



**ФМБА РОССИИ**  
Федеральное медико-биологическое агентство



Медико-биологический университет  
инноваций и непрерывного образования  
ФМБЦ им. А.И. Бурназяна ФМБА России

Адрес: г. Москва, ул. Живописная, д. 46, стр. 8  
Тел.: 8 (499) 190-96-92  
Сайт: [www.mbufmbc.ru](http://www.mbufmbc.ru)

**А.Н. Плутницкий, О.Ю. Александрова,  
И.А. Комаров, Гришина Н.К., Огнева Е.Ю., Гуреев С.А.**

# **ОРГАНИЗАЦИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

**Учебное пособие**

Москва, 2026

Федеральное медико-биологическое агентство  
Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Государственный научный центр Российской Федерации —  
Федеральный медицинский биофизический центр  
имени А.И. Бурназяна»  
МЕДИКО-БИОЛОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ  
ИННОВАЦИЙ И НЕПРЕРЫВНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

**А.Н. Плутницкий, О.Ю. Александрова, И.А. Комаров,  
Н.К. Гришина, Е.Ю.Огнева, С.А. Гуреев**

## **ОРГАНИЗАЦИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

**Учебное пособие**

**Москва 2026**

УДК 616-082  
ББК 51.1(2Рос)  
П40

**Плутницкий А.Н., Александрова О.Ю., Комаров И.А. и др.** Организация медицинской помощи больным редкими заболеваниями. Учебное пособие. — М.: ФГБУ ГНЦ ФМБЦ им. А.И. Бурназяна ФМБА России, 2026. — 76 с.

Авторы:

**Плутницкий А.Н.** — доктор мед. наук, доцент, заведующий кафедрой общественного здоровья и здравоохранения с курсом медико-социальной экспертизы МБУ ИНО ФМБЦ им. А.И. Бурназяна

**Александрова О.Ю.** — доктор мед. наук, профессор, заместитель директора ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко» Минобрнауки России; заведующая кафедрой общественного здоровья и здравоохранения ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко» Минобрнауки России

**Комаров И.А.** — доктор мед. наук, старший научный сотрудник ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н. А. Семашко» Минобрнауки России

**Гришина Н.К.** — доктор мед. наук, доцент, профессор кафедры общественного здоровья и здравоохранения с курсом медико-социальной экспертизы МБУ ИНО ФМБЦ им. А.И. Бурназяна, доцент каф. общественного здоровья и здравоохранения ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»

**Огнева Е.Ю.** — канд. мед. наук, доцент, доцент кафедры общественного здоровья и здравоохранения с курсом медико-социальной экспертизы МБУ ИНО ФМБЦ им. А.И. Бурназяна

**Гуреев С.А.** — канд. мед. наук, доцент кафедры общественного здоровья и здравоохранения с курсом медико-социальной экспертизы МБУ ИНО ФМБЦ им. А.И. Бурназяна

Рецензенты:

**Каримова Д.Ю.** — доктор мед. наук, профессор, заслуженный врач РФ, профессор кафедры общественного здоровья и здравоохранения с курсом медико-социальной экспертизы МБУ ИНО ФМБЦ им. А.И. Бурназяна

**Горенков Р.В.** — доктор мед. наук, доцент, заведующий кафедрой терапии и общей врачебной практики ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко»

В учебном пособии «Организация медицинской помощи больным редкими заболеваниями» представлены основные принципы и методические подходы к организации медицинской помощи больным редкими заболеваниями в Российской Федерации. Пособие представляет собой основные нормативно-правовые аспекты, источники финансирования медицинской помощи, имеющиеся перечни редких заболеваний и их краткое описание.

Учебное пособие предназначено для руководителей медицинских организаций субъектов Российской Федерации, организаторов здравоохранения, обучающихся в системе последиplomного образования по специальности «Общественное здоровье и здравоохранение».

ISBN 978-5-93064-442-5

© ФГБУ ГНЦ ФМБЦ им. А.И. Бурназяна  
ФМБА России, 2026

## ОГЛАВЛЕНИЕ

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |    |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ.....                                                                                                                                                                                                                                                                            | 4  |
| ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ.....                                                                                                                                                                                                                                                                        | 5  |
| ВВЕДЕНИЕ.....                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 6  |
| 1. НОРМАТИВНО-ПРАВОВОЕ РЕГУЛИРОВАНИЕ<br>ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ<br>РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ.....                                                                                                                                                                                      | 8  |
| 2. АНАЛИЗ ДАННЫХ О ЧИСЛЕ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ<br>ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ИЗ ПЕРЕЧНЯ РЗ ПРАВИТЕЛЬСТВА<br>РФ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ И В ОТДЕЛЬНЫХ<br>СУБЪЕКТАХ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ .....                                                                                                                      | 18 |
| 3. НОРМАТИВНО-ПРАВОВОЕ РЕГУЛИРОВАНИЕ<br>ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ<br>РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ, ВКЛЮЧАЯ АНАЛИЗ<br>ПОРЯДКОВ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ,<br>СТАНДАРТОВ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ, КЛИНИЧЕСКИХ<br>РЕКОМЕНДАЦИЙ, ДЕЙСТВУЮЩИХ В РОССИЙСКОЙ<br>ФЕДЕРАЦИИ ДЛЯ ДАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ..... | 43 |
| ЗАКЛЮЧЕНИЕ.....                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 68 |
| РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА.....                                                                                                                                                                                                                                                                     | 71 |
| ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ ПРОВЕРКИ<br>ПОЛУЧЕННЫХ ЗНАНИЙ.....                                                                                                                                                                                                                           | 73 |
| ОТВЕТЫ НА ПРОВЕРОЧНЫЕ ТЕСТЫ .....                                                                                                                                                                                                                                                                 | 76 |

## **СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ**

|       |   |                                                          |
|-------|---|----------------------------------------------------------|
| ДЛО   | — | дополнительное лекарственное обеспечение                 |
| ЖНВЛП | — | жизненно необходимые и важнейшие лекарственные препараты |
| МНН   | — | международное непатентованное наименование               |

## ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Для учебного пособия используются следующие основные понятия:

- 1) **медицинская помощь** — комплекс медицинских обследований и (или) медицинских манипуляций, имеющих профилактическую, исследовательскую, диагностическую, лечебную, реабилитационную направленность, и выполняемых по отношению к пациенту работником (работниками), имеющим (имеющими) право на осуществление медицинской деятельности;
- 2) **редкие (орфанные) заболевания** — заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения;
- 3) **орфанные лекарственные препараты** — лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний;
- 4) **перечень редких заболеваний Минздрава РФ** — перечень редких (орфанных) заболеваний, формируемый уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещаемый на его официальном сайте в сети «Интернет»;
- 5) **перечень редких заболеваний Правительства РФ** — перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, установленный соответствующим Постановлением Правительства РФ;
- 6) **высокозатратные нозологии** — гемофилия, муковисцидоз, гипофизарный нанизм, болезнь Гоше, злокачественные новообразования лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянный склероз, гемолитико-уремический синдром, юношеский артрит с системным началом, мукополисахаридоз I, II и VI типов, апластическая анемия неуточненная, наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта — Прауэра), лица после трансплантации органов и (или) тканей

## ВВЕДЕНИЕ

Охрана здоровья населения является важнейшей стратегической задачей национальной политики Российской Федерации. При этом наряду с заболеваниями с высокой распространенностью, в настоящее время повысилось внимание со стороны государства к редким (орфанным) заболеваниям. Редкие заболевания представляют собой особую группу болезней, отличающуюся от прочих заболеваний рядом характерных особенностей. Среди таковых выделяются относительно малая численность пациентов, которые страдают определенным редким заболеванием, сложности, связанные с диагностикой и лечением таких болезней. Согласно Федеральному закону № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», редкие заболевания — это «заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения».

В рамках II Научно-практической конференции с международным участием «Орфанный практикум» В.В. Омеляновский отметил, что в настоящее время «выявлено около 8000 редких заболеваний». В то же время фармакотерапия с применением орфанных лекарственных препаратов («лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики или патогенетического лечения редких заболеваний») существует для менее 3% редких заболеваний, при этом около 30% пациентов, страдающих редкими заболеваниями, умирают до достижения пятилетнего возраста. Также необходимо учитывать, что организация и оказание медицинской помощи таким больным требуют наличия специальной законодательной базы.

При этом в российском здравоохранении существует нормативно-правовая база, согласно которой медицинская помощь пациентам оказывается на основе клинических рекомендаций, с учетом стандартов медицинской помощи и в соответствии с порядками оказания медицинской помощи.

Подобным образом, в российском нормативно-правовом регулировании в рамках программы государственных гарантий отмечены возможности оказания бесплатной специализированной медицинской помощи. Однако необходимо выяснить, как

существующие возможности могут быть реализованы применительно к редким заболеваниям. Высокая стоимость лечения последних может служить серьезным препятствием в рамках реализации действующего нормативно-правового права.

Также нельзя не обратить внимание на то, что в рамках оказания медицинской помощи при редких заболеваниях важными аспектами являются организация не только лекарственного обеспечения, но и диагностики, лечения, диспансерно-динамического наблюдения, без которых невозможно оказание медицинской помощи на всем протяжении лечения заболевания.

Таким образом, актуальным направлением научных исследований является анализ существующих подходов к организации медицинской помощи больным редкими заболеваниями с дальнейшей разработкой основных путей ее совершенствования.

## **1. НОРМАТИВНО-ПРАВОВОЕ РЕГУЛИРОВАНИЕ ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

В ходе изучения нормативно-правового регулирования отечественного здравоохранения было установлено, что в настоящее время фактически существует три перечня редких заболеваний:

- Перечень редких (орфанных) заболеваний, формируемый уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещаемый на его официальном сайте в сети «Интернет» («Перечень РЗ МЗ РФ»).
- Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, установленный соответствующим Постановлением Правительства РФ («Перечень РЗ Правительства РФ»).
- Перечень «высокозатратных нозологий», созданный для болезней, для которых необходимо использование лекарственных препаратов с высокой стоимостью, а не характеризующихся редкой встречаемостью. На сегодняшний день в этом перечне из 14 заболеваний и состояний 11 относятся к редким.

