

28 февраля – Международный день редких болезней

ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ

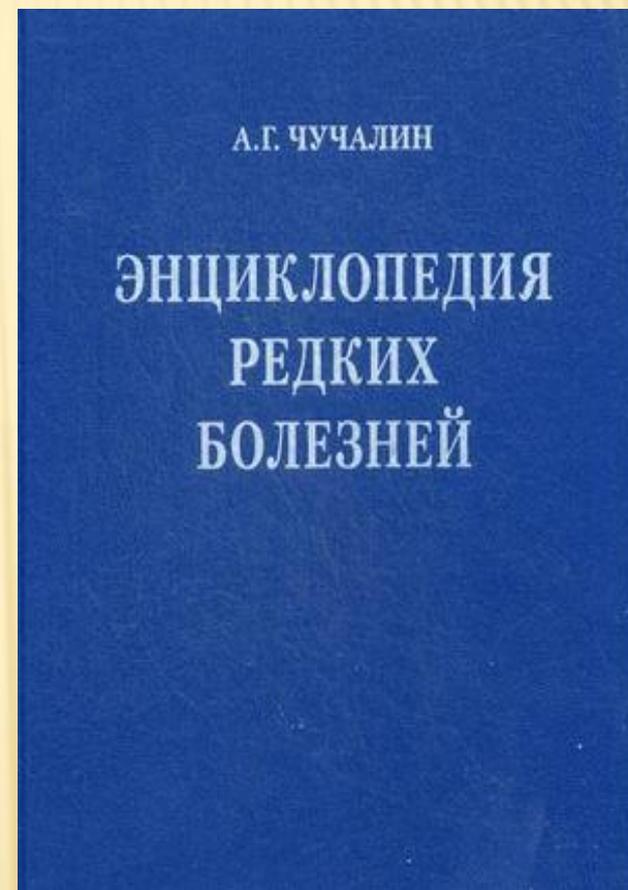
По инициативе европейской организации по изучению редких болезней EURORDIS самый редкий день в году — 29 февраля — официально получил статус Международного дня редких заболеваний (Rare Disease Day). В невисокосные годы праздник отмечается 28 февраля.



Справочник является полным современным изданием по медицине, освещающим редкие (орфанные) болезни. Рассмотрены причины, сопутствующие, локальные, хронические симптомы болезней, методы диагностики и лечения. Издание имеет удобную структуру — алфавитный указатель латинских названий заболеваний. В книге даны описания около 1000 орфанных болезней, нозологических единиц, симптомов и синдромов, отражены вопросы их этиологии и патогенеза.

Важной отличительной особенностью издания является наличие компакт-диска с дополнительными справочными материалами, обладающего удобной поисковой системой, позволяющей оперативно находить нужную справочную информацию специалисту.

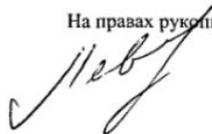
Книга предназначена врачам-генетикам, а также необходима в работе врачей общей практики.



Ш/2205 / Ч-96-НО

ЧУЧАЛИН АЛЕКСАНДР ГРИГОРЬЕВИЧ. ЭНЦИКЛОПЕДИЯ РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ : СПРАВОЧНИК. М. : ГЭОТАР-МЕДИА : ЛИТТЕРРА, 2014. 672 С.

На правах рукописи



ЛЕВИАШВИЛИ ЖАННА ГАВРИЛОВНА

**ТУБУЛОПАТИИ С ВЕДУЩИМ СИНДРОМОМ РАХИТА,
ПОЧЕЧНОГО КАНАЛЬЦЕВОГО АЦИДОЗА И АЛКАЛОЗА,
РЕДКИЕ СИНДРОМЫ У ДЕТЕЙ**

14.01.08 – педиатрия

28 ОКТ 2015

АВТОРЕФЕРАТ
диссертация на соискание ученой степени
доктора медицинских наук



Р-108582 / Л 36-НО

ЛЕВИАШВИЛИ ЖАННА ГАВРИЛОВНА. ТУБУЛОПАТИИ С ВЕДУЩИМ СИНДРОМОМ РАХИТА, ПОЧЕЧНОГО КАНАЛЬЦЕВОГО АЦИДОЗА И АЛКАЛОЗА, РЕДКИЕ СИНДРОМЫ У ДЕТЕЙ : АВТОРЕФЕРАТ ДИС. ... Д-РА МЕД. НАУК : 14.01.08 / САНКТ-ПЕТЕРБУРГ. ГОС. ПЕДИАТР. МЕД. УН-Т. СПБ., 2015. 42 С.

