



**Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н.А. Семашко»**

«иЛАГ и ХТЭЛГ в системе лечения редких заболеваний»

Красильникова Елена Юрьевна, руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни»
ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»

Редкие болезни в России: определение и категории

«... имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения» (Федеральный закон Российской Федерации от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», Статья 44)

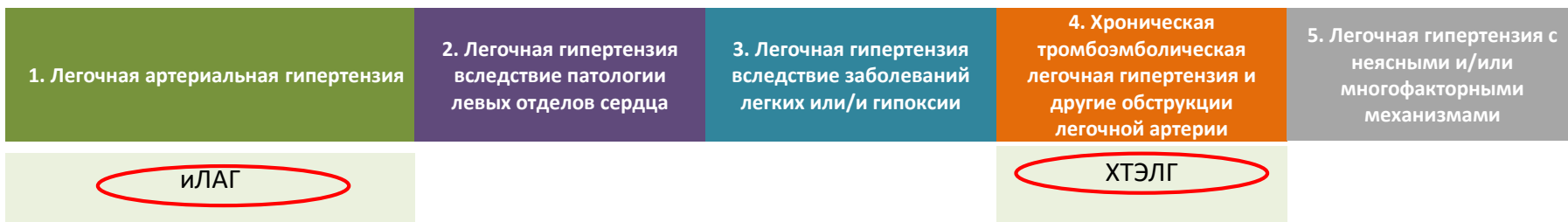
более 1 млн. пациентов

3 категории редких болезней:

1. Перечень редких (орфанных) заболеваний формируется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещается на его официальном сайте в сети “Интернет” (статья 44, часть 2)
256 нозологий, ? пациентов
2. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, из числа заболеваний, указанных в части 2 настоящей статьи, утверждается Правительством Российской Федерации (статья 44, часть 3) –
На 01.01.2020 (17 нозологий) - более 16 000 пациентов
3. Программа «высокозатратных нозологий» (статья 15, часть 1, п. 2) –
На 01.01.2020 (11 орфанных нозологий) – 24 917 пациентов

Полная клиническая классификация ЛАГ

Легочная артериальная гипертензия начинается с неспецифических симптомов, без лечения приводит к инвалидизации и смерти

