

Лекарственное обеспечение детей с орфанными заболеваниями в Ростовской области

Н.В. Косякова

ФГБОУ ВО «Ростовский государственный медицинский университет» Минздрава РФ, Ростов-на-Дону, Россия

Provision of medicinal products to children with orphan diseases in the Rostov region

N.V. Kosiakova

Rostov State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Rostov-on-Don, Russia

Лекарственное обеспечение детей с орфанными заболеваниями является актуальной проблемой, так как при ее решении затрагиваются медицинские и социальные проблемы. Цель работы – изучение социально-экономических аспектов лекарственного обеспечения детей с орфанными заболеваниями в Ростовской области.

В региональном сегменте Федерального регистра больных с орфанными заболеваниями пациенты в возрасте до 18 лет составляют более 65% (темп прироста 76,6%), каждый второй пациент имеет инвалидность. Установлена структура нозологических форм орфанных заболеваний у пациентов в возрасте до 18 лет. Анализ стоимости патогенетической терапии больных с орфанными заболеваниями позволил установить топ-5 наиболее финансово-затратных нозологий. Учитывая особенность патогенетической терапии орфанного заболевания и особые условия введения препаратов, показана необходимость перераспределения финансирования медицинской помощи и дополнительного привлечения средств ОМС. Установлено, что орфанные заболевания не могут быть включены в клинико-статистические группы вместе с другими нозологиями, не относящимися к орфанным. При определении ориентировочной стоимости медицинской помощи и лекарственной терапии необходимо формирование самостоятельных клинико-статистических групп по каждому орфанному заболеванию и разработка показателей, характеризующих клинические ресурсы. Рассмотрены вопросы необходимости социальной адаптации детей с орфанными заболеваниями.

Ключевые слова: дети, орфанные заболевания, Ростовская область, лекарственное обеспечение, медицинская помощь, социальная адаптация.

Для цитирования: Косякова Н.В. Лекарственное обеспечение детей с орфанными заболеваниями в Ростовской области. Рос вестн перинатол и педиатр 2018; 63:(4): 95–100. DOI: 10.21508/1027–4065–2018–63–4–95–100

Provision of medicinal products to children with orphan diseases is an urgent problem, because its solution involves medical and social issues. The aim of this work was to study the social and economic aspects of provision of medicinal products to children with orphan diseases in the Rostov region.

In the regional segment of the Federal Register of patients with orphan diseases, patients under the age of 18 years represent over 65% (rate of increase 76.6%), one in two patients has a disability. Structure of nosological forms of orphan diseases of patients under the age of 18 years has been determined. An analysis of the cost of pathogenetic therapy of patients with orphan diseases allowed to establish the top-5 most financially costly nosologies. Given the peculiarity of pathogenetic therapy of orphan disease and special conditions of the administration of medicines, the need for redistribution of financing aid and additional attraction of CHI funds has been shown. It has been established that orphan diseases may not be included in the clinical and statistical groups together with other nosologies, not related to the orphan ones. When determining the estimated cost of medical care and medicinal therapy, it is necessary to form independent clinical and statistical groups for each orphan disease and develop indicators, characterizing clinical resources. Discussed the need for the social adaptation of children with orphan diseases.

Key words: children, orphan diseases, the Rostov region, provision of medicinal products, medical assistance, social adaptation.

For citation: Kosiakova N.V. Provision of medicinal products to children with orphan diseases in the Rostov region. Ros Vestn Perinatol i Peditr 2018; 63:(4): 95–100 (in Russ). DOI: 10.21508/1027–4065–2018–63–4–95–100

Лекарственное обеспечение детей с орфанными заболеваниями является актуальной проблемой, так как при ее решении затрагиваются важные медицинские и социальные вопросы. Цель настоящей работы – изучение социально-экономических аспектов лекарственного обеспечения детей с орфанными заболеваниями в Ростовской области.

Материал и методы исследования

На основании ретроспективного анализа за период 2012–2017 гг. изучена численность больных с ор-

фанными заболеваниями в региональном сегменте Федерального регистра; удельный вес пациентов в возрасте до 18 лет; показатели инвалидности этой группы пациентов. Методом сравнения удельных показателей установлена структура нозологических форм орфанных заболеваний у пациентов в возрасте до 18 лет. Проведен анализ стоимости патогенетической терапии и затрат регионального бюджета на лечение этих пациентов.

