



Всероссийский союз пациентов и Всероссийское общество орфанных заболеваний представили результаты исследования доступности медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями. По их оценкам, «основной и чрезвычайно острой» проблемой остается доступность жизнеспасующих лекарств. Эксперты объясняют это ростом числа редких пациентов из-за увеличения продолжительности их жизни и настаивают на необходимости дополнительного финансирования госпрограмм.

Лекарственное выживание

— тенденция —

Исследование о доступности медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями провели в январе—феврале эксперты Всероссийского союза пациентов и Всероссийского общества орфанных заболеваний. В нем приняли участие 904 человека из 76 регионов России, представляющих 62 заболевания. Среди респондентов преобладают родители несовершеннолетних пациентов (79,4%), а также женщины (89,7%) и люди в возрасте 31–50 лет (77,7%). Наибольшую активность в исследовании проявили представители четырех пациентских объединений: фенилкетонурия (32,5%), муковисцидоз (21,3%), гемофилия (17%), болезнь Дюшенна (5,5%). Среди других заболеваний: ахондроплазия (3,9%), мышечная дистрофия (3,8%), нейроэндокринные опухоли (2,4%), глторикадеурия (2,2%).

Анализ показал, что «основной и чрезвычайно острой» проблемой для орфанных пациентов остается доступность жизнеспасующих лекарственных средств. Так, о недоступности льготных орфанных лекарств сказали 59,4% опрошенных. При этом в 2020 году на проблему указали 52,2%. О недоступности льготных препаратов по сопутствующим заболеваниям заявили 56% участников исследования. При этом разные группы пациентов оценивают остроту проблемы доступности специфического лекарственного обеспечения по-разному. Наиболее часто с невозможностью получить лечение сталкиваются пациенты с муковисцидозом. Согласно результатам исследования, большая часть респондентов указала на недоступность льготных лекарств — как профильных (84%), так и по сопутствующим заболеваниям (92%). Во Всероссийском союзе пациентов отмечают, что это основная проблема данного профиля, и ключевой, «острейший» ее аспект — не обеспечение льготными препаратами взрослых пациентов. Вторые в рейтинге необеспеченности — пациенты с болезнью Дюшенна. В этой группе на отсутствие как профильных препаратов, так и по сопутствующим заболеваниям пожаловались 60%. Более половины больных фенилкетонурией (53,7%) столкнулись с невозможностью получить профильные лекарства. Еще 42% рассказали о перебоях в лечении сопутствующих заболеваний. Среди пациентов с гемофилией о недоступности профильных льготных лекарств рассказали 37,3%, о недоступности льготных лекарств по сопутствующим заболеваниям — 26%.

Проблема недоступности льготного лекарственного обеспечения имеет разные проявления, утверждают авторы исследования. Самое частое из них — несвоевременность. Почти каждый второй опрошенный указал на перебои и выдачу лекарств с опозданием (45%). Проблема стоит особенно остро для больных муковисцидозом (указали 72,5%), высоко актуальна для людей с фенилкетонурией (51,6%).

Отсутствие препарата в списках закупаемых регионом — вторая по значимости проблема (29,3% опрошенных). Среди пациентов с муковисцидозом с полным отсутствием лекарств сталкивается почти каждый второй (указали 64,2%). Замена препарата аналогом — еще одна сравнительно распространенная ситуация (26,7%). Ее также преимущественно упоминают родители детей с муковисцидозом (67,4%). Отсутствие препарата в перечне ЖНВЛП или ВЗН, как подчеркивают в ВСП, снова «фактически проблема одной нозологии»: на нее указали 41% родителей детей с муковисцидозом (16,7% в общей массе опрошенных).

Вместе с тем довольно редко встречаются случаи отказа врача в выписке льготного рецепта — о такой проблеме сказали только 8,4% опрошенных. Однако в два раза чаще с врачебными отказами сталкива-



ются пациенты с муковисцидозом. В этой группе на проблему указали 16,6% опрошенных.

Положение пациентов с муковисцидозом в ВСП объясняют тем, что только один из четырех положенных им препаратов входит в программу 14 высокочеловеческих нозологий и, соответственно, закупается за счет государства.

«Ъ» рассказывал, что ни государству, ни пациентским организациям до сих пор неизвестно, сколько в России на самом деле орфанных пациентов. В статистику попадает 31 форма редких заболеваний из 266 известных российскому Минздраву. Они перечислены в региональном (17 нозологий) и федеральном (14 высокочеловеческих нозологий — ВЗН) перечнях.

По данным экспертного совета по редким заболеваниям при комитете Госдумы по охране здоровья, в 2020 году в региональном перечне насчитывалось около 15 тыс. человек, а в программе 14 ВЗН — больше 21 тыс. человек. В то же время экспертные оценки сильно отличаются от официальных. Так, журнал *Rarus*, который издает Всероссийское общество орфанных заболеваний, говорит о 2–7 млн людей с редкими болезнями в России.

Пациенты, которые входят в региональный перечень, всегда сталкивались с трудностями, так как регионы зачастую не могут выделить из бюджета средства на дорогостоящую терапию. Ситуация с практической доступностью лекарств по программе ВЗН постепенно улучшалась с 2008 по 2018 год, отмечают в Всероссийском союзе пациентов.росло число пациентов, обеспечиваемых препаратами, улучшалась выполняемость программы. Доля необеспеченных среди тех, кому препарат был назначен, сократилась за эти годы с 15–20% до 0–5% по разным нозологиям. К 2018 году пациенты, например, с гемофилией несколько лет вообще не сталкивались с проблемой необеспеченности препаратами. Доля пациентов с рассеянным склерозом, которые не получали препараты по рецептам, составляла 1–2%. «Отчасти в силу переноса фокуса внимания на ковид — туда было направлено 60% ресурсов системы здравоохранения, отчасти в силу ориентации некоторых ведомств на эконо-

мию это не было в должной мере компенсировано адекватным увеличением финансирования», — комментируют положение пациентские организации.

Отметим, в федеральном бюджете на 2021 год на лечение редких заболеваний и у детей, и у взрослых по этой программе выделено 64,3 млрд руб. В бюджете на 2022 год на эти цели заложено 66,9 млрд руб., на 2023 год — 53,6 млрд руб. Дефицит реальной потребности в препаратах от текущих закупок составляет 10,5 млрд руб., а с учетом квартального запаса на 2023 год (без учета прироста пациентов) — 18,5 млрд руб., полагают во Всероссийском союзе пациентов.

В начале 2021 года в России заработал президентский фонд помощи детям с редкими заболеваниями «Круг добра». Он взял на себя обеспечение детей с хроническими заболеваниями, лечение которых не покрывалось программой госгарантий. При этом в пациентском союзе полагают, что ситуация для взрослых пациентов не улучшится, так как регионы «чаще всего» не перенаправляют освободившиеся деньги на эти цели. «Ситуация будет такой до тех пор, пока обеспечение не перейдет на федеральный уровень», — полагают в ВСП.

Первый зампред думского комитета по охране здоровья Федот Тумусов («Справедливая Россия») назвал проблему обеспечения пациентов лекарствами давней, однако усомнился, что сегодня она касается такого большого количества людей, как показывают опросы пациентских организаций. По его словам, проблеме в стране «постепенно решают», причем в комитете выступают за то, чтобы лечение всех болезней финансировалось из федерального бюджета. Он отмечает, что за последние годы несколько диагнозов были перенесены из регионального в федеральный перечень и ситуация с обеспечением терапией улучшилась. «На федеральном уровне поставки регулируются, а на региональном сложно это делать, потому что у регионов часто нет денег», — заключил господин Тумусов.

«Ъ» направил запрос в Минздрав России, однако ответ не получил.

Наталья Костарнова

«Пациентское сообщество оценивает доступность инноваций на „троечку“»

— мнение —

Сопредседатель Всероссийского союза пациентов ЮРИЙ ЖУЛЕВ рассказал „Ъ“, как пациенты видят решение проблемы с доступностью инновационных препаратов и медицинских технологий в России, а также объяснил, почему отсутствие единого регистра орфанных больных влияет на эффективность оказываемой им помощи.



ФОТО: ПРЕДОСТАВЛЕНА ВСЕРОССИЙСКИМ ОБЩЕСТВОМ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

— Как вы оцените доступ к препаратам, в том числе инновационным, в России?

— Пациентское сообщество оценивает доступность инноваций довольно низко — на «троечку». Это касается всех сфер: медицинских технологий, изданий, лекарственных препаратов, цифровых технологий и лечебного питания. По нашим данным, в 2020 году почти 70% пациентов и представителей пациентских организаций оценили инновации как недоступные и малодоступные. Ситуация в 2022 году принципиально не изменилась. Для таких изменений не было создано предпосылок. — Что, по вашему мнению, должно ее изменить?

— Прежде всего требуется наладить механизм государственной поддержки производства отечественных инновационных препаратов. Кроме того, необходимо упростить регистрацию зарубежных инновационных препаратов. Необходимо, на наш взгляд, погрузить инновационные препараты в систему государственного здравоохранения, так как

чаще всего их стоимость для обычного гражданина непомерно высока.

Но нужно создать и соответствующую систему финансирования. Средняя продолжительность жизни пациентов увеличивается, требуется больше лекарств, и это приводит к нарастающему дефициту бюджета и коллапсу госпрограмм. Наконец, нужно наращивать цифровые технологии в здравоохранении. Речь идет прежде всего о создании полноценных регистров, об электронных рецептах, о стационарозамещающих технологиях, развитии системы дистанционного обеспечения лекарственными препаратами пациентов, включая рецептурные. — Почему в России нет единого регистра пациентов с редкими заболеваниями?

— Есть регистр по высокочеловеческим и жизнеугрожающим орфанным заболеваниям. Минздрав в настоящее время формирует единый регистр получателей льготных лекарств. Еще есть разрозненные регистры, которые ведут специализированные или пациентские организации.

Сдерживает создание системы клинических регистров неготовность инфраструктуры — отсутствие единого цифрового контура в здравоохранении, а также недостаточное финансирование

этой цели. Нет взаимодействия с медицинскими электронными картами пациентов в разных медицинских учреждениях федерального и региональных уровней.

Сегодня в большинстве случаев пациенты, в том числе хронические, продолжают приходить к врачу за так называемым электронным рецептом, даже если это уже давно рутинная процедура, не требующая осмотра и изменения назначения.

— Как отсутствие регистра влияет на качество оказания помощи?

— Полноценный регистр остро необходим всем участникам здравоохранения — для точности планирования бюджета, дальнейшего развития государственной системы помощи пациентам с орфанными заболеваниями, осуществления контроля за эффективностью медпомощи и лекарственной терапии.

Для пациентов появление полноценного регистра также означает повышение точности прогнозирования реабилитации, исхода заболевания, отделенных результатов. Пока же регистры не содержат необходимый объем клинических данных для подобных выводов.

Интервью взяла Наталья Костарнова

Остановить «сиротские» болезни

— инновации —

Уже сейчас рост рынка орфанных препаратов вдвое опережает рост рынка обычных лекарственных средств. До 2025 года он ожидаемо будет расти на 15% ежегодно. Всего в мире на стадии разработки находятся примерно 18,5 тыс. препаратов, из них только в США более 700 предназначены для лечения орфанных заболеваний.

«Сегодня на изучение, диагностику и поиск совершенно новых подходов к терапии орфанных заболеваний направлены беспрецедентные усилия как фундаментальной медицинской науки, так и фармы. Благодаря достижениям современной медицины не только заметно улучшилась выявляемость «редких» пациентов, но и появилось отчетливое понимание, что многие частые заболевания на самом деле являются сборной группой редких синдромов. Перед государством и нами, специалистами, занимающимися диагностикой, наблюдением, лечением и реабилитацией таких пациентов, стоит задача этих пациентов и выявлять как можно раньше, и предлагать оптимальные терапевтические решения», — говорит замгендиректора НИИЦ ДГОИ имени Дмитрия Рогачева Алексей Масчан.

Он отмечает, что, к счастью, в лечении многих орфанных заболеваний наблюдается положительная динамика. Так, например, одними из самых опасных и до недавнего времени неизлечимых проявлений нейрофиброматоза 1 типа являются плексиформные нейрофибромы — опухоли, которые приводят к обезображиванию внешности, двигательным нарушениям, болям, дисфункций дыхательных путей, нарушению зрения, проблемам с мочевым пузырем и кишечником.

