

Научная статья

УДК 614.2

doi:10.69541/NRIPH.2024.03.016

## Алгоритм расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях

Илья Александрович Комаров<sup>1✉</sup>, Оксана Юрьевна Александрова<sup>2</sup>

<sup>1–2</sup>ФГБНУ «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н. А. Семашко» Минобрнауки России, 105064, г. Москва, Российская Федерация

<sup>1</sup>iliya\_komarov@mail.ru, <http://orcid.org/0000-0002-1518-184X>

<sup>2</sup>aou18@mail.ru, <http://orcid.org/0000-0002-0761-1838>

**Аннотация.** В последние годы в Российской Федерации в Программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи был включен расширенный неонатальный скрининг, в том числе на заболевания, относящиеся к редким. При этом важно понимать экономическое влияние данной инициативы на бюджет государства. С одной стороны, своевременное выявление заболеваний позволяет достичь лучшего контроля в их лечении. С другой стороны, это потребует больших ресурсов здравоохранения и, как следствие, дополнительных бюджетных расходов. Целью исследования стало разработать алгоритм расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях. Были проанализированы нормативно-правовые документы, регулирующие оказание медицинской помощи, а также проведение неонатального скрининга при редких заболеваниях. В качестве примера для разработки алгоритма было использовано исследование по оценке социально-экономической эффективности проведения неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию в Российской Федерации, а также примеры отечественных фармакоэкономических исследований. В результате выделены основные виды затрат, которые требуется оценить при экономическом анализе последствий введения скрининга. Представлены подходы к их учету на основании имеющихся нормативно-правовых документов.

**Ключевые слова:** редкие болезни, орфанные лекарственные препараты, дети, расширенный неонатальный скрининг, здравоохранение, Программа государственных гарантий.

**Для цитирования:** Комаров И. А., Александрова О. Ю. Алгоритм расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях // Бюллетень Национального научно-исследовательского института общественного здоровья имени Н. А. Семашко. 2024. № 3. С. 103–107. doi:10.69541/NRIPH.2024.03.016.

Original article

### Algorithm for calculating the economic impact of introducing neonatal screening for rare diseases

Ilya A. Komarov<sup>1✉</sup>, Oxana Yu. Alexandrova<sup>2</sup>

<sup>1–2</sup>N. A. Semashko National Research Institute of Public Health, 105064, Moscow, Russian Federation

<sup>1</sup>iliya\_komarov@mail.ru, <http://orcid.org/0000-0002-1518-184X>

<sup>2</sup>aou18@mail.ru, <http://orcid.org/0000-0002-0761-1838>

**Annotation.** In recent years, in the Russian Federation, the program of state guarantees of free medical care to citizens has included expanded neonatal screening, including for rare diseases. At the same time, it is important to understand the economic impact of this initiative on the state budget. On the one hand, timely detection of diseases allows for better control in their treatment. On the other hand, this will require more healthcare resources and, as a result, additional budgetary expenses. The purpose of the study is to develop an algorithm for calculating the economic impact of introducing neonatal screening for rare diseases. The regulatory documents regulating the provision of medical care, as well as neonatal screening for rare diseases, were analyzed. As an example for the development of the algorithm, a study was used to assess the socio-economic effectiveness of neonatal screening for spinal muscular atrophy in the Russian Federation, as well as examples of domestic pharmaco-economic studies. The main types of costs that need to be assessed in the economic analysis of the consequences of introducing screening are identified. Approaches to their accounting are presented based on existing regulatory documents.

**Keywords:** rare diseases, orphan drugs, children, expanded neonatal screening, healthcare, State Guarantee Program.

**For citation:** Komarov I. A., Alexandrova O. Yu. Algorithm for calculating the economic impact of introducing neonatal screening for rare diseases. *Bulletin of Semashko National Research Institute of Public Health*. 2024;(3):103–107. (In Russ.). doi:10.69541/NRIPH.2024.03.016.

