

«Люди с редкими (орфанными) заболеваниями в России: проблемы учета и получения помощи»

Подготовлено отделом исследований Благотворительного фонда помощи социально незащищенным гражданам «Нужна помощь»

research@nuzhnapomosh.ru

Москва, август 2021 г.

ОГЛАВЛЕНИЕ

АКТУАЛЬНОСТЬ	3
РОССИЙСКИЙ КОНТЕКСТ.....	5
ДАННЫЕ ГОСУДАРСТВЕННОГО УЧЕТА	9
ПРОБЛЕМА ДИАГНОСТИКИ.....	11
ФИНАНСИРОВАНИЕ	15
ДАННЫЕ РЕГИСТРОВ ПАЦИЕНТСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ	18
НАД МАТЕРИАЛОМ РАБОТАЛИ	29

АКТУАЛЬНОСТЬ

Здоровье населения — важнейшая составляющая в изучении проблем социальной направленности. Инвалидность, смертность, бедность и др. нередко являются следствием ограничений здоровья, выступающих значимыми барьерами к достойной и качественной жизни человека, удовлетворению его потребностей и реализации его человеческого потенциала.

В последние годы все чаще встречается понятие «редкие (орфанные) заболевания». Это свидетельствует о возросшем интересе к этой теме, как со стороны органов власти, так и со стороны гражданского общества, в первую очередь некоммерческих и пациентских организаций. Каждый второй российский интернет-пользователь, по данным исследования БФ «Нужна помощь» в 2017 году, был знаком с понятием «редкие (орфанные) заболевания», из них 4% лично знали человека, имеющего подобное заболевание¹.

Редкие нозологические формы² занимают особое место среди всевозможных заболеваний, частота встречаемости которых среди популяции является невысокой по сравнению с другими заболеваниями. Согласно российскому законодательству, **распространенность редкого (орфанного)³ заболевания должна составлять не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения.**⁴ Зарубежный опыт указывает на различия в понимании «редкости» заболевания: так, в европейских странах этот показатель составляет 50 случаев на 100 тыс., в США — 60 случаев⁵.

¹ Отчет «Осведомленность населения России о редких заболеваниях». URL: <https://tochno.st/materials/osvedomlennost-naseleniya-rossii-o-redkikh-zabolevaniyakh>

² «Нозологическая форма» — определенная болезнь, которую выделяют в качестве самостоятельной на основе установленных причин, механизмов развития и характерных клинико-анатомических проявлений, отражающих преимущественное поражение тех или иных органов и систем организма. URL: <https://rus-medical.slovaronline.com/19930-%D0%9D%D0%BE%D0%B7%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%8F>

³ Происходит от англ. «orphan» — сирота, поэтому зачастую, кроме редких и орфанных, их также называют «сиротскими» болезнями. Далее в тексте термины «редкие» и «орфанные» будут использоваться как синонимы.

⁴ Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации». URL: <https://minzdrav.gov.ru/documents/7025>

⁵ Васильева Т.П., Зинченко Р.А., Комаров И.А., Красильникова Е.Ю., Александрова О.Ю., Коновалов О.Е., Куцев С.И. Распространенность и вопросы диагностики редких (орфанных) заболеваний среди детского населения Российской Федерации // Педиатрия. 2020. №99 (4). С. 229-237.

Всего в мире насчитывается более 300 миллионов людей с редкими заболеваниями (порядка 6-8% мирового населения), с порядка 8000 орфанными заболеваниями, но их точное число остается неизвестным⁶.

Остроту проблемы в (не)получении помощи людьми с редкими заболеваниями признали на международном уровне: в 2019 году страны — члены ООН приняли «Политическую декларацию заседания высокого уровня по вопросу о всеобщем охвате услугами здравоохранения»⁷, где было зафиксировано стремление активизировать усилия по борьбе с редкими заболеваниями (пункт 34)⁸.

Вместе с тем доступ пациентов с редкими заболеваниями к системе здравоохранения не всегда гарантирует своевременную постановку диагноза («отсрочка постановки диагноза» не редкость) и начало лечения, что указывает на основные «болевые точки», с которыми сталкиваются эти люди: профилактика, диагностика, лечение и доступность лекарственных препаратов.

Невозможно решить эти проблемы без ответа на главные вопросы: 1) сколько людей с редкими заболеваниями нуждаются в помощи, 2) где они живут (как распределены по субъектам РФ) и 3) с какими трудностями сталкиваются в процессе получения помощи, доступа к ней.

Далее в тексте предпринимается попытка ответить именно на эти вопросы, опираясь на имеющиеся статистические данные и данные из разных открытых источников, научную литературу и экспертные мнения представителей пациентских организаций и НКО, работающих в сфере помощи людям с редкими заболеваниями.

⁶ Там же.

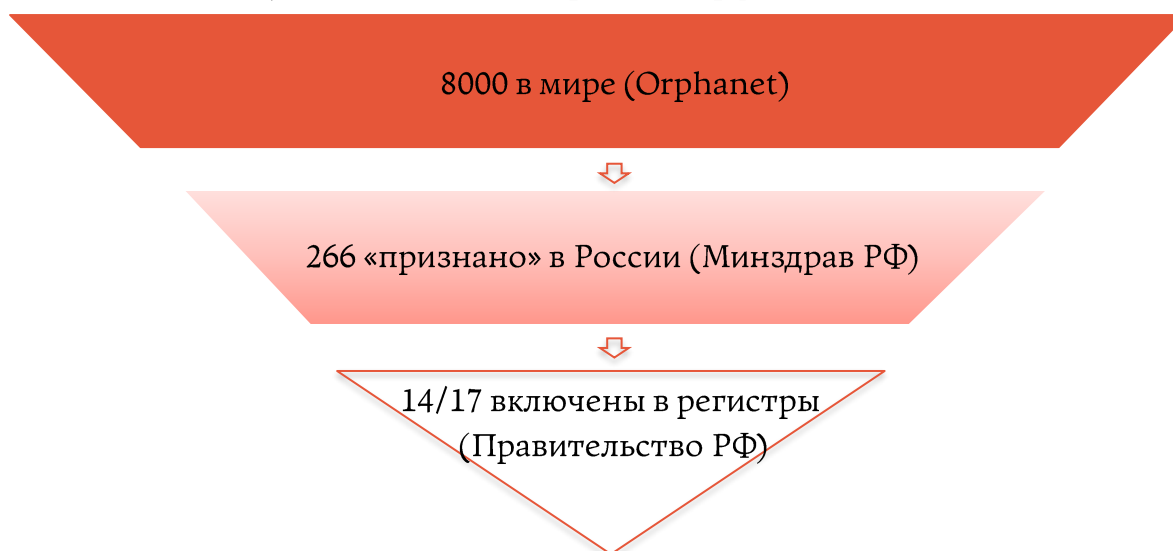
⁷ URL: <https://www.un.org/ru/documents/declconv/decl2010.shtml>

⁸ Мы не нашли информацию о том, каким образом Россия (как страна — член ООН) планирует реализовывать этот пункт применительно к сфере государственной социальной политики; какие меры будут предприняты.

РОССИЙСКИЙ КОНТЕКСТ

По данным Минздрава РФ от 23 июня 2021 года, перечень редких заболеваний включает 266 болезней (из них — 92 нозологические формы, 173 — нозологических группы и 1 — состояние)⁹. Отметим, что этот перечень носит информационный характер и не предоставляет особых условий с точки зрения оказания медицинской помощи пациентам с «болезнями-сиротами» (кроме включенных в две другие программы, которые будут указаны ниже).

