



# Орфанный навигатор

Информационно-аналитический бюллетень компании Aston Health

Выпуск №3





# Содержание

---

Главные новости

Орфанные новости

Фонд «Круг добра»

# Главные новости

---



В МИЦ «Известия»  
рассказывают о  
неонатальном скрининге  
и лекарственном  
обеспечении орфанных  
пациентов



Библиотека орфанных  
заболеваний



Онлайн бизнес-завтрак  
«Не такие уж редкие  
истории Тренды и  
современные решения в  
организации программ  
поддержки орфанных  
пациентов



Материалы конференции  
«Медицина, вперёд!»:  
«Медицинская генетика –  
горизонтальная наука»

# Орфанные новости

## ◆ Исследования

- ◇ [Genentech представил результаты лечения СМА у младенцев препаратом «Эврисди»](#)  
*Препарат для лечения СМА «Эврисди» (рисдиплам) компании Genentech (входит в Roche Holding) помог младенцам с пресимптомами заболевания достичь значимых результатов после двух лет лечения в ходе испытания Rainbowfish (NCT03779334).*
- ◇ [Biohaven изучит провалившийся ЛП от СМА в качестве средства борьбы с ожирением](#)  
*По данным компании, taldefgrobeper alfa помог снизить жировую массу у пациентов и показал статистически значимое увеличение сухой мышечной массы и плотности костей.*

## ◆ Сделки

- ◇ [Novartis за \\$1,1 млрд купит разработчика геннотерапевтических препаратов Kate Therapeutics](#)  
*Kate Therapeutics — это биотехнологическая компания на доклинической стадии, которая фокусируется на генной терапии на основе аденоассоциированного вируса (AAV).*
- ◇ [Novo Nordisk вложит \\$1,2 млрд в производство ЛП от редких болезней в Дании](#)  
*Данная инициатива является частью стратегии компании по расширению производственного потенциала для обеспечения возрастающего спроса на препараты против диабета и ожирения.*

# Орфанные новости

## ◆ Интересно

- ◇ [В России изменят механизм финансирования лечения орфанных пациентов](#)  
*В России изменится механизм обеспечения лекарствами орфанных взрослых пациентов — Минздрав подготовил изменения в закон «Об основах охраны здоровья». Теперь нагрузка по обеспечению «редких» больных дорогими лекарствами будет лежать на федеральном бюджете, если сам регион не может оплатить лечение.*
- ◇ [Пациенты с редкими заболеваниями судились из-за лекарств в половине регионов России](#)  
*С начала 2023 года пациенты с редкими заболеваниями из 43 регионов страны добивались лекарств через суды*
- ◇ [В РФ создадут персонализированные геннотерапевтические препараты](#)  
*Их сборка и изготовление занимает около месяца работы и стоит порядка 1 млн рублей, сообщила заместитель министра здравоохранения Евгения Котова*
- ◇ [Опыт работы компании Aston Health с медицинскими и пациентскими сообществами в области орфанных заболеваний \(Болезнь Фабри\)](#)  
*Компания Aston Health обладает значительной экспертизой в области организации различных программ для врачей и пациентов, которые помогают в изучении и лечении болезни Фабри.*
- ◇ [Количество международных клинических исследований в России сократилось до исторического минимума](#)  
*Количество одобрений международных многоцентровых клинических исследований в России продолжает снижаться. Это происходит на фоне западных санкций и наращивания сотрудничества в этой сфере в рамках ЕАЭС.*