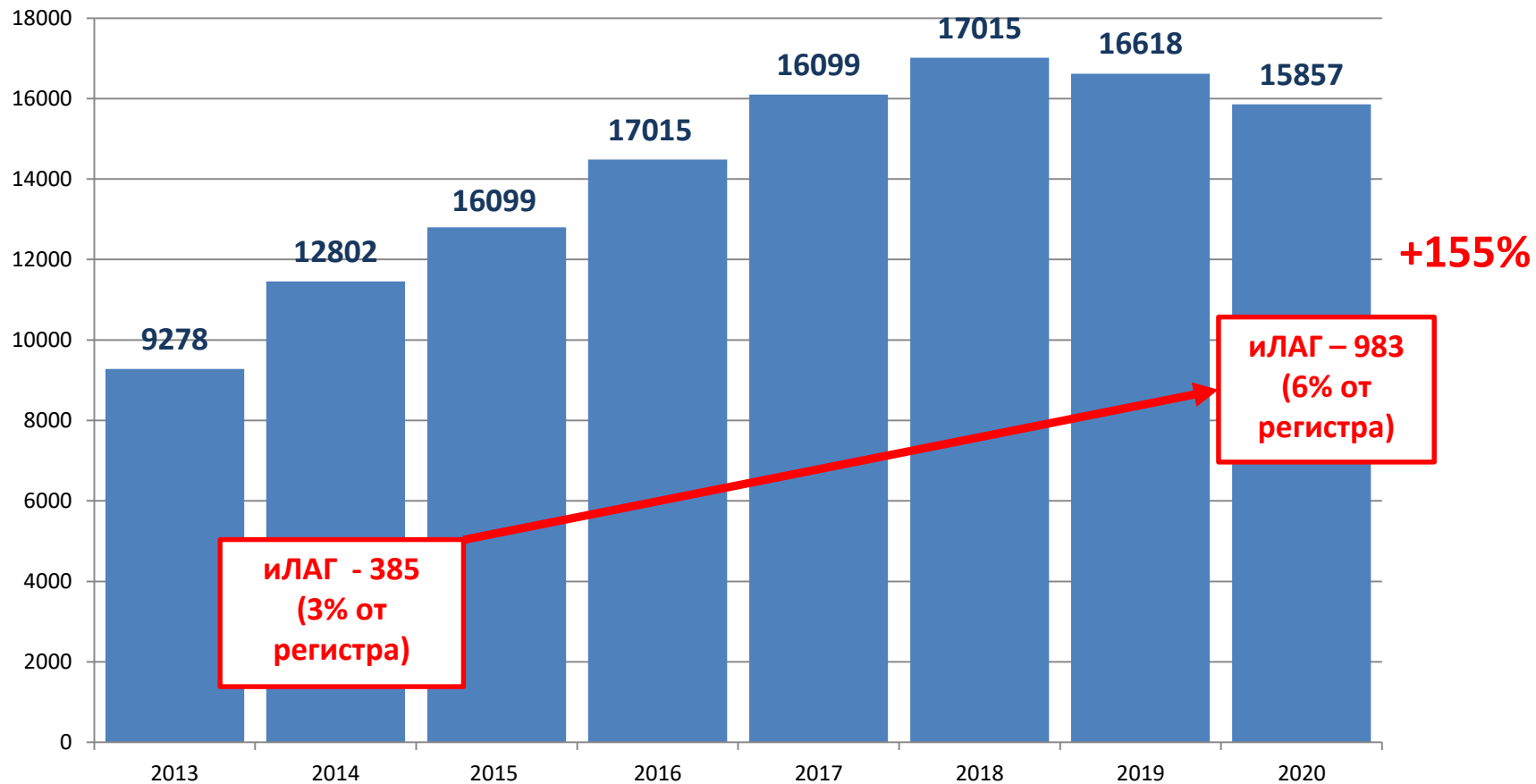


- ✓ Только **идиопатическая легочная артериальная гипертензия (иЛАГ)** входит в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403)
- ✓ иЛАГ составляет около 40,5% от всех видов ЛАГ (распространенность 0,8 случаев на 100 тыс. человек)

Идиопатическая легочная артериальная гипертензия и хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия – пример противоречия между формулировкой орфанного заболевания в Перечне жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний и признанием орфанной только одной из его форм:

- **разная степень доступности патогенетической терапии;**
- **несбалансированность права на жизненно необходимое лекарство.**

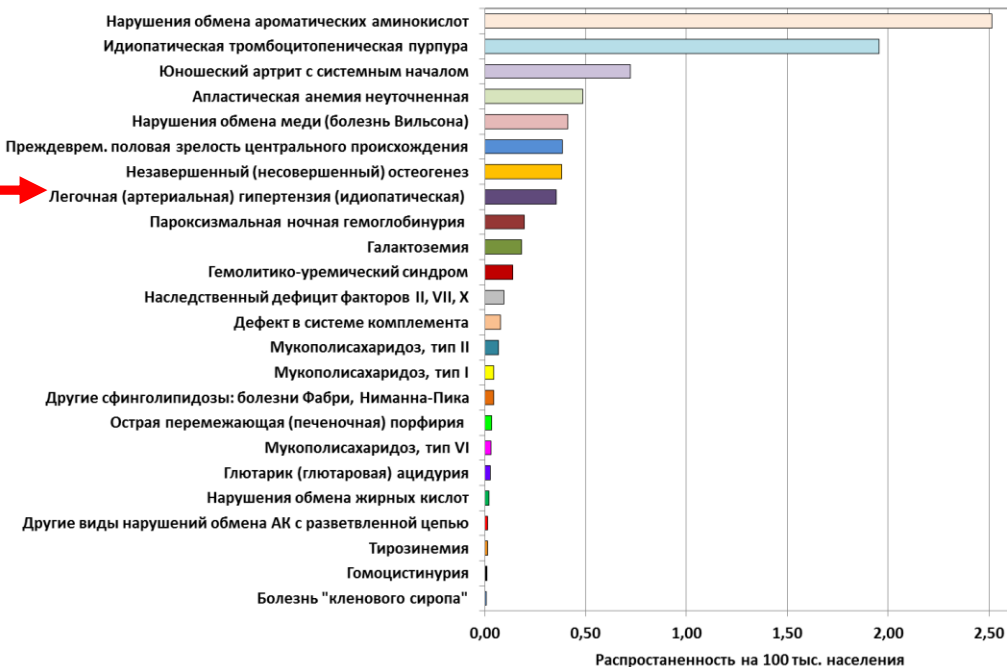
Динамика количества пациентов в Федеральном регистре Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, в том числе с иЛАГ