«Недавно в России был одобрен препарат для лечения плексиформных нейрофибром, разработка которого является настоящим интеллектуальным прорывом, и сейчас он закупается государственным фондом „Круг добра“, — добавляет Алексей Масчан.

Важнейшим трендом в лечении орфанных заболеваний является поиск именно такой, патогенетической терапии, когда препарат воздействует на выявленную с помощью молекулярно-генетической диагностики причину заболевания. Так, на ключевое звено патогенеза легочной гипертензии — инвалидизирующего заболевания, которое поражает преимущественно молодых женщин трудоспособного возраста, — способен влиять инновационный препарат компании Bayer, аналогов которому по механизму действия на данный момент не существует. Он эффективен даже при хронической тромбоэмболической легочной гипертензии (ЛГ) — одной из наиболее тяжелых форм ЛГ, для лечения которой ранее не было действенных препаратов.

Самым многообещающим методом лечения примерно 300 орфанных заболеваний многие ученые считают генную терапию, когда в качестве лекарственного препарата используются нормальные гены, призванные «починить» или замкнуть мутировавший ген либо встроить в клетки нормально функционирующую копию гена, что поможет организму вырабатывать полноценный белок. Несмотря на то что данный метод еще изучается на предмет безопасности и эффективности, FDA и EMA уже одобрили подобный подход для лечения ряда генетических заболеваний. В данный момент активно занимается исследованиями в области генной терапии компания Pfizer для лечения пациентов с гемофилией А и В и мышечной дистрофией Дюшенна.

В мировой практике неоднократно встречаются случаи, когда препарат, разработанный для одного заболевания, становится незаменимым при лечении других патологий. Так, недавно расширены показания для препарата нинтеданиб, ранее применявшегося при идиопатическом легочном фиброзе — хроническом и смертельно опасном заболевании легких, способном прогрессировать быстрее, чем рак легких. Ставший в свое время прорывным, сегодня он показан и для лечения интерстициальных заболеваний легких при таком аутоиммунном заболевании, как системная склеродермия.

Поскольку орфанные патологии являются врожденными, важно начинать лечение пациентов с раннего детства. Подавляющее число больных с первичными иммунодефицитами — дети младше 5 лет (хотя слабовыраженные формы могут обнаруживаться и у взрослых). Спасительная терапия для них — это иммуноглобулины, получаемые из плазмы крови человека. Сегодня на российском рынке присутствуют и отечественные, и зарубежные иммуноглобулины, однако специалисты обычно говорят о преимуществах последних. В частности, единственный на российском рынке десятипроцентный препарат для внутривенного введения признан более удобным в применении, имеющим более высокую степень очистки и лучшие показатели безопасности.

«Первыми и единственными» называют медики ряд препаратов компании CSL Behring для лечения гемофилии В и нарушений свертываемости крови наследственного ангиотекта, заболеваний дыхательных путей и неврологических болезней, а также компании Roche для терапии диффузной В-крупноклеточной лимфомы.

Самое главное: многие из этих препаратов до пациентов так или иначе доходят. Но бывают и неожиданные ситуации. В конце прошлого года в России завершилось клиническое исследование препарата дуодопы компании AbbVie для пациентов с болезнью Паркинсона на развернутых стадиях. «По существу, этот препарат дарит пациентам вторую жизнь», — говорит главный невролог Минобороны Игорь Литвиненко. По словам Андрея Сарана, первого заместителя председателя комитета по здравоохранению Санкт-Петербурга, в прошлом году город начал закупать этот препарат за счет регионального бюджета. К передовому опыту петербуржцев вскоре присоединятся Казань и Москва.

В то же время, как отмечает гендиректор ФГБУ «Центр экспертизы и контроля качества медицинской помощи» Минздрава Виталий Омельяновский, приход инновационных персонализированных технологий остро ставит вопрос об их доступности для пациентов. «В международной практике предусмотрены специальные условия для их погружения в систему государственного возмещения. В российском правовом поле пока наблюдаются ограничения в отношении регистрации и обращения инновационных технологий — отсутствуют понятия прорывной технологии, терапевтической ценности и неудовлетворенной медицинской потребности, в отличие от зарубежных стран», — отмечает он.

Алена Жукова

здравоохранение

«Нужно сообщить о потребности, и фонд эту потребность закроет»

С прошлого года российские дети с редкими заболеваниями могут получить необходимые им препараты с помощью нового государственного учреждения — фонда «Круг добра». Его глава **Александр Ткаченко** рассказал „Ъ“ об итогах первого года работы организации и ее перспективах на 2022 год.

— прямая речь —

Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими, в том числе редкими (орфанными), заболеваниями «Круг добра» создан 5 января 2021 года указом президента Владимира Путина. Перед нами поставлена непростая, но понятная задача: если для ребенка с тяжелым, в том числе орфанным, заболеванием есть патогенетическая терапия, существует лекарственный препарат с доказанной эффективностью, «Круг добра» должен его обеспечить.

В первый год своего существования мы рассмотрели все орфанные заболевания, для которых существуют лекарства, и включили их в работу — сейчас их уже 44. Среди них — спинальная мышечная атрофия (СМА), муковисцидоз, болезнь Помпе, буллезный эпидермолиз, синдром Драве, синдром короткой кишки. Общество доверило нам значительные средства — 2% налога на доходы физлиц (НДФЛ) тех россиян, чей ежегодный доход превышает 5 млн руб. В прошлом году фонд закупил лекарственные препараты с запасом на первый квартал 2022 года с тем, чтобы в момент перехода финансирования из одного бюджетного года в другой лечение детей не прерывалось. Сейчас оформляем закупку на оставшиеся кварталы и на первый квартал 2023 года.

Зарегистрированные лекарственные препараты фонд «Круг добра» покупает достаточно оперативно. Зарегистрированные закупает федеральное казенное учреждение «Центр лекарственного обеспечения» Минздрава в рамках 44-ФЗ. Это может занимать некоторое время. Для того чтобы лечение не прерывалось, мы просим субъекты оперативно направить нам заявки.

С недавних пор этот процесс автоматизирован — происходит внутри Единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения. Заявки попадают к нам в закрытом защищенном контуре, они состоят из двух простых блоков. Первый блок — личные данные пациентов, второй — документы, которые позволяют оценить его состояние, или в определенных случаях это решения федеральных консилиумов. Документы видим мы, их видят члены экспертного совета фонда — 27 человек — и на основании полученных данных оперативно принимают решение. Но автоматизация не означает, что документы не приходится иногда возвращать в регион для доработки.

Дело в том, что заявки подаются очень медленно, не всегда содержат достоверные данные для принятия решений, например информацию о состоянии ребенка. Или в документах нет подписи регионального министра. К сожалению, доработка пакета документов может занимать недели и даже месяцы — это очень тормозит нашу общую работу. На эту проблему мы постоянно обращаем внимание некоторых регионов, недавно поднимали эти вопросы в Общественной палате РФ, в Совете федерации.

Но несмотря на все сложности, в 2021 году фонд «Круг добра» обеспечил лекарствами более 2 тыс. детей. В 2021 году было израсходовано/закуплено 31,8 млрд руб. Список заболеваний и лекарств для их лечения мы расширяли в течение всего года, поэтому часть средств осталась неизрасходованной. Все неизрасходованные средства пере-

Статистика закупок препаратов фондом «Круг добра» за 2021 год			
Заболевание	Препарат		Число пациентов
	Международное непатентованное наименование	Торговое наименование	
Спинальная мышечная атрофия	Нусинерсен	Спинраза	613
	Рисдиплам	Эврисиди	453
	Онасемоген абепаровек	Золгенсма	24
Семейная средиземноморская лихорадка	Канакинумаб	Иларис	18
Криопирин-ассоциированный периодический синдром (КАПС)			10
Периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухоли			6
Болезнь Помпе	Алгликозидаза альфа	Майозайм	21
Гипофосфатазия	Асфотаза Альфа	Стрензик	26
Мукополисахаридоз IV A	Элосульфаз Альфа	Вимизайм	47
Нейробластома	Динлугусимаб бета	Unifluxin, Isquette, Карзиба	63
Миодистрофия Дюшенна—Беккера	Аталурен	Трансларна	120
Муковисцидоз	Ивакафтор + Лумакафтор	Оркамби	253
Муковисцидоз	Элексакафтор/ивакафтор/тезакафтор	Трикафта/Кафтрио	101
Синдром короткой кишки	Тедуглутид	Ревистив/Гэптезив	53
Туберозный склероз	Зверолимус	Афинитор	99
Нейрональный цероидный липофусциноз 2 типа	Церлипоназа альфа	Бринейра	17
Первичная гипероксалурия 1 типа	Ломазиран	Оксломо	4
Острый лимфобластный лейкоз	Для оказания медицинской помощи с применением инновационного метода «Лечение злокачественных заболеваний крови и кроветворных органов и тяжелых незлокачественных болезней крови и врожденных иммунодефицитов на платформе высокодозной химиотерапии, трансплантации аллогенных ТCRαβ-деплетированных гемопоэтических предшественников и персонализированной терапии генноинженерными препаратами»		14
Острый миелобластный лейкоз			8
T-лимфобластная лимфома			1
Первичный иммунодефицит			7
Дефицит лизосомной кислой липазы	Себелипаза альфа	Кануба	35
Наследственные дистрофии сетчатки, вызванные биаллельными мутациями в гене RPE65	Воретиген непаровек	Лукстурна	6
Нарушение обмена цикла мочевины	Глицерола фенилбутират	Равикти	6
Врожденные нарушения синтеза желчных кислот	Холевая кислота	Орфакол, Колбам	1
Нейрофиброматоз 1 типа	Коселуго	Селуметиниб	26
Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы	Канакинумаб	Иларис	8
X-сцепленный доминантный гипопаратиреоидический рахит	Бурсумаб	Крисвита	1
Злокачественные новообразования с транслокацией гена NTRK	Энтректиниб	Розлитрек	1
Альфа-маннозидоз	Велманаза альфа	Ламзид	5
Цистиноз	Цистагон	Цистеамина битартрат	5
Пролионовая ацидемия	Цистадорис	Цистеамин	5
Изовалериановая ацидемия	Карглумовая кислота	Карбаглу, Уцедан	3
	Бетаина ангидрид	Cystadane	0
Метилмалоновая ацидемия			4
Гомоцистинурия			4
Наследственный ангионевротический отек	Ланаделумаб	Такзайро	12
Ахондроплазия	Возоритид	Воксого	1
Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия	Иммуноглобулин человека нормальный		2
Центральный гиповентиляционный синдром	Стимулятор диафрагмального (френического) нерва Марк IV		2
Итого			2085

несены в бюджет 2022 года и тоже будут направлены на покупку лекарств и медицинскую помощь детям. На содержание фонда в 2021 году израсходовано 40,5 млн руб., из них на оплату труда и начисления 35,9 млн руб.

Исходя из прогнозов сбора повышенного НДФЛ для состоятельных граждан, мы предполагаем, что в 2022 году на лекарственное обеспечение детей и медицинскую помощь будет направлено 78,5 млрд руб., в 2023-м — на 84 млрд руб., в 2024-м — почти на 90 млрд руб.

Значительную долю — около 30% — занимает обеспечение лекарственных пациентов со спинальной мышечной атрофией. Из 2 тыс. детей, которым фонд помог в прошлом году, пациентов со СМА — 1 тыс. В связи с тем, что помощь детям со СМА одна из самых чувствительных и все, что связано с лечением этих детей вызывает много вопросов и эмоций, стоит на этой теме остановиться подробнее. Фонд закупает для детей со СМА препараты «Спинраза» (нусинерсен), «Эврисиди» (рисдиплам) с августа прошлого года после подписания соглашения с производителем — «Золгенсма» (онасемоген абепаровек). За пять месяцев прошлого года мы закупили этот препарат для 24 пациентов. После изменения в декабре врачебным сообществом критериев применения препарата «Золгенсма» будет показано на практически всем вновь выявленным пациентам со СМА.

