

Оригинальная статья

УДК 614.2

doi:10.32687/1561-5936-2022-26-2-122-125

«Новые» редкие заболевания и дефицит бюджета: «велика» ли проблема?

Илья Александрович Комаров^{1✉}, Елена Юрьевна Красильникова²,
Оксана Юрьевна Александрова³

^{1–3}Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н. А. Семашко,
г. Москва, Российская Федерация

¹iliya_komarov@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-1518-184X>

²eukrasilnikova@gmail.com, <https://orcid.org/0000-0002-9813-7085>

³aou18@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-0761-1838>

Аннотация. Новой дополнительной задачей для организаторов здравоохранения субъектов РФ в 2012—2021 гг. стало удовлетворение потребности пациентов с редкими заболеваниями в лекарственных препаратах, которые зарегистрированы на территории РФ для лечения заболеваний, не вошедших в существующие перечни с установленным лекарственным обеспечением («высокозатратные нозологии» и Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности) — «новых» редких болезней. По результатам исследования установили количество диагностированных и получающих терапию пациентов с такими редкими заболеваниями, а также дефицит бюджета для лекарственного обеспечения пациентов с болезнями из отмеченного Перечня.

Ключевые слова: редкие болезни, орфанные лекарственные препараты, лекарственное обеспечение, здравоохранение, бюджет, регионы РФ

Для цитирования: Комаров И. А., Красильникова Е. Ю., Александрова О. Ю. «Новые» редкие заболевания и дефицит бюджета: «велика» ли проблема? // Ремедиум. 2022. № 2. Т. 26, С. 122—125. doi:10.32687/1561-5936-2022-26-2-122-125.

Original Article

“New” rare diseases and budget deficiency: is the problem “great”?

Ilya A. Komarov^{1✉}, Elena Yu. Krasilnikova², Oksana Yu. Aleksandrova³

^{1–3}N. A. Semashko National Research Institute of Public Health, Moscow, Russian Federation

¹iliya_komarov@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-1518-184X>

²eukrasilnikova@gmail.com, <https://orcid.org/0000-0002-9813-7085>

³aou18@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-0761-1838>

Abstract. A new additional task for healthcare organizers of the constituent entities of the Russian Federation in the period from 2012 to 2021 becomes the satisfaction of the need of patients with rare diseases in therapy with drugs that were registered in the Russian Federation for the treatment of diseases that are not included in the programs of preferential drug provision for patients with rare (orphan) diseases of the federal and regional levels (“high-cost nosologies” and the List life-threatening and chronic progressive rare (orphan) diseases that lead to a reduction in life expectancy of citizens or their disability) — “new” rare diseases. Based on the results of the study, the number of diagnosed and treated patients with such rare diseases was established as well as the budget deficit for drug provision of patients with diseases from the noted List.

Key words: rare diseases, orphan drugs, drug supply, healthcare, budget, regions of the Russian Federation

For citation: Komarov I. A., Krasilnikova E. Yu., Aleksandrova O. Yu. “New” rare diseases and budget deficiency: is the problem “great”? *Remedium*. 2022;26(2):122–125. (In Russ.). doi:10.32687/1561-5936-2022-26-2-122-125.

Введение

Новой дополнительной задачей для организаторов здравоохранения субъектов РФ в 2012—2021 гг. стало удовлетворение потребности пациентов с редкими заболеваниями в терапии лекарственными препаратами (ЛП), которые были зарегистрированы на территории России для лечения заболеваний, не вошедших в существующие перечни с установленным лекарственным обеспечением («высокозатратные нозологии» и Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (далее — ПРЖЗ) — «новых» редких болезней. Такая

ситуация сложилась в связи с тем, что эти программы в указанный период не расширились за счёт включения в них «новых» редких болезней. Таким образом, в 2012—2021 гг. в России сформировалась когорта пациентов, страдающих редкими заболеваниями, которые не получили право на лекарственное обеспечение по факту наличия у них редкой патологии. Многие пациенты с редкими заболеваниями с момента постановки диагноза являются или быстро становятся инвалидами в силу особенностей течения болезни и/или отсутствия адекватного лечения. Обязательства по лекарственному обеспечению пациентов-инвалидов возложены на субъекты РФ в соответствии с Постановлением Правитель-

Таблица 1

Количество диагностированных и получающих терапию пациентов с редкими заболеваниями, не вошедшими в существующие перечни с установленным лекарственным обеспечением для редких болезней (данные 56 субъектов РФ) по состоянию на 31.12.2020 [3]

