



Орфанный навигатор

Информационно-аналитический бюллетень компании Aston Health

Выпуск №2





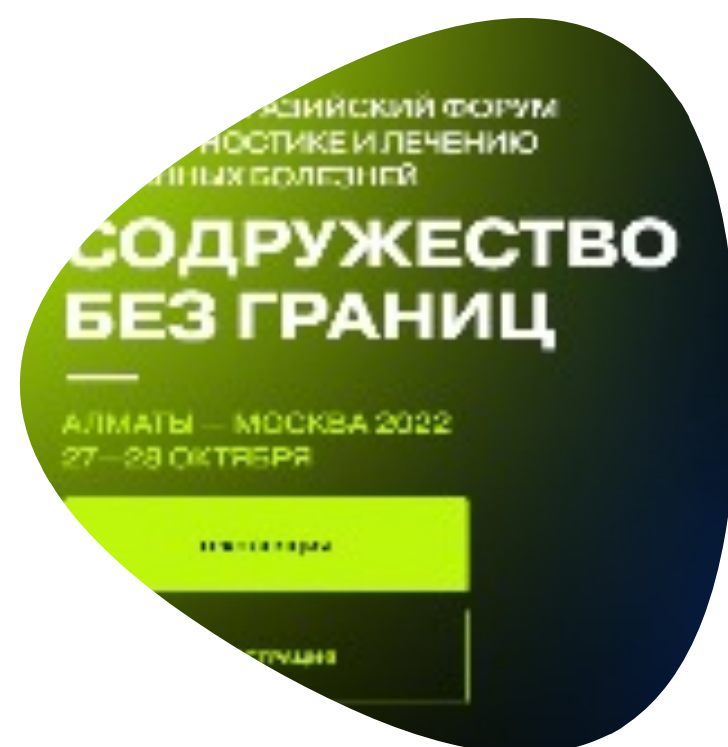
Содержание

Главные новости

Орфанные новости

**Финансирование
орфанных заболеваний**

Главные новости



В Москве и Алматы с участием Aston Health прошёл первый евразийский форум «Содружество без границ»



Госдума одобрила в первом чтении законопроект о передаче «Кругу добра» финансирования лечения детей с орфанными заболеваниями с 2023 года



Минздрав предлагает передать Кругу добра полномочия по обеспечению лекарственными средствами для лечения орфанных заболеваний детей до 19 лет

Орфанные новости

◆ Препараты

- ◇ В России поступил в оборот самый дорогой в мире препарат Золгенсма для лечения спинально мышечной атрофии (СМА). Первые упаковки препарата уже поступили в гражданский оборот. Стоимость курса терапии составляет более 2 млн. \$
- ◇ Фонд «Круг добра» включил в закупки препарат Фиброгаммин II (концентрат фактора свертываемости XIII человеческий) для лечения дефицита фактора свертываемости крови XIII. Также в перечень нозологий фонда включен Синдром Пьера Робена, для которой будет закупаться на костные компрессионно-дистракционные аппараты для снижения послеоперационных осложнений
- ◇ Компания ООО «Фармамондо» получила регистрационное удостоверение на ЛП Карзиба (моноклональное антитело динутуксимаб бета). Карзиба используется для лечения нейробластом и с 2021 года закупалась фондом «Круг добра»
- ◇ Минздрав и Минпромторг поручили российским фармпроизводителям разработать отечественные аналоги 189 непатентованных зарубежных лекарств для лечения орфанных заболеваний,купающихся в рамках государственной программы «14ВЗН». Сейчас на долю иностранных лекарственных препаратов по «14ВЗН» приходится 2/3 затрат
- ◇ Минздрав зарегистрировал Синтерсеп (МНН: триентин), препарат для терапии болезни Вильсона-Коновалова. Синтерсеп разрешен детям с пяти лет и взрослым, которые не переносят пеницилламин
- ◇ EMA вслед за FDA присвоило статус орфанного препарату AT-007 от Applied Therapeutics. AT-007 – пенетрантный ингибитор альдозоредуктазы (ARI) центральной нервной системы (ЦНС), разрабатываемый для лечения нескольких орфанных болезней
- ◇ FDA одобрило препарат Xenprozyme (Olipudase alfa) от Sanofi для заместительной терапии при болезни Ниманна-Пика. Xenprozyme получил статус прорывной терапии и статус орфанного препарата. Ранее препарат был одобрен в Японии и Европе

