

**ГОСУДАРСТВЕННАЯ ДУМА
ФЕДЕРАЛЬНОГО СОБРАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Материалы к заседанию
круглого стола на тему**

**«ДОСТУПНОСТЬ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И
ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ С
РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ»**

Москва, 11 марта 2014 г.

ПРОГРАММА

Круглого стола на тему:

«Доступность медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями в Российской Федерации»

11 марта 2014 года

Москва, ул. Охотный ряд, д. 1,
холл 2 этажа

Время проведения: с 14⁰⁰ до 15³⁰.

1. Вступительное слово первого заместителя Руководителя фракции Всероссийской политической партии «Единая Россия» в Государственной Думе Федерального Собрания Российской Федерации **Тимченко Вячеслава Степановича**

2. Выступление первого заместителя Председателя Комитета Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации по охране здоровья **Герасименко Николая Федоровича**

3. Методология и результаты структурированного запроса по ситуации с оказанием медицинской помощи и обеспечением лекарственными препаратами пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в субъектах РФ

Докладчик: **Красильникова Елена Юрьевна**, руководитель Центра изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕврАзЭС

4. Экспертный анализ проведенного запроса и его результаты.
Докладчик: **Соколов Алексей Альбертович**, Исполнительный директор Национального Совета экспертов по редким заболеваниям, профессор кафедры внутренних болезней и нефрологии СЗГМУ им.И.И.Мечникова, д.м.н.

5. Нормативно-правовое обеспечение оказания медицинской помощи гражданам, страдающим редкими заболеваниями.

Докладчик: **Саверский Александр Владимирович**, Президент Общероссийской общественной организации «Лига защитников пациентов»

6. Заключительное слово.

**Рекомендации
Круглого стола по теме:**

«Доступность медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями в Российской Федерации»

11 марта 2014 года

**Организатор:
Социальная платформа Всероссийской политической партии «Единая
Россия»**

Участники круглого стола, обсудив проблемы, возникающие в сфере оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями, а также доклад «Методология и результаты структурированного исследования текущей ситуации в сфере оказания медицинской помощи и обеспечения лекарственными препаратами пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в субъектах Российской Федерации» (далее – Доклад), подготовленный Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕврАзЭС, и Национальным Советом экспертов по редким заболеваниям при участии Социальной платформы партии «Единая Россия», отмечают острую необходимость совершенствования нормативного и финансового обеспечения деятельности по оказанию медицинской помощи больным с редкими заболеваниями.

21 ноября 2011 г. в Федеральном законе № 323 "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" впервые в отечественной истории сформулированы положения, связанные с оказанием медицинской помощи больным с редкими заболеваниями. Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403 утвержден Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, куда включены 24 нозологические группы по Международной Классификации Болезней (МКБ-10). Согласно закону №323-ФЗ (статьи 16 п.10, 44, 83 п. 9) обеспечение граждан

лекарственными препаратами, предназначенными для лечения заболеваний, включенных в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности должно финансироваться за счет средств бюджетов субъектов. Данные гарантии и обязательства государства закреплены Постановлением Правительства РФ от 18 октября 2013 г. № 932 «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2014 год и на плановый период 2015 и 2016 годов».

Сегодня федеральным законодательством на органы государственной власти субъектов Российской Федерации возложены как организационно-управленческие полномочия, связанные с налаживанием и поддержанием наиболее оптимальных в условиях конкретных субъектов Российской Федерации механизмов устойчивого и бесперебойного предоставления нуждающимся в этом гражданам необходимых лекарственных средств, так и финансовые полномочия по бюджетному сопровождению мероприятий такого рода. Чрезвычайно важным является подключение механизмов регионального законотворчества для планирования бюджетного распределения, исключающего нежелательные последствия для людей, страдающих другими социально-значимыми заболеваниями и предполагающим комплексную оценку регулирующего воздействия, выработку рациональных предложений по возможным механизмам федерального софинансирования. Иное означало бы снижение уровня государственных гарантий охраны здоровья граждан, особенно в этом нуждающихся в силу самого характера их заболевания.

Российская и мировая практика показывает, что поставленная перед системой здравоохранения задача является сложной, не имеет универсального пути решения и сопровождается значительными бюджетными затратами. В контексте Российской действительности решение данного вопроса является серьезным проверочным тестом субъектам Федерации в умении внедрения федерального законодательства. Несмотря на малое количество пациентов с данной патологией, проблема выходит далеко за рамки медицины или экономики. Сложность вопроса обуславливается, прежде всего, новизной задачи,

поставленной федеральным законодательством субъектам Федерации. Она требует не только соответствующих законотворческих действий и принятия конкретных последовательных шагов на уровне региона в отношении пациентов с редкими заболеваниями, но и смены нормы общественного и «административного» сознания, связанной с формированием отношения к жизни каждого отдельного гражданина как к абсолютной ценности.

Серьезным препятствием для улучшения ситуации с медицинской помощью и лекарственным обеспечением является несовершенство (недостаточность) нормативно-правовой базы (рис. 1).

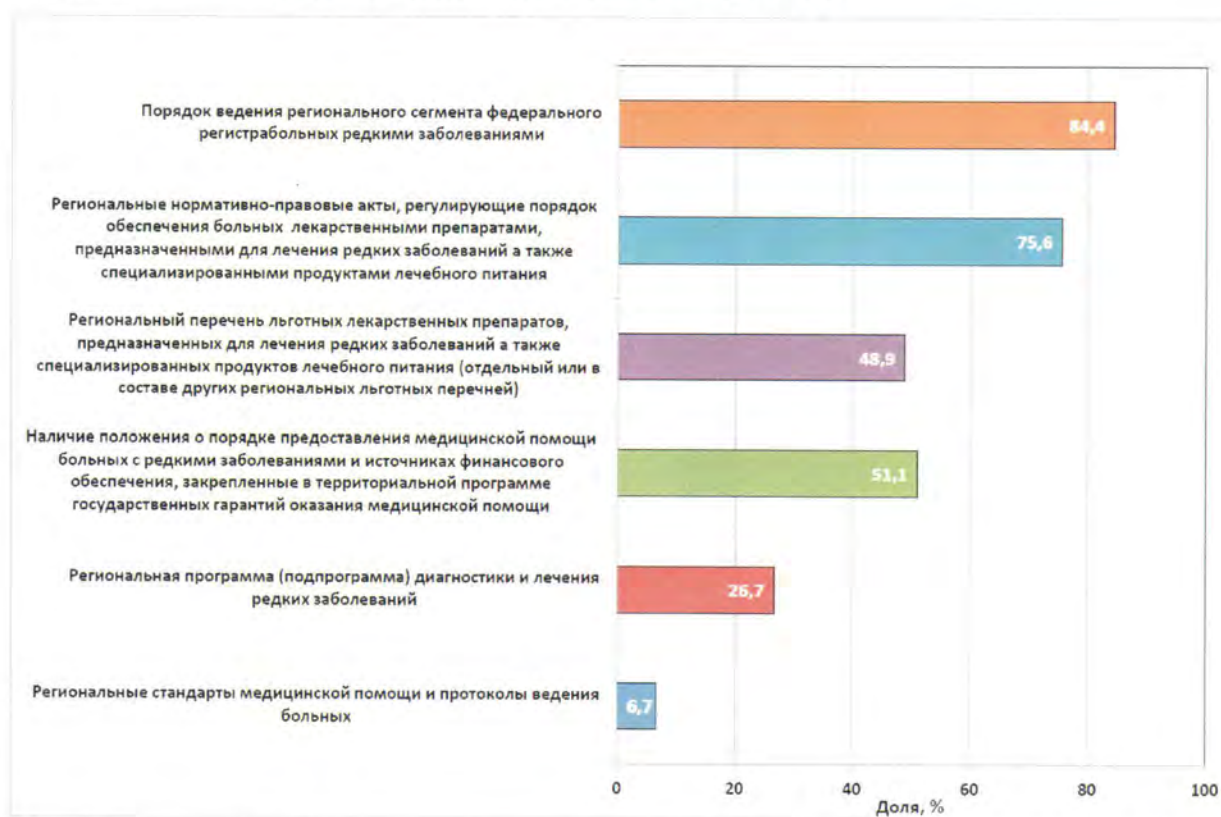


Рисунок 1. Нормативно-правовые акты регулирующие порядок обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, предназначенными для лечения редких заболеваний в регионах, вошедших в исследование

Если ситуация с лекарственным обеспечением более-менее регламентирована (из 45 субъектов региональные нормативно-правовые акты, регулирующие порядок обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, предназначенными для лечения редких заболеваний, имеют 75,6%), то законодательное регулирование

медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями на региональном уровне в целом является крайне недостаточным.

Согласно ст. 16 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан, в Российской Федерации», за органами исполнительной власти субъектов РФ закреплены полномочия по обеспечению граждан зарегистрированных в установленном порядке на территории РФ лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности.

Программа государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2014 год и плановый период 2015 и 2016 годов, принятая Постановлением Правительства РФ от 18.10.2012 г. № 932, регламентирует, что органы государственной власти субъектов РФ в соответствии с Программой разрабатывают и утверждают Территориальные программы гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2013 год и плановый период 2014 и 2015 годов. В разделе III Программы указаны льготные категории граждан, которым медицинская помощь оказывается. При этом «отдельным категориям граждан: предоставляется обеспечение лекарственными препаратами в соответствии с законодательством Российской Федерации (в соответствии с разделом IV Программы). В разделе IV Программы, указано, что за счет средств бюджетных ассигнований бюджетов субъектов РФ осуществляется:

- обеспечение граждан зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности (Право на получение лекарственного препарата на основании гарантии бесплатного лекарственного обеспечения по Закону 323-ФЗ);

- обеспечение лекарственными препаратами в соответствии с перечнем групп населения и категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых лекарственные препараты и изделия медицинского назначения отпускаются по рецептам врачей бесплатно... (Право на получение лекарственного препарата на основании гарантии бесплатного лекарственного обеспечения согласно Постановлению Правительства РФ от 30.07.1994 № 890).

Согласно положениям Федерального закона от 6 октября 1999 г. № 184-ФЗ «Об общих принципах организации законодательных (представительных) и исполнительных органов государственной власти субъектов Российской Федерации», региональное законодательство должно быть приведено в соответствие федеральному в течение трех месяцев после того, как был изменен федеральный закон. Это значит, что региональные регламенты лечения орфанных заболеваний должны были быть приняты во всех субъектах РФ к концу апреля 2012 года.

Однако, по данным на конец 2013 года, далеко не все регионы привели свои территориальные программы государственных гарантий оказания бесплатной медицинской помощи в полное соответствие с федеральным законодательством в части полномочий и бюджетных обязательств органов государственной власти по обеспечению граждан зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности. Необходимые соответствия имеются только лишь в 30 из 78 регионов России (предоставивших отчеты в МЗ РФ), что составляет 38,5%, а по данным аппарата Уполномоченного по правам ребенка, полученных на основе опроса губернаторов и региональных чиновников, такие соответствия имеются только в Свердловской, Ленинградской, Ярославской, Ростовской, Владимирской, Орловской, Новгородской, Курской, Московской, Новосибирской, Белгородской, Тамбовской, Кемеровской, Омской, Тверской, Магаданской, Курганской областях, республиках Алтай, Саха-Якутия, Бурятия,

Мордовия, Чувашской Республике, в Красноярском и Краснодарском краях, в Ямало-Ненецком автономном округе (24 из 83 субъектов РФ), что составляет всего 28,9% от всех субъектов РФ. Отдельные регуляторные положения, закрепленные в территориальной программе государственных гарантий оказания медицинской помощи, например, о порядке предоставления медицинской помощи больным с редкими заболеваниями и источниках финансового обеспечения, имеются немногим более чем в половине регионов (51,1% по данным проведенного исследования). Относительно неплохо обстоит ситуация с Порядками ведения регионального сегмента федерального регистра больных редкими заболеваниями – 84,4% регионов таковые имеют (табл.1). Однако для полноценного и адекватного функционирования всей системы только этого явно недостаточно.

Во многих регионах отсутствует четкая система формирования региональных регистров больных с редкими заболеваниями, поэтому данные, поступающие в Федеральный регистр, не соответствуют реальности (как в части выявленных больных, так и в части потребности в специализированных жизненно важных лекарственных препаратах и специальных медицинских технологиях). Отсутствие достоверных статистических данных ставит под угрозу бюджетирование лекарственного обеспечения всей данной группы больных уже в текущем 2014 году.

Объективным препятствием при принятии решений как медицинскими специалистами, так и организаторами здравоохранения является отсутствие стандартов оказания медицинской помощи при ряде нозологий. По подавляющему большинству заболеваний имеются стандарты только для отдельных моделей пациентов (1-2 модели при необходимом минимуме в 4 модели (дети – амбулаторная и стационарная помощь, взрослые – амбулаторная и стационарная помощь) (рис.2).



Рисунок 2. Стандарты медицинской помощи, утвержденные Минздравом до 1 января 2014 года

Для 9 редких заболеваний из «Перечня-24» стандарты отсутствуют как таковые вообще, а именно: для пароксизмальной ночной гемоглобинурии (Маркиафавы-Микели), болезни "кленового сиропа", нарушений обмена жирных кислот, гомоцистинурии, глютарик (глютаровой) ацидурии, галактоземии, болезни Фабри, мукополисахаридоза I типа, незавершенного остеогенеза.

Региональные же стандарты медицинской помощи и протоколы ведения больных с редкими заболеваниями из «Перечня-24» имеются только в трех из всех опрошенных регионов (что составляет 6,7%).

Несмотря на то, что Перечень редких жизнеугрожающих заболеваний принят, отсутствует четко обозначенный перечень препаратов, применяемых при лечении этих заболеваний, в связи с чем исполнительные органы здравоохранения регионов во многих случаях отказывают больным, ссылаясь на отсутствие необходимых препаратов в ограничительных перечнях. При этом регионы не спешат воспользоваться предоставленным им правом и полномочиями по формированию (расширению) собственных льготных перечней, с включением в них лекарственных препаратов, предназначенных для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности). В результате

региональные перечни льготных лекарственных препаратов, предназначенных для лечения редких заболеваний, а также специализированных продуктов лечебного питания (отдельные или в составе других региональных льготных перечней), имеются менее чем у половины регионов (48,9%).

В некоторой мере проблему доступа решило бы включение необходимых лекарственных препаратов в Перечень ЖНВЛП, но складывается парадоксальная ситуация: заболевания, о которых идет речь жизнеугрожающие, а единственно возможные в таких случаях для их лечения препараты – даже не имеют необходимого официального статуса жизненно необходимых и не включены в Перечень ЖНВЛП.

Таблица 1

Наличие региональных нормативно-правовых актов, касающихся РЗ
(анализ по 45 регионам РФ)

Вид регионального акта	Кол-во регионов с актами	Доля, %
Готовящиеся проекты нормативно-правовых актов, касающиеся непосредственно оказания медико-социальной помощи больным с РЗ	9	20,0
Иные действующие региональные нормативно-правовые акты в сфере оказания медико-социальной помощи больным с редкими заболеваниями	14	31,1
Нормативно правовые акты, связанные с лекарственным обеспечением		
Порядок ведения регионального сегмента федерального регистра больных редкими заболеваниями	38	84,4
Региональные нормативно-правовые акты, регулирующие порядок обеспечения больных лекарственными препаратами, предназначенными для лечения редких заболеваний а также специализированными продуктами лечебного питания	34	75,6
Региональный перечень льготных лекарственных препаратов, предназначенных для лечения редких заболеваний а также специализированных продуктов лечебного питания (отдельный или в составе других региональных льготных перечней)	22	48,9

Нормативно правовые акты, связанные с оказанием медицинской помощи		
Наличие положения о порядке предоставления медицинской помощи больных с редкими заболеваниями и источниках финансового обеспечения, закрепленные в территориальной программе государственных гарантий оказания медицинской помощи	23	51,1
Региональная программа (подпрограмма) диагностики и лечения редких заболеваний	12	26,7
Региональные стандарты медицинской помощи и протоколы ведения больных	3	6,7

В целом более половины субъектов РФ не имеют необходимого комплекта региональных нормативно-правовых актов, в целевом порядке регулирующих оказание медицинской помощи и лекарственное обеспечение больных с редкими заболеваниями, что не позволяет власти на местах эффективно реализовать законодательно закрепленные возможности по значительному повышению качества оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями в Российской Федерации. При этом стоит вспомнить, что «орфанное» законодательство в РФ появилось более двух лет назад, с вступлением в силу Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ, но несмотря на это, во многих субъектах РФ не спешат привести региональные нормативно-правовые акты в соответствие с федеральным законодательством – что в итоге и становится одной из основных причин, влекущих за собой вал проблем в регионах. Наименее «проблемными» в сложившейся ситуации стали регионы, в которых разработаны и приняты целевые программы (подпрограммы в рамках существующих программ) диагностики и лечения редких заболеваний (12 регионов, что составило 26,7% из проанализированных 45), которые являются одним из главных инструментов комплексного решения задач, стоящих перед региональной властью задач по оказанию медицинской помощи и лекарственного обеспечения «редких» больных. При этом, при более глубоком изучении нормативных актов и программ указанных 12-ти регионах оказалось, что конкретную отдельную программу по редким заболеваниям (касающуюся

исключительно лекарственного обеспечения) имеет только Ленинградская область, а именно: Ведомственную целевую программу "Обеспечение лекарственными препаратами жителей Ленинградской области, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями на 2013-2015 годы». Остальные регионы под программами для редких заболеваний подразумевали:

- диагностические программы скрининга больных с РЗ (при чем, не относящихся напрямую к 24-м нозологиям (г. Москва, Московская область, Алтайский край)
- отдельные программно прописанные мероприятия и подпрограммы в рамках уже существующих региональных целевых программ:
 - программа «Предупреждение инвалидизации населения в Республике Карелия» на 2013-2015 годы в части организации лекарственного обеспечения отдельных категорий граждан" в Республике Карелия,
 - программы развития здравоохранения (Томская, Омская, Калининградская, Архангельская, Тюменская области, ЯНАО);

Ивановская область указала «программным» нормативным актом принятый в регионе порядок формирования регионального сегмента федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хронически прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

В связи с этим участники круглого стола считают целесообразным сформировать «типовой» примерный набор нормативно-правовых актов, предназначенных для регулирования медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями (за основу можно принять пакет документов, принятых в Свердловской области, являющийся из всех регионов самым полным с точки зрения комплексного подхода к решению проблемы).

В соответствии с ч. 9 ст. 83, Федерального Закона от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ, граждане РФ, страдающие жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к

сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, имеют право на обеспечение препаратами, предназначенными для лечения этих заболеваний за счет средств субъектов РФ, т.к. ст.83 прямо указывает – лечение граждан производится за счет средств субъектов РФ, выделяемых на финансовое обеспечение реализации территориальных программ государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи (в части медицинской помощи, не включенной в программы обязательного медицинского страхования, а также расходов, не включенных в структуру тарифов на оплату медицинской помощи, предусмотренную в программах обязательного медицинского страхования).

С началом вступления в силу указанных положений законодательства общие расходы 34-х проанализированных регионов (в которых проживает 41,6% населения Российской Федерации) на лекарственное обеспечение пациентов, страдающих заболеваниями из «Перечня-24» в период с 2012 г. по 2013 г. выросли с 884,45 млн.руб до 2 444,27 млн.руб. (на 176,4%) (табл.12). В 2014 г. ожидается дальнейший рост расходов – на 44,8% до уровня в 3 540,04 руб. по всем 34-м регионам. Общее увеличение расходов в период с 2012 г. по 2014 г. составило 300,25% - ровно в четыре раза.

Обращает на себя внимание факт, что реальная потребность в финансировании оказалась значительно выше. В 2012 г. она составляла 1 908,10 млн.руб., в 2013 г. – 4 220,60 млн.руб. (прирост 121,2% %), расчетная потребность в 2014 г. – 5 825,57 млн.руб. (прирост 38,0 %). При этом общий рост потребности за период 2012 – 2014 г. составил 205,31%.

В результате анализа реальных расходов регионов на закупку лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания в 2013 г. и запланированных на 2014 г. определена группа из 10 самых высокозатратных («нагрузочных») нозологий, затраты на которую составляют более 90% от бюджета на все нозологии (в порядке уменьшения доли ожидаемых затрат в 2014 г.):

- Пароксизмальная ночная гемоглобинурия: 18,1% в 2013 г. и 29,5% – план на 2014 г.

- Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса): 15,6% в 2013 г. и 16,5% – план на 2014 г.
- Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная): 12,0% в 2013 г. и 8,3% – план на 2014 г.
- Мукополисахаридоз, тип II: 10,2% в 2013 г. и 7,6 % – план на 2014 г.
- Юношеский артрит с системным началом: 5,0 % в 2013 г. и 6,7 % – план на 2014 г.
- Мукополисахаридоз, тип VI: 9,1% в 2013 г. и 6,0 % – план на 2014 г.
- Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии): 7,4 % в 2013 г. и 5,6 % – план на 2014 г.
- Гемолитико-уремический синдром: 4,0% в 2013 г. и 5,1% – план на 2014 г.
- Мукополисахаридоз, тип I: 7,8 % в 2013 г. и 4,2 % – план на 2014 г.
- Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика: 3,4 % в 2013 г. и 4,2 % – план на 2014 г.

При этом всего на 4 заболевания приходится более 50% расходов (55,9% в 2013 г. и 61,9% в планируемом 2014 г.). Это пароксизмальная ночная гемоглобинурия, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса), легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная), мукополисахаридоз, тип II. Самой высокочастотной среди всех нозологий, входящих в «Перечень-24» стала пароксизмальная ночная гемоглобинурия.

Аналогичная ситуация сложилась и при анализе общей потребности с учетом дефицита бюджетов. Более того, общая доля потребности на «нагрузочную четверку» даже выросла, составив 60,8% в 2013 г. и 66,9% в 2014г.

Соответственно общий дефицит программ финансирования лекарственного обеспечения в 2012 г. составил 1 023,64 млн. руб. (53,6% от общей потребности), в 2013 г. – 1 776,34 млн. руб. (42,1% от общей потребности), а в 2014г. прогнозируется на уровне 2 284,74 млн.руб. (39,2%).

При этом самыми недофинансированными при дефиците финансирования выше средних 39,4% по всей группе нозологий в 2014 г. ожидаются:

- Незавершенный остеогенез (87,3% от потребности в 2014 г.)
- Галактоземия (64,1% от потребности в 2014 г.)
- Гемолитико-уремический синдром (51,8% от потребности в 2014 г.)
- Мукополисахаридоз, тип II (48,6% от потребности в 2014 г.)
- Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) (46,3% от потребности в 2014 г.)
- Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса) (42,1% от потребности в 2014 г.)
- Апластическая анемия неуточненная (41,3% от потребности в 2014 г.).

Одним из важных показателей (индикаторов) Государственной программы развития здравоохранения Российской Федерации на период до 2020 г. является «Удовлетворение потребности отдельных категорий граждан в необходимых лекарственных препаратах и медицинских изделиях, а также специализированных продуктах лечебного питания для детей-инвалидов. На 2014 г. он установлен на отметке в 94,5%. Целевой показатель удовлетворения спроса на лекарственные препараты, предназначенные для лечения больных, страдающих заболеваниями, включенными в Программу 7 высокочатотных нозологий (7ВЗН) еще выше – 97%.

Сформировавшаяся в результате дефицита финансирования крайне низкая удовлетворенность (в среднем 40-60%) в обеспечении больных, страдающих нозологиями из «Перечня-24», в подавляющем большинстве случаев критически ниже установленных целевых показателей Государственной программы развития здравоохранения и должна послужить поводом для принятия неотложных мер по решению проблемы лекарственного обеспечения данной группы больных – как на федеральном, так и на региональном уровнях.

Следует помнить, что за сухими цифрами статистики «дефицита» бюджета стоят реальные человеческие судьбы, не спасенные вовремя жизни, люди ставшие инвалидами из-за неполученного вовремя жизненно необходимого препарата.

Реальность 2013 года подтвердила факт чрезвычайно высокой стоимости и «нагрузочности» на систему здравоохранения регионов лекарственного обеспечения пациентов страдающими заболеваниями из «Перечня-24».

Необходимо обратить внимание, что по результатам 2013 г., средние расходы на финансирование лекарственного обеспечения одного пациента, включенного в Регистр 7 ВЗН составили 446 364,29 руб./год.. Средние расходы на одного пациента, страдающего редкими орфанными жизнеугрожающими заболеваниями из так называемого «Перечня-24» в 2013 г. были 545 230,50 руб./год, при чем реальная потребность составила 941 468,55 руб./год, то есть более чем в два раза превышала «стоимость» пациента из регистра 7ВЗН. Если же сравнить фактические расходы на реально получающих лекарственную терапию больных, то разница становится еще выше.

Сложился парадоксальный феномен, который можно назвать никак иначе, как «российский орфанный крест»—при количестве пациентов в Федеральном Регистре 24 орфанных жизнеугрожающих заболеваний в десять раз меньшем (11 557 чел. на конец 2013 г.) чем пациентов в Регистре 7-ми высокочрезвычайных заболеваний (115 287 чел.) средние расходы на лекарственное обеспечение пациентов из первой группы значительно выше, чем из второй. Встает естественный вопрос: какие в таком случае нозологии можно считать действительно «высокочрезвычайными» и почему не принимаются меры для выравнивания сложившегося дисбаланса между федеральным и региональным финансированием обеих групп больных?

Основная проблема лекарственного обеспечения больных, страдающими заболеваниями из «Перечня-24» состоит в том, что на сегодня не предусмотрено и не согласовано между исполнительными органами федеральной и региональной власти расширение необходимых для этого бюджетных затрат в рамках Территориальных программ госгарантий. Не учтены соответствующие

доходные источники, позволяющие обеспечить лекарственное обеспечение для лечения редких (орфанных) заболеваний при формировании межбюджетных отношений федерального центра с субъектами РФ как на 2014, так и на последующие годы.

Вместе с тем более чем в 50 регионах (Оренбургская, Самарская, Сахалинская, Нижегородская, Новосибирская, Тульская, Ростовская, Кировская области и др., Удмуртская, Чувашская, Кабардино-Балкарская республики, и др.) имеются серьезные сложности в обеспечении лекарственными препаратами даже детей, страдающих орфанными заболеваниями.

Многие регионы не имеют достаточно финансовых средств в собственном бюджете для закупки лекарственных препаратов, предназначенных для лечения таких заболеваний, пациенты лишены возможности получать жизненно необходимую таргетную терапию, в связи с чем, продолжают инвалидизироваться и умирать.

Выходом в данной ситуации может являться только отнесение полномочий по лекарственному обеспечению таких больных на федеральный уровень и/или целевое федеральное софинансирование таких высокочатотных нозологий (субсидии). Этот путь предусмотрен существующим законодательством (п.2 части 1 и частью 12 статьи 15 Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ), но не применяется на практике.

Учитывая вышеизложенное, участники круглого стола **рекомендуют:**

Правительству Российской Федерации:

1.Провести анализ обозначенных в ходе обсуждения проблем и оценку правовых и финансовых последствий, связанных с возможным изменением системы финансирования медицинского обеспечения больных редкими заболеваниями.

2. Разработать правовые механизмы, направленные на повышение эффективности оказания медицинской помощи больным редкими заболеваниями, предусматривающие:

- а) утверждение перечня и типовых форм региональных нормативно-правовых актов, регламентирующих оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями на региональном уровне;
- б) внедрение системы финансирования оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями с привлечением средств федерального бюджета;
- в) принятие в 2014 году неотложных мер по целевому субсидированию части расходных обязательств на осуществление переданных субъектам Российской Федерации полномочий, предусмотренных Федеральным законом от 21.11.2011 №323-ФЗ в части обеспечения лекарственными препаратами больных жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности;
- г) возможность перехода в 2015 году и последующие годы на финансирование из федерального бюджета лечения редких заболеваний путем расширения Перечня заболеваний, указанных в пункте 2 части 1 статьи 15 Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ через включения в него части самых высокочрезвычайных и затратных для регионов нозологий из Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, с учетом выводов и предложений, представленных в Докладе.
- д) проведение соответствующей корректировки перечня централизованнокупаемых за счет средств федерального бюджета лекарственных

препаратов, предназначенных для лечения заболеваний, указанных в пункте 2 части 1 статьи 15 Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ.

3. Рассмотреть возможность учреждения межведомственной рабочей группы по редким (орфанным) заболеваниям в целях разработки и последующего принятия отдельной Федеральной целевой программы по улучшению качества медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в Российской Федерации.

4. Рассмотреть возможность создания экспертных (информационно-координационных, консультативно-диагностических) центров по редким заболеваниям на федеральном и окружных уровнях.

5. Поручить Росздравнадзору провести проверку качества оказания медицинской помощи и системы лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями органами исполнительной власти субъектов РФ и ответственными/уполномоченными медицинскими учреждениями.

Поручить Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. завершить подготовку и публикацию стандартов оказания медицинской помощи пациентам, страдающим редкими заболеваниями, с учетом всех необходимых моделей, как по возрастным группам пациентов, так и по видам, условиям и формам оказания медицинской помощи, в части тех, которые не приняты и не опубликованы в настоящее время.