Нельзя не отметить, что с целью оказания медицинской помощи детям был создан Фонда «Круг добра» Указом Президента РФ № 16 от 05 января 2021 г.: «основной целью деятельности Фонда является реализация дополнительного механизма организации и финансового обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, обеспечения таких детей лекарственными препаратами и медицинскими изделиями, в том числе не зарегистрированными в Российской Федерации, а также техническими средствами реабилитации, не входящими в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, технических средств реабилитации и услуг, предоставляемых инвалиду».

## Перечень РЗ МЗ РФ

После принятия упомянутого выше Федерального закона № 323 в РФ не только вводится понятие «редкое заболевание», но и уполномоченный федеральный орган исполнительной власти формирует перечень редких (орфанных) заболеваний («Перечень РЗ МЗ РФ») и публикует на собственном официальном Интернет-сайте (Федеральный закон № 323 от 21 ноября 2011 г.). Перечень РЗ МЗ РФ обновляется нерегулярно: по состоянию на апрель 2020 г. данный перечень насчитывал 243 редких заболеваний, на февраль 2023 г. — 273, а на октябрь 2023 г. — 282. Таким образом, количество болезней в Перечне РЗ МЗ РФ увеличивается, но отсутствуют установленные сроки по его пересмотру. Однако даже с учетом данной динамики количество болезней в этом Перечне гораздо меньше в сравнении с тем, сколько всего редких заболеваний существует в мире согласно зарубежным данным, представленным ранее.

Важно отметить, что наличие болезни в данном Перечне не предполагает отдельных нормативно-правовых норм по оказанию медицинской помощи и лекарственного обеспечения.

При этом процедура формирования Перечня не регламентирована сроками по обратной связи со стороны профильного ведомства, адресами отправки подготовленных врачами обращений, регулярностью пересмотра Перечня РЗ МЗ РФ. Таким образом, отсутствие установленной четкой процедуры по пересмотру данного перечня, в т.ч. механизма рассмотрения поданных предложений о включении в него редких болезней, является одним из важных факторов, вследствие которых в нашей стране зарегистрировано 282 редких заболевания, а всего, по некоторым оценкам, выделено около 8000 таких болезней<sup>1</sup>.

Важно отметить, что в Федеральном законе «Об основах охраны здоровья граждан» № 323 в статье 44, пункте 3 сказано следующее: «Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, из числа заболеваний, указанных в части 2 настоящей статьи, утверждается Правительством Российской Федерации» (Федеральный закон № 323 от 21 ноября 2011 г.).

---

<sup>1</sup> URL: <https://rosmedex.ru/tpost/p2jo7fcnu1-monitoring-effektivnosti-terapii-i-risk>

Кроме того, важно отметить, что наличие редкой болезни в Перечне РЗ МЗ РФ дает возможность регистрировать лекарственные препараты для ее лечения по ускоренной процедуре — без обязательного требования наличия клинических исследований, проведенных в Российской Федерации. Для многих фармацевтических производителей это является единственным путем к регистрации препаратов, т.к. проведение локальных исследований зачастую просто невозможно ввиду малой численности таких пациентов или их отсутствия к моменту начала регистрации препарата. В результате наличие заболевания в Перечне РЗ МЗ РФ является критически важным для дальнейшего появления на территории нашей страны терапии для его лечения.

При этом на сегодняшний день в нормативно-правовых актах нет отдельных указаний на необходимость организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения именно при болезнях, входящих в Перечень РЗ МЗ РФ.

### **Перечень РЗ Правительства РФ**

Данный Перечень утверждается Постановлением Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403. В Перечень 2012 года вошли 24 заболевания (Постановление Правительства РФ № 403 от 26 апреля 2012 г.). Это были редкие заболевания, для лечения которых на момент формирования перечня имелись лекарственные препараты, зарегистрированные в Российской Федерации (за исключением четырех заболеваний, вошедших в перечень «высокозатратных нозологий»): гемолитико-уремический синдром, пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели), апластическая анемия неуточненная, наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра), идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса), дефект в системе комплемента, преждевременная половая зрелость центрального происхождения, нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии), тирозинемия, болезнь «кленового сиропа», другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия), нарушения обмена жирных

кислот, гомоцистинурия, глютарикацидурия (глютаровая ацидурия), галактоземия, другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри—Андерсона), Нимана-Пика; мукополисахаридозы I, II, VI типов, острая перемежающаяся (печеночная) порфирия, нарушения обмена меди (болезнь Вильсона), незавершенный (несовершенный) остеогенез, легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная), юношеский артрит с системным началом.

В настоящее время отсутствует установленная процедура по пересмотру данного перечня и включению в него дополнительных заболеваний. При этом, в Федеральном законе № 323 в статье 44, пункте 3 указано, что Перечень РЗ Правительства РФ должен формироваться из числа заболеваний, входящих в Перечень РЗ МЗ РФ (Федеральный закон № 323 от 21 ноября 2011 г.).

При этом в последние годы ряд заболеваний из Перечня РЗ Правительства РФ был включен в перечень «высокозатратных нозологий»: в ноябре 2018 г. Постановлением Правительства Российской Федерации от 20 ноября 2018 № 1390 «О внесении изменений в некоторые акты Правительства Российской Федерации по вопросам совершенствования лекарственного обеспечения» из Перечня РЗ Правительства РФ 5 заболеваний (гемолитико-уремический синдром, юношеский артрит с системным началом и мукополисахаридозы I, II и VI типов) были добавлены в перечень «высокозатратных нозологий». В свою очередь, с 1 января 2020 г. в перечень «высокозатратных нозологий» этим же путем были включены также апластическая анемия неуточненная и наследственные дефициты факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра) (Федеральный закон № 452 от 27 декабря 2019 г.). Таким образом, из 24 заболеваний, включенных в Перечень РЗ Правительства РФ в 2012 году, осталось 17 болезней.

### **Перечень «высокозатратных нозологий»**

Установили, что с проблемой лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями в Российской Федерации (РФ) столкнулись не в 2011 году, когда был принят Федеральный закон № 323, впервые обозначивший законодательное регулирование данных болезней, а гораздо раньше, когда в 2006 году возникла необходимость выделения больших средств на про-

грамму дополнительного лекарственного обеспечения (ДЛО). После анализа структуры заявок на лекарственные препараты в рамках программы ДЛО в 2006 г. и трех кварталах 2007 г. по нозологическим группам были выявлены 7 нозологий с дорогостоящим лечением и был сформирован соответствующий перечень (Распоряжение Правительства РФ от 2 октября 2007 г. № 1328-р, Постановление Правительства РФ от 17.10.2007 г. № 682, Постановление Правительства РФ от 04.12.2007 г. № 840, Приказ Минздравсоцразвития РФ от 19.10.2007 г. № 650) по принципу вычленения из программы ДЛО тех заболеваний, лекарственное обеспечение которых (годовой курс терапии в расчете на одного пациента) было наиболее затратным для бюджета и требовало дополнительной координации на федеральном уровне.

Как было отмечено выше, перечень «высокозатратных нозологий» в последние годы был дополнен еще 7 редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ: с 2019 г. включены гемолитико-уремический синдром, юношеский артрит с системным началом и мукополисахаридозы I, II и VI типов (Постановление Правительства РФ № 1390 от 20 ноября 2018 г.), а с 2020 г. — апластическая анемия неуточненная и наследственные дефициты факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра) (Федеральный закон № 452 от 27 декабря 2019 г.).

При этом важно понимать, что без организованной системы учета больных невозможно осуществить необходимую медицинскую помощь пациентам с редкими заболеваниями. Как следствие, далее представили существующие подходы в данном направлении.

## **Организация учета больных и ведение регистров**

Применительно к болезням, которые включены только в Перечень РЗ МЗ РФ, на сегодняшний день не разработано законодательно закрепленных подходов по учету больных. При этом отсутствуют нормативно-правовые акты, которые предписывают вести учет пациентов с патологиями из Перечня РЗ МЗ РФ в обязательном порядке. В то же время, для Перечня РЗ Правительства РФ и перечня «высокозатратных нозологий» существуют подходы по учету больных данными заболеваниями.

## Перечень РЗ Правительства РФ

Для получения необходимых орфанных лекарственных препаратов или специализированных продуктов лечебного питания пациент должен быть включен в Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (Федеральный закон № 323). Ведение Федеральных регистров осуществляет уполномоченный федеральный орган исполнительной власти. Органы государственной власти субъектов Российской Федерации осуществляют ведение региональных сегментов Федеральных регистров и своевременное представление сведений, содержащихся в них, в уполномоченный федеральный орган исполнительной власти в порядке, установленном Правительством Российской Федерации (Федеральный закон № 323). Установлен Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 19 ноября 2012 № 950н «О формах документов для ведения регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и порядке их представления» (рисунок 1).

Представленная схема описывает процесс и сроки передачи данных о впервые выявленных пациентах с заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ. Уполномоченный орган исполнительной власти субъекта РФ все поступающие сведения о пациентах с заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ вносит в региональный сегмент Федерального регистра в 5-дневный срок.

В результате в ходе ведения регистра формируется потребность у пациентов в необходимых лекарственных препаратах и лечебном питании, на основании чего осуществляется получение больными нужной терапии.