# Орфанные новости

## ◆ Интересно

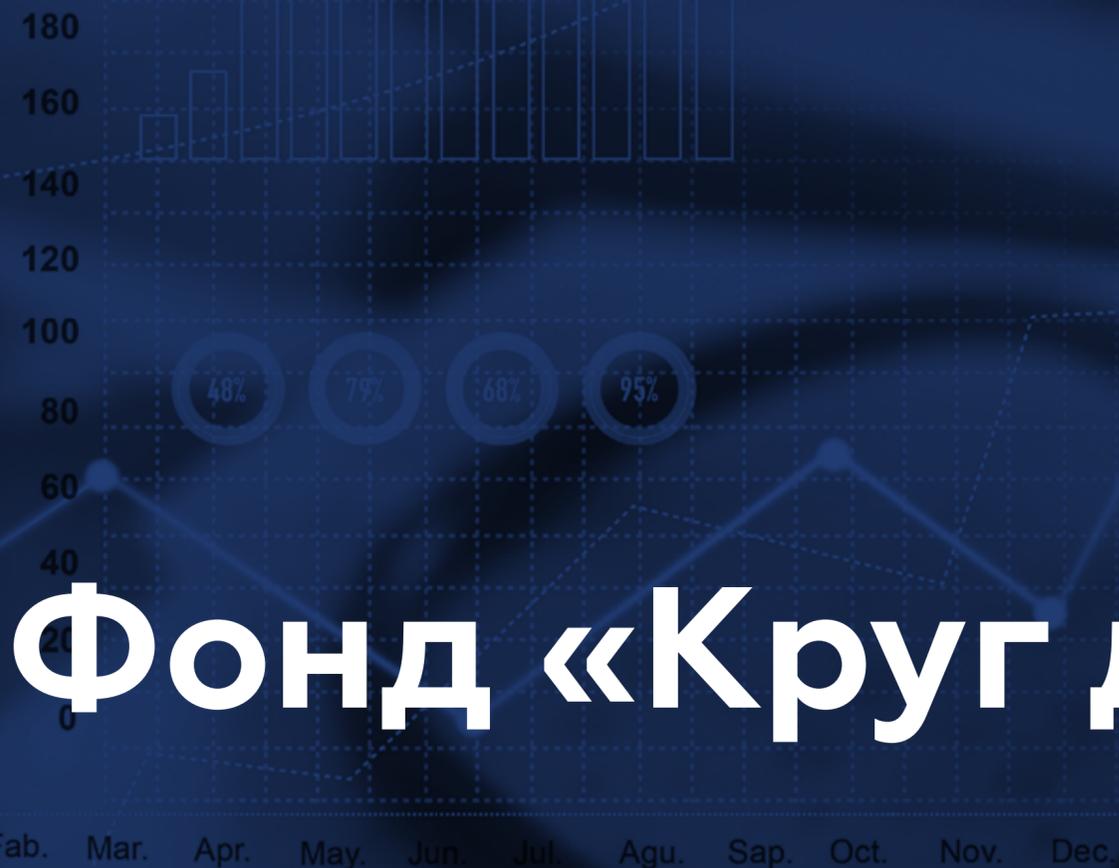
- ◇ [Лекарства раздора: как пациентские сообщества добиваются включения новых препаратов в перечни](#)  
*Крупнейшие пациентские сообщества просят Минздрав пересмотреть решения комиссии ведомства по формированию лекарственных перечней, не включившей в список на состоявшихся в конце августа заседаниях ряд современных препаратов, некоторые из которых не имеют в России терапевтических альтернатив.*
- ◇ [«Бережно» - новый социальный проект Aston Health](#)  
*Главная цель проекта - объединение медико-социальных инициатив, благотворительных фондов и организаций для оперативной поддержки пациентов с тяжелыми заболеваниями в нашей стране.*
- ◇ [В Великобритании впервые вылечили врожденную слепоту у детей с помощью генной терапии](#)  
*В Великобритании успешно применили экспериментальную генную терапию, вернув зрение четырем детям с врожденной слепотой.*
- ◇ [В 2025 году в неонатальный скрининг могут добавить новые заболевания](#)  
*Расширенный неонатальный скрининг направлен на диагностику более 40 заболеваний. В ближайшей перспективе к перечню нозологий добавят еще несколько ферментных недостаточностей.*