Кстати, для помощи этим пациентам было сделано и важное изменение в правилах приобретения препаратов. Практика такова, что с момента регистрации препара-

та до ввода его в гражданский оборот обычно проходит около полугода, в этот период препарат недоступен для ввоза. Фонд «Круг добра» поднимал вопрос об опасности перерывов в назначении «Золгенсма» с середины прошлого года. Мы это обсуждали с Минздравом, производителем препарата, уполномоченным по правам ребенка, со всеми заинтересованными в решении проблемы общественными и пациентскими организациями в Общественной палате. В результате постановлением правительства фонду разрешили закупать лекарственный препарат и ввозить его в страну до официального ввода в гражданский оборот.

Отмечу, что те организации, которые занимаются сбором денег на «Золгенсма», не участвовали во встречах и не высказывали своих пожеланий. Более того, частные сборы не некоторых негосударственных благотворительных фондов для пациентов со СМА, насколько мне известно, велись без назначения врачей. В таком случае, даже набрав нужную сумму, семьи и фонды оказываются в ситуации, когда лекарственный препарат не может быть введен пациенту. Такие случаи уже были: частные пожертвования собраны, возможность у фондов закупить и доставить препарат до его регистрации в РФ была, а ответственность за введение препарата ребенку никто из врачей на себя не брал. Ведь ни журналист, ни общественный деятель, ни НКО не могут назначать пациентам лекарство, потому что никто из них не готов взять на себя ответственность за последствия.

С декабря 2021 года, уже после регистрации препарата, врачи приня-

ли решение по 14 пациентам, для них экспертным советом фонда уже утверждена закупка «Золгенсма». Причем среди этих детей 11 — это те, у кого только выявили заболевание, а 3 ребенка раньше получали другие препараты, и им врачи решили сменить терапию на «Золгенсма». Препарат будет поставлен им в кратчайшее время.

Мы сейчас действительно это делаем очень быстро — в течение 10–14 дней. Ни одна страна мира не обеспечивает своих пациентов этим лекарственным препаратом с такой скоростью и частотой, как Россия. Еще раз обращу внимание, что наши критерии с декабря прошлого года одни из самых мягких в мире. Именно этот препарат теперь будут получать практически все вновь выявленные пациенты со СМА. Противопоказания могут быть связаны в первую очередь с клиническим состоянием ребенка, когда введение может причинить вред. В инструкции самого производителя указано, что опыт применения препарата у пациентов 2 лет и старше или с массой тела выше 13,5 кг ограничен, безопасность и эффективность препарата для этой группы пациентов не установлена. Если врачи считают, что он показан и безопасен для конкретного ребенка, его оплатит «Круг добра».

Подчеркну, фонд обеспечивает лечением, которое назначают врачи, всех детей со СМА в России.

Спинальная мышечная атрофия была одним из первых заболеваний в повестке работы фонда «Круг добра», но за год работы перечень нозологий, с которыми работает фонд, расширился до 44 заболеваний. Среди них есть такие заболевания, ко-

торыми в России страдают всего несколько детей. Например, наследственная дистрофия сетчатки, вызванная биаллельными мутациями в гене RPE65 — благодаря препарату «Лукстурна» (воретиген непаровек), который закупает фонд, шесть детей сохраняют зрение. Или другой пример. Дети с ахондроплазией получают лекарство «Возоритид», позволяющее им нормально развиваться и обеспечивающее пропорциональный рост. Для детей с муковисцидозом фонд привозит препараты, которые продлевают жизнь в среднем на 25 лет, а может быть, и больше. Таких примеров много, и будет еще больше, потому что перечень фонда будет пополняться и новыми заболеваниями, и новыми лекарствами.

Кроме закупки лекарственных препаратов фонд обеспечивает медицинскую помощь. В прошлом году, например, фонд направил почти 107 млн руб. на лечение злокачественных заболеваний крови и врожденных иммунодефицитов на платформе высокодозной химиотерапии, трансплантации аллогенных TCRαβ-деплетированных гемопоэтических предшественников и персонализированной терапии генно-инженерными препаратами. За таким длинным названием мы видим жизнь и здоровье 29 детей, которым смогли помочь врачи Центра детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева.

Сейчас на практике прорабатывается механизм закупки медицинских изделий. Дети с синдромом проклятия Ундины получают стимулятор диафрагмального (френиче-

ского) нерва, который поможет им дышать. В ближайшее время должны пройти закупки материалов для детей с буллезным эпидермолизом.

Работы у фонда «Круг добра» много. Мы получаем тысячи заявок по разным заболеваниям, стараемся оперативно на них реагировать и поставять лекарство пациенту. Считаю, что фонд уже доказал свою эффективность. Текущий год нашей работы позволит помочь еще больше количеству детей. По нашим расчетам, их будет больше 4 тыс.

Как только появляется новое лекарство с доказанной эффективностью, оно сразу попадает в перечень фонда. Другое дело, кому-то нужна экстренная помощь, а кто-то может находиться на текущей терапии и без последствий для здоровья дожидаться препаратов. Центр экспертизы контроля качества медицинской помощи Минздрава, насколько я знаю, готов предложить обществу некую систему комплексной оценки тяжелых заболеваний, для того чтобы определить приоритетность их включения в лекарственный перечень нашего фонда.

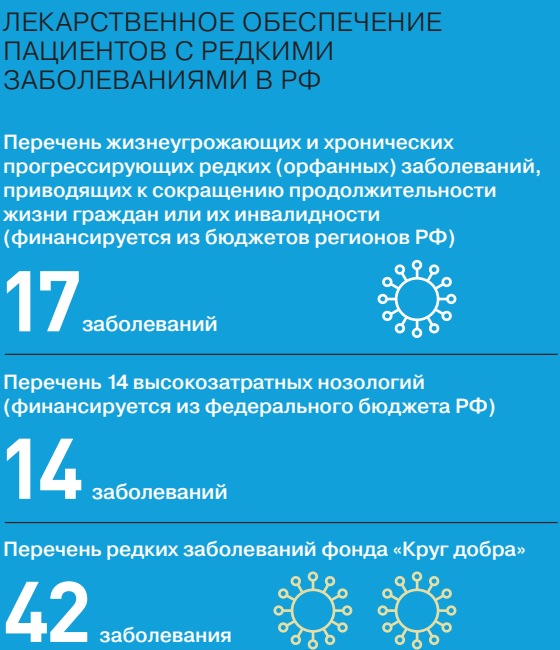
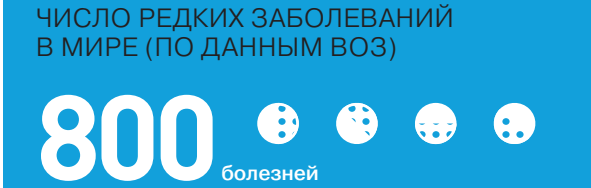
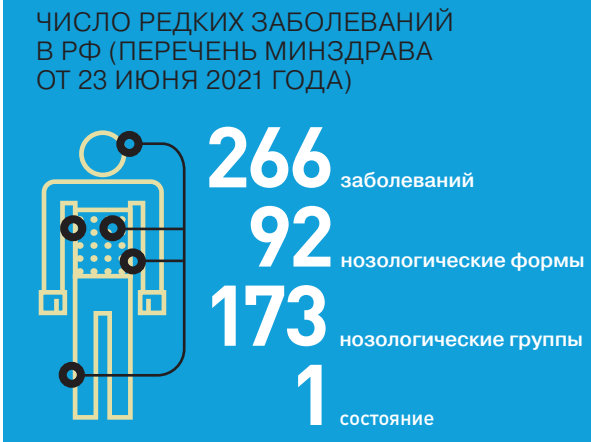
При этом хочу подчеркнуть: ситуация, при которой пациент с выявленным тяжелым заболеванием, для которого существует лечение, окажется без помощи, невозможна. Поскольку фонду доверены значительные средства со стороны общества, мы исходим из принципа, что помощь не нужно просить, не нужно на нее собирать. Должно быть так: нужно сообщить о потребности, и фонд эту потребность закроет и обеспечит гарантии получения помощи в будущем. Это является основной философией «Круга добра».



ТКАЧЕНКО АЛЕКСАНДР ЕВГЕНЬЕВИЧ

Протоиерей Санкт-Петербургской епархии, настоятель храма Николая Чудотворца и храма Успения Божией Матери. Родился в 1972 году в Ленинграде. Окончив школу, поступил в Ленинградский электротехнический институт на факультет биомедицинской электроники. Окончил год и принял решение поступать в семинарию. Окончил Санкт-Петербургскую духовную семинарию и академию. Тема диплома — «Деятельность священника в больницах». После окончания академии (1992–1994 годы) вместе с выпускниками духовных заведений со всего мира изучал пастырское служение в мессендре Сизтла (США). В 2003 году организовал и возглавил первый в России Санкт-Петербургский детский хоспис, участвовал в открытии стационаров хосписа в Ленинградской, Московской, Белгородской областях. В 2017 году отец Александр был избран главой комиссии по вопросам благотворительности и социальной работе Общественной палаты РФ. В декабре 2020 года награжден орденом Почета за вклад в развитие здравоохранения. Женат, воспитывает четверых детей.

СТАТИСТИКА СИСТЕМЫ ЛЕКАРСТВЕННОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В РФ



здрав

«Нарушения в работе сердца могут привести к смерти пациента с болезнью Фабри»

В конце 2021 года ФГБУ «НМИЦ кардиологии» Минздрава РФ и компания «Такеда» подписали меморандум о сотрудничестве, цель которого усовершенствовать оказание медицинской помощи российским пациентам с болезнью Фабри. «Ъ» поговорил с руководителем отдела заболеваний миокарда и сердечной недостаточности отдела НМИЦ кардиологии Минздрава заслуженным деятелем науки РФ **Сергеем Терещенко** о том, почему такие пациенты часто страдают от сердечно-сосудистых заболеваний и зачем необходимо образовывать врачей-кардиологов по теме орфанных заболеваний.

— мнение —

— В конце прошлого года ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии» Минздрава РФ и компания «Такеда» подписали меморандум о сотрудничестве в части выявления и наблюдения пациентов с редким генетическим жизнеугрожающим заболеванием — болезнью Фабри. Расскажите, что это за болезнь?

— Среди наследственных заболеваний существует обширная группа болезней, которые называются лизосомными болезнями накопления. У них сходный механизм развития — когда лизосомные ферменты, контролирующие процесс внутриклеточного расщепления различных макромолекул, из-за «поломок» генома не могут больше выполнять свою работу. В результате в клетках накапливаются патологические субстраты, их нормальная работа нарушается и они гибнут. В случае болезни Фабри (БФ) в организме больного наблюдаются отсутствие или значительное снижение активности фермента α -галактозидазы А, что приводит к накоплению глоботриаозилцерамида и других гликофосфолипидов в лизосомах клеток различных органов, включая сердце, почки, нервную систему и эндотелий сосудов.

— Как много пациентов с данным диагнозом в нашей стране?

— К сожалению, точных данных о количестве таких пациентов в РФ у нас сейчас нет. В совокупности в ре-

гистре зарегистрировано около 250 человек, однако очевидно, что есть какое-то количество больных, которые пока не испытывают симптомов, еще не обращались к врачу, и, соответственно, данных о них у системы здравоохранения еще нет. По данным международных исследований, частота болезни Фабри отличается в разных странах: в США это заболевание встречается у одного на 30–40 тыс. человек населения, в Нидерландах — один случай на 400 тыс. человек. С учетом этих данных количество пациентов должно составлять более 2 тыс.

Болезнь Фабри сопровождается широким диапазоном неспецифических симптомов со стороны различных органов. Эти симптомы не являются патогномоничными, они часто схожи с симптомами других заболеваний, что затрудняет постановку диагноза.

На сегодняшний день средняя продолжительность времени от момента первых клинических проявлений заболевания до постановки диагноза составляет 14,4±11,2 года.

— Какое лечение необходимо пациентам с болезнью Фабри? Могут ли они получить его в РФ? Доступна ли для них инновационная терапия?