### Введение

В последние годы в Российской Федерации в Программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи был

включен расширенный неонатальный скрининг, в том числе на заболевания, относящиеся к редким. Так, согласно соответствующему Постановлению Правительства в соответствии с законодательством Российской Федерации отдельные категории граж-

дан имеют право в том числе на «на расширенный неонатальный скрининг (недостаточность других уточненных витаминов группы В (дефицит биотинидазы (дефицит биотин-зависимой карбоксилазы; недостаточность синтетазы голокарбоксилаз (недостаточность биотина); другие виды гиперфенилаланиемии (дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина), дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерина); нарушения обмена тирозина (тирозинемия); болезнь с запахом кленового сиропа мочи (болезнь «кленового сиропа»); другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (пропионовая ацидемия); метилмалоновая метилмалонил КоА-мутаза (ацидемия метилмалоновая); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина А); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина В); метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D); метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина С); изовалериановая ацидемия (ацидемия изовалериановая); 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность; бета-кетотиолазная недостаточность; нарушения обмена жирных кислот (первичная карнитиновая недостаточность; среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность; длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); очень длинноцепочечная ацетил-КоА дегидрогеназная недостаточность (дефицит очень длинной цепи ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD); недостаточность митохондриального трифункционального белка; недостаточность карнитинпальмитоилтрансферазы, тип I; недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы, тип II; недостаточность карнитин/ацилкарнитинтранслоказы; нарушения обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия); нарушения обмена цикла мочевины (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность); нарушения обмена лизина и гидроксилизина (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II (рибофлавин — чувствительная форма); детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана); другие наследственные спинальные мышечные атрофии; первичные иммунодефициты) — новорожденные, родившиеся живыми»<sup>1</sup>.

При этом важно понимать экономическое влияние данной инициативы на бюджет государства. С одной стороны, своевременное выявление заболеваний позволяет достичь лучшего контроля в их лечении. С другой стороны, это потребует больших ресурсов здравоохранения и, как следствие, дополнительных бюджетных расходов [1—2]. С целью оценки предполагаемых последствий разработан алго-

ритм расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях.

Цель исследования — разработать алгоритм расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях.

### Материалы и методы

Проанализировано нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в Российской Федерации. С учетом нормы законодательства, согласно которой «медицинская помощь... организуется и оказывается на основе клинических рекомендаций и с учетом стандартов медицинской помощи»<sup>2</sup>, проанализированы данные документы на примере спинальной мышечной атрофии (СМА) на предмет наличия возможных составляющих, необходимых для проведения экономического анализа, при оказании соответствующей медицинской помощи. В качестве примера для разработки алгоритма расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях было использовано исследование по оценке социально-экономической эффективности проведения неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию в Российской Федерации [3], а также примеры отечественных фармакоэкономических исследований [4—6].

### Результаты

#### Источники данных и виды затрат

Прежде всего необходимо отметить, что для проведения расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях могут быть использованы результаты опроса фокус-групп среди пациентов или родителей пациентов, в том числе с привлечением пациентских организаций. Лучшим вариантом для поиска необходимых сведений являются регистры пациентов, которые применительно к редким заболеваниям зачастую отсутствуют или являются закрытыми базами данных. В ходе анализа данных источников можно получить такие сведения как число пациентов, страдающих определенным редким заболеванием, число

#### Прямые затраты

- Проведение расширенного неонатального скрининга.
- Диагностика редкого заболевания.
- Диагностика сопутствующих осложнений.
- Оказание специализированной медицинской помощи.
- Паллиативная помощь.
- Лекарственная терапия.

#### Непрямые затраты

- Недополученный валовый внутренний продукт.

Рис. 1. Возможные виды затрат, используемые при проведении расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях.

