**Информация Департамента здравоохранения**

**Ханты-Мансийского автономного округа – Югры**

**«О доступности медицинской помощи и лекарственного**

**обеспечения пациентам с редкими заболеваниями**

**в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре»**

К «редким» или орфанным заболеваниям в РФ отнесены нозологии с распространенностью менее 10 человек на 100 тыс. населения. Выявлено от 6000 до 8000 редких заболеваний, большинство из которых имеют генетическое происхождение (около 80%) и тяжелые клинические проявления.

Членами Профильной комиссии по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации сгруппированы более 270 групп редких (орфанных) заболеваний в соответствии с Международной классификацией болезней 10-го пересмотра, которые опубликованы на официальном сайте Минздрава России. Вместе с тем, в Перечень, определенный постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 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» (далее – постановление Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403) на сегодня включены лишь 17 нозологий (исходно было 24, 7 нозологий переведены в группу высокозатратных нозологий (далее – ВЗН) в 2019-2020 гг.).

В Ханты-Мансийском автономном округе – Югре (далее – автономный округ) в настоящее время выявлено и наблюдаются 2 636 пациентов   
с орфанными заболеваниями, из них: с орфанными жизнеугрожающими заболеваниями – 306 человек, некоторыми редкими заболеваниями детей   
с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными), финансирование лечения которых осуществляется Фондом поддержки заболеваниями «Круг добра» – 46 человек, пациентов, включенных в группу ВЗН – 2262 человека, иных орфанных – 22 человека.

Льготное лекарственное обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями в автономном округе осуществляется за счет средств федерального бюджета, бюджета Фонда «Круг добра», регионального бюджета.

В 2021 году финансовое обеспечение медицинской помощи составило 1 306,3 млн руб, в т.ч. за счет средств федерального бюджета 745,6 млн руб. (57%), бюджета Фонда «Круг добра» – 195,9 млн руб. (15%), регионального бюджета 364,8 млн руб. (28%).

**Жизнеугрожающие и хронические прогрессирующие редкие (орфанные) заболевания, приводящие к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности (перечень 24)**

Лекарственное обеспечение граждан, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанные) заболевания, приводящими к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности (перечень 24) за счет средств бюджета автономного округа проводится в полном объёме, в соответствии с заявленной потребностью.

Обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания пациентов, страдающих орфанными заболеваниями, перечень которых определён постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403, осуществляется за счёт средств бюджета автономного округа, в соответствии с порядком, установленным постановлением Правительства Ханты-Мансийского автономного   
округа – Югры от 27.02.2010 № 85-п «Об обеспечении отдельных категорий граждан, проживающих в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями   
и специализированными продуктами лечебного питания, отпускаемыми по рецептам врачей бесплатно или со скидкой, за счёт средств бюджета автономного округа», в полном объёме, в соответствии с заявленной потребностью.

В 2021 году в регистр включены 306 человек (+1,3% в сравнении   
с 2020 годом), нуждались и были обеспечены лекарственными препаратами   
и специализированными продуктами лечебного питания – 191 пациент (+5,5%), в 2020 году в регистре состояли 302 человека, из них был обеспечен лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания 181 пациент.

В 2021 году обслужено 3235 рецептов на общую сумму 252 103,83   
тыс. руб. (+19% в сравнении с 2020 годом, обслужено 3369 рецептов на общую сумму 211 526,83 тыс. руб.); средняя стоимость 1 рецепта в 2021 году составила 77 956,51 руб. (рост на 24,2% в сравнении с 2020 годом,   
62 786,24 руб.); средняя стоимость лечения 1 пациента составила 1 320 362,88 руб. (+12,9%), в 2020 году – 1 168 656,52 руб. (таблица 1).

В 2022 году в регистре состоят 303 человека, за период с января по апрель 2022 года нуждались и были обеспечены лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания 166 пациентов, обслужено 1267 рецептов –на общую сумму – 90 737,88 тыс. руб., средняя стоимость 1 рецепта составила 71 616,32 руб., средняя стоимость лечения 1 пациента – 546 613,75 руб.