# Орфанные новости

## ◆ Препараты

- ◇ [В перечень орфанных заболеваний включили две нозологии](#)  
*В перечень орфанных заболеваний включили две нозологии: эозинофильный эзофагит (хроническое воспаление пищевода) и STXBP1-ассоциированную эпилептическую энцефалопатию (заболевание головного мозга). В списке теперь 295 позиций.*
- ◇ [Синдром Фелан—МакДермид включили в перечень орфанных заболеваний](#)  
*Минздрав включил еще одну нозологию в перечень орфанных заболеваний: синдром Фелан—МакДермид. Теперь список включает 296 пунктов.*
- ◇ [Компании «Фармимэкс», «Алексион Фарма», «Р-Фарм», «Ирвин 2» и «Санофи Россия» будут поставлять для «Круга добра» семь препаратов](#)
- ◇ [«Нанолек» зарегистрировал в РФ препарат для терапии синдрома Хантера](#)
- ◇ [FDA одобряет ЛП от Eli Lilly для лечения болезни Крона](#)
- ◇ [Минздрав присвоил орфанный статус первому отечественному препарату для терапии ИРП](#)

# Фонд «Круг добра»



# Фонд «Круг добра»



**Фонд поддержки детей с тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра» [фондкругдобра.рф](https://fondkrugdobra.rf)**

Создан 5 января 2021 года указом Президента РФ № 16 от 5 января 2021 года для оказания помощи детям с тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями.

- Учредителем Фонда является Министерство здравоохранения
- Основное финансирование за счет федерального бюджета (прибавка 2% к НДФЛ на доход свыше 5 млн руб. в год)
- В 2025-2027 гг. федеральным бюджетом на деятельность фонда предусмотрены следующие расходы: в 2025 - 202,7 млрд руб, в 2026 - 231,8 млрд руб. в 2027 - 253,4 млрд руб.

# Фонд «Круг добра»



**Ткаченко Александр Евгеньевич**

Председатель правления

*назначен 23.01.2021*



**Румянцев Александр Григорьевич**

Председатель экспертного совета

## ◆ Состав правления Фонда:

- ◇ Крючко Дарья Сергеевна
- ◇ Кудря Анатолий Петрович
- ◇ Гуржиева Ольга Валерьевна
- ◇ Кушнарёва Ирина Владимировна

## ◆ Функции Фонда

Финансирование помощи детям с тяжёлыми и хроническими заболеваниями с привлечением бюджетных и внебюджетных средств с целью:

- ◇ оплаты хирургического и иного лечения для таких детей, в том числе за пределами РФ;
- ◇ оплата дорогостоящих лекарственных средств, в том числе не зарегистрированными в РФ;
- ◇ обеспечение детей техническими средствами реабилитации, в том числе не входящих в федеральный перечень

- ◆ В экспертный совет входит 27 членов, в том числе главные внештатные специалисты, представители научных, медицинских, образовательных и общественных организаций

# Дети с орфанными заболеваниями: общие сведения

Дети с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) обеспечиваются лекарственными препаратами и медицинскими изделиями, в том числе не зарегистрированными в Российской Федерации, за счет реализации дополнительного механизма финансового обеспечения оказания медицинской помощи, посредством фонда «Круг добра». Обеспечение такой поддержки осуществляется в течение одного года после достижения этими детьми возраста 18 лет. С 2023 года за счет бюджетных ассигнований, предусмотренных в федеральном бюджете для нужд Фонда, обеспечиваются дети до 18 лет по программе 14 ВЗН. Обеспечение ребенка с орфанным заболеванием лекарственными препаратами осуществляется в амбулаторных или стационарных условиях.