Заболевание	Количество диагностированных больных		Количество больных, получающих ЛП для лечения редких заболеваний, за счёт бюджетных средств	
	всего	из них дети до 18 лет	всего	из них дети до 18 лет
Акромегалия и гипофизарный гигантизм, E22.0	1507	22	1327	10
Ахондроплазия, Q77.4	204	142	8	3
Болезнь Гентингтона, G10	206	3	144	1
Болезнь Помпе, E74.0	50	23	21	16
Болезнь Стилла взрослых, M06.1	160	0	87	0
Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонаткиназы, D89.0	32	2	1	1
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	68	30	45	22
Идиопатический лёгочный фиброз, J84.1	2231	14	313	5
Криопирин-ассоциированный периодический синдром, M08.2	293	216	160	120
Лёгочная артериальная гипертензия, ассоциирующаяся с другими заболеваниями, I27.8	308	72	177	48
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	50	37	32	24
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	669	516	121	75
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	52	38	31	26
Нарушения цикла мочевины, E72.2	17	15	10	6
Недостаточность биотинидазы, E53.8	23	13	15	8
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	23	25	10	10
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0	139	70	41	2
Первичные иммунодефициты, D80.0—D80.8, D82.0, D82.1, D82.4, D82.8, D82.9, D83.0, D83.1, D83.8, D84.8, D84.9	1259	528	867	443
Полицитемия истинная, D45	1727	3	592	3
Рахитоподобные заболевания, E83.3, E83.5	888	117	279	18
Семейная средиземноморская лихорадка, E85.0	84	52	36	12
Синдром короткой кишки, K90.8, K90.9, K91.1, K91.2, K91.8	978	230	925	204
Спинальная мышечная атрофия, G12	1017	620	534	261
Транстретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*	11	0	3	1
Транстретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*	116	12	15	8
Туберозный склероз, Q85.1	451	428	288	244
Хроническая тромбоэмболическая лёгочная гипертензия, I27.8	335	45	191	27
C3 гломерулопатия, N 04	795	268	117	55
IgA нефропатия (Болезнь Берже), N 02	73	58	5	3
Итого...	13 766	3599	6395	656

ства РФ от 30.07.1994 № 890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения» и территориальными программами государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи. Пациенты-инвалиды с «новыми» редкими заболеваниями «растворились» в группе региональных льготников-инвалидов, они не учитываются в федеральных регистрах пациентов с редкими заболеваниями; бремя редких заболеваний, которыми они страдают, не оценено и находится за рамками внимания организаторов здравоохранения, развивающих систему лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями [1, 2].

Материалы и методы

Изучены данные о расходах и дефиците регионального бюджета на заболевания из ПРЖЗ. Кроме того, 56 регионов предоставили данные о пациентах с отдельными редкими заболеваниями, не входящими в отмеченные ранее перечни с установленным лекарственным обеспечением.

Нет информации из Амурской, Архангельской, Владимирской, Волгоградской, Иркутской, Калининградской, Калужской, Кировской, Костромской, Курганской, Новгородской, Самарской, Тверской

областей, республик Адыгея, Башкортостан, Бурятия, Дагестан, Ингушетия, Калмыкия, Карачаево-Черкесская, Коми, Крым, Мордовия, Саха (Якутия), Чеченская, Чувашская; Еврейской автономной области, Камчатского, Краснодарского краев.

Результаты

Система государственного учёта пациентов с отдельными редкими заболеваниями, оказавшимися за рамками «орфанного регулирования», как единой группы не сформирована, однако полученные данные дают некоторое представление об этой когорте пациентов (табл. 1). Количество пациентов с редкими заболеваниями, не имеющих лекарственного обеспечения по факту наличия редкого диагноза, в настоящий момент сопоставимо с количеством больных, учтённых в Федеральном регистре пациентов с редкими жизнеугрожающими заболеваниями.

В 2021 г. дети с редкими заболеваниями, включёнными в перечень заболеваний, утверждаемый фондом «Круг добра», получили возможность льготного лекарственного обеспечения за счёт средств, полученных в результате повышения ставки налога на доходы физических лиц.