Рисунок 1. Количество редких (орфанных) болезней



Отдельная проблема — непредставленность большинства редких нозологических форм в Международной классификации болезней (далее МКБ-10), на которую опирается в своей работе Минздрав РФ, что влечет за собой трудности различного рода. Во-первых, это затрудняет маршрутизацию редкого пациента из-за отсутствия установленных и утвержденных Минздравом рекомендаций и алгоритмов по оказанию помощи. Во-вторых, происходит распределение редких болезней по всей МКБ-10 (для них нет отдельного раздела и/или маркера), то есть установленный диагноз, согласно классификации МКБ-10, не всегда соответствует орфанной нозологической форме (является ложным, например, такое встречается при альфаманнозидозе).

Важное следствие этих проблем для пациента заключается в том, что тактика ведения и лечения будет зависеть только от врача, к которому он попадет, его опыта, компетенций и **орфанной настороженности**. При этом 54% российских

⁹ Перечень периодически обновляется и расширяется. Официальный сайт Минздрава РФ. URL: <https://minzdrav.gov.ru/documents/9641-perechen-redkih-orfannyh-zabolevaniy>

орфаных пациентов отметили, что провели в ожидании постановки диагноза год и более (и большинство указало на низкий уровень информированности врачей как причину длительной постановки диагноза)¹⁰.

В частности, для повышения орфанной настороженности врачей, их осведомленности о редких болезнях был создан международный информационный портал Orphanet, на котором публикуются и систематизируются данные о редких заболеваниях (клинические и эпидемиологические данные). С 2020 года разрабатывается российская часть портала, где «появится информация, где в России можно получить консультацию экспертов, помощь по диагностике и лечению». Ее запуск планируется в конце 2021 года¹¹.

Несмотря на то, что МКБ-10 в скором времени будет пересмотрена, ежегодно описывают новые редкие болезни, поэтому неизбежно всегда будут присутствовать редкие болезни без кода МКБ-10. В связи с чем эксперты в качестве решения проблемы классифицирования редких заболеваний предлагают следующее:

«Необходимо создавать не перечни болезней, а перечни лекарственных препаратов и продуктов лечебного питания, которые оплачиваются за счет средств государства» (Захарова Екатерина, д.м.н, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ»)¹².

Важно отметить, что данная инициатива улучшит качество жизни редкого пациента только в том случае, если подобные перечни лекарственных препаратов и продуктов лечебного питания будут включать позиции, рекомендованные специалистами для конкретных заболеваний, а также будут учитывать появление новых, современных методов лечения, т.е. регулярно пересматриваться.

Обозначенные проблемы отражаются и на едином статистическом учете «редких» пациентов (что важно с точки зрения формирования программ

¹⁰ Результат пациентского опроса: «Система организации здравоохранения глазами «редких» пациентов — 2020». URL: <https://npjtoday.com/partners/pharmprobeg/okolo-70-redkih-bolnyh-ne-obespecheny-lekarstvami-ili-poluchayut-ih-s-pereboyami/>

¹¹ RARUS. №18. 2020. С. 105. URL: <http://journal.rare-diseases.ru/>; <http://www.orpha.net/national/RU-RU>

¹² Захарова Е. Доклад «Редкие болезни вне перечней и списков» на II Всероссийском орфанном форуме». URL: <https://vspru.ru/kongress/biblioteka-kongressa/ii-vserossiyskiy-forum-orfannykh-zabolevaniy>

помощи, их планирования): например, невозможно измерить общую численность пациентов с редкими нозологическими формами, смертность и динамику прочих важных показателей в сфере здоровья и предоставления медицинской помощи таким пациентам.

Таблица 1. Сравнение перечней редких (орфанных) болезней

	Нозолог. формы / группы*	Отдельное финансирование	Пересмотр перечня	Наличие статуса «инвалид» для бесплат. ЛО	Внесение данных в регистр
Перечень редких заболеваний Минздрава РФ**	266	нет	Да (Минздравом РФ), расширение	Обязательно в ряде случаев** *	Не регламентировано (регистра нет)
Редкие жизнеугрожающие заболевания	17	да, за счет средств бюджета субъекта РФ	Да (Правительством РФ), сужение из-за федерализации ЛО для ряда редких заболеваний	Обязательно в ряде случаев** **	Регламентировано, но внесение на усмотрении лечащего врача
ВЗН	14	да, за счет средств федерального бюджета (но только для лекарственных препаратов в перечне, рекомендованном для лечения этих нозологий)*****	Да (Правительством РФ), расширение	Необязательно	Регламентировано, но внесение на усмотрении лечащего врача

* На 01.08.2021 г.

** Для всех нозологических форм и групп, кроме включенных в программы редких жизнеугрожающих заболеваний и 14 ВЗН.

*** Если редкий пациент (региональный льготник) получает зарегистрированную в России терапию.

**** При ассоциированных формах легочной артериальной гипертензии установление инвалидности является обязательным условием начала лечения¹³.*

***** Для пациентов с муковисцидозом, согласно программе ВЗН, полагается препарат «Дорназа альфа», который не является самодостаточным для лечения данного заболевания. Все остальные необходимые лекарственные препараты эти пациенты должны получать через систему региональных льгот, где наличие статуса «инвалид» является обязательным условием.*

На настоящий момент в России существуют два официальных государственных перечня, регламентирующих учет пациентов с редкими заболеваниями.

- 1) Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, который включает 17 нозологических форм / групп (далее — редкие жизнеугрожающие заболевания)¹⁴.
- 2) Перечень 14 высокочувствительных нозологий (далее — 14 ВЗН)¹⁵.

По данным на 01.01.2020 г., в программе редких жизнеугрожающих заболеваний числилось 14 840 чел., в программе 14 ВЗН — 21 594 чел.¹⁶ Более тысячи таких пациентов проживало в шести субъектах РФ: Москве (3797 чел.), Санкт-Петербурге (2170 чел.), Краснодарском крае (1407 чел.), Республике Татарстан (1274 чел.), Свердловской области (1193 чел.) и Пермском крае (1122 чел.). Менее 50 «редких» пациентов были учтены в Магаданской области, Ненецком автономном округе, Республике Алтай, Республике Калмыкия и Чукотском автономном округе¹⁷.

¹³ Редкие заболевания. №9. С. 19. URL: <https://spiporz.ru/raremagazine/project/redkij-zhurnal-9/>

¹⁴ Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 N 403. URL: <https://normativ.kontur.ru/document?moduleId=1&documentId=325448>

¹⁵ Постановление Правительства РФ от 26 ноября 2018 г. N 1416 «О порядке организации обеспечения 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, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации». URL: <https://base.garant.ru/72113444/>

¹⁶ Ежегодный бюллетень экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям. URL: <http://komitet2-2.km.duma.gov.ru/Ekspertnye-Sovety/RAbota/Orfany/item/19232971/>

¹⁷ Данные по всем субъектам РФ, предоставившим данные, доступны в разделе «Орфанные заболевания» на сайте проекта «Если быть точным». URL: <https://tochno.st/>

Однако суммарный показатель в 36 тыс. «редких» больных явно занижен. Экспертная оценка численности редких пациентов в России разнится: от 2 до 7 млн человек¹⁸.

ДАННЫЕ ГОСУДАРСТВЕННОГО УЧЕТА

Как было показано ранее, на уровне государства учет орфанных пациентов происходит в рамках двух регистров, находящихся в ведении Минздрава РФ: регистр редких жизнеугрожающих заболеваний, на настоящий момент включающий 17 нозологических форм/групп, и регистр высокочувствительных нозологий (14 нозологических форм/групп). Регистр, который охватывал бы все 266 нозологических форм, признанных Минздравом, не ведется.