Таблица 1

Обеспечение пациентов с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | 2020 | 2021 | 2022  (январь-апрель) |
| Всего отпущено рецептов | 3369 | 3235 | 1267 |
| Общая сумма, тыс. руб. | 211 526,83 | 252 103,83 | 90 737,88 |
| Средняя стоимость одного рецепта, руб. | 62 786,24 | 77 956,51 | 71 616,32 |
| Средняя стоимость лечения 1 пациента, руб. | 1 168 656,52 | 1 320 362,88 | 546 613,75 |

Наиболее затратным (дорогостоящим) является лечение следующих заболеваний:

пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) – средняя стоимость лечения 1 пациента в год составила 12 940,5 тыс. руб.;

идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса) – средняя стоимость лечения 1 пациента 1 659,7 тыс. руб.;

легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная) – средняя стоимость лечения 1 пациента 1 442,5 тыс. руб.

Дополнительно, за счет бюджета автономного округа закупаются дорогостоящие лекарственные препараты, в том числе не зарегистрированные на территории Российской Федерации, предназначенные для обеспечения пациентов, страдающих иными орфанными заболеваниями, не включёнными в перечень, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403, такие как спинальная мышечная атрофия, мышечная атрофия Дюшенна-Беккера, гипофосфатазия, болезнь Помпе и др. заболевания.

В 2021 году расходы бюджета автономного округа на лечение иных орфанных заболеваний составили 110 116,09 тыс. руб. Обеспечено 22 человека (взрослые – 7 человек, дети – 15), из них с заболеванием спинальная мышечная атрофия обеспечено 4 взрослых пациента и 1 ребенок, который получил лечение лекарственным препаратом золгенсма, в то время как Федеральным центром назначено лечение спинразой (при этом, Фонд «Круг добра» принял решение не обеспечивать таких детей, соответственно обеспечение возложено на автономный округ).

**Высокозатратные нозологии (ВЗН)**

Обеспечение лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной   
и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного),   
X (Стюарта - Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей (далее – ВЗН) в соответствии с пунктом 21 части 2 статьи 14 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» относится к полномочиям Российской Федерации.

По программе ВЗН в автономный округ на региональный аптечный склад поступают лекарственные препараты, централизованно закупленные Минздравом России.

Количество граждан, включенных в Регистр по программе ВЗН, неуклонно увеличивается. Так, за период с января по апрель 2022 года   
в региональный сегмент федерального регистра ВЗН включено 2262 человека (+2,6%), в 2021 году – 2204 пациента (+2,8% в сравнении с АППГ), в 2020 году – 2142 пациента (+5,1% в сравнении с АППГ), в 2019 – 2037.

В рамках реализации программы ВЗН за период с января по апрель   
2022 года обеспечено 1145 человек, в 2021 году 1341 человек (+4,4% в сравнении с 2020 годом ), в 2020 – 1284, в 2019 – 1291. Сумма денежных средств, затраченных в 2022 году, составила 244 612,48 тыс. руб., в 2021 году – 741 659,82 тыс. руб. (+19%), в 2020 году – 623 203,23 тыс. руб. (+9%), в 2019 – 570 735,24 тыс. руб.

В автономный округ по программе ВЗН централизованно от Минздрава России за 4 месяца 2022 года поставлено лекарственных препаратов: международные наименования ЛП (далее – МНН) 35, товарные наименования (далее – ТН) 58 на сумму 469 169,57 тыс. руб., в 2021 году – МНН 34, ТН – 70 на сумму 659 627,01 тыс. руб., в 2020 году – МНН 31, ТН – 59, на сумму 762 788,66 тыс.руб., в 2019 – МНН 27, ТН – 58, 583 648,88 тыс.руб.

Показатель средней стоимости лечения 1 пациента с января по апрель 2022 года составил 179 241,98 руб., в 2021 году – 573 817,62 руб. (+14,6%),   
в 2020 году – 500 483,23 руб. (+13,2%), в 2019 году – 442 192,95 руб.

Средняя стоимость 1 рецепта в 2022 году составила 74 521,45 руб., 2021 – 87 441,98 руб., 2020 – 70 293,2 руб., 2019 – 61 529,54 руб. (таблица 2).

На отсроченном обеспечении рецепты отсутствуют.