Результаты и обсуждения

Перечень орфанных заболеваний включает 24 нозологические формы/группы патологии, лекарственная терапия которых финансируется из регионального бюджета [1]. Численность больных с орфанной патологией в региональном сегменте Федерального

© Н.В. Косякова, 2018

Адрес для корреспонденции: Косякова Наталья Владимировна – к.ф.н., доцент кафедры управления и экономики фармации, фармацевтической технологии Ростовского государственного медицинского университета 344022 Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, д. 29

регистра в Ростовской области увеличилась со 153 человек в 2012 г. до 287 в 2017 г., в том числе отмечено увеличение количества больных детей в возрасте до 18 лет. Показатели, характеризующие региональный сегмент Федерального регистра лиц с орфанными заболеваниями, представлены в табл. 1.

В региональном сегменте Федерального регистра больных с орфанными заболеваниями преобладают пациенты в возрасте до 18 лет, их доля составляет более 65%. Однако отмечается снижение количества больных данной категории, связано это с получением такими больными своевременной терапии эффективными лекарственными препаратами, увеличением продолжительности жизни и переходом по достижении 18 лет во взрослый сегмент. В то же время в регистре абсолютное количество пациентов до 18 лет увеличилось на 82 человека, темп прироста составил 76,6%. Увеличение численности обусловлено проводимым неонатальным скринингом на пять нозологических форм, а также сформированной системой диагностики орфанных заболеваний. Как следует из табл. 1, каждый второй пациент в возрасте до 18 лет имеет инвалидность, уровень инвалидности в 2012 г. составил 46,7%, в 2017 г. — 58,2%. Орфанные заболевания являются причиной смерти в течение первого года жизни в 35% случаев, в возрастной группе 1–5 лет в 10% и в возрасте 5–15 лет в 12% случаев [2].

Основными элементами системы оказания медицинской и лекарственной помощи пациентам с редкими заболеваниями являются подтверждающая диагностика и окончательное установление диагноза орфанного заболевания. Осуществляется обязательное включение данного пациента в региональный сегмент Федерального регистра больных с орфанными заболеваниями, что дает ему право на государственную поддержку для обеспечения лекарственными препаратами, специализированными продуктами лечебного питания, техническими средствами и средствами по уходу. В соответствии со статьями 16 и 83 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» организация обеспечения граждан лекарственными препаратами для лечения редких

(орфанных) заболеваний относится к полномочиям органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья.

В Ростовской области в соответствии с приказом Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» проводится неонатальный скрининг в государственных и муниципальных учреждениях здравоохранения всех новорожденных детей на наличие пяти наследственных заболеваний: адреногенитальный синдром, галактоземия, муковисцидоз, фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз [3]. Ранняя диагностика наследственных заболеваний позволяет предупредить развитие симптомов болезни, а своевременное начало лечения позволяет предотвратить инвалидизацию и улучшить качество жизни детей.

Для многих орфанных заболеваний необходима биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика. В Ростовской области проводится биохимическая диагностика редких форм нарушений обмена аминокислот, органических кислот и нарушений окисления жирных кислот с использованием технологии tandemной масс-спектрометрии. Это позволяет диагностировать тирозинемия, болезнь «кленового сиропа», другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия), гомоцистинурию, глутаровую ацидурию, нарушения обмена жирных кислот. Таким образом, в области по 9 из 24 орфанных (редких) заболеваний осуществляется подтверждающая диагностика, а для 11 заболеваний имеется система диспансерно-динамического наблюдения [4].

В Южном федеральном округе функционируют лаборатории молекулярно-генетической диагностики на базе медико-генетических центров и консультаций. Однако для большинства орфанных заболеваний требуется диагностирование в лабораториях федерального уровня.

Раннему выявлению, лечению и реабилитации детей с редкими (орфанными) заболеваниями способствуют мероприятия, утвержденные распоряжением

Таблица 1. Характеристика регионального сегмента Федерального регистра больных с орфанными заболеваниями
Table 1. Characteristics of the regional segment of the Federal Register of patients with orphan diseases

Показатель	2012 г.	2013 г.	2014 г.	2015 г.	2016 г.	2017 г.
Всего больных	153	205	208	242	272	287
Количество больных в возрасте до 18 лет:						
абс.	107	117	133	151	180	189
%	69,9	57,1	63,9	62,4	66,2	65,9
Темп прироста численности пациентов в возрасте до 18 лет, %	—	9,3	24,3	41,1	68,2	76,6
Инвалидность до 18 лет:						
абс.	50	56	67	77	106	110
%	46,7	47,9	50,3	51,0	58,9	58,2