При этом важно отметить, что при ведении данного регистра не фиксируются клинические данные о результатах лечения пациентов, не происходит оценки эффективности проводимой терапии. Проанализированные нормативно-правовые акты не

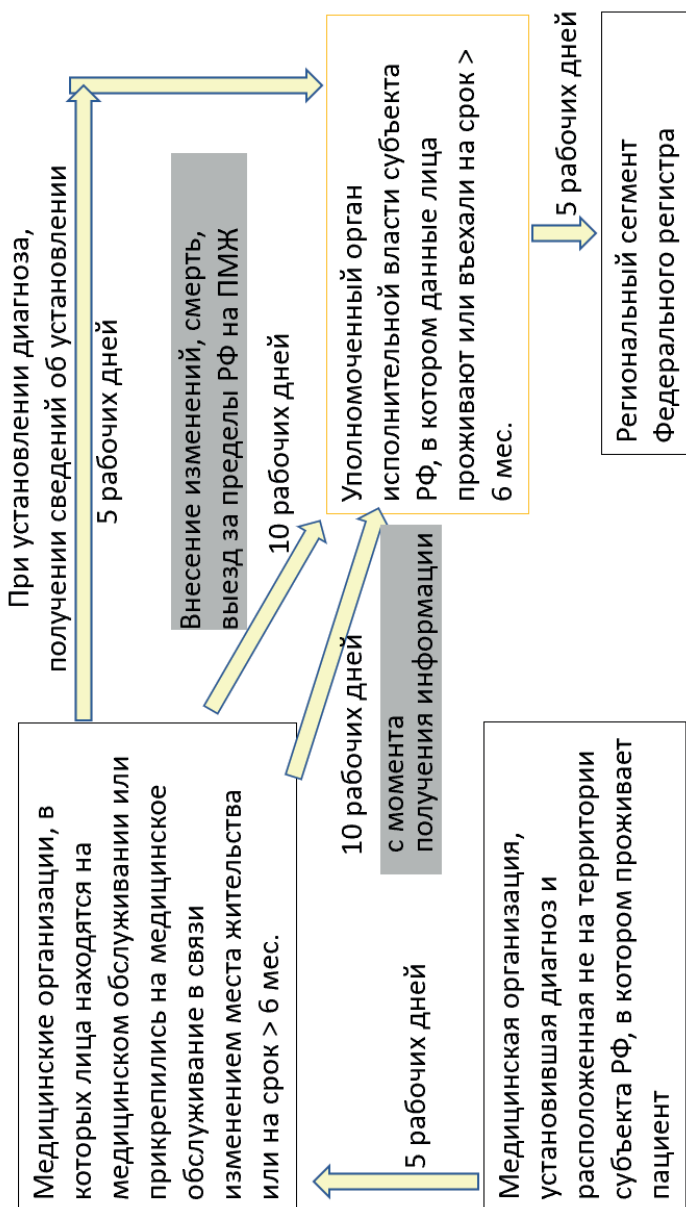


Рисунок 1. — Схема сбора данных для ведения региональных сегментов Федерального регистра  
ПМЖ — постоянное место жительства

регулируют подходы к диспансерно-динамическому наблюдению. По сути, сфера их применения заканчивается на этапе получения больными необходимых препаратов или лечебного питания. Как следствие, изучение организации диспансерно-динамического наблюдения в субъектах РФ стало одной из задач настоящего исследования.

Кроме того, для лечения заболеваний из Перечня РЗ Правительства РФ не существует принятого на законодательном уровне перечня соответствующих лекарственных препаратов.

### **Перечень «высокозатратных нозологий»**

Создан Федеральный регистр, есть его описание, порядок внесения сведений и размещение информации, правила его ведения. Также подробно описаны сведения по каждому пациенту, которые должны быть отражены в регистре. Как следствие, регистр позволяет сформировать потребность у пациентов в необходимых препаратах, а также организовать получение нужной терапии.

При этом утвержден перечень лекарственных препаратов для обеспечения лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипопитарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта — Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей.

При этом Постановлением Правительства Российской Федерации от 26 ноября 2018 № 1416 также утверждены правила организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных «высокозатратными нозологиями».

Тем не менее, подобно регистру для пациентов с заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ, Федеральный регистр для пациентов, страдающих «высокозатратными нозологиями», не содержит клинические данные о результате лечения пациентов и не оценивает эффективность проводимой терапии.

## **Финансирование**

Как было отмечено выше, пациенты, страдающие заболеваниями, включенными только в Перечень РЗ МЗ РФ, не имеют отдельных государственных гарантий, регламентирующих лекарственное обеспечение, не подлежащее оплате со стороны пациентов. В отличие от данных болезней, для Перечня РЗ Правительства РФ и «высокозатратных нозологий» подходы к организации финансирования лекарственного обеспечения закреплены на законодательном уровне.

### **Перечень РЗ Правительства РФ**

Финансирование отнесено к полномочиям органов государственной власти субъектов РФ в сфере охраны здоровья (Федеральный закон № 323). В соответствии с частью 9 статьи 83 этого закона обеспечение «осуществляется за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации». При этом существует значительная разница уровня удовлетворенности в лекарственном обеспечении данной группы пациентов от субъекта к субъекту.

Существующая проблема финансирования и координации лекарственного обеспечения может быть разрешена путем возложения данной обязанности на исполнительные органы Российской Федерации. Федеральный закон № 323 разрешает Правительству Российской Федерации принимать решение о включении в перечень заболеваний, указанных в пункте 21 части 2 статьи 14 этого закона (перечень «высокозатратных нозологий»), дополнительных заболеваний, для лечения которых обеспечение граждан лекарственными препаратами осуществляется за счет средств федерального бюджета, что и произошло в 2018 г. и 2019 г. (федерализация)

В результате, в 2018 г. было принято решение добавить из Перечня РЗ Правительства РФ 5 заболеваний (гемолитико-уремический синдром, юношеский артрит с системным началом и мукополисахаридозы I, II и VI типов) в перечень «высокозатратных нозологий» (Постановление Правительства РФ № 1390 от 20 ноября 2018 г.), а в 2019 г. аналогичным решением были переведены в данный список также такие заболевания как апластическая анемия неуточненная и наследственные дефициты

факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра) (Федеральный закон № 452 от 27 декабря 2019 г.).

### **Перечень «высокозатратных нозологий»**

С 2016 г. финансирование отнесено к полномочиям «федерального органа исполнительной власти, осуществляющего функции по выработке и реализации государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения». Обеспечение лекарственными препаратами стало осуществляться за счет бюджетных ассигнований, предусмотренных в федеральном бюджете уполномоченному федеральному органу исполнительной власти (Федеральный закон № 323).

Порядок организации обеспечения лекарственными препаратами в настоящее время регламентируется Постановлением Правительства Российской Федерации № 1416 от 26 ноября 2018 (ред. от 27.03.2020) «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта — Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации».

Из средств субъектов РФ необходимо также обеспечить лекарственными препаратами в соответствии с перечнем групп населения и категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых лекарственные препараты и медицинские изделия в соответствии с нормативно-правовым регулированием в Российской Федерации отпускаются по рецептам врачей бесплатно, и другие направления, включенные в государственные гарантии для населения. В результате в субъектах острым является вопрос о распределении имеющихся ресурсов между всеми статьями расходов, что приводит к сложностям с выделением необходимых средств на закупку орфанных лекарственных препаратов, являющихся дорогостоящими.

## **2. АНАЛИЗ ДАННЫХ О ЧИСЛЕ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ИЗ ПЕРЕЧНЯ РЗ ПРАВИТЕЛЬСТВА РФ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ И В ОТДЕЛЬНЫХ СУБЪЕКТАХ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Организация медицинской помощи больным редкими заболеваниями невозможна без понимания числа пациентов, страдающих такими болезнями. Ввиду необходимости особых подходов к диагностике, применению дорогостоящего лечения очень важен рациональный учет больным редкими заболеваниями. В связи с этим важен анализ данных о числе пациентов с редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ в Российской Федерации и в отдельных субъектах Российской Федерации.

Как было отмечено ранее, учет пациентов с редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ осуществляется путем ведения федерального регистра и его региональных сегментов в каждом субъекте РФ. Применительно к каждому субъекту РФ собирать информацию необходимо по унифицированной методике с помощью Паспорта субъекта РФ (рисунок 2). Источниками данных могут служить документы как федерального уровня, например одобренные клинические рекомендации, действующие на всей территории страны, так и документы регионального уровня, например, нормативно-правовые акты, принятые в субъекте в целях организации медицинской помощи больным редкими заболеваниями.

Сбор данных для анализа данных о числе пациентов с редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ в Российской Федерации и в отдельных субъектах Российской Федерации также является составляющей Паспорта субъекта РФ. Актуальным является анализ данных федерального уровня — ежегодных Бюллетеней [5, 6].

Далее нами приведены результаты анализа данных о числе пациентов с редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ в Российской Федерации и в отдельных субъектах Российской Федерации.

Так, число пациентов по данным Бюллетеней [5,6] в Российской Федерации по состоянию на начало 2013 г. составляло

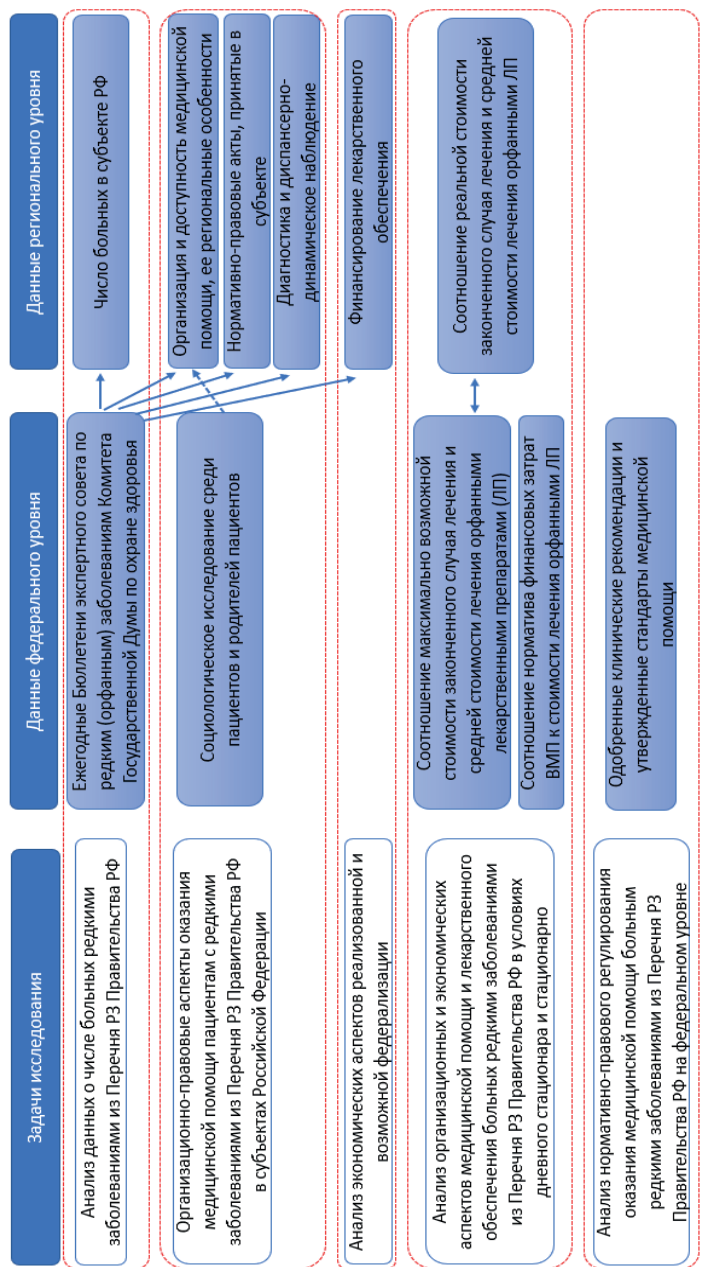


Рисунок 2 — Паспорт субъекта РФ

9 278 человек (4 962 из них дети), в 2018 г. эта цифра достигла уже 17 015 человек, при этом 8 639 из них — дети (50,8%), а на начало 2022 г. с учетом проведенной федерализации — 16 693 человек (7 717 из них дети) (таблица 1).

