



Орфанный навигатор

Информационно-аналитический бюллетень компании Aston Health

Выпуск №1





Уважаемые коллеги!

С удовольствием предлагаю вам познакомиться с проектом, созданным компанией Aston Health - информационно-аналитический бюллетень «Орфанный навигатор».

В настоящее время стремительно развиваются медицинские технологии и у специалистов здравоохранения не хватает времени отследить все новости в области орфанных заболеваний.

«Орфанный навигатор» позволит на регулярной основе знакомить всех заинтересованных лиц с самыми важными и значимыми событиями в сфере редких болезней: структурой генетической службы РФ, расширением неонатального скрининга в РФ, механизмами финансирования оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями; информировать профессиональное медицинское сообщество о ближайших и значимых предстоящих научно-образовательных мероприятиях для специалистов в России и мире, познакомить с передовыми научными исследованиями и технологиями.

Уверен, что бюллетень компании Aston Health поможет вам быть более осведомленными о всех важных событиях в области редких болезней.

*Куцев С.И.,
Доктор медицинских наук / Академик РАН
Директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по
медицинской генетике Минздрава России, председатель профильной комиссии
по медицинской генетике Минздрава России, председатель Этического Комитета
Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России*



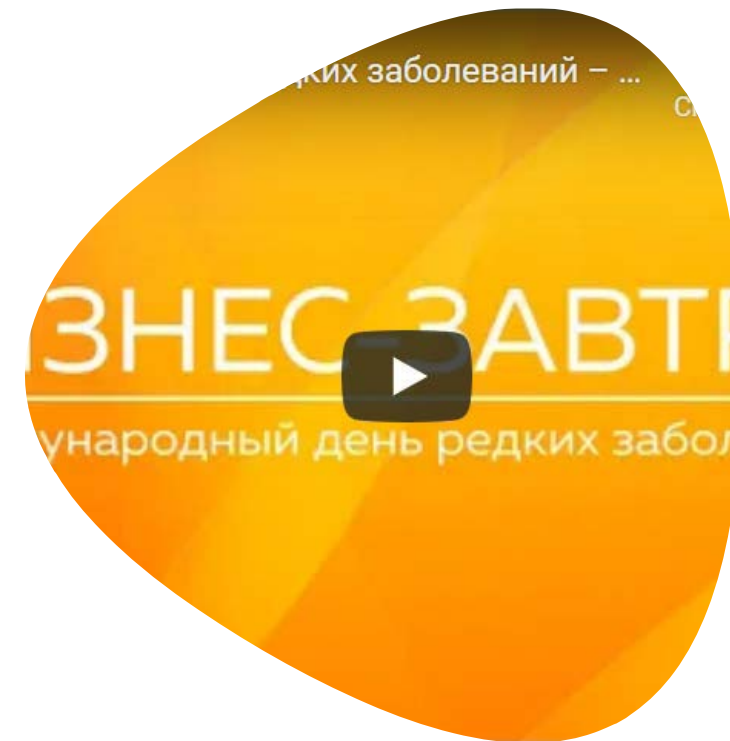
Содержание

- ◇ Орфанные новости..... [5 стр.](#)
- ◇ Законодательные аспекты лечения орфанных заболеваний [9 стр.](#)
- ◇ Финансирование ЛО орфанных заболеваний..... [11 стр.](#)

Главные новости



«Генетика постепенно привлекает к себе все больше внимания»



Бизнес-завтрак «Важный день в эпоху перемен»



Редкие (орфанные) заболевания. Взгляд эксперта



IV Всероссийский научно-практический конгресс с международным участием Орфанные болезни

Орфанные новости

- ◇ [Перечень редких \(орфанных\) заболеваний](#)
- ◇ [Правительство утвердило программу «Фарма-2030»](#)
- ◇ [Путин поручил разработать порядок обеспечения лекарствами тяжелобольных пациентов старше 18 лет](#)

◆ Препараты

- ◇ [ФАС согласовала предельную цену на пероральный препарат для терапии СМА](#)
- ◇ [Петербург получил препарат от редкого детского заболевания за 16 млн рублей](#)
- ◇ [Для подопечных «Круга добра» впервые закупят препарат от ангионевротического отека](#)
- ◇ [Центр лекобеспечения закупит для «Круга добра» препараты для лечения СМА](#)
- ◇ [«Круг добра» ожидает отгрузку препарата от муковисцидоза во второй половине мая](#)