2. разработать (с привлечением профильных экспертных групп специалистов и профессиональных сообществ) и внедрить протоколы ведения больных с редкими заболеваниями (клинические рекомендации) и привести в соответствие с ними стандарты оказания медицинской помощи;

3. сформировать Перечень лекарственных препаратов, предназначенных для лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности – согласно показаниям

к применению, одобренным в установленном порядке Министерством здравоохранения РФ, направить в регионы соответствующие разъяснения;

4. включить лекарственные препараты, предназначенные для лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в Перечень ЖНВЛП, утвержденный распоряжением Правительства Российской Федерации от 30.07.2012 № 1378-р, цены на которые регулируются государством;

5. провести комплексную оценку необходимых финансовых затрат для обеспечения медицинской помощи и лекарственного обеспечения больным с заболеваниями, включенными в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности;

6. рассмотреть возможность централизации контроля закупок и механизмов ценообразования на лекарственные препараты, предназначенные для лечения редких заболеваний с разработкой и внедрением соответствующей нормативно-регуляторной базы (Порядка);

7. разработать необходимые критерии и внедрить систему оценки медицинских технологий в сфере редких заболеваний;

8. принять необходимые меры по совершенствованию ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;

9. разработать и внедрить (с привлечением экспертных групп специалистов и общественных организаций) необходимые механизмы контроля (обратной связи) для оценки результатов и эффективности реализации государственных программ оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями, в том числе оценки эффективности лечения; предусмотреть механизмы, критерии и порядок оценки результатов (эффективности, обоснованности) и коррекции тактики проводимой терапии, в том числе, при необходимости, перевода пациентов на паллиативное лечение.

10. предусмотреть в системе высокотехнологической медицинской помощи необходимые виды помощи по соответствующим моделям пациентов, видам, методам лечения и профилям при редких заболеваниях; рассчитать и обеспечить необходимое квотирование и бюджет;

11. совместно с федеральным и территориальными фондами обязательного медицинского страхования обеспечить тарификацию соответствующих услуг (в том числе в рамках клинико-статистических групп (КСГ)) в системе медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями.

12. разработать и внедрить систему маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями, в т.ч. обеспечив преемственность при переходе пациентов из детской во взрослую сеть оказания помощи;

13. при разработке и внедрении медико-статистических электронных систем и форм учета (включая электронную медицинскую карту (ЭМК) пациента учитывать специфику и особенности редких заболеваний.

Субъектам Российской Федерации:

1. Привести в соответствие с федеральным законодательством территориальные программы государственных гарантий оказания бесплатной медицинской помощи в части полномочий и бюджетных обязательств органов государственной власти по обеспечению граждан зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности,

2. Разработать и принять необходимые региональные нормативно-правовые акты, в целевом порядке регулирующие оказание медицинской помощи и лекарственное обеспечение больных с редкими заболеваниями;

3. При формировании регионального формуляра льготных лекарственных препаратов предусмотреть его расширение за счет препаратов,

предназначенных для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности);

4. Предусмотреть и осуществить соответствующую корректировку и расширение необходимых бюджетных затрат на оказание медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями уже в текущем 2014 г. путем выделения отдельной расходной статьи в рамках Территориальной программы государственных гарантий оказания (в том числе территориальной программы ОМС) медицинской помощи, а также осуществления межбюджетных трансферов для покрытия потребности в необходимых по медицинским показаниям лекарственных препаратах для лечения редких заболеваний;

5. Рассмотреть возможность решения проблемы редких заболеваний в регионе комплексным программным методом, а именно: путем разработки и внедрения отдельной ведомственной целевой программы «Редкие заболевания» или подпрограммы в одну из существующих региональных программ в рамках Государственной программы «Развитие Здравоохранения» региона;

6. Завершить формирование региональных сегментов Федерального регистра больных редкими жизнеугрожающими заболеваниями, при необходимости сделать их обновление в части выявления «неучтенных» пациентов путем целевого запроса всем специалистам и лечебным учреждениям, работающим с пациентами данного профиля. Предусмотреть возможность верификации данных, внесенных в регистр и предоставляемых в контролирующие органы в порядке мониторинга (оценки) качества оказания медицинской помощи, с привлечением пациентских организаций, профессиональных сообществ медицинских специалистов, а также общественных советов при региональных органах управления здравоохранения;

7. При внесении данных в региональный сегмент федерального регистра больных, страдающих редкими заболеваниями, дополнительно (путем предоставления пояснительных записок) предоставлять информацию о текущей

потребности в препаратах, специально предназначенных для лечения редких заболеваний по существующим медицинским жизненным показаниям и рекомендованных медицинскими специалистами/экспертами, врачебными консилиумами или врачебной комиссией, но по тем или иным причинам не обеспеченных, не выписанных и не отпущенных (с указанием причины и сроков решения проблемы);

8. Обеспечить организацию на базе ведущих профильных учреждений региона цикла школ, круглых столов и форумов, посвященных актуализации проблемы редких (орфанных) заболеваний. Внедрить в практику привлечение врачей первичного звена к обучающим мероприятиям (круглым столам, школам, конференциям), проводимым профессиональным медицинским сообществом, а также общественными мероприятиями, с целью повышения уровня знаний и настороженности в части редких заболеваний – для своевременного их выявления и направления профильным специалистам.

Государственной Думе Федерального Собрания Российской Федерации:

Поддержать принятие законодательных инициатив Правительства Российской Федерации, направленных на повышение эффективности медицинского обслуживания граждан, страдающих редкими заболеваниями при их внесении в Государственную Думу Федерального Собрания Российской Федерации.

Первый заместитель
Руководителя фракции
ВПП «Единая Россия»
В ГД ФС РФ

В.С. Тимченко



ОТЧЕТ

«Методология и результаты структурированного исследования текущей ситуации в сфере оказания медицинской помощи и обеспечения лекарственными препаратами пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в субъектах Российской Федерации»

2014 г.

Содержание:

1. АКТУАЛЬНОСТЬ ПРОВЕДЕННОГО ИССЛЕДОВАНИЯ И КРАТКОЕ РЕЗЮМЕ ПО ЕГО РЕЗУЛЬТАТАМ	3
2. ДИЗАЙН И МЕТОДОЛОГИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ.....	6
3. ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ	10
4. СМЕРТНОСТЬ	17
5. ИНВАЛИДИЗАЦИЯ	17
6. ЗАКОНОДАТЕЛЬНАЯ, НОРМАТИВНО-ПРАВОВАЯ БАЗА И ПОЛНОМОЧИЯ ОРГАНОВ ВЛАСТИ.....	20
7. ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ И ПРОДУКТЫ ЛЕЧЕБНОГО ПИТАНИЯ.....	29
8. ОБЕСПЕЧЕННОСТЬ ЛЕКАРСТВЕННЫМИ ПРЕПАРАТАМИ И ПРОДУКТАМИ ЛЕЧЕБНОГО ПИТАНИЯ	33
9. ФИНАНСИРОВАНИЕ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ.....	37
9.1 РАСХОДЫ БЮДЖЕТОВ, ПОТРЕБНОСТЬ И ДЕФИЦИТ В ФИНАНСИРОВАНИИ ПО НОЗОЛОГИЯМ	38
9.2 РАСХОДЫ БЮДЖЕТОВ, ПОТРЕБНОСТЬ И ДЕФИЦИТ В ФИНАНСИРОВАНИИ ПО РЕГИОНАМ РФ	47
9.3 ЗАТРАТЫ И ПОТРЕБНОСТЬ В ФИНАНСИРОВАНИИ НЕОБХОДИМЫХ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ И ЛЕЧЕБНОГО ПИТАНИЯ НА ОДНОГО ПАЦИЕНТА	53
9.4 МУЛЬТИКРИТЕРИАЛЬНЫЙ АНАЛИЗ СИТУАЦИИ С ФИНАНСИРОВАНИЕМ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ	63
10. ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧЕСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ	68
11. КРИТЕРИАЛЬНЫЙ АНАЛИЗ СИСТЕМЫ ПРИНЯТИЯ РЕШЕНИЙ РЕГИОНАМИ.....	71
12. ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ	73
13. ВЫВОДЫ И ПРЕДЛОЖЕНИЯ	75
13.1 ВЫВОДЫ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ АНАЛИЗА.....	75
13.2 ПРЕДЛОЖЕНИЯ ПО СОВЕРШЕНСТВОВАНИЮ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ	81
ПРИЛОЖЕНИЕ 1 Перечень регионов, включенных в исследование и процент охвата населения относительно заданных параметров анализа.....	89

1. АКТУАЛЬНОСТЬ ПРОВЕДЕННОГО ИССЛЕДОВАНИЯ И КРАТКОЕ РЕЗЮМЕ ПО ЕГО РЕЗУЛЬТАТАМ

21 ноября 2011 г. в Федеральном законе № 323 "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" впервые в отечественной истории сформулированы положения, связанные с оказанием медицинской помощи больным с редкими заболеваниями. Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403 утвержден Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, куда включены 24 нозологические группы по Международной Классификации Болезней (МКБ-10). Согласно закону №323-ФЗ (статьи 16 п.10, 44, 83 п. 9) обеспечение граждан лекарственными препаратами, предназначенными для лечения заболеваний, включенных в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности должно финансироваться за счет средств бюджетов субъектов. Данные гарантии и обязательства государства закреплены Постановлением Правительства РФ от 18 октября 2013 г. № 932 «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2014 год и на плановый период 2015 и 2016 годов».

Сегодня федеральным законодательством на органы государственной власти субъектов Российской Федерации возложены как организационно-управленческие полномочия, связанные с налаживанием и поддержанием наиболее оптимальных в условиях конкретных субъектов Российской Федерации механизмов устойчивого и бесперебойного предоставления нуждающимся в этом гражданам необходимых лекарственных средств, так и финансовые полномочия по бюджетному сопровождению мероприятий такого рода. Чрезвычайно важным является подключение механизмов регионального законодательства для планирования бюджетного распределения, исключающего нежелательные последствия для людей, страдающих другими социально-значимыми заболеваниями и предполагающим комплексную оценку регулирующего воздействия, выработку рациональных предложений по возможным механизмам федерального софинансирования. Иное означало бы снижение уровня государственных гарантий охраны здоровья граждан, особенно в этом нуждающихся в силу самого характера их заболевания.

Российская и мировая практика показывает, что поставленная перед системой здравоохранения задача является сложной, не имеет универсального пути решения и сопровождается значительными бюджетными затратами. В контексте Российской действительности решение данного вопроса является серьезным проверочным тестом субъектам Федерации в умении внедрения федерального законодательства. Несмотря на малое количество пациентов с данной патологией, проблема выходит далеко за рамки медицины или экономики. Сложность вопроса обуславливается, прежде всего, новизной задачи, поставленной федеральным законодательством субъектам Федерации. Она требует не только соответствующих законотворческих действий и

принятия конкретных последовательных шагов на уровне региона в отношении пациентов с редкими заболеваниями, но и смены нормы общественного и «административного» сознания, связанной с формированием отношения к жизни каждого отдельного гражданина как к абсолютной ценности.

Представленное далее исследование «Методология и результаты структурированного исследования текущей ситуации в сфере оказания медицинской помощи и обеспечения лекарственными препаратами пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в субъектах Российской Федерации», проведенное Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕврАзЭС совместно с Национальным Советом экспертов по редким заболеваниям при участии Социальной платформы партии «Единая Россия», позволило выявить и проанализировать основные тенденции и проблемы в оказании медицинской помощи и обеспечении лекарственными препаратами пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

На основе результатов проведенного исследования и анализа полученных данных, а также информации, полученной из других открытых источников, можно сделать следующие основные выводы:

1. Общее количество официально зарегистрированных больных, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, за период 2012-2013 гг. увеличилось в среднем на 60%. Однако проблемы с ведением региональных сегментов Федерального регистра создают ситуацию, при которой в настоящее время официальная статистика пока не отражает реальную картину с количеством пациентов
2. Редкие заболевания не являются сугубо «детской» проблемой. В настоящее время взрослые пациенты составляют не менее 40%
3. Положительная динамика в снижении инвалидности свидетельствует о включении в регистр пациентов с более ранними (легкими) стадиями заболеваний и последующим своевременным оказанием медицинской помощи. Однако крайне высокий уровень инвалидизации (46.2%), и факт, что подавляющее число пациентов-инвалидов являются федеральными льготниками, подтверждает обоснованность выделения данных заболеваний в особую группу, требующую пристального внимания государства
4. Серьезным препятствием для улучшения ситуации с медицинской помощью и лекарственным обеспечением является несовершенство (недостаточность) нормативно-правовой базы, особенно на региональном уровне

10. Обеспеченность лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания пациентов с редкими заболеваниями остается значительно ниже целевых показателей (индикаторов) Государственной программы развития здравоохранения Российской Федерации и по отдельным нозологиям колеблется в среднем от 33% до 90%
11. Общие расходы на лекарственное обеспечение пациентов, страдающих заболеваниями из «Перечня-24» в период с 2012 г. по 2013 г. выросли более чем в полтора раза. В 2014 г. ожидается дальнейший рост расходов до 40-50%. При этом реальная потребность в финансировании выше текущих расходов более чем на 50%. Крайне высоким является количественный рост дефицита финансирования в рублях – более чем в два раза
12. Общий дефицит бюджета необходимого на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания для пациентов с 24-я редкими заболеваниями в РФ на 2014 г. прогнозируется на уровне около 40%, а с ожидаемым появлением вновь выявленных в течение года больных, может составить до двух третей от реальной потребности
13. Средняя потребность в финансировании необходимых лекарственных препаратов и лечебного питания на одного пациента, внесенного в Регистр, в период с 2012 г. по 2013 г. в среднем выросла на 50% и по состоянию на 2013 г. составляла в среднем 941 468,55 руб./год, что более чем в два раза выше, чем средние расходы на 1 пациента из регистра 7-ми высокочастотных нозологий, что говорит о сложившемся дисбалансе между федеральным и региональным финансированием обеих групп больных
14. Прогнозируемые расходы на лекарственное обеспечение пациентов в 2014 г. в целом по РФ составляют около 15 млрд. рублей, при этом ожидаемый дефицит финансирования может составить до 40% из расчетной потребности на внесенных в Регистр пациентов по состоянию на конец 2013 г. С учетом прироста диагностированных и внесенных в регистр новых пациентов в течение предстоящего периода финансирования, годовая потребность (по состоянию на конец 2014 г.) соответственно может составить около 25 млрд. рублей
15. Наиболее значимыми критериями, которые принимаются во внимание в субъекте при принятии решений по лекарственному обеспечению являются возможности федерального софинансирования, «нагрузка» на региональный бюджет, наличие диагностической базы и обученных специалистов, наличие лекарственного препарата в стандартах лечения
16. Большинство проблем в системе медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в субъектах относятся к категории «законодательных» и организационно-нормативных
17. Перевод даже части нозологий на федеральное финансирование позволит во многом решить проблему дефицита региональных бюджетов и значительно улучшить ситуацию с медицинской помощью и лекарственным обеспечением

как пациентов с другими редкими заболеваниями, так и в целом всех льготных категорий населения на уровне субъектов РФ.

Ключевыми направлениями для решения стоящих задач по организации (созданию) системы оказания медицинской помощи пациентам с редкими жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности являются:

1. Решение вопроса перевода финансирования высоко затратных нагрузочных») и наименее обеспеченных в настоящее время редких нозологий на целевое федеральное финансирование (софинансирование с регионами): разработка и обсуждение моделей, законодательные инициативы и нормативно-правовое регулирование
2. Разработка и внедрение в практику работы типового стандартизированного комплекта нормативно-правовых документов по регулированию вопросов оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями для субъектов РФ
3. Разработка механизмов централизации контроля закупок и ценообразования
4. Разработка критериев и внедрение системы оценки медицинских технологий
5. Совершенствование ведения регистров пациентов с редкими заболеваниями и механизмов контроля (обратной связи) для оценки результатов и эффективности реализации государственных программ оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями
6. Создание экспертных центров по редким болезням на федеральном и окружном уровнях, а также отдельных оргметодотделов, а в структуре исполнительных органов здравоохранения (включая МЗ РФ) по вопросам, связанным с оказанием медицинской помощи и лекарственному обеспечению больных редкими (орфанными) заболеваниями

Только консолидированный подход позволит реализовать декларированные гражданам РФ государственные гарантии в области здравоохранения в целом и при редких (орфанных) заболеваниях в частности.

2. ДИЗАЙН И МЕТОДОЛОГИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ

Структурированный запрос информации из субъектов РФ был инициирован в ноябре 2013 года Центром изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕврАзЭС и организован под эгидой Социальной платформы партии «Единая Россия» в формате персонифицированного обращения депутата Государственной думы РФ в адрес губернаторов и глав субъектов РФ с просьбой поручить полномочным органам субъектов РФ направить в адрес депутата необходимую информацию об оказании на местах медицинской помощи и

обеспечении лекарственными препаратами пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в формате стандартизированных Excel таблиц, заполненных по единым параметрам и критериям.

Для обеспечения полноты и корректности информации, предоставленной субъектом РФ в рамках запроса при сборе и подготовке данных, в пояснительной записке было рекомендовано:

- привлечь профильных специалистов по нозологиям, вошедшим в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, а также общественные (пациентские) организации, работающие с пациентами, страдающих редкими заболеваниями
- использовать данные регионального сегмента федерального регистра больных редкими заболеваниями и региональных формуляров льготных лекарственных препаратов
- в случае отсутствия данных в соответствующей графе указывать «н/д» или ставить прочерк, во избежание возможности неоднозначного истолкования предоставленной информации.

Цель запроса: получить достоверную официальную информацию по состоянию проблемы оказания медико-социальной помощи больным с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности в регионах РФ для дальнейшего анализа и разработки законодательных и административных инициатив, способствующих решению проблемы на федеральном и региональном уровнях.

Заданный временной период для анализа в рамках запроса: 2012-2013 гг. и плановый 2014 г.

Параметры данных, заложенные в запрос для предоставления информации субъектами РФ:

1. Эпидемиологические (статистические) показатели:

- Количество официально зарегистрированных больных в регионе (взрослые и дети)
- Смертность (отдельно детская)
- Больные, имеющие инвалидность (количество по группам инвалидности, отдельно дети)

2. Финансирование:

- Выделенный бюджет в 2012, 2013 гг. (раздельно на взрослых пациентов и детей)
- Дефицит бюджета в 2012, 2013 гг.
- Планируемый бюджет 2014 года (раздельно фактически выделенный и дефицит бюджета)
- Источники финансирования

3. Лекарственное обеспечение и высокотехнологическая медицинская помощь:

- Количество больных нуждающихся в лекарственных препаратах, предназначенных для лечения редких заболеваний, а также специализированных продуктах лечебного питания и количество обеспеченных больных (раздельно взрослые и дети)
- Лекарственные препараты, предназначенные для лечения редких заболеваний и специализированные продукты лечебного питания, применяемые в регионах для оказания медицинской помощи
- Количество больных, нуждающихся в высокотехнологичной медицинской помощи (раздельно взрослые и дети)

4. Организация медицинской помощи и нормативно-правовое регулирование :

- Наличие и качественный состав региональных нормативно-правовых актов
- Структура региональной системы оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями (учреждения и специалисты, привлеченные к оказанию медицинской помощи больным с редкими заболеваниями в регионе; подразделения региональных исполнительных органов здравоохранения и администраторы, привлеченные к принятию решений по оказанию медицинской помощи больным с редкими заболеваниями).

5. Критерии, которые принимаются во внимание при формировании потребностей и принятии решений в субъекте при оказании медицинской помощи (47 регионов):

- Ранжирование заданных критериев финансового, законодательного и медицинского характера с последующим определением средневзвешенного показателя значимости.

6. Проблемы, с которыми сталкивается регион при оказании помощи больным с редкими заболеваниями:

- Перечень проблем в порядке значимости с точки зрения региона.

7. Предложения по совершенствованию системы оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями с возможностью их корректировки внесения и комментариев.

Качественному и количественному анализу были подвергнуты официально предоставленные субъектами РФ статистические и информационные данные по 24 заболеваниям, включенным в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности. Для качественного анализа результатов запроса привлечен Национальный Совет Экспертов по редким заболеваниям.

Всего получены ответы из 63 субъектов РФ. По критериям полноты и качества предоставленных данных для анализа были отобраны ответы 49 субъектов РФ, из них в ходе исследования использовались данные:

- анализ эпидемиологической ситуации - 47 субъектов РФ
- уровень обеспеченности лекарственными препаратами, предназначенными для лечения редких заболеваний и специализированными продуктами лечебного питания в 2012-2013 гг. – 45 субъектов РФ
- анализ бюджета за 2012 -2013 год и планируемый 2014г – 34 субъекта РФ
- стоимость «среднего» пациента и каждой нозологий в рамках Перечня-24 – 34 субъекта РФ
- анализ с точки зрения прогноза в рамках регионального бюджета на 2014 год. – 38 субъектов РФ

Показатели, используемые в рамках исследования и доля населения в регионах, предоставивших информацию, ко всему населению РФ, представлены в табл.1.

Таблица 1.

Показатели, используемые в рамках исследования и доля населения*

№ п/п	Показатель	Кол-во регионов, предоставив ших информацию	Население в регионах, предоставивших информацию	
			Абсолютное число, чел.	Доля населен ия РФ, %
1	Количество пациентов в региональном сегменте Регистра в 2012, 2013 гг.(всего, взрослые, дети)	47	100 092 290	69,67%
2	Смертность среди исследуемой группы пациентов в 2012, 2013 гг. (всего, взрослые, дети)	47	100 092 290	69,67%
3	Инвалидность среди исследуемой группы пациентов в 2012, 2013 гг. (взрослые I, II, III группы инвалидности, дети-инвалиды)	47	100 092 290	69,67%
4	Количество больных, нуждающихся в лекарственных препаратах, а также в специализированных продуктах лечебного питания в 2012, 2013 гг. (всего, взрослые, дети)	45	87 938 128	61,21%
5	Количество больных, получающих лекарственные	34	59 741 901	41,59%

	препараты, а также специализированные продукты лечебного питания за счет бюджетных средств в 2012, 2013 гг. (всего, взрослые, дети)			
6	Количество больных, нуждающихся в высокотехнологичной медицинской помощи в 2012, 2013 гг. (взрослые, дети)	25	37697 959	26,2%
7	Бюджет, выделенный на лекарственные препараты, а также специализированные продукты лечебного питания в 2012, 2013 гг.	34	59 741 901	41,59%
8	Дефицит бюджета (недостающие средства на покрытие всей потребности региона в лекарственных препаратах и специализированных продуктах лечебного питания в 2012, 2013 гг.	34	59 741 901	41,59%
9	Бюджет, запланированный на лекарственные препараты, а также специализированные продукты лечебного питания в 2014 г.	38	68 563 725	47,73%
10	Дефицит бюджета (недостающие средства на покрытие всей потребности региона в лекарственных препаратах и специализированных продуктах лечебного питания в 2014 г.)	38	68 563 725	47,73%
11	Лекарственные препараты, предназначенные для лечения редких заболеваний и специализированные продукты лечебного питания использующиеся в регионе	44	86 964 146	60,54%
12	Нормативно-правовые акты, касающиеся медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, существующие в регионе	45	87 938 128	61,21%
13	Оценка критериев, которые принимаются во внимание при формировании потребности и принятии решений в регионе при организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями	45	87 938 128	61,21%
14	Структура региональной системы оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями	47	100 092 290	69,67%
15	Проблемы, с которыми сталкивается регион при организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями	44	86 964 146	60,54%
16	Предложения регионов по совершенствованию системы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями	44	86 964 146	60,54%

*Перечень регионов, участвовавших в исследовании и охват населения относительно заданных параметров анализа представлены в Приложении к Отчету.

В результате исследования получены следующие данные

3. ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИЕ ДАННЫЕ

На основании анализа информации из 47 субъектов РФ (69,7% населения РФ) установлено, что с 2012 по 2013 г. общее количество пациентов в Федеральном

регистре лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее – «Федеральный регистр») (т.е. официально признанных пациентов) по данным регионам, увеличилось с 4514 до 7317, т.е. на 62,1% (рис.1). При этом количество детей увеличилось на 47,7% (с 2850 до 4210), а взрослых на 86,7% (с 1667 до 3107).

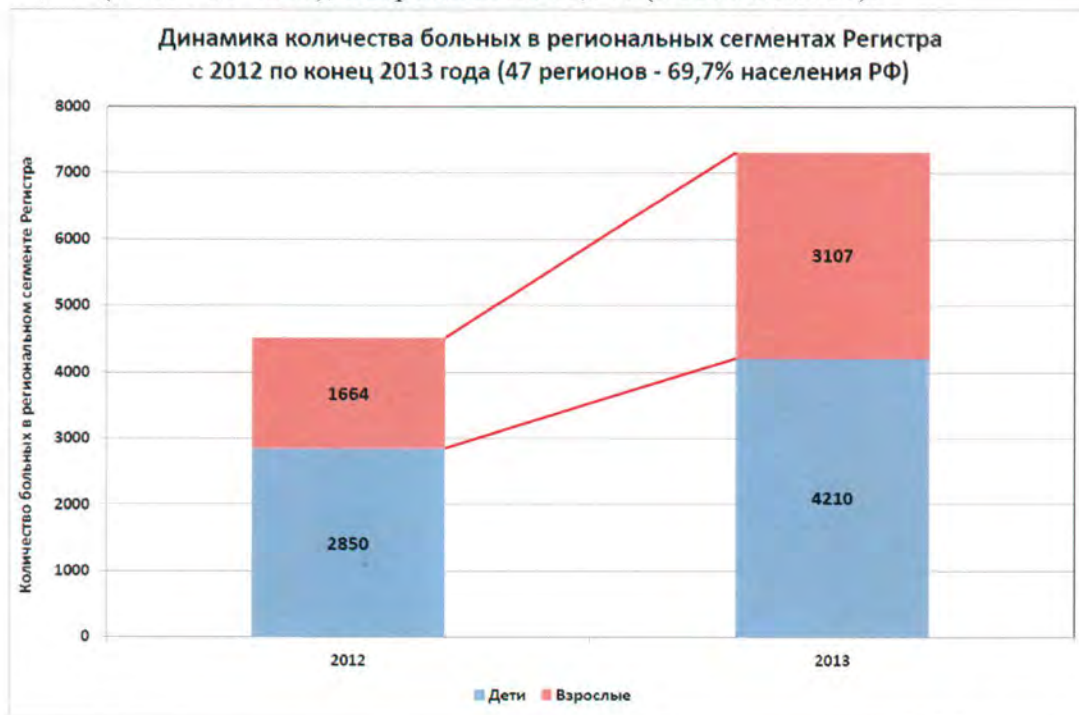


Рисунок 1. Динамика количества больных в региональных сегментах Федерального регистра с 2012 по конец 2013 года

Закономерно предположить, что данная динамика прироста пациентов, включенных в Регистр говорит не столько о росте заболеваемости, сколько об улучшении выявляемости пациентов.

Наибольшее число пациентов в региональных сегментах Федерального регистра было с нарушениями обмена ароматических аминокислот, идиопатической тромбоцитопенической пурпурой и юношеским артритом с системным началом. Наименьшее – с болезнью «кленового сиропа», тирозинемией, гомоцистинурией.

Показатели распространенности по многим заболеваниям значительно ниже эпидемиологических данных, встречающихся в научных публикациях, исследованиях и обзорах – как по России, так и в целом в мире (табл.2).

Таблица 2

Распространенность редких заболеваний по данным региональных сегментов Федерального регистра (47 субъектов РФ, 69,7% населения страны, по состоянию на конец 2013 г.)

Заболевание	Код МКБ-10	Кол-во больных в региональном сегменте на 01.10.2013		Распространенность редких заболеваний на 100 тыс. населения
		Абс.	% от всех пациентов в регистре	
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	103	1,4%	0,10

Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	160	2,2%	0,16
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	458	6,3%	0,46
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	126	1,7%	0,13
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	1844	25,2%	1,84
Дефект в системе комплемента	D84.1	45	0,6%	0,04
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	316	4,3%	0,32
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	2247	30,7%	2,24
Тирозинемия	E70.2	12	0,2%	0,01
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	11	0,2%	0,01
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	14	0,2%	0,01
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	44	0,6%	0,04
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	58	0,8%	0,06
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	30	0,4%	0,03
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	27	0,4%	0,03
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Ниманна-Пика	E75.2	41	0,6%	0,04
Галактоземия	E74.2	166	2,3%	0,17
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	10	0,1%	0,01
Гомоцистинурия	E72.1	12	0,2%	0,01
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	15	0,2%	0,01
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	358	4,9%	0,36
Незавершенный остеогенез	Q78.0	324	4,4%	0,32
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	254	3,5%	0,25
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	642	8,8%	0,64
ИТОГО		7317	100%	7,31

Распространенность редких заболеваний (все 24 нозологии) в среднем по анализированным регионам составила 7,31 на 100 тыс. населения (таб.3), при этом самая высокая зарегистрирована в республике Северная Осетия-Алания (15,05), самая низкая – в Ростовской области (0,42). Такой значительный разброс в распространенности скорее всего можно интерпретировать в первую очередь не как отсутствие больных в регионах с низкими показателями, а как недостаточные выявляемость и статистический учет (некорректное ведение регистров).

Таблица 3

Суммарная распространенность редких заболеваний из группы «24 нозологий» в регионах по данным региональных сегментов Федерального регистра (47 субъектов РФ, 69,7% населения страны, по состоянию на конец 2013 г.)