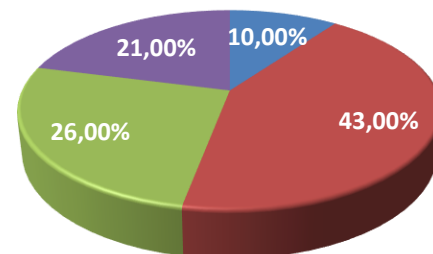
✓ **взрослые пациенты с иЛАГ – 81% от общего количества пациентов с иЛАГ в Федеральном регистре (данные 2020 г.)**

иЛАГ – инвалидизирующее и жизнеугрожающее заболевание

6% пациентов Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний страдают иЛАГ,
81% из них - взрослые пациенты

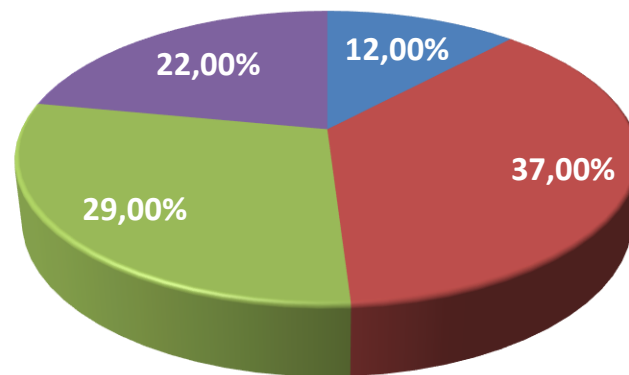


На 01 января 2017 года



I группа II группа III группа дети-инвалиды

На 01 сентября 2018 года



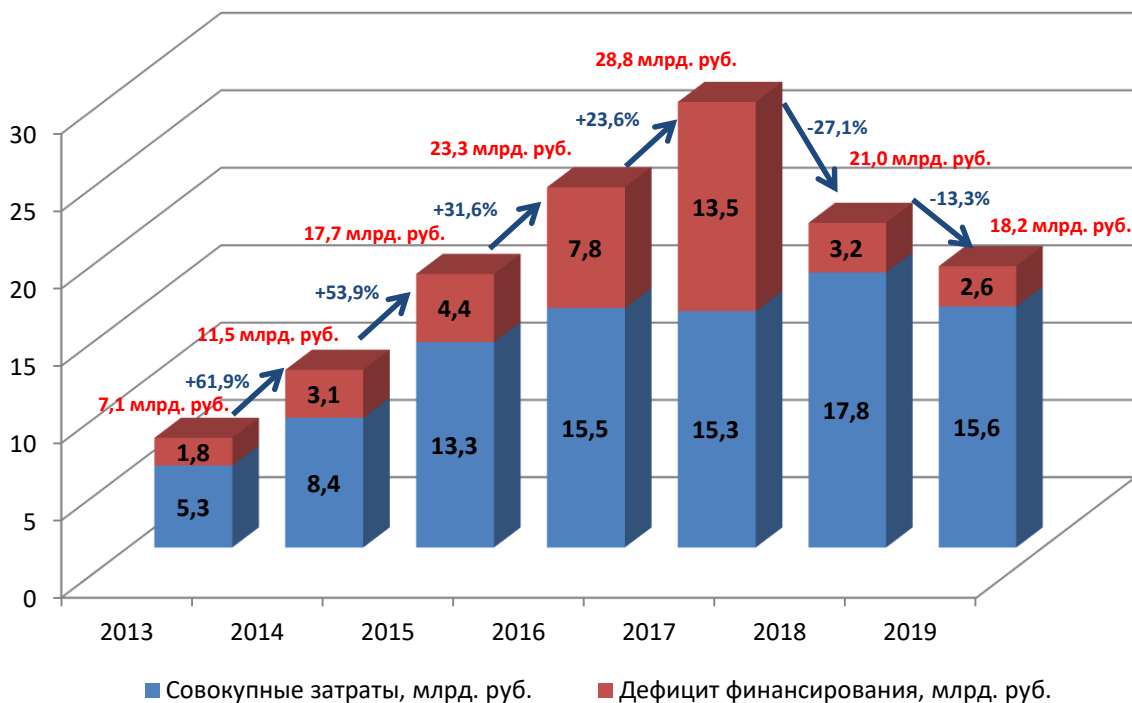
I группа II группа III группа дети-инвалиды