◆ Исследования

- ◇ [FDA приостановило испытания генной терапии Pfizer для лечения мышечной дистрофии Дюшенна](#)
- ◇ [BioMarin объявила об успешных испытаниях потенциально самого дорогого препарата в мире](#)

Орфанные новости

◆ Это интересно

- ◇ [Главный генетик Минздрава предложил создать национальную орфанную программу](#)
- ◇ [Александр Румянцев предложил площадку для центра реабилитации орфанных пациентов](#)
- ◇ [Как построена система обеспечения лекарствами детей с орфанными заболеваниями](#)
- ◇ [Takeda и НМИЦ кардиологии займутся поиском пациентов с болезнью Фабри](#)
- ◇ [Федеральную программу по генетическим технологиям продлят до 2030 года](#)
- ◇ [PSP в современной реальности. Мировые тренды](#)
- ◇ [Расширенный скрининг включен в обновленный порядок медпомощи при наследственных заболеваниях](#)
- ◇ [В структуре «Р-Фарм» появился департамент «Генетическая диагностика»](#)

Орфанные новости

- ♦ **04.02.2022 г.** В России зарегистрирован ЛП Тедуглутид (торговое наименование Геттестив) для лечения пациентов с синдромом короткой кишки (СКК), включенным в перечень орфанных заболеваний с сентября 2017 года. С 2021 года Геттестив был доступен для подопечных Фонда «Круг добра». Теперь лечение Тедуглутидом будет доступно для взрослых пациентов за счёт государственного финансирования ([источник](#))
- ♦ **28.02.2022 г.** Всероссийский союз пациентов сообщил об ухудшении доступности льготных лекарств для лечения орфанных заболеваний. По итогам опроса 904 пациента с редкими орфанными заболеваниями в качестве наиболее распространенных проблем указали на недоступность льготных орфанных препаратов (об этом заявило 59,4% респондентов). Каждый четвертый опрошенный считает, что ситуация с оказанием медпомощи ухудшилась ([источник](#))
- ♦ **02.03.2022 г.** Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ) провело пресс-конференцию, где были озвучены направления развития системы оказания помощи пациентам с орфанными заболеваниями. В частности, было заявлено, что продолжается активное развитие диагностики, скрининга, планируется создание центров реабилитации для детей, ожидается расширение неонатального скрининга, произойдёт увеличение возраста для включения пациентов в круг добра с 18 лет до 21 года и пр. Озвучен вектор на федерализацию лекобеспечения лечения орфанных болезней ([источник](#))
- ♦ **13.05.2022 г.** Увеличилось число пациентов с мукополисахаридозом в РФ, для которых покупают препараты. В 2022 году государством обеспечивается 47 пациентов в отличии от 35 пациентов в 2021. Елена Максимкина отмечает улучшение ситуации с диагностикой этой болезни. ([источник](#))
- ♦ **16.06.2022 г.** «Петровакс» запускает локализацию производства биоаналога агалсидазы бета для лечения болезни Фабри. Инвестиции в производство по полному циклу составят 2 млрд рублей. Лечение одного пациента в год обходится в 11,8-13,7 млн руб. Такое лечение в России получают около 100 человек. ([источник](#))