Таблица 1

**Число больных в региональных сегментах Федерального регистра больных редкими заболеваниями в РФ в 2013–2022 гг. [6]**

| Число больных в региональном сегменте регистра | Годы  |        |        |        |        |        |        |        |        |        |
|------------------------------------------------|-------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|
|                                                | 2013  | 2014   | 2015   | 2016   | 2017   | 2018   | 2019   | 2020   | 2021   | 2022   |
| Всего, чел.                                    | 9 278 | 11 557 | 12 802 | 14 484 | 16 099 | 17 015 | 13 028 | 14 156 | 15 310 | 16 693 |
| Взрослые, чел.                                 | 4 316 | 4 796  | 5 764  | 6 859  | 7 854  | 8 376  | 6 567  | 7 285  | 8 046  | 8 976  |
| Дети, чел.                                     | 4 962 | 6 761  | 7 038  | 7 625  | 8 245  | 8 639  | 6 461  | 6 871  | 7 264  | 7 717  |

Анализ представленных данных показал, что за период до федерализации с 2013 по 2018 г. число взрослых пациентов выросло на 94,1%, число детей — на 74,1%. После федерализации в 2019–2022 гг. число больных снизилось, однако на начало 2022 г. данное значение приблизилось к показателю 2018 г. до федерализации и составило 16 693 человека, что меньше значения 2018 г. всего на 1,89%.

В целях установления статистической значимости динамики изменений числа больных за 2013–2022 гг. был проведен линейный корреляционный анализ с построением доверительных интервалов. Установлено, что число больных с редкими заболеваниями характеризуется статистически значимым ( $p=0,0175$ ) корреляционным трендом к постоянному увеличению от года к году (за исключением снижения в 2019 году, однако далее наблюдается дальнейший рост, в связи с чем снижение в 2019 г. не оказывает существенного влияния на результат корреляционного анализа), что подтверждается очень высоким значением коэффициента корреляции ( $r=0,72595$ ) и что соответствует сильной корреляционной связи (рисунок 3).

На рисунке 4 представлены результаты прогнозирования трендов числа больных с редкими заболеваниями в РФ методов линейного регрессионного анализа. Установлено, что регрессионное уравнение, обобщающее тренд роста числа больных, имеет вид:  $y = 583,78x + 10\,831$ , где  $x$  — порядковый номер года, на

Линейный корреляционный анализ динамики числа больных с редкими заболеваниями в региональных сегментах Федерального регистра, чел.

$$y = -1,1637E6 + 583,7818 \cdot x$$

Кэфф. корреляции  $r = 0,72595$

Уровень значимости  $p = 0,0175$

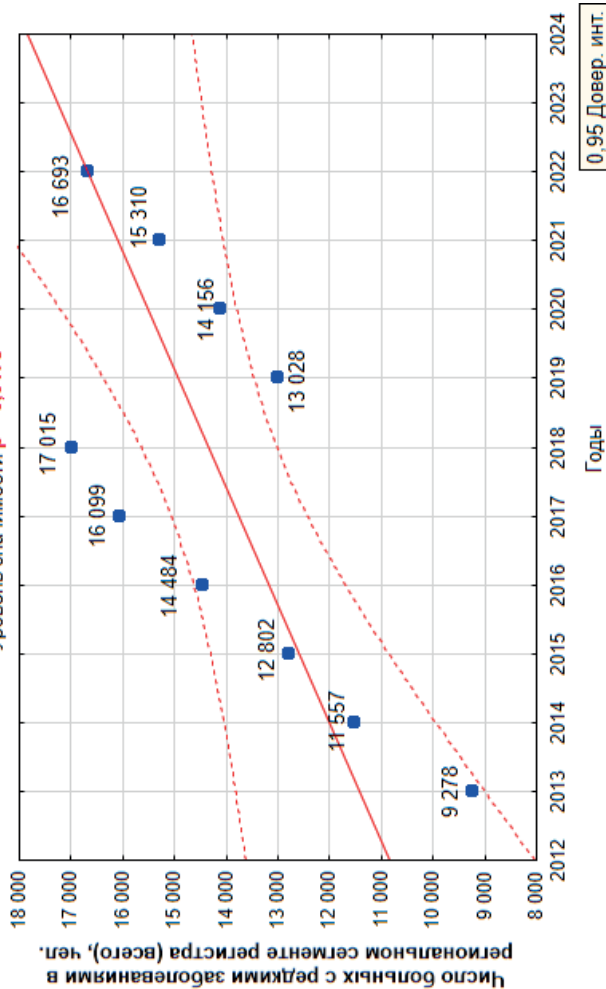


Рисунок 3 — Линейный корреляционный анализ динамики числа больных

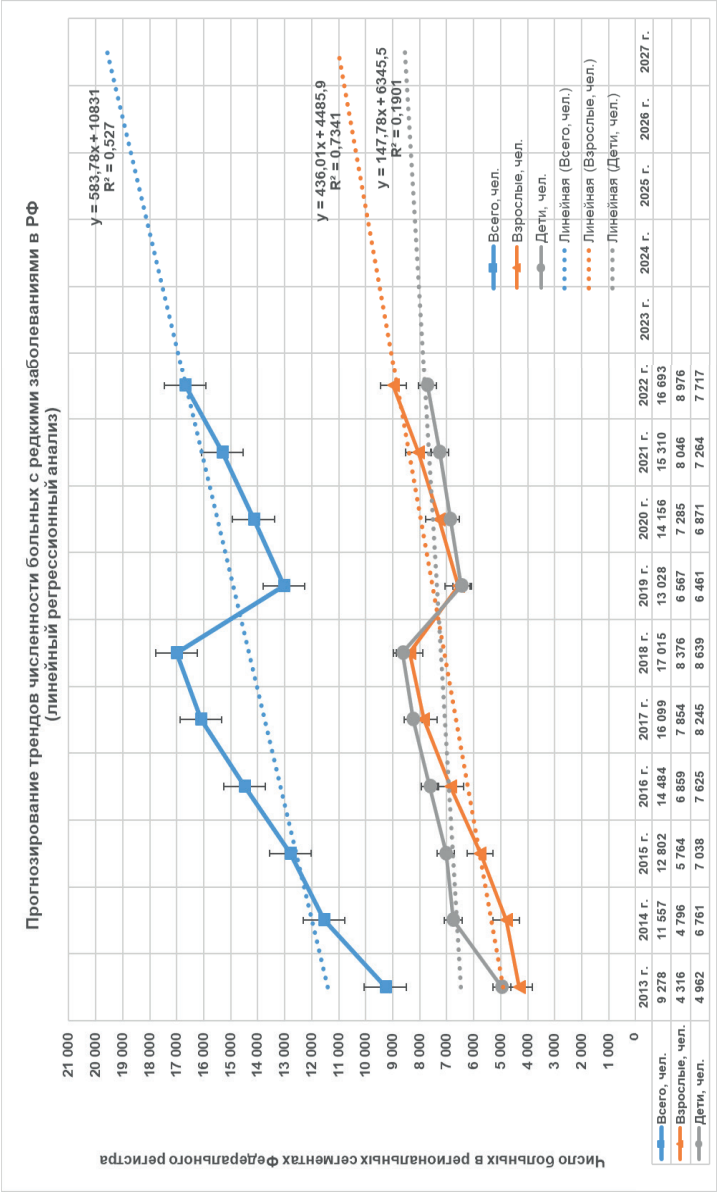


Рисунок 4 — Прогнозирование трендов числа больных с редкими заболеваниями в РФ (линейный регрессионный анализ)

момент которого проводится срез анализа. Квадрат коэффициента  $R$  равен 0,527, что соответствует средней силе тренда.

Установлено, что регрессионное уравнение, обобщающее тренд роста числа взрослых больных, имеет вид:  $y = 436,01x + 4\,485,9$ , где  $x$  — порядковый номер года, на момент которого проводится срез анализа. Квадрат коэффициента  $R$  равен 0,7341, что соответствует высокой силе тренда.

Установлено, что регрессионное уравнение, обобщающее тренд роста числа больных детского возраста, имеет вид:  $y = 147,78x + 6345,5$ , где  $x$  — порядковый номер года, на момент которого проводится срез анализа. Квадрат коэффициента  $R$  равен 0,1901, что соответствует слабой силе тренда.

В табл. 2 по результатам анализа Бюллетеней [5,6] представлены результаты прогнозирования числа больных с редкими заболеваниями в РФ, числа взрослых больных с редкими заболеваниями и больных детей с редкими заболеваниями на 5-летний период до 2027 года. Установлено, что в соответствии с регрессионными уравнениями, число больных с редкими заболеваниями в РФ может вырасти к 2027 году до 19 588 человек.