— Болезнь Фабри — одно из нескольких заболеваний из группы лизосомных болезней накопления, для которого существует эффективное и инновационное лечение. Речь идет о заместительной ферментной терапии, которая позволяет не просто остановить развитие болезни, но за-



из проекта «Архив»

частую вернуть пациенту уже утраченные им возможности. Это, впрочем, возможно чаще всего при своевременном назначении лечения, для которого необходима качественная диагностика.

Сейчас в России пациенты с болезнью Фабри получают препараты в рамках региональных программ льготного лекарственного обеспечения, то есть их права на медицинскую помощь закреплены законом. Однако на практике у многих регионов не хватает средств на закупку этих лекарств. Решением этой проблемы могла бы стать федерализация финансирования их лечения, то есть включение болезни Фабри в список государственной программы «14 высокозатратных нозологий».

— Вы упомянули необходимость качественной диагностики. А какие сейчас с ней есть проблемы?

— Как я уже сказал, болезнь Фабри характеризуется поражением различных органов, следовательно, пациент с таким диагнозом может обратиться к большому числу специалистов с жалобами на какое-то не-

домогание. И каждый из этих специалистов — терапевт, нефролог, невролог — должен быть осведомлен о болезни Фабри, ее основных симптомах и способах лечения, чтобы распознать за обычным заболеванием орфанное и направить пациента к нужному специалисту. К сожалению, в рамках стандартного государственного образования, доступного врачу, на рассмотрение орфанных заболеваний просто не хватает времени. Нужно понимать, что такие знания можно и нужно получать с помощью дополнительного образования.

— Какие мероприятия для повышения качества диагностики болезни Фабри предполагает ваш совместный проект с компанией «Такеда»?

— Болезнь Фабри может проявлять себя различными симптомами, одна чаще всего она приводит к проблемам в сердечно-сосудистой деятельности. Поражение сердца относят к числу распространенных и прогностически неблагоприятных проявлений болезни Фабри. Именно заболевания сердца стоят на первом

месте среди причин смерти у пациентов с БФ (34% среди мужчин и 57% среди женщин). Признаки поражения сердца, в том числе гипертрофия левого желудочка, аритмии, стенокардия и сердечная недостаточность, отмечаются у 40–60% пациентов, страдающих болезнью Фабри. С возрастом у таких больных также может появиться и фиброз миокарда, который впоследствии приводит к снижению сократительной функции сердца и развитию застойной сердечной недостаточности. Такие нарушения в работе сердца в итоге и приводят к смерти пациента.

Следовательно, нужно уделять особое внимание образованию именно кардиологов, необходимо формировать у них орфанную настороженность. Это можно сделать посредством различных образовательных программ, и именно они являются важнейшей целью нашего меморандума с компанией «Такеда». Я отмечу, что подписание таких соглашений фармкомпаниями — нормальная часть их работы, ведь зачастую именно они обладают новейшими знаниями о заболевании.

— Можете ли вы рассказать подробнее, о каких программах пойдет речь? Как в них будет задействована экспертиза вашего центра?

— Во-первых, у НМИЦ кардиологии есть образовательный центр, где мы два раза в год проводим циклы занятий по сердечной недостаточности для врачей-кардиологов и где, в частности, мы рассматриваем и орфанные заболевания. Под моим руководством ведет свою работу «Национальное общество по изучению сердечной недостаточности и заболеваний миокарда», которое также регулярно проводит образовательные вебинары для врачей со всей страны. Второе направление нашей работы — создание диагностического алгоритма для врачей-кардиологов, который они смогут использовать при осмотре пациентов. Ведь зачастую они сталкиваются с больными с орфанными заболеваниями так редко, что не представляют себе, как нужно работать в этом случае. В то же время есть понятная последовательность действий врача: если он видит у пациента определенные симптомы, этого человека необходимо отправить к профильному специалисту или на дополнительные анализы. Поэтому алгоритм необходим, особенно с учетом того, что на прием врачу отводится всего 12 минут. Например, нужно взять фермент на анализ — а откуда он знает, как это организовать? В ОМС этот анализ не входит, он финансируется компаниями-производителями, которые поддерживают диагностические проекты по болезни Фабри. Потом опять же есть проблемы с маршрутизацией таких пациентов, и врач должен о них знать. Понятно, что нельзя создать центр лечения орфанных заболеваний при каждой районной поликлинике, когда таких пациентов в стране всего несколько тысяч. Но одной Москвы явно не хватает — профильные центры необходимы в регионах или хотя бы в федеральных округах.

Но, возвращаясь к вопросу о меморандуме, в рамках этого соглашения мы сможем получить поддержку по всем нашим образовательным мероприятиям. Врач на самом деле, если он настоящий врач, должен учиться все время, потому что иначе он не сможет оказывать своим пациентам качественную медицинскую помощь.

Интервью взяла Елена Николаева

Семейный приговор

— ситуация —

Сегодня в Москве в онлайн-формате начал свою работу IV Всероссийский форум по орфанным заболеваниям. В числе многих проблем на нем будут обсуждать вопрос о расширении перечня льготных лекарственных препаратов для лечения пациентов с редкой генетической патологией — семейной гиперхолестеринемией. Без эффективной терапии у таких больных в молодом возрасте — в 20–40 лет — развивается атеросклероз, а затем инфаркт или инсульт, часто фатальный.

Семейная гиперхолестеринемия (СГХС) — это целая группа наследственных генетических нарушений, которые приводят к неконтролируемому повышению концентрации холестерина в крови. Болезнь вызывает мутация генов, влияющих на липидный обмен в организме. Ее главное проявление — стойкое повышение уровня липопротеидов низкой плотности («плохого» холестерина) в два раза и больше нормы, что приводит к раннему развитию атеросклероза и преждевременной смерти от инфаркта или инсульта.

Почти год назад, в начале апреля 2021 года, представители врачебного и пациентского сообщества направили письма в Минздрав и правительство с просьбой расширить перечень льготных лекарств для лечения пациентов с сердечными заболеваниями, добавив в него более эффективные инновационные препараты второй и третьей линий терапии, указанные в клинических рекомендациях для лечения стабильной ишемической болезни, остро коронарного инфаркта миокарда, острого коронарного синдрома и семейной гиперхолестеринемии, утвержденных Минздравом. Дополнительного финансирования для этого не потребовалось бы, отмечалось в письме медицинскими специалистами: в 2020 году на реализацию программы лекарственного обеспечения регионы получили 10,2 млрд руб. из федерального бюджета, однако, по данным Минздрава, общая стоимость отпущенных ле-



ОЛЕГ ШАГОВ

карств в рамках федерального проекта «Борьба с сердечно-сосудистыми заболеваниями» на начало 2021 года составила 5,3 млрд руб. (48,2% от предусмотренного объема). Минздрав Оксаны Драпкиной, исследования показали, что эта орфанная патология не редкость и встречается гораздо чаще, чем полагали врачи.

За последние 10–15 лет ученые получили много новых данных о вреде холестерина, и стало очевидно: больных с критически высоким и опасным для жизни уровнем холестерина немало. «В России это один случай на 173 человека. По оценкам экспертов, семейной гиперхолестеринемией сегодня больны не менее 840 тыс. россиян. Причем речь идет о скрытом враге — диагностируется лишь около 1% случаев. «Увы, большинство пациентов узнают о своем диагнозе, только когда сталкиваются с инфарктами и инсультами в молодом возрасте», — констатирует Оксана Драпкина. Точных данных о числе больных в России, как и об экономических потерях из-за ранних смертей, нет. «Девять из десяти лю-

дей, родившихся с семейной формой гиперхолестеринемии, своевременно не устанавливают диагноз. При отсутствии лечения у лиц с СГХС риск сердечно-сосудистого заболевания и смерти увеличивается в 20 раз. В России 22% девушек и 24% юношей в возрасте 15–19 лет имеют повышенный уровень холестерина», — сообщил профессор, председатель ученого совета ГК «Медси» (Москва) Геннадий Коновалов, выступая на Российском национальном конгрессе кардиологов в Санкт-Петербурге в октябре 2021 года.

Если ребенок унаследовал гиперхолестеринемии от одного из родителей (гетерозиготная форма заболевания), то инфаркт или инсульт может случиться в возрасте до 40 лет. Если же у ребенка более тяжелая, гомозиготная, форма, когда «неудачные» варианты генов получены и от матери, и от отца, риск острых сердечно-сосудистых катастроф и внезапной смерти еще выше, причем в совсем юном возрасте — до 20 лет. «Конечно, гомозигот-

ная форма встречается редко — в нашей стране один случай на 300 тыс., сегодня в России примерно 300 таких детей. Но их надо выявлять и назначать им лекарственную терапию как можно раньше. Без лечения к 15–18 годам у них уже запущенный атеросклероз, все сосуды забиты бляшками, и мы в нашем центре делаем им шунтирование в таком молодом возрасте», — рассказал «Ъ» профессор, руководитель лаборатории нарушений липидного обмена ФГБУ «НМИЦ кардиологии» Минздрава, президент Национального общества по изучению атеросклероза (НОА) Марат Ежов. «Каждую минуту в мире рождается один ребенок с СГХС. В России фактически не проводится скрининг липидного профиля у детей», — сообщила коллегам на кардиоконгрессе в Санкт-Петербурге профессор, заведующая кафедрой госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «Казанский ГМУ» Минздрава Динара Садыкова. Эксперт анонсировала планы по проведению в 2022 году пилотного проекта по скринингу липидов в детской популяции Ассоциации детских кардиологов России и НОА. Это очень важно, особенно для выявления детей с гомозиготной формой СГХС, у которых без лечения ишемическая болезнь сердца может развиться уже в 5–7 лет, инфаркт миокарда — в 10–12 лет.

Эксперты признают семейную гиперхолестеринемии плохую управляемую проблемой общественного здравоохранения. Причины несколько: прочно сидящий в головах стереотип о том, что высокий холестерин, атеросклероз, инфаркт — удел людей пожилых; полное отсутствие информации у пациентов об опасности высокого холестерина, а у врачей — педиатров, терапевтов и даже у кардиологов — настороженности и клинического опыта выявления и ведения таких пациентов; недоступность эффективной лекарственной терапии, позволяющей не просто снижать высокий уровень холестерина, но и контролировать его, подерживая на безопасных значениях. Важно понимать, что лечение атеросклероза, тем более обусловленного генетической мутацией, — пожиз-

ненная терапия. И чем раньше ее начать, тем дольше проживет человек. Но проблема в том, что традиционная липидснижающая лекарственная терапия статинами у пациентов с наследственной гиперхолестеринемией малоэффективна. «Большинство пациентов с СГХС резистентны к обычным статинам, у 80% таких больных они не работают, а для снижения уровня холестерина им требуются препараты второй, третьей линии липидснижающей терапии. Но, к сожалению, они не внесены ни в какие льготные перечни, и даже если пациента с СГХС выявят, не факт, что он получит ту терапию, которая ему реально поможет, до того момента, пока у него не произойдет инфаркт, инсульт и он не получит инвалидность», — прокомментировала «Ъ» Ирина Мясникова.

Доступность эффективных препаратов для больных с семейной гиперхолестеринемией — камень преткновения, о который спотыкаются врачи и пациенты. Правда, есть хорошая новость: детей с установленным диагнозом «семейная гиперхолестеринемия» с гомозиготной формой мутации вызвал под крыло фонд «Круг добра», созданный указом президента РФ в январе 2021 года для оказания помощи детям до 18 лет с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями. С нынешнего года они гарантированно будут получать лекарственные препараты второй и третьей линии терапии. Взрослые же пациенты с СГХС пока остаются без терапии. Ирина Мясникова сообщила «Ъ», что ВООЗ вместе с врачами планирует направить новые письма в Минздрав и правительство. «Есть эффективные препараты, и мы знаем, что у пациентов с СГХС сверхвысокий риск ранней смерти от инфаркта-инсульта, и нужно сделать все, чтобы эти люди, в большинстве своем молодые, в расцвете лет, у которых семьи, маленькие дети, получили терапию и снизили фатальные риски. Здесь должна быть прямая заинтересованность государства обеспечить их лечением», — уверена Ирина Мясникова.