При этом даже существующий статистический учет имеет ряд особенностей, не позволяющих рассматривать его как релевантный источник для понимания сложившейся ситуации с орфанными пациентами в России. Перечислим основные ограничения учета ниже:

1. Проблема доступа к данным в целом. Дегерсонализированные данные из регистра систематизированно не публикуются в открытом доступе на ресурсах, выкладывающих отдельные показатели госстатистики (Росстат¹⁹, ЕМИСС²⁰). Отметим, что в обоих источниках есть профильные разделы, посвященные здоровью населения. Непосредственно на сайте Минздрава данные также не публикуются²¹.

При этом данные не предоставляются и по запросу. На наш запрос был получен ответ с формулировкой о том, что «предоставление указанной информации не предусмотрено» (при этом в тексте ответа была указана численность пациентов с орфанными диагнозами, но только на настоящий момент и по России в целом, хотя данные были запрошены в динамике по годам и по регионам)²².

2. Проблема доступа к данным на уровне субъектов РФ. Важно отметить, что если отдельные данные по России (например, о численности орфанных пациентов) можно найти в выступлениях, презентациях и/или публичных

¹⁸ RARUS. №18. 2020. С. 3. URL: <http://journal.rare-diseases.ru/>

¹⁹ URL: <https://rosstat.gov.ru/>

²⁰ URL: <https://www.fedstat.ru>

²¹ URL: <https://minzdrav.gov.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/statisticheskie-i-informatsionnye-materialy/statisticheskie-materialy>

²² URL: https://static.tochno.st/files/static/tochno.st/orphan/Zaprosy-i-otvety_2021.pdf

комментариях представителей Минздрава, то с данными по регионам ситуация оказывается еще более сложной.

На настоящий момент единственный источник данных, представленный в разрезе по регионам РФ (не всем), — это ежегодный бюллетень, публикуемый комитетом Государственной думы по охране здоровья. При этом большая часть данных получена в результате депутатского запроса главам субъектов, предполагающего заполнение стандартизованных таблиц (т.е. это не форма статистического наблюдения или автоматизированная система учета). В результате чего: а) часть полученных данных по некоторым регионам выбраковывается; б) не все регионы предоставляют запрошенную информацию полностью, что не позволяет провести полноценный анализ по субъектам РФ; в) любое ручное заполнение данных неизбежно приводит к ошибкам, которые на этапе анализа практически невозможно контролировать; г) данные обновляются только раз в год.

3. Набор фиксируемых показателей. Однако, возможно, основное ограничение собираемой статистики связано не с проблемой доступа и/или качества собираемых данных, а с тем, что учет не фиксирует важные показатели процесса лечения орфанных пациентов, в частности эффективность проводимой терапии²³.

4. Проблема релевантности данных. Внесение данных в регистры является дополнительной нагрузкой для лечащего врача, т.е. ведение и обновление регистра не прописано в его должностных полномочиях, а следовательно, не оплачивается. Отражение важных показателей, связанных, например, с летальностью пациентов, не всегда релевантно настоящему моменту (орфанный пациент может умереть, но числиться в реестре как «живой» до того момента, пока у врача высвободится время, чтобы обновить информацию в регистре и/или регион получит запрос от профильного федерального учреждения).

Забегая вперед, отметим, что подобное ограничение свойственно и пациентским клиническим регистрам, теряющим актуальность имеющихся данных из-за ограниченности ресурсов касательно их заполнения и проверки.

²³ Захарова Е. Доклад «Ближайшие перспективы появления прорывной лекарственной терапии. Необходимость разработки мер для прогнозирования и планирования. на II Всероссийском орфанном форуме». URL: <https://vspru.ru/kongress/biblioteka-kongressa/ii-vserossiyskiy-forum-orfannykh-zabolevaniy>

«Ведение регистра — трудоемкая задача, мы очень благодарны докторам, которые работают с регистром. По нашему регламенту обновление данных проводится раз в год, иногда чаще. По трети регионов нашей страны мы абсолютно уверены в том, что данные регистра актуальны и не отстают от жизни. В то же время по части регионов у нас нет уверенности в полном охвате всех пациентов и наличия точных данных о статусе и лечении пациента» (Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов)²⁴.

Потенциальная опасность непосредственно для редкого пациента, связанная с учетом, — это необоснованное прижизненное исключение пациента (сведений о нем) из региональных сегментов федерального регистра, которое может быть осуществлено в результате улучшения состояния и/или ремиссии. В связи с этим звучит предложение о «закреплении пожизненного статуса пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, и запрета на прижизненное исключение сведений о нем из регионального сегмента Федерального регистра»²⁵.

ПРОБЛЕМА ДИАГНОСТИКИ

Отдельного внимания заслуживает проблема, связанная с генетической диагностикой орфанных заболеваний (большая часть из которых — порядка 80% — генетически обусловлена)²⁶. Ранее мы уже отмечали, что орфанные заболевания распределены по всей МКБ-10 и многие из них вовсе не представлены в этой классификации болезней (не имеют собственного кода). В связи с этим пациент нередко проходит через множество специалистов — от терапевтов до неврологов (нет единой врачебной специализации, сконцентрированной только на орфанных заболеваниях), прежде чем получить окончательный диагноз.

На данный момент невозможно найти единый список всех медико-генетических центров в разрезе субъектов РФ, занимающихся диагностикой, профилактикой и лечением редких наследственных заболеваний. Известно,

²⁴ Цитата из интервью команде отдела исследований БФ «Нужна помощь» по поводу ведения «Регистра пациентов с первичными иммунодефицитными состояниями (РПИДС)». URL: <http://naepid-reg.ru/>

²⁵ Редкий журнал. №9. URL: <https://spiporz.ru/raremagazine/project/redkij-zhurnal-9/>

²⁶ Захарова Е. Доклад «Редкие болезни вне перечней и списков» на II Всероссийском орфанном форуме». URL: <https://vspru.ru/kongress/biblioteka-kongressa/ii-vserossiyskiy-forum-orfannykh-zabolevaniy>

что медико-генетическое консультирование осуществляют в 83 субъектах РФ, а пренатальный и неонатальный скрининг — в 76 субъектах²⁷.

Проведение скрининга необходимо для своевременного (доклинического) выявления заболеваний и рисков, связанных со здоровьем человека, которые в дальнейшем могут привести к инвалидности (отметим, что в России на 01.01.2021 года было зарегистрировано 703 969 детей с инвалидностью и почти 11 млн взрослых)²⁸, в худшем случае — преждевременной смерти.

Наиболее важен ранний скрининг для заболеваний, имеющих патогенетическое лечение (воздействие на развитие и течение заболевания), которое в совокупности с симптоматическим (воздействие на определенные симптомы) повышает шанс на улучшение состояния пациента / его выздоровление. Среди их числа — мышечная дистрофия Дюшенна.

По данным Росстата, в 2020 году доля новорожденных, охваченных неонатальным скринингом от общего числа новорожденных, составила в целом по России — 90,4%²⁹. Среди регионов, в которых охват скринингом был наименьший (менее 70%): Магаданская область, Республика Дагестан и Кабардино-Балкарская Республика.

Низкий показатель охвата — на фоне большинства регионов — был и в Москве (74%), но это определялось миграционной особенностью региона: иногородние роженицы после выписки из родильного дома наблюдаются по фактическому месту проживания. Кроме того, в столице растет доля новорожденных от матерей — граждан других государств³⁰.