И.П. Витковская

ИНФОРМИРОВАННОСТЬ ВРАЧЕЙ О РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) БОЛЕЗНЯХ И ТАКТИКА ПРИ «ТРУДНОМ» ДИАГНОЗЕ

Государственное бюджетное учреждение г. Москвы «Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента Департамента здравоохранения г. Москвы», Москва, РФ



Представлен результат социологического исследования, проведенного среди 150 врачей по проблеме редких (орфанных) болезней (ОБ). Проанализированы уровень знаний (информированность) врачей основных характеристик ОБ, нозологических форм, диагностики и скрининговых обследований, регистрации, а также тактика врача при наличии у ребенка заболевания с неясной этиологией. Результаты исследования показали недостаточность знаний врачей по различным аспектам ОБ, что является основанием для включения проблем ОБ в программы повышения квалификации врачей, освещения информации об ОБ на конференциях и симпозиумах; использования научно-методических и директивных материалов для распространения в медицинских организациях.

Ключевые слова: редкие (орфанные) болезни, информированность врачей-педиатров, врачебная тактика, регистры орфанных болезней, скрининговые исследования.

Цит.: И.П. Витковская. Информированность врачей о редких (орфанных) болезнях и тактика при «трудном» диагнозе. *Педиатрия*. 2017; 96 (4): 199–206.

ВИТКОВСКАЯ И.П. ИНФОРМИРОВАННОСТЬ ВРАЧЕЙ О РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) БОЛЕЗНЯХ И ТАКТИКА ПРИ «ТРУДНОМ» ДИАГНОЗЕ // ПЕДИАТРИЯ. ЖУРНАЛ ИМ. Г.Н. СПЕРАНСКОГО. 2017. Т. 96. № 4. С. 199-206.

[HTTPS://ELIBRARY.RU/ITEM.ASP?ID=29712874](https://elibrary.ru/item.asp?id=29712874)

РЕДКИЕ (ОРФАННЫЕ) БОЛЕЗНИ

в эпицентре проблем научно-технического прогресса и сфере коммерческих интересов фармацевтических компаний

НЕРОБЕЕВ В.Д., к.м.н., эксперт-консультант НВП «Амид», г. Одесса

Редкие (орфанные) болезни затрагивают небольшую часть популяции, часто являются генетическими и сопровождают человека в течение всей его жизни, даже если симптомы такой патологии проявляются не сразу. В разных странах определение и перечень орфанных заболеваний принимаются на государственном уровне, единого определения для них не существует, так же как нет единого критерия отнесения заболеваний к этой группе. Ввиду низкого уровня распространения этих нозологий осложнена их диагностика, проблематично также их лечение.

Однако медицина не стоит на месте, многие биотехнологические и фармацевтические компании ведут активные разработки инновационных продуктов, предназначенных для лечения редких заболеваний. При этом количество орфанных препаратов в мире увеличивается, давая пациентам с редкими заболеваниями надежду на эффективное лечение и продление жизни, а фармацевтические компании имеют значительный коммерческий интерес в ближайшей и отдаленной перспективе.

рии, стоит 409,5 тыс. дол/год. В 2009 г. объем продаж Soliris составил 295 млн дол. (www.soliris.com).

Три следующих препарата стоят порядка 350 тыс. дол/год.

Elaprase (идурсульфаза, Shire Human Genetic Therapies, Inc.) — компенсирует недостаток одного из лизосомальных ферментов, генетически обусловленная нехватка которого развивается при синдроме Хантера (мукополисахаридоз II типа). До появления Elaprase лечение синдрома Хантера ограничивалось паллиативной терапией (www.elaprase.com).