№ п/п	Регион	Численность населения на 1.01.2014	Кол-во пациентов в региональном сегменте Федерального регистра	Распространенность РБ (24 нозологии) на 100 тыс.
1	Северная Осетия-Алания	704245	106	15,05
2	Тульская область	1521307	223	14,66
3	Вологодская область	1193507	159	13,32
4	Карачаево-Черкесская Республика	470059	57	12,13
5	Курганская область	877362	106	12,08
6	Владимирская область	1413010	167	11,82
7	Саратовская область	2496717	292	11,70
8	Свердловская область	4320413	495	11,46
9	Ханты-Мансийский Автономный Округ	1597051	178	11,15
10	Республика Карелия	634485	68	10,72
11	Томская область	1070402	110	10,28
12	Рязанская область	1140851	117	10,26
13	Нижегородская область	3281008	336	10,24
14	Санкт-Петербург	5131967	522	10,17
15	Самарская область	3210735	312	9,72
16	Кемеровская область	2734137	254	9,29
17	Архангельская область	1191316	108	9,07
18	Ленинградская область	1762488	159	9,02
19	Хабаровский край	1338966	112	8,36
20	Республика Бурятия	973982	76	7,80
21	Ивановская область	1043158	81	7,76
22	Омская область	1974237	145	7,34
23	Костромская область	656403	48	7,31
24	Москва	12111194	866	7,15
25	Ставропольский край	2794458	178	6,37
26	Красноярский край	2851757	178	6,24
27	Алтайский край	2390912	147	6,15
28	Волгоградская область	2569092	157	6,11
29	Кировская область	1310636	79	6,03
30	Республика Кабардино-Балкария	858560	51	5,94
31	Ямало-Ненецкий Автономный Округ	539633	32	5,93
32	Республика Чувашия	1239866	73	5,89
33	Калининградская область	962881	56	5,82
34	Калужская область	1004785	58	5,77
35	Республика Удмуртия	1517186	85	5,60
36	Московская область	7129218	385	5,40
37	Челябинская область	3490431	186	5,33
38	Республика Хакасия	534243	28	5,24
39	Воронежская область	2328008	120	5,15
40	Республика Саха	955056	47	4,92
41	Иркутская область	2417801	113	4,67
42	Ненецкий автономный округ	42968	2	4,65
43	Республика Дагестан	2964822	108	3,64
44	Тюменская область	3545885	97	2,74
45	Республика Калмыкия	282009	7	2,48
46	Ульяновская область	1267485	15	1,18
47	Ростовская область	4245598	18	0,42
	ВСЕГО	100 092 290	7317	7,31

При ряде заболеваний данные региональных сегментов Федерального регистра существенно (от 30% до 4 раз) отличаются от данных медицинских и пациентских организаций. Это наблюдается, например, при острой перемежающейся (печеночной) порфирии, дефекте в системе комплемента (наследственном ангионевротическом отеке), болезни Вильсона, пароксизмальной ночной гемоглобинурии, легочной (артериальной) гипертензии, других нозологиях и свидетельствует о проблемах с исполнением Приказа МЗ от 19 ноября 2012 г. №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 представления". Наблюдаются сбои в передаче информации о пациентах из медицинских организаций, установивших диагноз, в медицинские организации, в которых пациенты находятся на медицинском обслуживании и далее уполномоченный орган исполнительной власти субъекта. Особенно это касается ранее выявленных пациентов.

О низкой выявляемости пациентов с редкими заболеваниями в ряде регионов (Ростовская, Тюменская, Ульяновская области, республики Дагестан, Калмыкия, и др.) косвенно свидетельствует и соотношение количества больных с редкими заболеваниями в региональных сегментах Федерального регистра с общей численностью населения в регионах (табл. 3, рис.2).

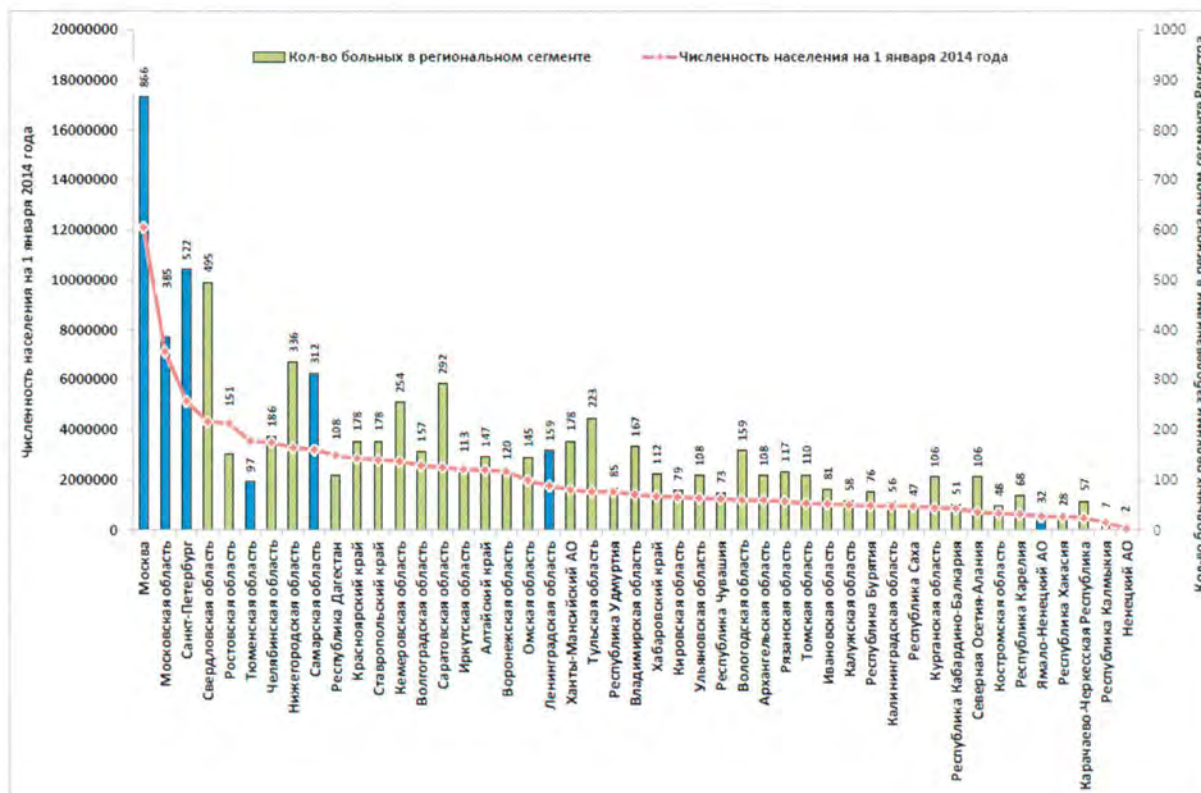


Рисунок 2. Соотношение количества больных с редкими заболеваниями в региональных сегментах Федерального регистра с общей численностью населения в регионах по состоянию на конец 2013 г.

Обращает на себя внимание, что с 2012 по 2013 г. в Регистре снизился процент детей с 63,1 до 57,5% (табл.4). Доля взрослых пациентов за год увеличилась и составила 42,5% от общего количества выявленных и внесенных в Регистр больных, что опровергает устоявшееся мнение о том, что редкие заболевания – сугубо «детская» проблема.

Таблица 4

Доля детей при разных нозологиях на конец 2013 г.

(47 субъектов РФ, 69,7% населения страны)

Заболевание	Код МКБ-10	Доля детей, %
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	87,4%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	1,3%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	16,2%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	34,1%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	26,1%
Дефект в системе комплемента	D84.1	20,0%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	100,0%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	87,0%
Тирозинемия	E70.2	100,0%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	72,7%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	78,6%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	81,8%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	77,6%
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	60,0%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	7,4%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Ниманна-Пика	E75.2	48,8%
Галактоземия	E74.2	97,6%
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	90,0%
Гомоцистинурия	E72.1	75,0%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	93,3%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	15,6%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	67,6%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	23,6%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	86,9%
ИТОГО		57,5%

Все заболевания, вошедшие в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 г. № 403 можно разбить на несколько групп.

Большей частью из них (16) болеют преимущественно дети (они могут встречаться и во взрослом возрасте, особенно при эффективном лечении в детстве (рис.3).



Рисунок 3. Жизнеугрожающие и хронические прогрессирующие редкие (орфанные) заболевания, приводящие к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, которыми страдают преимущественно дети.

Меньшая часть (9) встречается преимущественно во взрослом возрасте, хотя первые симптомы могут появляться и в детстве ($16 + 9 = 25 > 24$, это связано с тем, что из 2-х сфинголипидозов болезнь Ниманна-Пика встречается преимущественно у детей, а болезнь Фабри – у взрослых). Наибольшее число заболеваний относится к заболеваниям системы крови и наследственным нарушениям обмена веществ (рис.4).



Рисунок 4. Жизнеугрожающие и хронические прогрессирующие редкие (орфанные) заболевания, приводящие к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, которыми страдают преимущественно взрослые.

4. СМЕРТНОСТЬ

Смертность в исследованной группе пациентов с редкими заболеваниями, из которых 55% получали лечение, за год увеличилась с 0,6% до 0,7%. У взрослых она была исходно выше (1,3%) и снизилась до 1,2%. У детей выросла с 0,2 до 0,3%. Следует отметить, что показатели смертности, представленные регионами, значительно ниже данных, поступающих, например, от тех же профильных пациентских организаций, и статистических данных, опубликованных в научных/медицинских источниках, что, вероятно, связано с различиями в кодировках по МКБ-10 при установлении диагноза, ставшего непосредственной причиной смерти. В связи с этим в части смертности требуется уточнения – дополнительное исследование с последующим отдельным анализом.

5. ИНВАЛИДИЗАЦИЯ

Среди официально признанных пациентов с 24-я редкими заболеваниями доля инвалидов за период с 2012 по 2013 г. снизилась с 56,1% до 46,2% (табл.5). Снижение доли инвалидов обусловлено выявлением заболеваний на более ранних стадиях (более легких формах) и последующим своевременным оказанием медицинской помощи. Сохраняющийся, тем не менее, высоким, процент инвалидности свидетельствует о поздней диагностике заболеваний, запаздывании с началом или неадекватном лечении, а также подтверждает их хронический, прогрессирующий,

инвалидизирующий и жизнеугрожающий характер заболеваний, включенных в Перечень. Крайне высокий уровень инвалидизации (46,2% от всех пациентов в Регистре) подтверждает обоснованность выделения данных заболеваний в отдельную группу, требующую особого внимания государства.

В результате анализа определена группа заболеваний, превышающих по уровню инвалидизации 50%-ый уровень по состоянию на конец 2013 г.:

- 1) Пароксизмальная ночная гемоглобинурия
- 2) Апластическая анемия неуточненная
- 3) Тирозинемия
- 4) Мукополисахаридоз тип I
- 5) Мукополисахаридоз тип II
- 6) Мукополисахаридоз тип VI
- 7) Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика
- 8) Глютарик (глутаровая) ацидурия
- 9) Гомоцистинурия
- 10) Нарушения обмена жирных кислот
- 11) Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)
- 12) Незавершенный остеогенез
- 13) Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)
- 14) Юношеский артрит с системным началом

При этом самая высокая инвалидизация установлена у мукополисахаридоза, тип I (79,5%), самая низкая – у галактоземии (16,3%).

Таблица 5

Уровень инвалидизации при разных нозологиях
(47 субъектов РФ, 69,7% населения страны)

Заболевание	Код МКБ-10	Доля инвалидов 2012, %	Доля инвалидов 2013, %
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	39,3%	32,0%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	67,8%	59,4%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	74,5%	59,4%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	47,3%	34,1%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	34,0%	29,4%
Дефект в системе комплемента	D84.1	47,6%	33,3%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	52,0%	45,9%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	56,6%	43,8%
Тирозинемия	E70.2	100,0%	66,7%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	16,7%	36,4%

Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	83,3%	42,9%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	87,5%	79,5%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	83,3%	67,2%
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	100%	73,3%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	33,3%	29,6%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	80,0%	53,7%
Галактоземия	E74.2	23,3%	16,3%
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	60,0%	60,0%
Гомоцистинурия	E72.1	50,0%	58,3%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	50,0%	60,0%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	70,1%	65,9%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	69,1%	56,8%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	77,3%	69,3%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	79,8%	71,5%
ИТОГО		56,1%	46,2%

На конец 2013 года среди взрослых I группу инвалидности имели 7,2% пациентов, II группу – 21,8%, III группу – 15,7% (суммарно 44,7%). Среди детей детей-инвалидов было 47,2% (табл.6).

Обращает на себя внимание тот факт, что доля инвалидов федерального значения (инвалиды I, II группы и дети-инвалиды) составляет в целом по всей группе заболеваний 85,5%, а при отдельных нозологиях приближается к 100% .

Таблица 6

Распределение инвалидности по группам
(47 субъектов РФ, 69,7% населения страны)

Заболевание	Код МКБ-10	Доля инвалидов среди всех взрослых пациентов			Доля детей-инвалидов среди всех пациентов в - детей	Доля инвалидов федерального значения среди всех инвалидов
		I группа	II группа	III группа		
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	38,5%	23,1%	15,4%	25,6%	93,9%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	7,0%	36,1%	15,8%	100,0%	73,7%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	5,5%	33,1%	14,8%	90,5%	79,0%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	1,2%	21,7%	8,4%	39,5%	83,7%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	2,9%	15,9%	12,1%	24,9%	69,6%

Дефект в системе комплемента	D84.1	0,0%	11,1%	13,9%	66,7%	66,7%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	0,0%	0,0%	0,0%	44,9%	97,9%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	8,9%	15,1%	13,7%	44,7%	95,9%
Тирозинемия	E70.2	0,0%	0,0%	0,0%	66,7%	100,0%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	0,0%	0,0%	0,0%	50,0%	100,0%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	0,0%	0,0%	66,7%	36,4%	66,7%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	25,0%	37,5%	12,5%	80,6%	97,1%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	30,8%	38,5%	23,1%	60,0%	92,3%
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	41,7%	33,3%	16,7%	61,1%	90,9%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	12,0%	16,0%	4,0%	0,0%	87,5%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	9,5%	28,6%	23,8%	45,0%	77,3%
Галактоземия	E74.2	0,0%	0,0%	0,0%	16,7%	100,0%
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	0,0%	0,0%	0,0%	66,7%	100,0%
Гомоцистинурия	E72.1	0,0%	0,0%	33,3%	66,7%	85,7%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	100,0%	0,0%	0,0%	57,1%	100,0%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	13,6%	26,2%	27,5%	58,9%	64,8%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	25,7%	10,5%	21,9%	56,2%	87,5%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	11,3%	36,6%	21,6%	68,3%	76,1%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	15,5%	27,4%	25,0%	72,0%	95,4%
ИТОГО		7,2%	21,8%	15,7%	47,2%	85,5%

6. ЗАКОНОДАТЕЛЬНАЯ, НОРМАТИВНО-ПРАВОВАЯ БАЗА И ПОЛНОМОЧИЯ ОРГАНОВ ВЛАСТИ

Серьезным препятствием для улучшения ситуации с медицинской помощью и лекарственным обеспечением является несовершенство (недостаточность) нормативно-правовой базы (рис. 5).

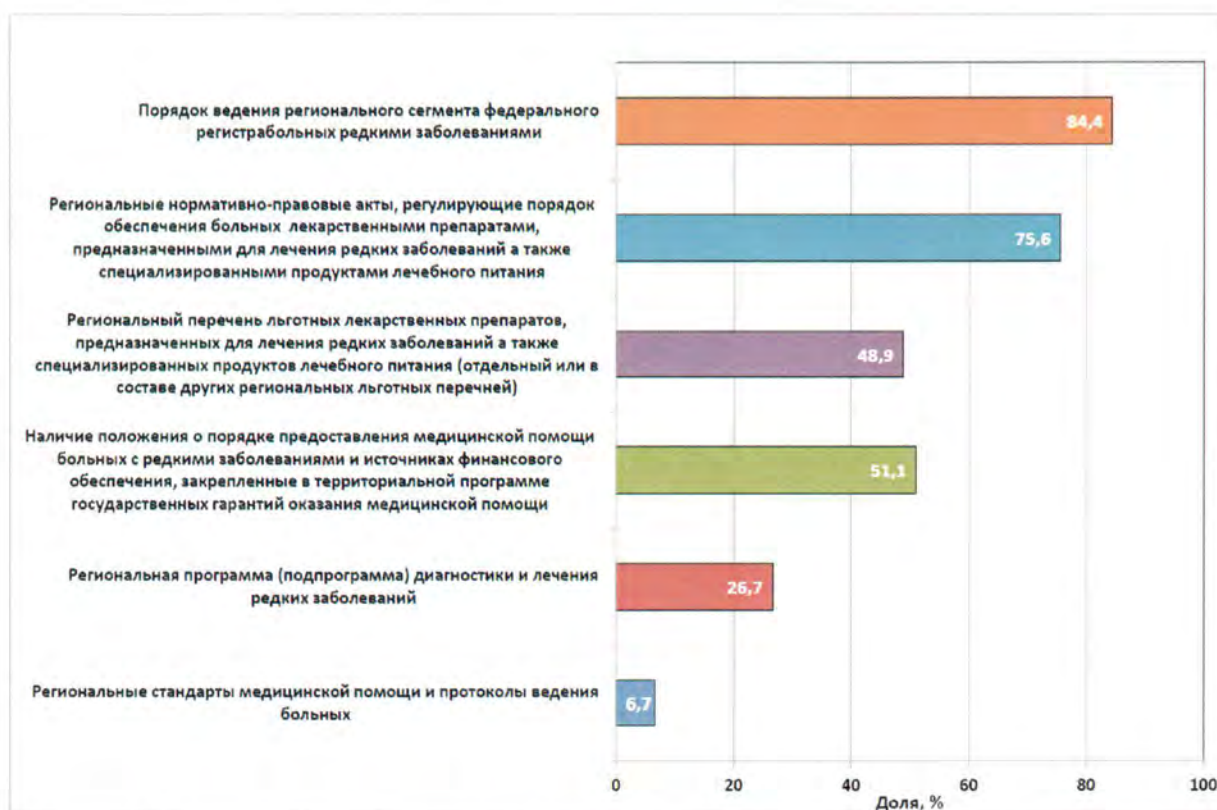


Рисунок 5. Нормативно-правовые акты регулирующие порядок обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, предназначенными для лечения редких заболеваний в регионах, вошедших в исследование

Если ситуация с лекарственным обеспечением более-менее регламентирована (из 45 субъектов региональные нормативно-правовые акты, регулирующие порядок обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, предназначенными для лечения редких заболеваний, имеют 75,6%), то законодательное регулирование медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями на региональном уровне в целом является крайне недостаточным.

Согласно ст. 16 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан, а Российской Федерации», за органами исполнительной власти субъектов РФ закреплены полномочия по обеспечению граждан зарегистрированных в установленном порядке на территории РФ лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности.

Программа государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2014 год и плановый период 2015 и 2016 годов, принятая Постановлением Правительства РФ от 18.10.2012 г. № 932, регламентирует, что органы государственной власти субъектов РФ в соответствии с Программой разрабатывают и утверждают Территориальные программы гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2013 год и плановый период 2014 и 2015 годов. В разделе III Программы указаны льготные категории граждан, которым

медицинская помощь оказывается. При этом «отдельным категориям граждан: предоставляется обеспечение лекарственными препаратами в соответствии с законодательством Российской Федерации (в соответствии с разделом IV Программы). В разделе IV Программы, указано, что за счет средств бюджетных ассигнований бюджетов субъектов РФ осуществляется:

- обеспечение граждан зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности (*Право на получение лекарственного препарата на основании гарантии бесплатного лекарственного обеспечения по Закону 323-ФЗ*);

- обеспечение лекарственными препаратами в соответствии с перечнем групп населения и категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых лекарственные препараты и изделия медицинского назначения отпускаются по рецептам врачей бесплатно... (*Право на получение лекарственного препарата на основании гарантии бесплатного лекарственного обеспечения согласно Постановлению Правительства РФ от 30.07.1994 № 890*).

Согласно положениям Федерального закона от 6 октября 1999 г. № 184-ФЗ «Об общих принципах организации законодательных (представительных) и исполнительных органов государственной власти субъектов Российской Федерации», региональное законодательство должно быть приведено в соответствие федеральному в течение трех месяцев после того, как был изменен федеральный закон. Это значит, что региональные регламенты лечения орфанных заболеваний должны были быть приняты во всех субъектах РФ к концу апреля 2012 года. Однако, по данным на конец 2013 года, далеко не все регионы привели свои территориальные программы государственных гарантий оказания бесплатной медицинской помощи в полное соответствие с федеральным законодательством в части полномочий и бюджетных обязательств органов государственной власти по обеспечению граждан зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности. Необходимые соответствия имеются только лишь в 30 из 78 регионов России (предоставивших отчеты в МЗ РФ), что составляет 38,5%. А по данным аппарата Уполномоченного по правам ребенка, полученных на основе опроса губернаторов и региональных чиновников, такие соответствия имеются только в Свердловской, Ленинградской, Ярославской, Ростовской, Владимирской, Орловской, Новгородской, Курской, Московской, Новосибирской, Белгородской, Тамбовской, Кемеровской, Омской, Тверской, Магаданской, Курганской областях, республиках Алтай, Саха-Якутия, Бурятия, Мордовия, Чувашской Республике, в Красноярском и Краснодарском краях, в Ямало-Ненецком автономном округе (24 из 83 субъектов РФ), что составляет всего 28,9% от всех субъектов РФ. Отдельные

регуляторные положения, закрепленные в территориальной программе государственных гарантий оказания медицинской помощи, например, о порядке предоставления медицинской помощи больных с редкими заболеваниями и источниках финансового обеспечения, имеются немногим более чем в половине регионов (51,1% по данным проведенного исследования). Относительно неплохо обстоит ситуация с Порядками ведения регионального сегмента федерального регистра больных редкими заболеваниями – 84,4% регионов таковые имеют (табл.7). Однако для полноценного и адекватного функционирования всей системы только этого явно недостаточно.

Во многих регионах отсутствует четкая система формирования региональных регистров больных с редкими заболеваниями, поэтому данные, поступающие в Федеральный регистр, не соответствуют реальности (как в части выявленных больных, так и в части потребности в специализированных жизненно важных лекарственных препаратах и специальных медицинских технологиях). Отсутствие достоверных статистических данных ставит под угрозу бюджетирование лекарственного обеспечения всей данной группы больных уже в текущем 2014 году.

Объективным препятствием при принятии решений, как медицинскими специалистами, так и организаторами здравоохранения является отсутствие стандартов оказания медицинской помощи при ряде нозологий. По подавляющему большинству заболеваний имеются стандарты только для отдельных моделей пациентов (1-2 модели при необходимом минимуме в 4 модели (дети – амбулаторная и стационарная помощь, взрослые – амбулаторная и стационарная помощь) (рис.6).

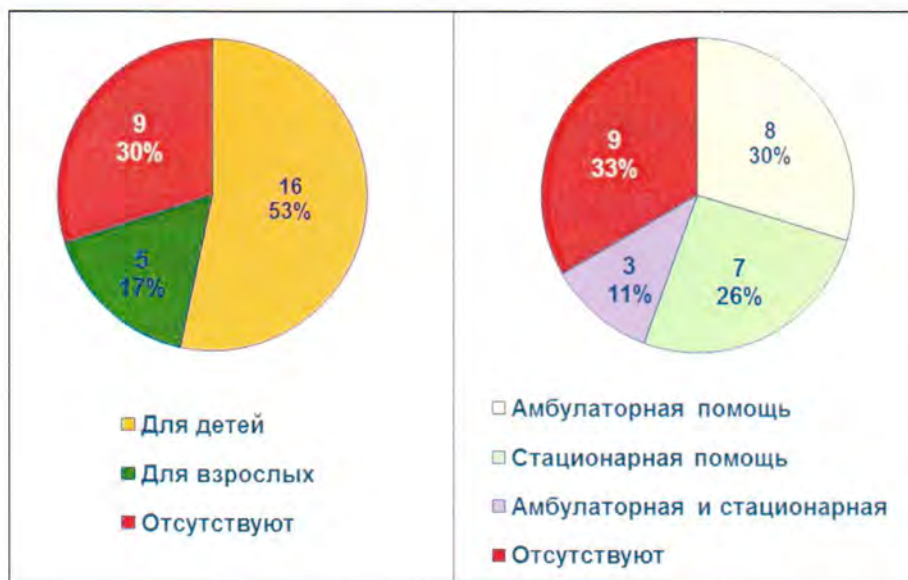


Рисунок 6. Стандарты медицинской помощи, утвержденные Минздравом до 1 января 2014 года

Для 9 редких заболеваний из «Перечня-24» стандарты отсутствуют как таковые вообще, а именно: для пароксизмальной ночной гемоглобинурии (Маркиафавы-Микели), болезни "кленового сиропа", нарушений обмена жирных

кислот, гомоцистинурии, глютарик (глутаровой) ацидурии, галактоземии, болезни Фабри, мукополисахаридоза I типа, незавершенного остеогенеза.

Региональные же стандарты медицинской помощи и протоколы ведения больных с редкими заболеваниями из «Перечня-24» имеются только в трех из всех опрошенных регионов (что составляет 6,7%).

Несмотря на то, что Перечень редких жизнеугрожающих заболеваний принят, отсутствует четко обозначенный перечень препаратов, применяемых при лечении этих заболеваний, в связи с чем исполнительные органы здравоохранения регионов во многих случаях отказывают больным, ссылаясь на отсутствие необходимых препаратов в ограничительных перечнях. При этом регионы не спешат воспользоваться предоставленным им правом и полномочиями по формированию (расширению) собственных льготных перечней, с включением в них лекарственных препаратов, предназначенных для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности). В результате региональные перечни льготных лекарственных препаратов, предназначенных для лечения редких заболеваний, а также специализированных продуктов лечебного питания (отдельные или в составе других региональных льготных перечней), имеются менее чем у половины регионов (48,9%). В некоторой мере проблему доступа решило бы включение необходимых лекарственных препаратов в Перечень ЖНВЛП, но складывается парадоксальная ситуация: заболевания, о которых идет речь жизнеугрожающие, а единственно возможные в таких случаях для их лечения препараты – даже не имеют необходимого официального статуса жизненно необходимых и не включены в Перечень ЖНВЛП.

Таблица 7

Наличие региональных нормативно-правовых актов, касающихся РЗ
(анализ по 45 субъектам РФ)

Вид регионального акта	Кол-во регионов с актами	Доля, %
Готовящиеся проекты нормативно-правовых актов, касающиеся непосредственно оказания медико-социальной помощи больным с РЗ	9	20,0
Иные действующие региональные нормативно-правовые акты в сфере оказания медико-социальной помощи больным с редкими заболеваниями	14	31,1
Нормативно правовые акты, связанные с лекарственным обеспечением		
Порядок ведения регионального сегмента федерального регистра больных редкими заболеваниями	38	84,4
Региональные нормативно-правовые акты, регулирующие порядок обеспечения больных лекарственными препаратами, предназначенными для лечения редких заболеваний а также специализированными продуктами лечебного питания	34	75,6
Региональный перечень льготных лекарственных препаратов, предназначенных для лечения редких заболеваний а также специализированных продуктов лечебного питания (отдельный или в составе других региональных льготных перечней)	22	48,9

Нормативно правовые акты, связанные с оказанием медицинской помощи		
Наличие положения о порядке предоставления медицинской помощи больных с редкими заболеваниями и источниках финансового обеспечения, закрепленные в территориальной программе государственных гарантий оказания медицинской помощи	23	51,1
Региональная программа (подпрограмма) диагностики и лечения редких заболеваний	12	26,7
Региональные стандарты медицинской помощи и протоколы ведения больных	3	6,7

В целом более половины субъектов РФ не имеют необходимого комплекта региональных нормативно-правовых актов, в целевом порядке регулирующих оказание медицинской помощи и лекарственное обеспечение больных с редкими заболеваниями, что не позволяет власти на местах эффективно реализовать законодательно закрепленные возможности по значительному повышению качества оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями в Российской Федерации. При этом стоит вспомнить, что «орфанное» законодательство в РФ появилось более двух лет назад, с вступлением в силу Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ, но несмотря на это, во многих субъектах РФ не спешат привести региональные нормативно-правовые акты в соответствие с федеральным законодательством – что в итоге и становится одной из основных причин, влекущих за собой вал проблем в регионах. Наименее «проблемными» в сложившейся ситуации стали регионы, в которых разработаны и приняты целевые программы (подпрограммы в рамках существующих программ) диагностики и лечения редких заболеваний (12 регионов, что составило 26,7% из проанализированных 45), которые являются одним из главных инструментов комплексного решения задач, стоящих перед региональной властью задач по оказанию медицинской помощи и лекарственного обеспечения «редких» больных. При этом, при более глубоком изучении нормативных актов и программ указанных 12-ти регионах оказалось, что конкретную отдельную программу по редким заболеваниям (касающуюся исключительно лекарственного обеспечения) имеет только Ленинградская область, а именно: Ведомственную целевую программу "Обеспечение лекарственными препаратами жителей Ленинградской области, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями на 2013-2015 годы». Остальные регионы под программами для редких заболеваний подразумевали*:

- 1) диагностические программы скрининга больных с РЗ (при чем, не относящихся напрямую к 24-м нозологиям(г.Москва, Московская область, Алтайский край),
- 2) отдельные программно прописанные мероприятия и подпрограммы в рамках уже существующих региональных целевых программ:
 - программа «Предупреждение инвалидизации населения в Республике Карелия» на 2013-2015 годы в части организации лекарственного обеспечения отдельных категорий граждан" в Республике Карелия,
 - программы развития здравоохранения (Томская, Омская, Калининградская, Архангельская, Тюменская области, ЯНАО);

- *Ивановская область указала «программным» нормативным актом принятый в регионе порядок формирования регионального сегмента федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хронически прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

В результате проведенного анализа был сформирован следующий «типовой» примерный набор нормативно-правовых актов, предназначенных для регулирования медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями (основой для него послужил пакет документов, принятых в Свердловской области, являющийся из всех регионов самым полным с точки зрения комплексного подхода к проблеме):

1. Стандарты медицинской помощи и протоколы ведения больных

- Приказ министерства здравоохранения
«Стандарт медицинской помощи больным с идиопатической тромбоцитопенической пурпурой (при оказании специализированной помощи)»
- Приказ министерства здравоохранения
«Стандарт медицинской помощи больным с преждевременным половым созреванием (амбулаторная помощь, дети)»
- Приказ Министерства здравоохранения
«Стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот (стационарная помощь, дети)».
- Приказ Министерства здравоохранения
«Стандарт специализированной медицинской помощи при впервые выявленной острой порфирии (первый приступ с осложненным течением, стационарная помощь, взрослые)».