В 11 субъектах РФ он, напротив, превышал 100%, но наиболее заметно — в Республике Северная Осетия — Алания (112%).

Вместе с тем на настоящий момент высокий показатель охвата скринингом не позволяет интерпретировать его положительно (с точки зрения получения помощи орфаным пациентом, его семьей)³¹. Это связано с **ограниченным**

²⁷ Куцев С. Доклад «Медико-генетическая служба Российской Федерации». Там же.

²⁸ Федеральный реестр инвалидов. URL: <https://sfri.ru/>

²⁹ Раздел «Семья, материнство и детство» на сайте Росстата. URL: <https://rosstat.gov.ru/folder/13807>

³⁰ Ответ на запрос БФ «Нужна помощь» от Департамента здравоохранения города Москвы от 29.06.2021 г. URL: https://static.tochno.st/files/static/tochno.st_orphan_Zaprosy-i-otvety_2021.pdf

³¹ Отдельного внимания заслуживает сбор статистики в регионах. Так, мы обратили внимание, что в 2019 году этот показатель в Республике Алтай составил 245,1%, а в 2020 — уже 92%. Мы адресовали соответствующий вопрос в министерство здравоохранения

перечнем скринируемых болезней, который во всех субъектах РФ, кроме Москвы, включает пять заболеваний: тестируют на фенилкетонурию, галактоземию (оба из перечня редких жизнеугрожающих заболеваний), муковисцидоз (из перечня 14 ВЗН), врожденный гипотиреоз и адреногенитальный синдром. Однако эксперты указывают на то, что гарантированный законодательством скрининг на пять заболеваний проходят не все дети.

«Не все регионы могут обеспечить новорожденным даже ограниченный скрининг на пять заболеваний, так как просто могут отсутствовать необходимые реактивы. Проведут скрининг на три заболевания, а в медицинской карте будет указано, что скрининг пройден, и мама будет уверена, что её ребенок обследован, все в порядке» (Наталья Матвеева, вице-президент Общероссийской общественной организации «Всероссийская ассоциация для больных муковисцидозом»).

Только в двух субъектах РФ делают расширенный скрининг на наследственные болезни: в Москве (на 11 наследственных заболеваний)³² и в Приморском крае³³. Вместе с тем международный опыт демонстрирует вариабельность в числе скринируемых заболеваний, даже на уровне отдельных территорий внутри одного государства (как, например, в США и Канаде)³⁴.

Из-за отсутствия расширенного неонатального скрининга дистанция между манифестацией заболевания и окончательным диагнозом удлинится. Результаты исследований Европейской организации редких болезней показывают, что 25% пациентов с редкими заболеваниями, не включенными в программу скрининга, ожидали диагностику от 5 до 30 лет, еще у 40% первичный диагноз оказался ошибочным³⁵. Другие исследования показывают,

Республики Алтай, но в итоге получили другие значения по региону. То есть процент охвата скринингом был разным, согласно данным, рассчитываемым Росстатом, и данным, имеющимся в регионе (245,1% против 99,8% в 2019 г.). URL:

https://static.tochno.st/files/static/tochno.st_orphan_Zaprosy-i-otvety_2021.pdf

³² Приказ Департамента здравоохранения Москвы № 935 от 26.12.2017 г. URL: <http://base.garant.ru/49621558/>

³³ О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах Российской Федерации // Аналитический вестник. 2020. №14 (757). URL: http://council.gov.ru/activity/analytics/analytical_bulletins/120882/

³⁴ Гайдук А.Я., Власов Я.В., Захарова Е.Ю. Актуальные проблемы оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в Российской Федерации // Медицинская генетика. 2020. №11. С. 13-20.

³⁵ Воинова В. Ю., Школьникова М.А., Найговзина Н.Б. Ресурсы оказания медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями в различных странах // «Доктор.Ру» Кардиология Терапия. 2018. №4 (148). С. 6-13.

что путь «редкого» пациента к правильному диагнозу занимает от 5 до 7 лет даже в странах с развитой системой здравоохранения³⁶.

Ситуация со скринингом новорожденных декларативно меняется в лучшую сторону. Так, в июне 2021 года было объявлено о запуске пилотного проекта по массовому обследованию новорожденных для выявления пациентов со спинальной мышечной атрофией (СМА) и первичными иммунодефицитами (ПИД) на ранних этапах (сейчас эти заболевания не входят в программу скрининга)³⁷. Ранее, на совещании о совершенствовании медицинской помощи детям премьер-министр РФ М. Мишустин заявил о расширении перечня скринируемых заболеваний с 5 до 36.

Отметим, что в сфере диагностики существует еще барьер: не исключены случаи негласного отказа в постановке орфанного диагноза в региональных учреждениях здравоохранения во избежание дополнительного финансового бремени на регион.

«Регион знает, что, если такой пациент выявлен на его территории, он обязан его лечить, болезнь есть в перечне, зарегистрированное лекарство существует, не отвертись. А если пациента нет в регистре, то и у региона нет обязательств обеспечить его лечением. Диагностика развивается только тогда, когда кто-то готов обеспечивать лечение» (Анастасия Татарникова, председатель правления АНО «Дом редких»)³⁸.

Важно, что почти половина всех редких заболеваний проявляется в детстве, поэтому вопрос диагностики является ключевым для «редкого» пациента. Для решения этой проблемы в 2018 году была сформирована международная комиссия, цель которой — сократить путь «редкого» ребенка к правильному диагнозу (the Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children with a Rare Disease).³⁹ Междисциплинарная команда врачей, ученых, адвокатов и разработчиков думает над тем, как расширить права и участие семьи «редкого» ребенка в постановке диагноза, в частности, она запустила пилотный проект RareNavigator, который повышает осведомленность родителей потенциально редких детей и помогает им с консультациями⁴⁰.

³⁶ Global commission progress update: Rare disease day february 2021. URL: [https://www.globalrarediseasecommission.com/Content/PDF/Global Commission Progress Update February 2021.pdf](https://www.globalrarediseasecommission.com/Content/PDF/Global%20Commission%20Progress%20Update%20February%202021.pdf)

³⁷ URL: <http://government.ru/news/42363/>

³⁸ Как лечат в России пациентов с редкими болезнями. URL: <https://www.kommersant.ru/doc/4268908>

³⁹ URL: <https://www.globalrarediseasecommission.com/>

⁴⁰ URL: <https://www.rarenavigator.com/>

ФИНАНСИРОВАНИЕ

Доступ к финансированию — один из значимых барьеров, который может затруднять лечение пациентов с редкими заболеваниями. В наиболее безопасном положении находятся пациенты, включенные в перечень 14 ВЗН, лекарственное обеспечение которых происходит за счет средств федерального бюджета (но и здесь случаются перебои, приводящие к прерыванию терапии). Тяжелее приходится пациентам из «перечня редких жизнеугрожающих заболеваний», финансирование которых зависит от возможностей бюджета в каждом конкретном субъекте (учитывая, что 72 из 85 субъектов РФ являются дотационными⁴¹). Остальные орфанные заболевания финансируются через программу региональных льгот, что не гарантирует пациентам непрерывность доступа к необходимым лекарствам, в том числе — из-за их высокой стоимости.

Нередко отказ в доступе к региональным льготам оспаривается через суд. Так, в 2019 году было рассмотрено как минимум 49 таких дел, в 2018 — 81 дело⁴². Такую положительную динамику эксперты объясняют расширением программы 14 ВЗН (на момент создания программы в 2007 их было в два раза меньше — семь), что сняло с регионов часть финансовых обязательств по обеспечению орфанных пациентов.