Naglazyme (гальсульфаза, BioMarin Pharmaceuticals) — первый и единственный препарат для лечения синдрома Марото — Лами (мукополисахаридоз VI типа). Naglazyme замещает недоста-

Термин «орфанные болезни» (ред- ключ» одного инновационного лекар- лицевых и абдоминальных приступов

НЕРОБЕЕВ В.Д. РЕДКИЕ (ОРФАННЫЕ) БОЛЕЗНИ В ЭПИЦЕНТРЕ ПРОБЛЕМ НАУЧНО-ТЕХНИЧЕСКОГО ПРОГРЕССА И СФЕРЕ КОММЕРЧЕСКИХ ИНТЕРЕСОВ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИХ КОМПАНИЙ // НОВОСТИ МЕДИЦИНЫ И ФАРМАЦИИ. 2015. № 12 (547). С. 22-24_М.

[HTTPS://ELIBRARY.RU/ITEM.ASP?ID=25654410](https://elibrary.ru/item.asp?id=25654410)

Сытникова Ксения Георгиевна

*студентка, 4 курс, Одесский медицинский институт
Международный гуманитарный университет, Одесса, Украина*

Маркина Эльвира Леонидовна

*кандидат химических наук, доцент кафедры ФКТ
Одесский медицинский институт
Международный гуманитарный университет, Одесса, Украина
otimgy@rambler.ru*

ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ

Аннотация. В работе рассматриваются редкие заболевания в Мире, Украине и Одесской области.

Ключевые слова: орфанные заболевания, здравоохранение, медицинские препараты, биотехнологии.

Впервые термин «орфанные болезни» (редкие заболевания, «болезни-сироты») появился в 1983 г. в США. К редким заболеваниям относят любое заболевание, затрагивающее незначительную часть населения. В большинстве случаев редкие заболевания – это хронические болезни, имеющие тяжелое, хроническое, прогрессирующее протекание, сопровождающееся формированием дегенеративных изменений в организме, снижающие качество жизни и ее продолжительность,

**СЫТНИКОВА К.Г., МАРКИНА Э.Л. ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ // В КНИГЕ:
ГУМАНІТАРНИЙ ТА ІННОВАЦІЙНИЙ РАКУРС ПРОФЕСІЙНОЇ МАЙСТЕРНОСТІ:
ПОШУКИ МОЛОДИХ ВЧЕНИХ МАТЕРІАЛІ ІІ МІЖНАРОДНОЇ НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ
КОНФЕРЕНЦІЇ СТУДЕНТІВ, АСПІРАНТІВ ТА МОЛОДИХ ВЧЕНИХ. 2016. С. 235-238.**

[HTTPS://ELIBRARY.RU/ITEM.ASP?ID=28331315](https://elibrary.ru/item.asp?id=28331315)

Путь пациента с редким диагнозом: нормативные документы и организация лечебно-диагностического процесса при орфанном заболевании в Российской Федерации

С.И. Куцев

ФБГНУ «Медико-генетический научный центр»; Россия, 115478 Москва, ул. Москворечье, 1

Контакты: Сергей Иванович Куцев tgnc@med-gen.ru

Представлены правовые основы медицинской помощи лицам с редкими (орфанными) заболеваниями, используемые в Федеральном законе «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», правила ведения федерального регистра орфанных болезней и маршрутизация пациента с теми нозологическими формами, для которых предложено лечение.

Ключевые слова: Федеральный закон, охрана здоровья, орфанная болезнь, редкая болезнь

DOI: 10.17650/2222-8721-2017-7-4-61-63

КУЦЕВ С.И. ПУТЬ ПАЦИЕНТА С РЕДКИМ ДИАГНОЗОМ: НОРМАТИВНЫЕ ДОКУМЕНТЫ И ОРГАНИЗАЦИЯ ЛЕЧЕБНО-ДИАГНОСТИЧЕСКОГО ПРОЦЕССА ПРИ ОРФАННОМ ЗАБОЛЕВАНИИ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ // НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ БОЛЕЗНИ. 2017. Т. 7. № 4. С. 61-63.