2. Положение о порядке предоставления медицинской помощи больных с редкими заболеваниями и источниках финансового обеспечения, закрепленные в территориальной программе государственных гарантий оказания медицинской помощи

- Постановление Правительства xxxxxxxx области
«Об утверждении Порядка организации обеспечения граждан, проживающих в xxxxxxxx области, лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности».
- Приказ Министерства здравоохранения
«О маршрутизации пациентов, имеющих редкое заболевание или с подозрением на наличие редкого заболевания».

3. Региональные нормативно-правовые акты, регулирующие порядок обеспечения больных лекарственными препаратами, предназначенными для

лечения редких заболеваний, а также специализированными продуктами лечебного питания

- Приказ Министерства здравоохранения
"Об утверждении реестра аптечных организаций для отпуска лекарственных препаратов по рецептам врачей гражданам, проживающим в xxxxxxxx области, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, за счет средств областного бюджета".
 - Приказ Министерства здравоохранения
"О порядке оформления рецептов на лекарственные препараты гражданам РФ, проживающим в xxxxxxxx области, имеющим право на получение государственной социальной помощи за счет средств федерального и областного бюджетов, в 20XX году".
 - Приказ Министерства здравоохранения
«О реализации постановления Правительства xxxxxxxx области от XX.XX.20XX г. № XXXX-ПП «Об утверждении Порядка организации обеспечения граждан, проживающих в xxxxxxxx области, лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, за счет средств областного бюджета».
 - Приказ Министерства здравоохранения
"Об организации лекарственного обеспечения граждан, проживающих в xxxxxxxx области, лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включённых в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, за счет средств областного бюджета»
 - Приказ Министерства здравоохранения
"Об утверждении государственного заказа xxxxxxxx области на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания в X полугодии 20XX года для граждан, проживающих в xxxxxxxx области, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями за счет средств областного бюджета.
 - Приказ Министерства здравоохранения
"О прикреплении аптечных организаций к амбулаторно-поликлиническим подразделениям медицинских организаций для обеспечения лекарственными препаратами по рецептам врача граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями за счет областного бюджета".
- 4. Порядок ведения регионального сегмента федерального регистра больных редкими заболеваниями**
- Приказ Министерства здравоохранения
«О формировании регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности»

- Приказ Министерства здравоохранения
«О порядке ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории xxxxxxxx области или въехавших в нее на срок более 6 месяцев»
 - Приказ Министерства здравоохранения
«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»
- 5. Региональный перечень льготных лекарственных препаратов, предназначенных для лечения редких заболеваний а также специализированных продуктов лечебного питания (отдельный или в составе других региональных льготных перечней)**
- 6. Постановление Правительства xxxxxxxx области**
«Об утверждении Перечня лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, обеспечение которыми проводится за счет средств областного бюджета».
- 7. Региональная программа (подпрограмма) диагностики и лечения редких заболеваний.**
- Постановление Правительства xxxxxxxx области
Об утверждении Ведомственной целевой программы xxxxxxxx области на период 20XX – 20XX гг. «Совершенствование оказания медицинской помощи гражданам, страдающим редкими заболеваниями»
 - Постановление Правительства xxxxxxxx области/Приказ Министерства здравоохранения
«Об утверждении ведомственной целевой программы "Обеспечение лекарственными препаратами жителей xxxxxxxx области, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, на 20XX-20XX годы»
 - Постановление Правительства xxxxxxxx области
«О внесении изменений в постановление Правительства xxxxxxxx области от XX.XX.20XX №XXXX-ПП «Об утверждении долгосрочной целевой программы «Развитие здравоохранения xxxxxxxx области на период 20XX-20XX годы» - в части принятия целевой подпрограммы или отдельного комплекса мероприятий по совершенствованию оказания медицинской помощи гражданам, страдающим редкими заболеваниями.
- 8. Иные действующие региональные нормативно-правовые акты в сфере оказания медико-социальной помощи больным с редкими заболеваниями:**

- Приказ Министерства здравоохранения
"О реализации мероприятий ведомственной целевой программы
«Предупреждение инвалидизации населения в xxxxxxxx области» на 20XX-
20XX годы в части организации лекарственного обеспечения отдельных
категорий граждан"

Недостаточное нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями не позволяет власти на местах эффективно реализовать законодательно закрепленные возможности по значительному повышению качества оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями в Российской Федерации.

7. ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ И ПРОДУКТЫ ЛЕЧЕБНОГО ПИТАНИЯ

Из всех лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания, которые используются в субъектах для терапии жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, необходимо отдельно выделить основные лекарственные препараты патогенетической терапии и продукты лечебного питания, которые в международной практике относятся к орфанным (в Российской Федерации статус «орфанного» препарата в настоящее время так и не установлен, несмотря на то, что соответствующие поправки в Федеральный закон от 21.11.2011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" обсуждаются уже более года). В большинстве случаев это безальтернативные дорогостоящие лекарственные препараты, не имеющие аналоговых замен и являющиеся жизненно необходимыми: экулизумаб при атипичном гемолитико-уремическом синдроме и пароксизмальной ночной гемоглобинурии, факторы свертывания крови при их дефиците, этромбопаг и ромиплостим при идиопатической тромбоцитопенической пурпуре, даназол и икатибанд при дефекте в системе комплемента (наследственном ангионевротическом отеке), сапроптерин при кофакторной фенилкетонурии, нитизинон при тирозинемии, ларонидаза, идурсульфаз и галсульфаз при мукополисахаридозах I, II, VI типа, гемин при острой перемежающей порфирии, агалсидаза и миглустат при сфинголипидозах, цистеамин при гомоцистинурии, пеницилламин при болезни Вильсона (табл.8). Важной особенностью этих лекарственных препаратов является их «таргетность», высокая эффективность (с достижением ответа на терапию, приближающегося к 100%), хороший профиль безопасности и переносимости в большинстве случаев, что немаловажно с учетом длительной пожизненной терапии. Применение именно таких препаратов достоверно и значимо снижает количество необратимых, инвалидизирующих поражений жизненно важных органов и смертность, повышает качество жизни пациентов по сравнению с применяемыми ранее методами наилучшей поддерживающей (симптоматической) терапии, приводит к значительному улучшению медико-социальной реабилитации больных и

улучшению показателей долгосрочной выживаемости (вплоть до сравнимой со здоровой популяцией сравнимой по полу и возрасту).

Следует отметить факт, что из всего перечня нозологий две из них имеют один и тот же лекарственный препарат, предназначенный для патогенетической терапии – экулизумаб. Согласно инструкции по медицинскому применению экулизумаба, в Российской Федерации в установленном порядке зарегистрированы показания к его применению при пароксизмальной ночной гемоглобинурии (ПНГ) и атипичном гемолитико-уремическом синдроме (аГУС). При этом, согласно имеющимся статистическим данным, в группе гемолитико-уремического синдрома диагноз аГУС устанавливается в 10% случаев от всех заболеваний с указанным кодом D59.3 по МКБ-10.

Для отдельных заболеваний единственным эффективным методом лечения в настоящее время является лечебное питание. Это классическая фенилкетонурия, болезнь «кленового сиропа», нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью, глютарик (глутаровая) ацидурия, галактоземия, нарушения обмена жирных кислот.

Таблица 8

Основные лекарственные препараты и средства лечебного питания, используемые в субъектах для патогенетической терапии жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Заболевание	Код МКБ-10	Основной препарат патогенетической терапии	Лечебное питание (ЛП)
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	экулизумаб	-
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	экулизумаб	-
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	деферазирокс антитимоцитарный иммуноглобулин	-
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	фактор VII свертывания комбинация факторов свертывания крови II, VII, IX, X	-
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	этромбопаг, ромиплостим	-
Дефект в системе комплемента	D84.1	даназол, икатибант	-
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	трипторелин	-
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия (ФКУ), другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	сапроптерин (в РФ не зарегистрирован)	ЛП без фенилаланина
Тирозинемия	E70.2	нитизинон	ЛП без фенилаланина и тирозина
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	-	ЛП без валина, лейцина, изолейцина
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	E71.1	-	ЛП без валина, метионина,

(изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)			треонина, изолейцина
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	ларонидаза	-
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	идурсульфаз	-
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	галсульфаз	-
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	гемин	-
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), болезнь Нимана-Пика	E75.2	агалсидаза альфа агалсидаза бета миглустан	-
Галактоземия	E74.2	-	ЛП без галактозы и лактозы
Глютарик (глутаровая) ацидурия	E72.3	левокарнитин	ЛП без лизина и триптофана
Гомоцистинурия	E72.1	цистеамин	ЛП без метионина
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	-	ЛП со средне-цепочечными жирными к-тами
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	пеницилламин цинк сульфат	
Незавершенный остеогенез	Q78.0	бифосфонаты, кальцитонин остеогенон, препараты кальция и витамина Д, хондроитина сульфат, глюкозамин сульфат	-
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	бозентан илопрост силденафил	-
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	этанерцепт, абатацепт, адалимумаб, канакинумаб, ритуксимаб, тоцилизумаб (взр.), инфликсимаб (взр.), лефлуномид (взр.), метотрексат, микофенолата мофетил, циклоспорин, ГКС, иммуноглобулины в/в	-

Примечание: взр. – применение только у взрослых

Консолидированный в результате исследования и представленный в табл.18 список лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания, может послужить основой для формирования специального Перечня препаратов, предназначенных для лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, или же крайне актуальной коррекции существующих уже на сегодня перечней ЖНВЛП и препаратов для лечения 7ВЗН (при соответствующем расширении самого перечня высокочастотных нозологий). Делать это необходимо с учетом стандартов медицинской помощи, российских и международных клинических рекомендаций, экспертного мнения профильных специалистов и разработанного в соответствии с четкими и прозрачными критериями Порядка формирования перечня.

Прочие лекарственные препараты, представленные субъектами в рамках исследования, используются для лечения осложнений, сопутствующих заболеваний и проявлений, симптоматической терапии (табл.9). Они не могут заменить основные лекарственные средства патогенетической терапии и продукты лечебного питания.

Таблица 9

Прочие лекарственные препараты, использующиеся в субъектах для лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности

Заболевание	Другие препараты	
	Кол-во	Группы и препараты
Гемолитико-уремический синдром	6	НМГ, эритропоэтин, ингибиторы АПФ, антагонисты рецепторов АТ II, антиагреганты (дипиридамол), кетокислоты
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	4	ГКС, циклоспорин, витамины (фолиевая к-та, вит. Е)
Апластическая анемия неутонченная	12	антациды, ингибиторы протонного насоса, антибиотики, УДХК, ингибиторы АПФ, антагонисты рецепторов АТ II, антагонисты кальция, диуретики (индапамид), бета-блокаторы, мочегонные, гипогликемические препараты (глимепирид), препараты железа
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	1	циклоспорин
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	27	циклоспорин, ритуксимаб, иммуноглобулины в/в, ГКС, интерфероны, кровезаменители, инфузионные растворы, деферазирокс, ингибиторы АПФ, антагонисты рецепторов АТ II, диуретики, бета-адреноблокаторы, антагонисты кальция, нитраты, антигипоксанты, НПВП, мочегонные, антибиотики, антациды, ингибиторы протонного насоса, гепатопротекторы, спазмолитики, препараты железа, ферментные препараты, препараты кальция, статины, гипогликемические препараты
Дефект в системе комплемента	0	-
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	1	антагонисты кальция
Нарушения обмена аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	3	ноотропы, противосудорожные препараты (лакосамид, вальпроевая к-та), препараты железа
Тирозинемия	0	-
Болезнь "кленового сиропа"	0	-
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	0	-

(изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)		
Мукополисахаридоз, тип I	0	-
Мукополисахаридоз, тип II	0	-
Мукополисахаридоз, тип VI	0	-
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	1	эритропоэтин
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	4	антидепрессанты (кломипрамин), противосудорожные препараты (окскарбазепин), пластырь с лидокаином, муколитики
Галактоземия	0	-
Глютарик (глутаровая) ацидурия	0	-
Гомоцистинурия	0	-
Нарушения обмена жирных кислот	0	-
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	15	гепатопротекторы, орнитин, лактулоза, УДХК, такролимус, ноотропы, диуретики, противовирусные препараты, препараты железа, ангиопротекторы, антиоксиданты, НПВП, ингибиторы протонного насоса, ферментные и бактериальные препараты
Незавершенный остеогенез	12	левокарнитин, НПВП, ГКС, нитраты, ингибиторы АПФ, диуретики (индапамид), антигистаминные препараты, антациды, спазмолитики, антибиотики, витамины с макро- и микроэлементами
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	21	бета-блокаторы, антагонисты кальция, ингибиторы АПФ, предуктал, диуретики, сердечные гликозиды, интерфероны, метотрексат, циклоспорин, гепатопротекторы, антигистаминные препараты, антациды, УЖХК, спазмолитики, ферментные препараты, ингибиторы протонного насоса, ноотропы, препараты железа, препараты кальция и витамина Д, непрямые антикоагулянты
Юношеский артрит с системным началом	5	соматотропин, препараты кальция и витамина Д, фолиевая к-та

Примечание: АТ – ангиотензин, АПФ – ангиотензин-превращающий фермент, ГКС – глюкокортикостероиды, НМГ – низкомолекулярные гепарины, НПВП – нестероидные противовоспалительные препараты, УДХК – урсодезоксихолевая кислота.

8. ОБЕСПЕЧЕННОСТЬ ЛЕКАРСТВЕННЫМИ ПРЕПАРАТАМИ И ПРОДУКТАМИ ЛЕЧЕБНОГО ПИТАНИЯ

При оценке обеспеченности лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания в рамках исследования анализировались «смешанные» данные, предоставленные регионами по всем лекарственным препаратам и продуктам лечебного питания, применяемым при соответствующих заболеваниях (включая симптоматическую и поддерживающую терапию) (табл.10). Следует ожидать, что реальная обеспеченность специализированными (патогенетическими) препаратами, особенно дорогостоящими, в действительности будет еще ниже полученной в результате анализа. Важным неучтенным фактором является также то, что при оценке

потребности организаторами здравоохранения часто не учитываются пациенты, имеющие установленные медицинские показания к тем или другим лекарственным препаратам, но не получившие по тем или иным причинам рецепт или информация о которых не была подана в исполнительные органы здравоохранения соответствующими профильными специалистами в установленном порядке. Также следует отметить, что данные о «нуждаемости» в лекарственном обеспечении, предоставленные регионами в рамках исследования, при многих заболеваниях не всегда соответствуют усредненному показателю частоты предоставления лекарственных препаратов для медицинского применения, установленному стандартами медицинской помощи для соответствующих нозологий. Например, для таких заболеваний, как атипичный гемолитико-уремический синдром, наследственные дефициты факторов свертывания, мукополисахаридозы, болезнь Фабри, болезнь Нимана-Пика, тирозинемия, легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная), усредненный показатель частоты предоставления «специализированных» лекарственных препаратов, предназначенных для их лечения, составляет 1,0. Это значит, что все 100% больных должны получать указанные лекарственные препараты. В действительности же, по мнению организаторов здравоохранения на региональном уровне, доля «нуждающихся» при указанных заболеваниях значительно ниже – в среднем от 40 до 70%, что абсолютно не соответствует нормам, установленным стандартами медицинской помощи.

Таблица 10

Обеспеченность лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания по отдельным нозологиям в 2013 г. (данные по 45 субъектам РФ)

Заболевание	Код МКБ-10	Доля нуждающихся среди всех пациентов в Регистре*, %	Доля обеспеченных нуждающихся пациентов, %		
			дети до 18 лет, %	взрослые, %	всего, %
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	36,9%	51,7%	77,8%	57,9%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	51,9%	50,0%	49,4%	49,4%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	56,3%	97,7%	85,0%	87,2%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	55,6%	45,5%	86,4%	80,0%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	26,5%	71,5%	67,8%	68,9%
Дефект в системе комплемента	D84.1	42,2%	0,0%**	63,2%	63,2%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	69,0%	80,7%	0,0%**	90,4%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	E70.0, E70.1	76,1%	95,4%	82,6%	94,0%

Тирозинемия	E70.2	91,7%	100,0%	0,0%**	100,0%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	63,6%	85,7%	0,0%**	85,7%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	50,0%	100,0%	0,0%**	71,4%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	63,6%	81,8%	100,0%	85,7%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	51,7%	74,1%	33,3%	70,0%
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	70,0%	78,6%	85,7%	81,0%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	66,7%	0,0%**	35,3%	33,3%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	48,8%	100,0%	46,2%	65,0%
Галактоземия	E74.2	36,7%	74,6%	100,0%	76,2%
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	70,0%	50,0%	100,0%	57,1%
Гомоцистинурия	E72.1	50,0%	75,0%	50,0%	66,7%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	73,3%	54,5%	0,0%**	54,5%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	68,7%	81,6%	88,9%	87,8%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	45,4%	57,3%	77,3%	63,3%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	83,1%	77,2%	92,2%	88,2%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	79,8%	85,2%	98,3%	86,7%
ИТОГО по всем нозологиям		57,8%	87,7%	80,2%	85,2%

* - по данным региональных органов здравоохранения

** - нет нуждающихся.

Несмотря на то, что в отдельных субъектах Российской Федерации органами исполнительной и законодательной власти прилагаются усилия по обеспечению необходимой медицинской помощью «редких больных», в целом по России закрыть существующую потребность в лечении в необходимых объемах только из региональных бюджетов не представляется возможным: доля пациентов, обеспеченных необходимыми им по медицинским показаниям лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания (из числа официально внесенных в Регистр) по отдельным нозологиям колеблется в среднем от 33% до 90% (табл.11). Во многих случаях необеспеченность препаратами приводит к несвоевременному и неадекватному оказанию помощи нуждающимся больным, развитию у них необратимых инвалидизирующих и жизнеугрожающих осложнений. К наименее обеспеченным в этом отношении заболеваниям относятся:

1. Гемолитико-уремический синдром
2. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия
3. Дефект в системе комплемента (наследственный ангионевротический отек)
4. Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия
5. Сфинголипидозы
6. Глютарик (глютаровая) ацидурия
7. Гомоцистинурия

8. Нарушения обмена жирных кислот
9. Незавершенный остеогенез.

Таблица 11

Доля пациентов, получающих лекарственные препараты и продукты лечебного питания, по отношению ко всем пациентам в Регистре, по отдельным нозологиям (анализ по 34 субъектам РФ)

Заболевание	Код МКБ-10	Доля пациентов, получающих лекарственные препараты и продукты лечебного питания, %	
		В 2012 г.	В 2013 г.
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	38,5%	36,2%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	65,4%	35,1%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	79,9%	51,0%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	294,1%	80,0%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	26,9%	19,7%
Дефект в системе комплемента	D84.1	100,0%	63,2%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	61,4%	74,7%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	82,0%	78,0%
Тирозинемия	E70.2	100,0%	100,0%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	100,0%	83,3%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	100,0%	66,7%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	83,3%	73,1%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	40,0%	53,1%
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	63,6%	72,2%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	40,0%	18,2%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	60,0%	57,1%
Галактоземия	E74.2	21,3%	31,1%
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	50,0%	75,0%
Гомоцистинурия	E72.1	50,0%	66,7%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	33,3%	44,4%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	77,7%	56,9%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	28,4%	35,7%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	122,3%	77,3%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	83,2%	75,0%
ИТОГО по всем нозологиям		65,3%	55,0%

Как уже было отмечено ранее, доля инвалидов федерального значения составляет в целом по всей группе 24 орфанных заболеваний 85,5%, а при отдельных нозологиях приближается к 100%. Несмотря на это, а также на крайнюю дороговизну лекарственных препаратов, необходимых для их лечения, лекарственное обеспечение, согласно действующему законодательству, должно осуществляться за счет средств региональных бюджетов.

При этом крайнюю озабоченность в сложившейся ситуации вызывает факт, что обеспеченность лекарственными препаратами данной группы пациентов даже по официальной статистике значительно ниже, чем обеспеченность тех же федеральных льготников, получающих лекарственные препараты по программам ОНЛП (в рамках так называемого «социального пакета»), «7 высокочатотных нозологий» и финансируемых за счет федерального бюджета. Налицо объективно созданный дисбаланс в одной и той же группе пациентов-инвалидов федерального значения, но финансируемых из бюджетов разного уровня. Данный дисбаланс с точки зрения законодательства выглядит как искусственно созданное ограничение доступа к необходимому лечению (что не допускается ст.5 п.2,3 Федерального закон от 21.11.2011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации").

К сожалению, зачастую пропасть между законодательно установленным правом на получение необходимой помощи и реальной практикой его реализации остается непреодолимой из-за несовершенной нормативной базы на местах и недостаточно проработанных механизмов бюджетирования, а также ригидности административной системы. Складывается парадоксальная ситуация: несмотря на существующие законодательно закрепленные права и гарантии на жизнь и здоровье, адекватную медицинскую помощь, больные редкими заболеваниями вынуждены выступать в роли просителей и самостоятельно отстаивать свои права.

Найти пути устранения этого «социально-правового перекося» крайне важно и необходимо уже сейчас.

9. ФИНАНСИРОВАНИЕ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

В соответствии с ч. 9 ст. 83, Федерального Закона от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ, граждане РФ, страдающие жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, имеют право на обеспечение препаратами, предназначенными для лечения этих заболеваний за счет средств субъектов РФ, т.к. ст.83 прямо указывает – лечение граждан производится за счет средств субъектов РФ, выделяемых на финансовое обеспечение реализации территориальных программ государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи (в части медицинской помощи, не включенной в программы обязательного медицинского страхования, а также расходов, не включенных в структуру тарифов на оплату медицинской помощи, предусмотренную в программах обязательного медицинского страхования).

9.1 РАСХОДЫ БЮДЖЕТОВ, ПОТРЕБНОСТЬ И ДЕФИЦИТ В ФИНАНСИРОВАНИИ ПО НОЗОЛОГИЯМ

С началом вступления в силу указанных положений законодательства общие расходы 34-х проанализированных регионов (в которых проживает 41,6% населения Российской Федерации) на лекарственное обеспечение пациентов, страдающих заболеваниями из «Перечня-24» в период с 2012 г. по 2013 г. выросли с 884,45 млн.руб до 2 444,27 млн.руб. (на 176,4%) (табл.12). В 2014 г. ожидается дальнейший рост расходов – на 44,8% до уровня в 3 540,04 руб. по всем 34-м регионам. Общее увеличение расходов в период с 2012 г. по 2014 г. составило 300,25% - ровно в три раза.

Таблица 12

Общие расходы на финансирование закупок лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания по 24 нозологиям в 2012 -2014 гг. (анализ по 34 субъектам РФ)

Заболевание	Код МКБ-10	Выделенный бюджет, млн.руб.				
		2012 г.	2013 г.	Прирост 2012-2013 гг., %	2014 г. (план)	Прирост 2013-2014 гг., %
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	9,67	97,80	911,2%	179,19	83,2%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	9,40	442,38	4605,5%	1 045,62	136,4%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	15,47	41,91	170,8%	69,21	65,1%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	14,41	53,20	269,2%	71,58	34,5%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	96,77	380,73	293,4%	584,26	53,5%
Дефект в системе комплемента	D84.1	0,00*	5,64	-*	1,70	-69,9%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	6,31	13,94	120,8%	20,50	47,1%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	171,02	180,53	5,6%	197,45	9,4%
Тирозинемия	E70.2	22,33	37,80	69,3%	39,34	4,1%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	1,17	4,45	281,9%	5,29	18,8%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	0,08	0,23	208,9%	0,42	79,2%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	83,66	191,64	129,1%	148,83	-22,3%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	117,49	259,77	121,1%	270,08	4,0%

Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	0,40	221,78	55206,9%	213,97	-3,5%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	3,27	4,05	24,0%	3,86	-4,8%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	24,28	82,63	240,3%	147,34	78,3%
Галактоземия	E74.2	0,19	2,22	1047,0%	0,63	-71,6%
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	0,06	1,07	1671,0%	1,12	4,8%
Гомоцистинурия	E72.1	0,00*	1,04	-*	0,27	-74,4%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	0,10	0,42	327,6%	1,12	169,1%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	1,95	5,11	162,1%	5,36	4,9%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	1,42	1,50	5,7%	2,39	59,8%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	204,53	292,83	43,2%	293,31	0,2%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	100,48	121,58	21,0%	237,19	95,1%
ИТОГО по всем 24 нозологиям		884,45	2 444,27	176,4%	3 540,04	44,8%

* в 2012 г. средства не выделялись

Обращает на себя внимание факт, что реальная потребность в финансировании оказалась значительно выше (табл.13). В 2012 г. она составляла 1 908,10 млн.руб., в 2013 г. – 4 220,60 млн.руб. (прирост 121,2% %), расчетная потребность в 2014 г. – 5 825,57 млн.руб. (прирост 38,0 %). При этом общий рост потребности за период 2012 – 2014 г. составил 205,31%.

Таблица 13

Потребность в финансировании закупок лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания по 24 нозологиям в 2012 -2014 г.г.
(анализ по 34 субъектам РФ)

Заболевание	Код МКБ-10	Потребность в финансировании, млн.руб.				
		2012 г.	2013 г.	Прирост 2012-2013гг., %	2014 г. (план)	Прирост 2013-2014гг., %
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	110,60	287,86	160,3%	378,51	31,5%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	319,15	1 066,12	234,1%	1 967,21	84,5%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	34,63	83,51	141,1%	118,21	41,5%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	14,53	56,12	286,3%	74,90	33,5%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	316,52	734,18	132,0%	1 009,96	37,6%
Дефект в системе комплемента	D84.1	0,00*	6,59	-*	1,80	-72,8%

Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	7,10	16,55	133,1%	21,16	27,8%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	207,84	248,17	19,4%	249,59	0,6%
Тирозинемия	E70.2	22,33	37,80	69,3%	44,96	18,9%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	1,64	4,83	194,3%	6,71	39,1%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	0,08	0,23	208,9%	0,56	138,9%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	144,11	248,10	72,2%	211,20	-14,9%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	195,82	376,14	92,1%	542,11	44,1%
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	0,40	274,63	68386,0%	314,25	14,4%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	12,47	13,25	6,3%	5,52	-58,3%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	39,53	104,10	163,3%	188,21	80,8%
Галактоземия	E74.2	1,17	3,32	183,4%	1,78	-46,6%
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	0,06	1,30	2040,1%	1,63	25,6%
Гомоцистинурия	E72.1	0,49	1,74	254,4%	0,84	-51,8%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	0,10	1,16	1085,5%	1,67	44,1%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	2,46	5,78	135,3%	6,43	11,2%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	17,10	17,39	1,7%	18,93	8,8%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	274,71	387,18	40,9%	376,42	-2,8%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	185,27	244,53	32,0%	344,81	41,0%
ИТОГО по всем 24 нозологиям		1 908,10	4 220,60	121,2%	5 825,57	38,0%

* в 2012 г. средства не выделялись

В результате анализа реальных расходов регионов на закупку лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания в 2013 г. и запланированных на 2014 г. определена группа из 10 самых высокзатратных («нагрузочных») нозологий (табл.14, рис.7), затраты на которую составляют более 90% от бюджета на все нозологии (в порядке уменьшения доли ожидаемых затрат в 2014 г.):

1. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия: 18,1% в 2013 г. и 29,5% – план на 2014 г.
2. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса): 15,6% в 2013 г. и 16,5% – план на 2014 г.

3. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная): 12,0% в 2013 г. и 8,3% – план на 2014 г.
4. Мукополисахаридоз, тип II: 10,2% в 2013 г. и 7,6 % – план на 2014 г.
5. Юношеский артрит с системным началом: 5,0 % в 2013 г. и 6,7 % – план на 2014 г.
6. Мукополисахаридоз, тип VI: 9,1% в 2013 г. и 6,0 % – план на 2014 г.
7. Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии): 7,4 % в 2013 г. и 5,6 % – план на 2014 г.
8. Гемолитико-уремический синдром: 4,0% в 2013 г. и 5,1% – план на 2014 г.
9. Мукополисахаридоз, тип I: 7,8 % в 2013 г. и 4,2 % – план на 2014 г.
10. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика: 3,4 % в 2013 г. и 4,2 % – план на 2014 г.

При этом всего на 4 заболевания приходится более 50% расходов (55,9% в 2013 г. и 61,9% в планируемом 2014 г.). Это пароксизмальная ночная гемоглобинурия, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса), легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная), мукополисахаридоз, тип II. Самой высокочатотной среди всех нозологий, входящих в «Перечень-24» стала пароксизмальная ночная гемоглобинурия.