*Таблица 2*

**Результаты прогнозирования числа больных с редкими заболеваниями в РФ методом построения линейного тренда (линейного регрессионного анализа)**

| Число больных в региональном сегменте регистра | Годы    |         |         |         |         |
|------------------------------------------------|---------|---------|---------|---------|---------|
|                                                | 2023 г. | 2024 г. | 2025 г. | 2026 г. | 2027 г. |
| Всего, чел.                                    | 17 253  | 17 836  | 18 420  | 19 004  | 19 588  |
| Взрослые, чел.                                 | 9 282   | 9 718   | 10 154  | 10 590  | 11 026  |
| Дети, чел.                                     | 7 971   | 8 119   | 8 267   | 8 414   | 8 562   |

В региональных сегментах Федерального регистра после 2018 г. число пациентов сократилось. В связи с этим в настоящем исследовании после представления общих данных за весь анализируемый период анализ числа пациентов с заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ проводили отдельно для двух периодов: до (2012-2018 гг.) и после (2019-2022 гг.) федерализации. Первый период представляет интерес с точки зрения анализа изменения числа пациентов, особенностей, выявленных в субъектах РФ. В свою очередь второй период, после федерализации, представляет интерес с точки зрения экономического

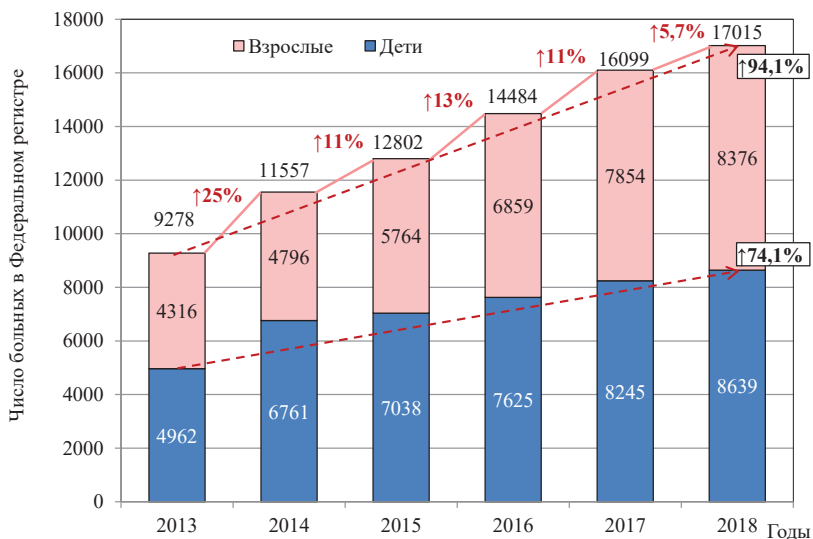


Рисунок 5 — Число пациентов в Федеральном регистре больных заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ в Российской Федерации в 2013-2018 гг.

анализа и того, как передача лекарственного обеспечения ряда заболеваний на федеральное финансирование отразилась на бюджетах субъектов РФ.

Далее в рамках анализа первого периода, до федерализации, установили число лиц, включенных в Федеральный регистр в Российской Федерации с 2013 г. по 2018 г. по данным Министерства здравоохранения РФ (рисунок 5).

По сравнению с предыдущим годом наибольшее увеличение числа пациентов произошло в 2014 г., наименьшее — в 2018 г. (24,56% и 5,69%, соответственно).

## Изменение числа пациентов в субъектах РФ

Результаты анализа изменения числа пациентов, страдающих редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ, представлены в таблице 3.

В результате определили, что на I месте с 2015 г. находится Сахалинская область, на 4-е место с 12-го переместился г. Санкт-Петербург, на 5-е место с 4-го — Мурманская область, на 6-е место с 9-го — Республика Мордовия, на 7-е место с 11-го — Республика Карелия, на 8-е место с 6-го — Ханты-Мансийский автономный округ — Югра, на 9-е место с 8-го — Псковская область, на 10-е место с 7-го — Республика Коми. Из 10 субъектов 6 входят в Северо-Западный Федеральный округ.

Таблица 3

### Изменение числа больных редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ

| Место |    | Субъект РФ                               | Число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра, человек |      | в региональном сегменте Федерального регистра на 100 тыс. населения, чел. на 100 тыс. населения |       |
|-------|----|------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
|       |    |                                          | 2018                                                                   | 2015 | 2018                                                                                            | 2015  |
| 1     | 1  | Сахалинская область                      | 141                                                                    | 121  | 28,76                                                                                           | 24,77 |
| 2     | 5  | Вологодская область                      | 228                                                                    | 182  | 19,38                                                                                           | 15,28 |
| 3     | 13 | Карачаево-Черкесская Республика          | 87                                                                     | 59   | 18,66                                                                                           | 12,58 |
| 4     | 12 | г. Санкт-Петербург                       | 980                                                                    | 666  | 18,31                                                                                           | 12,83 |
| 5     | 4  | Мурманская область                       | 136                                                                    | 118  | 18,05                                                                                           | 15,4  |
| 6     | 9  | Республика Мордовия                      | 144                                                                    | 113  | 17,89                                                                                           | 13,97 |
| 7     | 11 | Республика Карелия                       | 111                                                                    | 83   | 17,83                                                                                           | 13,12 |
| 8     | 6  | Ханты-Мансийский автономный округ - Югра | 294                                                                    | 239  | 17,76                                                                                           | 14,83 |
| 9     | 8  | Псковская область                        | 110                                                                    | 91   | 17,28                                                                                           | 13,98 |
| 10    | 7  | Республика Коми                          | 143                                                                    | 122  | 17,01                                                                                           | 14,11 |
| 11    | 2  | Республика Северная Осетия-Алания        | 119                                                                    | 113  | 16,96                                                                                           | 16,02 |
| 12    | 16 | Томская область                          | 175                                                                    | 124  | 16,23                                                                                           | 11,54 |
| 13    | 3  | Тульская область                         | 242                                                                    | 241  | 16,22                                                                                           | 15,92 |
| 14    | 28 | Пермский край                            | 392                                                                    | 252  | 14,94                                                                                           | 9,56  |
| 15    | 44 | Челябинская область                      | 508                                                                    | 277  | 14,54                                                                                           | 7,92  |
| 16    | 30 | Республика Саха (Якутия)                 | 139                                                                    | 88   | 14,41                                                                                           | 9,20  |

Продолжение таблицы 3.3

| Место |      | Субъект РФ                      | Число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра, человек |       | Число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 100 тыс. населения, чел. на 100 тыс. населения |       |
|-------|------|---------------------------------|------------------------------------------------------------------------|-------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| 2018  | 2015 |                                 | 2018                                                                   | 2015  | 2018                                                                                                            | 2015  |
| 17    | -    | Республика Татарстан            | 557                                                                    | -     | 14,30                                                                                                           | -     |
| 18    | 19   | Саратовская область             | 346                                                                    | 279   | 14,05                                                                                                           | 11,19 |
| 19    | 14   | Владимирская область            | 185                                                                    | 166   | 13,42                                                                                                           | 11,81 |
| 20    | 15   | Нижегородская область           | 432                                                                    | 384   | 13,35                                                                                                           | 11,74 |
| 21    | 35   | Тамбовская область              | 137                                                                    | 92    | 13,26                                                                                                           | 8,66  |
| 22    | 22   | Архангельская область           | 147                                                                    | 120   | 13,23                                                                                                           | 10,53 |
| 23    | 37   | Хабаровский край                | 175                                                                    | 115   | 13,17                                                                                                           | 8,59  |
| 24    | 23   | Ленинградская область           | 236                                                                    | 183   | 13,01                                                                                                           | 10,31 |
| 25    | 21   | Новосибирская область           | 361                                                                    | 292   | 12,94                                                                                                           | 10,63 |
| 26    | 18   | Оренбургская область            | 256                                                                    | 227   | 12,94                                                                                                           | 11,34 |
| 27    | 20   | Рязанская область               | 145                                                                    | 125   | 12,93                                                                                                           | 11,01 |
| 28    | 38   | Тверская область                | 165                                                                    | 110   | 12,85                                                                                                           | 8,36  |
| 29    | 29   | г. Москва                       | 1 599                                                                  | 1 158 | 12,79                                                                                                           | 9,49  |
| 30    | 10   | Курганская область              | 108                                                                    | 119   | 12,77                                                                                                           | 13,68 |
| 31    | 39   | Приморский край                 | 239                                                                    | 159   | 12,49                                                                                                           | 8,22  |
| 32    | 48   | Орловская область               | 91                                                                     | 58    | 12,18                                                                                                           | 7,58  |
| 33    | 51   | Республика Хакасия              | 65                                                                     | 40    | 12,09                                                                                                           | 7,47  |
| 34    | 45   | Курская область                 | 132                                                                    | 88    | 11,84                                                                                                           | 7,88  |
| 35    | 25   | Свердловская область            | 497                                                                    | 433   | 11,49                                                                                                           | 10,01 |
| 36    | 55   | Калининградская область         | 114                                                                    | 69    | 11,46                                                                                                           | 7,12  |
| 37    | 58   | Кабардино-Балкарская Республика | 99                                                                     | 60    | 11,43                                                                                                           | 6,97  |
| 38    | 32   | Омская область                  | 224                                                                    | 178   | 11,43                                                                                                           | 9,00  |
| 39    | 27   | Самарская область               | 364                                                                    | 309   | 11,4                                                                                                            | 9,62  |
| 40    | 24   | Ульяновская область             | 142                                                                    | 130   | 11,39                                                                                                           | 10,3  |
| 41    | 72   | Ямало-Ненецкий автономный округ | 61                                                                     | 31    | 11,33                                                                                                           | 5,74  |
| 42    | 40   | Тюменская область               | 166                                                                    | 117   | 11,08                                                                                                           | 8,19  |
| 43    | 50   | Ярославская область             | 140                                                                    | 96    | 11,06                                                                                                           | 7,55  |
| 44    | 41   | Республика Бурятия              | 108                                                                    | 80    | 10,97                                                                                                           | 8,18  |
| 45    | 54   | Волгоградская область           | 275                                                                    | 184   | 10,91                                                                                                           | 7,19  |
| 46    | 26   | Амурская область                | 87                                                                     | 79    | 10,9                                                                                                            | 9,75  |
| 47    | -    | Кемеровская область             | 293                                                                    | -     | 10,87                                                                                                           | -     |
| 48    | 31   | Ивановская область              | 110                                                                    | 94    | 10,84                                                                                                           | 9,07  |
| 49    | 65   | Пензенская область              | 144                                                                    | 84    | 10,81                                                                                                           | 6,2   |
| 50    | 56   | Липецкая область                | 124                                                                    | 82    | 10,78                                                                                                           | 7,08  |
| 51    | 57   | Республика Тыва                 | 34                                                                     | 22    | 10,57                                                                                                           | 7,01  |
| 52    | 61   | Московская область              | 790                                                                    | 482   | 10,53                                                                                                           | 6,67  |
| 53    | 42   | Республика Башкортостан         | 420                                                                    | 329   | 10,34                                                                                                           | 8,08  |