Таблица 2

Обеспечение пациентов в рамках реализации программы ВЗН

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 2019 | 2020 | 2021 | 2022 (январь-апрель) |
| Обеспечено, чел. | 1291 | 1284 | 1341 | 1145 |
| Стоимость, тыс. руб | 570 735,24 | 623 203,23 | 741 659,82 | 244 612,48 |
| Средняя стоимость лечения  1 пациента, руб. | 442 192,95 | 500 483,23 | 573 817,01 | 179 241,98 |
| Средняя стоимость 1 рецепта, руб. | 61 529,54 | 70 293,2 | 87 441,98 | 74 521,45 |
| Дополнительное обеспечение за счет бюджета субъекта, тыс. руб. | 12 055,72 | 19 417,25 | 27 829,60 | 6 264,37 |

Следует отметить, что граждане, получающие лекарственные препараты по программе ВЗН, обеспечиваются дополнительно медикаментами за счет средств бюджета автономного округа: с января по апрель 2022 года объем финансирования составил 6 264 37 тыс. руб., в 2021 году – 27 829,60 тыс. руб., в 2020 году – 19 417,25 тыс. руб., в 2019 – 12 055,72 тыс. руб.

**Фонд «Круг добра»**

С 2021 года, во исполнение Указа Президента Российской Федерации от 05.01.2021 № 16, обеспечение детей с заболеванием некоторыми редкими заболеваниями осуществляется Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра» (далее – Фонд «Круг добра») по определенному перечню нозологий и по определенному перечню лекарственных препаратов.

Основной целью деятельности фонда является дополнительное финансовое обеспечение оказания медицинской помощи детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями (в том числе за рубежом), в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, включая закупку лекарственных препаратов и медицинских изделий, в том числе не зарегистрированных, а также технических средств реабилитации, не включенных в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, технических средств реабилитации и услуг, предоставляемых инвалиду.

Финансирование Фонда «Круг добра» осуществляется за счет средств федерального бюджета в общем объеме: на 2021 год предусмотрено   
60 млрд руб., на 2022 год – 64 млрд руб., на 2023 год – 68,5 млрд руб. К 2024 году планируется увеличение финансирования до 89 млрд руб.

Обеспечение детей осуществляется по 53 заболеваниям,   
44 наименованиям лекарственных препаратов, 7 наименованиям медицинских изделий.

В 2021 году (обеспечение начато с мая 2021 года) в автономном округе обеспечены 10 детей с заболеваниями: спинальная мышечная атрофия, мышечная атрофия Дюшенна-Беккера, муковисцидоз, гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD).

В информационный ресурс Фонда «Круг добра» **внесены сведения по 46 детям:**

*3 ребенка – заболевание Миодистрофия Дюшенна-Беккера;*

*4 ребенка – заболевание Ахондроплазия;*

*5 детей – заболевание Буллёзный эпидермолиз;*

*1 ребенок – заболевание Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD);*

*1 ребенок – заболевание Гипофосфатозия;*

*16 детей – заболевание Муковисцидоз;*

*1 ребенок – заболевание Наследственный ангионевротический отек;*

*2 ребенка – заболевание Нейрофиброматоз 1 типа;*

*1 ребенок – заболевание Первичные иммунодефициты с дефицитом антителообразования;*

*1 ребенок – заболевание Пропионовая ацидемия;*

*1 ребенок – заболевание Синдром Алажилля;*

*8 детей – заболевание Спинальная мышечная атрофия;*

*2 ребенка – заболевание Наследственная дистрофия сетчатки, вызванная биаллельными мутациями в гене RPE65.*

**Одобрены заявки на 39 детей:**

*2 ребенка – заболевание Миодистрофия Дюшенна-Беккера;*

*3 ребенка – заболевание Ахондроплазия;*

*5 детей – заболевание Буллёзный эпидермолиз;*

*1 ребенок – заболевание Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD);*

*1 ребенок – заболевание Гипофосфатозия;*

*15 детей – заболевание Муковисцидоз;*

*1 ребенок – заболевание Наследственный ангионевротический отек;*

*2 ребенка – заболевание Нейрофиброматоз 1 типа;*

*1 ребенок – заболевание Пропионовая ацидемия;*

*8 детей – заболевание Спинальная мышечная атрофия;*

Лекарственные препараты, закупленные за счет средств Фонда «Круг добра» **получают 18 детей:**

*- 2 ребенка получают лекарственный препарат с международным непатентованным наименованием (далее – МНН) Аталурен, заболевание Миодистрофия Дюшенна-Беккера;*

*- 5 детей получают лекарственный препарат с МНН Нусинерсен, заболевание Спинальная мышечная атрофия;*

*- 2 ребенка получают лекарственный препарат с МНН Рисдиплам, заболевание Спинальная мышечная атрофия;*