**Фонд «Круг добра» создан указом Президента РФ от 5 января 2021 г. №16) для оказания помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями.**

# Дети с орфанными заболеваниями: общие сведения

---

## ◆ Регулируется:

- ◇ **Постановлением правительства РФ № 545 от 6 апреля 2021 года** «О порядке приобретения ЛП, мед изделий и технических средств реабилитации для конкретного ребенка с тяжелым жизнеугрожающим и хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо для групп таких детей»
- ◇ **Постановлением правительства РФ № 555 от 8 апреля 2021 года** «Об утверждении Правил ведения информационного ресурса, содержащего сведения о детях с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, включая информацию о закупке для таких детей лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе не зарегистрированных в Российской Федерации, технических средств реабилитации, и сведения о результатах лечения таких детей»
- ◇ **Постановлением правительства РФ № 769 от 21 мая 2021 года** «Об утверждении Правил обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей»
- ◇ **Постановлением правительства РФ № 2409 от 23 декабря 2021 года** «Об утверждении правил предоставления грантов в форме субсидий из федерального бюджета фонду поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра»

# Общие сведения

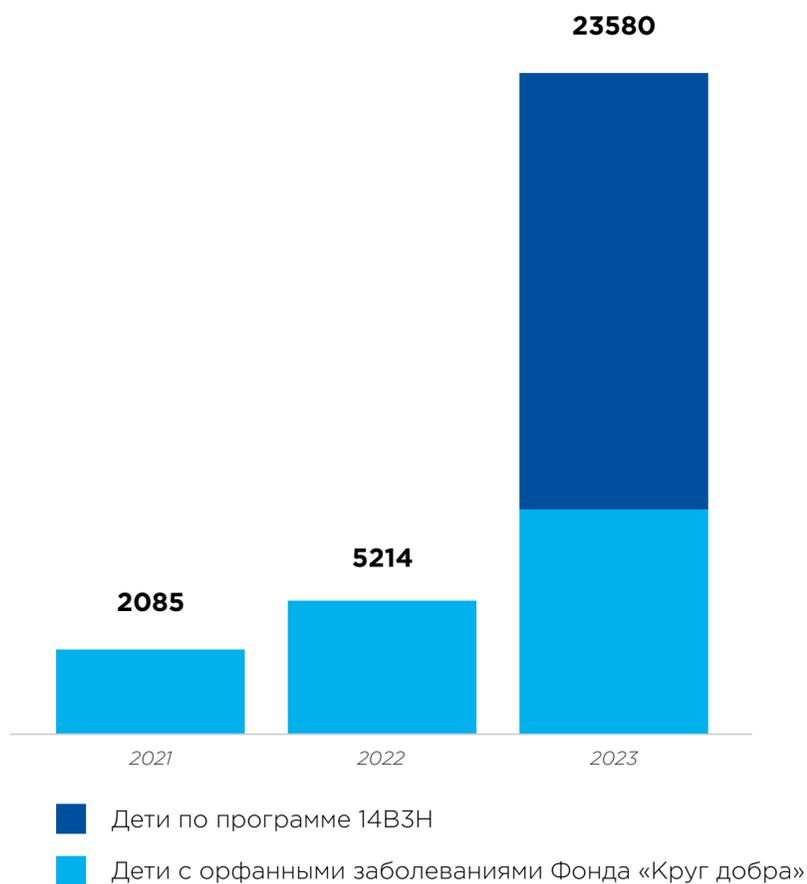
Перечень нозологий*	Перечень ЛС**	Бюджет*
<ul style="list-style-type: none"><li>◆ <b>Перечень формируется с учетом критериев:</b><ul style="list-style-type: none"><li>◇ Заболевание распространено не более 10 случаев на 100 тыс. населения или является хроническим с тяжелым течением</li><li>◇ Для лечения необходимо дополнительное финансирование (не предусмотренное ПГГ)</li><li>◇ На рынке есть ЛП патогенетического действия</li><li>◇ Имеется метод лечения с научно доказанной эффективностью.</li></ul></li><li>◆ <b>Перечень заболеваний подлежит пересмотру не реже одного раза в 2 года. Но по факту обновляется гораздо чаще.</b><ul style="list-style-type: none"><li>◇ В 2021 году - <b>44</b> нозологии</li><li>◇ В 2022 году - <b>59</b> нозологий</li><li>◇ В 2023 году - <b>89</b> нозологий (включение заболеваний из списка 14 ВЗН, Муковисцидоз с различными препаратами входит в Перечень Фонда и в список «14 ВЗН»).</li><li>◇ В 2024 году - <b>100</b> нозологий</li><li>◇ В 2025 году - <b>100</b> нозологий (89 заболеваний в Перечне Фонда и 14 заболеваний по программе 14ВЗН, муковисцидоз, гемофилия и ГУС с различными препаратами находятся в обоих списках).</li></ul></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>◆ Включает <b>107 ЛП</b><ul style="list-style-type: none"><li>◇ МНН разделены на 3 перечня ЛП: в рамках Перечня №1 закупаются зарегистрированные в РФ ЛП, в рамках Перечня №2 препараты, которые в РФ не зарегистрированы и зарегистрированные до ввода в гражданский оборот в течение 1 года. Перечень №3 - закупки по программе 14 ВЗН.</li><li>◇ <b>71 ЛП</b> в Перечнях для закупок №1 и №2</li><li>◇ <b>39</b> лекарственных препаратов по программе «14 ВЗН» (Канакинумаб, Соматропин и Эверолимус находятся в двух Перечнях)</li></ul></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>◆ <b>Вместе с планомерным расширением перечня заболеваний, входящих в программу увеличивается бюджет программы:</b><ul style="list-style-type: none"><li>◇ В 2022 году на закупку зарегистрированных препаратов было затрачено - 40,2 млрд., на не зарегистрированные препараты - 20,6 млрд., на оказание медицинской помощи - 44,1 млн. руб.</li><li>◇ В 2023 году на закупку зарегистрированных препаратов было затрачено - 71,1 млрд., на не зарегистрированные препараты - 49,2 млрд., на оказание медицинской помощи - 55,6 млн. руб.</li><li>◇ За 9 месяцев 2024 года на закупку препаратов затрачено - 73,2 млрд. руб.***</li></ul></li></ul>