Правительства РФ от 31.08.2016 г. №1839-р «Концепция развития ранней помощи на период до 2020 г.». Целью является разработка основных принципов и положений для создания условий предоставления услуг ранней помощи, обеспечивающих раннее выявление нарушений здоровья и ограничений жизнедеятельности, оптимальное развитие и адаптацию детей, интеграцию семьи и ребенка в общество, профилактику или снижение выраженности ограничений жизнедеятельности, укрепление физического и психического здоровья, повышение доступности образования для детей целевой группы [5].

Анализ регионального регистра больных в возрасте до 18 лет с орфанными заболеваниями позволил установить структуру нозологических форм орфанных заболеваний в соответствии с МКБ 10. Основную группу составляют болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ. Эта группа объединяет 16 форм патологии: гиперфункцию гипоталаза, нарушения обмена ароматических аминокислот, нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью и обмена жирных кислот, другие нарушения обмена аминокислот, углеводов, нарушения обмена сфинголипидов и другие болезни накопления липидов, нарушения обмена глюкозаминогликанов, нарушения обмена порфирина и билирубина и нарушения минерального обмена. Эти формы патологии составляют от 63,2 до 70,2% в структуре заболеваний пациентов регионального регистра (рис. 1).

На втором месте (около 20%) в структуре находятся заболевания костно-мышечной системы и соединительной ткани (юношеский, ювенильный артрит). Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм, представлены шестью нозологическими формами и составляют от 6,6 до 10,1%. Врожденные аномалии

(пороки развития), деформации и хромосомные нарушения занимают около 8,0%.

Контент-анализ стандартов медицинской помощи по 24 редким заболеваниям/группам заболеваний показал, что отсутствуют стандарты по следующим нозологиям: пароксизмальная ночная гемоглобинурия (болезнь Маркиафавы–Микели) D59.5, дефект в системе комплемента D84.1, галактоземия E74.2, мукополисахаридоз, тип I E76.0, незавершенный остеогенез Q78.0.

Для некоторых заболеваний стандарты имеются только для отдельных категорий пациентов: для детей – 15 стандартов, для взрослых – 7 стандартов и один стандарт для детей и взрослых. Девять стандартов утверждают первичную медико-санитарную помощь для амбулаторного этапа и только один стандарт – для стационарного этапа лечения. В 16 стандартах утверждена специализированная медицинская помощь – стационарный этап, в 8 стандартах описаны два вида указанной помощи. По 14 заболеваниям отсутствуют утвержденные стандарты оказания амбулаторной помощи, а по семи – стационарной.

Больные с редкими (орфанными) заболеваниями, входящими в «Перечень 24», обеспечиваются лекарственными препаратами за счет средств областного бюджета. На патогенетическое лечение пациентов в возрасте до 18 лет из областного бюджета Ростовской области израсходовано от 41,9 млн руб. в 2013 г. до 194,4 млн руб. в 2017 г. (рис. 2).

При этом до принятия закона №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в РФ» финансовые затраты на лекарственное обеспечение больных с орфанными заболеваниями составляли 11,0 млн руб. в год. Полученные результаты свидетельствуют о расширении доступности лекарственной помощи пациентам до 18 лет, имеющим орфанные заболевания.