Федерализация лекарственного обеспечения орфанных пациентов рассматривается пациентскими сообществами как основное решение проблемы недоступности «региональных» лекарств⁴³. Именно с ней связано расширение перечня 14 ВЗН.

Как отмечают авторы Ежегодного бюллетеня экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям — наиболее полного и релевантного источника данных о редких заболеваниях на настоящий момент, — в 2019-2020 годах увеличение финансирования пациентов с орфанными заболеваниями происходило за счет средств федерального бюджета, т.е. расширения перечня ВЗН: в 2019 году в среднем по регионам доля расходов федерального бюджета от общего объема расходов была практически в два раза выше регионального: 36% и 64% соответственно (против 52% и 48% годом ранее).

⁴¹ URL: <https://top-rf.ru/places/564-dotatsionnye-regiony.html>

⁴² Ежегодный бюллетень экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям. URL: <http://komitet2-2.km.duma.gov.ru/Ekspertnye-Sovety/RAbota/Orfany/item/19232971/>

⁴³ Мясникова И.В. «Обзорный доклад экспертных сессий и результатов исследований» на III Всероссийском орфанном форуме. URL: <https://forum-vsp.ru/orf-3#result>

Однако регионы существенно различаются по соотношению доли региональных и федеральных расходов. Так, в Москве (лидирующем субъекте по совокупным расходам) при сопоставимом количестве региональных и федеральных орфанных льготников расходы регионального бюджета в 2018 году были почти в 2 раза выше, в то время как в Волгоградской области отмечалась обратная ситуация по расходам — там была выше доля федеральных расходов, хотя численность льготников из обеих перечней была сопоставима с Москвой.

Эксперты указывают на ряд причин, определяющих подобные региональные различия в соотношении этих расходов: готовность региона платить за орфанного пациента; лекарственная миграция пациентов «региональной» программы в более «богатые» регионы (если регион исхода не может обеспечить дорогостоящее лечение)⁴⁴.

При дефиците бюджетов регионы могут использовать средства обязательного медицинского страхования (далее — ОМС) для лекарственного обеспечения при оказании медицинской помощи орфанным пациентам в условиях стационара и в неотложной форме. Однако ввиду высокой стоимости орфанных препаратов это требует героических усилий либо со стороны пациента и его семьи, либо — медицинской организации, в которой ему оказывается помощь, так как «страховые медицинские организации отказываются оплачивать медицинским организациям случаи повторных госпитализаций больных с редкими заболеваниями, расценивая их как результат некачественно оказанной на первых этапах помощи». Кроме того, медицинская организация может быть оштрафована⁴⁵.

Отдельного внимания заслуживает проблема получения «редкими» пациентами (например, при миопатии Дюшенна, оссифицирующей прогрессирующей фибродисплазии и др.) созданных, но незарегистрированных на территории России лекарственных препаратов⁴⁶. Для их получения «редкому» пациенту (его семье) и лечащему врачу требуется предпринять недюжинные усилия. Однако самая острая проблема — это замена оригинальных препаратов дженериками (международно незапатентованными

⁴⁴ Ежегодный бюллетень экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям. URL: <http://komitet2-2.km.duma.gov.ru/Ekspertnye-Sovety/RAbota/Orfany/item/19232971/>

⁴⁵ Соколов А.А., Александрова О.Ю., Кадыров Ф.Н. Высокотехнологичная медицинская помощь больным редкими заболеваниями — проблемы организации и финансирования // Менеджер здравоохранения. 2016. №6. С. 65-75.

⁴⁶ Захарова Е.Ю. Доклад «Незарегистрированные препараты» на II Всероссийском орфанном форуме. URL: <https://vspru.ru/forum/vserossiyskiy-forum-orfannykh-zabolevaniy>

и без клинических рекомендаций), которые приводят к ухудшению ремиссии пациентов.

«Закупки лекарственных препаратов для орфанных больных в рамках 44-ФЗ несут огромную нагрузку на региональные бюджеты, поскольку выигрывают закупку препараты, являющиеся дженериками или аналогами, которые в свою очередь в лучшем случае не «работают», а в худшем — наносят вред пациенту. «Редкий» больной выходит из состояния ремиссии, получает серьезные обострения и последствия, которые в 50% могут приводить к летальному исходу. Сегодня, 44-ФЗ работает не на пациента, а на государство, чего, несомненно, быть не должно, это мнимая экономия бюджетных средств. Поэтому закупку всех лекарственных препаратов, рекомендованных специалистами российского и международного уровня при наблюдении, ведении и лечении того или иного орфанного больного/заболевания, следует производить только по торговому наименованию» (Наталья Матвеева, вице-президент Общероссийской общественной организации «Всероссийская ассоциация для больных муковисцидозом»).

В случае необходимости индивидуального применения по жизненным показаниям незарегистрированного лекарственного средства **решение о его назначении принимается консилиумом** федеральной специализированной организации, оформляется протоколом и подписывается главным врачом или директором⁴⁷. При этом регион должен быть готов выделить средства на его закупку, а фармацевтическая компания — обеспечить ввоз препарата. Однако не всегда реальная практика показывает безбарьерность получения незарегистрированного препарата «редким» пациентом, и дело доходит до суда.

«Чиновники не могут отказывать детям-инвалидам в бесплатном обеспечении лекарствами, даже если они не зарегистрированы в России, разъяснил Верховный суд РФ. Высшая инстанция пояснила, что отсутствие заболевания в специальном перечне Минздрава не является основанием для отказа в выдаче детям медицинских препаратов, назначенных консилиумом или комиссией врачей».

Кроме того, переход пациента из детского во взрослый возраст влечет дополнительные трудности, связанные с доступностью лечения, на что указывает экспертное сообщество.

⁴⁷ Ваше законное право: обзор законодательства по редким заболеваниям // Редкие заболевания. №10. URL: <https://spiporz.ru/raremagazine/2020/07/23/vashe-zakonnnoe-pravo-obzor-zakonodatelstva-po-redkim-zabolevaniyam/>

«Взрослые «орфанники» должны, конечно же, получать весь комплекс медицинских, реабилитационных и социальных мер поддержки, ведь проявления генетического заболевания с возрастом становятся тяжелее, а идти взрослому пациенту практически некуда» (Ирина Мясникова, сопредседатель Всероссийского союза пациентов, председатель Всероссийского общества орфанных заболеваний)⁴⁸.

Доступность лекарственных препаратов для взрослого «редкого» пациента непосредственно зависит от инвалидности (в отличие от ребенка, которому до трех лет гарантировано бесплатное лечение вне зависимости от наличия статуса «инвалид»). Бесплатное лекарственное обеспечение гарантировано только взрослым пациентам с I или II группой инвалидности. Люди с III группой инвалидности имеют право на 50-процентную компенсацию на покупку лекарственных препаратов, что с учетом высокой стоимости лекарств для лечения большинства орфанных заболеваний делает их приобретение невозможным без посторонней помощи и ведет к раннему летальному исходу.

ДАННЫЕ РЕГИСТРОВ ПАЦИЕНТСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ

Недостаточность государственного учета пациентов с редкими заболеваниями, существующего на настоящий момент, частично восполняется пациентскими организациями и научными учреждениями, которые ведут регистры орфанных пациентов. Забегая вперед, отметим, что и здесь проблема доступности (деперсонализированных) данных вовне остается актуальной.