Наталья Тимашова

здоровоохранение

«Грамотная маршрутизация начинается с создания системы учета пациентов»

Недавно список жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов (ЖНВЛП) пополнился несколькими новыми препаратами, среди которых лекарство для терапии пациентов с синдромом короткой кишки (СКК). «Ъ» поговорил с профессором кафедры анестезиологии и реаниматологии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава **Ильей Лейдерманом** о том, как с появлением нового препарата может измениться терапия больных с СКК, какой должна быть грамотная маршрутизация таких пациентов и зачем РФ необходимо собирать данные о них в единый федеральный регистр.

— интервью —

— Недавно появились новости о том, что комиссия по формированию лекарственных перечней Минздрава одобрила включение в ЖНВЛП шести новых препаратов — один из них предназначен для лечения пациентов с синдромом короткой кишки. Расскажите, что это за болезнь и сколько сейчас в России людей с таким диагнозом?

— Синдром короткой кишки — это редкое хроническое заболевание, при котором у человека уменьшается поверхность тонкой кишки, обладающая всасывающей способностью, и его организм теряет возможность усваивать пищу. Такое состояние может развиваться вследствие резекции значительной части кишечника из-за его травмы или заболевания, сосудистых осложнений или врожденных пороков развития. В результате у человека может проявиться тяжелый синдром нарушенного пищеварения, приводящий к прогрессирующей потере массы тела вплоть до тяжелого истощения, печеночной недостаточности, а у детей — к задержке физического и психомоторного развития.

Точное число всех пациентов с СКК в России неизвестно, так как нет единого регистра с данными о них, хотя отдельные регионы ведут

свои списки своими силами. Для детей существует отдельный регистр, который был создан по инициативе Российской ассоциации детских хирургов. В нем содержатся данные более чем о 100 маленьких пациентах. — А какие еще способы оценки численности пациентов с СКК существуют?

— Мы можем оценить их количество приблизительно, ориентируясь на статистику других государств. Правда, она довольно сильно отличается от страны к стране — например, если в среднем в Европе число больных с СКК составляет 2–4 человека на 1 млн населения, то в Дании этот показатель примерно в десять раз выше. — А могут ли влиять на число зарегистрированных в РФ пациентов какие-то сложности с диагностикой этого заболевания?

— Да, такие сложности есть, несмотря на то что СКК может наступить по факту утраты человеком значительной части тонкого кишечника — событие, которое сложно не заметить. Но дальше начинаются сложности, потому что у врачей могут быть разные мнения о том, насколько большой участок этого органа человек должен потерять, чтобы у него начались сложности с усвоением пищи. Для решения в том числе этой проблемы мы и разработали клинические рекомендации по



АЛЕКСАНДР КОРОТКО

лечению таких пациентов силами лучших российских специалистов. В их основе — обобщенный зарубежный опыт нескольких стран, где существует образцовая система помощи больным с СКК. При этом в нашу задачу входило не только собрать лучший опыт, но и адаптировать его для российской действительности. — Не могли бы вы привести пример такой адаптации?

— В лечении пациентов с СКК очень большую роль играет их грамотная маршрутизация. Очевидно, что, как бы ни был успешен опыт, например, Дании, он мало применим для России из-за разницы в размерах территории и карты расположения медицинских учреждений. — А как устроена маршрутизация таких пациентов сейчас и что вы предложили в ней изменить?

— Ситуация очень сильно варьируется от региона к региону. Есть регио-

ны, где уже выстроена совместная работа гастроэнтерологической службы и хирургии, например, потому что так сложилось, потому что есть сильная школа профильных врачей. В других, наоборот, этого нет, и зачастую даже при большом желании местного Минздрава выстроить преемственность между разными сегментами здравоохранения не получается.

В целом грамотная маршрутизация начинается с создания системы учета таких пациентов, с регистра. Это не очень сложная задача, обычно на один регион приходится не более четырех-пяти человек. Такие региональные регистры, как я уже говорил, в некоторых субъектах запущены, можно сказать, на голом энтузиазме. И там, если человек обратился с такой проблемой, если ему поставили диагноз СКК, внесли в регистр, то дальше его ставят на диспансерный учет, и извещение о том, что су-

ществует такой больной, должно немедленно поступить в учреждение первичного звена здравоохранения, которое было выбрано для ведения таких пациентов. И уже оттуда человеку должны позвонить, пригласить на прием, чтобы оценить его состояние и выстроить стратегию его дальнейшего лечения. В текущей ситуации также именно пациентские организации помогают найти нужного специалиста. В качестве наиболее известных таких организаций, работающих именно с СКК, можно выделить «Доверие» и «Ветер надежд».

— А на какое лечение в РФ может сейчас рассчитывать пациент с СКК?

— Такие больные получают несколько видов помощи. Во-первых, их обеспечивают парентеральным питанием, при котором необходимые организму нутриенты вводятся непосредственно в кровь, минуя желудочно-кишечный тракт. Это, правда, сопряжено с постоянным риском сепсиса, потому что пациенту необходимо устанавливать катетер в центральную вену. Далее, таким пациентам также необходимы периодические курсы ферментов и антибиотиков, которые можно получить в рамках региональной программы льготного лекарственного обеспечения. Наконец, время от времени им нужна госпитализация в гастроэнтерологическом стационаре, которая происходит за счет средств ОМС.

— Какова стоимость такого питания?

— Расходы на парентеральное питание могут составлять 30–40 тыс. руб. в месяц. Сейчас оно доступно для пациентов с инвалидностью в рамках федеральной льготы. Проблема состоит в том, что пациентам с СКК оно необходимо на постоянной основе — минимум четыре-пять раз в неделю. Работа по внедрению стационар-замещающих технологий в больницах и клиниках, конечно, ведется, однако пока есть только несколько регионов, где это удалось реализовать. Например, в Москве, в Санкт-Петербурге.

— Что в этой схеме терапии изменит новый препарат? Каков механизм его действия?

— Тедуглутид, по своей сути, является аналогом гормонального вещества из человеческого организма — глюкагоноподобного пептида-2 (ГПП-2). За счет этого он может стимулировать адаптацию кишечника и увеличить абсорбционную способность слизистой тонкой кишки. То есть он был разработан для того, чтобы дать пациентам с СКК возможность отказаться от внутривенного питания в пользу обычного, и, как показали клинические исследования, до трети таких больных после года терапии этим препаратом могут начать питаться нормально.

— Как должен быть организован прием тедуглутида?

— Он вводится пациенту подкожно один раз в день. Первые несколько раз пациента необходимо наблюдать на предмет возможных негативных реакций организма, поэтому предпочтительнее дневной стационар, потом вводить препарат можно и в амбулаторном режиме.

— Если это лекарство было включено в список ЖНВЛП, то когда оно может стать доступным для пациентов? Как будут финансироваться его закупки?

— Поскольку тедуглутид зарегистрирован в РФ, он доступен для закупки уже сейчас. Некоторые регионы закупили для детей еще до его регистрации, и врачи знакомы с правилами применения этого лекарства. В клинических рекомендациях по лечению пациентов с СКК авторы прямо указали, что этот препарат необходимо назначать пациентам, если они пребывают на парентеральном питании длительное время. Как только они будут приняты — а мы надеемся, что это произойдет к весне, потому что документ уже поступил на рассмотрение Минздрава, — такой подход к лечению пациентов с СКК станет обязательным для всех регионов. Финансирование закупок будет происходить как за счет средств субъектов (по региональной лекарственной льготе), так и по федеральной — для некоторых категорий граждан.

Интервью взяла Анастасия Павлова

Стационарзамещение по-домашнему

— инфраструктура —

Актуальность применения в системе здравоохранения РФ стационарзамещающих технологий особенно выросла в период пандемии COVID-19, когда часть коечного фонда в клиниках и значительное число медицинского персонала были задействованы для лечения пациентов с указанной инфекцией. Но дальнейшее развитие системы оказания медицинской помощи в «стационаре на дому» невозможно без последовательного совершенствования нормативно-правовых актов на федеральном и региональном уровнях. К такому выводу пришли эксперты на совещании о развитии стационарзамещающих технологий, которое прошло 25 февраля в Совете федерации.

Обоснованная госпитализация

«Стационар на дому» — тип организации дневного стационара, при котором оказание медицинской помощи предусматривает медицинское наблюдение и лечение в дневное время и не требует круглосуточного медицинского наблюдения и лечения. Нормативно-правовые акты, которые устанавливают или используют понятие «стационар на дому», появились в российском законодательстве еще в конце 90-х годов прошлого века.

Как считает аналитик, заместитель руководителя рабочей группы Общественной палаты РФ по развитию системы организации медицинской помощи в «стационаре на дому» Елена Красильникова, стационарзамещающие технологии обеспечивают эффективное использование коечного фонда, сокращение уровня необоснованной госпитализации, а также являются резервом экономики ресурсов. При этом повышаются эффективность работы медицинских организаций и качество оказываемой медицинской помощи.

Внедрение системы «стационар на дому» стало более актуальным в период пандемии, поскольку пациенты с самыми разными диагнозами не могли получать медицинскую помощь в полном объеме из-за дефицита коек в лечебных учреждениях, нехватки врачей-специалистов, а также из-за страха инфицироваться в лечебных учреждениях.



ОЛЕГ АКИШЕВ

Заместитель председателя комиссии Общественной палаты по социальной политике Екатерина Курбангалеева полагает, что сейчас развивать «стационар на дому» крайне необходимо потому, что данный вид медицинской помощи гуманнее по отношению к пациенту. «При этом пациент не занимает койку в клинике и не подвергается дополнительному стрессу. А проходит всю необходимую терапию дома и под присмотром врача, — говорит она. — Кроме того, по опыту некоторых регионов затраты государства на лечение больного по стационарзамещающей технологии оказываются на 20–25% ниже, чем его пребывание на больничной койке».

Недоработанные стандарты

Организация медицинской помощи в «стационаре на дому» критически важна для пациентов с различными генетическими и орфанными заболеваниями. Так, практика домашнего лечения гемофилии — это «золотой стандарт» оказания медицинской помощи данной группе пациентов во всем мире, поскольку остановка кровотечения в первые минуты его начала может предотвратить инвалидизацию и сохранить жизнь

пациента. А современные препараты, предназначенные для лечения гемофилии, могут храниться в бытовом холодильнике. Требуется только обучить пациента внутривенному введению препаратов в соответствии с клиническими рекомендациями. Но если условия терапии на дому закреплены в клинических рекомендациях по гемофилии, которые размещены в рубрикаторе Минздрава, то пациентам с другими диагнозами приходится труднее.

Синдром короткой кишки (СКК) — еще одно из заболеваний, при котором «стационар на дому» мог бы значительно повысить качество жизни пациентов. Это редкое заболевание, при котором часть тонкой кишки не может обеспечить всасывание питательных веществ и жидкости в необходимом количестве. Большая часть пациентов с таким диагнозом — дети. Лечение пациентов с СКК заключается в проведении хирургической операции и последующем парентеральном питании (ПП), которое для них жизненно необходимо — оно вводится с помощью катетера внутривенно и позволяет детям расти и развиваться. Пациенты должны обеспечиваться ПП в течение всей жизни.

«Технология лечения детей с синдромом короткой кишки и другими заболеваниями кишечника, сопровождающимися хронической кишечной недостаточностью, подразумевает длительное получение внутривенного питания в условиях «стационара на дому». В настоящее время единственный возможный путь для таких пациентов — получение лечения в рамках паллиативной помощи, хотя они получают не только парентеральное питание на дому, но и патогенетическую терапию, и реабилитацию, — говорит детский хирург Юлия Аверьянова. — В странах с развитой системой домашнего парентерального питания такие больные паллиативного статуса не имеют, но при этом обеспечиваются всем необходимым за счет государственных программ». По ее словам, пациенты с хронической кишечной недостаточностью при хорошем нутритивном статусе и превентивной терапии возможных осложнений остаются социально активными, учатся и работают параллельно с принятием внутривенного питания, которое чаще всего вводят им в ночное время.

Стационарзамещающие технологии важны и для других нозологий. «Например, к нам стали часто обра-

щаться пациенты с хронической кишечной недостаточностью и выраженным дефицитом в исходе других заболеваний, не связанных с хирургией. Этим пациентов можно и нужно лечить в комфортных домашних условиях, — продолжает Юлия Аверьянова. — К «стационару на дому» надо относиться как к высшему достижению развития медицинских технологий и экономически выгодному варианту улучшения качества и продолжительности жизни пациентов с тяжелыми хроническими заболеваниями».