63% пациентов с иЛАГ имеют инвалидность

По уровню летальности (на 100 пациентов в регистре) иЛАГ на **1 месте среди заболеваний Перечня**

В 2016-2017 гг. по причине иЛАГ умер **71 пациент**

Финансирование лекарственного обеспечения граждан с редкими заболеваниями из Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний в РФ, 2013-2020 гг.



иЛАГ 2019 - более 1 млрд. руб. (без учета данных 8 регионов*)

По данным субъектов РФ на 01.01.2020:

Среди пациентов с иЛАГ в терапии нуждаются **87%**
 Из числа нуждающихся терапией обеспечены **95%**
 От общего числа пациентов в Регистре терапией обеспечены **83%**

Федерализация будет предсказуемой по расходам

*Амурская область, ЕАО, Московская область, Новгородская область, Орловская область, Приморский край, Республика Тыва, Челябинская область

Актуальность федерализации иЛАГ

- 1 по уровню летальности без терапии
- 4 по уровню затрат из оставшихся 17 нозологий
- 5 по уровню инвалидизации без своевременной терапии
- при своевременном лечении выживаемость 5 лет до 70%
- более 10% совокупных расходов субъектов
- исключается региональный фактор (возможность и желание платить за терапию) увеличивается обеспеченность пациентов

«Новые» редкие нозологии: опрос пациентских организаций

1	Акромегалия, E22.0
2	Гентингтона болезнь, G10
3	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0
4	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5
5	Идиопатический легочный фиброз, J84.1
6	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2
7	Лимфангиолейомиоматоз, D48.7
8	Мукополисахаридоз IVA, E76.2
9	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0
10	Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3
11	Нарушения цикла мочевины, E72.2
12	Недостаточность биотинидазы, E53.8
13	Нейрональный цероидный липофусциноз, тип II, E75.4
14	Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0
15	Острый миелоидный лейкоз, C92.0
16	Первичные иммунодефициты
17	Первичный миелофиброз, D47.4
18	Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0
19	Помпе болезнь, E74.0
20	Рахитоподобные заболевания
21	Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0
22	Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0
23	Синдром короткой кишки
24	Спинальная мышечная атрофия, G12
25	Стилл болезнь взрослых, M06.1
26	Транстретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+ E85.8
27	Транстретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*
28	Туберозный склероз, Q85.1
29	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая, M61.1
30	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8

- ✓ по 24 заболеваниям ведутся регистры (в т.ч. ХТЭЛГ)
- ✓ 29 заболеваний имеют лечение - около 27 тыс. пациентов в РФ
- ✓ для 21 заболевания патогенетическая терапия зарегистрирована в РФ

2/3 субъектов лечат орфанных пациентов, не внесенных в федеральный регистр, за счет собственных средств только при наличии инвалидности

Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия

- Распространенность – 3,2 случая на 100 тыс. населения.
- В пациентском регистре 400 пациентов, нуждаются в патогенетической лекарственной терапии – 50- 60%
- Регистр ведут общероссийская общественная организация «Российское медицинское общество по артериальной гипертензии» и федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации.*
- Клинические рекомендации для взрослых приняты, размещены на сайте Минздрава России. Клинических рекомендаций для детей нет.*
- Диагностика заболевания доступна на федеральном и региональном уровнях.*
- Центры экспертизы: ФГБУ НМИЦ кардиологии Минздрава России, ФГБУ «НМИЦ им. Ак. Е.Н. Мешалкина» Минздрава России, НМИЦ ССХ им. А.Н. Бакулева, ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России.*
- Патогенетическая ЛАГ-специфическая терапия зарегистрирована в России (годовой курс > 2 млн.руб.*) позволяет существенно продлить жизнь пациента (**частота выживаемости в общей популяции пациентов с ЛАГ и ХТЭЛГ на фоне терапии через 6 лет составила 81%**), а также в ряде случаев восстановить утраченную трудоспособность

****39 субъектов предоставили информацию о наличии пациентов с ХТЭЛГ в 2019 году**

****381 пациент диагностирован, 280 получают терапию**

*Данные опроса ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко» и ВСП при участии Центра изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения, **запроса Комитета ГД по охране здоровья (78 регионов)

ХТЭЛГ – данные субъектов РФ

	Субъект РФ	в 2019 году					
		Количество диагностированных больных в регионе	Количество больных, нуждающихся в терапии (есть назначение врача)	Количество больных, получающих терапию за счет бюджета региона	Количество больных, получающих терапию за счет средств ОНЛС	Больные, получающие терапию за счет средств ОМС	Больные, получающие терапию за счет иных средств (благотворительность, программы раннего доступа, клинические исследования)
1	Алтайский край	7	н/д	н/д	н/д	н/д	н/д
2	Белгородская область	5	н/д	н/д	5	н/д	н/д
3	Волгоградская область	19	19	4	9	н/д	н/д
4	Вологодская область	10	7	4	1	4	1
5	Забайкальский край	8	8	0	0	0	0
6	Калининградская область	н/д	н/д	1		н/д	н/д
7	Калужская область	1	1	н/д	1	н/д	н/д
8	Кировская область	10		3	7	8	
9	Краснодарский край	11	11	8	6	1	0
10	Красноярский край	12	12	9	3	н/д	н/д
11	Москва		45	41			
12	Московская область	27	н/д	н/д	н/д	н/д	н/д
13	Мурманская область	1	1	1	0	0	0
14	Нижегородская область	н/д	н/д	н/д	3	0	н/д
15	Омская область	3	3	1	1	1	н/д
16	Оренбургская область	110	11	10	1	н/д	н/д
17	Пензенская область	1	1	н/д	н/д	н/д	н/д
18	Псковская область	4	4	4	1	4	0
19	Республика Адыгея	1	1	1	1	1	0
20	Республика Бурятия	2	1	н/д	н/д	н/д	н/д
21	Республика Ингушетия	2	2		2		
22	Республика Калмыкия	2	2				
23	Республика Карелия	4	4	4	4	н/д	н/д
24	Республика Марий Эл	7	6	4	6	н/д	н/д
25	Республика Саха (Якутия)	н/д	2	2	0	0	0
26	Республика Татарстан	14	8	1	0	0	0
27	Ростовская область	15	15	н/д	15	н/д	н/д
28	Рязанская область	1	1	н/д	н/д	н/д	н/д
29	Самарская область	15	15	5	0	0	0
30	Санкт-Петербург	34	18	6	0	-	-
31	Саратовская область	н/д	н/д	5	3	н/д	н/д
32	Тамбовская область	38	38	3	3	38	н/д
33	Тульская область	1	1	1	1	н/д	н/д
34	Тюменская область	7	7	2	4	1	0
35	Хабаровский край			2	2		
36	Ханты-Мансийский автономный округ - Югра	5	5	0	5	2	0
37	Чеченская Республика	1		1			
38	Ямало-Ненецкий автономный округ	3	3	2	1	0	0
39	Ярославская область	н/д	н/д	3	3	3	
	ИТОГО	381	252	128	88	63	1

46
субъектов
?