Орфанные новости

- ◇ [FDA присвоило статус орфанного препарата продукту Avacta Group под названием AVA6000, предназначенного для лечения саркомы мягких тканей. AVA6000 – это форма доксорубицина, активирующаяся преимущественно в опухоли и не затрагивающая здоровые ткани. К 2024 году объём рынка доксорубицина составит 1,38 млрд \\$](#)
- ◇ [Takeda прекратит производство своего препарата от гипопаратиреоза](#)
- ◇ [FDA одобрило препарат компании Amylyx Pharmaceuticals против БАС](#)
- ◇ [Синдром Эванса вновь не включили в программу «14 ВЗН»](#)
- ◇ [ЕК одобрила CAR-T-терапию Gilead для лечения острого лейкоза](#)
- ◇ [Препарату Avacta Group от рака присвоен статус орфанного в США](#)
- ◇ [FDA присвоило препарату Maze для лечения болезни Помпе статус орфанного](#)
- ◇ [Группа экспертов обновила рекомендации по предотвращению острого повреждения почек у детей](#)
- ◇ [AGA обновила рекомендации по лечению синдрома короткой кишки](#)
- ◇ [ACR обновила руководство по лечению вызванного кортикостероидами остеопороза](#)
- ◇ [Alnylam прекратила испытания препарата от болезни глаз из-за нового закона](#)
- ◇ [«Круг добра» одобрил три препарата для лечения тяжелобольных детей](#)

Орфанные новости

◆ Это интересно

- ◇ [На конференции для семей с детьми, живущими с ФОП, выступила Ирина Петровна Никишина, научный куратор Регистра пациентов с осцифицирующей прогрессирующей фибродисплазией, заведующая лабораторией ревматических заболеваний детского возраста ФГБУ НИИР им. В.А. Наносовой. Доклад был подготовлен на базе регистра пациентов с ФОП, разработанного с участием Aston Health](#)
- ◇ [К концу 2023 года НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова планирует открыть опытное производство биомедицинских клеточных продуктов и лицензировать производство дендритно-клеточной вакцины \(CaTeVac\) и CAR-T препарата \(T-CAR-19\)](#)
- ◇ [В рамках конгресса «Право на здоровье» прошла сессия «Орфанные заболевания: финансирование и обеспечение в 2022 году». Со слов спикеров, финансирование закупок орфанных препаратов увеличится на 60 млрд рублей и достигнет 144,6 млрд. рублей. обсуждались недостаточной выявляемости орфанных больных и др. вопросы](#)
- ◇ [«Круг добра» подписал соглашения о сотрудничестве с пациентскими организациями](#)
- ◇ [Финансирование закупок «Круга добра» вырастет более чем на 68 млрд рублей](#)
- ◇ [Центр лекобеспечения определил поставщиков шести препаратов для «Круга Добра»](#)