Продолжение таблицы 3.3

| Место |      | Субъект РФ                   | Число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра, человек |      | Число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 100 тыс. населения, чел. на 100 тыс. населения |       |
|-------|------|------------------------------|------------------------------------------------------------------------|------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| 2018  | 2015 |                              | 2018                                                                   | 2015 | 2018                                                                                                            | 2015  |
| 54    | 59   | Краснодарский край           | 556                                                                    | 377  | 9,92                                                                                                            | 6,91  |
| 55    | 46   | Еврейская автономная область | 16                                                                     | 13   | 9,88                                                                                                            | 7,72  |
| 56    | -    | Белгородская область         | 152                                                                    | -    | 9,81                                                                                                            | -     |
| 57    | 52   | Красноярский край            | 281                                                                    | 212  | 9,77                                                                                                            | 7,42  |
| 58    | 43   | Ставропольский край          | 268                                                                    | 225  | 9,57                                                                                                            | 8,04  |
| 59    | 53   | Камчатский край              | 30                                                                     | 23   | 9,51                                                                                                            | 7,25  |
| 60    | 63   | Иркутская область            | 227                                                                    | 156  | 9,44                                                                                                            | 6,46  |
| 61    | 49   | Удмуртская Республика        | 141                                                                    | 115  | 9,32                                                                                                            | 7,58  |
| 62    | 34   | Брянская область             | 112                                                                    | 108  | 9,25                                                                                                            | 8,76  |
| 63    | 47   | Костромская область          | 59                                                                     | 50   | 9,17                                                                                                            | 7,64  |
| 64    | -    | г. Севастополь               | 40                                                                     | -    | 9,16                                                                                                            | -     |
| 65    | 33   | Республика Марий Эл          | 62                                                                     | 61   | 9,09                                                                                                            | 8,87  |
| 66    | 36   | Забайкальский край           | 94                                                                     | 94   | 8,76                                                                                                            | 8,64  |
| 67    | 66   | Калужская область            | 86                                                                     | 62   | 8,5                                                                                                             | 6,14  |
| 68    | 60   | Новгородская область         | 48                                                                     | 42   | 7,91                                                                                                            | 6,79  |
| 69    | 64   | Кировская область            | 99                                                                     | 83   | 7,71                                                                                                            | 6,36  |
| 70    | 76   | Астраханская область         | 78                                                                     | 44   | 7,67                                                                                                            | 4,31  |
| 71    | 62   | Алтайский край               | 175                                                                    | 156  | 7,45                                                                                                            | 6,54  |
| 72    | 71   | Смоленская область           | 70                                                                     | 56   | 7,37                                                                                                            | 5,8   |
| 73    | 74   | Ростовская область           | 293                                                                    | 207  | 6,94                                                                                                            | 4,88  |
| 74    | 73   | Воронежская область          | 161                                                                    | 127  | 6,9                                                                                                             | 5,45  |
| 75    | 68   | Республика Алтай             | 15                                                                     | 13   | 6,88                                                                                                            | 6,08  |
| 76    | -    | Республика Крым              | 131                                                                    | -    | 6,85                                                                                                            | -     |
| 77    | 67   | Чувашская Республика         | 82                                                                     | 76   | 6,66                                                                                                            | 6,14  |
| 78    | 70   | Чеченская Республика         | 92                                                                     | 81   | 6,4                                                                                                             | 5,91  |
| 79    | 77   | Чукотский автономный округ   | 3                                                                      | 2    | 6,08                                                                                                            | 3,96  |
| 80    | 79   | Республика Ингушетия         | 26                                                                     | 12   | 5,33                                                                                                            | 2,59  |
| 81    | 69   | Республика Адыгея            | 24                                                                     | 27   | 5,29                                                                                                            | 6,01  |
| 82    | 80   | Республика Калмыкия          | 12                                                                     | 7    | 4,36                                                                                                            | 2,5   |
| 83    | 75   | Ненецкий автономный округ    | 1                                                                      | 2    | 2,27                                                                                                            | 4,61  |
| 84    | 17   | Магаданская область          | 2                                                                      | 17   | 1,39                                                                                                            | 11,48 |
| 85    | 78   | Республика Дагестан          | 20                                                                     | 118  | 0,65                                                                                                            | 3,95  |

По результатам статистического анализа зависимых выборок (абсолютного числа больных с редкими заболеваниями по субъектам РФ в 2015 году и в 2018 году) с использованием непараметрического критерия Вилкоксона (рисунок 6) установлено, что в 2018 году абсолютное число больных (медиана — 140 человек)

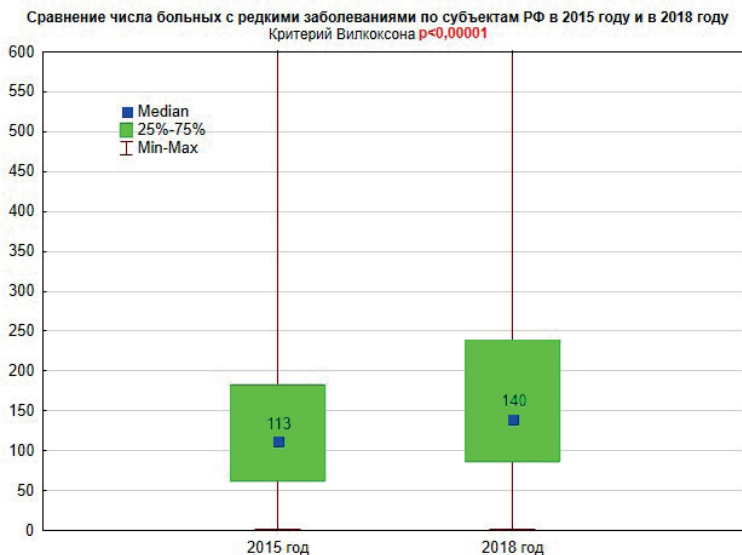


Рисунок 6 — Статистический анализ зависимых выборок (абсолютного числа больных с редкими заболеваниями по субъектам РФ в 2015 году и в 2018 году) с использованием непараметрического критерия Вилкоксона

значительно увеличилось по сравнению с 2015 годом по всем субъектам РФ (медиана — 113 пациентов), уровень значимости различий  $p < 0,00001$ , что позволяет констатировать, что имеет место значимое увеличение числа пациентов во всех проанализированных субъектах РФ.

По результатам статистического анализа зависимых выборок (числа больных с редкими заболеваниями на 100 тысяч населения по субъектам РФ в 2015 году и в 2018 году) с использованием непараметрического критерия Вилкоксона (рисунок 7) установлено, что имеет место значимое увеличение числа пациентов на 100 тыс. населения во всех проанализированных субъектах РФ.

Значительный разброс числа пациентов в разных субъектах в первую очередь следует связывать с недостаточной выявляемостью и погрешностями статистического учета в некоторых из них. На уровень выявляемости помимо объективных факторов, связанных с проблемами системы здравоохранения (недостаточная осведомленность врачей о редких заболеваниях, отсутствие

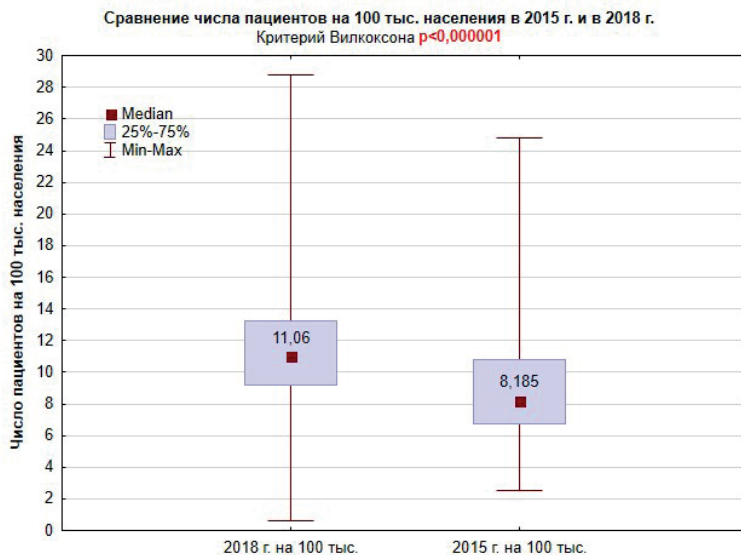


Рисунок 7 — Статистический анализ зависимых выборок (числа больных с редкими заболеваниями на 100 тысяч населения по субъектам РФ в 2015 году и в 2018 году) с использованием непараметрического критерия Вилкоксона

диагностических возможностей в субъекте РФ), влияет готовность руководства субъекта РФ финансировать медицинскую помощь, а также активность фармацевтических компаний, направленная на выявление пациентов.

### **Анализ изменения числа пациентов с конкретными редкими заболеваниями в 2014–2018 гг.**

С 01.01.2014 г. по 01.01.2018 г. наиболее выраженно увеличилось число больных с гемолитико-уремическим синдромом (в 2,4 раза), дефектом в системе комплемента (в 4,3 раза), преждевременной половой зрелостью центрального происхождения (в 2,0 раза), нарушениями обмена жирных кислот (в 2,2 раза), сфинголипидозами (в 2,3 раза), острой перемежающейся (печеночной) порфирией (в 2,6 раза) (таблица 4). Данные результаты анализа Бюллетеней [5,6], возможно, связаны с улучшением выявляемости пациентов.