- **Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности – право на получение ЛС за счет регионального бюджета без инвалидности**

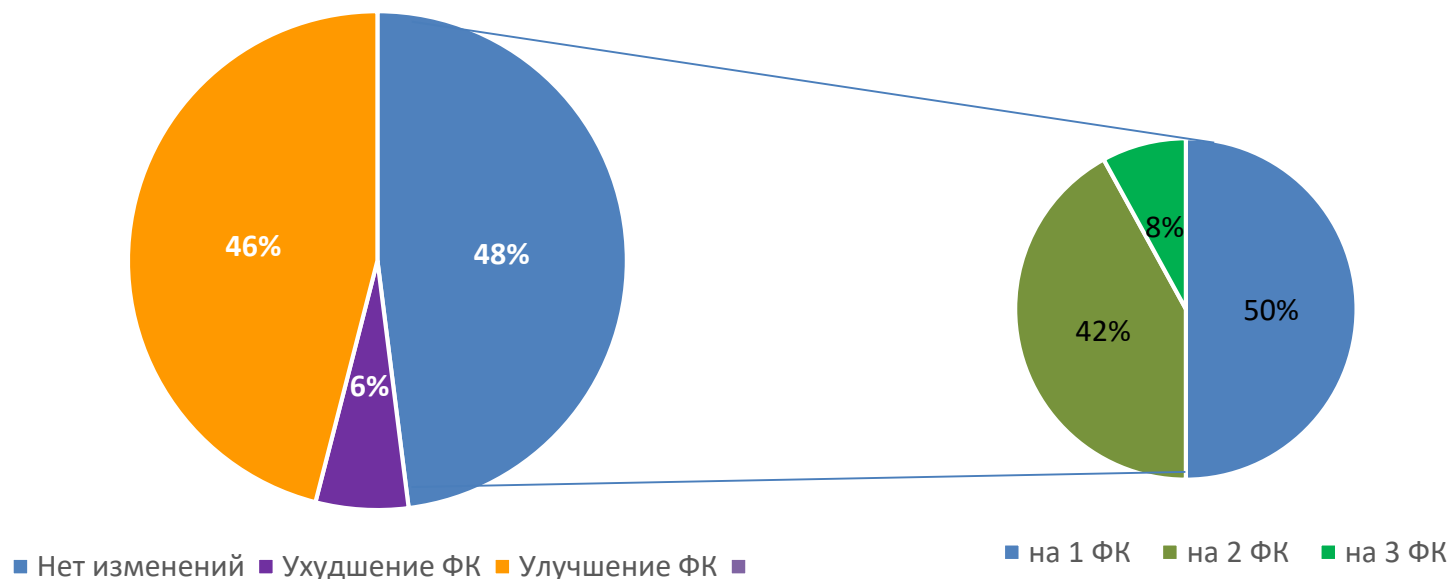
Современные методы диагностики и лечения орфанных заболеваний позволяют выявлять пациентов на ранних стадиях развития болезни и при своевременном начале лечения **избежать наступления тяжелых инвалидизирующих и жизнеугрожающих осложнений.**

Редкий пациент с ЛАГ социализирован

Своевременная терапия позволила улучшить ФК

На момент постановки диагноза **>70 %** пациентов были с **III и IV ФК** (ВОЗ)