Орфанные новости

◆ Исследования

- ◇ [The Lancet опубликовал 5-ти летнее рандомизированное клиническое исследование стадии 3b, сравнивающего лечение руксолитинибом и самой лучшей доступной терапии для лечения полицитемии. Исследование RESONSE-2 проходило в 12 странах. Исследование подтвердило преимущество руксолитиниба в качестве терапии второй линии у пациентов с неадекватно контролируемой истинной полицитемией без спленомегалии.](#)
- ◇ [В журнале The Lancet опубликованы результаты клинического рандомизированного плацебо-контролируемого исследования 3-й фазы на 62 детях, изучавшего эффекты одевиксибата при лечении прогрессирующего семейного внутривисочного холестаза \(PFIC\). Одевиксибат эффективно снижал зуд и уровень желчных кислот в сравнении с плацебо.](#)
- ◇ [«Биокад» начнет КИ препарата для терапии склеродермии и болезни Девика](#)
- ◇ [«Петровакс» объявил о планах по импортозамещению препарата для терапии орфанного заболевания](#)
- ◇ [На базе НМИЦ гематологии началось строительство производства CAR-T-препаратов](#)
- ◇ [Аналоги 189 зарубежных лекарств от редких заболеваний поручили создать российским предприятиям](#)
- ◇ [В Подольске начнут выпускать препараты для лечения редких заболеваний](#)
- ◇ [FDA одобрило препарат Sanofi для лечения редкого генетического заболевания](#)
- ◇ [Препарату Avacta Group от рака присвоен статус орфанного в США](#)
- ◇ [FDA присвоило препарату Maze для лечения болезни Помпе статус орфанного](#)
- ◇ [EMA присвоило препарату Gavorestat компании Applied статус орфанного лекарственного средства](#)

Финансирование орфанных заболеваний



Государственная программа высокозатратных нозологий (ВЗН)

В настоящее время программа ВЗН включает 14 нозологий, из них 11 нозологий для лечения больных с орфанными заболеваниями

Цель: финансирование расходов на централизованную закупку дорогостоящих лекарственных препаратов из средств федерального бюджета

Орфанные заболевания, включенные в ВЗН:

- Болезнь Гоше
- Гипофизарный нанизм
- Гемофилия
- Муковисцидоз
- Гемолитико-уремический синдром
- Юношеский артрит с системным началом
- Мукополисахаридоз I, II и VI типов
- Апластическая анемия неуточненная

С 2023 года полномочия по лекарственному обеспечению детей с болезнями, входящими в перечень ВЗН, будут переданы фонду «Круг добра»

Перечень нозологий ВЗН

определён Федеральным законом от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан»

Перечень лекарственных препаратов

утверждён Приложением №3 к распоряжению Правительства РФ от 12.10.2019 №2406-р «Об утверждении перечня жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов на 2020 год, а также перечней лекарственных препаратов для медицинского применения и минимального ассортимента лекарственных препаратов, необходимых для оказания медицинской помощи»

- ◇ В конце 2021 года Правительство РФ в экстренном порядке выделило дополнительное финансирование программы в размере 8,9 млрд рублей
- ◇ На реализацию программы «14 ВЗН» в бюджете 2022 г и на плановый период 2023-2024 г предусмотрено по 66,96 млрд рублей ежегодно.
- ◇ В рамках выделенных бюджетных ассигнований на 2022 год **дефицит финансирования** программы ВЗН на покрытие полной потребности в лекарственных препаратах составляет 10,4 млрд рублей (без учета рекомендуемых к включению лекарственных препаратов в 2022 году), для обеспечения переходящего остатка товарного запаса в 3 месяца – 30 млрд рублей*
- ◇ К началу апреля 2022 года Минздрав РФ почти полностью израсходовал предусмотренный на год бюджет на закупку препаратов по ВЗН. ФКУ «Федеральный центр планирования и организации лекарственного обеспечения граждан» объявило дополнительные аукционы на приобретение лекарств общей

*Максимкина Е.А. Лекарственное обеспечение пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, в рамках исполнения программы высокозатратных нозологий (ВЗН) и деятельности Фонда «Круга добра». Заседание «круглого стола» Комитета ГД по охране здоровья на тему: Итоги и перспективы развития организации медико-социальной помощи пациентам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, в Российской Федерации

«Круг добра» и государственная программа высокозатратных нозологий (ВЗН)