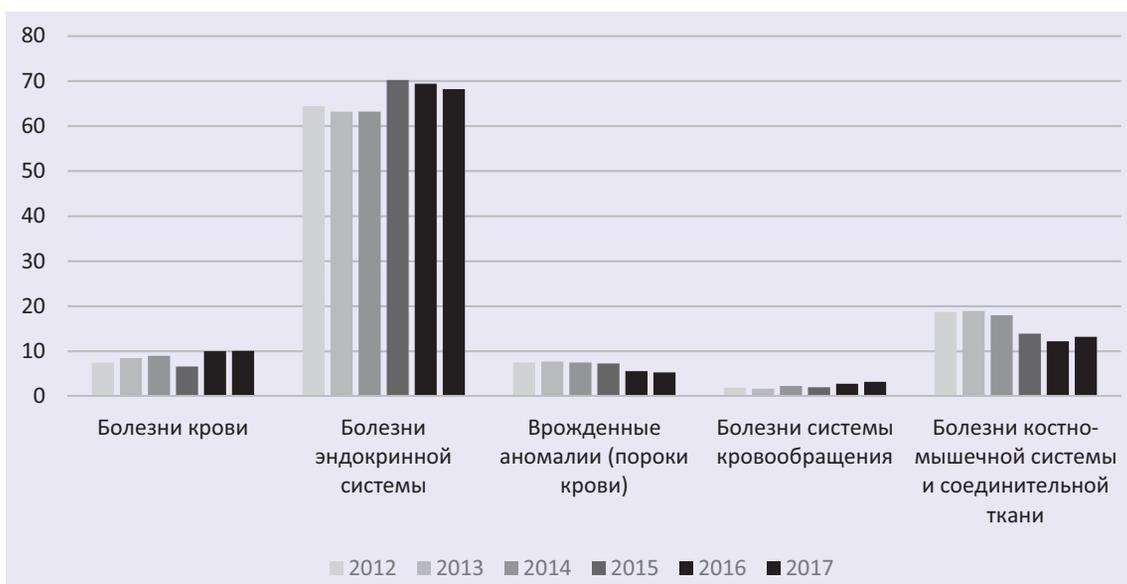


Рис. 1. Формы орфанных заболеваний у пациентов в возрасте до 18 лет в соответствии с МКБ-10
 Fig. 1. Forms of orphan diseases patients up to 18 years, in accordance with ICD-10

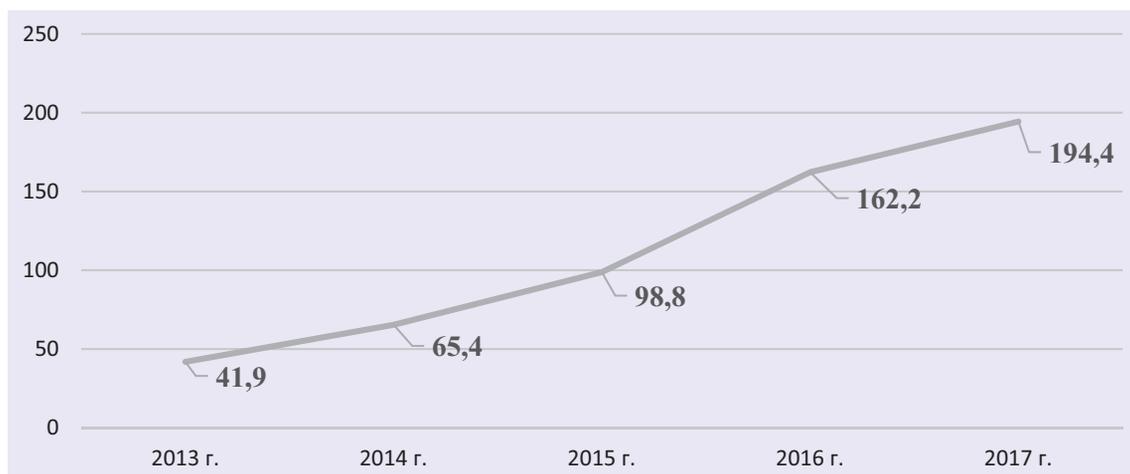


Рис. 2. Затраты (в млн. руб.) регионального бюджета Ростовской области на патогенетическое лечение пациентов орфанными заболеваниями до 18 лет

Fig. 2. The cost of the regional budget for pathogenetic orphan diseases patients to 18 years, mln rubl.

Анализ стоимости патогенетической терапии больных с орфанными заболеваниями позволил установить наиболее финансово-затратные нозологии (табл. 2). Представленные данные свидетельствуют о необходимости государственной поддержки больных с орфанными заболеваниями, так как стоимость терапии достигает десятки миллионов рублей в год.