Рисунок 7. Доля ожидаемых затрат на каждую нозологию в общих затратах на все 24 группы заболеваний в бюджете 2014 года

Таблица 14

Доля затрат бюджета на нозологии от общего бюджета в 2013 -2014 гг. (анализ по 34 субъектам РФ)

Заболевание	Код МКБ-10	Выделенный бюджет, млн.руб.			
		2013 г.	Доля затрат от общего бюджета 2013 г., %	2014 г. в (план)	Доля затрат от общего бюджета в 2014 г., %
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	97,80	4,0%	179,19	5,1%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	442,38	18,1%	1 045,62	29,5%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	41,91	1,7%	69,21	2,0%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	53,20	2,2%	71,58	2,0%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	380,73	15,6%	584,26	16,5%
Дефект в системе комплемента	D84.1	5,64	0,2%	1,70	0,0%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	13,94	0,6%	20,50	0,6%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	180,53	7,4%	197,45	5,6%
Тирозинемия	E70.2	37,80	1,5%	39,34	1,1%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	4,45	0,2%	5,29	0,1%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	0,23	0,0%	0,42	0,0%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	191,64	7,8%	148,83	4,2%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	259,77	10,6%	270,08	7,6%
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	221,78	9,1%	213,97	6,0%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	4,05	0,2%	3,86	0,1%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	82,63	3,4%	147,34	4,2%
Галактоземия	E74.2	2,22	2,7%	0,63	0,4%
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	1,07	1,3%	1,12	0,8%
Гомоцистинурия	E72.1	1,04	0,0%	0,27	0,0%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	0,42	0,0%	1,12	0,0%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	5,11	0,2%	5,36	0,2%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	1,50	0,1%	2,39	0,1%

Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	292,83	12,0%	293,31	8,3%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	121,58	5,0%	237,19	6,7%
ИТОГО по всем 24 нозологиям		2 444,27	100,0%	3 540,04	100,0%

Аналогичная ситуация сложилась и при анализе общей потребности с учетом дефицита бюджетов (табл.15). Более того, общая доля потребности на «нагрузочную четверку» даже выросла, составив 60,8% в 2013 г. и 66,9% в 2014 г.

Таблица 15

Доля потребности на нозологии от общей потребности на 24 нозологии в 2013 -2014 гг. (анализ по 34 субъектам РФ)

Заболевание	Код МКБ-10	Необходимый бюджет, млн.руб.			
		2013 г.	Доля нозологии от общей потребности в 2013 г., %	2014 г. (план)	Доля нозологии от общей потребности в 2014 г., %
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	287,86	6,8%	378,51	6,5%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	1 066,12	25,3%	1 967,21	33,8%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	83,51	2,0%	118,21	2,0%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	56,12	1,3%	74,90	1,3%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	734,18	17,4%	1 009,96	17,3%
Дефект в системе комплемента	D84.1	6,59	0,2%	1,80	0,0%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	16,55	0,4%	21,16	0,4%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	248,17	5,9%	249,59	4,3%
Тирозинемия	E70.2	37,80	0,9%	44,96	0,8%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	4,83	0,1%	6,71	0,1%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	0,23	0,0%	0,56	0,0%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	248,10	5,9%	211,20	3,6%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	376,14	8,9%	542,11	9,3%
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	274,63	6,5%	314,25	5,4%
Острая перемежающаяся (печеночная)	E80.2	13,25	0,3%	5,52	0,1%

порфирия					
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	104,10	2,5%	188,21	3,2%
Галактоземия	E74.2	3,32	3,2%	1,78	0,9%
Глютарик (глутаровая) ацидурия	E72.3	1,30	1,2%	1,63	0,9%
Гомоцистинурия	E72.1	1,74	0,0%	0,84	0,0%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	1,16	0,0%	1,67	0,0%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	5,78	0,1%	6,43	0,1%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	17,39	0,4%	18,93	0,3%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	387,18	9,2%	376,42	6,5%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	244,53	5,8%	344,81	5,9%
ИТОГО по всем 24 нозологиям		4 220,60	100,0%	5 825,57	100,0%

Соответственно общий дефицит программ финансирования лекарственного обеспечения (табл.16, рис.8) в 2012 г. составил 1 023,64 млн. руб. (53,6% от общей потребности), в 2013 г. – 1 776,34 млн. руб. (42,1% от общей потребности), а в 2014г. прогнозируется на уровне 2 284,74 млн.руб. (39,2%). Следует отметить, что доля дефицита финансирования от всей потребности за последние два года снизилась с 53,6% до 39,2%, но крайне высоким является количественный рост в рублях, а именно – с 1 023,64 млн. руб. до 2 284,74 млн. рублей (на 123,2%).

Таблица 16

Дефицит средств на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания по 24 нозологиям в 2012 -2014 гг. (анализ по 34 субъектам РФ)

Заболевание	Дефицит средств на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания по 24 нозологиям, млн.руб.					
	2012 г.	% от потребности в 2012 г.	2013 г.	% от потребности в 2013 г.	2014 г. (ожидаемый)	% от потребности в 2014 г.
Гемолитико-уремический синдром	100,93	91,3%	190,05	66,0%	196,23	51,8%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	309,74	97,1%	623,74	58,5%	910,47	46,3%
Апластическая анемия неуточненная	19,16	55,3%	41,60	49,8%	48,76	41,3%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	0,12	0,8%	2,92	5,2%	2,22	3,0%
Идиопатическая	219,75	69,4%	353,45	48,1%	425,17	42,1%

тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)						
Дефект в системе комплемента	0,00	0,00%	0,96	14,5%	0,01	0,4%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	0,79	11,1%	2,61	15,8%	0,55	2,6%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	36,82	17,7%	67,64	27,3%	52,00	20,8%
Тирозинемия	0,00	0,0%	0,00	0,0%	0,00	0,0%
Болезнь "кленового сиропа"	0,47	28,9%	0,37	7,7%	0,54	8,0%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	0,00	0,0%	0,00	0,0%	0,00	0,0%
Мукополисахаридоз, тип I	60,45	41,9%	56,46	22,8%	56,64	26,8%
Мукополисахаридоз, тип II	78,34	40,0%	116,38	30,9%	263,59	48,6%
Мукополисахаридоз, тип VI	0,00	0,0%	52,85	19,2%	88,40	28,1%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	9,20	73,8%	9,20	69,4%	1,49	27,0%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	15,25	38,6%	21,47	20,6%	30,35	16,1%
Галактоземия	0,98	83,5%	1,10	33,2%	1,14	64,1%
Глютарик (глутаровая) ацидурия	0,00	0,0%	0,22	17,2%	0,22	13,7%
Гомоцистинурия	0,49	100,0%	0,69	39,8%	0,48	57,4%
Нарушения обмена жирных кислот	0,00	0,0%	0,74	63,9%	0,42	25,2%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	0,51	20,6%	0,67	11,6%	1,04	16,2%
Незавершенный остеогенез	15,68	91,7%	15,90	91,4%	16,53	87,3%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	70,18	25,5%	94,35	24,4%	81,44	21,6%
Юношеский артрит с системным началом	84,79	45,8%	122,96	50,3%	107,07	31,1%
ИТОГО по всем 24 нозологиям	1 023,64	53,6%	1 776,34	42,1%	2 284,74	39,2%

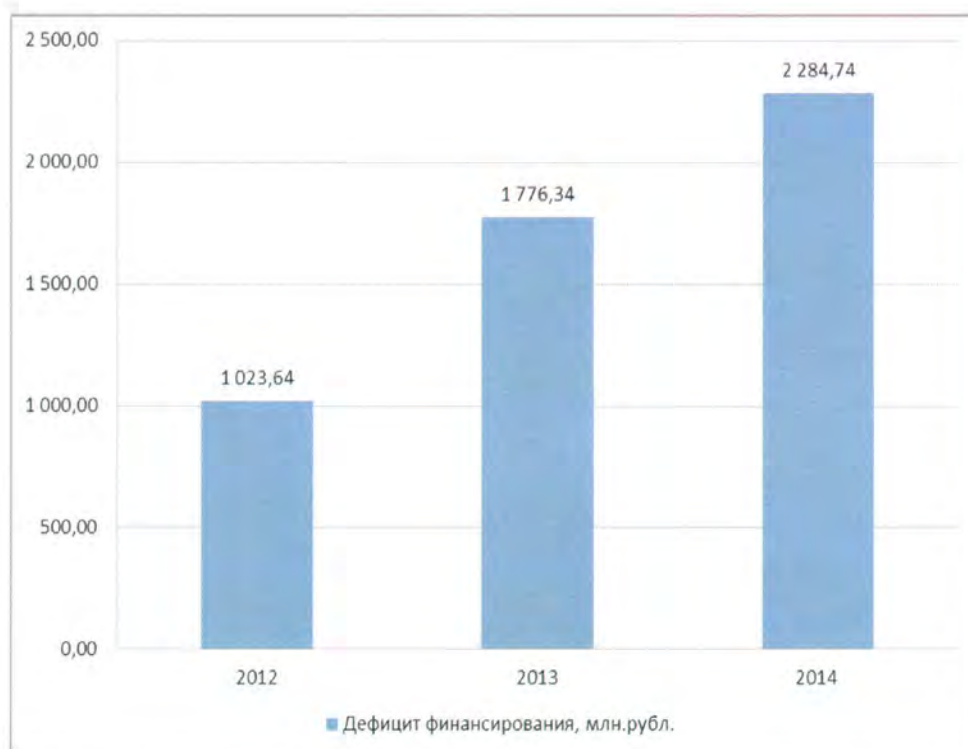


Рисунок 8. Рост дефицита финансирования закупок лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания по 24 нозологиям в 2013 -2014 г.г. (анализ по 34 регионам РФ)

При этом самыми недофинансированными при дефиците финансирования выше средних 39,4% по всей группе нозологий в 2014 г. ожидаются:

1. Незавершенный остеогенез (87,3% от потребности в 2014 г.)
2. Галактоземия (64,1% от потребности в 2014 г.)
3. Гемолитико-уремический синдром (51,8% от потребности в 2014 г.)
4. Мукополисахаридоз, тип II (48,6% от потребности в 2014 г.)
5. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) (46,3% от потребности в 2014 г.)
6. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса) (42,1% от потребности в 2014 г.)
7. Апластическая анемия неуточненная (41,3% от потребности в 2014 г.).

Одним из важных показателей (индикаторов) Государственной программы развития здравоохранения Российской Федерации на период до 2020 г. является «Удовлетворение потребности отдельных категорий граждан в необходимых лекарственных препаратах и медицинских изделиях, а также специализированных продуктах лечебного питания для детей-инвалидов. На 2014 г. он установлен на отметке в 94,5%. Целевой показатель удовлетворения спроса на лекарственные препараты, предназначенные для лечения больных, страдающих заболеваниями, включенными в Программу 7 высокочатотных нозологий (7ВЗН) еще выше – 97%.

Сформировавшаяся в результате дефицита финансирования крайне низкая удовлетворенность (в среднем 40-60%) в обеспечении больных, страдающих нозологиями из «Перечня-24», в подавляющем большинстве случаев критически ниже установленных целевых показателей Государственной программы развития здравоохранения и должна послужить поводом для принятия неотложных мер по решению проблемы лекарственного обеспечения данной группы больных – как на федеральном, так и на региональном уровнях.

Следует помнить, что за сухими цифрами статистики «дефицита» бюджета стоят реальные человеческие судьбы, не спасенные вовремя жизни, люди ставшие инвалидами из-за неполученного вовремя жизненно необходимого препарата.

9.2 РАСХОДЫ БЮДЖЕТОВ, ПОТРЕБНОСТЬ И ДЕФИЦИТ В ФИНАНСИРОВАНИИ ПО РЕГИОНАМ РФ

Доля бюджета, необходимого на редкие болезни в 2014 году к общему бюджету в 2014 году по анализируемым регионам в среднем составляет 0,21% (от 0,01% в Тюменской области до 0,75% в республике Бурятия) (табл.17, рис.9, 10). При этом в целом прослеживается прямая связь между «нагрузкой» на бюджет (как общие бюджеты регионов, так и бюджет территориальных программ гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи) и ожидаемым дефицитом средств на лекарственное обеспечение редких заболеваний. Однако имеются регионы, в которых, несмотря на относительно небольшую долю необходимого бюджета, указанный регионами дефицит бюджетных средств на лекарственные препараты для пациентов с РЗ остается очень высоким, что опосредованно может говорить о нежелании выделять необходимое финансирование или неадекватном учете потребности при планировании бюджета.

Таблица 17

Доля необходимого на редкие болезни бюджета к общему бюджету регионов в 2014 году (38 субъектов РФ, 47,7% населения РФ)

№ п/п	Регион	Бюджет региона в 2014 году	Бюджет необходимый на редкие болезни в 2014 году	Доля бюджета, необходимого на редкие болезни в 2014 году к общему бюджету региона 2014 году	Ожидаемый дефицит бюджета на редкие болезни в 2014 году
1	Алтайский край	65 869,52	206,12	0,31%	44,9%
2	Архангельская область	56 374,15	69,12	0,12%	80,2%
3	Владимирская область	42 501,54	81,87	0,19%	0,0%
4	Волгоградская область	68 537,80	43,91	0,06%	0,0%
5	Воронежская область	67 838,40	105,81	0,16%	49,8%
6	Ивановская область	30 300,00	159,38	0,53%	100,0%
7	Калининградская область	47 401,60	49,71	0,10%	37,5%
8	Калужская область	43 073,06	61,24	0,14%	0,0%
9	Карачаево-Черкесская Республика	13 955,58	89,51	0,64%	39,9%
10	Кемеровская область	88 050,89	559,00	0,63%	60,4%
11	Кировская область	39 740,34	216,97	0,55%	80,0%
12	Костромская область	5 231,39	0,59	0,01%	0,0%
13	Красноярский край	148 309,00	92,40	0,06%	0,0%
14	Курганская область	30 280,01	46,21	0,15%	0,0%
15	Ленинградская область	67 452,00	224,90	0,33%	38,5%
16	Омская область	59 363,40	172,63	0,29%	26,0%
17	Республика Бурятия	41 452,27	310,26	0,75%	93,8%
18	Республика Дагестан	77 992,16	248,97	0,32%	0,0%
19	Республика Кабардино-Балкария	20 924,19	56,72	0,27%	72,5%
20	Республика Калмыкия	7 861,71	45,83	0,58%	52,3%
21	Республика Карелия	25 025,35	86,81	0,35%	56,6%
22	Республика Саха	133 731,40	107,14	0,08%	0,0%
23	Республика Хакасия	18 300,00	10,15	0,06%	0,0%
24	Республика Чувашия	32 405,32	154,65	0,48%	96,3%
25	Ростовская область	124 144,05	63,15	0,05%	0,0%
26	Рязанская область	35 993,33	69,51	0,19%	0,0%
27	Самарская область	116 206,29	197,01	0,17%	82,0%
28	Санкт-Петербург	404 500,00	897,00	0,22%	5,9%
29	Свердловская область	166 493,28	123,69	0,07%	81,5%
30	Северная Осетия-Алания	19 171,98	62,81	0,33%	0,0%
31	Ставропольский край	67 450,74	255,32	0,38%	56,4%
32	Томская область	47 670,00	169,30	0,36%	20,0%
33	Тульская область	55 000,00	42,04	0,08%	0,0%
34	Тюменская область	116 577,58	10,77	0,01%	0,0%
35	Ульяновская область	28 916,64	86,95	0,30%	20,9%
36	Ханты-Мансийский АО	166 428,00	177,10	0,11%	0,0%
37	Челябинская область	99 876,74	409,78	0,41%	31,4%
38	Ямало-Ненецкий АО	105 136,94	50,96	0,05%	47,4%
	ВСЕГО	2 785 536,65	5 815,28	0,21%	39,1%

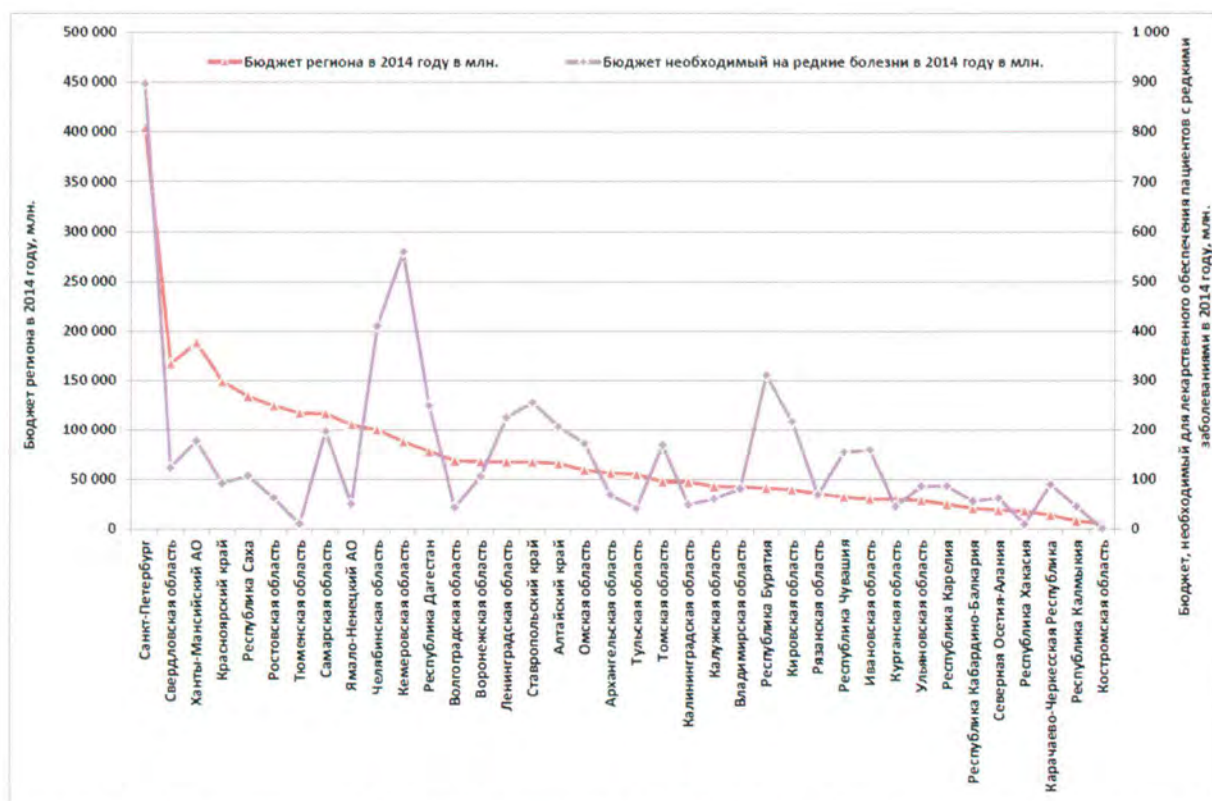


Рисунок 9. Соотношение бюджета регионов в 2014 г. с бюджетом, необходимым для лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями (38 регионов, 47,7% населения РФ)

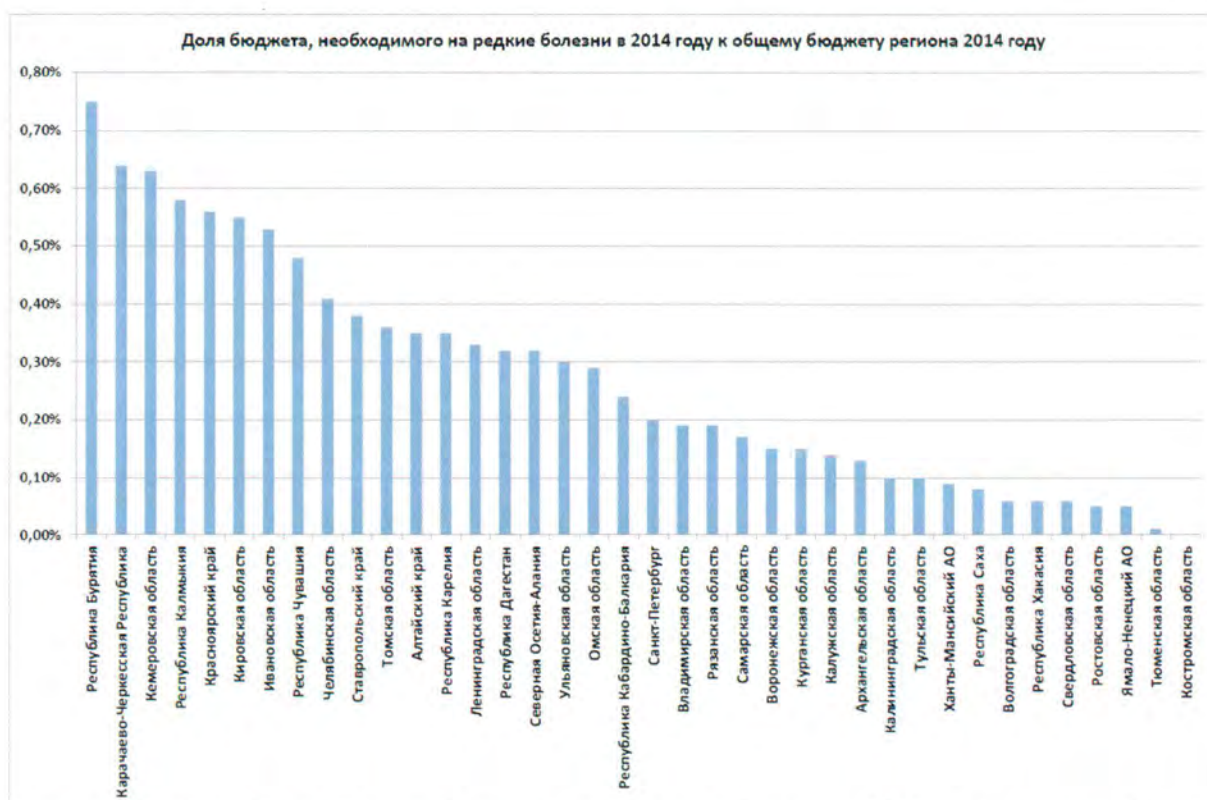


Рисунок 10. Доля бюджета, необходимого на редкие болезни в 2014 г. к общему бюджету региона (38 регионов, 47,7% населения РФ)

Аналогичная зависимость прослеживается и при сравнении расчётных бюджетов территориальных программ гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи из расчета среднего подушевого норматива финансирования, установленного в РФ и доли выделенных средств на лекарственные препараты для пациентов с редкими заболеваниями (табл.18). Доля бюджета, необходимого на редкие болезни в 2014 году к расчётному бюджету территориальных программ колеблется от 0,03% в Тюменской области до 3,09% в республике Бурятия (максимальный показатель) и в среднем составляет 0,82%. При этом доля выделенного бюджета по всем анализируемым регионам значительно ниже (0,50%), в результате чего ожидаемый дефицит в 2014 г. составляет 39,1%. По большинству анализируемых регионов также установлена прямая связь между «нагрузкой» на бюджет и его дефицитом. Например, по республике Бурятия при «нагрузке» в 3,09% дефицит бюджета составляет 93,8%, в Кемеровской области 1,99% и 60,4%, в республике Чувашии 1,21% и 96,3% соответственно. Самый высокий дефицит бюджета указан Ивановской областью – 100%, то есть средства на редкие заболевания в 2014 г. там не планируется выделить вообще. Однако, следует отметить, что имеются регионы, в которых, несмотря на высокую «нагрузку» на бюджет территориальных программ, дефицит средств минимален или отсутствует вообще. Например, в Санкт-Петербурге, при доле необходимых средств в 1,70% дефицит составляет всего 5,9%.

Таблица 18

Доля затрат на редкие болезни из «Перечня -24» к бюджету* территориальных программ гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи из расчета среднего подушевого норматива финансирования 10 294,4 руб., установленного в РФ в 2014 году (38 субъектов РФ, 47,7% населения РФ)

№ п/п	Регион	Расчетный бюджет, территори- альных программ МП, млн. руб.*	Бюджет на РЗ в 2014 г.		Доля бюджета на РЗ в 2014г. к бюджету территориальных программ		Ожидаемый дефицит бюджета на редкие болезни в 2014 году
			необход- имый млн. руб.*	выделе- нный, млн. руб.*	необход- имо, %	выделе- но, %	
1	Алтайский край	24 613,00	206,12	113,53	0,84%	0,46%	44,9%
2	Архангельская область	12 263,88	69,12	13,72	0,56%	0,11%	80,2%
3	Владимирская область	14 546,09	81,87	81,87	0,56%	0,56%	0,0%
4	Волгоградская область	26 447,26	43,91	43,91	0,17%	0,17%	0,0%
5	Воронежская область	23 965,45	105,81	53,15	0,44%	0,22%	49,8%
6	Ивановская область	10 738,69	159,38	0,00	1,48%	0,00%	100,0%
7	Калининградская область	9 912,28	49,71	31,08	0,50%	0,31%	37,5%
8	Калужская область	10 343,66	61,24	61,24	0,59%	0,59%	0,0%
9	Карачаево-Черкесская Республика	4 838,98	89,51	53,76	1,85%	1,11%	39,9%

10	Кемеровская область	28 146,30	559,00	221,44	1,99%	0,79%	60,4%
11	Кировская область	13 492,21	216,97	43,47	1,61%	0,32%	80,0%
12	Костромская область	6 757,28	0,59	0,59	0,01%	0,01%	0,0%
13	Красноярский край	29 357,13	92,40	92,40	0,31%	0,31%	0,0%
14	Курганская область	9 031,92	46,21	46,21	0,51%	0,51%	0,0%
15	Ленинградская область	18 143,76	224,90	138,23	1,24%	0,76%	38,5%
16	Омская область	20 323,59	172,63	127,70	0,85%	0,63%	26,0%
17	Республика Бурятия	10 026,56	310,26	19,30	3,09%	0,19%	93,8%
18	Республика Дагестан	30 521,06	248,97	248,97	0,82%	0,82%	0,0%
19	Республика Кабардино-Балкария	8 838,36	56,72	15,59	0,64%	0,18%	72,5%
20	Республика Калмыкия	2 903,11	45,83	21,87	1,58%	0,75%	52,3%
21	Республика Карелия	6 531,64	86,81	37,67	1,33%	0,58%	56,6%
22	Республика Саха	9 831,73	107,14	107,14	1,09%	1,09%	0,0%
23	Республика Хакасия	5 499,71	10,15	10,15	0,18%	0,18%	0,0%
24	Республика Чувашия	12 763,68	154,65	5,67	1,21%	0,04%	96,3%
25	Ростовская область	43 705,88	63,15	63,15	0,14%	0,14%	0,0%
26	Рязанская область	11 744,38	69,51	69,51	0,59%	0,59%	0,0%
27	Самарская область	33 052,59	197,01	35,51	0,60%	0,11%	82,0%
28	Санкт-Петербург	52 830,52	897,00	844,00	1,70%	1,60%	5,9%
29	Свердловская область	44 476,06	123,69	22,89	0,28%	0,05%	81,5%
30	Северная Осетия-Алания	7 249,78	62,81	62,81	0,87%	0,87%	0,0%
31	Ставропольский край	28 767,27	255,32	111,40	0,89%	0,39%	56,4%
32	Томская область	11 019,15	169,30	135,52	1,54%	1,23%	20,0%
33	Тульская область	15 660,94	42,04	42,04	0,27%	0,27%	0,0%
34	Тюменская область	36 502,76	10,77	10,77	0,03%	0,03%	0,0%
35	Ульяновская область	13 048,00	86,95	68,76	0,67%	0,53%	20,9%
36	Ханты-Мансийский АО	16 440,68	177,10	177,10	1,08%	1,08%	0,0%
37	Челябинская область	35 931,89	409,78	281,16	1,14%	0,78%	31,4%
38	Ямало-Ненецкий АО	5 555,20	50,96	26,78	0,92%	0,48%	47,4%
	ВСЕГО	705 822,41	5815,28	3540,04	0,82%	0,50%	39,1%

* без учета региональных надбавок и районных коэффициентов.

Учитывая сложившуюся тенденцию недофинансирования, с ожидаемым появлением вновь выявленных в течение года больных, средний дефицит бюджетов может составить до двух третей от реальной потребности и более. Следовательно, необеспеченность пациентов необходимой медицинской помощью и препаратами, предназначенными для лечения редких заболеваний только возрастет.

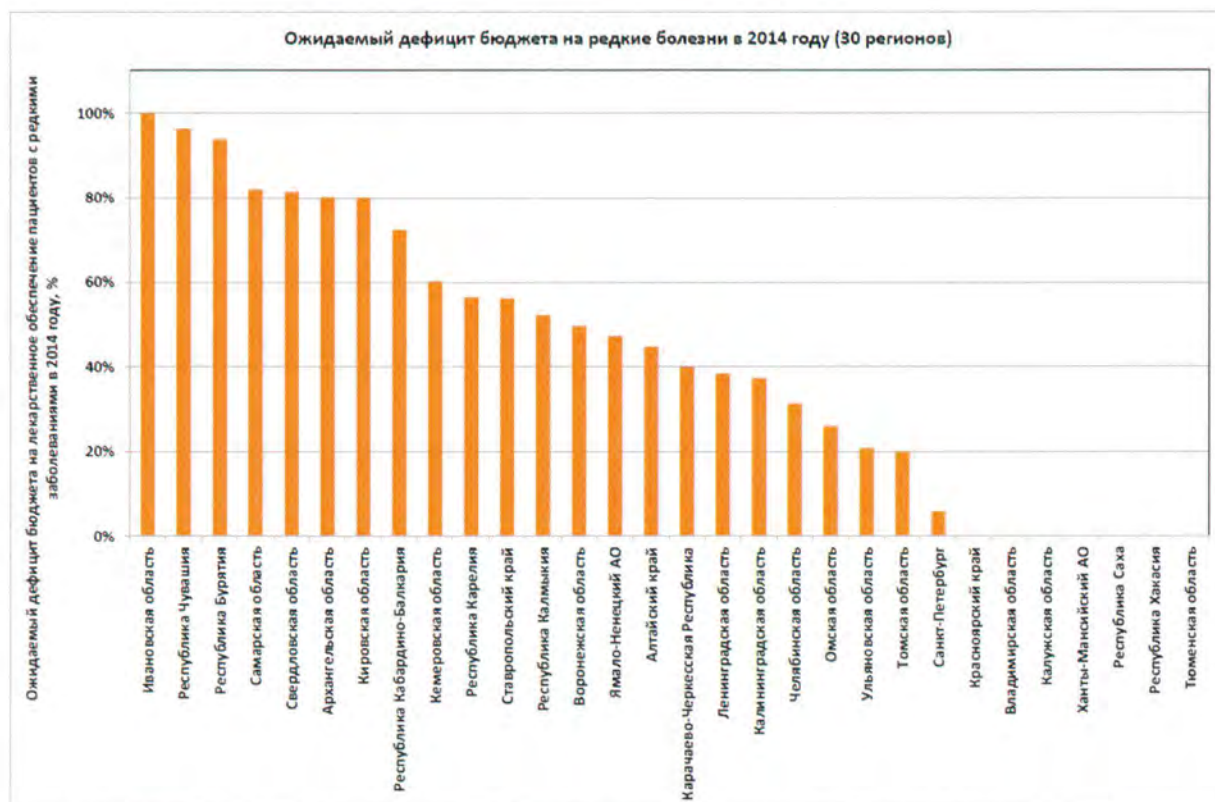


Рисунок 11. Ожидаемый дефицит бюджета на редкие болезни в 2014 г. (30 регионов)

С учетом представленных данных, можно прогнозировать, какие именно регионы столкнутся со значительными проблемами при решении задач оказания медицинской помощи и лекарственной терапии больных с редкими заболеваниями в 2014 г. В первую очередь это Ивановская, Самарская, Архангельская, Кировская, Кемеровская, Калининградская области, Республики Чувашия, Бурятия, Кабардино-Балкария, Карачаево-Черкесия, Карелия, Алтайский Край и другие регионы. Также, в некоторых регионах, которые в ходе опроса не указали на наличие дефицита финансирования, реальная ситуация с лекарственным обеспечением складывается далеко не так хорошо, как представлено в поученных от них статистических данных. Например, согласно поступающей от медицинских специалистов, самих пациентов и общественных организаций информации, даже жизненно необходимыми лекарственными препаратами не обеспечены больные в Волгоградской, Ростовской, Курганской областях, Республиках Дагестан, Северная Осетия-Алания. Причиной этому является как отсутствие достоверной информации и необходимых статистических данных о реальной потребности у самих организаторов здравоохранения, так, зачастую, и сознательные попытки «спрятать» проблему – например, не внося в установленном порядке в региональные сегменты Федерального регистра данные о реально имеющихся в регионе больных.