<sup>1</sup> Постановление Правительства РФ от 28.12.2023 N 2353 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2024 год и на плановый период 2025 и 2026 годов». Доступно по ссылке: <http://publication.pravo.gov.ru/document/0001202312290105> (дата обращения: 29.01.2024).

<sup>2</sup> Федеральный закон от 21.11.2011 N 323-ФЗ (ред. от 25.12.2023) «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». Доступно по ссылке: <https://base.garant.ru/12191967/> (дата обращения: 29.01.2024).

ежегодно диагностированных пациентов, распределения пациентов между различными типами заболевания или состояниями в зависимости от тяжести течения болезни и, как следствие, требуемого лечения.

Далее необходимо определить анализируемые затраты в ходе проведения экономического расчета. При этом затраты подразделяются на прямые, непосредственно связанные с лечением того или иного редкого заболевания (например, затраты на необходимую терапию орфанными лекарственными препаратами), и непрямые, опосредованно связанные с заболеванием, например, через инвалидность пациентов и их нетрудоспособность (рис. 1).

### Диагностика и лечение

Среди представленных видов затрат прежде всего необходимо рассчитать стоимость введения самого неонатального скрининга. Для этого требуется учесть стоимость лабораторного анализа для выявления изучаемого редкого заболевания с последующим расчетом с учетом закупочных стоимостей реактивов и расходных материалов, а также трудовых затрат медицинского персонала. Далее требуется рассчитать стоимость проведения скрининга с учетом всей популяции новорожденных в стране, для которых он будет использован. На первый взгляд, данный расчет позволяет ответить на вопрос, сколько стоит введение неонатального скрининга на определенное редкое заболевание в Российской Федерации.

Однако важно понимать, что значение необходимого бюджета складывается не только из стоимости самой процедуры с учетом соответствующей популяции. Необходимо оценить последствия введения скрининга, которые могут приводить как к дополнительному расходу бюджета, так и к его экономии. Для проведения такого анализа прежде всего необходимо изучить маршрутизацию пациентов, страдающих редким заболеванием, на основе отмеченных ранее составляющих оказания медицинской помощи: клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи. Данные документы содержат процедуры и услуги с учетом необходимой кратности, которые требуются в ходе диагностики и лечения пациентов.

Данная информация необходима для проведения экономического расчета, в ходе которого следует рассчитать, сколько потребуется бюджетных средств вследствие применения данных составляющих при диагностике и оказании медицинской помощи (рис. 2).

Для поиска действующих клинических рекомендаций необходимо воспользоваться официальным Рубрикаторм клинических рекомендаций Минздрава РФ, представленным на сайте в сети Интернет: <https://cr.minzdrav.gov.ru/> В свою очередь стандарты медицинской помощи являются нормативно-правовыми документами, т. к. утверждаются приказами Минздрава РФ. Следовательно, их следует искать на официальном интернет-портале правовой информации: <http://pravo.gov.ru/>

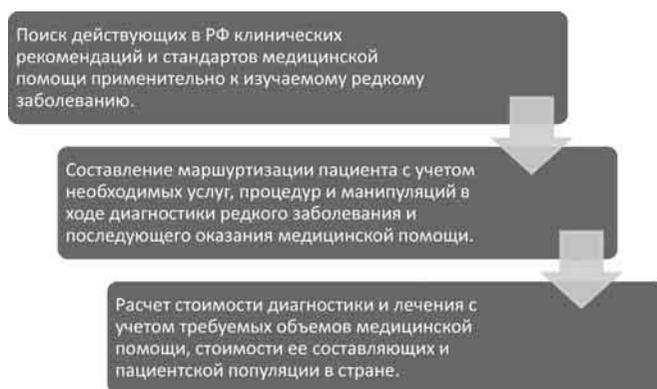


Рис. 2. Схема определения необходимых объемов медицинской помощи с учетом стоимости составляющих и численности пациентской популяции.