*- 1 ребенок получает лекарственный препарат с МНН Ивакафтор+Лумакафтор, заболевание Муковисцидоз;*

*- 2 ребенка получают лекарственный препарат с МНН Элексакафтор+Тезакафтор+Ивакафтор/Ивакафтор, заболевание Муковисцидоз;*

*- 1 ребенок получает лекарственный препарат с МНН Асфотаза альфа, заболевание Гипофосфатозия*

*- 1 ребенок получает лекарственный препарат с МНН Карглумовая кислота, заболевание Пропионовая ацидемия.*

*- 2 ребенка получает лекарственный препарат с МНН Селуметиниб, заболевание Нейрофиброматоз 1 типа;*

*- 1 ребенок получает лекарственный препарат с МНН Ланаделумаб, заболевание Наследственный ангионевротический отек;*

*- 1 ребенок получает лекарственный препарат с МНН Канакинумаб, заболевание Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD).*

**Обеспечение не зарегистрированными лекарственными препаратами в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре**

Системный подход к решению вопроса о механизме обеспечения пациентов не зарегистрированными лекарственными препаратами регламентирован приказом Депздравом Югры от 21.03.2022 № 500   
«Об обеспечения не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами в медицинских организациях Ханты-Мансийского автономного округа – Югры». Приказом утвержден алгоритм обеспечения не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами в медицинских организациях   
Ханты-Мансийского автономного округа – Югры. Обеспечение назначенными (Федеральной специализированной медицинской организацией и медицинской организацией по месту жительства пациента)   
не зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами осуществляется на основании предоставления Депздравом Югры медицинской организации субсидии на закупку не зарегистрированного в Российской Федерации лекарственного препарата, назначенного Федеральной специализированной медицинской организацией и медицинской организацией по месту жительства пациента по жизненным показаниям.

В 2022 году субсидия направлена в 4 медицинские организации для обеспечения 4 пациентов (3 ребенка и 1 взрослый), общая сумма выделенных средств составила 7,28 млн руб.

*Справочно:*

*По итогам 2021 года (в том числе на основании решений суда),  
в Ханты-Мансийском автономном округе – Югре обеспечено 7 пациентов   
(6 детей, 1 взрослый) на сумму 23 млн руб.*

**Вопросы, требующие обсуждения**

В настоящее время в Российской Федерации отсутствуют единые подходы, и регулятивная нормативная база по работе с орфанными пациентами. Сложности возникают как в отношении диагностики, так и в отношении лечения и ведения данной категории пациентов. Требуется решение вопросов в части обеспечения доступности подтверждающей молекулярной диагностики, т.к. молекулярный диагноз практически всегда является ведущим требованием и важным критерием при назначении таргетной терапии заболевания.

Необходимо определение перечня клинических и исследовательских лабораторий в стране, в которых диагностируются орфанные болезни; определение спектра заболеваний, диагностика которых возможна в указанных лабораториях. Считаем возможным создание межрегиональных центров (1-2 на каждый Федеральный округ).

Следует обеспечить возможность проведения данных исследований бесплатно для пациента, т.е. за счет средств ОМС, бюджета регионов или федерального бюджета.

Необходимо определение особого упрощенного и ускоренного порядка регистрации диагностических приборов и тест-систем для лабораторной диагностики наследственных заболеваний или внесение изменения в действующее законодательство (Федеральный закон от 21.11.2011 №323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации») в части использования in vitro незарегистрированных медицинских изделий. На сегодняшний день отсутствует решение этого вопроса – в большинстве регионов отсутствуют центры верификации редких болезней. Ведущие лаборатории сосредоточены в нескольких крупных городах и не работают в системе ОМС. При решении указанного вопроса возникает следующий – где корректно инициировать терапию, продолжать её и наблюдать пациента? Необходимо решать вопрос об открытии региональных или межрегиональных экспертных центров по лечению и наблюдению больных орфанными болезнями. Этот вопрос звучит во всех территориях. В некоторых территориях страны открываются Центры орфанных болезней на базе медико-генетических консультаций (центров) или детских больниц, поликлиник, однако медико-генетическая служба страны слишком малочисленна, а количество заболеваний неуклонно растет.

Требуется внесение изменений в действующий «Порядок оказания медицинской помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями», в части структуры медико-генетических консультаций/ центров, регламентирующих организацию данных центров, их структуру, штатное расписание и др. И наконец, третий вопрос по, собственно, лекарственному обеспечению, которое осуществляется за счет различных источников финансирования (федеральный и региональный бюджет).

