

5. Баринаова Ж.В., Брылякова Л.И. Здоровье лиц пожилого возраста / Бюллетень Национального научно-исследовательского института общественного здоровья имени Н.А. Семашко. 2017. № 4. С. 5-10.

6. Киртадзе И.Д., Черкасов С.Н., Федяева А.В. Гендерные особенности психологической компоненты качества жизни при мультиморбидности в пожилом возрасте // Бюллетень НИИ Общественного здоровья имени Н.А. Семашко, Россия, г. Москва. - 2016. - выпуск 7. - с. 32-37.

7. Черкасов С.Н., Киртадзе И.Д. Влияние жизненных приоритетов на самооценку здоровья у населения старших возрастных групп // Общественное здоровье и здравоохранение. – Казань. - №1. – 2019. – с.40-43.

DOI: 10.25742/NRIPH.2019.01.015

Чичерин Л.П.¹, Прокофьева Я.А.²

СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

1. ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»

2. ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России

Chicherin L.P.¹, Prokofyeva Y.A.²

MODERN PROBLEMS OF ORPHAN DISEASES

1. FSSBI «N.A. Semashko National Research Institute of Public Health»

2. Pirogov Russian National Research Medical University (RNRMU)

Контактная информация:

Чичерин Леонид Петрович, E-mail: leo2506@gmail.com

Резюме. В статье сделана первая попытка рассмотрения правовой документальной базы на федеральном уровне по проблемам редких/орфанных заболеваний с целью её обобщения и систематизации как существенной основы раннего выявления патологии, оптимизации межведомственного медико-социального обеспечения контингента.

Ключевые слова: орфанные заболевания, законодательство, подзаконные акты, межведомственный подход, медико-социальная помощь.

Abstract: in article the first attempt of consideration of legal documentary base at the federal level on problems of rare/orphan diseases for the purpose of its generalization and systematization as essential basis of early detection of pathology, optimization of interdepartmental medico-social security of the contingent is made.

Key words: orphan diseases, legislation, bylaws, interdepartmental approach, medico-social help.

Во всем мире ежегодно, 29 февраля, отмечается Международный день редких заболеваний (Rare Disease Day). Символично, что это день, который бывает только раз в четыре года, поэтому он и выбран символом орфанной патологии человека. Впервые дату стали отмечать 29 февраля 2008 г. по предложению Европейской организации по редким заболеваниям (EURORDIS) в целях повышения информированности о редких болезнях. Сначала США, а затем и другие государства присоединились к проведению различных организационных, информационных, научных мероприятий по вопросам редких заболеваний, приуроченных к этой дате. Ныне таких государств насчитывается более 90, в их числе Российская Федерация. Всего, по материалам ВОЗ, известно более 6000 орфанных болезней.

Повышенный интерес к редким заболеваниям не случаен и по той причине, что они в той или иной степени затрагивают интересы, по сути дела, каждой области медицины. Множество из форм этой группы характеризуется широким спектром расстройств и симптомов, которые варьируют не только при разных заболеваниях, но у разных пациентов, страдающих одной и той же патологией. К тому же относительно часто встречающиеся симптомы могут маскировать лежащее в основе редкое заболевание. Примерно 80% из них имеют генетическую природу, остальные являются следствием инфекций (бактериальных или вирусных), аллергических реакций, воздействия вредных факторов окружающей среды и др.

Одной из задач исследования является анализ, обобщение и систематизация правовой документальной базы действующего федерального законодательства, соответствующих подзаконных актов по многоаспектным проблемам орфанных заболеваний с целью коррекции (повышения качества работы) соответствующих служб; медицинских, социальных, юридических и иных. Основные

примененные методы: статистический, экспертных оценок, аналитический и другие.

Единого, общепринятого на международном уровне определения частоты патологии для отнесения нозологических форм к орфанным заболеваниям не существует, как нет и единого критерия их включения в данную группу. Понятие «редкие (орфанные) заболевания» впервые в нашей стране на государственном уровне было введено в ст. 44 ФЗ-323 таковыми являются заболевания с распространенностью не более 10 случаев на 100 тыс. населения.