Орфанные новости

- **11.04.2022 г.** На пятом заседании попечительского совета Фонда «Круг добра» расширены Перечни ЛП и МИ. В перечни вошли: Паловартен для лечения прогрессирующей оссифицирующей фибродисплазии (ФОП), Мараликсибат для лечения синдрома Алажилля, Элапегадемаза для лечения врождённой недостаточности аденозиндезаминазы (АДА-ТКИН) и ЛП для лечения миодистрофии Дюшенна-Беккера: Вилтоларсен, Голодирсен и Этеплирсен ([источник](#))
- **21.04. 2022 г.** Экспертный совет Фонда «Круг добра» включил в Перечень заболеваний нейротрофический кератит и утвердил категории детей, подлежащих лечению препаратом Оксервейт (МНН Ценегермин). ([источник](#))
- **19.05.2022 г.** Фонд «Круг добра» опубликовал отчёт по итогам 2021 года. ([источник](#))
- **01.06.2022 г.** Владимир Путин дал ряд поручений для обеспечения работы Фонда «Круг добра». В частности, правительство должно упростить процедуры ввоза в РФ ЛП и МИ,купаемых Фондом; расширить рамки обеспечения ЛП детей в течение 12 месяцев после достижения 18-ти летнего возраста; создать механизм компенсации НДС Фонду при покупке незарегистрированных ЛП; оптимизировать механизмы финансирования с целью своевременного поступления денежных средств в Фонд и пр. ([источник](#))
- **09.06.2022 г.** На заочном заседании членов попечительского совета Фонда приняты решения о включении в Перечень №2 (перечень ЛП,купаемых Фондом «Круг добра») ЛП Оксервейт (МНН Ценегермин) для лечения нейротрофического кератита, а также замены ЛП «Пэгвалиаза» для лечения фенликетурии на «Пэгвалиаза+Эпинефрин в форме выпуска шприц-ручка». ([источник](#))
- **В 2022 году** в перечень тяжелых жизнеугрожающих и хронических заболеваний, в т.ч. редких (орфанных) заболеваний экспертным советом Фонда были включены: РОННАД-Синдром, синдром Алажиля, прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия, врождённая недостаточность аденозиндезаминазы (АДА-ТКИН), остеосаркома, саркома Юинга, рабдомиосаркома, недифференцированные саркомы, нейротрофический кератит. Дети с этими заболеваниями смогут стать подопечными Фонда «Круг добра». ([источник](#))
- **В 2022 году** в перечень №2 ЛП для закупок Фондом были включены: Вилтоларсен, Этеплирсен, Голодирсен, Мараликсибат, Паловаротен, Элапегадемаза, Ценегермин. В переченькупаемых медицинских изделий включены: раздвижные эндопротезы Stanmore Implants для лечения сарком и стимулятор диафрагмального (френического) нерва Mark IV с принадлежностями для лечения РОННАД-Синдрома ([источник](#))

Законодательные аспекты лечения орфанных заболеваний

Статьи, посвященные редким (орфанным) заболеваниям 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 – 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 272 заболевания.
- Данный перечень 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.

Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. N 403

- Из общего перечня редких (орфанных) заболеваний Правительством утверждается перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний (ЖО и ХП Р(О)З), 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. Перечень ЛП не определен, основными регламентирующими закупки препаратов документами являются стандарты МП и протоколы лечения пациентов

Перечень ЖО и ХМ Р(О)З:

- | | | |
|--|---|--|
| 1. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия | 6. Тирозинемия | 12. Галактоземия |
| 2. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура | 7. Болезнь «кленового сиропа» | 13. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри, Нимана-Пика |
| 3. Дефект в системе комплемента | 8. Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью | 14. Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия |
| 4. Преждевременная половая зрелость центрального происхождения | 9. Нарушения обмена жирных кислот | 15. Нарушения обмена меди |
| 5. Нарушения обмена ароматических аминокислот | 10. Гомоцистинурия | 16. Незавершенный остеогенез |
| | 11. Глютарикацидурия | 17. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) |

Законодательные аспекты лечения детей с орфанными заболеваниями



5 января 2021 года указом Президента РФ № 16 от 5 января 2021 года создан Фонд «Круг добра» с целью оказания помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями. Учредителем Фонда является Министерство здравоохранения

Функции Фонда «Круг добра»:

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.

Перечень заболеваний и закупаемых ЛП и МИ определяется экспертным советом Фонда, куда входят главные внештатные специалисты Минздрава РФ, представители научных организаций, медицинских организаций и вузов, пациентских организаций и т.д.

СМА, Болезнь Помпе, Семейная средиземноморская лихорадка, Криопирин-ассоциированный периодический синдром, Гипофосфатазия, Мукополисахаридоз IV A, Нейробластома, Миодистрофия Дюшенна-Беккера, Муковисцидоз, Синдром короткой кишки и др.
Полный перечень заболеваний и МНН [по ссылке](#)

