



# НАДЕЖДА ДЛЯ ОРФАННЫХ ПАЦИЕНТОВ

Президент России Владимир Путин предложил с 1 января 2021 года поднять до 15 % подоходный налог с тех, кто зарабатывает более 5 млн руб. в год. Поступления в бюджет в сумме около 60 млрд руб. ежегодно планируется направить на лечение тяжелобольных детей с редкими заболеваниями: закупку лекарств и высокотехнологичные операции. Решать, куда именно направить средства, поручат врачам и некоммерческим организациям – сообществам пациентов. Инициативу наша редакция обсудила с Ириной Мясниковой, исполнительным директором Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний или ВООЗ.

**Современные страховые технологии:**  
**Ирина Владимировна, почему тема орфанных заболеваний была поднята на такой уровень?**

**Ирина Мясникова:** Название заболеваний произошло от английского слова orphan — сирота. В современном обществе редкие болезни чувствуют себя в определенном смысле сиротами — никому не нужными, часто брошенными. Орфан-

ным пациентам трудно получить диагностику, добиться лечения и просто понимания со стороны окружающих.

Например, муковисцидоз входит в программу высокочрезвычайно затратных нозологий и препаратов только одним лекарством, а большинству пациентов требуется 4 группы препаратов, иногда больше. Включение в перечень оставшихся препаратов зависит от позиции регионов, которые облада-

ют разными возможностями. Со стороны окружающих пациенты с муковисцидозом встречают непонимание — они кашляют, кашель не опасен для окружающих, но в школе детям часто родители говорят: «Не дружи с Петей — мало ли чем заразишься».

**ССТ: Поможет ли таким пациентам предложение Президента?**

**И. М.:** Требуется большая прозрачность, ясная маршрутизация бюджетных денег и пациентов. Экспертному и пациентскому сообществу необходимо разработать ясную картинку траты этих средств. Пока до конца неясно, как именно будет построена работа. В ноябре в Государственной Думе планируются слушания по внесенным предложениям, и к этому времени основные позиции должны быть проработаны.

**ССТ: Сколько в России граждан страдают орфанными заболеваниями?**

**И. М.:** К сожалению, этого никто не знает. Учетные регистры ведутся только по двум программам: первый — высокочатотные нозологии, где присутствуют не все редкие заболевания, второй регистр — согласно Постановлению Правительства № 403.

По оценкам специалистов, около 1,5 % всего населения имеют редкие заболевания, а самих нозологий, которые можно отнести к редким, насчитывается порядка 7 тысяч. Есть ультраредкие, например, которыми болеют только 5 пациентов во всем мире.

Каждая страна дает свое определение редким заболеваниям. В Европе — если заболевание диагностируется у 1 человека на 2 тыс. населения. Подход к лечению в европейских странах — орфанные препараты могут использоваться для лечения и редких заболеваний, и редких состояний. Например, вторичная легочная артериальная гипертензия не считается редким заболеванием, но для группы пациентов с этим диагнозом необходим редкий пре-



**Ирина Мясникова**

*Исполнительный директор  
Всероссийского общества редких  
(орфанных) заболеваний (ВООЗ)*

парат, который используется для лечения орфанных нозологий, требующих тот же препарат. У нас есть некая законодательная коллизия в обеспечении лекарственных. Если у пациента нет редкой болезни, он не имеет права на орфанный препарат.

В России редкое заболевание определено в ст. 44 ФЗ № 323 об основах здоровья граждан — если оно диагностировано у 10 человек на 100 тыс. населения. Кстати, работа нашего общества направлена на то, чтобы мы могли помогать и людям с редкими заболеваниями, и находящимся в редком состоянии здоровья.

**ССТ: Каким образом выявляются редкие заболевания?**

**И. М.:** Большинство орфанных заболеваний имеют генетическую природу, но не всегда. Та же легочная артериальная гипертензия возникает часто по непонятным пока причинам. Развитие науки и генетики дает все больше возможностей диагностировать редкие заболевания.

Одна из проблем диагностики состоит в том, что новорожденных в нашей стране тестируют только на 5 заболеваний. Мы очень давно говорим, что неонатальный скрининг нужно расширять и искать тех пациентов, для которых есть лечение.

Орфанных заболеваний, как я уже сказала, около 7 тыс., а лечение есть для 450. Но здесь возникает другая проблема: не все препараты в России зарегистрированы.

**ССТ: Но ведь если не выявлять пациентов, то невозможно и лечение подобрать?**

**И. М.:** Фармакологические компании не очень охотно идут на разработку препаратов для редких заболеваний — она стоит огромных денег, сопоставимых с расходами на массовые лекарства. Но за счет массового препарата компания получит прибыль, а для редкого заболевания — мало кому смогут продать.

**ССТ: Есть порог рентабельности разработки препаратов для редких заболеваний?**

**И. М.:** Здесь много этических вопросов. Мы все люди, и оставлять больных без помощи нельзя. Нужны какие-то льготные программы, как на Западе, где лекарственное обеспечение включено в страховые программы. Правда, и расходы на страховку составляют иногда до трети заработка.