Создан указом Президента РФ № 16 от **5 января 2021 года**

Учредитель:

Министерство здравоохранения

Экспертный совет:

27 членов, в том числе главные внештатные специалисты, представители научных, медицинских, образовательных и общественных организаций

Основное финансирование:

за счет федерального бюджета (прибавка 2% к НДФЛ на доход свыше 5 млн руб. в год)

Цель: финансирование помощи детям с тяжёлыми и хроническими заболеваниями с привлечением бюджетных и внебюджетных средств с целью оплаты хирургического и иного лечения для детей, в том числе за пределами РФ; дорогостоящих лекарственных средств, в том числе не зарегистрированных в РФ; обеспечение детей техническими средствами реабилитации, в том числе не входящими в федеральные перечни

- ◇ Правительством РФ в Госдуму внесены поправки в №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в РФ», с целью передать фонду «Круг добра» полномочия по лекарственному обеспечению детей с болезнями, входящими в перечень ВЗН. Законопроектом предлагается **выделить из программы категорию детей до 18 лет** и передать полномочия по их лекарственному обеспечению «Кругу добра» с 1 января 2023 года.
- ◇ Закупки препаратов для детей по программе ВЗН составляют **до 30%** затрат от общего количества закупаемых лекарств, по заболеваниям «гипофизарный нанизм», «мукополисахаридозы I и II типов», «муковисцидоз» и «юношеский артрит с системным началом» количество пациентов детского возраста составляет **от 82% до 99%** от общего количества пациентов*

Планируемые бюджетные расходы на деятельность фонда «Круг добра» (проект федерального бюджета):

- в 2023 - 144,66 млрд руб.
- в 2024 - 156,54 млрд руб.
- в 2025 - 168,17 млрд руб.**

* Издание Vademecum: «Круг добра» может начать обеспечивать лекарствами детей с заболеваниями из «14 ВЗН». <https://vademec.ru/news/2022/09/28/krug-dobra-mozhet-nachat-obespechivat-lekarstvami-detey-s-boleznyami-iz-14-vzn/>** Фармкомпас-Россия

Неонатальный скрининг

- ◇ В России в программе массового обследования новорожденных (МОН) участвуют 78 региональных лабораторий, большинство расположено на базе медико-генетических консультаций (МГК). В 2023 году планируется расширение неонатального массового скрининга на 36 нозологических форм.
- ◇ Сейчас в программу входит пять заболеваний: муковисцидоз, галактоземия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз и фенилкетонурия. На расширение перечня заболеваний правительство выделило 6,5 млрд руб*. В программу скрининга включены тесты на выявление группы наследственных заболеваний обмена, спинальной мышечной атрофии (СМА) и первичных иммунодефицитов. Сформированы методические рекомендации по проведению расширенного неонатального скрининга в регионах.
- ◇ Ожидаемый эффект от расширения программы диагностики — снижение младенческой смертности на 13% в первый год.

ТРЕБОВАНИЯ К МЕДИЦИНСКОЙ ОРГАНИЗАЦИИ, ОСУЩЕСТВЛЯЮЩЕЙ ПРОВЕДЕНИЕ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА

проект МЗ РФ «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» от 20.12.2021):

- наличие в структуре МО медико-генетической консультации (центра)
- наличие лицензии на медицинскую деятельность по профилям «генетика» и «лабораторная генетика»
- наличие в штате медико-генетической консультации (центра) не менее трех врачей-генетиков и двух врачей-лабораторных генетиков с опытом работы не менее 5 лет
- опыт скрининговых исследований методом тандемной масс-спектрометрии по определению концентрации аминокислот и ацилкарникинов не менее 3 лет

* Издание «Медвестник»: Правительство выделит на расширение перинатального скрининга в 2022 году 6,5 млрд рублей.
<https://medvestnik.ru/content/news/Pravitelstvo-vydelit-na-rasshirenje-perinatalnogo-skrininga-v-2022-godu-6-5-mlrd-rublei.html>