Особенностью патогенетической терапии многих орфанных заболеваний являются специфические условия введения препаратов – под наблюдением врача или непосредственное введение квалифицированным, специально подготовленным сотрудником (в лечебно-профилактическом учреждении), а также соблюдение особых условий хранения препарата. Для обеспечения этих условий больные направляются в стационарные отделения медицинских организаций или отделения дневного стационара, что ведет к проблемам организационного характера:

- затраты на лекарственные препараты для терапии орфанных заболеваний не предусмотрены в общем объеме средств при финансировании медицинской организации;
- возникает необходимость перераспределения финансирования медицинской помощи, так как оплата пребывания больного в условиях стационара осуществляется из средств ОМС, а финансирование лекарственной помощи больным с редкими заболеваниями из «Перечня 24» – из общего объема средств территориальной программы госгарантий;

нара осуществляется из средств ОМС, а финансирование лекарственной помощи больным с редкими заболеваниями из «Перечня 24» – из общего объема средств территориальной программы госгарантий;

- больному с орфанным заболеванием требуется регулярная (например, один раз в неделю) госпитализация в стационар для введения препарата, в этом случае повторная госпитализация рассматривается как дефект медицинской помощи с наложением штрафных санкций;
- утвержденные тарифы в системе ОМС для расчета стоимости законченного случая лечения не могут быть использованы при определении стоимости госпитализации больного с орфанным заболеванием;
- понятие законченного случая лечения больного неприменимо для данной категории заболеваний [6].

На основании «Методических рекомендаций по способам оплаты медицинской помощи за счет средств обязательного медицинского страхования» [7] рассчитана ориентировочная стоимость получения медицинской услуги больным с орфанным заболеванием М 08.2 (Юношеский артрит с системным началом) – 55,5 тыс. руб.: базовая ставка 20,0 тыс. руб. × коэффициент затратоемкости 1,85 × коэффициент

Таблица 2. Топ-5 финансово-затратных нозологий орфанных заболеваний в Ростовской области в 2017 г.

Table 2. Top-5 financially expensive orphan diseases technologies in the Rostov region in 2017

ТОР	Наименование нозологии по МКБ 10	МНН лекарственного препарата	Стоимость годового курса лечения, млн руб.
1	Мукополисахаридоз, тип VI	Галсульфаза	47,5
2	Тирозинемия	Нитизинон	34,4
3	Мукополисахаридоз, тип II	Идурсульффаза	33,4
4	Другие сфинголипидозы: Нимана–Пика	Миглустат	10,9
5	Мукополисахаридоз, тип I	Ларонидаза	9,1

Примечание. ТОР – территория опережающего развития; МНН – международное непатентованное наименование лекарств.

уровня 1,5 = стоимость случая лечения 55,5 тыс. руб. Доля расходов на медикаменты при данной клинико-статистической группе составляет 40% и ориентировочная стоимость оказания стационарной медицинской помощи – 22,2 тыс. руб. Полученная сумма меньше стоимости орфанного препарата адалимумаб (37,4 тыс. руб.), необходимого для лечения одного законченного случая [6].

Полученный результат свидетельствует о том, что орфанные заболевания не могут быть включены в клинико-статистические группы вместе с другими нозологиями, не относящимися к орфанным. При определении ориентировочной стоимости медицинской помощи и лекарственной терапии необходимо формирование самостоятельных клинико-статистических групп по каждому орфанному заболеванию и разработка показателей, характеризующих клинические ресурсы.

Для полноценной жизни больные, страдающие орфанными заболеваниями, нуждаются не только в лекарственной терапии, специализированном питании, поддерживающей терапии, но и в коррективке социального поведения, лечебной физкультуре, санаторно-курортном лечении. Эти виды помощи доступны в первую очередь при наличии инвалидности. Для больного ребенка только родители являются опорой в формировании его как личности, обеспечении полноценного общения и получения образования. При этом и ребенок, и родители нахо-

дятся в тяжелом психоэмоциональном состоянии. В Федеральном законе № 419-ФЗ от 01.12.2014 г. появилось новое понятие «абилитация инвалидов» – процесс формирования отсутствовавших у инвалидов способностей к бытовой, общественной, профессиональной и иной деятельности, т.е. обучение тому, чего ребенок никогда не умел делать. Это важно для детей, которые имеют нестойкие нарушения функции организма и анатомические дефекты. Для больных с редкими заболеваниями важен многофакторный подход к оценке последствий болезни: нарушение функций организма, ограничение жизнедеятельности и социальная адаптация [8].

Заключение

Организация медицинской помощи и лекарственного обеспечения для пациентов с орфанными заболеваниями в возрасте до 18 лет является медико-социальной и экономической проблемой. Неонатальный скрининг и сформированная система подтверждающей диагностики способствуют своевременному установлению диагноза и началу патогенетической терапии. В Ростовской области созданы условия для доступности лекарственной терапии детям с орфанными заболеваниями, но данная категория пациентов нуждается и в социальной адаптации, коррективке социального поведения, лечебной физкультуре, доступном санаторно-курортном лечении.