«Пациентская организация — это некоммерческая организация, ориентированная на пациента, где в руководящих органах большинство членов — пациенты и/или лица, ухаживающие за ними, если пациенты не могут представлять себя сами. Она может быть представлена в виде зонтичной организации либо организации, строго специализирующейся на определенном остром или хроническом заболевании»⁴⁹.

Подобные регистры могут иметь разные цели. Выделяют три «чистых» типа: 1) регистры лекарственных средств и медицинской техники (сбор данных касательно применения препарата, оценка его эффективности); 2) регистры

⁴⁸ RARUS. №19. 2021. С. 20. URL: <http://journal.rare-diseases.ru/>

⁴⁹ Пациентский активизм и борьба с хроническими заболеваниями. URL: <https://biomolecula.ru/articles/patsientskii-aktivizm-i-borba-s-khronicheskimi-zabolevaniiami#source-5>

заболеваний (клиническая картина конкретных заболеваний); 3) регистры оказания медицинской помощи (регистрация качества предоставляемых медицинских услуг, эффективности применяемого лечения)⁵⁰. Но эта классификация не отменяет того, что регистр может быть комбинированным, как это бывает в случае с регистром больных (этот тип можно выделить отдельно).

Отсутствует законодательная норма, которая бы регулировала функционирование подобных регистров, что в какой-то мере определяет их разнообразие, включая различное программное обеспечение, и несопоставимость данных между собой⁵¹.

На настоящий момент вопрос об общем числе пациентских организаций, которые ведут регистры орфанных пациентов (касательно профильной нозологической формы/группы), остается открытым. Частично данные о них публикуются в вышеупомянутом бюллетене.

Не получив доступа к данным двух государственных регистров о численности орфанных пациентов, их демографических характеристиках и охвате терапией, мы попробовали запросить сопоставимые данные об орфанных пациентах у организаций с наибольшей численностью больных в регистре, согласно Ежегодному бюллетеню экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям.

Перечислим, **какие показатели были запрошены**: число пациентов с впервые в жизни установленным диагнозом (новые случаи); число пациентов, исключенных из регистра в отчетном году (за 2014—2020 гг.), в связи со смертью от диагноза; число пациентов, состоящих в регистре с диагнозом, на конец отчетного года; число пациентов, получивших любой вид лечения по поводу диагноза; медианная продолжительность заболевания с момента появления первых симптомов заболевания до установления диагноза.

Принимая во внимание закон N152-ФЗ «О персональных данных», отметим, что были запрошены анонимные и агрегированные данные, не позволяющие идентифицировать конкретного пациента (это не требовалось и для целей исследования)⁵².

⁵⁰ Ягудина Р.И., Литвиненко М.М., Сороковиков И.В. Регистры пациентов: структура, функции, возможности использования // Фармакоэкономика. Современная фармакоэкономика и фармакоэпидемиология. 2011. № 4. С. 3-7.

⁵¹ Счетный случай. URL: <https://www.kommersant.ru/doc/2353466>

⁵² URL: [https://static.tochno.st/files/static/tochno.st orphan Zaprosy-i-otvety 2021.pdf](https://static.tochno.st/files/static/tochno.st%20orphan%20Zaprosy-i-otvety%202021.pdf)

Таблица 2. Запросы в учреждения, которые ведут регистры
(все направлены 31.03.2021 г.)

Орфанная нозологическая / группа	Учреждение, ответственное за ведение регистра	Численность пациентов согласно бюллетеню	Ответ на запрос о предоставлении данных БФ «Нужна помощь» (на 01.06.2021)
Первичный миелофиброз, D47.4	Национальное гематологическое общество	8580	Нет
Острый миелоидный лейкоз, C92.0	МНИОИ им. П.А. Герцена, филиал ФГБУ НМИЦ радиологии Минздрава России	6297	Нет
Акромегалия, E22.0	ФГБУ Национальный медицинский центр эндокринологии Минздрава России	4040	Да, отрицательный
Первичные иммунодефициты	Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов	2628	Да, положительный

Как видно из таблицы 2, был получен положительный ответ с предоставлением данных только от одной организации, которая ведет клинический регистр пациентов.

Это заставило отказаться от изначальной исследовательской стратегии — анализа основных показателей из регистров, которые демонстрировали бы положение пациентов с наиболее распространенными редкими диагнозами в разрезе субъектов РФ (еще раз отметим, что орфанных заболеваний порядка 8000, по большинству из которых статистический учет не ведется, поэтому суммарные показатели всех орфанных пациентов в России по-прежнему невозможны).

В связи с чем мы попытались разобраться с тем, как устроены регистры, с точки зрения пациента, — как они попадают в регистр; приходят ли с уже

окончательным диагнозом и/или нуждаются в помощи по его верификации, установлению. И с точки зрения пользователя, заинтересованного в помощи орфанным пациентам: какие показатели жизнедеятельности пациента и оказываемой ему помощи, лечения (переменные, индикаторы, домены) фиксируются в регистре и как происходит их отбор; как часто показатели обновляются; каким образом осуществляется доступ к регистру; кто и для чего использует информацию из регистра; с какими трудностями сталкиваются пациентские организации при ведении регистров⁵³.

Цель ведения регистра. За отсутствием официальной статистики (или доступа к ней) пациентские организации ведут свои регистры для понимания «масштаба бедствия»: от численности «редких» пациентов до проблем, с которыми они сталкиваются.

«На самом деле, мы бы хотели знать, сколько пациентов живет в России, поэтому мы собираем эту информацию о тех, кто когда-либо к нам обращался, стараемся фиксировать данные об этом человеке, собираем максимальное количество информации о том, где он живет, контактные данные, дату рождения. Нам важно понимать, сколько людей, какого они возраста. Мы можем их привлекать для участия в наших проектах в зависимости от возраста. Ну и вообще это статистическая информация, которая влияет на деятельность фонда, в том смысле, что стратегически мы понимаем, каким людям требуется помощь. Также мы информируем общество об этом, наших жертвователей в том числе» (БФ «Хрупкие люди»).

«У нас накопился огромный массив данных, и даже небольшой их блок для разработки потенциальной терапии, фармкомпаний, Минздрава и врачей был на вес золота. Поэтому три года назад фонд задумался о необходимости собирать и систематизировать эти данные в рамках одного регистра» (БФ «Дети-бабочки»).

⁵³ Отбор организаций, работающих с орфанными пациентами, происходил следующим образом. Мы связывались с пациентскими организациями, у которых находили на сайте данные о регистре (подробное описание, презентации или др.). Кроме того, делали пост с просьбой об интервью в профильную группу в Facebook («Благотворительная курилка»). Всего было проведено 4 интервью. Подчеркнем, что полученная в ходе интервью информация не позволяет экстраполировать выводы на все пациентские организации, помогающие людям с редкими заболеваниями (на настоящий момент не существует их общего перечня), она лишь очерчивает круг потенциальных возможностей и проблем по ведению подобных регистров. Вместе с тем мы заинтересованы в продолжении сбора информации о том, как устроены пациентские регистры в России, поэтому если ваша организация ведет подобный регистр и хочет о нем рассказать, можно написать нам на почту research@nuzhnapomosh.ru

«Реестр — это единая база данных пациентов со СМА по всей России. Эта анкета помогает учитывать количество пациентов и их состояние, чтобы лучше организовать медицинскую помощь и совершенствовать систему поддержки, ухода и в перспективе лечения людей со СМА. Нам важно, чтобы регистрационную форму заполнили все пациенты со СМА, проживающие на территории России» (Фонд «Семьи СМА»).