Изменение ФК

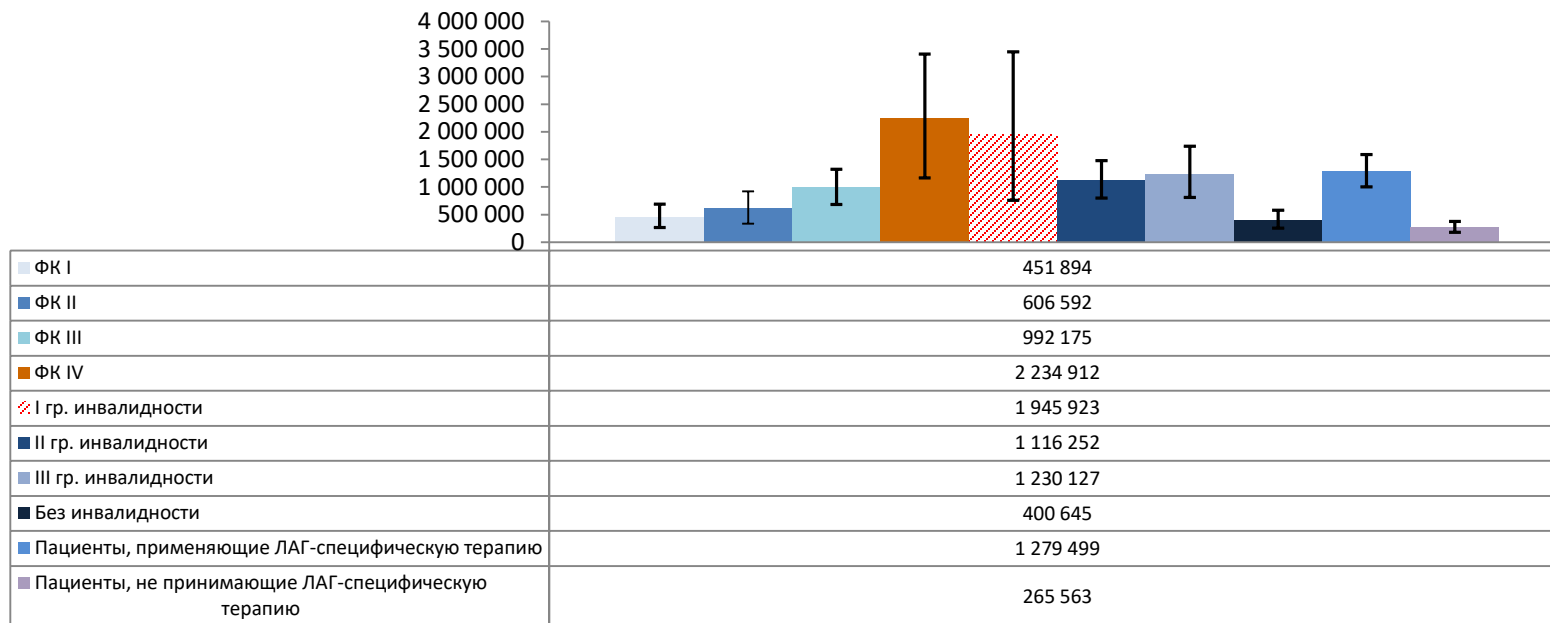


С момента включения в регистр у 46 % пациентов было улучшение функционального статуса:

- 50 % имели улучшение на 1 ФК
- 42 % - улучшение на 2 ФК
- 8 % пациентов имели улучшение на 3 ФК

Чем лучше состояние пациента (I, II ФК по ВОЗ), тем ниже затраты государства на его лечение

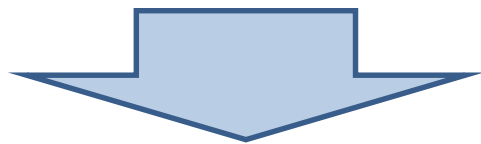
Анализ затрат среди различных подгрупп пациентов с ХТЭЛГ, руб.



- Наибольшие средние затраты характерны для более тяжелых пациентов, которые имели **IV ФК (ВОЗ)** и **I группу инвалидности**.
- Общие затраты на лечение таких пациентов могут достигать **3 млн руб./год** (на 1 пациента)

ЛАГ и ХТЭЛГ: основные выводы

- Патогенетическая терапия ЛАГ зарегистрирована в России и позволяет существенно продлить жизнь пациента, а также в ряде случаев восстановить утраченную трудоспособность.
- Внесение пациентов в регистр и назначение терапии позволяет снизить тяжесть течения заболевания и уменьшить экономическое бремя. Актуальный и «прозрачный» регистр – одно из главных условий для организации льготного лекарственного обеспечения из бюджетов любого уровня



- Перевод лекарственного обеспечения пациентов с иЛАГ на федеральный уровень – это выравнивание доступности необходимых для лечения лекарственных препаратов, в том числе инновационных, вне зависимости от региона проживания
- Включение ХТЭЛГ в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности – это доступ к своевременной лекарственной терапии до наступления инвалидности

СПАСИБО

eukrasilnikova@gmail.com