\* по данным отчета Фонда «Круг добра» за соответствующий отчетный год

\*\* по данным сайта Фонд Круг Добра

\*\*\* отчет (ф. 0507011) об исполнении федерального бюджета

# Статистика детей с орфанными заболеваниями



Топ-15 регионов РФ по количеству детей с орфанными заболеваниями, чел.



С 2023 года Указом Президента РФ от 6 февраля 2023 года N 73 перечень нозологий Фонда был расширен заболеваниями программы 14 ВЗН для детей в возрасте до 18 лет.

# Схема закупок

---

Фонд осуществляет закупку **зарегистрированных** и **незарегистрированных** в РФ лекарственных препаратов и медицинских изделий.

Закупку **незарегистрированных** в России ЛП и МИ Фонд «Круг добра» осуществляет самостоятельно согласно **Положению о закупке товаров, работ, услуг** Фонда. Финансовое обеспечение осуществляемых Фондом закупок, ввоза и доставки ЛП и МИ осуществляется за счет грантов в форме субсидий, предоставляемых из федерального бюджета Фонду, а также добровольных имущественных взносов и пожертвований физических и юридических лиц и иных источников.

Закупка зарегистрированных в России лекарственных препаратов и медицинских изделий осуществляется через **ФКУ «Федеральный центр планирования и организации лекарственного обеспечения граждан»** Минздрава РФ. Финансовое обеспечение осуществляемых Минздравом или подведомственным учреждением закупок ЛП осуществляется за счет бюджетных ассигнований федерального бюджета. Закупка зарегистрированных в РФ ЛП - основная статья расходов Фонда (более 80%).

Финансовое обеспечение закупок лекарственных препаратов для медицинского применения для детей по программе 14В3Н осуществляется за счет бюджетных ассигнований, предусмотренных в федеральном бюджете Минздраву для Фонда.