[HTTPS://ELIBRARY.RU/ITEM.ASP?ID=32286444](https://elibrary.ru/item.asp?id=32286444)



А.А. Соколов,

д.м.н., профессор кафедры анестезиологии и реаниматологии им. В.Л. Ваневского СЗГМУ им. И.И. Мечникова, исполнительный директор НП «Национальный Совет экспертов по редким болезням»

О.Ю. Александрова,

д.м.н., профессор кафедры основ законодательства в здравоохранении ПМГМУ им. И.М. Сеченова

Ф.Н. Кадыров,

д.э.н., Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения Минздрава России, г. Москва, Россия

ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ БОЛЬНЫМ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ – ПРОБЛЕМЫ ОРГАНИЗАЦИИ И ФИНАНСИРОВАНИЯ

УДК 614.2

Соколов А.А., Александрова О.Ю., Кадыров Ф.Н. Высокотехнологичная медицинская помощь больным редкими заболеваниями – проблемы организации и финансирования (НП «Национальный Совет экспертов по редким болезням», ПМГМУ им. И.М. Сеченова, г. Москва, Россия, Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения Минздрава России, г. Москва, Россия)

Аннотация. В статье анализируются проблемы оказания высокотехнологичной медицинской помощи больным редкими (орфанными) заболеваниями. Даны рекомендации по совершенствованию организационных и финансовых механизмов организации медицинской помощи больным с редкими (орфанными) заболеваниями.

Ключевые слова: редкие (орфанные) болезни, высокотехнологичная медицинская помощь, лекарственные препараты.

СОКОЛОВ А.А., АЛЕКСАНДРОВА О.Ю., КАДЫРОВ Ф.Н. ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ БОЛЬНЫМ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ - ПРОБЛЕМЫ ОРГАНИЗАЦИИ И ФИНАНСИРОВАНИЯ // МЕНЕДЖЕР ЗДРАВООХРАНЕНИЯ. 2016. № 6. С. 60-70.

[HTTPS://ELIBRARY.RU/ITEM.ASP?ID=26713322](https://elibrary.ru/item.asp?id=26713322)

ЗАКОНОДАТЕЛЬНЫЙ ПОДХОД К ЛЕЧЕНИЮ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Луппа Г.С.

ГБОУ ВПО Новосибирский государственный медицинский университет Минздрава России
Новосибирск, Россия

Резюме. Термин «орфанные болезни» (редкие болезни, англ. orphan disease) впервые появился в январе 1983 года в США при принятии закона «Orphan Drug Act», предназначенного для поощрения фармацевтических компаний к разработке препаратов для лечения болезней, которые имеют небольшой рынок. Согласно этому закону, компании, которые разрабатывают такие лекарства, могут продавать их без конкурса в течение семи лет и имеют налоговые льготы на клинические испытания. Не существует единого, широко принимаемого определения орфанных заболеваний. Не существует какого-то единого уровня распространенности заболевания в популяции, при котором его начинают считать редким.

Ключевые слова: лечение, редкие заболевания, законодательство.

LEGISLATIVE APPROACH TO TREATMENT OF RARE DISEASES

Luppa G.S.

SBEI HPE Novosibirsk State Medical University of Ministry of Health
Novosibirsk, Russia

ЛУППА Г.С. ЗАКОНОДАТЕЛЬНЫЙ ПОДХОД К ЛЕЧЕНИЮ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ // ВЕСТНИК КГМА ИМ. И.К. АХУНБАЕВА. 2014. № 4. С. 14-17.

[HTTPS://ELIBRARY.RU/ITEM.ASP?ID=22665005](https://elibrary.ru/item.asp?id=22665005)

**РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В СОВРЕМЕННОЙ СИСТЕМЕ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ:
ВЫЯВЛЕНИЕ И ПУТИ ИХ РЕШЕНИЯ**

Т. М. Бондарева

*Пятигорский медико-фармацевтический институт – филиал ГБОУ ВПО «Волгоградский
государственный медицинский университет» МЗ РФ, г. Пятигорск, Россия.*

E-mail: ta.bondarewa@yandex.ru

В настоящее время внимание всего мирового сообщества привлекают редкие или редчайшие (орфанные) заболевания, причины и патогенез которых слабо изучены, а методы их лечения мало разработаны. «Очень редкие болезни» делают пациентов и их семьи изолированными и уязвимыми. К сожалению, на сегодняшний день эпидемиологические данные, которые являются доступными, неадекватны для большинства редких болезней, чтобы дать точную картину. Остаются нерешенными вопросы, касающиеся определения редкости заболевания, дифференцирования орфанных болезней на редкие и ультраредкие, а также проблемы, связанные с построением четко отлаженной, скоординированной системы финансирования таких больных на федеральном и региональном уровнях. В связи с чем, проблема орфанных больных является одной из актуальнейших для отечественной системы здравоохранения.