ЛИТЕРАТУРА (REFERENCES)

1. О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента. Постановление Правительство Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403. Режим доступа: <http://legalacts.ru/doc/postanovlenie-pravitelstva-rf-ot-26042012-n-403/> [On the operation of the Federal Register of persons suffering from chronic and progressive zhizneugrozhajushimi of rare (orphan) diseases, leading to a reduction in life expectancy of citizens or of their disability, and its regional segment. Decree of the Government of the Russian Federation from April 26, 2012 N 403. URL: [http://legalacts.ru/doc/postanovlenie-pravitelstva-rf-ot-26042012-n-403/\(in Russ\)](http://legalacts.ru/doc/postanovlenie-pravitelstva-rf-ot-26042012-n-403/(in Russ))]
2. Редкие болезни и орфанные препараты. URL: <http://www.rare-diseases.ru/> [Rare diseases and orphan drugs. URL: <http://www.rare-diseases.ru/> (in Russ)]
3. О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания. Приказ Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 № 185. Режим доступа: <http://pravomed.ru/legislation/fz/3298/> [Newborn screening of children for hereditary diseases. «order of the Ministry of the Russian Federation dated 22.03.2006 № 185. URL: [http://pravomed.ru/legislation/fz/3298/\(in Russ\)](http://pravomed.ru/legislation/fz/3298/(in Russ))]
4. Доступность медицинской помощи и лекарственного обеспечения больных с редкими заболеваниями в Российской Федерации: реалии и пути решения проблем (результаты медико-экономического исследования за период 2013–2015 гг.). Режим доступа: <http://euras.center/Report.pdf> [Accessability of medical care and medicines for patients with rare diseases in the Russian Federation: the realities and ways to solve problems (results of medical and economic research for the period 2013-2015). Available at: <http://euras.center/Report.pdf> (in Russ)]
5. Об утверждении Концепции развития ранней помощи в Российской Федерации на период до 2020 г. Распоряжение Правительства РФ от 31.08.2016 N 1839-р. Режим доступа: http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_204218/ [Approving the Concept of Early Aid Development in the Russian Federation for the Period to 2020. Order of the Government of the Russian Federation from 31.08.2016 N 1839-r. Available at: [dostupa:http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_204218/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_204218/) (in Russ)]
6. Соколов А.А., Александрова О.Ю., Кадыров Ф.Н., Косякова Н.В. Возможности использования средств ОМС для финансирования лекарственного обеспечения при оказании медицинской помощи больным редкими заболеваниями. Менеджер здравоохранения 2016; 7: 65–78. http://www.diabetes-ru.org/files/2017-04-17_Bibloodose.pdf [Sokolov A.A., Aleksandrova O.Yu., Kadyrov F.N., Kosyakova N.V. The possibility of using JMS tools for funding drug supply in the provision of medical assistance for patients with rare diseases. Menedzher zdravookhraneniya 2016; 7: 65–78. Available at: http://www.diabetes-ru.org/files/2017-04-17_Bibloodose.pdf (in Russ)]
7. О методических рекомендациях по способам оплаты медицинской помощи за счет средств обязательного

медицинского страхования. Письмо Минздрава России № 11-9/10/2-7938, ФФОМС № 8089/21-и от 24.12.2015. Режим доступа: http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_191128/

8. [About methodical recommendations on ways of payment of medical aid at the expense of means of obligatory medical insurance. Letter of the Ministry of Health of Russia № 11-9/10/2-7938, FFOMS № 8089/21-i from 24.12.2015.

Available at: http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_191128/ (in Russ)]

9. Приключения розовой справки. Rarus Редкие болезни в России 2016; 3 (декабрь): 50–54. Режим доступа: <http://journal.rare-diseases.ru/files/rarus2016-12.pdf> [The Adventures of the Pink Help. Rarus Redkie bolezni v Rossii 2016; 3 (decembre): 50–54. Available at: <http://journal.rare-diseases.ru/files/rarus2016-12.pdf> (in Russ)]

Поступила 17.05.18

Received on 2018.05.17

Конфликт интересов:

Авторы данной статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов и финансовой поддержки, о которых необходимо сообщить.

Conflict of interest:

The authors of this article confirmed the lack of conflict of interest and financial support, which should be reported.