9.3 ЗАТРАТЫ И ПОТРЕБНОСТЬ В ФИНАНСИРОВАНИИ НЕОБХОДИМЫХ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ И ЛЕЧЕБНОГО ПИТАНИЯ НА ОДНОГО ПАЦИЕНТА

В результате проведенного исследования установлено, что средняя потребность в финансировании необходимых лекарственных препаратов и лечебного питания на одного пациента, внесенного в Регистр, в период с 2012 г. по 2013 г. выросла на 52,4% и по состоянию на 2013 г. составляла в среднем 941 468,55 руб./год (табл.19). При этом в 2014 г. ожидается рост потребности до уровня 1 299 481,27 рублей в год (на 38,0% по сравнению с 2013 г.).

Таблица 19

Средняя потребность в финансировании на 1 официально признанного пациента в год при разных нозологиях (анализ по 34 субъектам РФ):

Заболевание	Код МКБ-10	Средняя потребность в финансировании на 1 пациента, руб.		
		2012 г.	2013 г.	2014 г. (из расчета на включенных в регистр на конец 2013 г.)
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	2 835 877,53	4 963 032,30	6 526 057,62
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	6 137 411,31	11 341 746,74	20 927 816,92
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	188 214,95	284 053,49	402 072,78
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	854 591,81	863 380,19	1 152 308,44
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	442 691,46	668 047,49	918 979,23
Дефект в системе комплемента	D84.1	0,00*	347 083,39	94 510,35
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	62 289,30	87 119,70	111 377,19
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	195 336,42	185 200,68	186 262,78
Тирозинемия	E70.2	5 583 026,50	5 400 582,29	6 422 406,05
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	328 002,00	804 303,52	1 118 578,70
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	75 862,80	78 104,58	186 566,22
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	6 004 432,62	9 542 184,25	8 122 982,08
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	13 054 934,61	11 754 525,81	16 940 816,64
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	36 454,55	15 257 149,95	17 458 479,79
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	1 246 923,40	602 384,80	250 984,10

Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	3 953 377,87	7 435 977,85	13 443 655,44
Галактоземия	E74.2	19 219,83	31 349,42	16 749,18
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	10 089,74	323 891,24	406 916,44
Гомоцистинурия	E72.1	245 000,00	578 835,04	278 933,33
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	16 272,17	128 607,35	185 346,91
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	13 723,86	23 501,58	26 133,63
Незавершенный остеогенез	Q78.0	101 183,42	77 650,42	84 519,50
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	2 667 048,07	2 199 891,70	2 138 725,47
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	650 056,51	571 337,11	805 635,41
ИТОГО по всем 24 нозологиям		617 907,76	941 468,55	1 299 481,27

*не было нуждающихся.

Без учета дефицита финансирования, реальные затраты на лекарственные препараты и лечебное питание на одного пациента, внесенного в Регистр, в период с 2012 г. по 2013 г. выросли на 90,4% и по состоянию на 2013 г. составили в среднем 545 230,50 руб./год (табл.20). При этом в 2014 г. ожидается дальнейший рост до уровня 789 658,81 рублей в год (на 44,8% по сравнению с 2013 г.) за счет увеличения количества больных официально признанных нуждающимися в ЛП (рис. 12).

Таблица 20

Средние затраты на 1 официально признанного пациента в год при разных нозологиях (анализ по 34 субъектам РФ):

Заболевание	Код МКБ-10	Средние затраты на 1 пациента, руб.		
		2012 г.	2013 г.	План 2014 г. (из расчета на включенных в регистр на конец 2013 г.)
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	247 997,53	1 686 290,50	3 089 514,62
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	180 795,54	4 706 205,15	11 123 583,13
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	84 098,69	142 552,78	235 415,18
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	847 532,99	818 471,22	1 101 184,33
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	135 345,43	346 437,63	531 630,13
Дефект в системе комплемента	D84.1	0,00*	296 736,51	89 419,75
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	55 368,34	73 368,05	107 920,22
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	160 734,98	134 721,69	147 349,66
Тирозинемия	E70.2	5 583 026,50	5 400 582,29	5 619 605,29

Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	233 242,00	742 303,52	881 924,60
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	75 862,80	78 104,58	139 924,67
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	3 485 688,66	7 370 645,79	5 724 353,12
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	7 832 534,61	8 117 700,81	8 439 951,90
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	36 454,55	12 321 149,95	11 887 077,69
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	326 708,30	184 105,21	175 318,18
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	2 428 246,47	5 902 331,42	10 524 174,02
Галактоземия	E74.2	3 172,29	20 939,52	5 948,72
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	10 089,74	268 039,49	280 851,75
Гомоцистинурия	E72.1	0,00*	348 301,71	89 200,00
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	16 272,17	46 385,12	124 812,22
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	10 897,53	20 781,07	21 802,46
Незавершенный остеогенез	Q78.0	8 375,39	6 678,40	10 674,11
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	1 985 700,58	1 663 819,83	1 666 557,53
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	352 558,88	284 054,99	554 187,92
ИТОГО по всем 24 нозологиям		286 416,77	545 230,50	789 658,81

* не было получающих лекарственных препараты и продукты лечебного питания.

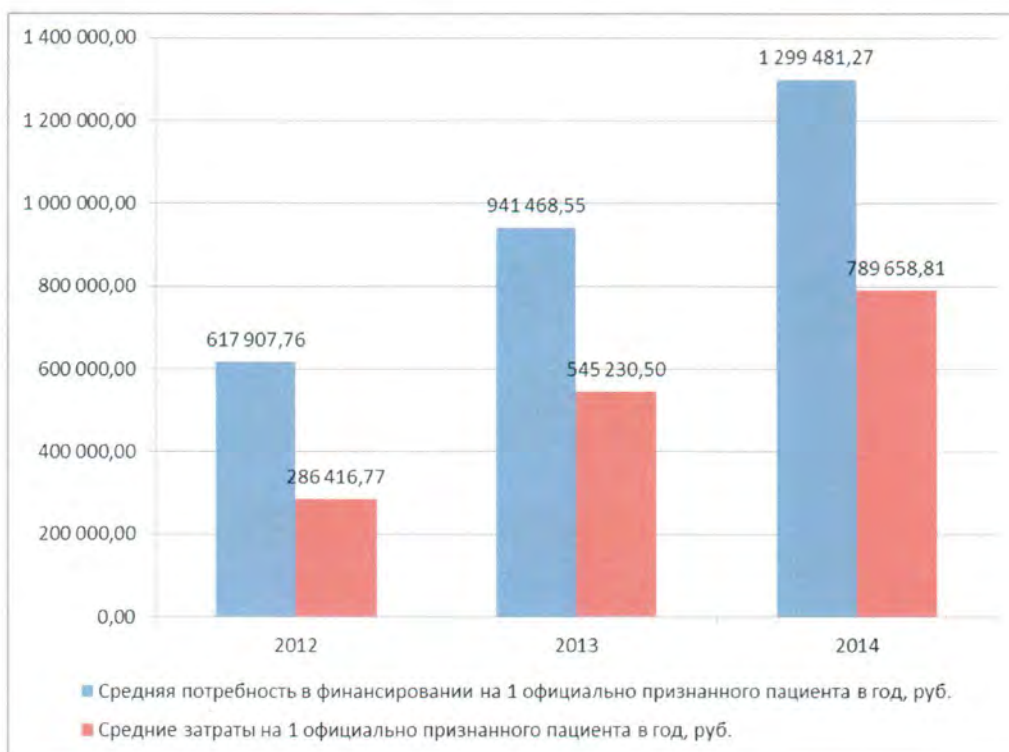


Рисунок 12. Динамика увеличения среднего объема реальных затрат и неудовлетворенной потребности в финансировании закупок ЛП на 1 официально признанного пациента в год.

Полученные в результате анализа данные позволяют с высокой долей вероятности в дальнейшем прогнозировать расходы по программе 24 нозологий в целом и по отдельным нозологиям как на общедофедеральном уровне, так и в каждом регионе по отдельности.

Например, если брать во внимание количество пациентов, состоящих в Федеральном Регистре на начало 2014 г. (11557 человек) и умножить на расчётную «стоимость» одного пациента в 2014 г. в сумме 789 658,81 руб., прогнозируемые затраты региональных бюджетов в целом по Российской Федерации составят 9 126 086 867 рублей.

Таким же образом можно спрогнозировать и общую потребность в финансировании больных. Исходя из средней потребности 1 299 481,27 руб. на 1 больного в Регистре, в 2014 г. она составляет 15 018 105 037 рублей. Следовательно, ожидаемый дефицит финансирования может составить 5 892 018 170 рублей (39,2%) из расчетной потребности на внесенных в Регистр пациентов по состоянию на конец 2013 г. При этом, конечно же, необходимо помнить о приросте диагностированных и внесенных в регистр новых пациентов в течение предстоящего периода финансирования и проводить соответственные корректировки по прогнозу. Например, если предположить, что прирост пациентов в 2014 г. останется на уровне 2013 г. (62,1%), то годовая потребность (по состоянию на конец 2014 г.) уже соответственно составит 24 344 348 265 рублей, что еще раз подтверждает факт крайней «нагрузочности» заболеваний из «Перечня-24» на бюджеты субъектов РФ (рис.13).

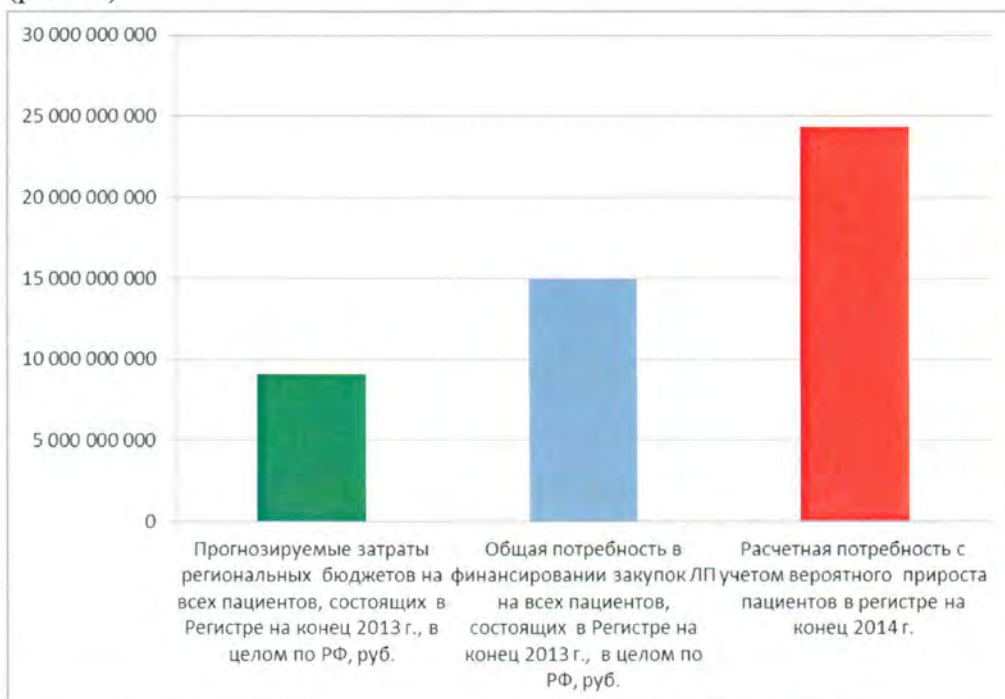


Рисунок 13. Прогноз ситуации с финансированием в 2014 г. из расчета на всех пациентов, состоящих в Федеральном Регистре, в целом по всем регионам РФ.

Конечно же, можно с уверенностью сказать, что в текущем 2014 г. не стоит ожидать столь значимого прироста количества пациентов в Регистре (основной «всплеск» уже состоялся), а расчет прогнозируемых расходов должен носить дискретный характер, но в целом полученные в результате исследования данные позволяют говорить о крайней серьезности проблемы и множестве так и не решенных вопросов, требующих неотложных мер со стороны организаторов здравоохранения.

Используя данные по средней «стоимости» пациентов при отдельных нозологиях и зная их точное количество можно получить еще более точные данные применительно к эпидемиологической ситуации в каждом отдельном регионе. При этом, если «стоимость» среднего больного по всем нозологиям применима для общих расчетов и анализа на относительно больших выборках регионов (федеральный округ, вся Российская Федерация), то для прогнозирования и расчетов на уровне отдельно взятых регионов, где количество больных иногда составляет единицы, а многие нозологии вообще не встречается, необходимо исходить из «стоимости» конкретного больного конкретной нозологии, соответственно получающего лекарственные средства (для оценки реальных затрат (табл.21) или нуждающегося в препаратах или специализированных продуктах лечебного питания (для прогнозирования расходов, оценки дефицита средств и удовлетворенности (табл.22)).

При всех подобных расчетах необходимо учитывать следующие важные факторы, в связи с которыми расчеты должны носить дискретный характер:

- 1) несмотря на официальную статистику, «нуждаемость» является в некоторой степени субъективным фактором, так как по разным причинам не все нуждающиеся пациенты учитываются организаторами здравоохранения (цифры, предоставляемые пациентскими организациями и профессиональными /экспертными сообществами в большинстве случаев выше
- 2) не все пациенты нуждаются в специальных методах лекарственной терапии, при этом доля их при разных заболеваниях значимо различается (от 26% до 90% и выше) (табл.20)
- 3) крайне важным объективным критерием при оценки нужды и планирования бюджета является усредненный показатель частоты предоставления лекарственных препаратов для медицинского применения, установленный стандартами медицинской помощи для соответствующих нозологий
- 4) продолжительности курса терапии в течение установленного рассматриваемого периода (например, один пациент начинает лечение в начале года, другой – в конце, следовательно затраченные средства на второго пациента будут значительно ниже, что в результате скажется на итоговой средней стоимости затрат на 1 «среднего» пациента из всех, включенных в Регистр)
- 5) дозировки и курсовая стоимость лекарственных препаратов для конкретных пациентов может отличаться в разы в зависимости от установленного режима дозирования, возраста (дети/взрослые), веса пациента, и даже – тяжести течения заболевания

- б) при исследовании и анализе «стоимости» больного (как в части реально затраченных средств, так и в части необходимых/дефицита бюджетов) учитывались не только таргетные (патогенетические) лекарственные препараты, предназначенные для лечения конкретных болезней, а все препараты, которые входят в стандарты (т.е. включая поддерживающую, симптоматическую терапию, средства лечения осложнений). Но учитывая факт, что именно таргетные препараты являются главной причиной высоких затрат и «нагрузки» на бюджет ввиду крайне высокой цены в большинстве случаев, «стоимость» больного в основном формируется именно за счет них

Таблица 21

Средние затраты на 1 реально получающего лечение пациента в год при разных нозологиях (анализ по 34 субъектам РФ)

Заболевание	Код МКБ-10	Средние затраты на 1 пациента, получающего лечение, руб.	
		2012 г.	2013 г.
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	690850,25	4657373,76
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	1044596,46	13405554,08
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	130034,96	279403,45
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	2058294,39	1023089,02
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	756031,09	1762661,81
Дефект в системе комплемента	D84.1	0,00*	469832,80
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	90171,29	98168,51
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	E70.0, E70.1	189183,65	172753,17
Тирозинемия	E70.2	5583026,50	5400582,29
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	233242,00	890764,23
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	75862,80	117156,88
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	4920972,22	10086146,87
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	23497603,82	15280377,99
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	133666,67	17060053,77
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	1633541,50	1012578,66
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	2698051,63	10329079,99
Галактоземия	E74.2	14885,36	67260,27
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	15134,61	357385,98
Гомоцистинурия	E72.1	0,0*	522452,56
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	48816,50	104366,53

Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	14238,38	36515,31
Незавершенный остеогенез	Q78.0	44232,52	18699,52
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	3526330,34	2153178,61
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	436866,44	378739,99
ИТОГО по всем 24 нозологиям		497723,68	991589,59

* не было получающих.

Таблица 22

Средняя потребность на 1 официально нуждающегося пациента в год при разных нозологиях (анализ по 34 субъектам РФ)

Заболевание	Код МКБ-10	Средние затраты на нуждающегося на 1 пациента, руб.	
		2012 г.	2013 г.
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	6912451,47	9926064,60
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	15957269,41	18381451,61
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	262360,23	545828,28
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	1452806,08	1020358,40
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	1529103,35	2480352,01
Дефект в системе комплемента	D84.1	0,00	412161,53
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	85553,98	100319,65
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	E70.0, E70.1	208463,34	217883,16
Тирозинемия	E70.2	5583026,50	5400582,29
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	328002,00	965164,23
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	75862,80	117156,88
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	8476846,05	11277126,84
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	17802183,55	17097492,09
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	100250,00	16154629,35
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	6234617,00	883497,71
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	4941722,33	13012961,24
Галактоземия	E74.2	43422,58	89811,87
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	15134,61	323891,24
Гомоцистинурия	E72.1	490000,00	868252,56
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	24408,25	165352,30
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	15951,76	35468,64
Незавершенный остеогенез	Q78.0	379999,97	187028,96

Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	3869097,90	2616087,42
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	750065,20	679256,35
ИТОГО по всем 24 нозологиям		918680,38	1495077,40

Средняя потребность в финансировании на лекарственные препараты и продукты лечебного питания на 1 реально нуждающегося пациента по всей группе 24 нозологий в 2013 г. составила 1495077,40 руб. в год, а фактические средние затраты на 1 реально получающего лекарственную терапию – 991589,59 руб. в год (рис.14).



Рисунок 14. Динамика увеличения среднего объема реальных затрат и неудовлетворенной потребности в финансировании закупок ЛП на 1 реально нуждающегося пациента (руб./год)

«Лидерами» стоимости «среднего» пациента по анализируемым регионам в 2013 г. (в порядке «убывания») стали (рис.15):

- 1) Пароксизмальная ночная гемоглобинурия
- 2) Мукополисахаридоз тип II
- 3) Мукополисахаридоз тип VI
- 4) Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика
- 5) Мукополисахаридоз тип I
- 6) Гемолитико-уремический синдром
- 7) Тирозинемия
- 8) Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)
- 9) Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)
- 10) Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)

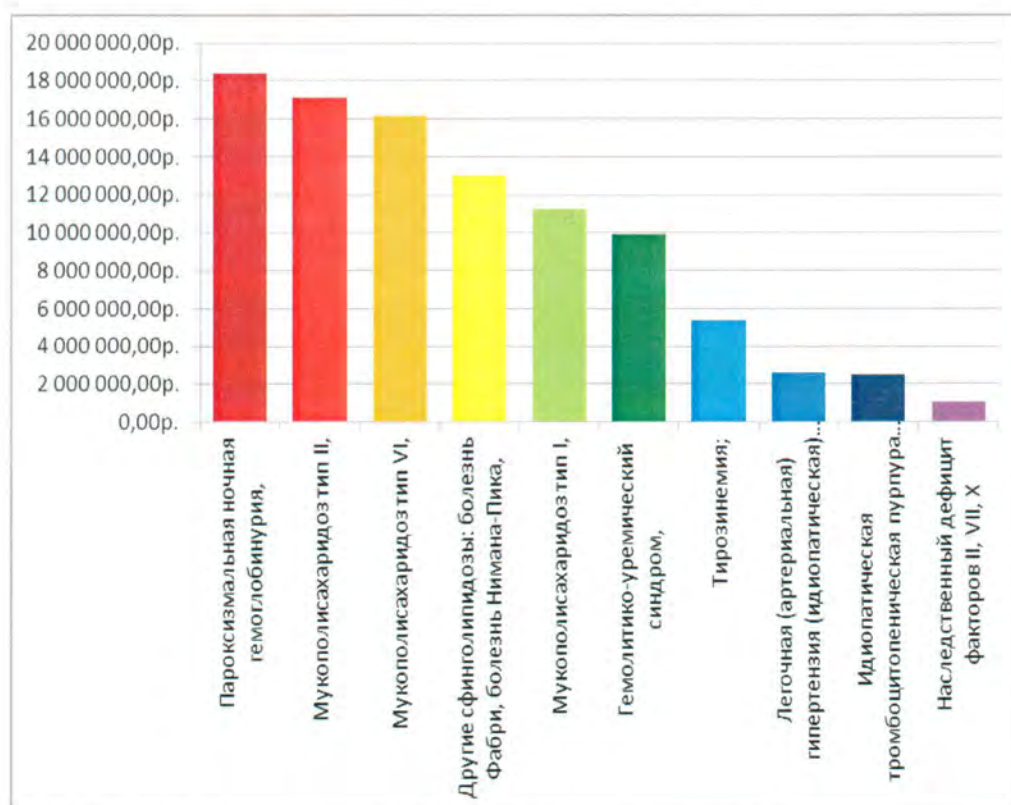


Рисунок 15. Средняя потребность на 1 реально нуждающегося пациента по нозологиям (руб./год)

Необходимо отметить, что потребность в финансовых средствах для обеспечения лекарственными препаратами конкретных пациентов в конкретный период времени будет отличаться от «усредненных» показателей, включающих в себя оценку пациентов по разным возрастным группам, с различающимися весом, периодом проводимого лечения и режимом дозирования. Например, затраты на препараты агалсидаза альфа/агалсидаза бета, необходимые на лечение одного взрослого пациента с болезнью Фабри, составляют около 15 млн. руб./год, препарат экулизумаб при пароксизмальной ночной гемоглобинурией – около 25 млн. руб./год, атипичном гемолитико-уремическом синдроме – около 34 млн. руб./год, препарат идурсульфаза при мукополисахаридозе II типа – около 40 млн. руб./год, препарат галсульфаза при мукополисахаридозе IV типа – около 50 млн. руб./год на 1 больного (исходя из расчета стоимости препаратов по данным Единого реестра государственных и муниципальных контрактов (данные сайта: <http://www.zakupki.gov.ru>) и установленных инструкцией по медицинскому применению режимов дозирования) (рис.16). В отдельных случаях реальные расходы на лекарственные препараты только на 1 больного могут достигать до 60 млн. рублей в год и даже выше.

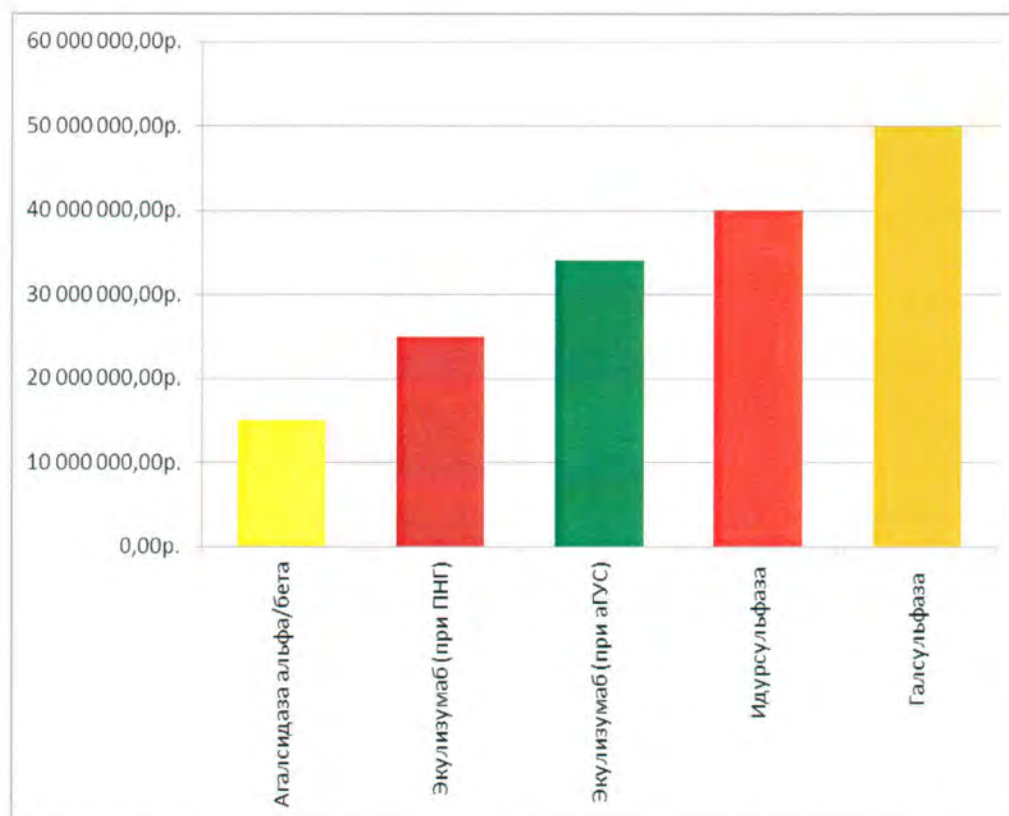


Рисунок 16. Расчетная стоимость годового курса лечения взрослого пациента препаратами, предназначенными для патогенетической терапии редких заболеваний.

Реальность 2013 года подтвердила факт чрезвычайно высокой стоимости и «нагрузочности» на систему здравоохранения регионов лекарственного обеспечения пациентов страдающими заболеваниями из «Перечня-24».

Следует обратить внимание, что по результатам 2013 г., средние расходы на финансирование лекарственного обеспечения одного пациента, включенного в Регистр 7 ВЗН составили 446 364,29 руб./год.. Средние расходы на одного пациента, страдающего редкими орфанными жизнеугрожающими заболеваниями из так называемого «Перечня-24» в 2013 г. были 545 230,50 руб./год, при чем реальная потребность составила 941 468,55 руб./год, то есть более чем в два раза превышала «стоимость» пациента из регистра 7ВЗН. Если же сравнить фактические расходы на реально получающих лекарственную терапию больных, то разница становится еще выше. Сложился парадоксальный феномен, который можно назвать никак иначе, как «Российский орфанный крест» (рис.17) – при количестве пациентов в Федеральном Регистре 24 орфанных жизнеугрожающих заболеваний в десять раз меньшем (11 557 чел. на конец 2013 г.) чем пациентов в Регистре 7-ми высокзатратных заболеваний (115287 чел. на конец 2013 г.), средние расходы на лекарственное обеспечение пациентов из первой группы значительно выше, чем из второй. Встает естественный вопрос: а какие в таком случае нозологии можно считать действительно «высокзатратными» и почему не принимаются меры для выравнивания сложившегося дисбаланса между федеральным и региональным финансированием обеих групп больных (тем более, как было уже отмечено выше, предусмотренные действующим законодательством)?

