орфанные лекарственные препараты: место в здравоохранении Российской Федерации. Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2023;31(1):16—19. DOI: <http://dx.doi.org/10.32687/0869-866X-2023-31-1-16-19>

Для корреспонденции: Комаров Илья Александрович, канд. фарм. наук, старший научный сотрудник ФГБНУ «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н. А. Семашко» Минобрнауки России, e-mail: iliya_komarov@mail.ru

Komarov I. A.

**THE RARE DISEASES AND ORPHAN MEDICATIONS: PLACEMENT IN HEALTH CARE OF THE RUSSIAN
FEDERATION**

N. A. Semashko National Research Institute of Public Health, 105064, Moscow, Russia

The rare diseases are characterized both by relatively small prevalence in population and complexity of medical care support of patients. In this particular case, the legal regulation of medical care takes its particular placement in health care. The uniqueness of rare diseases requires development of special normative legal acts, definitions and treating approaches. One of such approaches are orphan drugs that also are unique, complicated in development and require special legislative regulation. The article presents corresponding legislative terminology in modern Russian health care, actual listings of rare diseases and orphan drugs. The directions to improve current terminology and normative legal regulation are proposed.

К е y o r d s : public health; health care; rare diseases; orphan drugs; listing; medical care; patient; legislation; normative legal regulation.

For citation: Komarov I. A. The rare diseases and orphan medications: Placement in health care of the Russian Federation. *Problemy socialnoi gigieni, zdravookhraneniya i istorii meditsini*. 2023;31(1):16—19 (In Russ.). DOI: <http://dx.doi.org/10.32687/0869-866X-2023-31-1-16-19>

For correspondence: Komarov I. A., candidate of pharmaceutical sciences, the Senior Researcher of the Federal State Budget Scientific Institution “The N. A. Semashko National Research Institute of Public Health” of the Minobrnauka of Russia. e-mail: iliya_komarov@mail.ru

Conflict of interests. The author declares absence of conflict of interests.

Acknowledgment. The study had no sponsor support

Received 14.07.2022
Accepted 31.10.2022

Специфика редких заболеваний диктует необходимость разработки специальных нормативно-правовых актов, определений и подходов к лечению пациентов. Применение орфанных лекарственных препаратов, для разработки и использования которых необходимо особое законодательное регулирование, является одним из таких подходов [1, 2].

При изучении терминологии, которая существует в отношении редких заболеваний в российском законодательстве, прежде всего необходимо отметить, что Федеральном законе № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федера-

ции»⁵ дано определение редких болезней. Главный критерий, согласно которому болезни могут быть отнесены к данной категории, — это распространенность, составляющая не более 10 случаев заболевания на 100 тыс. населения. Определение орфанных лекарственных препаратов дано в Федеральном законе № 61 «Об обращении лекарственных средств». В соответствии с принятым термином такими препаратами являются те, которые предназначены для

⁵ Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». Собрание законодательства Российской Федерации. 2011. № 48. Ст. 6724.

Заболевание / группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Кандидоз кожи и ногтей	Хронический слизистый кандидоз (Дефицит CARD9, дефицит IL17F, дефицит IL17RA)	группа	Грибозы кожи и подкожной клетчатки	B37.2
Зигомикоз	Зигомикоз, мукормикоз	группа	Микозы	B46.0-B46.9
Солидные опухоли со слияниями генов NTRK	Опухоли содержащие химерный белок TRK	группа	новообразования	C00-C80
ЗНО губы	Рак губы	нозологическая форма	новообразования	C00
ЗНО полости рта	Рак полости рта, рак языка, рак слизистой оболочки щеки, рак слизистой оболочки твердого неба, рак слизистой альвеолярного отростка верхней челюсти и альвеолярного отростка нижней челюсти, опухоли больших слюнных желез, рак миндалин	группа	новообразования	C01-09

Фрагмент Перечня редких заболеваний.

диагностики или лечения именно редких (орфанных) заболеваний⁶.

Чтобы определить, является ли лекарственный препарат орфанным, необходимо зайти на Государственный реестр лекарственных средств⁷. Далее в поисковой строке необходимо ввести название лекарственного препарата и выбрать его из выпадающего списка, а затем перейти в саму строку с названием препарата и данными о его регистрации. Откроется соответствующее окно с более подробной информацией о препарате, и в заключительном разделе будет отметка «дата принятия решения возможности рассматривать лекарственный препарат как орфанный» с соответствующей датой, если данный лекарственный препарат признан орфанным. Доступ на данный портал свободный, никаких действий, связанных с регистрацией, не требуется.

Статус орфанного лекарственного препарата дает производителю преимущества в виде упрощенной процедуры регистрации. Так, не требуется проведение локальных клинических исследований. Данный аспект очень важен применительно к редким заболеваниям, поскольку набрать необходимую когорту пациентов для проведения клинических исследований зачастую невозможно ввиду малого числа людей, страдающих редким заболеванием.