Таблица 4

**Число больных с конкретными заболеваниями в РФ на  
указанную дату [5,6]**

| Заболевание                                                                                                                              | Код МКБ-10   | Число больных в региональном сегменте, человек |          |          |          |                                              |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------------------------------|----------|----------|----------|----------------------------------------------|
|                                                                                                                                          |              | 01.01.14                                       | 01.01.15 | 01.01.17 | 01.01.18 | Изменение 01.01.18 в сравнении с 01.01.14, % |
| Гемолитико-уремический синдром                                                                                                           | D59.3        | 169                                            | 205      | 372      | 407      | <b>141%</b>                                  |
| Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафави-Микели)                                                                                | D59.5        | 221                                            | 289      | 371      | 380      | 72%                                          |
| Апластическая анемия неуточненная                                                                                                        | D61.9        | 657                                            | 709      | 1 000    | 1 078    | 64%                                          |
| Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стьюарта-Прауэра)                                                 | D68.2        | 132                                            | 139      | 201      | 225      | 70%                                          |
| Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)                                                                             | D69.3        | 2 623                                          | 2 860    | 3 768    | 4 002    | 53%                                          |
| Дефект в системе комплемента                                                                                                             | D84.1        | 76                                             | 117      | 252      | 327      | <b>330%</b>                                  |
| Преждевременная половая зрелость центрального происхождения                                                                              | E22.8        | 459                                            | 564      | 855      | 936      | <b>104%</b>                                  |
| Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)                                | E70.0, E70.1 | 3 392                                          | 3 678    | 4 479    | 4 775    | 41%                                          |
| Тирозинемия                                                                                                                              | E70.2        | 17                                             | 20       | 31       | 33       | 94%                                          |
| Болезнь «кленового сиропа»                                                                                                               | E71.0        | 11                                             | 11       | 17       | 19       | 73%                                          |
| Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия) | E71.1        | 18                                             | 20       | 27       | 31       | 72%                                          |
| Нарушения обмена жирных кислот                                                                                                           | E71.3        | 27                                             | 30       | 55       | 60       | <b>122%</b>                                  |
| Гомоцистинурия                                                                                                                           | E72.1        | 16                                             | 15       | 22       | 26       | 63%                                          |
| Глютарикацидурия                                                                                                                         | E72.3        | 20                                             | 40       | 30       | 36       | 80%                                          |
| Галактоземия                                                                                                                             | E74.2        | 233                                            | 267      | 387      | 421      | 81%                                          |
| Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика                                                                      | E75.2        | 61                                             | 66       | 100      | 141      | <b>131%</b>                                  |
| Мукополисахаридоз, тип I                                                                                                                 | E76.0        | 59                                             | 66       | 87       | 101      | 71%                                          |
| Мукополисахаридоз, тип II                                                                                                                | E76.1        | 95                                             | 98       | 113      | 121      | 27%                                          |
| Мукополисахаридоз, тип VI                                                                                                                | E76.2        | 41                                             | 46       | 44       | 53       | 29%                                          |
| Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия                                                                                              | E80.2        | 38                                             | 50       | 92       | 100      | <b>163%</b>                                  |

Продолжение таблицы 3.4

| Заболевание                                                      | Код МКБ-10 | Число больных в региональном сегменте Федерального регистра, человек |               |               |               |                                              |
|------------------------------------------------------------------|------------|----------------------------------------------------------------------|---------------|---------------|---------------|----------------------------------------------|
|                                                                  |            | 01.01.14                                                             | 01.01.15      | 01.01.17      | 01.01.18      | Изменение 01.01.18 в сравнении с 01.01.14, % |
| Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)                         | E83.0      | 572                                                                  | 602           | 767           | 811           | 42%                                          |
| Незавершенный (несовершенный) остеогенез                         | Q78.0      | 497                                                                  | 560           | 679           | 736           | 48%                                          |
| Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная) | I27.0      | 385                                                                  | 519           | 670           | 749           | 95%                                          |
| Юношеский артрит с системным началом                             | M08.2      | 1 025                                                                | 1 058         | 1 308         | 1 406         | 37%                                          |
| <b>ИТОГО</b>                                                     |            | <b>10 844</b>                                                        | <b>12 029</b> | <b>15 725</b> | <b>16 973</b> | <b>57%</b>                                   |

На основании проведенного анализа установили, что наибольшую долю в каждом отчетном периоде занимают нарушения обмена ароматических аминокислот. В совокупности данные заболевания составляют более половины всех пациентов в каждом отмеченном временном интервале.



Рисунок 8 — Распределение больных редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ в региональных сегментах Регистра по нозологическому принципу по состоянию на 1 января 2018 года в РФ (%)

Как следствие, по состоянию на 01 января 2018 г. наибольшее число больных было с нарушениями обмена ароматических аминокислот и идиопатической тромбоцитопенической пурпурой — суммарно 51,7%. При этом больные следующими в порядке убывания 11 заболеваниями составляли суммарно 44%, оставшимися 11 заболеваниями — суммарно 4,3% от всех больных в Регистре (рисунок 8).

Показатели числа пациентов на 100 тыс. населения представлены на основании анализа Бюллетеней [5,6] в таблице 5.

На основании представленных данных видно, что в сравнении с соответствующими показателями за рубежом для таких болезней как пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели), идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса), дефект в системе комплемента, преждевременная половая зрелость центрального происхождения, нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии), тирозинемия, болезнь «кленового сиропа», другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия), нарушения обмена жирных кислот, гомоцистинурия, глютарикацидурия, другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика, мукополисахаридоз, тип I, мукополисахаридоз, тип II, мукополисахаридоз, тип VI, острая перемежающаяся (печеночная) порфирия, нарушения обмена меди (болезнь Вильсона), незавершенный (несовершенный) остеогенез, легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная), юношеский артрит с системным началом, показатели в нашей стране ниже. Перечисленные заболевания составляют в процентном соотношении от числа всех болезней, включенных в Перечень РЗ Правительства РФ порядка 83,33%.

Таблица 5

**Число пациентов в РФ и за рубежом (на 100 тыс. населения на  
указанную дату) [5, 6]**

| Заболевание                                                                                                                              | Код МКБ-10   | Число пациентов в Федеральном регистре больных редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ на 100 тыс. населения, чел. на 100 тыс. населения |          |          |          | Данный показатель за рубежом* |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|----------|----------|-------------------------------|
|                                                                                                                                          |              | 01.01.14                                                                                                                                              | 01.01.15 | 01.01.17 | 01.01.18 |                               |
| Гемолитико-уремический синдром                                                                                                           | D59.3        | 0,12                                                                                                                                                  | 0,14     | 0,25     | 0,28     | 0,1-0,9                       |
| Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)                                                                                | D59.5        | 0,15                                                                                                                                                  | 0,2      | 0,25     | 0,26     | 1,0-9,0                       |
| Апластическая анемия неуточненная                                                                                                        | D61.9        | 0,45                                                                                                                                                  | 0,48     | 0,68     | 0,73     | 0,1-0,9                       |
| Наследственный дефицит факторов II, VII, X                                                                                               | D68.2        | 0,09                                                                                                                                                  | 0,10     | 0,14     | 0,15     | 0,1-0,9                       |
| Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)                                                                             | D69.3        | 1,79                                                                                                                                                  | 1,96     | 2,57     | 2,72     | 5,0-10,0                      |
| Дефект в системе комплемента                                                                                                             | D84.1        | 0,05                                                                                                                                                  | 0,08     | 0,17     | 0,22     | 1,0-9,0                       |
| Преждевременная половая зрелость центрального происхождения                                                                              | E22.8        | 0,31                                                                                                                                                  | 0,39     | 0,58     | 0,64     | 0,8-3,2                       |
| Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)                               | E70.0, E70.1 | 2,32                                                                                                                                                  | 2,51     | 3,05     | 3,25     | 5,0-10,0                      |
| Тирозинемия                                                                                                                              | E70.2        | 0,01                                                                                                                                                  | 0,01     | 0,02     | 0,02     | 0,1-0,9                       |
| Болезнь «кленового сиропа»                                                                                                               | E71.0        | 0,01                                                                                                                                                  | 0,01     | 0,01     | 0,01     | 0,1-0,9                       |
| Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия) | E71.1        | 0,01                                                                                                                                                  | 0,01     | 0,02     | 0,02     | 0,1-0,9                       |
| Нарушения обмена жирных кислот                                                                                                           | E71.3        | 0,02                                                                                                                                                  | 0,02     | 0,04     | 0,04     | 1,0-9,0                       |
| Гомоцистинурия                                                                                                                           | E72.1        | 0,01                                                                                                                                                  | 0,01     | 0,01     | 0,02     | 1,0-9,0                       |
| Глютарикацидурия                                                                                                                         | E72.3        | 0,01                                                                                                                                                  | 0,03     | 0,02     | 0,02     | 0,1-0,9                       |
| Галактоземия                                                                                                                             | E74.2        | 0,16                                                                                                                                                  | 0,18     | 0,26     | 0,29     | 0,21                          |
| Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика                                                                      | E75.2        | 0,04                                                                                                                                                  | 0,05     | 0,07     | 0,10     | 1,0-9,0                       |
| Мукополисахаридоз, тип I                                                                                                                 | E76.0        | 0,04                                                                                                                                                  | 0,05     | 0,06     | 0,07     | 0,1-0,9                       |
| Мукополисахаридоз, тип II                                                                                                                | E76.1        | 0,06                                                                                                                                                  | 0,07     | 0,08     | 0,08     | 0,9-1,6                       |

Продолжение таблицы 3.6

| Заболевание                                                      | Код МКБ-10 | Число пациентов в Федеральном регистре больных редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ на 100 тыс. населения, чел. на 100 тыс. населения |             |              |              | Данный показатель за рубежом* |
|------------------------------------------------------------------|------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|--------------|--------------|-------------------------------|
|                                                                  |            | 01.01.14                                                                                                                                              | 01.01.15    | 01.01.17     | 01.01.18     |                               |
| Мукополисахаридоз, тип VI                                        | E76.2      | 0,03                                                                                                                                                  | 0,03        | 0,03         | 0,04         | 0,1-0,9                       |
| Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия                      | E80.2      | 0,03                                                                                                                                                  | 0,03        | 0,06         | 0,07         | 1,0-5,0                       |
| Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)                         | E83.0      | 0,39                                                                                                                                                  | 0,41        | 0,52         | 0,55         | 1,0-9,0                       |
| Незавершенный (несовершенный) остеогенез                         | Q78.0      | 0,34                                                                                                                                                  | 0,38        | 0,46         | 0,50         | 5,0-10,0                      |
| Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная) | I27.0      | 0,26                                                                                                                                                  | 0,35        | 0,46         | 0,51         | 1,0-9,0                       |
| Юношеский артрит с системным началом                             | M08.2      | 0,70                                                                                                                                                  | 0,72        | 0,89         | 0,96         | 1,0-9,0                       |
| <b>ИТОГО</b>                                                     |            | <b>7,41</b>                                                                                                                                           | <b>8,22</b> | <b>10,71</b> | <b>11,56</b> |                               |

\*Данные показатели за рубежом являются ориентировочными, получены на основе информации, представленной в Европейской информационной системе Orphanet.

При этом установили болезни с наименьшим числом пациентов на 100 тыс. населения по состоянию на 1 января 2018 года (рисунок 9).