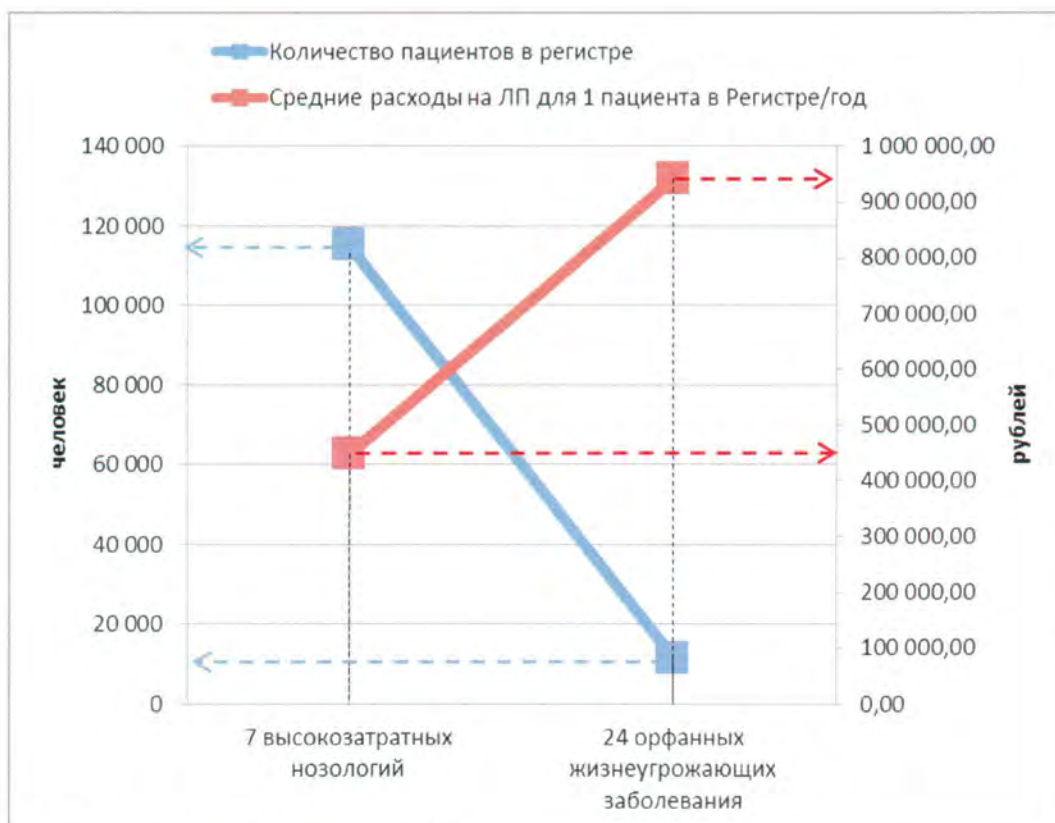


Рисунок 17. «Российский орфанный крест»

9.4 МУЛЬТИКРИТЕРИАЛЬНЫЙ АНАЛИЗ СИТУАЦИИ С ФИНАНСИРОВАНИЕМ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

В результате проведенного исследования и последующего анализа определена группа высокозатратных и особо «нагрузочных» для бюджетов регионов заболеваний, при которых потребность в финансовых средствах на одного пациента составляет десятки миллионов рублей в год. Наличие даже нескольких таких пациентов в регионе, приводит к огромным проблемам финансирования лекарственного обеспечения, значимому дефициту бюджета и негативно отражается на всей системе оказания медицинской помощи в субъектах РФ в целом.

Критерии, которые применялись для определения группы высокозатратных и особо «нагрузочных» для бюджетов регионов заболеваний были следующими:

Критерий №1. Средняя потребность в финансировании 1 пациента по нозологии, включенного в Регистр, выше 941 469 рублей в год (исходя из расчёта средней потребности в финансировании 1 пациента по всем 24 нозологиям по состоянию на 2013 г.).

Критерий №2. Средние запланированные затраты на 1 пациента по нозологии, включенного в Регистр, выше 789 659 руб. в год. (исходя из расчета

средних запланированных затрат на 1 пациента по всем 24 нозологиям на 2014г.).

Критерий №3. Средние расходы в финансировании 1 пациента по нозологии, включенного в Регистр Перечня-24, равные и выше 446 364,29 руб./год (т.е. средним расходам в финансировании 1 пациента, включенного в Регистр 7ВЗН) по состоянию на 2013 г.

Критерий №4. Дефицит бюджета по нозологии выше среднего дефицита 42,1%, установленного в 2013 г. по всем нозологиям в целом.

Критерий №5. Обеспеченность лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания по отдельным нозологиям ниже средней 85,2%, установленной в 2013г.

Критерий №6. Доля пациентов, получающих лекарственные препараты и продукты лечебного питания, по отношению ко всем пациентам в Регистре, ниже средней 55,5%, установленной в 2013 г.

Критерий №7. Доля потребности в финансовых средствах на нозологию от общей потребности на 24 нозологии в 2013 г. более 5%.

Целью проведенного мультикритериального анализа было установление перечня заболеваний, являющихся самыми высокозатратными (по критериям № 1,2,3,4) и с наименьшими показателями удовлетворенности в обеспечении лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания (по критериям № 5,6,7). Соответствие нозологии более чем половине критериев (четырем и более) послужило показателем, определяющим финальный перечень (табл.23).

Таблица 23

Сводные данные мультикритериального анализа по определении группы высокозатратных («нагрузочных» для бюджета) и наименее обеспеченных нозологий*

Заболевание	Код по МКБ-10	Критерии, применяемые для анализа							Общее количество критериев, которым соответствует нозология
		Критерий 1	Критерий 2	Критерий 3	Критерий 4	Критерий 5	Критерий 6	Критерий 7	
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	+	+	+	+	+	+	+	7
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	+	+	+	+	+	+	+	7
Апластическая анемия неуточненная	D61.9				+		+		2

Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	+	+	+		+			4
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	+			+	+	+	+	5
Дефект в системе комплемента	D84.1					+			1
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8								0
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии) -	E70.0, E70.1							+	1
Тирозинемия	E70.2	+	+	+					3
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0		+	+					2
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1					+			1
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	+	+	+				+	4
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	+	+	+		+	+	+	6
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	+	+	+		+		+	5
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2				+	+	+		3
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика -	E75.2	+	+	+		+			4
Галактоземия	E74.2					+	+		2
Глютарикацидурия	E72.3					+			1
Гомоцистинурия	E72.1					+			1
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3				+	+	+		3
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0								
Незавершенный остеогенез	Q78.0				+	+	+		3
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	+	+	+	+			+	5
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	+			+			+	3
Всего соответствуют критерию		11	10	10	9	15	9	9	

* «+» - нозология соответствует установленному критерию

В результате мультикритериального анализа установлено, что четырем и более критериям соответствовали (в порядке убывания):

- 1) Гемолитико-уремический синдром – (соответствие 7-ми критериям)
- 2) Пароксизмальная ночная гемоглобинурия – (соответствие 7-ми критериям)
- 3) Мукополисахаридоз тип II – (соответствие 6-ти критериям)

- 4) Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса) – (соответствие 5-ти критериям)
- 5) Мукополисахаридоз тип VI – (соответствие 5-ти критериям)
- 6) Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная) – (соответствие 5-ти критериям)
- 7) Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра) – (соответствие 4-м критериям)
- 8) Мукополисахаридоз тип I – (соответствие 4-м критериям)
- 9) Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика – (соответствие 4-м критериям)

Данный или подобный анализ может послужить основой для принятия управленческих решений в сфере лекарственного обеспечения с целью разрешения накопившихся проблем и улучшения качества медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями путем установления федерального финансирования группы самых высокочастотных («нагрузочных» для бюджета) и наименее обеспеченных нозологий.

Необходимо также заметить, что при заболеваниях с кризовым течением (глутарик (глутаровая) ацидурия, нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью, болезнь "кленового сиропа", атипичный гемолитико-уремический синдром, пароксизмальная ночная гемоглобинурия, некоторые нарушения обмена жирных кислот, дефект в системе комплемента (наследственный ангионевротический отек), острая порфирия) время на диагностику и начало патогенетической терапии ограничивается днями, иногда часами. В связи с этим проблема лекарственного обеспечения для них стоит еще более остро – помимо фактора финансирования критичным становится временной фактор скорости получения жизненно необходимых лекарственных препаратов. В связи со сложностями конкурсных и контрактных процедур закупки (занимающих недели и месяцы), даже при наличии необходимых финансовых средств пациент не имеет возможности получить препарат тогда, когда показания к началу терапии жизненные. А учитывая «редкость» таких больных, и, опять же, высокую стоимость лечения, в регионах не имеется запаса лекарственных препаратов, который мог бы быть оперативно перенаправлен на острые нужды. На сегодня не разработан порядок и отсутствует необходимая нормативно-правовая база для такого рода экстренных ситуаций, которые случаются с «редкими» больными не так уж и редко.

Основная проблема лекарственного обеспечения больных, страдающих заболеваниями из «Перечня-24» состоит в том, что на сегодня не предусмотрено и не согласовано между исполнительными органами федеральной и региональной власти расширение необходимых для этого бюджетных затрат в рамках Территориальных программ госгарантий. Не учтены соответствующие доходные источники, позволяющие обеспечить лекарственное обеспечение для лечения редких (орфанных) заболеваний при формировании межбюджетных отношений федерального центра с субъектами РФ как на 2014 так и на последующие годы.

Вместе с тем более чем в 50 регионах (Оренбургская, Самарская, Сахалинская, Нижегородская, Новосибирская, Тульская, Ростовская, Кировская области и др., Удмуртская, Чувашская, Кабардино-Балкарская республики, и др.) имеются серьезные сложности в обеспечении лекарственными препаратами даже детей, страдающих орфанными заболеваниями.

Многие регионы не имеют достаточно финансовых средств в собственном бюджете для закупки лекарственных препаратов, предназначенных для лечения таких заболеваний, пациенты лишены возможности получать жизненно необходимую таргетную терапию, в связи с чем продолжают инвалидизироваться и умирать.

Выходом в данной ситуации может только отнесение полномочий по лекарственному обеспечению таких больных на федеральный уровень и/или целевое федеральное софинансирование таких высокочувствительных нозологий (субсидии). Такой путь предусмотрен существующим законодательством (п.2 части 1 и частью 12 статьи 15 Федерального закона от 21.11.2011 №323-ФЗ), но не применяется на практике. Следует обратить внимание, что имеется даже определение Конституционного суда РФ от 2 июля 2013 «Об отказе в принятии к рассмотрению запросов Кабинета Министров Республики Татарстан и Вахитовского районного суда города Казани о проверке конституционности пункта 10 части 1 статьи 16 и части 9 статьи 83 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», касающиеся проблемы разделения полномочий в части обеспечения «редких» больных, в котором даны соответствующие разъяснения: «Разграничив полномочия по лекарственному обеспечению лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, между Российской Федерацией и субъектами Российской Федерации, федеральный законодатель предусмотрел при этом возможность включения Правительством Российской Федерации в перечень заболеваний, в отношении которых лекарственное обеспечение осуществляется Российской Федерацией за счет средств федерального бюджета, дополнительных заболеваний (часть 12 статьи 15 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации») – *стр.9.* ...определение Российской Федерацией полномочий органов государственной власти субъектов Российской Федерации по предметам совместного ведения, связанным с реализацией функций социального государства, не означает, что Российская Федерация тем самым перестает нести ответственность за состояние дел в соответствующей сфере (Постановление от 17 июня 2004 года № 12-П; определения от 27 декабря 2005 года № 502-О и от 16 ноября 2006 года № 508-О). Напротив, в случае недостаточности собственных средств для покрытия расходов на обеспечение лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, субъекты Российской Федерации вправе рассчитывать на оказание им Российской Федерацией в той или иной форме финансовой помощи целевого характера» – *стр.15.*

10. ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧЕСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ

Данные по нуждаемости в высокотехнологичной медицинской помощи (ВМП) представили 25 регионов (табл.24). Согласно представленным данным, в ВМП нуждаются только 5,2% официально признанных пациентов с редкими заболеваниями.

Таблица 24

Нуждаемость в высокотехнологичной медицинской помощи (данные по 25 субъектам РФ)

Заболевание	Код заболевания	Нуждающиеся в ВМП в 2013 г.		Доля нуждающихся больных в ВМП к количеству больных в регистре в 2013
		взрослые	дети до 18 лет	
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	5	6	10,7%
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	7	0	4,4%
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	46	10	12,2%
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	1	1	1,6%
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	36	31	3,6%
Дефект в системе комплемента	D84.1	0	0	0,0%
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	0	23	7,3%
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	2	27	1,3%
Тирозинемия	E70.2	0	1	8,3%
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	0	1	9,1%
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	0	0	0,0%
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	0	4	9,1%
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	2	6	13,8%
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	0	1	3,3%
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	0	0	0,0%
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	0	3	7,3%

Галактоземия	E74.2	0	0	0,0%
Глютарикацидурия	E72.3	0	0	0,0%
Гомоцистинурия	E72.1	0	1	8,3%
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	0	1	6,7%
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	5	9	3,9%
Незавершенный остеогенез	Q78.0	5	31	11,1%
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	10	5	5,9%
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	10	94	16,2%
ИТОГО		129	255	5,2%

Такие низкие показатели нуждаемости в ВМП во многом связаны с тем, что только 15 из 24 нозологий упоминаются в приказах Минздрава, касающихся ВМП. До 2013 г. сохранялась относительно удовлетворительная ситуация у пациентов гематологического профиля. Однако с «погружением» ВМП в специализированную медицинскую помощь, оплатой по системе ОМС и «выводом» из системы квотирования услуг терапевтического профиля, остро стала проблема и с такими нозологиями, как пароксизмальная ночная гемоглобинурия, апластическая анемия, наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса). Специализированные федеральные центры попросту стали отказываться от приема таких пациентов, что привело к проблеме оказания помощи больным в сложных случаях, а также трудностям при принятии экспертных решений. Наибольшие проблемы существуют с ВМП при нарушениях обмена веществ. Эта группа заболеваний может иметь самые разнообразные клинические проявления. При этом количество профилей ограничено (порфирия – только Гематология, МПС – только Трансплантация, сфинголипидозы – только Нейрохирургия, болезнь Вильсона – только Педиатрия, хотя более 80% пациентов взрослые и т.д.).

Таблица 25

Жизнеугрожающие и хронические прогрессирующие редкие (орфанные) заболевания, приводящие к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 г. № 403) в приказах Минздрава (Минздравсоцразвития) по высокотехнологичной медицинской помощи

Заболевание	Код МКБ-10	Основные приказы МЗ (МЗСР) по высокотехнологичной медицинской помощи			
		от 28.12.2011 №1690н	от 29.12.2012 №1629н	от 10.12.2013 г. №916н	
		2012 г.	2013 г.	2014 г. Федер. и регионал. бюджет	ОМС
Гемолитико-уремический синдром	D59.3	Гем	Гем	Гем	Гем
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5	Гем	Гем	Гем	Гем
Апластическая анемия неуточненная	D61.9	Гем ТиО Транспл	Гем ТиО Транспл	Гем ТиО Транспл	-
Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2	Гем ТиО	Гем ТиО	Гем ТиО	-
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3	Гем Транспл	Гем Транспл	Гем Транспл	Гем.
Дефект в системе комплемента	D84.1	Пед	Пед	-	-
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8	Пед	Пед	Пед	-
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1	-	-	-	-
Тирозинемия	E70.2	-	-	-	-
Болезнь "кленового сиропа"	E71.0	-	-	-	-
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1	-	-	-	-
Мукополисахаридоз, тип I	E76.0	-	-	Транспл	-
Мукополисахаридоз, тип II	E76.1	-	-	Транспл	-
Мукополисахаридоз, тип VI	E76.2	-	-	Транспл	-
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2	Гем	Гем	-	Гем
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2	-	НейроХ	НейроХ	-
Галактоземия	E74.2	-	-	-	-
Глютарик (глютаровая) ацидурия	E72.3	-	-	-	-
Гомоцистинурия	E72.1	-	-	-	-
Нарушения обмена жирных кислот	E71.3	-	-	-	-
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0	Пед	Пед	-	Пед
Незавершенный остеогенез	Q78.0	ТиО	ТиО	-	ТиО
Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0	ТорХ Транспл	Пед ТорХ Транспл	Пед Транспл	ТорХ
Юношеский артрит с системным началом	M08.2	Пед	Пед	Пед	Ревм
ИТОГО кол-во заболеваний		12	13	12	8
ИТОГО кол-во профилей		17	19	17	8

Примечание: Гем – гематология, НейроХ – нейрохирургия, Пед – педиатрия, Ревм – ревматология, ТиО – травматология и ортопедия, ТорХ – торакальная хирургия, Транспл – трансплантология.

Чтобы получить квоту на ВМП у пациента должен быть установлен диагноз. Большинство редких заболеваний требуют высокотехнологичных методов на этапе диагностики, еще до постановки диагноза. В настоящее время высокотехнологичная диагностика осуществляется преимущественно за счет пациента.

В связи с происходящим «погружением» ВМП и системы специализированной медицинской помощи в ОМС необходимы:

- четко обозначенная, структурированная, система критериев отбора пациентов для оказания ВМП и специализированной медицинской помощи
- эффективная и понятная маршрутизация с определением ответственных медицинских центров и необходимых объемов такой помощи
- ясная и прозрачная система финансирования (включая источники, механизмы ценообразования, логистику оплат и т.п.)
- полная информационная доступность по условиям ее предоставления как для специалистов так и для самих пациентов и их родственников
- актуальная и регулярно обновляемая «обратная связь» - мониторинг результатов, эффективности всей системы оказания помощи в целом, а также и экономической целесообразности ее отдельных частей

11. КРИТЕРИАЛЬНЫЙ АНАЛИЗ СИСТЕМЫ ПРИНЯТИЯ РЕШЕНИЙ РЕГИОНАМИ

Анализ критериев, которые принимаются во внимание при формировании потребностей и принятии решений в субъекте при оказании медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями показал, что в первой пятерке по значимости для регионов находятся «финансовые» критерии – возможности федерального софинансирования и «нагрузка» на региональный бюджет (табл.26). Далее следуют «медицинские» критерии – наличие диагностической базы и обученных специалистов и наконец «законодательный» критерий – наличие лекарственного препарата в стандартах лечения.

Таблица 26

Значимость критериев*, которые принимаются во внимание при формировании потребностей и принятии решений в субъекте при оказании медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями

**(1 балл – наиболее значимый критерий, 10 баллов – наименее значимый критерий)*

№ п/п	Критерий	Всего ответов	Нет ответов	Взвешенное среднее арифметическое
1	Возможности федерального софинансирования	46	1	1,98
2	«Нагрузка» на региональный бюджет	46	1	2,22
3	Наличие необходимой диагностической базы	45	2	2,38
4	Наличие обученных специалистов	43	4	2,40
5	Наличие лекарственного препарата в стандартах лечения	45	2	2,44
6	Данные о клинической эффективности лекарственных	46	1	2,46

	препаратов и результатах их клинических исследований			
7	Наличие альтернативных лекарственных препаратов и/или медицинских технологий	46	1	2,83
8	Возможность экспертной поддержки со стороны федеральных учреждений	45	2	2,87
9	Данные о побочных эффектах лекарственных препаратов (количество, тяжесть и т.д.)	45	2	2,93
10	Данные о сравнительной эффективности лекарственных препаратов предназначенных для лечения редких заболеваний и альтернативных лекарственных препаратов	45	2	3,31
11	Стоимость лекарственного препарата	45	2	3,64
12	Стоимость курса лечения	46	1	3,67
13	Длительность курса лечения	45	2	3,71
14	Наличие лекарственного препарата в федеральных ограничительных перечнях (ЖНВЛП, ОНЛП)	46	1	3,76
15	Необходимость проведения постоянной (пожизненной) терапии	46	1	3,89
16	Наличие опыта применения лекарственного препарата в регионе/Российской Федерации	43	4	4,05
17	Наличие лекарственного препарата в медицинских рекомендациях, статьях и обзорах, национальных руководствах	44	3	4,36
18	Необходимость специальной аппаратуры/инструментария для введения лекарственного препарата	45	2	4,76
19	Лекарственная форма, дозировка лекарственного препарата	44	3	5,75
20	Путь введения лекарственного препарата	44	3	5,75
21	Режим дозирования и путь введения лекарственного препарата	44	3	6,07
22	Наличие специализированных центров на территории региона	43	4	6,49

Синее – «финансовые» критерии, красное – «законодательные» критерии, черное – «медицинские» критерии.

Важными критериями остаются стоимость самого лекарственного препарата и курса лечения, которые в итоге напрямую влияют на «финансовое» бремя региона. Одним из серьёзных барьеров доступа к необходимой терапии остается наличие лекарственного препарата в федеральных ограничительных перечнях (ЖНВЛП, ОНЛП). При этом, в «первой десятке» критериев по значимости остаются данные о клинической эффективности лекарственных препаратов и результатах клинических исследований, наличие альтернативных лекарственных препаратов и/или медицинских технологий,

Обращает на себя внимание, что принимающие решения лица относительно меньше учитывают наличие информации о лекарственных препаратах в медицинских рекомендациях, статьях, обзорах и национальных руководствах. И наименее важным критерием организаторы здравоохранения считают наличие специализированных центров на территории региона, что косвенно говорит об устоявшемся «мнении», что

«редкими» и сложными больными должны заниматься «федералы», а не специалисты на местах.

Следует отметить, что ситуация, когда при принятии решений организаторы здравоохранения вынуждены исходить не из медицинских показаний и критериев, а в первую очередь из «финансовых и регуляторных», зачастую непосредственно приводит к нарушению прав больных на получение необходимой медицинской помощи в соответствии с действующим законодательством и Конституцией РФ, но самое главное – угрозе непосредственного причинения вреда их жизни и здоровью. Если же решить проблему финансирования при условии адекватного нормативно-правового регулирования, то процесс принятия решений станет объективным и справедливым, так как будет зависеть от экспертного мнения врача, а не от отсутствия того или иного регламентирующего документа или несбалансированного вовремя по субъективным причинам бюджета.

12. ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ В СИСТЕМЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

Анализ существующих в субъектах проблем в сфере медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями показал, что основной проблемой является недостаток финансовых средств в субъекте (табл.27). Большинство проблем относятся к категории «законодательных» и организационно-нормативных. Прежде всего, это отсутствие федеральных стандартов и протоколов ведения больных (методических рекомендаций), отсутствие препаратов в перечне ЖНВЛП и федерального перечня препаратов, предназначенных для лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности. Главные «медицинские» проблемы связаны с недостаточными диагностическими возможностями и отсутствием в субъектах специалистов, имеющих опыт назначения и работы с орфанными препаратами, а также специализированных центров для оказания медицинской помощи.

Таблица 27

Проблемы в субъектах РФ в сфере медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями (опрос 44 субъектов РФ)

№ п/п	Проблема	Кол-во субъектов, ее указавших
1	Недостаток финансовых средств в субъекте	27
2	Отсутствие федеральных стандартов и протоколов ведения больных (методических рекомендаций)	14
3	Отсутствие препаратов в перечне ЖНВЛП	9
4	Отсутствие федерального перечня орфанных препаратов	9
5	Отсутствие диагностических возможностей	7
6	Отсутствие специалистов, имеющих опыт назначения и работы с орфанными препаратами	6

7	Отсутствие специализированных центров оказания медицинской помощи	5
8	Отсутствие государственного регулирования цен на орфанные препараты	4
9	Сложность прогнозирования потребности в орфанных препаратах (изменчивость состояния и числа пациентов, отсутствие возможности прогноза расходов в связи с увеличением числа пациентов)	4
10	Ограничение числа «жизнеугрожающих ...» орфанных заболеваний постановлением правительства № 403	3
11	Отсутствие подтверждающей диагностики (в т.ч. бесплатной)	3
12	Длительность процедуры закупки орфанных препаратов в связи с требованиями 94ФЗ	3
13	Отсутствие информации из федеральных учреждений в регионы о постановке диагноза РЗ	2
14	Отсутствие отдельного федерального закона, регулирующего оказание медицинской помощи больным с РЗ	1
15	Отсутствие методов лечения	1
16	Недоступность современного полноценного лечения	
17	Поздняя диагностика	1
18	Дефицит врачебных кадров	1
19	Отсутствие образовательных программ для врачей первичного звена	1
20	Отсутствие регистра учреждений, в которых есть условия для диагностики и лечения	1
21	Отсутствие программы по оказанию медицинской помощи пациентам с РЗ	1
22	Ограниченность или отсутствие возможностей для оценки эффективности	1
23	Недостаточное количество квот на ВМП	1

Синее – «финансовые» проблемы, красное – «законодательные» и организационно-нормативные проблемы, черное – «медицинские» проблемы.

При проведении опроса субъекты РФ, а также общественные организации, оказывающие поддержку больным редкими заболеваниями, указали на то, что законодательными и исполнительными органами власти многих регионов (на сегодня подтверждена информация по 42 субъектам) неоднократно направлялись запросы в Федеральный центр с просьбами обратить внимание на критическую ситуацию, оказать поддержку из федерального бюджета, или расширить за счет самых высокзатратных и «нагрузочных» заболеваний существующие федеральные перечни и программы, но на сегодня все они пока остаются без ответа.

13. ВЫВОДЫ И ПРЕДЛОЖЕНИЯ

На основании результатов проведенного исследования и анализа полученных данных, а также информации, полученной из других открытых источников, можно сделать следующие основные выводы и предложения:

13.1 ВЫВОДЫ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ АНАЛИЗА

1. С внедрением законодательного регулирования в сфере редких (орфанных) заболеваний после принятия Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323 "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" произошли значительные положительные изменения в системе оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями, но одновременно вскрылись и новые проблемы, требующие не только соответствующих законодательных действий и решения финансовых вопросов, но и смены нормы общественного и «административного» сознания в данной сфере;
2. Распространенность заболеваний, включенных в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности в разных регионах РФ составляет от 0,42 до 15,05 (в среднем 7,31) на 100 тысяч населения. Самые высокие показатели распространенности отмечены у заболеваний, связанных с нарушениями обмена ароматических аминокислот, идиопатической тромбоцитопенической пурпурой и юношеского артрита с системным началом; самые низкие - у болезни «кленового сиропа», тирозинемии, гомоцистинурии. Показатели распространенности по многим заболеваниям значительно ниже эпидемиологических данных, встречающихся в научных публикациях, исследованиях и обзорах, что вероятнее всего связано с недостаточной выявляемостью и некорректным статистическим учетом пациентов;
3. Общее количество официально зарегистрированных больных, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности только за период 2012-2013 г.г. увеличилось в среднем на 60%,. Однако анализ эпидемиологических данных свидетельствует о проблемах с исполнением Приказа МЗ от 19 ноября 2012 г. №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 представления". Наблюдаются сбои в передаче информации о пациентах из медицинских организаций, установивших диагноз, в медицинские организации, в которых пациенты находятся на медицинском обслуживании и далее уполномоченный орган исполнительной власти субъекта. Особенно это касается ранее выявленных пациентов. Федеральный регистр в настоящее время пока не отражает реальную ситуацию с

- количеством пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;
4. Редкие заболевания не являются сугубо «детской» проблемой. В настоящее время взрослые пациенты составляют не менее 40%. Из 24 нозологий 16 встречается преимущественно у детей, 9 – преимущественно у взрослых;
 5. Смертность среди официально признанных пациентов с 24-я редкими заболеваниями, из которых 55% получало лечение, за год увеличилась с 0,6% до 0,7%. Так как показатели смертности, представленные регионами, при ряде заболеваний существенно ниже данных, полученных из других источников (это может быть связано с различиями в кодировках по МКБ-10 при установлении диагноза, ставшего непосредственной причиной смерти) для уточнения этого показателя необходимо дополнительное исследование;
 6. Доля инвалидов среди официально признанных пациентов с 24-я редкими заболеваниями за год снизилась с 56,1% до 46,2%. Положительная динамика свидетельствует о включении в регистр пациентов с более ранними (легкими) стадиями заболеваний и последующим своевременным оказанием медицинской помощи. Крайне высокий уровень инвалидизации подтверждает обоснованность выделения данных заболеваний в особую группу, требующую особого внимания государства. Наиболее инвалидизирующими заболеваниями являются пароксизмальная ночная гемоглобинурия, апластическая анемия неуточненная, тирозинемия, мукополисахаридозы, сфинголипидозы, глютарик (глутаровая) ацидурия, гомоцистинурия, нарушения обмена жирных кислот, болезнь Вильсона, незавершенный остеогенез, легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная), юношеский артрит с системным началом. Самый низкий уровень инвалидизации установлен среди пациентов с галактоземией. Обращает на себя внимание тот факт, что доля инвалидов федерального значения (инвалиды I, II группы и дети-инвалиды) составляет в целом по всей группе заболеваний 85,5%, а при отдельных нозологиях приближается к 100%. Профилактика инвалидности является основной целью лечения;
 7. Серьезным препятствием для улучшения ситуации с медицинской помощью и лекарственным обеспечением является несовершенство (недостаточность) нормативно-правовой базы. Региональные нормативно-правовые акты, регулирующие порядок обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания, предназначенными для лечения редких заболеваний, имеют 75% опрошенных регионов, положение о порядке предоставления медицинской помощи больных с редкими заболеваниями и источниках финансового обеспечения, закрепленное в территориальной программе государственных гарантий оказания медицинской помощи – 51%, региональные перечни льготных лекарственных препаратов, предназначенных для лечения редких заболеваний, а также специализированных продуктов лечебного питания (отдельные или в составе других региональных льготных перечней) – 48,9%; региональную программу (подпрограмму) диагностики и

лечения редких заболеваний – 27%. Значимой проблемой является полное отсутствие необходимых федеральных стандартов оказания медицинской помощи при ряде нозологий (пароксизмальная ночная гемоглобинурия, болезнь "кленового сиропа", нарушения обмена жирных кислот, гомоцистинурия, глютарик (глутаровой) ацидурия, галактоземия, болезнь Фабри, мукополисахаридоз I типа, незавершенный остеогенез), а также недостаточное количество видов (моделей) стандартов при остальных заболеваниях. Региональные стандарты медицинской помощи и протоколы ведения больных всего 7% регионов;