Изучение показало, что проблемы пациентов с редкими заболеваниями схожи во всем мире.

Низкая частота встречаемости сопровождается рядом проблем: своевременность и точность диагностики, нехватка опыта работы с данными пациентами, недостаток полезной, точной и своевременной информации, отсутствие единой системы в исследованиях, разработка лекарственных препаратов экономически невыгодна, лечение дорогостоящее.

Особенно необходима активизация соответствующего научного поиска и разработка рекомендаций по профилактике, диагностике и лечению редких болезней.

В любой стране пациент с орфанной патологией в силу её специфики являет собой своеобразный индикатор степени участия государства и его институтов, практической деятельности, прежде всего, системы здравоохранения и др. Специалистами высказывается опасение, что в сегодняшней ситуации «оптимизации» расходов в системе здравоохранения в нашей стране, пациенты с редкими заболеваниями могут оказаться невольной мишенью экономии бюджетных средств в медицине. А, как свидетельствует официальный сайт Минздрава России, перечень числа редких для страны заболеваний включает в себя 226 наименований

За последние годы в области оказания медицинской помощи при орфанной патологии в РФ можно отметить ряд положительных изменений, касающихся, в первую очередь, её нормативно-правового обеспечения. Прежде всего, приняты законы, позволяющие создать основы для диагностики и лечения пациентов с редкими заболеваниями. Получили законодательное закрепление определения понятия «орфанные заболевания», источники финансирования их лечения, как и процедура, регламентирующая упрощенную регистрацию препаратов для проведения лечения (федеральные законы от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»; от 12.04.2010 г. № 61 «Об

обращении лекарственных средств» (с изменениями на 27 декабря 2018 г.) и др.

Перечень из 24 жизнеугрожающих и хронически прогрессирующих редких заболеваний утвержден постановлением Правительства России от 26.04.2013 г. № 403 «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».

Порядок ведения федерального регистра ряда из таких редких заболеваний регламентируется постановлением Правительства РФ от 26 апреля 2012 года № 404 «Об утверждении Правил ведения Федерального регистра лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, лиц после трансплантации органов и (или) тканей. Пациенты с болезнью Гоше (около 300 пациентов в России), муковисцидозом (около 3 тыс. пациентов), другими состояниями, ассоциированными с редкими заболеваниями, включенные в федеральный регистр, обеспечиваются базовой лекарственной терапией за счет федерального бюджета.

Согласно приказу Минздрава России от 15 ноября 2012 года № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» устанавливается объем и порядок оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, который и является обязательным для выполнения

Ранее Указом Президента РФ от 01.06.2012 г. № 761 «О Национальной стратегии действий в интересах детей на 2012-2017 годы» подчеркивалась важность и необходимость создания федерального регистра детей с редкой патологией, организации - согласно данному регистру - адресного финансирования их лечения за счет бюджетных ассигнований федерального бюджета. Это направлено на ускорение обеспечения детей с орфанными заболеваниями специальным лечением, питанием и реабилитационным оборудованием.

В утвержденный Минздравом страны Перечень редких (орфанных) заболеваний, по состоянию на 15 января 2014 года, входили 215 патологий. Ныне всего в Федеральный регистр лиц с орфанной патологией включены 11.557 пациентов, из них 6.761 ребенок.

С 2007 года действует федеральная программа «Семь нозологий» наиболее распространенными, редкими заболеваниями, она стала

успешной моделью лекарственного обеспечения пациентов с высокозатратным, часто пожизненным лечением. В соответствии с пунктом 9 статьи 83 упомянутого 323-ФЗ, пациенты с данными заболеваниями должны обеспечиваться лекарственной терапией за счет средств бюджетов субъектов РФ. Гарантии по обеспечению граждан лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний закреплены постановлением Правительства РФ от 28 ноября 2014 года № 1273 «О программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2015 год и на плановый период 2016 и 2017 годов».