Кроме того, данные регистра позволяют орфанным организациям отстаивать интересы подопечных, в том числе — в государственных ведомствах.

«Когда мы были с Сашей в Самаре и разговаривали с минздравовским чиновником, тогда нам информация о том, сколько детей находится на территории Самарской области, очень помогла. Потому что мы могли оперировать цифрами и сказать, что да, у вас на территории находится 11 детей» (БФ «Хрупкие люди»).

С 1 января 2021 года начал свою работу Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра» (его бюджет формируется за счет повышения до 15% налога с физических лиц, чей доход превышает 5 миллионов рублей)⁵⁴. И здесь работа пациентских организаций заключалась в том числе в предложении перечня болезней, лечение которых он мог бы финансировать⁵⁵.

Отметим, что на данный момент решение о включении редкого заболевания в «перечень заболеваний фонда» принимается на экспертном совете фонда. Вместе с тем критерии включения заболеваний в этот перечень непрозрачны (отсутствуют в общем доступе на настоящий момент).

Обобщая принципы работы пациентских регистров, отметим, что **включение орфанного пациента в регистр, является добровольным и носит заявительный характер** (аналогично учету людей с инвалидностью, официальная численность которых включает только тех, кто обратился за оформлением пенсии по инвалидности, остальные люди с ограничениями здоровья не отражаются в подобной статистике, хотя могут состоять на диспансерном учете и иметь рекомендацию для обращения в бюро медико-социальной экспертизы).

⁵⁴ URL: <https://фондкругдобра.пф/>

⁵⁵ Отдельного внимания заслуживает проблема общественного мнения. Не все разделяют мнение о том, что «целесообразно тратить большие средства на «редких» пациентов, когда можно вылечить большее число людей с обычными заболеваниями». Что может создавать дополнительные барьеры, в том числе — для пациентских организаций, занимающихся фандрайзингом.

Пациент или его представитель может самостоятельно внести себя в регистр, прикрепив необходимые документы, если на сайте организации предусмотрена подобная форма для заполнения, либо за него это может сделать врач или представитель организации. Чем продуманнее программное обеспечение регистра и чем большими ресурсами обладает организация для его ведения, тем более расширенный ролевой доступ к информации из регистра может быть реализован.

«У нашего регистра есть разные точки входа в зависимости от статуса пользователя. Вы регистрируетесь как подопечный, врач, врач в регионе, сотрудник фонда, чиновник Минздрава, патронажная сестра, волонтер — и получаете доступ к своему «кусочку» базы и данных» (БФ «Дети-бабочки»).

Внесение данных о «редких» пациентах врачами в регионах имеет свои ограничения. Во-первых, налаженное взаимодействие организации, ведущей пациентский регистр по конкретной нозологической форме/группе, с медицинскими учреждениями в каждом из 85 субъектов — редкость. Практически все опрошенные говорили об **ограниченном пуле врачей, которые знают о регистре и передают туда данные**, то есть в большинстве случаев речь не идет о полном охвате пациентов во всех 85 субъектах РФ. Во-вторых, как было отмечено ранее, ведение регистра — дополнительная нагрузка для врачей, которую не все готовы на себя брать.

Отдельного внимания заслуживает информированность «редкого» пациента (его семьи, представителя) о таком регистре. Пациенты могут узнавать о регистре постфактум — после обращения в организацию за помощью ему может быть предложено заполнить регистрационную форму: самостоятельно — нагуглив информацию о регистре; через врача / медицинское учреждение; через родительское сообщество («сарафанное радио»). В каждом из возможных способов попадания в регистр пациенту будет предложено заполнить согласие на обработку персональных данных.

Перед организациями встает еще один вопрос: что делать с пациентами, которые имеют клинический диагноз, поставленный врачом, но не имеют генетической экспертизы, которая может указать на его ошибочность.

«Сейчас мы изменили правила, и мы не вносим пациента в реестр до окончательной верификации диагноза. То есть, если к нам обращается пациент с клиническим диагнозом СМА, у которого нет ДНК-анализа, мы сначала прорабатываем с ним вопрос генетического подтверждения, сдаем анализ. И только после получения результата ДНК вносим информацию в базу и информируем о дальнейших действиях в отношении болезни. Мы можем проконсультировать, но мы не можем помогать дальше, не понимая, с каким именно диагнозом мы имеем дело.

Достаточно много случаев, когда ставят СМА по симптомам, но ДНК-анализ не подтверждает» (Фонд «Семьи СМА»).

«В регистр доктора вносят только пациентов с установленным диагнозом первичный иммунодефицит, вносят в том числе и пациентов, у которых пока не найден генетический дефект. Пациенты с вторичными иммунодефицитными состояниями или пациенты, например, часто болеющие и не соответствующие критериям первичного иммунодефицита, не попадают в регистр» (Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов).

Как правило, решение о помощи таким пациентам до подтверждения диагноза зависит от устава пациентской организации.

«Обычно у нашего заболевания есть очень явные симптомы, это переломы. И если их много, то, скорее всего, это несовершенный остеогенез. Поэтому мы в базу их вносим. Даже если это другое заболевание, что у нас на нашей практике почти не случалось. В любом случае это дети, по уставу которым мы можем помогать. Все дети с нарушением костеобразования, по сути, могут получать помощь от фонда. Сообщаем им, где, в каких клиниках и на каких условиях они могут получить помощь, уточнить диагноз. Поэтому это такая параллельная работа. Если вдруг диагноз не подтверждается, что бывает очень редко, если мы ничем помочь не можем, тогда мы просто расстаемся или рекомендуем обратиться в другие фонды» (БФ «Хрупкие люди»).

Кроме того, со взрослыми «редкими» пациентами ситуация по некоторым заболеваниям может стоять острее, так как они могут жить значительную часть жизни с неверно установленным диагнозом и наблюдаться у непрофильных врачей.

«В регистре пока существует проблема учета взрослых пациентов, связанная с недостаточным числом врачей-участников, наблюдающих взрослых пациентов. Это косвенно может говорить и о проблемах с выявлением взрослых с первичными иммунодефицитами в целом. Часто взрослые с первичным иммунодефицитным состоянием наблюдаются различными специалистами, но не иммунологом, что затрудняет своевременную постановку правильного диагноза (Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов).

Регистр и получение помощи. Практически все опрошенные представители организаций отметили, что данные регистра помогают в планировании объемов помощи подопечным.

«В зависимости от типов ран подопечного система сама рассчитывает объем и тип необходимых медикаментов, а также бюджет. Затем производится поквартальное и годовое бюджетирование. После этого полученные данные закладываются в бюджеты регионов, которые частично либо полностью обеспечивают своих детей-бабочек всем необходимым за счет госфинансирования. Таким образом, наш регистр является аналитическим ядром, который позволяет сделать фармакоэкономический анализ о каждом нашем подопечном» (БФ «Дети-бабочки»).

За исключением регистра пациентов с первичными иммунодефицитами, цель ведения которого носит научный характер.

«Наш регистр является инициативой ассоциации иммунологов, и перед регистром поставлены в первую очередь научные задачи. Основная наша задача состояла в формировании базы данных пациентов всех возрастов, описании эпидемиологии первичных иммунодефицитов. С помощью данных регистра, опираясь на точные цифры, мы можем показать проблемы пациентов с первичными иммунодефицитами. Регистр, такой как он есть сегодня, напрямую не связан с системой лекарственного обеспечения, однако анализ данных регистра крайне важен для понимания объемов необходимых препаратов для этой категории пациентов (Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов).