В наше обязательное медицинское страхование обеспечение лекарствами не входит — пациенты получают их бесплатно по ФЗ № 178 о государственной социальной помощи или покупают сами. Закон устанавливает категории людей, которые имеют право на льготное или бесплатное получение лекарственных средств. Бывают отдельные региональные программы, но не более.

**ССТ: Включение лекарств в страховку Вы считаете правильным?**

**И. М.:** Однозначно сказать сложно, но пациентам часто бывают недоступны

дорогостоящие препараты. И здесь выбор небольшой: платить за медицинское страхование или сэкономить и заплатить жизнью. Встречаются и дешевые препараты, но большинство лекарств для лечения орфанных заболеваний дешевыми быть не могут: стоимость их разработки и регистрации делится на число потребителей. Фармкомпании не стремятся регистрировать орфанные препараты в России, так как число пациентов очень ограничено.

**ССТ: Какие варианты есть для решения данной проблемы? Какой может быть подход?**

**И. М.:** Прежде всего нужно системно разобраться с редкими заболеваниями: найти пациентов и создать хоть какой-то регистр, выявить заболевания, для которых есть лечение, для которых оно может быть создано или в процессе разработки. Такую работу может проделать Минздрав России и наше общество редких заболеваний может в этом помочь.

Нужна разработка лекарств для орфанных заболеваний — она часто связана с внедрением новых технологий, а препараты могут использоваться для лечения более широкого круга пациентов. Это развитие фарминдустрии, но, к сожалению, мы редко слышим о прорывных отечественных препаратах.

Необходимы переговоры о стоимости препаратов с учетом международного опыта. Во многих странах есть специальные государственные органы, которые занимаются переговорами с фармкомпаниями.

Наша организация активно работает, в частности, с Международной и Европейской ассоциациями по редким заболеваниям. Европейская ассоциация способствовала созданию при ООН комитета по редким болезням и принятию в 2019 году декларации о всеобщем охвате услугами здравоохранения. Впервые заявлено, что редкие заболевания должны быть учтены

и для них должно быть создано лечение. Россия подписала эту декларацию.

**ССТ: Мы говорим, что лечение дорого. А дорого — это сколько?**

**И. М.:** Сейчас самое дорогое лечение — спинальной мышечной атрофии. Стоимость одной инъекции доходит до 120 млн руб., но, если ее сделать вовремя, человек выздоравливает. Для лечения муковисцидоза американская фармкомпания разработала препарат стоимостью на одного пациента в год 24 млн руб. Он нормализует работу «неправильного» гена и нужен пожизненно.

**ССТ: Как организовано финансирование лечения орфанных заболеваний за рубежом? Неужели все эти суммы оплачиваются только за счет страховых программ?**

**И. М.:** Очень многое делается за счет медицинского страхования. У пациента есть страховка, которую оплачивает он сам или родители. Или в Канаде предприятия своим сотрудникам предоставляют программы лекарственного обеспечения, которые включают оплату препаратов в случае выявления редкого заболевания.

Никакие благотворительные фонды не могут себе позволить пожизненно содержать пациента, нуждающегося в дорогих лекарствах. Фонды обычно помогают в течение первых нескольких месяцев, пока пациент не начнет получать лечение по страховой программе либо по программе господдержки. Если есть разница между суммой, которую покрывает страхование, и стоимостью лекарств, ее оплачивают из государственных программ.

Сейчас некоторые страны Евросоюза кооперируются в закупках лекарств — это позволяет снизить стоимость препарата для пациентов и повысить рентабельность разработок для фармкомпаний. Многие государства активно применяют риск-шеринг, но все зависит от финансовых возможностей страны.

**ССТ: Почему в России обратили внимание на ситуацию с редкими заболеваниями сейчас?**

**И. М.:** Программе высокочувствительных нозологий уже более 10 лет, она требует корректировки. Закупки лекарств для пациентов с редкими заболеваниями возложены на субъекты РФ и это создает проблемы. В одном регионе 5 заболевших, в другом 2, а в третьем — 20, и поэтому цена в разных регионах может отличаться в 10 раз. Кроме того, 85 регионов — это затраты на 85 аукционов, проблемы с передачей неиспользованных лекарств из одного региона в другой. Закупка препарата для всей страны поможет снизить его стоимость и облегчит распределение.

Другая проблема связана с тем, что нашим пациентам периодически нужна госпитализация, а при стационарном лечении обеспечение их специальными препаратами не предусмотрено, на время госпитализации лекарство не выписывают.

Все наши пациенты с надеждой ждут необходимого лечения давно, но о них мало знали и мало говорили. В том, что о редких заболеваниях знают, свою роль сыграли общественные организации пациентов и средства массовой информации. Благодаря программам, сбору средств, дискуссиям мы стали больше узнавать, больше понимать. Стало просто необходимо грамотно организовать помощь пациентам с редкими заболеваниями.

Наша организация благодарна Валентине Ивановне Матвиенко за то, что она вникла в наши проблемы. Три года работает экспертный совет по редким заболеваниям при Государственной Думе, за что огромное спасибо Дмитрию Анатольевичу Морозову. Все заинтересованные неравнодушные люди сумели объединить свои усилия, и теперь у нас будет ресурс, чтобы помочь орфанным пациентам.