

Оказание медицинской помощи больным редкими (орфанными) заболеваниями.

Редкие заболевания – это встречающиеся с определенной частотой жизнеугрожающие или хронические прогрессирующие заболевания, без лечения приводящие к смерти или инвалидизации больного. К числу редких болезней относят врожденные и наследственные заболевания, частота которых не превышает определенной цифры, установленной законодательно.

Единые критерии редкого (орфанного) заболевания в мире отсутствуют. Порог отнесения заболевания к редким отличается в разных странах и колеблется от 1:1500 до 1:25 000 населения страны. В США редким считается заболевание, если им страдает менее 200 тыс. американцев, в Японии - если им страдает менее 50 тыс. японцев, в Австралии – если им страдает менее 2 тыс. австралийцев, в Европейском Союзе – если его встречаемость реже 5:10000, в Канаде - реже 1:2000 населения.

В Российской Федерации впервые Федеральным законом от 21 ноября 2011г. № 323 «Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации» закреплено определение редкого (орфанного) заболевания.

В нашей стране к редким (орфанным) заболеваниям относятся заболевания, имеющие распространенность до 10 случаев на 100 000 населения, характеризующиеся хроническим прогрессирующим течением, приводящие к сокращению продолжительности жизни больного или его пожизненной инвалидизации. Также законодательно предусмотрено регулирование вопросов, связанных с оказанием медицинской помощи больным с редкими (орфанными) заболеваниями и их лекарственным обеспечением.

Проблема редких (орфанных) заболеваний особенно актуальна для педиатрии, так как 2/3 редких болезней манифестируют в раннем детском возрасте. В 65% случаев редкие (орфанные) заболевания имеют тяжелое инвалидизирующее течение, в 50% - ухудшенный прогноз для жизни, в 35% - являются причиной смерти в течение 1-го года жизни, в 10% - в течение 1-5 лет, в 12%- в возрасте 5-15 лет.

Каждый второй больной с редким заболеванием имеет моторную, интеллектуальную или сенсорную недостаточность; каждый пятый – хронический болевой синдром.

Постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403 утвержден Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее – Перечень) и правила 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.

Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 г. № 950н (зарегистрирован в Минюсте России 14 декабря 2012 г. № 26130) утверждены формы 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 (далее – Федеральный регистр).

В настоящее время Федеральный регистр сформирован, в него внесены данные о 12281 больном, из них 6805 детей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, включенными в Перечень.

Количество лиц, включенных в Федеральный регистр, регулярно изменяется в связи с выявлением новых пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, а также исключением пациентов из Федерального регистра в связи с изменением диагноза или со смертью больного.

Минздравом России в постоянном режиме совместно с главными специалистами Минздрава России проводится работа по верификации данных Федерального регистра, по результатам которой субъектами Российской Федерации в региональные сегменты Федерального регистра вносятся необходимые изменения и дополнения.

Медицинская помощь больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями оказывается в соответствии с приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 ноября 2012 г. № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (зарегистрирован Минюстом России 21 декабря 2012 г., регистрационный № 26301).

Данным приказом установлены правила оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, порядок организации деятельности медико-генетической консультации (центра), рекомендуемые штатные нормативы медико-генетической консультации (центра), стандарты оснащения медико-генетической консультации (центра).

Согласно статьям 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 заболеваний, включенных в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, относится к полномочиям органов государственной власти субъектов Российской Федерации в сфере охраны здоровья.

Следует отметить, что большинство детей с редкими (орфанными) заболеваниями являются инвалидами.

Постановлением Правительства Российской Федерации от 30.07.1994 г. № 890 «О государственной поддержке медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения» на органы исполнительной власти субъектов Российской Федерации возложена функция по оплате лекарственных средств и изделий медицинского назначения, отпускаемых в установленном порядке населению по рецептам врачей бесплатно или со скидкой, а также утвержден перечень групп населения и категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых лекарственные средства и изделия медицинского назначения отпускаются по рецептам врачей бесплатно или с 50-процентной скидкой.

Таким образом, субъекты Российской Федерации в рамках указанного постановления уже несут расходы по организации лекарственного обеспечения лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями.

В связи с высокой стоимостью лечения ряда редких (орфанных) заболеваний у субъектов Российской Федерации возникают сложности с выделением бюджетных средств для обеспечения данного контингента больных необходимой патогенетической терапией (лекарственные препараты и специализированные продукты лечебного питания) в полном объеме. Вместе с тем начатую терапию, например, при мукополисахаридозе прерывать нельзя, поскольку это может привести к резкому ухудшению состояния больного вплоть до неблагоприятного исхода.

Ориентировочная общая потребность в средствах для обеспечения патогенетической терапии лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, на основании данных Федерального регистра и главных специалистов Минздрава России составляет 30 млрд руб., из них 12,5 млрд руб. на лечение детей.

В настоящее время утверждено 28 стандартов по видам медицинской помощи больным, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, включенными в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 г. № 403.

Подготовлены 25 стандартов оказания медицинской помощи при указанных заболеваниях, которые были доработаны с учетом замечаний пациентских сообществ и профильных медицинских организаций и в настоящее время находятся на согласовании в установленном порядке.