# Схема закупок

Перечень № 1	Перечень № 2	Перечень № 3
<p>Экспертный совет Фонда принимает решение об обеспечении и о формировании резерва ЛП по перечню N 1. Фонд направляет информацию о потребности в Минздрав с приложением перечня организаций - получателей ЛП. Минздрав (или федеральный центр лек. обеспечения) осуществляет закупки лекарственных препаратов в соответствии с ФЗ № 44 «О контрактной системе...». Поставщики ЛП при исполнении обязательств по контракту представляют заказчику документы, подтверждающие факт получения организациями ЛП.</p>	<p>Экспертный совет Фонда принимает решение об обеспечении и о формировании резерва ЛП и МИ по перечню N 2. Закупку осуществляет Фонд в соответствии с законодательством. Фонд вправе осуществлять закупку <b>зарегистрированных</b> в РФ ЛП <b>по перечню N 2 до ввода в гражданский оборот в течение 1 года со дня государственной регистрации.</b> Поставщики представляют в Фонд документы, подтверждающие факт получения организациями ЛП и МИ.</p>	<p>Объемы поставок ЛП по перечню N 3 утверждаются комиссией Минздрава. Сведения направляются Минздравом в Фонд и государственному заказчику. Государственный заказчик осуществляет закупки лекарственных препаратов по перечню N 3 в соответствии с ФЗ №44 «О контрактной системе...». Организация обеспечения лекарственными препаратами детей по программе 14В3Н осуществляется в соответствии с Правилами утвержденными постановлением Правительства Российской Федерации от 26 ноября 2018 г. N 1416.</p>

# Редкие (орфанные) заболевания: общие сведения

---

- ◆ Редкие (орфанные) заболевания – это заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения.
  - ◇ В РФ существует общий **перечень редких (орфанных) заболеваний**, который регулярно обновляется. В настоящее время он включает 296 заболеваний.
  - ◇ Данный перечень является статистическим и не предполагает за собой государственных гарантий, т.к. отсутствует до конца проработанная нормативно-правовая база по обеспечению лекарственной терапией пациентов с редкими заболеваниями орфанными препаратами.
  - ◇ *Статьи, посвященные теме редких заболеваний в ФЗ от 21.11.2011 №323 «Об основах охраны здоровья граждан в РФ»:*  
16 ч.1 п.10, 44, 83 ч.9

# Редкие (орфанные) заболевания: общие сведения

## ◆ Жизнеугрожающие острые и хронические прогрессирующие редкие (орфанные) заболевания (ЖО и ХП Р(О)З) *Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. N 403*

- ◇ Из общего перечня Правительством утверждается **перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний**, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, который **включает в текущий момент всего 17 заболеваний**.
- ◇ МЗ РФ осуществляет ведение регистра пациентов в соответствии с разработанным порядком
- ◇ Производится обеспечение ЛП за счет средств бюджетов субъектов РФ.