Особое внимание следует уделить нормативному регулированию обеспечения лекарственными препаратами за счет средств регионального бюджета, которое осуществляется без должного нормативно-правового регулирования, ссылаясь на морально и процессуально устаревшие документы (постановление Правительства Российской Федерации от 30.07.1994 № 890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения»), в соответствии с которым обязательства по обеспечению любых заболеваний, в том числе и орфанных, возлагаются на уровень субъектов Российской Федерации.

Необходима передача полномочий на федеральный уровень   
по обеспечению дорогостоящими лекарственными препаратами не только детей, но и лиц старше 18 лет, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в перечень заболеваний, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403, либо за счет программы высокозатратных нозологий, либо за счет соответствующего фонда.

Кроме того, считаем целесообразным принять решение на федеральном уровне и наделить федеральные медицинские центры Министерства здравоохранения Российской Федерации полномочиями по осуществлению следующих функций: закупка не зарегистрированных лекарственных препаратов для всех категорий болезней, отнесенных к орфанным, за счет средств обязательного медицинского страхования, назначение и обеспечение ими пациентов, а также создание и ведение регистра соответствующих пациентов и дальнейшее наблюдение за их лечением.

**Решение вопроса оплаты логистических услуг**.

Фонд «Круг добра» требует определить единого грузополучателя в регионе с последующим распределением в медицинские организации за счет средств бюджетов субъекта.

Учитывая, что 80% населения автономного округа проживают   
в сельской местности, в том числе в труднодоступных и отдаленных территориях, финансирование логистических услуг – развоз по территории автономного округа общей протяженностью 534 800 км2, вынужденно возлагается на бюджет региона. При этом, на осуществление логистических услуг по поставкам лекарственных препаратов, медицинских изделий и средств технической реабилитации до медицинских организаций, требуется дополнительные финансовые затраты, которые не предусмотрены   
в региональном бюджете, в том числе отсутствует обязанность по исполнению данных функций, определенных федеральными нормативными документами.

**Определение маршрутизации пациентов.**

Для лечения 2-х детей с заболеванием Наследственная дистрофия сетчатки, вызванная биаллельными мутациями в гене *RPE65*, автономный округ заявляет лекарственный препарат воретиген, введение которого будет осуществляться в федеральном центре, поставка препарата также будет осуществлена в федеральный центр, минуя медицинские организации автономного округа. При этом, назначение лечения (врачебная комиссия) должно быть проведено в медицинской организации автономного округа, которые не имеют опыта такого рода лечения и, соответственно, непосредственное лечение указанным лекарственным препаратом не будут осуществлять. Таким образом, сохраняется проблема определения маршрутизации пациентов.

**Предлагаемые пути совершенствования организации медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями**

1. Решение вопроса об обеспечении доступности подтверждающей молекулярной диагностики как важного критерия при назначении таргетной терапии.
2. Определение перечня клинических и исследовательских лабораторий, осуществляющих диагностику орфанных заболеваний. Создание межрегиональных центров (1-2 на каждый Федеральный округ).
3. Обеспечение возможности проведения исследований для пациента за счет средств ОМС, бюджета регионов или федерального бюджета.
4. Определение особого упрощенного и ускоренного порядка регистрации диагностических приборов и тест-систем для лабораторной диагностики наследственных заболеваний.
5. Открытие региональных или межрегиональных экспертных центров по лечению и наблюдению больных с орфанными заболеваниями.
6. Внесение изменений в действующий «Порядок оказания медицинской помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями» в части структуры медико-генетических консультаций.
7. Нормативное регулирование обеспечения лекарственными препаратами за счет средств регионального бюджета.
8. Передача на федеральный уровень полномочий по обеспечению дорогостоящими лекарственными препаратами не только детей, но и лиц старше 18 лет, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями,   
   не включенными в перечень заболеваний, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации.
9. Осуществление федеральными медицинскими центрами Министерства здравоохранения Российской Федерации закупки   
   не зарегистрированных лекарственных препаратов для всех категорий болезней, отнесенных к орфанным, за счет средств обязательного медицинского страхования, назначение и обеспечение ими пациентов, а также создание и ведение регистра соответствующих пациентов и дальнейшее наблюдение за их лечением.