**БОНДАРЕВА Т.М. РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В СОВРЕМЕННОЙ СИСТЕМЕ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ: ВЫЯВЛЕНИЕ И ПУТИ ИХ
РЕШЕНИЯ // В СБОРНИКЕ: АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОЙ
НАУКИ И ПРАКТИКИ, 2014. С. 9-12.**

[HTTPS://ELIBRARY.RU/ITEM.ASP?ID=23248620](https://elibrary.ru/item.asp?id=23248620)

М. В. Подвязникова*

ЛЕКАРСТВЕННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ЛИЦ, СТРАДАЮЩИХ РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

Рассматриваются понятия «орфанное заболевание» и «орфанные лекарственные средства». Особое внимание уделяется вопросам доступности лекарственных препаратов для лечения редких болезней. Делается вывод о необходимости изменения законодательства в части бесплатного предоставления медикаментов орфанным больным и о создании специального механизма лекарственного обеспечения таких пациентов.

Ключевые слова: орфанные заболевания, лекарственное обеспечение, доступность лекарственных средств

Впервые проблема «орфанных», «сиротских» заболеваний была озвучена в 1983 г. в США в связи с принятием закона «Orphan Drug Act», относящего к орфанным заболеваниям недуги, затрагивающие не более 200 тыс. человек, живущих в этой стране. Позже подобные акты были приняты в Японии и Европейском союзе¹. Несмотря на это, до сих пор в мире отсутствует единое мнение о том, какой должна быть частота встречаемости заболевания, чтобы его можно было отнести к

**ПОДВЯЗНИКОВА М.В. ЛЕКАРСТВЕННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ЛИЦ, СТРАДАЮЩИХ
РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ // РОССИЙСКИЙ ЮРИДИЧЕСКИЙ
ЖУРНАЛ. 2014. № 3 (96). С. 174-185.**

[HTTPS://ELIBRARY.RU/ITEM.ASP?ID=21641530](https://elibrary.ru/item.asp?id=21641530)

DOI: 10.15690/vsp.v15i4.1584

А.С. Колбин^{1, 2}, Р.А. Гапешин², С.М. Малышев³

¹ Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова, Санкт-Петербург, Российская Федерация

² Санкт-Петербургский государственный университет, Санкт-Петербург, Российская Федерация

³ Северо-Западный федеральный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова, Санкт-Петербург, Российская Федерация

Современные проблемы обеспечения орфанными лекарственными средствами и пути их решения

Контактная информация:

Колбин Алексей Сергеевич, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой клинической фармакологии и доказательной медицины ПСПбГМУ имени академика И.П. Павлова, профессор кафедры фармакологии медицинского факультета СПбГУ

Адрес: 197022, Санкт-Петербург, ул. Льва Толстого, д. 6–8, тел.: +7 (921) 759-04-49, e-mail: alex.kolbin@mail.ru

Статья поступила: 07.04.2016 г., принята к печати: 25.08.2016 г.

Несмотря на то, что орфанные (редкие) заболевания характеризуются очень низкой распространенностью, ими страдает значительное число людей по всему миру. В Соединенных Штатах Америки и Европейском союзе разработаны различные экономические и административные стимулы с целью привлечения фармацевтических компаний к разработке лекарственных средств для лечения редких болезней. Однако оценка их эффективности затруднена ввиду малого объема выборок и сложности организации клинических исследований. При этом средняя стоимость орфанных препаратов в пять раз превосходит таковую у лекарств, используемых в лечении других заболеваний, тем не менее механизмы ценообразования на фармацевтическом рынке остаются плохо изученными.

Ключевые слова: редкие заболевания, орфанные препараты, разработка стимулов, ценообразование.