Регистрация орфанного лекарственного препарата и присвоение соответствующего статуса дают преимущества в процессе регистрации в нашей стране, но не связаны с дополнительными государственными гарантиями в плане лекарственного обеспечения пациентов, страдающих редкими заболеваниями. Для последнего аспекта важно изучить, какие приняты инициативы в российском здравоохранении, позволяющие таким пациентам получить бесплатно необходимое лечение орфанными лекарственными препаратами [3, 4]. Прежде всего необходимо обратить внимание на то, какие существуют

перечни редких заболеваний и какие социальные гарантии имеются применительно к каждому из них.

Так, установлено, что в настоящее время фактически существует три перечня редких заболеваний:

1. Перечень редких (орфанных) заболеваний, формируемый уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещаемый на его официальном сайте в сети Интернет (далее — Перечень редких заболеваний).

2. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, установленный соответствующим постановлением Правительства Российской Федерации (далее — Перечень редких заболеваний Правительства).

3. Перечень «высокозатратных нозологий». Для организации лекарственного обеспечения при данных нозологиях принят перечень лекарственных препаратов, предназначенных для лекарственного 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. На сегодняшний день в этом перечне из 14 заболеваний и состояний 11 относятся к редким.

Важно отметить, что цель создания данных перечней отличается друг от друга, как и социальные гарантии, которые предоставляются пациентам, страдающим данными редкими заболеваниями.

Перечень редких заболеваний утверждается ст. 44 упомянутого выше Федерального закона № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». Данный перечень редких заболеваний размещается на сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации и пред-

⁶ Федеральный закон от 12.12.2010 № 61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств». Собрание законодательства Российской Федерации. 2010. № 16. Ст. 1815.

⁷ Государственный реестр лекарственных средств. Режим доступа: <https://grls.rosminzdrav.ru/grls.aspx>

ставляет собой таблицу в формате Microsoft Excel, в которой на сегодняшний день содержится информация о 269 редких заболеваниях (см. рисунок).

Для каждого редкого заболевания, которое содержится в списке, выделено название болезни согласно Международной классификации болезней 10-го пересмотра (МКБ-10), а также приведены синонимы и названия редких патологий, которые приняты в русскоязычной литературе и справочниках и относятся к представленным группам. Кроме того, в данном перечне присутствуют нозологическая форма или группа болезней, соответствующая категория и код по МКБ-10. При этом важно отметить, что в нормативно-правовом регулировании российского здравоохранения для редких заболеваний из Перечня редких заболеваний не существует дополнительных государственных гарантий в виде оказания медицинской помощи, в том числе лекарственного обеспечения, кроме тех, которые установлены для специальных категорий граждан или применительно к отдельным заболеваниям.

В этой же статье (ст. 44 Федерального закона № 323) сказано, что Перечень редких заболеваний Правительства утверждается из числа заболеваний, входящих в Перечень редких заболеваний. Однако, в отличие от последнего списка, Перечень редких заболеваний Правительства связан с дополнительными мерами по организации лекарственного обеспечения пациентов, страдающих данными болезнями. Такой мерой является обязательство регионов РФ обеспечить граждан лекарственными препаратами для лечения патологий из Перечня редких заболеваний Правительства. При этом отдельного перечня препаратов, которыми регионы РФ обязаны обеспечить пациентов с заболеваниями из Перечня редких заболеваний Правительства, не существует. Таким образом, если согласно инструкции по медицинскому применению лекарственного препарата, утвержденной Министерством здравоохранения РФ, в разделе, посвященном показаниям к применению, указаны редкие заболевания из данного перечня, субъект РФ обязан обеспечить пациентов необходимым лечением за счет средств региона.

Наконец, последним перечнем в российском здравоохранении, в котором содержатся редкие заболевания, является Перечень «высокозатратных нозологий». Для данного перечня заболеваний существует сформированный отдельный список лекарственных препаратов, которые закупаются за счет средств федерального бюджета для лечения пациентов с такими болезнями. Основным критерий, по которому был сформирован данный перечень нозологий, — имеющееся дорогостоящее лечение в виде лекарственных препаратов, для применения которого было принято решение создать отдельное направление в здравоохранении с выделенным бюджетом на федеральном уровне.

Далеко не каждый лекарственный препарат включается в список препаратов для лечения из Перечня «высокозатратных нозологий». Существует установленная процедура, согласно которой для то-

го, чтобы препарат был включен в список, необходимо сформировать специальное досье, которое включает в себя данные о клинической эффективности препарата, сведения о безопасности, основные результаты фармакоэкономических исследований, проведенных с целью оценки клинико-экономической эффективности препарата и влияния на бюджет вследствие его применения, и пр.⁸. При этом поданное досье проходит различные процедуры экспертной оценки, в ходе которых его определенным составляющим присваиваются баллы в соответствии с установленными рейтинговыми шкалами. Также экспертами выносятся заключения, согласно которым заявленный лекарственный препарат рекомендуется к включению в отмеченный ограничительный список или признается не соответствующим имеющимся требованиям.