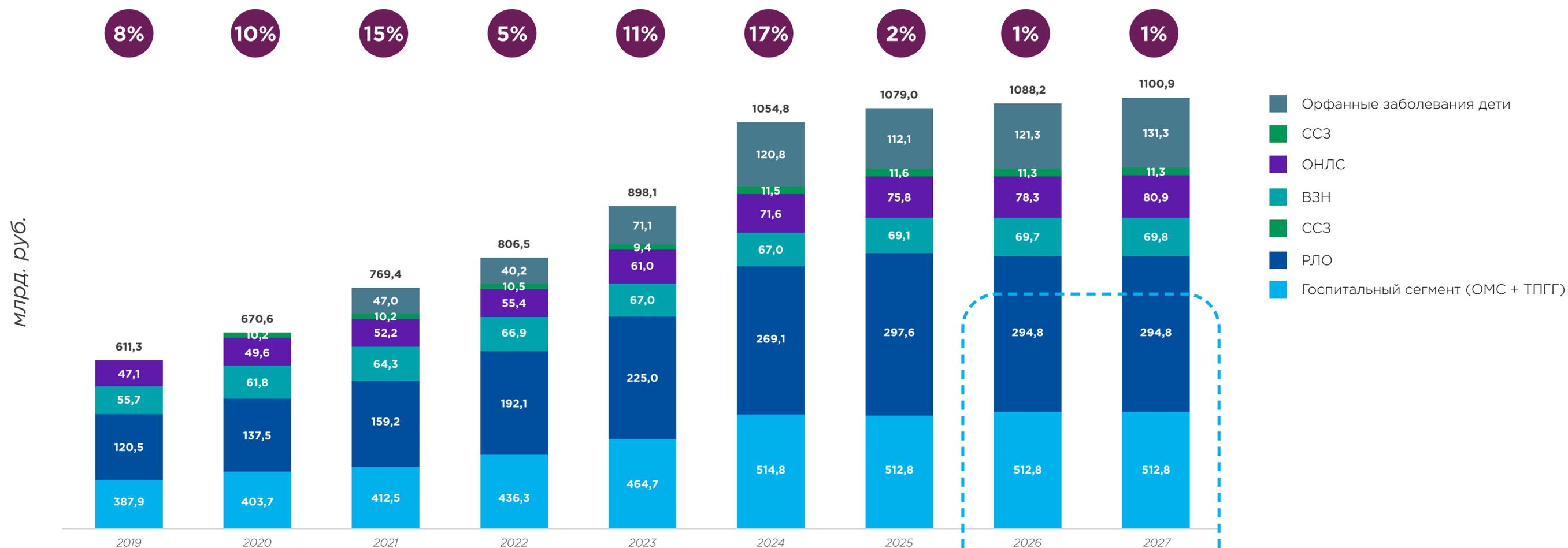
1. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия
2. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура
3. Дефект в системе комплемента
4. Преждевременная половая зрелость центрального происхождения
5. Нарушения обмена ароматических аминокислот
6. Тирозинемия
7. Болезнь «кленового сиропа»
8. Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью
9. Нарушения обмена жирных кислот

10. Гомоцистинурия
11. Глютарикацидурия
12. Галактоземия
13. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри, Нимана-Пика
14. Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия
15. Нарушения обмена меди
16. Незавершенный остеогенез
17. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая)

# Динамика консолидированных государственных расходов на ЛО

Утвержденные (запланированные) расходы на лекарственное обеспечение, млрд. руб.

CAGR = 12%



Затраты на ЛП для амбулаторного лечения COVID-19 за 2020-2022 составили 36,8 млрд руб.

Бюджет ОМС+ТППГ установлен на уровне плана на 2025 год; бюджет РЛО на 2027 год - на уровне плана на 2026 год

# Онлайн бизнес-завтрак «Не такие уж редкие истории. Тренды и современные решения в организации программ поддержки орфанных пациентов»



**Приглашаем! 6 марта в 8:45**

Мы расскажем вам о текущем состоянии рынка орфанных препаратов в России (лидеры и новые игроки, закупки и многое другое), рассмотрим мировые тенденции и практики PSP. Поделимся опытом организации различных видов программ поддержки пациентов, а также расскажем о практике разработки digital решений для людей и их родственников, столкнувшихся с болезнью.

## Программа мероприятия:

- 8:40-8:45** Регистрация и сбор гостей
- 8:45-8:50** Начало бизнес-завтрака
- 8:50-9:30** Андрей Яковлев (медицинский директор компании Aston Health)
- 9:30-9:50** Алина Зверева (руководитель проектной группы отдела программ поддержки пациентов в компании Aston Health)
- 9:50-10:00** Ответы на вопросы



**6 марта с 8:45 до 10:00** мы будем говорить о важных вещах в простом формате. До встречи!

Бесплатно зарегистрироваться [на бизнес-завтрак можно здесь](#)

Информационно-аналитический бюллетень для  
специалистов в сфере орфанных заболеваний

**aston**  
**health**