Высокая потребность в замещении стационарной помощи «стационаром на дому» и у пациентов с муковисцидозом, которые нуждаются в курсах внутривенной антибактериальной терапии продолжительностью от двух до трех недель и в некоторых случаях — каждые три-четыре месяца. Но бывает, что внутривенное введение антибактериальных препаратов должно проводиться непрерывно в течение шести месяцев и более. В клинических рекомендациях 2020 года предусмотрена и прописана организация внутривенной терапии в условиях дневного стационара или «стационара на дому», что способствует улучшению профилактических обострений. Однако из-за недостаточного нормативно-правового регулирования пациенты с муковисцидозом имеют возможность лечиться дома далеко не во всех регионах России.

Нормативный старт

«Несмотря на то что сегодня в России действует не менее 20 федеральных нормативно-правовых актов, так или иначе затрагивающих и в некоторой степени регулирующих данный вопрос, федеральное законодательство в этой части является неполным и не позволяет организовать медицинскую помощь в «стационаре на дому» всем нуждающимся в ней пациентам вне зависимости от региона проживания», — говорит Елена Красильникова. По ее словам, Приказ о развитии стационарзамещающих технологий в субъектах РФ был подписан Минздравом еще в 1999 году, и сегодня соответствующие законодательные новеллы внесены в территориальные программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи 32 субъектов. Однако приказы региональных исполнительных органов

здравоохранения об организации медицинской помощи в «стационаре на дому» есть в 15 субъектах, среди которых Алтайский и Приморский края, Чувашия, Брянская, Оренбургская, Свердловская и Тюменская области.

«Оказание медицинской помощи в «стационаре на дому» требует дополнительных финансовых и организационных мер на федеральном и региональном уровнях, а также закрепления и защиты прав врача и пациента, — поясняет Елена Красильникова. — Организовать такую помощь будет сложно, но сегодня это необходимо».

Как считает юрист, заместитель руководителя рабочей группы Общественной палаты по развитию системы организации медицинской помощи в «стационаре на дому» Наталья Смирнова, существующие сегодня нормативно-правовые акты, которые регламентируют применение стационарзаместительной терапии по типу «стационар на дому», не охватывают всей широты этой сферы. Нормативная база, принятая в 1990-х годах, устарела и требует пересмотра, полагает она. «Кроме того, для развития системы «стационар на дому» необходимо принять еще ряд документов, которые, в частности, утвердили бы функции, цели этой системы, порядок организации медицинской помощи и регламентировали бы еще ряд важных вопросов, — говорит Наталья Смирнова. — Очень важно определить такие моменты, как тарифы и источники финансирования. В этом случае врачи не будут консультировать и наблюдать пациентов, от доброго сердца», как это зачастую происходит сейчас, при оказании медицинской помощи в «стационарах на дому», организованных в рамках несовершенного законодательства. Они будут осуществлять законодательно урегулированную и оплачиваемую услугу, отвечающую требованиям качества оказания медицинской помощи». В настоящее время, по словам юриста, рабочей группой подготовлен ряд изменений в нормативно-правовые акты, также предлагается принять отдельный приказ Минздрава «Об организации деятельности «стационара на дому» в лечебно-профилактических учреждениях», ведется работа и по предложениям о финансировании этого направления.

Константин Анохин

Здравоохранение

«Генетика постепенно привлекает к себе все больше внимания»

Со следующего года новорожденных в РФ начнут обследовать на 36 наследственных заболеваний. «Ъ» поговорил с главным внештатным специалистом по медицинской генетике Минздрава, директором Медико-генетического научного центра им. Н. П. Бочкова **Сергеем Куцевым** о том, какие заболевания вошли в обновленный список для скрининга, как рост выявляемости орфанных заболеваний скажется на бюджете системы здравоохранения и какую роль в распространении научных знаний о генетике играют фармкомпании.

— интервью —

— С 2023 года в РФ существенно расширяется программа для неонатального скрининга за счет федерального бюджета. Если раньше детей тестировали только на 5 заболеваний, то теперь их число вырастет до 36. По какому принципу был расширен их перечень?

— Чтобы ответить на этот вопрос, мне бы хотелось для начала пояснить, что представляет собой неонатальный скрининг. Согласно определению Всемирной организации здравоохранения, для проведения эффективного скрининга нам необходимо, во-первых, наличие лабораторного метода, который позволял бы эффективно выявлять генетическое заболевание на ранней стадии, а во-вторых, для этого заболевания должно существовать лечение. Ведь всего в мире известно уже более 8 тыс. орфанных заболеваний, но мы пока можем оказать помощь пациентам только с 350 из них. Вот по этим принципам и были отобраны заболевания для расширенной программы скрининга.

— Можете ли вы их назвать?

— Да, конечно. В программу расширенного скрининга включено 30 заболеваний, которые относятся к группе наследственных болезней обмена. При этих заболеваниях в организме человека нарушаются нормальные метаболические процессы — чаще всего из-за отсутствия или недостаточности определенного фермента. В результате происходит патологическое накопление веществ, обладающих токсическим действием или нарушающих способность синтеза других жизненно важных соединений. Вторая группа — первичные иммунодефициты, заболевания, которые приводят к развитию у человека тяжелых хронических инфекций и воспалительному поражению органов и тканей. Наконец, в обновленный список заболеваний для скрининга войдет спинальная мышечная атрофия (СМА) — заболевание, в ходе которого у человека погибают двигательные нервные клетки спинного мозга, что приводит к атрофии мышц тела.

— А сколько детей с наследственными заболеваниями выявлялось до этого года и насколько их число может вырасти теперь?

— Ежегодно существующие программы скрининга позволяли выявлять около 1 тыс. детей с такими диагнозами. Теперь, я предполагаю, их число вырастет примерно в 2–2,5 раза.

— То есть почти в два раза вырастет и нагрузка на национальный бюджет системы здравоохранения? Ведь всех новых пациентов также потребуется лечить.

— Я не думаю, что речь идет о каком-то стремительном росте числа именно новых пациентов. Дело в том, что большинство пациентов с орфанными заболеваниями в какой-то момент своей жизни все равно обращаются к врачу и им ставят соответствующий диагноз. Но время уже упущено, заболевание развилось, и теперь лечения требует не только оно, но и осложнения основного заболевания. То есть речь в любом случае идет о расходах системы здравоохранения. В ряде случаев, если болезнь запущена, человек становится тяжелым инвалидом, а значит, ему требуется соответствующее пособие, частые госпитализации в стационары, дополнительные дорогостоящие виды лечения. Поэтому с экономической точки зрения выявлять больше пациентов, но с болезнью на ранней стадии — это выгодно для государства, ведь в этом случае большинству из них можно прописать терапию, благодаря которой они смогут жить полноценной жизнью.

— А какая терапия требуется пациентам с заболеваниями, вошедшими в расширенную программу скрининга? Смогут ли они ее получить?

— Кому-то из них необходимы медицинские препараты, кому-то — лечебное питание. Например, пациенты, у которых будет выявлена СМА, смогут получить необходимую терапию — сейчас в РФ зарегистрировано три препарата для лечения этого заболевания — с помощью государственного фонда «Круг добра». Для ряда наследственных болезней обмена из группы нарушений цикла мочевины фонд закупает не зарегистри-



из личного архива

рованные в РФ препараты. Отмечу, сейчас он прекрасно справляется с поставленными ему задачами. Пациенты с остальными диагнозами должны обеспечиваться в рамках программ регионального льготного лекарственного обеспечения. Расходы в рамках этих программ должны составить примерно 500–700 тыс. руб. на пациента.

— Но ведь региональным программам зачастую не хватает средств на лечение своих пациентов уже сейчас?

— Конечно, мы понимаем, что региональные программы далеко не всегда способны полностью обеспечить пациентов необходимыми им препаратами. Если взять, например, пациентов с болезнью Фабри, то мы увидим, что им могут отказывать в лечении и его приходится добиваться через суд. Я напомню, что болезнь Фабри — это наследственная патология, при которой в клетках организма человека нарушено выведение патологического субстрата. В результате у них нарушается работа органов зрения, слуха, кожи, желудочно-кишечного тракта, периферической нервной системы и, что особенно неприятно, сердца, почек, центральной нервной системы.

Инновационная терапия для таких больных существует — она была разработана несколько лет назад и позволяет компенсировать существующий у них недостаток фермента а-галактозидазы А. Но зачастую регионы не могут найти достаточно средств, чтобы пожизненно обеспечивать пациентов с болезнью Фабри дорогостоящим лечением. Здесь правильным решением была бы федерализация лекарственного обеспечения таких пациентов. Однако, повторю, для регионов стоимость лечения пациентов, которые будут выявлены в результате расширенного

скрининга новорожденных, невысока. Все дорогостоящие препараты будут закупаться фондом «Круг добра». За счет бюджета регионов будут закупаться только специализированные продукты лечебного питания.

— Какие мероприятия вы планируете проводить, чтобы обеспечить успешный старт программы?

— Первый шаг на пути запуска федеральной программы расширенного неонатального скрининга — организация пилота, в ходе которого наш центр совместно с шестью регионами РФ и рядом фармкомпаний проведет обследование 200 тыс. новорожденных детей на СМА и две генетические вариации первичного иммунодефицита: тяжелый комбинированный иммунодефицит и X-сцепленную агаммаглобулинемию. В рамках этого проекта мы начнем собирать информацию в том числе, например, о приближенной распространенности СМА, которую сможем использовать для «донастройки» федеральной программы, и опробуем новую тест-систему для выявления этого заболевания. Но, конечно же, уже сейчас мы понимаем, что необходимо сделать, чтобы она заработала во всех регионах в 2023 году.

— Какую инфраструктуру для запуска этого проекта потребуется создать регионам? Насколько они готовы к такой работе?

— Мы совместно с Минздравом решили заранее оценить положение дел в субъектах и осенью 2021 года провели среди них опрос о состоянии их медико-генетических служб. К сожалению, далеко не все готовы к внедрению расширенного скрининга. Есть, конечно, регионы, где обследования на наследственные заболевания проводят на очень высоком уровне, например в Башкортостане. Но во многих субъектах, наоборот, за последние годы медико-генетические службы пришли в упадок: не хватало финансирования, не было хороших специалистов.

— Какую поддержку они могут получить от федерального бюджета?

— В этом году правительство выделит 2,6 млрд руб. на создание и оборудование девяти межрегиональных центров, в которые будут поступать образцы крови новорожденных со всей страны. Задача регионов — организовать проведение скрининга на местах и доставку образцов в новые центры. Конечно, в дополнение к этому им придется вести и разьяснительную кампанию, потому что будущие родители должны знать о скрининге, понимать, почему он так важен и что в случае выявления у ребенка орфанного диагноза терапию нужно начинать на раннем этапе, еще до появления видимых симптомов болезни.

— Какова роль вашего центра в новом федеральном проекте?

— Мы, в свою очередь, будем выступать таким центром экспертизы — референсным центром по подтверждающей диагностике,

а также будем проводить обучение и дообучение врачей-генетиков, врачей—лабораторных генетиков, врачей других специальностей. У нас в центре существует отдельный институт — Институт высшего и дополнительного профессионального образования. Сейчас мы разрабатываем программу подготовки врачей-генетиков и лабораторных генетиков, которую запустим в этом году.

— Ожидаете ли вы, что на нее будет большой спрос и дефицит специалистов, необходимых для программы, удастся устранить? Есть ли у нас в стране в целом неиспользованный научный потенциал для развития генетического тестирования?

— Да, сейчас генетика постепенно привлекает к себе все больше внимания во врачебном сообществе. Проблема орфанных заболеваний обсуждается на самых разных площадках — мы, например, при поддержке компании «Такеда» и других компаний проводим форум «Новейшая генетика. Современные знания о болезнях человека, перспективные подходы организации здравоохранения». Это важнейшее мероприятие для сообщества генетиков, которое позволяет им получить информацию обо всех новейших разработках в своей области.