Орфанные лекарственные препараты, которые не входят в состав Перечня «высокозатратных нозологий», а также не имеющие показаний для применения при редких заболеваниях из Перечня редких заболеваний Правительства, могут быть бесплатно предоставлены пациентам только в рамках существующих государственных гарантий. Чаще всего это пациенты, имеющие определенную группу инвалидности.

Заключение

Настоящая система по признанию препарата орфанным может быть усовершенствована созданием отдельного перечня соответствующих лекарственных препаратов. На сегодняшний день определить данный статус можно только при помощи Государственного реестра лекарственных средств при поиске каждого конкретного препарата. Кроме того, для лекарственных препаратов, которые не были признаны орфанными на этапе регистрации, но для которых впоследствии появились новые показания к применению в отношении редких болезней, не существует процедуры, по которой им можно было бы присвоить статус орфанных.

Также важно, что, как было отмечено ранее, в нормативно-правовом регулировании российского здравоохранения в отношении редких заболеваний из Перечня редких заболеваний не существует дополнительных государственных гарантий в виде оказания медицинской помощи, в том числе лекарственного обеспечения, кроме тех, которые установлены для специальных категорий граждан или применительно к отдельным заболеваниям. Таким образом, несмотря на то что данные редкие заболевания официально признаны таковыми в нашей стране, не разработано дополнительных мер поддержки пациентов, страдающих такими болезнями, несмотря на их уникальный статус, сложности с организа-

⁸ Постановление Правительства Российской Федерации от 28.08.2014 № 871 «Об утверждении Правил формирования перечней лекарственных препаратов для медицинского применения и минимального ассортимента лекарственных препаратов, необходимых для оказания медицинской помощи». Собрание законодательства РФ. 2014. № 36. Ст. 4855.

Здоровье и общество

цией медицинской помощи и лекарственного обеспечения. Данное направление по разработке таких мер является одной из важнейших задач в области совершенствования регулирования российского здравоохранения.

Наконец, несмотря на то что в законодательстве отмечена особенность формирования Перечня редких заболеваний Правительства на основе Перечня редких заболеваний, за все время существования Перечня редких заболеваний Правительства в него не была включена ни одна редкая патология из более широкого списка. С одной стороны, включение новых заболеваний в Перечень редких заболеваний Правительства приведет к наложению дополнительного бюджетного бремени на субъекты РФ, в обязанность которых входит организация лекарственного обеспечения для пациентов, страдающих данными заболеваниями, а значит потребует выделения дополнительных средств. С другой стороны, требуется разработка четких критериев, по которым новые болезни могут быть включены в данный список.

В целом необходимо отметить, что задача по организации оказания медицинской помощи пациентам, страдающим редкими заболеваниями, представляет собой очень сложный, кропотливый процесс. Однако от того, как она будет решена, зависят жизнь и здоровье пациентов с уникальными сложными заболеваниями, для которых качественная и

своевременно оказанная медицинская помощь является критически важной.

Исследование не имело спонсорской поддержки.
Автор заявляет об отсутствии конфликта интересов.

ЛИТЕРАТУРА

1. Taruscio D., Vittozzi L., Stefanov R. National plans and strategies on rare diseases in Europe. *Adv. Exper. Med. Biol.* 2010;(686):475–91.
2. Miller K. L., Lanthier M. Investigating the landscape of US orphan product approvals. *Orphan. J. Rare Dis.* 2018;183(13):1–8.
3. Соколов А. А., Волгина С. Я., Нагибин О. А. Анализ оказания специализированной медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями. *Проблемы стандартизации в здравоохранении.* 2019;7(8):51–62.
4. Соколов А. А., Александрова О. Ю., Комаров И. А. Проблемы оказания высокотехнологичной медицинской помощи пациентам, страдающим редкими заболеваниями. *Проблемы стандартизации в здравоохранении.* 2019;7(8):63–72.

Поступила 14.07.2022
Принята в печать 31.10.2022

REFERENCES

1. Taruscio D., Vittozzi L., Stefanov R. National plans and strategies on rare diseases in Europe. *Adv. Exper. Med. Biol.* 2010;(686):475–91.
2. Miller K. L., Lanthier M. Investigating the landscape of US orphan product approvals. *Orphan. J. Rare Dis.* 2018;183(13):1–8.
3. Sokolov A. A., Volgina S. Ya., Nagibin O. A. Analysis of rendering of specialized medical care to patients with rare diseases. *Problemy standartizacii v zdravookhraneni = Healthcare Standardization Problems.* 2019;7(8):51–62 (in Russian).
4. Sokolov A. A., Aleksandrova O. Yu., Komarov I. A. Issues of high-technology medical service providing for patients with orphan diseases. *Problemy standartizacii v zdravookhraneni = Healthcare Standardization Problems.* 2019;7(8):63–72 (in Russian).