В результате анализа данных материалов необходимо составить схему для пациента, страдающего редким заболеванием, которая будет в себя включать требуемые ему объемы медицинской помощи в ходе диагностики и лечения на протяжении года или другого временного периода с учетом тяжести заболевания, типа болезни или других особенностей редкой патологии. При этом также важно учитывать стоимость сопутствующих основному заболеванию осложнений, на диагностику и лечение которых потребуются определенные объемы медицинской помощи, в том числе применение орфанных лекарственных препаратов.

Кроме того, пациентам, страдающим редкими заболеваниями, может требоваться госпитализация с целью оказания специализированной медицинской помощи. Следовательно, подобные затраты также следует учесть при проведении расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях. С учетом кратности возможных госпитализаций, соответствующих финансовых нормативов, отраженных в Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи<sup>3</sup>, численности пациентской популяции можно рассчитать необходимые затраты. Данные о частоте госпитализаций могут быть отражены в опубликованных статьях, посвященных оценке эффективности и безопасности применения орфанных лекарственных препаратов для лечения редких заболеваний.

### Лекарственное обеспечение

Одной из наиболее значимых статей расходов бюджета на федеральном или региональном уровне при лечении редких заболеваний являются расходы на лекарственное обеспечение пациентов, т. к. орфанные лекарственные препараты являются в большинстве случаев дорогостоящей терапией. Источником информации о необходимых пациентам с редкими заболеваниями орфанных лекарственных

<sup>3</sup> Постановление Правительства РФ от 28.12.2023 N 2353 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2024 год и на плановый период 2025 и 2026 годов». Доступно по ссылке: <http://government.ru/news/50600/> (дата обращения: 29.01.2024).

препаратах служат данные регистров, сведения пациентских организаций, содержащих реальное распределение использования препаратов в пациентской популяции, данные клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи. Источники цен на орфанные лекарственные препараты различаются в зависимости от того, входит ли препарат в Перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов, утверждённый соответствующим Распоряжением Правительства<sup>4</sup>.

В случае, если лекарственный препарат (не только орфанный) входит в данный перечень, его предельная цена должна быть зарегистрирована в Государственном реестре предельных отпускных цен<sup>5</sup>. В обратном случае, источником цены на орфанный лекарственный препарат служат данные государственных закупок, опубликованные на официальном сайте Единой информационной системы в сфере закупок<sup>6</sup>. При этом последний также может быть использован для поиска цен на орфанные лекарственные препараты, включенные в Перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов, т. к. цена, зарегистрированная в Государственном реестре предельных отпускных цен является предельным значением при проведении государственных закупок и может отличаться от фактической финальной цены закупки.

При этом важно учитывать определенные особенности применения орфанных лекарственных препаратов. Для некоторых из них дозировка будет зависеть от массы пациента и/или его возраста. Необходимые для расчета сведения могут быть получены в случае отсутствия доступных регистров от пациентских организаций или из опубликованных клинических и пост-клинических исследований орфанных лекарственных препаратов.

### *Непрямые затраты*

Среди непрямых затрат, как было отмечено ранее, может быть отмечен недополученный валовый внутренний продукт (ВВП) вследствие, например, необходимости ухода за ребенком, больным редким заболеванием, и невозможностью выходить на работу его родителю. В случае, если заболевание поражает взрослого пациента и ассоциируется с его нетрудоспособностью, также возможен учет данного показателя ввиду невозможности пациента вести полноценную трудовую деятельность.

Для расчета недополученного ВВП используются данные официальной статистики, представленной на сайте Федеральной службы государственной статистики<sup>7</sup>. Используя данные о ВВП страны, числен-

ности взрослого трудоспособного населения, вносящего вклад в формирование ВВП Российской Федерации, можно рассчитать, сколько ВВП приходится на одного взрослого трудоспособного гражданина и применить полученные значения для расчета экономического ущерба вследствие редкого заболевания.