В части непосредственно научных разработок хочется отметить, что мы ведем масштабную работу по изучению генетической структуры российской нации и одновременно тестируем новые подходы к анализу человеческого генома. Есть наработки и в части генной терапии, и технологий редактирования генома. Так что с наукой у нас все в порядке — нужно только интегрировать ее достижения в повсеместную медицинскую практику.

— А как вы оцениваете роль фармкомпаний в распространении информации о редких заболеваниях и способах их лечения?

— Конечно, большую роль в распространении научных знаний о генетических заболеваниях играют фармкомпании. Они в силу своей деятельности обладают знаниями о самых последних научных разработках и готовы делиться ими с врачами, чтобы те могли помогать своим пациентам. Поэтому мы всегда рады сотрудничеству с ними и, например, даже в период пандемии не прекращали проводить совместные образовательные мероприятия. С их помощью мы смогли предоставить тысячам врачей новейшие знания о технологиях диагностики и лечения генетических заболеваний, рассказать об инновационных препаратах. Будем продолжать эту работу и дальше — например, в июне этого года на ежегодном Всероссийском научно-практическом конгрессе с международным участием «Орфанные болезни».

Интервью взяла Анастасия Мануйлова

«Меньше 20% пациентов с миелофиброзом обеспечены терапией»

— мнение —

Хотя большинство орфанных заболеваний обусловлены генетикой, часть из них имеют другую природу, например онкологическую. «Ъ» поговорил с руководителем проектного офиса «Редкие (орфанные) заболевания» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья им. Н. А. Семашко» Минздрава **ЕЛЕНОЙ КРАСИЛЬНИКОВОЙ** о том, какую помощь в РФ сейчас могут получить пациенты с миелофиброзом, какие сложности существуют с системой их учета и как можно было бы решить проблемы в сложившейся системе лекарственного обеспечения для данных пациентов.

— Многие забывают, что орфанные заболевания — это не только наследственные болезни. К ним относится и ряд редких злокачественных заболеваний крови, в том числе миелофиброз. Расскажите, что это за болезнь? Как она протекает?

— Действительно, по данным Ежегодного бюллетеня экспертного совета комитета Госдумы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, за 2021 год доля препаратов для лечения редких онкологических заболеваний в государственных программах возмещения в России значительно ниже, чем в крупнейших европейских странах. Думаю, что такая диспропорция объясняется, но не компенсируется действующей программой лекарственного обеспечения онкологических больных.

Миелофиброз — это редкое жизнеугрожающее заболевание костного мозга, которое характеризуется нарушением кроветворения. Без терапии заболевание прогрессирует и приводит к значительному ухудшению состояния здоровья: тяжелой анемии, хронической усталости, увеличению размеров селезенки. Пациенты с миелофиброзом погибают от осложнений заболевания, а также от острого миелоидного лейкоза, который развивается у 10–30% больных.

— Сколько таких пациентов в РФ? Как ведется их учет и ведется ли?

— Сегодня миелофиброз не входит в перечни редких нозологий, для которых учет пациентов организован в рамках федеральных регистров, поэтому мы не можем знать точное количество пациентов с таким заболеванием, проживающих на территории страны. Распространенность первичного



РИА Новости

миелофиброза составляет от 0,1 до 1 случая на 100 тыс. населения в год, то есть в России ежегодно может диагностироваться порядка 1,4 тыс. пациентов. С учетом данных об уровне диагностики и выживаемости пациентов в настоящий момент первичным миелофиброзом могут страдать до 6 тыс. человек. При подготовке Ежегодного бюллетеня экспертного совета комитета Госдумы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям за 2020 год региональные органы здравоохранения сообщили о 1280 пациентах с диагнозом «первичный миелофиброз», при этом терапией были обеспечены только 923 пациента. То есть меньше

20% пациентов с миелофиброзом диагностированы и обеспечены необходимой им терапией.

— Обеспечение лекарственной терапией пациентов с миелофиброзом сейчас может покрываться за счет трех различных каналов финансирования. Расскажите, пожалуйста, поподробнее, как они работают и в чем есть сложности?

— В рамках сложившейся системы лекарственного обеспечения пациентов с миелофиброзом может быть организовано за счет средств федерального (социальная помощь в рамках 178-ФЗ) и регионального (РЛО) бюджетов, а также системы ОМС. Каждый из ка-

налов финансирования имеет свои возможности и ограничения. Льготное лекарственное обеспечение пациентов с миелофиброзом возможно в рамках 178-ФЗ «О социальной помощи» при соблюдении двух условий: лекарственный препарат должен быть включен в перечень ЖНВЛП, а пациент — иметь статус «инвалид». Региональные бюджеты на льготное лекарственное обеспечение перегружены «массовыми» заболеваниями (диабет, ССЗ), а в отсутствие регистра и механизма планирования затрат редкие пациенты с миелофиброзом «теряются» среди региональных льготников. Если мы посмотрим на данные госзакупок за 2021 год, то

увидим, что на лекарственное обеспечение пациентов с миелофиброзом региональные бюджеты субъектов РФ совокупно израсходовали 2,1 млрд руб. При этом расчетная потребность в 2,5 раза выше текущих затрат и может совокупно достигать 5 млрд руб.

— Но ведь с 2021 года в финансировании закупок препаратов для таких пациентов начал участвовать федеральный бюджет?

— Да, в прошлом году часть онкологических заболеваний крови по МКБ-10 D45–47, в том числе первичный миелофиброз, были отнесены к клинико-профильной группе «Онкология». Такое решение должно открыть двери к онкологическому бюджету за счет средств федерального проекта «Борьба с онкологическими заболеваниями». На практике в большинстве регионов онкологическая служба отделена от онкогематологической, поэтому пациенты с миелофиброзом, которые наблюдаются у гематологов или онкогематологов, по-прежнему остаются незамеченными системой. Есть нехватка знаний в работе с КСГ, планировании и распределении объемов и др. Формирование подходов к организации лекарственного обеспечения пациентов с миелофиброзом требует времени, которого у таких пациентов нет.

— Как вы считаете, каким образом можно было бы упорядочить подходы к лекарственному обеспечению таких пациентов?

— Включение пациентов с миелофиброзом в федеральный регистр — это то, что необходимо сделать в первую очередь. В рамках подготовки ежегодного бюллетеня по орфанным заболеваниям мы видим, как сложно главным специалистам предоставить данные о пациентах в ситуации отсутствия единых систем учета больных. Важно, чтобы администрация региона услышала эту потребность и помогла главным специалистам внедрить единый для региона регистр пациентов со злокачественными заболеваниями крови в соответствии с потребностями службы, обеспечила дальнейшее содержание и обновление системы. Второй шаг — финансирование лекарственного обеспечения таких пациентов за счет федерального бюджета. Такой подход обеспечит пациентов своевременным лечением вне зависимости от региона проживания и позволит сократить расходы бюджета за счет централизации закупок.

Интервью взяла Анастасия Котова

здоровоохранение

Болезнь приходит не одна

В России, по данным Минздрава, 2,4 млн человек страдают хронической обструктивной болезнью легких (ХОБЛ). В действительности, по данным эпидемиологических исследований Российского респираторного общества, — около 11 млн, включая недиагностированные случаи.

— тенденция —

Эксперты Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) констатируют, что ХОБЛ выявлена у 64 млн человек, то есть примерно у 10% населения земного шара старше 40 лет. Прогноз неутешительный: к 2030 году эта болезнь легких прочно утвердится на третьем месте по смертности на планете. «Реальные цифры распространенности ХОБЛ в мире могут отличаться от официальной статистики — это обусловлено неоднородностью распространенности факторов риска в странах, в которых проводились исследования, возрастными особенностями населения каждой страны и отсутствием единой методологии и подходов к определению и диагностике этой болезни», — говорит кандидат медицинских наук, доцент кафедры поликлинической терапии Ростовского государственного медицинского университета Татьяна Таютина. Причем число больных растет в отдельных регионах, областях, городах, хотя, возможно, это связано и с улучшением диагностики, считает главный внештатный врач-пульмонолог Минздрава России, заведующий кафедрой пульмонологии Первого МГМУ им. Сеченова, член-корреспондент РАН Сергей Авдеев. «Многие люди просто не понимают, что больны, и не обращаются к врачам. ХОБЛ — это преимущественно болезнь курящих. И они думают, что кашель и мокрота по утрам — это нормальное явление, — объясняет Сергей Авдеев. — Порой не обращают внимания и на самый грозный симптом — одышку. Многие считают, что причинами служат возраст, лишний вес, стресс и т. д. В результате обращаются за помощью поздно, когда функция дыхания уже значимо снижена».

«При ХОБЛ происходит развитие и прогрессирование выраженного нейтрофильного воспаления, генерализованной бронхиальной обструкции с формированием «бронхита курильщика», с одной стороны, и эмфиземы легких, с другой стороны, — объясняет Татьяна Таютина. — Поражение легочной ткани сопровождается в том числе ремоделированием легочных сосудов. ХОБЛ относится к серьезным инвалидизирующим заболеваниям, рост количества больных, прогнозируемый в ближайшие десятилетия, безусловно, скажется на ресурсах здравоохранения, которые будут затрачены на диагностику и лечение данной категории больных».

Факторы риска

Самым существенным фактором риска ХОБЛ является курение сигарет — как активное, так и пассивное. Риск развития болезни у активных курильщиков в шесть-семь раз выше, чем у некурящих. Среди россиян, по разным оценкам, больше 30% курильщиков — примерно 62% мужчин и больше 20% женщин. ХОБЛ развивается у 50% курильщиков, группу риска составляют, как правило, курильщики со стажем, на протяжении 20 лет выкуривающие по пачке сигарет в день. Средний возраст начала заболевания — 40 лет. К другим факторам риска относятся: загрязнение атмосферного воздуха и воздуха внутри помещений, производственная пыль и газы, испарения химических веществ на рабочих местах, неблагоприятная экологическая обстановка. Кстати, под воздействием всего перечисленного этот недуг может поразить и некурящих. Также предрасполагающими факторами развития болезни врачи считают возраст и пол, низкий социально-экономический статус, астму, бронхит, другие инфекции верхних дыхательных путей, перенесенные в детстве, недоеденность. Как отмечает кандидат медицинских наук, доцент кафедры биологии и общей патологии Донского государственного технического университета Владимир Егоров, эти факторы риска можно разделить на эндогенные (генетические, эпигенетические и другие характеристики пациента) и внешние факторы внешней среды. Курение как фактор воздействия внешней среды остается основной причиной хронической обструктивной болезни легких.

«Скоро мне стукнет 50. Я тоже дважды в год, весной и осенью, мог кашлять по месяцу и более. Сейчас вроде отпустило, не люблю врачей». Я только сама поняла, что уже ходить не могу, совсем не могу дышать. Я, такая активная женщина! И сама пошла к пульмонологу. Ты уже ничего не можешь, даже пылесосить квартиру...» «Ухудше во время сна — это не ХОБЛ! Это вегетососудистая дистония, сердечная недостаточность. Тоже этим страдаю лет 20, наверное, (сейчас мне 53), к тому же курю с 12 лет, считай 41 год, и уже даже мечтать перестал когда-нибудь бросить, боюсь, будет только хуже!» «Приступы кашля очень мучают, спать не дают, уши заложило. Курить я бросил пока. Еще в это воскресенье я ездил к знакомому колдуну, он обещал помочь...» Эти откровения в соцсетях дают весьма выразительную картину того, как часто люди легкомысленно относятся к собственному здоровью.

«Зачастую, когда пациенты попадают на консультацию к пульмонологу с предварительным диагнозом ХОБЛ, они длительное время перед этим получают лечение от других хронических заболеваний, в том числе от сердечно-сосудистой патологии, хотя приходят к пульмонологу с предварительным диагнозом ХОБЛ, — рисует клиническую картину начала заболевания Татьяна Таютина. — Зачастую основными жалобами пациента при обращении к врачу являются кашель, часто с выделением мокроты, и/или одышка. Эти симптомы бывают наиболее выражены по утрам. В холодный сезон возникают «простуды». Врач расценивает это как проявление «бронхита курильщика», и диагнозов ХОБЛ на этой стадии практически не ставится».