Наилучшим решением для «редкого» пациента являются объединенные регистры, включающие как клинические данные, так и данные, связанные с оказанием помощи конкретным пациентам, однако это требует дополнительных ресурсов по выстраиванию коммуникации между пациентскими организациями и медицинскими учреждениями.

«Есть разные виды реестров: пациентские и клинические регистры, которые могут быть в каких-то медицинских учреждениях. Моя мечта требует и взаимодействия между клиницистами и пациентскими организациями. Вот такой объединенный и автоматизированный комбинированный регистр, в котором часть данных поступала от пациента, а часть из врачебного регистра с разделением зон доступа к данным. И где данные, которые получены из разных каналов – проходят двустороннюю верификацию, был бы оптимальным решением вопроса. Но это довольно сложно, очень дорого и очень технически затратно, и конечно, должно финансироваться» (Фонд «Семьи СМА»).

Что регистры знают о пациентах. Как мы отмечали ранее, отсутствие законодательной нормы по регулированию ведения пациентских регистров приводит к многообразию их форм, функциональности и набору собираемых данных. Сама организация принимает решение о том, какие именно показатели жизнедеятельности пациента важны для ее целей и деятельности.

Можно перенимать международный опыт ведения регистров и/или учитывать российскую специфику, связанную с оказанием помощи пациенту.

«Мы проанализировали более 30 регистров по нашему и другим заболеваниям, которые есть на рынке, в том числе за границей, и поняли, что все они в прямом смысле слова прошлый век — данные хранились чуть ли не Excel или в таблицах. О том, чтобы эффективно собирать, систематизировать и анализировать эту информацию, не было и речи. Мы поняли, что нам нужен свой регистр, подали заявку на грант в Фонд президентских грантов, и он помог нам создать эту уникальную, удобную и эффективную систему» (БФ «Дети-бабочки»).

«В частности, международная сеть на тот момент не собирала данные по использованию откашливателя, а у нас это был один из ключевых моментов, потому что мы занимались возможностью обеспечения пациентов этим видом респираторной техники. Поэтому нам было важно отслеживать использование этого прибора. То же самое по питанию пациентов» (Фонд «Семьи СМА»).

При этом получаемые данные не всегда позволяют в регулярном и автоматизированном виде отслеживать динамику даже базовых показателей — численности «редких» пациентов (например, увеличение может свидетельствовать об улучшении диагностики), их летальности, не говоря уже о показателях, связанных с проведением терапии, оценкой ее эффективности. Подобные расчеты, как правило, требуют дополнительных усилий — ручного труда со стороны организации, ведущей регистр.

«Мы обновляем данные пациентов каждый год, делается путем либо ручного обзвона пациентов, либо мы направляем электронные письма, и пациенты сами нам отзваниваются или отписываются об изменениях» (Фонд «Семьи СМА»).

«Мы не отслеживаем эти данные, потому что пока что в этом не было острой необходимости. Если бы какая-то необходимость потребовала бы такого подробного ведения, в принципе, да, было бы правильно. Но, например, клиника, которая занимается лечением, им важно отслеживать динамику. Мы отслеживаем, например, весь наш социальный проект, но чаще всего мы видим результаты либо в лагере, видим, как дети меняются, либо мы знаем, что они пошли в школу, поступили в институт, нашли работу, и понимаем, что это результат

тоже нашей социальной работы. У нас один человек этим занимается. И этим, конечно, мы ограничены в текущей работе» (БФ «Хрупкие люди»).

Проблемы ведения редких регистров. Отсутствие финансирования — основная проблема, с которой сталкиваются организации при создании, ведении и обновлении подобных регистров. Следствием этого является и недоступность экспертов, в первую очередь врачей, готовых уделять время изучению в том числе клинических данных о пациентах.

«Чаще всего такие системы требуют оплаты. Это тоже ограничение, которое пока, наверное, нам трудно преодолеть, потому что нам приходится по-прежнему искать деньги на содержание фонда, на выплаты зарплат, в том числе с вашей помощью мы это делаем. И дополнительные расходы пока не предусмотрены. Но мы думаем в этом направлении» (БФ «Хрупкие люди»).

«В идеале у пациентского регистра должна быть клиническая верификация экспертами, которые будут заниматься верификацией полученных медицинских данных, но это опять же дополнительная работа. Ни один компетентный врач не будет это делать бесплатно, это огромный объем работы» (Фонд «Семьи СМА»).

Следовательно, еще одна проблема — надежность подобных регистров. С учетом основных ограничений, с которыми сталкиваются благотворительные организации (заявительный характер включения в регистр, нерегулярное обновление информации о жизненном статусе и состоянии пациента), лоббировать интересы редких пациентов в системе оказания государственной медицинской помощи не всегда возможно.

Данные о численности пациентов, которыми владеют фонды, не всегда совпадают с данными профильных органов исполнительной власти (местные минздравы), причем ситуации могут быть разные: каких-то пациентов не видит минздрав, каких-то по тем или иным причинам — профильная пациентская организация. Это требует активного взаимодействия обеих сторон по верификации имеющихся данных о «редких» пациентах.

ВЫВОДЫ:

1. Невозможно оценить необходимый (суммарный) объем потребности в помощи пациентам с орфанными заболеваниями в России. Система государственного учета охватывает лишь небольшую часть редких пациентов, в то время как точное число людей с редкими заболеваниями остается неизвестным.
2. Диагностика редких заболеваний на настоящий момент имеет ряд ограничений, в результате чего «редкие» пациенты оказываются «невидимыми» и/или долго ожидают финальный диагноз. Перечень скринируемых заболеваний у новорожденных ограничен.
3. Лечение «редких» пациентов как в рамках перечней, так и вне их, зависит от доступности качественных лекарственных препаратов, имеющих клинические рекомендации и соответствующих современным методам лечения. В настоящее время эта доступность определяется усилиями врача, готового «выбивать» оригинальный препарат для своего пациента; в противном случае – пациент получает дженерик, ремиссия отстывает и наступает обострение, что ускоряет летальный исход.
4. Пациентские организации имеют большой потенциал для учета «редких» пациентов и помощи им. Однако часто они ограничены в имеющихся ресурсах, а те из них, кто ведет полноценные регистры, как правило, ориентируются только на потребности «курируемого» заболевания, что влечет несопоставимость регистров (показателей, динамики) с разными нозологическими формами между собой.

НАД МАТЕРИАЛОМ РАБОТАЛИ

Команда БФ «Нужна помощь»: Елизавета Язневич, Карина Пипия.

Благодарим экспертов и коллег за помощь на разных этапах работы и надеемся на продолжение обсуждения проблемы:

Германенко Ольга, директор Фонда «Семьи СМА».

Казарина Александра, специалист по обращениям БФ «Хрупкие люди».

Куратова Алена, руководитель фонда «Дети-бабочки».

Матвеева Наталья, вице-президент Общероссийской общественной организации «Всероссийская ассоциация для больных муковисцидозом».

Мещерякова Елена, директор БФ «Хрупкие люди».

Милов Вадим, директор по работе с клиентами, Ipsos Healthcare SL.

Мухина Анна, научный куратор проекта «Регистр пациентов с первичными иммунодефицитными состояниями (РПИДС) Национальной ассоциации экспертов в области первичных иммунодефицитов».

Назарова Екатерина, врач-методист аналитического отдела ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н. Н. Петрова» Минздрава России.

Щербакова Вероника, старший менеджер Ipsos Healthcare SL.

Иллюстрация: Рита Черепанова.

Ваши комментарии и предложения по материалу присылайте на Nuzhna@techno.st