** Проект Приказа Министерства здравоохранения РФ «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (подготовлен Минздравом России 20.12.2021). <https://www.garant.ru/products/ipo/prime/doc/56805673/>

Региональное финансирование лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями

- ◇ Несмотря на процессы федерализации лекарственного обеспечения пациентов с определенными редкими жизнеугрожающими заболеваниями, отмечается **ежегодный рост совокупных расходов региональных бюджетов на орфанные нозологии**. Льготное лекарственное обеспечение получают и вновь диагностированные пациенты, и те, кто ранее не был обеспечен терапией, как за счет средств, высвободившихся в результате федерализации, так и за счет дополнительного финансирования из бюджетов субъектов РФ
- ◇ Рост совокупных расходов регионов на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями в период 2019-2021 гг. **сопровождается плановым уменьшением бюджета** в отдельных регионах в 2021 году: Брянская, Владимирская, Калининградская, Курская, Нижегородская, Новосибирская, Ульяновская области, Республики Дагестан и Удмуртская, Приморский и Хабаровский края, г. Севастополь. При этом в ряде указанных регионов **доля обеспеченных лекарственными препаратами пациентов** с редкими жизнеугрожающими заболеваниями от общего числа пациентов, включенных в регистр, **ниже, чем в среднем по РФ**. В число таких регионов попали Брянская (38%), Владимирская (50%), Калининградская (42%), Курганская (14%) и Нижегородская (48%) области.
- ◇ Оценочная **доля дефицита бюджета от потребности** (объема бюджетных средств, необходимых для лекарственного обеспечения всех нуждающихся в нем пациентов) составила: 6% в 2019 г., 7% в 2020 г., 5% в 2021 г. Однако реальный уровень дефицита может быть недооценен из-за непредоставления или некорректного предоставления информации отдельными регионами. При этом потребность в финансировании в период 2019-2021 гг. выросла на 17,7%.

ФАКТОРЫ, ВЛИЯЮЩИЕ НА ДОЛЮ РЕГИОНАЛЬНЫХ РАСХОДОВ НА ЛО ПО ОРФАННЫМ НОЗОЛОГИЯМ В СОВОКУПНОМ ОБЪЕМЕ РАСХОДОВ НА РЕГИОНАЛЬНОЕ ЛЬГОТНОЕ ЛО:

- значительное для региона количество пациентов с орфанными заболеваниями
- значительный рост когорты больных орфанными заболеваниями в определенные периоды
- динамика объема бюджетов РЛО и лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями

Орфанные центры

На базе медицинских организаций открываются Центры орфанных заболеваний для диагностики и лечения взрослых и детей с редкими болезнями. В список организаций, имеющих в составе орфанные центры, входят ГБУЗ ГКБ№67 г. Москва, МГНЦ, НИКИ им. Ю.Е. Вельтищева, НИМЦ г. Томск, НЦЗД, РДКБ, Морозовская ДГКБ и многие другие. Работа таких центров на данный момент единообразно не регламентирована, однако в перспективе развитие орфанных центров в регионах может эффективно повлиять на диагностику и оптимизацию лечения орфанных пациентов.

ЗАДАЧИ ОРФАННЫХ ЦЕНТРОВ:

- ◇ Стандартизация протоколов диагностики и лечения, подготовка клинических рекомендаций по ведению пациентов с орфанными заболеваниями
- ◇ Оптимизация системы профилактических мероприятий, этапной реабилитации и социальной адаптации пациентов с орфанными заболеваниями
- ◇ Создание и ведение регистров пациентов с орфанными заболеваниями
- ◇ Организация и проведение научно-практических конференций, семинаров по проблеме орфанных заболеваний для медицинских работников
- ◇ Создание регистров пациентов с орфанными заболеваниями для оценки эффективности терапии и раннего выявления побочных явлений и нежелательных реакций

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

aston
health