Однако 73% пациентов, учтённых в табл. 1 — взрослые, а это значит, что они могут рассчитывать на лекарственное обеспечение при имеющемся редком заболевании только при наличии статуса инва-

Таблица 2

Бюджет на закупку ЛП и специализированных продуктов лечебного питания, предназначенных для лечения редких жизнеугрожающих заболеваний, руб. [3]

Показатель	Бюджет 2019 г.	Бюджет 2020 г.	Бюджет 2021 г.
Выделенный бюджет	8 737 246 596	9 456 367 860	10 394 264 102 (план)
Дефицит бюджета (недостающие средства на покрытие всей потребности)	651 572 150	760 478 342	656 413 234

лида за счёт средств региональных бюджетов. При качественном оказании медицинской помощи, включающей применение орфанных ЛП, доля взрослых пациентов ежегодно будет увеличиваться.

Информацию об объёмах финансирования лекарственного обеспечения пациентов с «новыми» редкими заболеваниями предоставили только 38 субъектов, что косвенно подтверждает факт «растворения» финансового бремени «новых» редких нозологий в объёмах регионального лекарственного обеспечения всех категорий граждан, обязательства по которому возложены на субъекты РФ. Всего в 2020 г. на лекарственное обеспечение пациентов с указанными выше нозологиями регионы, предоставившие информацию, потратили 8,3 млрд руб., при этом потребность в финансировании этой категории пациентов была оценена на уровне 10 млрд руб. Обе цифры являются приблизительными, т. к. не существует единого перечня ЛП, которыми обеспечивается указанная выше группа редких пациентов, и в расходах могла быть учтена как патогенетическая, так и симптоматическая терапия. Данные не предоставили Амурская, Архангельская, Владимирская, Волгоградская, Воронежская, Ивановская, Иркутская, Калининградская, Калужская, Кировская, Костромская, Курганская, Курская, Московская, Мурманская, Новгородская, Самарская, Сахалинская, Свердловская, Тверская, Тюменская области; республики Адыгея, Алтай, Башкортостан, Бурятия, Дагестан, Ингушетия, Калмыкия, Карачаево-Черкесская, Коми, Крым, Марий-Эл, Мордовия, Саха (Якутия), Татарстан, Тыва, Удмуртская, Хакасия, Чеченская, Чувашская; Еврейская автономная область, Камчатский, Краснодарский, Ставропольский, Хабаровский края, город Севастополь, Чукотский автономный округ.

К 2021 г. в России сформировались 4 группы пациентов с редкими заболеваниями по механизму финансирования лекарственного обеспечения за счёт средств:

- федерального бюджета («высокозатратные нозологии»);
- фонда «Круг добра»;
- субъектов РФ по ПРЖЗ;
- субъектов РФ как инвалиды.

При этом только три первые группы пациентов получают лекарственное обеспечение по факту наличия у них редкого орфанного заболевания.

Для дальнейшего гармоничного формирования системы лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в России необходимо расширить ПРЖЗ за счёт «новых» нозологий, для лечения которых орфанные ЛП зарегистрированы на территории РФ. Такой шаг позволит пациентам по-

лучать патогенетическое лечение по факту наличия редкого диагноза (без получения статуса «инвалид»), создаст преемственность лечения для детской когорты пациентов, обеспеченных сегодня за счёт средств фонда «Круг добра», при переходе во взрослое звено, а также позволит вести регистр всех пациентов с редкими заболеваниями.

Оценочная доля дефицита бюджета от потребности (объёма бюджетных средств, необходимых для лекарственного обеспечения всех нуждающихся в нем пациентов) составила: 6% в 2019 г., 7% в 2020 г., 5% в плановом 2021 г. Однако реальный уровень дефицита может быть недооценен из-за непредоставления или некорректного предоставления информации отдельными регионами. При этом потребность в финансировании в 2019—2021 гг. выросла на 17,7% (табл. 2).

Долю дефицита от объёма потребности в 50 субъектах РФ, предоставивших информацию, можно рассчитать по нозологиям. Проанализируем подробнее показатели расходов, дефицита и потребности в финансировании для наиболее затратных нозологий из ПРЖЗ: пароксизмальной ночной гемоглобинурии (Маркиафавы—Микели), идиопатической тромбоцитопенической пурпуры (синдром Эванса), других сфинголипидозов (болезнь Фабри, Ниманна—Пика), лёгочной (артериальной) гипертензии (идиопатической) (первичной).

В 2019—2020 гг. и в плановом 2021 г. наибольшая потребность в финансировании лекарственного обеспечения, объём фактических расходов и дефицит финансирования пришлось на долю пациентов с пароксизмальной ночной гемоглобинурией и идиопатической тромбоцитопенической пурпурой (табл. 3).