По рекомендациям ЕРБ ВОЗ (2012), необходимы совместные инициативы, направленные на проведение научного поиска в области лечения редких болезней, разработку лекарств от них. Хотя недостаточное финансирование по-прежнему остается проблемой многих государств. Полагаем, что нормативно-правовой аспект данного раздела в силу своей важности заслуживает отдельного, более детального освещения.

Таким образом, проведенная нами экспертная оценка показывает огромное число принимаемых в России на федеральном уровне законодательных гарантий по проблеме орфанной патологии, как взрослого, так и детского контингента. Налицо и большое число ведомственных, но зачастую разобщённых документов в данной области Минздрава РФ, Минтруда РФ и др. Обращает на себя внимание, что, согласно многим из них, акцент в работе заинтересованных органов и организаций делается преимущественно на лекарственное обеспечение, что, как указывалось выше, несомненно, важно. Однако анализ свидетельствует, что такое одностороннее внимание как бы на второй план перемещает конкретные на сегодня, реальные возможности профилактики патологии, раннего массового обследования новорожденных на целый ряд видов таких заболеваний. Игнорируется и накопленный в данном направлении на местах практический опыт работы, формы и методы её организации, межведомственной интеграции в деле конкретной медико-социальной помощи пациентам, семьям с проведением социального патронажа и др.

По нашему мнению, одним из направлений исследований в России должен стать углубленный анализ и систематизация огромного массива уже действующих нормативно-правовых гарантий, организационно-методической и иной документации в помощь как специалистам, научным работникам, так и самими пациентам, семьям

с детьми. В научном обосновании с использованием накопленного опыта, практических наработок на местах нуждаются и рациональные, адаптированные к специфике территории формы межведомственной интеграции, организации медико-социальной помощи, с акцентом на работу с семьями детей на уровне амбулаторного звена, включая возрождение социально-правовых кабинетов, улучшение информированности родителей.

Сегодня задачи и технологии диагностики и лечения орфанной патологии предусмотрены Концепцией предиктивной, превентивной и персонализированной медицины, утвержденной приказом Минздрава России от 24.04.2018 г. № 186.

В дальнейшей разработке предложений и решений, связанных с редкими заболеваниями, важна роль Совета Федерации Федерального Собрания РФ, ГД РФ, Минздрава России, Минтруда России, иных заинтересованных ведомств, Общественной палаты РФ, Общероссийского народного фронта и пр. Как и необходимость вклада СМИ, профессиональных медицинских ассоциаций, Всероссийского общества орфанных заболеваний, других соответствующих организаций (в том числе и самих пациентов) благотворительных фондов поддержки и иных структур на местах.

Следует подчеркнуть, что особенности ситуации с нормативно-правовым и организационно-методическим обеспечением проблем, связанных с орфанной патологией применительно к детскому населению - самостоятельная, государственная проблема, требующая специального рассмотрения.

Литература

1. Объединим усилия в борьбе с редкими болезнями // Бюллетень ВОЗ.- Выпуск 90, № 6, июнь 2012 г.
2. Новиков П.В. Правовые аспекты редких (орфанных) заболеваний в России и мире // Медицина, 2013, № 4. – С. 53-73. Электронный ресурс - <http://www.fsmj.ru/015133.html>
3. Рекомендации круглого стола Комитета Государственной Думы по охране здоровья на тему «О проблеме редких заболеваний в Российской Федерации» 17.02.2011// Комитет Государственной Думы по охране здоровья / Государственная Дума Федерального Собрания Российской Федерации. URL: <http://www.komitet2-2.km.duma.gov.ru/site.xp/051051049124054056056.html>.
4. Kutsev S.I. Put' patsienta s redkim diagnozom: normativnye dokumenty i organizatsiya lechebno-diagnosticshego protsessa pri orfanom zabolevanii v Rossiyskoy Federatsii [The way of a patient with a rare diagnosis: regulatory documents and organization of diagnosis

and treatment care for orphan diseases in the Russian Federation].
Nervno-myshechnye bolezni 2017; 7 (4): 61-63. (In Russian).