При этом важно отметить, что недополученный ВВП может отражаться в экономии бюджетных средств вследствие введения расширенного неонатального скрининга. В случае, если редкое заболевание своевременно диагностировано и назначено эффективное лечение, пациенты могут избежать развития нетрудоспособности и инвалидности и иметь возможность полноценно выполнять трудовые функции.

### **Обсуждение**

Корректность проведения экономического расчета зависит от правильного выбора составляющих представленных вычислений, в том числе актуальных значений затрат. При этом важно использовать подходящие источники, соответствующие дизайну проводимого исследования. Неверный выбор источников затрат может привести к ошибочному результату. Например, стоимость лекарственных препаратов при анализе влияния на бюджет государства следует брать не с сайта аптек, а на основании государственных закупок или зарегистрированных предельных отпускных цен.

В свою очередь, для проведения расчетов по определению стоимости оказываемой пациентам с редкими заболеваниями необходимой медицинской помощи важно использовать действующие клинические рекомендации, размещенные в соответствующем Рубрикаторе Минздрава РФ. Использование клинических рекомендаций, разработанных даже авторитетными экспертными организациями, но не прошедших все необходимые стадии по рассмотрению, утверждённые законодательством, может привести к тому, что в анализ будут включены неактуальные походы к оказанию медицинской помощи и, как следствие, рассчитана неправильная стоимость лечения того или иного редкого заболевания.

Также важно оценить, какие виды затрат позволят избежать внедрение неонатального скрининга, чтобы отнести их к экономии бюджетных средств в итоговом значении исследования. В случае наличия эффективной терапии, которую станет возможно своевременно назначить в результате ранней диагностики редких болезней, таких затрат как дополнительные госпитализации пациентов и др., имеющие место быть при отсутствии эффективного лечения, удастся избежать.

### **Заключение**

Разработанный алгоритм расчета экономического влияния введения неонатального скрининга при редких заболеваниях позволяет провести экономи-

<sup>4</sup> Распоряжение Правительства РФ от 12.10.2019 N 2406-р (ред. от 09.06.2023) «Об утверждении перечня жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов, а также перечней лекарственных препаратов для медицинского применения и минимального ассортимента лекарственных препаратов, необходимых для оказания медицинской помощи». Доступно по ссылке: <http://government.ru/docs/all/124156/> (дата обращения: 29.01.2024).

<sup>5</sup> Интернет-ресурс. Доступно по ссылке: <https://grls.rosminzdrav.ru/pricelims.aspx> (дата обращения: 29.01.2024).

<sup>6</sup> Интернет-ресурс. Доступно по ссылке: <https://zakupki.gov.ru/epz/main/public/home.html> (дата обращения: 29.01.2024).

<sup>7</sup> Федеральная служба государственной статистики. Интернет-ресурс. Доступно по ссылке: <https://rosstat.gov.ru/> (дата обращения: 29.01.2024).

ческий расчет влияния на бюджет государства в результате раннего выявления данных болезней у новорожденных. В ходе проведения исследования будут выявлены как затраты, которые приведут к увеличению необходимого бюджета, так и определена экономия средств вследствие своевременной диагностики редких заболеваний и предоставления необходимой медицинской помощи пациентам. При этом, помимо экономического анализа, важно иметь в виду главную цель введения неонатального скрининга — ранее выявление соответствующих заболеваний, снижение младенческой смертности, повышение качества жизни.

## СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Комаров И. А., Соколов А. А., Александрова О. Ю. Проблемы оказания высокотехнологичной медицинской помощи пациентам, страдающим редкими заболеваниями. *Проблемы стандартизации в здравоохранении*. 2019;(7–8):63–72. DOI: 10.26347/1607-2502201907-08063-072
2. Комаров И. А., Александрова О. Ю., Нагибин О. А. Современная организация лекарственного обеспечения льготных категорий граждан. Федеральные и региональные особенности. *Менеджер здравоохранения*. 2019;(5):53–60.
3. Комаров И. А., Малахова А. Р., Васильева Т. П. и др. Социально-экономическая эффективность проведения неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию в Российской Федерации. *Нервно-мышечные болезни*. 2023;13(3):25–32. DOI: 10.17650/2222-8721-2023-13-3-25-32
4. Куликов А. Ю., Комаров И. А. Фармакоэкономический анализ лекарственного средства Бейодайм (пертузумаб + трастузумаб [набор]) в лечении метастатического рака молочной железы у больных с HER2+ формой заболевания. *Фармакоэкономика: теория и практика*. 2015;3(2):32–9.
5. Куликов А. Ю., Комаров И. А. Фармакоэкономическое исследование применения бронхорасширяющих средств группы М-холиноблокаторов (Спирива® и Атровент®) в лечении хронической обструктивной болезни легких. *Фармакоэкономика. Со-*

*временная фармакоэкономика и фармакоэпидемиология*. 2012;(3):20–6.

6. Куликов А. Ю., Комаров И. А. Анализ эффективности применения церебролизина при терапии острого нарушения мозгового кровообращения по ишемическому типу на основе оценки реальной клинической практики в условиях РФ. *Современная организация лекарственного обеспечения*. 2013;(2):31–7.

## REFERENCES

1. Komarov I. A., Sokolov A. A., Aleksandrova O. Yu. Issues of high-technology medical service providing for patients with orphan diseases. *Health care Standardization Problems. [Problemy standartizatsii v zdravookhraneni]*. 2019;(7–8):63–72 (in Russian). DOI: 10.26347/1607-2502201907-08063-072
2. Komarov I. A., Aleksandrova O. Yu., Nagibin O. A. Current organization of drug maintenance for certain patient groups. Role of drug lists. *Healthcare Manager. [Menedzher zdravookhraneniya]*. 2019;(5):53–60 (in Russian).
3. Komarov I. A., Malakhova A. R., Vasilyeva T. P. et al. Socioeconomic efficiency of neonatal screening for spinal muscular atrophy in the Russian Federation. *Neuromuscular Diseases. [Nervno-myshechnye bolezni]*. 2023;13(3):25–32. (in Russian). DOI: 10.17650/2222-8721-2023-13-3-25-32
4. Kulikov A. Yu., Komarov I. A. Pharmacoeconomic analysis of the drug Beyodaime (pertuzumab + trastuzumab [set]) in the treatment of metastatic breast cancer in patients with the HER2+ form of the disease. *Pharmacoeconomics: Theory and Practice. [Farmakoeconomika: teoriya i praktika]*. 2015;3(2):32–9 (in Russian).
5. Kulikov A. Yu., Komarov I. A. Pharmacoeconomic study of the use of bronchodilators of the M-anticholinergic group (Spiriva® and Atrovent®) in the treatment of chronic obstructive pulmonary disease. *Farmakoeconomika. Pharmacoeconomics. Modern pharmacoeconomics and pharmacoepidemiology. [Sovremennaya farmakoeconomika i farmakoepidemiologiya]*. 2012;(3):20–6 (in Russian).
6. Kulikov A. Yu., Komarov I. A. Analysis of the effectiveness of the use of Cerebrolysin in the treatment of acute ischemic cerebrovascular accident based on an assessment of real clinical practice in the Russian Federation. *Modern Organization of Drug Supply. [Sovremennaya organizatsiya lekarstvennogo obespecheniya]*. 2013;(2):31–7 (in Russian).

**Вклад авторов:** все авторы сделали эквивалентный вклад в подготовку публикации. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

**Contribution of the authors:** the authors contributed equally to this article. The authors declare no conflicts of interests.

Статья поступила в редакцию 23.08.2024; одобрена после рецензирования 26.08.2024; принята к публикации 29.08.2024. The article was submitted 23.08.2024; approved after reviewing 26.08.2024; accepted for publication 29.08.2024.