Заключение

Таким образом, на сегодняшний день существуют два важных направления в области совершенствования оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями:

- разработка нормативно-правовой базы, в том числе относительно вопросов организации лекарственного обеспечения в отношении «новых» редких заболеваний;
- выделение дополнительных средств для устранения обозначенных дефицитов финансирования в области лечения редких жизнеугрожающих заболеваний.

Возможным подходом к рассматриваемой проблеме является оценка целесообразности перевода соответствующего финансирования лекарственного обеспечения на федеральный уровень для заболе-

Таблица 3

Бюджет на закупку ЛП и специализированных продуктов лечебного питания, предназначенных для лечения редких жизнеугрожающих заболеваний (с разбивкой по нозологиям), руб. [3]

Заболевание	Бюджет 2019 г.		Бюджет 2020 г.		Бюджет 2021 г.	
	выделенный бюджет	дефицит бюджета*	выделенный бюджет	дефицит бюджета*	план на 2021 г.	дефицит бюджета (прогноз)
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы—Микели)	3 946 459 734	312 465 509	3 708 403 048	310 428 550	3 928 914 641	166 670 969
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	1 611 707 476	118 542 958	1 937 803 879	53 938 212	2 249 731 370	75 790 948
Дефект в системе комплемента	543 330 437	45 416 340	808 752 924	215 265 669	907 296 182	140 000 774
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	35 544 118	3 041 854	41 263 926	3 001 900	49 493 990	3 469 641
Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	1 138 140 098	59 336 130	1 218 249 827	100 404 387	1 295 280 792	96 358 875
Тирозинемия	106 309 386	9 279 557	44 893 984	0	30 722 181	1 015 837
Болезнь «кленового сиропа»	11 497 089	1 995 150	10 881 424	387 009	9 683 137	14 660
Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвлённой цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	24 939 529	112 735	44 660 439	211 922	61 420 300	6 400
Нарушения обмена жирных кислот	9 157 305	896 833	8 184 191	133 870	7 295 743	19 810
Гомоцистинурия	9 109 753	999 499	13 239 010	560 000	15 392 170	917 496
Глютарикацидурия	12 476 595	438 364	14 476 315	0	13 801 335	28 900
Галактоземия	1 699 279	142 743	2 851 756	785	3 344 396	305 825
Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри—Андерсона), Ниманна—Пика	892 300 965	28 458 610	939 833 695	25 408 507	1 148 581 233	106 018 733
Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	6 040 617	1 459 785	13 024 744	543 226	8 483 052	486 705
Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	7 426 861	490 199	46 091 750	633 610	13 100 479	132 001
Незавершённый остеогенез	2 676 662	1 034 502	2 613 914	893 826	18 004 348	355 640
Лёгочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	883 904 981	67 461 385	1 110 262 234	48 666 868	1 118 117 519	80 750 510
Итого...	9 242 720 886	651 572 150	9 965 487 060	760 478 342	10 925 283 302	672 343 724

Примечание. *Недостающие средства на покрытие всей потребности региона.

ваний, при которых продолжают использовать для данных целей средства региональных бюджетов.

3. Ежегодный бюллетень Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям. М.; 2021. 244 с.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Соколов А. А., Волгина С. Я., Нагибин О. А. Анализ оказания специализированной медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями // Проблемы стандартизации в здравоохранении. 2019. № 7—8. С. 51—62.
2. Соколов А. А., Александрова О. Ю., Комаров И. А. Проблемы оказания высокотехнологичной медицинской помощи пациентам, страдающим редкими заболеваниями // Проблемы стандартизации в здравоохранении. 2019. № 7—8. С. 63—72.

REFERENCES

1. Sokolov AA, Volgina SYa, Nagibin OA. Analysis of rendering of specialized medical care to patients with rare diseases. *Problemy standartizacii v zdravookhranении*. 2019;(7–8):51–62. (In Russ.)
2. Sokolov AA, Aleksandrova OYu, Komarov IA. Issues of high-technology medical service providing for patients with orphan diseases. *Problemy standartizacii v zdravookhranении*. 2019;(7–8):63–72. (In Russ.)
3. Annual Bulletin of the Expert Council on Rare (Orphan) Diseases. Moscow; 2021. 244 p.

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 29.03.2022; одобрена после рецензирования 22.04.2022; принята к публикации 19.05.2022. The article was submitted 29.03.2022; approved after reviewing 22.04.2022; accepted for publication 19.05.2022.