ЛП – лекарственные препараты, МИ – медицинские изделия

Финансирование ЛО для лечения орфанных заболеваний 1/2

Общие положения

Программа	Вид помощи	Источник финансирования	Получатели МП	Регулирующий орган	Регулирующие механизмы	Закупки ЛС
Пациенты с орфанными заболеваниями	Амбулаторная	Бюджет субъекта*	Пациенты с орфанными заболеваниями	Правительство Минздрав Региональные департаменты МЗ	<ul style="list-style-type: none"> Перечень орфанных заболеваний (ПП №403) Порядки и стандарты МП 	На уровне субъекта
Дети с орфанными заболеваниями	Амбулаторная, Стационарная, Реабилитация	Федеральный бюджет*	Дети с орфанными заболеваниями	Фонд Круг добра (подч. Правительству)	<ul style="list-style-type: none"> Перечень орфанных заболеваний и ЛП Порядки и стандарты МП 	На федеральном уровне

* Ежегодный бюджет регионов РФ для льготных категорий граждан составляет 159,5 млрд руб. Сюда входит: лекарственное обеспечение по ПП №890, региональные инициативы и ЛО пациентов с орфанными заболеваниями.

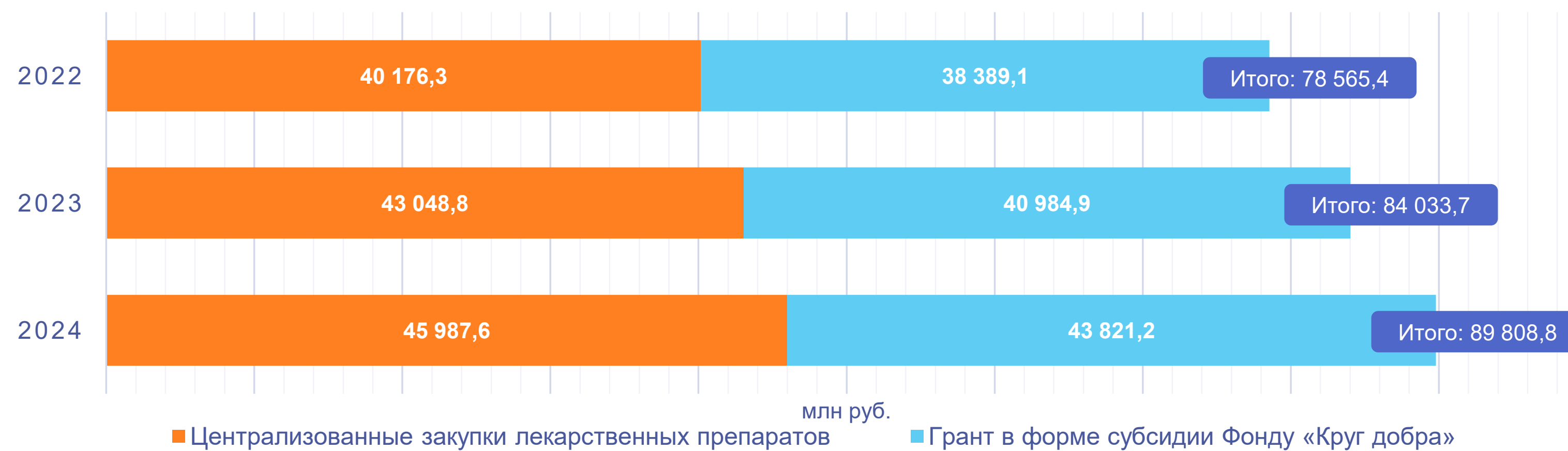
** Формируется за счёт прибавки 2% к НДФЛ на доход свыше 5 млн руб. в год + благотворительные/спонсорские взносы

Финансирование ЛО для лечения орфанных заболеваний 2/2

Финансирование ЛО амбулаторного лечения орфанных заболеваний осуществляется за счёт бюджета регионов РФ для льготных категорий граждан и составляет 159,5 млрд руб. Сюда входит: лекарственное обеспечение по ПП №890, региональные инициативы и ЛО пациентов с орфанными заболеваниями.

На финансирование ЛО для лечения орфанных заболеваний у детей законом № 385-ФЗ были зарезервированы ассигнования в объеме: 2021 год – 60 000,0 млн. рублей, 2022 год – 64 096,4 млн. рублей, 2023 год – 68 559,8 млн. рублей. В 2022-2024 годах предусмотрено увеличение бюджета с 64,1 до 78,5 млрд. руб. в 2022 году, с 68,6 до 84 млрд. руб. в 2023 году и до 89,8 млрд. руб. в 2024 году.

Использование средств для лечения детей



**Информационно-аналитический
бюллетень для специалистов в сфере
орфанных заболеваний**

aston
health