(Для цитирования: Колбин А.С., Гапешин Р.А., Малышев С.М. Современные проблемы обеспечения орфанными лекарственными средствами и пути их решения. *Вопросы современной педиатрии*. 2016; 15 (4): 344–351. doi: 10.15690/vsp.v15i4.1584)

КОЛБИН А.С., ГАПЕШИН Р.А., МАЛЫШЕВ С.М. СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ОБЕСПЕЧЕНИЯ ОРФАННЫМИ ЛЕКАРСТВЕННЫМИ СРЕДСТВАМИ И ПУТИ ИХ РЕШЕНИЯ // ВОПРОСЫ СОВРЕМЕННОЙ ПЕДИАТРИИ. 2016. Т. 15. № 4. С. 344-351.

[HTTPS://ELIBRARY.RU/ITEM.ASP?ID=26584472](https://elibrary.ru/item.asp?id=26584472)

Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group



Trevor Richter, PhD, MSc^{1,*}, Sandra Nestler-Parr, PhD, MPhil², Robert Babela, PhD, MSc³, Zeba M. Khan, RPh, PhD⁴, Theresa Tesoro, MSN⁵, Elizabeth Molsen, RN⁵, Dyfrig A. Hughes, PhD, MSc⁶

¹Canadian Agency for Drugs & Technologies in Health (CADTH), Ottawa, Ontario, Canada; ²Roboleo & Co, York, UK; ³St. Elizabeth University, Bratislava, Slovakia; ⁴Celgene Corporation, Summit, NJ, USA; ⁵International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research (ISPOR), South Lawrenceville, NJ, USA; ⁶Center for Health Economics and Medicines Evaluation, Bangor University, Wales, UK

ABSTRACT

Background: At present, there is no universal definition of rare disease. **Objective:** To provide an overview of rare disease definitions currently used globally. **Methods:** We systematically searched for definitions related to rare disease from organizations in 32 international jurisdictions. Descriptive statistics of definitions were generated and prevalence thresholds were calculated. **Results:** We identified 296 definitions from 1109 organizations. The terms “rare disease(s)” and “orphan drug(s)” were used most frequently (38% and 27% of the definitions, respectively). Qualitative descriptors such as “life-threatening” were used infrequently. A prevalence threshold was specified in at least one definition in 88% of the jurisdictions. The average prevalence threshold across organizations within individual jurisdictions ranged from 5 to 76 cases/100,000 people. Most jurisdictions (66%) had an average prevalence threshold between 40 and 50 cases/100,000 people, with a global average of 40 cases/100,000 people. Prevalence thresholds used by different organizations within

individual jurisdictions varied substantially. Across jurisdictions, umbrella patient organizations had the highest (most liberal) average prevalence threshold (47 cases/100,000 people), whereas private payers had the lowest threshold (18 cases/100,000 people). **Conclusions:** Despite variation in the terminology and prevalence thresholds used to define rare diseases among different jurisdictions and organizations, the terms “rare disease” and “orphan drug” are used most widely and the average prevalence threshold is between 40 and 50 cases/100,000 people. These findings highlight the existing diversity among definitions of rare diseases, but suggest that any attempts to harmonize rare disease definitions should focus on standardizing objective criteria such as prevalence thresholds and avoid qualitative descriptors.

Keywords: orphan drugs, prevalence, rare disease, terminology.

Copyright © 2015, International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research (ISPOR). Published by Elsevier Inc.

RARE DISEASE TERMINOLOGY AND DEFINITIONS-A SYSTEMATIC GLOBAL REVIEW: REPORT OF THE ISPOR RARE DISEASE SPECIAL INTEREST GROUP / RICHTER T., NESTLER-PARR S., BABELA R., KHAN Z.M., TESORO T., MOLSEN E., HUGHES D.A.; INTERNATIONAL SOCIETY FOR PHARMACOECONOMICS AND OUTCOMES RESEARCH RARE DISEASE SPECIAL INTEREST GROUP // VALUE HEALTH. 2015 SEP;18(6):906-14. DOI: 10.1016/J.JVAL.2015.05.008.

[HTTPS://WWW.CLINICALKEY.COM/#!/CONTENT/JOURNAL/1-S2.0-S1098301515019798](https://www.clinicalkey.com/#!/content/journal/1-s2.0-S1098301515019798)