Эффективная диагностика

Специалисты отмечают: при диагностике ХОБЛ необходимо использовать комплексный подход. Кроме клинических данных нужно оценить степень выраженности бронхиальной проходимости, вероятность возможного обострения болезни. Обязательно рекомендуются спирометрическое исследование (исследование воздушного потока, позволяющее оценить функцию внешнего дыхания по многим показателям) — его необходимо делать всем пациентам с респираторной симптоматикой и факторами риска. Это, кстати, может изменить стратегию ранней диагностики заболевания.



К другим методам обследования относятся: рентгенография грудной клетки в прямой и боковой проекциях (чтобы отличить ХОБЛ от пневмонии и других заболеваний легких), бронхоскопия, пульсоксиметрия (определяет выраженность дыхательной недостаточности и необходимость в кислородной поддержке), лабораторные методы. Что касается клинического анализа крови, то он позволяет дифференцировать ХОБЛ от других заболеваний со схожими симптомами, дать информацию об обострении (увеличение уровня гемоглобина, эритроцитов и тромбоцитов) и присоединении вторичной инфекции.

Букет болезней

Современное течение хронической обструктивной болезни легких характеризуется сочетанием с резко увеличившимся числом сердечно-сосудистых заболеваний. «В настоящее время возрастание удельного веса различных соматических заболеваний (ХОБЛ, артериальной гипертензии, ишемической болезни сердца и др.) нашло свою реализацию в термине „коморбидность“. Коморбидность (лат. „со“ — „вместе“, „morbus“ — „болезнь“) означает наличие дополнительной клинической картины, которая уже существует или может появиться самостоятельно помимо текущего заболевания и всегда отличается от него, — отмечает Владимир Егоров. — К этому термину ближе всего отношение имеет термин полиморбидности — наличие нескольких заболеваний у одного больного как связанных, так и не связанных между собой генетически либо патогенетически. Порядка 96,4% больных ХОБЛ старше 45 лет имеют более одного сопутствующего заболевания». Кроме сердечно-сосудистых в числе таковых могут быть: остеопороз, нарушения опорно-двигательной системы, рак легкого, депрессия и тревожные расстройства.

«По данным многих клинических и научных исследований, у пациентов с ХОБЛ основные сердечно-сосудистые заболевания встречаются значительно чаще, чем в общей популяции, — констатирует доцент кафедры внутренней медицины №2 Медицинской академии имени Георгиевского Наталья Шадчнева. — Так, было выявлено, что ишемическая болезнь сердца, сердечная недостаточность, аритмия, инсульт и заболевание периферических артерий в совокупности выявлялись в два с половиной раза чаще у пациентов с ХОБЛ, чем у пациентов без ХОБЛ. Сочетание этих заболеваний значительно утяжеляет состояние пациента, приводя к ограничению трудоспособности, инвалидизации и летальному исходу. Причем не благоприятному прогнозу будет способствовать недостаточная и несвоевременная диагностика в реальной клинической практике». Специалист отмечает: в молодом возрасте коморбидность встречалась всего у 13%, а вот 95% обследуемых старше 65 лет уже имеют как минимум два сопутствующих заболевания или больше.

Почему так происходит? Прежде всего потому, что ХОБЛ и сопутствующие болезни, в частности сердечно-сосудистые, имеют одинаковые факторы риска. Это прежде всего курение, пожилой возраст, загрязнения атмосферного воздуха, малоподвижный образ жизни, ожирение и пр. «Важным фактором риска, который способствует формированию коморбидности, является курение. И воспалительные процессы, между которыми существует патофизиологическая взаимосвязь. Курение вызывает хроническое системное воспаление, при котором усиливаются формирование и рост атеросклеротических бляшек, в результате чего повышается риск развития ишемической болезни сердца, — резюмирует Наталья Шадчнева. — В моменты обострения ХОБЛ отмечается значимое повышение уровня воспалительных биомаркеров в сыворотке

руководство

В методических рекомендациях по оказанию медицинской помощи взрослому населению по профилактике отказа от курения рассматривается стратегия краткого вмешательства под названием 5С: спрашивать о статусе курения всех пациентов на визите; ориентировать пациента (то есть настойчиво убеждать всех курящих бросить курить); сверить, то есть определить, склонность пациента к возможности бросить курить; содействовать, то есть помочь, пациенту сделать следующий шаг и снабдить информационными материалами или направить на индивидуальную консультацию; составить расписание посещений или телефонных контактов с пациентом.

ке крови, и как раз в эти периоды риск острых сердечно-сосудистых событий, таких как острый коронарный синдром и острое нарушение мозгового кровообращения, является самым высоким». Также на коморбидность влияют стрессогенные факторы, хронические воспаления в организме, хроническая гипоксемия (недостаточное содержание кислорода в крови. — „Б“), частая системная терапия глюкокортикоидами, прием некоторых лекарственных средств, повышающих активность нервной системы.

Другой фактор риска коморбидности ХОБЛ и сердечно-сосудистых заболеваний — это малоподвижный образ жизни, избыточная масса тела. Часто в сочетании с гиподинамией отмечается изменение питания: переедание, избыток высокоуглеводной пищи, что способствует ожирению. «Нужно отметить, что гиподинамия сама по себе не является непосредственным фактором развития ХОБЛ, но может считаться фактором неблагоприятного прогноза у пациентов с ХОБЛ и сердечно-сосудистыми заболеваниями, — подчеркивает доктор Шадчнева. — Регулярная и умеренная физическая активность способствует улучшению состояния коморбидных пациентов. Физические менее активные пациенты гораздо чаще нуждаются в госпитализации по сравнению с более активными пациентами». В то же время специалист отмечает, что избыточная физическая нагрузка приносит гораздо больше вреда, чем пользы, усиливая нагрузку на миокард, способствуя росту гипертрофии правого отдела сердца. Пациенты, стремясь избежать тяжелой одышки, вынуждены ограничивать или полностью прекращать свою физическую активность. Поэтому можно считать, что умеренные физические нагрузки являются полезными, однако их польза зависит от состояния пациента, которое в каждом конкретном случае надо оценивать индивидуально.

Стоит отметить, что все патологии усугубляют друг друга и оказывают взаимное влияние. «Между сердечно-сосудистыми заболеваниями и ХОБЛ установлены многокомпонентные патофизиологические взаимодействия, — объясняет Наталья Шадчнева. — Они включают в себя системное воспаление, способствующее развитию атеросклероза, метаболического синдрома, сахарного диабета, которые, в свою очередь, являются главными факторами риска сердечно-сосудистых заболеваний». Также ХОБЛ и сердечно-сосудистые заболевания объединяет и такой важный фактор, как утрата эластина (белка, который вырабатывается организмом человека и является основой эластичных волокон соединительной ткани: кожи, стенок сосудов, легких, связок и т. п. — „Б“). Как следствие — развитие эмфиземы, снижение эластичности легких, что приводит к развитию легочной артериальной гипертензии, гипертрофии правых отделов сердца. Но основным патогенетическим звеном ХОБЛ и ишемической болезни сердца является курение.

Изменить образ жизни

Лечение любой хронической болезни — это процесс длинной в жизнь с разной эффективностью. При коморбидности есть свои сложности. Например, по мнению Натальи Шадчневой, «ряд лекарственных препаратов, таких как антагонисты мускариновых рецепторов, применяемых при ХОБЛ, могут оказывать негативное действие на лечение сердечно-сосудистых заболеваний». Владимир Егоров констатирует: «Федеральные клинические рекомендации по лечению пациентов с ХОБЛ в первую очередь направлены к коррекции факторов риска, общих для этого заболевания и ишемической болезни сердца (курение, избыточный вес, низкая физическая активность), напрямую связанным с этим устранением симптомов заболевания и улучшением качества жизни, а также к своевременной профилактике обострений ХОБЛ, замедлению прогрессирования заболевания и снижению летальности». «Ведущий документ по диагностике и лечению пациентов с ХОБЛ — это клинические рекомендации Российской Федерации, а также европейские рекомендации. В соответствии с ними важно выявить риск и ранние признаки ХОБЛ и оказать медицинскую помощь по предупреждению употребления табака и табачной зависимости. Отказ от курения является самым эффективным и единственным затрато-эффективным подходом в лечении ХОБЛ и ишемической болезни сердца, — резюмирует Наталья Шадчнева. — Это золотой стандарт для всех пациентов, но не все способны его выполнить. Существует концепция, используемая в медицине и социальной сфере с целью максимального сокращения вреда, кото-

рому подвергается человек и (или) общество в результате опасных действий или поведения и который невозможно полностью исключить или предотвратить, — так называемая концепция снижения вреда».

Действительно, далеко не все курильщики готовы к тому, чтобы расстаться с этой привычкой. Лишь небольшая часть тех, кто хочет отказаться от курения, достигает в этом успеха без какой-либо помощи. Да и никотин-заместительная терапия, по свидетельству специалистов, не всегда дает ярко выраженный эффект, что связано в основном с побочными эффектами такой терапии: раздражительностью, тревожностью, беспокойством, нарушением концентрации внимания, депрессии от отсутствия ритуала. Для тех, кто не может или не готов раз и навсегда отказаться от курения, стратегия снижения вреда оказывается очень важной.

В докладе ВОЗ говорится: «Если значительное большинство курильщиков табака, которые не могут или не хотят отказаться от курения, немедленно перейти на какой-либо из альтернативных источников доставки никотина, представляющих меньшие опасности для здоровья, и в конечном счете откажутся от его употребления, это будет существенным достижением в области современного здравоохранения» (www.who.int.). С пациентами, которые не могут отказаться от курения, нужно проводить мотивационную беседу, считают эксперты, обсудить использование альтернативных табачных изделий, если пациент не заинтересован в медикаментозном воздействии. Важно полностью перейти на бездымную продукцию с пониженным риском, не совмещая ее собычными сигаретами, чтобы не раздражать легкие табачным дымом.

К таким альтернативным источникам относятся бездымные продукты, например электронные системы нагревания табака (ЭСНТ). В этих устройствах табак не сжигается, а нагревается до температуры, не превышающей 350 градусов. В результате вместо токсичных продуктов горения вырабатывается менее вредный аэрозоль. При этом сам процесс использования устройства максимально схож с курением традиционной сигареты, а это крайне важно для никотинзависимого человека, который не может полностью отказаться от вредной привычки. Разработанный продукт проходит очень серьезную токсикологическую оценку. По окончании доклинических исследований проводятся обширные клинические исследования, в частности долгосрочный мониторинг воздействия аэрозоля на организм человека. Согласно различным исследованиям, в том числе мировых научных институтов, в аэрозоле, образующемся при использовании системы нагревания табака, снижено образование вредных и потенциально вредных веществ в среднем на 95% по сравнению с дымом традиционных сигарет. Это подтверждают и отечественные данные. По результатам исследований Всероссийского научно-исследовательского института табака, махорки и табачных изделий еще в 2016–2017 годах установлено, что содержание токсичных компонентов в аэрозоле ЭСНТ на 90% ниже, чем у других тестируемых продуктов. Полный переход на такую продукцию может быть гораздо менее вредным, чем продолжение курения сигарет. «Клинические исследования, которые проводились в Японии и США, показывают значительное снижение воздействия вредных веществ у курильщиков, переклотившихся на ЭСНТ, близкое к результатам исследований отдельных групп, прекратившей курение», — комментирует Владимир Егоров. Эксперт также отмечает, что аэрозоль ЭСНТ не содержит наночастиц на основе углерода, что важно при ведении пациентов с ХОБЛ. По данным www.fda.gov, 7 июля 2020 года Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США присвоило системам нагревания табака производства Philip Morris статус продукции с пониженным риском.

Эксперты Института экономики здравоохранения Высшей школы экономики провели в 2019 году исследование «Моделирование социально-экономических выгод от перехода на альтернативные никотинсодержащие продукты». Исследование показывает, какой эффект в масштабах страны и экономики может оказать переход курильщиков с сигарет на альтернативные никотинсодержащие продукты (АНП). Выводы впечатляют. Если предположить, что все совершеннолетние курильщики в России перейдут с сигарет на АНП с 90-процентным снижением индивидуального вреда здоровью, то это позволит ежегодно предотвращать потери почти 10 млн лет здоровой жизни.

Елена Федотова