8. В результате проведенного анализа был сформирован «типовой» примерный набор нормативно-правовых актов, предназначенных для совершенствования системы медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями, который может быть предложен организаторам здравоохранения для дальнейшего внедрения на местах;
9. Отсутствие четко обозначенного перечня препаратов, специально предназначенных для лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности является серьёзным препятствием для доступа больных к необходимой терапии. В результате исследования сформирован примерный список лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания, который может послужить основой для формирования такого перечня, или же крайне актуальной коррекции существующих уже на сегодня перечней ЖНВЛП и препаратов для лечения 7ВЗН (при соответствующем расширении самого перечня высокочувствительных нозологий)
10. Обеспеченность лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания; пациентов с редкими заболеваниями остается значительно ниже целевых показателей (индикаторов) Государственной программы развития здравоохранения Российской Федерации. Несмотря на то, что в отдельных субъектах Российской Федерации органами исполнительной и законодательной власти прилагаются усилия по обеспечению необходимой медицинской помощью «редких больных», в целом по России закрыть существующую потребность в лечении в необходимых объемах только из региональных бюджетов не представляется возможным: доля пациентов, обеспеченных необходимыми им по медицинским показаниям лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания (из числа официально внесенных в Регистр) по отдельным нозологиям колеблется в среднем от 33% до 90%. Наименьший уровень обеспеченности имеют пациенты с гемолитико-уремическим синдромом, пароксизмальной ночной гемоглобинурией, дефектом в системе комплемента (наследственный ангионевротический отек), острой перемежающей (печеночной) порфирией, сфинголипидозами. При этом данные о «нуждаемости» в лекарственном обеспечении, предоставленные регионами в рамках исследования, при многих заболеваниях не всегда соответствуют усредненному показателю частоты предоставления лекарственных препаратов для медицинского применения,

- установленному стандартами медицинской помощи для соответствующих нозологий;
11. Общие расходы на лекарственное обеспечение пациентов, страдающих заболеваниями из «Перечня-24» в период с 2012 г. по 2013 г. выросли более чем в полтора раза. В 2014 г. ожидается дальнейший рост расходов до 40-50%. При этом реальная потребность в финансировании выше текущих расходов более чем на 50%. Соответственно ожидается значительный общий дефицит программ финансирования лекарственного обеспечения. Следует отметить, что крайне высоким является количественный рост дефицита финансирования в рублях – более чем в два раза;
 12. Более 50% расходов приходится всего на 4 заболевания. Это пароксизмальная ночная гемоглобинурия, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса), легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная), мукополисахаридоз, тип II;
 13. Доля бюджета, необходимого на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания для пациентов с 24-я редкими заболеваниями, к общему бюджету региона в 2014 году по анализируемым регионам в среднем составляет 0,21%. Доля бюджета, необходимого на редкие болезни в 2014 году к расчётному бюджету территориальных программ колеблется от 0,03% в Тюменской области до 3,09% в республике Бурятия (максимальный показатель) и в среднем составляет 0,82%;
 14. Общий дефицит бюджета необходимого на лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания для пациентов с 24-я редкими заболеваниями в проанализированных регионах на 2014 г. прогнозируется на уровне 39,1%, а с ожидаемым появлением вновь выявленных в течение года больных, учитывая сложившуюся тенденцию, может составить до двух третей от реальной потребности. Следовательно, необеспеченность пациентов необходимой медицинской помощью и препаратами, предназначенными для лечения редких заболеваний только возрастет;
 15. Сформировавшаяся в результате дефицита финансирования крайне низкая удовлетворенность (в среднем 40-60%) в обеспечении больных, страдающих нозологиями из «Перечня-24», должна послужить поводом для принятия неотложных мер по решению проблемы лекарственного обеспечения данной группы больных – как на федеральном, так и на региональном уровнях;
 16. В результате проведенного исследования установлено, что средняя потребность в финансировании необходимых лекарственных препаратов и лечебного питания на одного пациента, внесенного в Регистр, в период с 2012 г. по 2013 г. выросла на 52,4% и по состоянию на 2013 г. составляла в среднем 941 468,55 руб./год. При этом в 2014 г. ожидается рост потребности до уровня 1 299 481,27 рублей в год (на 38,0% по сравнению с 2013 г.);
 17. Средняя потребность в финансировании на лекарственные препараты и продукты лечебного питания на 1 реально нуждающегося пациента по всей группе 24

- нозологий в 2013 г. составила 1495077,40 руб. в год, а фактические расходы на 1 реально получающего терапию – 991589,59 руб. в год;
18. Средняя потребность на одного пациента, страдающего редкими орфанными жизнеугрожающими заболеваниями в 2013 г. составила 941 468,55 руб./год, что более чем в два раза выше, чем средние расходы на 1 пациента из регистра 7-ми высокочрезвычайных нозологий (446 364,29 руб./год) и говорит о сложившемся дисбалансе между федеральным и региональным финансированием обеих групп больных;
 19. Потребность в финансовых средствах для обеспечения лекарственными препаратами конкретных пациентов в конкретный период времени будет отличаться от «усредненных» показателей, при этом в отдельных случаях реальные расходы на лекарственные препараты только на 1 больного могут достигать до 60 млн. рублей в год и даже выше;
 20. Полученные в результате анализа данные позволяют с высокой долей вероятности в дальнейшем прогнозировать расходы по программе 24 нозологий в целом и по отдельным нозологиям как на общенациональном уровне, так и в каждом регионе по отдельности. Исходя из средней потребности 1 299 481,27 руб. на 1 больного в Регистре, в 2014 г. общая расчетная потребность в финансовых средствах составляет около 15 млрд. рублей, при этом ожидаемый дефицит финансирования может составить до 40% из расчетной потребности на внесенных в Регистр пациентов по состоянию на конец 2013 г. С учетом прироста диагностированных и внесенных в регистр новых пациентов в течение предстоящего периода финансирования, годовая потребность (по состоянию на конец 2014 г.) соответственно может составить около 25 млрд. рублей, что еще раз подтверждает факт крайней «нагрузочности» заболеваний из «Перечня-24» на бюджеты субъектов РФ;
 21. Основная проблема финансового обеспечения системы медицинской помощи больным, страдающим редкими заболеваниями состоит в том, что на сегодня между исполнительными органами федеральной и региональной власти не предусмотрено и не согласовано расширение необходимых для этого бюджетных затрат в рамках Территориальных программ госгарантий. Не учтены соответствующие доходные источники, позволяющие обеспечить лекарственное обеспечение для лечения редких (орфанных) заболеваний при формировании межбюджетных отношений федерального центра с субъектами РФ как на 2014, так и на последующие годы. Большинство регионов не имеют достаточно финансовых средств в собственном бюджете для закупки лекарственных препаратов, предназначенных для лечения таких заболеваний, пациенты лишены возможности получать жизненно необходимую таргетную терапию, в связи с чем продолжают инвалидизироваться и умирать. Выходом в данной ситуации может только отнесение полномочий по лекарственному обеспечению таких больных на федеральный уровень и/или целевое федеральное софинансирование таких высокочрезвычайных нозологий (субсидии);

22. Для принятия управленческих решений в сфере лекарственного обеспечения с целью разрешения накопившихся проблем и улучшения качества медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями путем установления федерального финансирования группы самых высокочатых («нагрузочных» для бюджета) и наименее обеспеченных нозологий необходимо установление и применение четких критериев и определенного порядка, позволяющих приходить к объективным и взвешенным выводам;
23. Опираясь на консолидированные данные, полученные в результате исследования, и проведенный анализ, сформирован следующий список заболеваний соответственно их затратности, нагрузочности на бюджеты и индикаторам (показателям) удовлетворенности в обеспечении лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания (в порядке убывания):

1. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия
2. Мукополисахаридоз тип II
3. Мукополисахаридоз тип VI,
4. Мукополисахаридоз тип I
5. Гемолитико-уремический синдром
6. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)
7. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)
8. Юношеский артрит с системным началом
9. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика
10. Тирозинемия
11. Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)

Перевод даже части из вышеуказанных нозологий на федеральное финансирование позволит во многом решить проблему дефицита региональных бюджетов и значительно улучшить ситуацию с медицинской помощью и лекарственным обеспечением как пациентов с другими редкими заболеваниями, так и в целом всех льготных категорий населения на уровне субъектов РФ;

24. В приказах Минздрава, касающихся высокотехнологичной медицинской помощи (ВМП), упоминаются только 15 из 24 нозологий. Наибольшие проблемы существуют с ВМП при нарушениях обмена веществ. Эта группа заболеваний может иметь самые разнообразные клинические проявления. При этом количество профилей очень ограничено. Чтобы получить квоту на ВМП у пациента должен быть установлен диагноз. Большинство редких заболеваний требуют высокотехнологичных методов на этапе диагностики, еще до постановки диагноза. В настоящее время высокотехнологичная диагностика осуществляется преимущественно за счет пациента;
25. Наиболее значимыми критериями, которые принимаются во внимание в субъекте при формировании потребностей и принятии решений при оказании медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями являются возможности федерального софинансирования, «нагрузка» на региональный бюджет, наличие

диагностической базы и обученных специалистов, наличие лекарственного препарата в стандартах лечения;

26. Большинство проблем в системе медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в субъектах относятся к категории «законодательных» и организационно-нормативных. Это недостаток финансовых средств в субъекте, отсутствие федеральных стандартов и протоколов ведения больных (методических рекомендаций), отсутствие препаратов в перечне ЖНВЛП и федерального перечня препаратов, предназначенных для лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности.

13.2 ПРЕДЛОЖЕНИЯ ПО СОВЕРШЕНСТВОВАНИЮ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ И ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

Анализ предложений регионов по совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями показал, что большинство субъектов (37 из 44 – 84%) считают наиболее целесообразным создание и утверждение отдельного перечня лекарственных препаратов для лечения редких болезней, финансируемого из федерального бюджета. 19 субъектов (43%) – отдало предпочтение целевому софинансированию из федерального бюджета, 12 (27%) – расширению программы «7 нозологий» (табл.28).

Следует отметить, что перечень заболеваний, для которых, по мнению регионов, необходимо целевое федеральное финансирование (софинансирование), практически полностью совпал с группой особо высокочрезвычайных нозологий с наименьшими показателями удовлетворенности в обеспечении лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания, определенной в результате мультикритериального анализа данных, полученных в исследовании.

Таблица 28

Предложения субъектов РФ по совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями (данные по опросу 44 субъектов РФ)

№ п/п	Предложения	Кол-во субъектов и качественная характеристика предложения
1	Совершенствование системы диагностики	13 (29,5%)
2	а) Создание федеральных специализированных центров оказания медицинской помощи	14 (31,8%)
3	Специализация федеральных специализированных центров	НБО, генетические, гематологические, ревматологические заболевания
4	Квотирование в существующие федеральные центры	1 (2,3%)
5	б) Создание окружных (межрегиональных) специализированных центров оказания медицинской помощи	12 (27,3%)
6	Специализация окружных (межрегиональных) специализированных центров	НБО, генетические, гематологические,

		ревматологические заболевания
7	в) Создание региональных специализированных центров оказания медицинской помощи	9 (20,5%)
8	Обучение специалистов, в т.ч. организаторов здравоохранения	28 (63,6%)
9	Создание координационной группы на федеральном уровне	16 (36,4%)
10	а) Расширение существующих федеральных перечней заболеваний («7 нозологий»)	12 (27,3%)
11	б) Создание и утверждение отдельного перечня лекарственных препаратов, финансируемого из федерального бюджета	37 (84,1%)
12	в) Целевое софинансирование из федерального бюджета (дотации, субвенции, другие межбюджетные трансферы)	19 (43,2%)
13	Заболевания, для которых необходимо федеральное финансирование (по мнению регионов)	1) гемолитико-уремический синдром, 2) пароксизмальная ночная гемоглобинурия, 3) апластическая анемия неуточненная, 4) наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), 5) идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура, 6) сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика, 7) мукополисахаридоз, тип I, 8) мукополисахаридоз, тип II, 9) мукополисахаридоз, тип VI, 10) легочная (артериальная) гипертензия, 11) юношеский артрит с системным началом
14	Разработка и принятие отдельного федерального закона, регулирующего оказание помощи больным с редкими заболеваниями	17 (38,6%)
15	Разработка и создание новых отечественных лекарственных препаратов/медицинских технологий для лечения редких заболеваний или аналогов оригинальных (дженерики, биоаналоги)	24 (54,5%)
16	Локализация производства оригинальных лекарственных препаратов для лечения редких заболеваний в России	19 (43,2%)
17	Оказание медицинской помощи и лекарственного обеспечения в федеральных специализированных клиниках с привлечением средств бюджетов для частичной компенсации затрат	1 (2,3%)
18	Совершенствование скрининга новорожденных	1(2,3%)
19	Включение орфанных препаратов в Перечень стратегически значимых лекарственных средств (Постановление Правительства РФ от 06.07.2011 № 1141-р)	1 (2,3%)
20	Включение орфанных препаратов в Перечень лекарственных препаратов, назначаемых по решению врачебной комиссии лечебно-профилактических	1(2,3%)

	учреждений, обеспечение которыми осуществляется в соответствии со стандартами медицинской помощи по рецептам врача (фельдшера) при оказании государственной социальной помощи в виде набора социальных услуг (Приказ МЗ от 18.09.2006 №665)	
21	Организация взаимодействия между федеральными центрами, осуществляющими диагностику РЗ, и органами управления здравоохранения субъектов по передаче информации о подтвержденных случаях РЗ	1(2,3%)
22	Выделение для каждой нозологии эксперта из федерального центра, ответственного за консультативную помощь в регионах	1(2,3%)
23	Создание межрегиональной системы транспортировки биологического материала с целью проведения диагностических исследований и возможности направления материала из одного региона в другой, а также механизма оплаты таких исследований	1(2,3%)
24	Создание региональных центров по редким болезням, основная функция которых координация и организация диспансерно-динамического наблюдения за больными.	1(2,3%)
25	Создание системы маршрутизации пациентов между региональными, окружными (межрегиональными) и федеральными учреждениями по конкретному заболеванию (группе заболеваний).	1(2,3%)
26	Создание окружных (межрегиональных) диагностических центров с возможностью направления из других регионов с созданием системы финансирования такой диагностики.	1(2,3%)
27	Системно решить проблему разделения полномочий между федеральным центром и субъектами позволит выделение из категории редких заболеваний очень редких заболеваний (встречаемость 1 случай на 100 тыс. населения) и отнесение финансирования лекарственного обеспечения этой категории больных за счет средств федерального бюджета (гемолитико-уремический синдром, пароксизмальная ночная гемоглобинурия, наследственный дефицит факторов свертываемости крови, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура, мукополисахаридозы, сфинголипидозы).	1(2,3%)

16 субъектов (36%) считают необходимым создание координационной группы на уровне Минздрава по решению законодательных и организационно-методических проблем в сфере редких болезней на федеральном уровне, 17 субъектов (39%) поддерживают разработку и принятие отдельного федерального закона, регулирующего оказание помощи больным с редкими заболеваниями.

Очень важным моментом, отмеченным 2/3 субъектов, является обучение специалистов, в т.ч. организаторов здравоохранения, по вопросам, касающимся медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями.

Касательно создания специализированных центров оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями мнение субъектов разделилось. Большинство поддержало идею создания федеральных (14 – 32%) и межрегиональных (окружных) центров (12 – 27%), специализирующихся на лечении наследственных болезней обмена веществ, генетических, гематологических и ревматологических заболеваний.

Наиболее интересным является предложение 3-х уровневой системы оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями (рис.14).

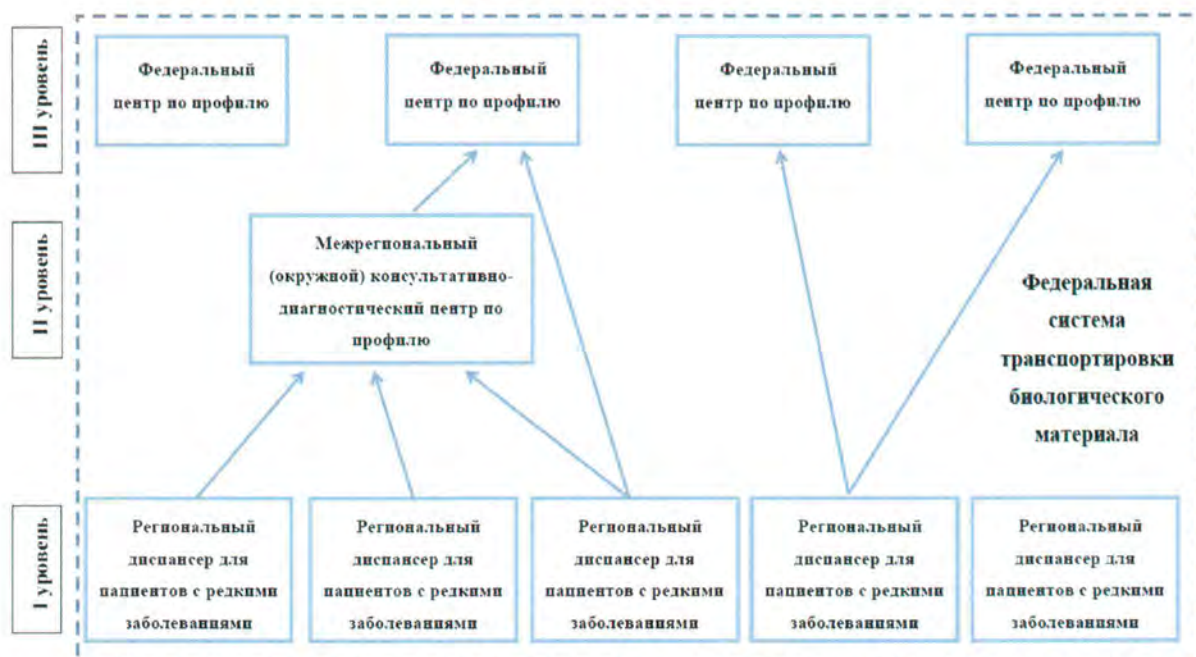


Рисунок 14. Система оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями

I уровень – региональный диспансер (центр) по редким болезням (РБ). Его основные задачи:

1. Оперативный учет пациентов с РБ и предоставление необходимой информации в органы государственной власти
2. Диспансерно-динамическое наблюдение за пациентами с РБ
3. Расчет потребности в лекарственных средствах и составление заявки
4. Координация и взаимодействие между научными, учебными, диагностическими и лечебно-профилактическими медицинскими учреждениями, оказывающими медицинскую помощь пациентам с РБ
5. Направление пациентов в федеральные, межрегиональные (окружные) и региональные стационарные медицинские учреждения
6. Выполнение рекомендаций федеральных, межрегиональных (окружных) и региональных стационарных медицинских учреждений
7. Программное амбулаторное (или в форме дневного стационара) лечение пациентов с РБ
8. Мониторинг течения заболевания и оценка эффективности лечения
9. Содействие улучшению знаний и накоплению профессионального опыта в области диагностики, лечения и реабилитации РБ
10. Внедрение современных программ скрининга РБ
11. Информационно-просветительская работа среди врачей и пациентов о РБ.

II уровень – межрегиональный (окружной) консультативно-диагностический центр. Его основная задача это диагностика редких заболеваний в том случае, когда развертывание диагностики на уровне региона не целесообразно.

III уровень – федеральный центр – основное профильное учреждение экспертного уровня.

При этом важно не только создать систему маршрутизации пациентов между центрами различного уровня, но и создать федеральную систему транспортировки биологического материала. Все это позволит с наименьшими затратами создать эффективную систему оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями.

В результате количественного и качественного анализа результатов структурированного запроса сформулированы предложения по качественному улучшению ситуации в сфере оказания медицинской помощи и обеспечения лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

Центр изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕврАзЭС совместно с Национальным Советом экспертов по редким заболеваниям при участии Социальной платформы партии «Единая Россия» предлагает ответственным органам законодательной и исполнительной власти федерального и регионального уровней, в соответствии с наделенными им полномочиями, следующие меры:

- разработать и внедрить систему финансирования оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями, предусматривающую механизмы финансирования не только за счет бюджетов субъектов РФ, но и с привлечением федерального бюджета, предусмотрев необходимые меры в краткосрочной (текущий 2014 год) и долгосрочной перспективе, позволяющие обеспечить выполнение целевых показателей (индикаторов) по удовлетворению потребности указанной категории граждан в необходимых лекарственных препаратах, а также специализированных продуктах лечебного питания до уровня, установленного Государственной программой развития здравоохранения Российской Федерации для отдельных категорий граждан и детей-инвалидов;
- при решении вопроса федерального финансирования в первую очередь рекомендуется рассмотреть самые высокзатратные и необеспеченные в части возможностей бюджетирования заболевания (или часть из них в порядке убывания, соответственно их затратности, нагрузочности на бюджеты и индикаторам (показателям) удовлетворенности в обеспечении лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания):
 1. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия
 2. Мукополисахаридоз тип II
 3. Мукополисахаридоз тип VI

4. Мукополисахаридоз тип I
 5. Гемолитико-уремический синдром
 6. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)
 7. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)
 8. Юношеский артрит с системным началом
 9. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика
 10. Тирозинемия
 11. Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра);
- разработать и внедрить единую типовую нормативно-правовую базу, направленную на комплексное регулирование оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями на федеральном и региональном уровнях, в том числе с использованием программно-целевого подхода, с последующим принятием Федеральной целевой программы по улучшению качества медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в РФ;
 - создать экспертные центры по редким заболеваниям на федеральном и окружных уровнях и департамент по редким болезням в Министерстве здравоохранения РФ;
 - разработать (с привлечением профильных экспертных групп специалистов и профессиональных сообществ) и внедрить протоколы ведения больных с редкими заболеваниями (клинические рекомендации) и привести в соответствие с ними стандарты оказания медицинской помощи, завершив подготовку и публикацию стандартов оказания медицинской помощи пациентам, страдающим редкими заболеваниями, в части тех, которые не приняты и не опубликованы в настоящее время;
 - разработать и внедрить (с привлечением экспертных групп специалистов и общественных организаций) необходимые механизмы контроля (обратной связи) для оценки результатов и эффективности реализации государственных программ оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями, разработать необходимые критерии и внедрить систему оценки медицинских технологий;
 - с целью получения объективной информации не реже 1 раза в год проводить анализ ситуации в данной сфере, предусмотрев выделение отдельной статьи бюджета на координационную деятельность и оценку эффективности;
 - сформировать Перечень лекарственных препаратов, предназначенных для лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности – согласно показаниям к применению, одобренным в установленном порядке Министерством здравоохранения РФ, и включить указанные препараты Перечень ЖНВЛП, утвержденный распоряжением Правительства Российской Федерации от 30.07.2012 № 1378-р, цены на которые регулируются государством;

- при формировании регионального формуляра льготных лекарственных препаратов предусмотреть его расширение за счет препаратов, предназначенных для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности);
- провести комплексную оценку необходимых финансовых затрат для обеспечения медицинской помощи и лекарственного обеспечения больным с заболеваниями, включенными в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности, рассмотрев возможность централизации контроля закупок и механизмов ценообразования с разработкой и внедрением соответствующей нормативно-регуляторной базы (Порядка) ;
- при разработке и внедрении медико-статистических электронных систем и форм учета (включая электронную медицинскую карту (ЭМК) пациента учитывать специфику и особенности редких заболеваний
- разработать и внедрить систему маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями, в т.ч. обеспечив преемственность при переходе пациентов из детской во взрослую сеть оказания помощи;
- при формировании региональных сегментов Федерального регистра больных редкими жизнеугрожающими заболеваниями предусмотреть возможность верификации данных с привлечением пациентских организаций, профессиональных сообществ медицинских специалистов, а также общественных советов при региональных органах управления здравоохранения;
- при внесении данных в региональный сегмент федерального регистра больных, страдающих редкими заболеваниями, дополнительно (путем предоставления пояснительных записок) предоставлять информацию о текущей потребности в препаратах, специально предназначенных для лечения редких заболеваний по существующим медицинским жизненным показаниям и рекомендованных медицинскими специалистами/экспертами, врачебными консилиумами или врачебной комиссией, но по тем или иным причинам не обеспеченных, не выписанных и не отпущенных (с указанием причины и сроков решения проблемы);
- обеспечить организацию на базе ведущих профильных учреждений региона цикла школ, круглых столов и форумов, посвященных актуализации проблемы редких (орфанных) заболеваний. Внедрить в практику привлечение врачей первичного звена к обучающим мероприятиям (круглым столам, школам, конференциям), проводимым профессиональным медицинским сообществом, а также общественными мероприятиями, с целью повышения уровня знаний и настороженности в части редких заболеваний – для своевременного их выявления и направления профильным специалистам.

Проблемы диагностики, лечения, реабилитации, льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями и мониторингования его эффективности не могут быть решены без неотложных комплексных и последовательных действий по формированию нормативно-правовой базы, внедрению обоснованных критериев для принятия административных решений, структурированной системы «маршрутизации» больных на этапах оказания медицинской помощи и без поддержки федерального бюджета. Только консолидированный подход позволит реализовать декларируемые гражданам РФ государственные гарантии в области здравоохранения в целом и редких (орфанных) заболеваний в частности.

ПРИЛОЖЕНИЕ 1

Перечень регионов, включенных в исследование и процент охвата населения относительно заданных анализа

Субъект РФ	Численность населения	% от общего населения РФ	Эпидемиология (статистика) - 47 регионов	Уровень обеспечения ЛП и ВМП - 45 регионов	Анализ бюджета по нозологиям - 34 региона	Анализ бюджета по регионам - 38 регионов	Организация медицинской помощи и нормативно-правовое регулирование - 45 регионов	Критерии учитываемые при принятии решений - 47 регионов	Проблемы в сфере медицинской помощи и лекарственного обеспечения - 44 региона	Предложения субъектов РФ по совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения - 44 региона
Алтайский край	2 390 912	1,7%	•	•	•	•	•	•	•	•
Архангельская область	1 191 316	0,8%	•	•	•	•	•	•	•	•
Владимирская область	1 413 010	1,0%	•	•	•	•	•	•	•	•
Волгоградская область	2 569 092	1,8%	•	•	•	•	•	•	•	•
Вологодская область	1 193 507	0,8%	•	•	•	•	•	•	•	•
Воронежская область	2 328 008	1,6%	•	•	•	•	•	•	•	•
Ивановская область	1 043 158	0,7%	•	•	•	•	•	•	•	•
Иркутская область	2 417 801	1,7%	•	•	•	•	•	•	•	•
Калининградская область	962 881	0,7%	•	•	•	•	•	•	•	•
Калужская область	1 004 785	0,7%	•	•	•	•	•	•	•	•
Карачаево-Черкесская Республика	470 059	0,3%	•	•	•	•	•	•	•	•
Кемеровская область	2 734 137	1,9%	•	•	•	•	•	•	•	•
Кировская область	1 310 636	0,9%	•	•	•	•	•	•	•	•
Костромская область	656 403	0,5%	•	•	•	•	•	•	•	•
Красноярский край	2 851 757	2,0%	•	•	•	•	•	•	•	•
Курганская область	877 362	0,6%	•	•	•	•	•	•	•	•
Ленинградская область	1 762 488	1,2%	•	•	•	•	•	•	•	•
Москва	12 111 194	8,4%	•	•	•	•	•	•	•	•
Московская область	7 129 218	5,0%	•	•	•	•	•	•	•	•
Ненецкий автономный округ	42 968	0,03%	•	•	•	•	•	•	•	•
Нижегородская область	3 281 008	2,3%	•	•	•	•	•	•	•	•
Новосибирская область	Ответ поступил в виде письма, без предоставления необходимых структурированных данных									
Омская область	1 974 237	1,4%	•	•	•	•	•	•	•	•
Республика Бурятия	973 982	0,7%	•	•	•	•	•	•	•	•
Республика Дагестан	2 964 822	2,1%	•	•	•	•	•	•	•	•
Республика Кабардино-Балкария	858 560	0,6%	•	•	•	•	•	•	•	•
Республика Калмыкия	282 009	0,2%	•	•	•	•	•	•	•	•

Республика Карелия	634 485	0,4%	•	•	•	•	•	•	•	•
Республика Саха	955 056	0,7%	•	•	•	•	•	•	•	•
Республика Татарстан	Ответ поступил в виде письма, без предоставления необходимых структурированных данных									
Республика Удмуртия	1 517 186	1,1%	•	•	•	•	•	•	•	•
Республика Хакасия	534 243	0,4%	•	•	•	•	•	•	•	•
Республика Чувашия	1 239 866	0,9%	•	•	•	•	•	•	•	•
Ростовская область	4 245 598	3,0%	•	•	•	•	•	•	•	•
Рязанская область	1 140 851	0,8%	•	•	•	•	•	•	•	•
Самарская область	3 210 735	2,2%	•	•	•	•	•	•	•	•
Санкт-Петербург	5 131 967	3,6%	•	•	•	•	•	•	•	•
Саратовская область	2 496 717	1,7%	•	•	•	•	•	•	•	•
Свердловская область	4 320 413	3,0%	•	•	•	•	•	•	•	•
Северная Осетия-Алания	704 245	0,5%	•	•	•	•	•	•	•	•
Ставропольский край	2 794 458	1,9%	•	•	•	•	•	•	•	•
Томская область	1 070 402	0,7%	•	•	•	•	•	•	•	•
Тульская область	1 521 307	1,1%	•	•	•	•	•	•	•	•
Тюменская область	3 545 885	2,5%	•	•	•	•	•	•	•	•
Ульяновская область	1 267 485	0,9%	•	•	•	•	•	•	•	•
Хабаровский край	1 338 966	0,9%	•	•	•	•	•	•	•	•
Ханты-Мансийский Автономный Округ	1 597 051	1,1%	•	•	•	•	•	•	•	•
Челябинская область	3 490 431	2,4%	•	•	•	•	•	•	•	•
Ямало-Ненецкий Автономный Округ	539 633	0,4%	•	•	•	•	•	•	•	•
ИТОГО численность населения регионов, у которых изучалась данная группа параметров	10 092 290			100 092 290	87 938 128	59 741 901	68 563 725	87 938 128	100 092 290	86 964 146
Доля от населения РФ, %	69,67%		69,67%	61,21%	41,59%	47,73%	61,21%	69,67%	60,54%	60,54%