Рисунок 9 — Число пациентов по состоянию на 1 января 2018 года в РФ на 100 тыс. населения

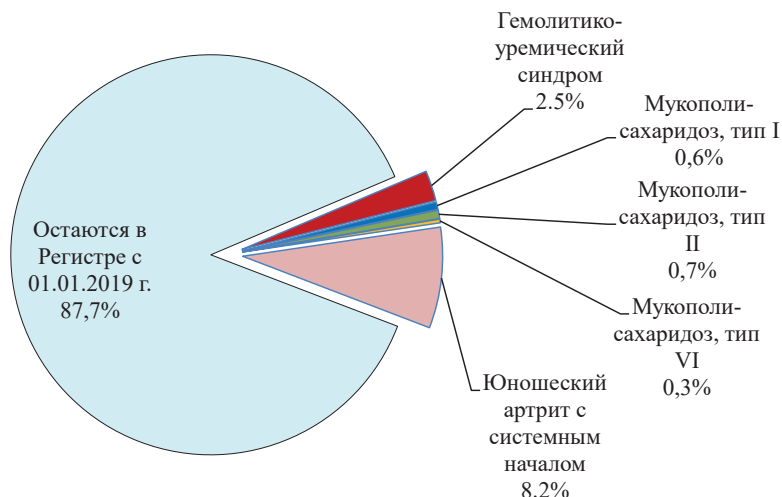


Рисунок 10 — Доля пациентов в РФ с пятью заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ, которые с 1 января 2019 г. добавлены к перечню «высокозатратных нозологий» (за 100% взято число пациентов по состоянию на 01 сентября 2018 года) (%)

Далее проанализировали долю пациентов в РФ с пятью заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ, которые с 1 января 2019 г. добавлены к перечню «высокозатратных нозологий» (рисунок 10).

На основании полученных результатов было отмечено, что больные с юношеским артритом с системным началом составляли по состоянию на 01.09.2018 г. 8,2% от всех больных в Регистре, с гемолитико-уремическим синдромом — 2,5%, мукополисахаридами (суммарно) — 1,6%. Число пациентов в Регистре сократится на 12,3% в связи с переводом данных заболеваний на федеральное финансирование.

Согласно анализу Бюллетеней [5,6] по состоянию на 01 января 2018 г. в ТОП-10 по числу больных с заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ вошли: Москва, Московская область, Санкт-Петербург, Республика Татарстан, Краснодарский край, Челябинская область, Свердловская и Нижегородская области, Республика Башкортостан, Пермский край (таблица 6).

Таблица 6

**Число пациентов в субъектах РФ (по состоянию на 1 января 2018 г.) [5, 6]**

| Субъект РФ                               | Место в 2015 г. | Население в субъекте РФ по состоянию на 1 января 2018 г. (по данным Росстата), человек | число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 1 января 2018 г., человек | число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 100 тыс. населения, чел. на 100 тыс. населения |
|------------------------------------------|-----------------|----------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Сахалинская область                      | 1               | 490 181                                                                                | 141                                                                                        | 28,76                                                                                                           |
| Вологодская область                      | 5               | 1 176 689                                                                              | 228                                                                                        | 19,38                                                                                                           |
| Карачаево-Черкесская Республика          | 13              | 466 305                                                                                | 87                                                                                         | 18,66                                                                                                           |
| г. Санкт-Петербург                       | 12              | 5 351 935                                                                              | 980                                                                                        | 18,31                                                                                                           |
| Мурманская область                       | 4               | 753 557                                                                                | 136                                                                                        | 18,05                                                                                                           |
| Республика Мордовия                      | 9               | 805 056                                                                                | 144                                                                                        | 17,89                                                                                                           |
| Республика Карелия                       | 11              | 622 484                                                                                | 111                                                                                        | 17,83                                                                                                           |
| Ханты-Мансийский автономный округ – Югра | 6               | 1 655 074                                                                              | 294                                                                                        | 17,76                                                                                                           |
| Исковская область                        | 8               | 636 546                                                                                | 110                                                                                        | 17,28                                                                                                           |
| Республика Коми                          | 7               | 840 873                                                                                | 143                                                                                        | 17,01                                                                                                           |
| Республика Северная Осетия-Алания        | 2               | 701 765                                                                                | 119                                                                                        | 16,96                                                                                                           |
| Томская область                          | 16              | 1 078 280                                                                              | 175                                                                                        | 16,23                                                                                                           |
| Тульская область                         | 3               | 1 491 855                                                                              | 242                                                                                        | 16,22                                                                                                           |
| Пермский край                            | 28              | 2 623 122                                                                              | 392                                                                                        | 14,94                                                                                                           |
| Челябинская область                      | 44              | 3 493 036                                                                              | 508                                                                                        | 14,54                                                                                                           |
| Республика Саха (Якутия)                 | 30              | 964 330                                                                                | 139                                                                                        | 14,41                                                                                                           |
| Республика Татарстан                     | -               | 3 894 284                                                                              | 557                                                                                        | 14,30                                                                                                           |
| Саратовская область                      | 19              | 2 462 950                                                                              | 346                                                                                        | 14,05                                                                                                           |
| Владимирская область                     | 14              | 1 378 337                                                                              | 185                                                                                        | 13,42                                                                                                           |
| Нижегородская область                    | 15              | 3 234 752                                                                              | 432                                                                                        | 13,35                                                                                                           |
| Тамбовская область                       | 35              | 1 033 552                                                                              | 137                                                                                        | 13,26                                                                                                           |
| Архангельская область                    | 22              | 1 111 031                                                                              | 147                                                                                        | 13,23                                                                                                           |
| Хабаровский край                         | 37              | 1 328 302                                                                              | 175                                                                                        | 13,17                                                                                                           |
| Ленинградская область                    | 23              | 1 813 816                                                                              | 236                                                                                        | 13,01                                                                                                           |
| Новосибирская область                    | 21              | 2 788 849                                                                              | 361                                                                                        | 12,94                                                                                                           |
| Оренбургская область                     | 18              | 1 977 720                                                                              | 256                                                                                        | 12,94                                                                                                           |
| Рязанская область                        | 20              | 1 121 474                                                                              | 145                                                                                        | 12,93                                                                                                           |
| Тверская область                         | 38              | 1 283 873                                                                              | 165                                                                                        | 12,85                                                                                                           |
| г. Москва                                | 29              | 12 506 468                                                                             | 1599                                                                                       | 12,79                                                                                                           |
| Курганская область                       | 10              | 845 537                                                                                | 108                                                                                        | 12,77                                                                                                           |
| Приморский край                          | 39              | 1 913 037                                                                              | 239                                                                                        | 12,49                                                                                                           |
| Орловская область                        | 48              | 747 247                                                                                | 91                                                                                         | 12,18                                                                                                           |
| Республика Хакасия                       | 51              | 537 513                                                                                | 65                                                                                         | 12,09                                                                                                           |

Продолжение таблицы 3.7

| Субъект РФ                      | Место в 2015 г. | Население в субъекте РФ по состоянию на 1 января 2018 г. (по данным Росстата), человек | Число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 1 января 2018 г., человек | Число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 100 тыс. населения, чел. на 100 тыс. населения |
|---------------------------------|-----------------|----------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Курская область                 | 45              | 1 115 237                                                                              | 132                                                                                        | 11,84                                                                                                           |
| Свердловская область            | 25              | 4 325 256                                                                              | 497                                                                                        | 11,49                                                                                                           |
| Калининградская область         | 55              | 994 599                                                                                | 114                                                                                        | 11,46                                                                                                           |
| Кабардино-Балкарская Республика | 58              | 865 828                                                                                | 99                                                                                         | 11,43                                                                                                           |
| Омская область                  | 32              | 1 960 081                                                                              | 224                                                                                        | 11,43                                                                                                           |
| Самарская область               | 27              | 3 193 514                                                                              | 364                                                                                        | 11,40                                                                                                           |
| Ульяновская область             | 24              | 1 246 618                                                                              | 142                                                                                        | 11,39                                                                                                           |
| Ямало-Ненецкий автономный округ | 72              | 538 547                                                                                | 61                                                                                         | 11,33                                                                                                           |
| Тюменская область               | 40              | 1 498 779                                                                              | 166                                                                                        | 11,08                                                                                                           |
| Ярославская область             | 50              | 1 265 684                                                                              | 140                                                                                        | 11,06                                                                                                           |
| Республика Бурятия              | 41              | 984 511                                                                                | 108                                                                                        | 10,97                                                                                                           |
| Волгоградская область           | 54              | 2 521 276                                                                              | 275                                                                                        | 10,91                                                                                                           |
| Амурская область                | 26              | 798 424                                                                                | 87                                                                                         | 10,90                                                                                                           |
| Кемеровская область             | -               | 2 694 877                                                                              | 293                                                                                        | 10,87                                                                                                           |
| Ивановская область              | 31              | 1 014 646                                                                              | 110                                                                                        | 10,84                                                                                                           |
| Пензенская область              | 65              | 1 331 655                                                                              | 144                                                                                        | 10,81                                                                                                           |
| Липецкая область                | 56              | 1 150 201                                                                              | 124                                                                                        | 10,78                                                                                                           |
| Республика Тыва                 | 57              | 321 722                                                                                | 34                                                                                         | 10,57                                                                                                           |
| Московская область              | 61              | 7 503 385                                                                              | 790                                                                                        | 10,53                                                                                                           |
| Республика Башкортостан         | 42              | 4 063 293                                                                              | 420                                                                                        | 10,34                                                                                                           |
| Краснодарский край              | 59              | 5 603 420                                                                              | 556                                                                                        | 9,92                                                                                                            |
| Еврейская автономная область    | 46              | 162 014                                                                                | 16                                                                                         | 9,88                                                                                                            |
| Белгородская область            | -               | 1 549 876                                                                              | 152                                                                                        | 9,81                                                                                                            |
| Красноярский край               | 52              | 2 876 497                                                                              | 281                                                                                        | 9,77                                                                                                            |
| Ставропольский край             | 43              | 2 800 674                                                                              | 268                                                                                        | 9,57                                                                                                            |
| Камчатский край                 | 53              | 315 557                                                                                | 30                                                                                         | 9,51                                                                                                            |
| Иркутская область               | 63              | 2 404 195                                                                              | 227                                                                                        | 9,44                                                                                                            |
| Удмуртская Республика           | 49              | 1 513 044                                                                              | 141                                                                                        | 9,32                                                                                                            |
| Брянская область                | 34              | 1 210 982                                                                              | 112                                                                                        | 9,25                                                                                                            |
| Костромская область             | 47              | 643 324                                                                                | 59                                                                                         | 9,17                                                                                                            |
| г. Севастополь                  | -               | 436 670                                                                                | 40                                                                                         | 9,16                                                                                                            |
| Республика Марий Эл             | 33              | 682 333                                                                                | 62                                                                                         | 9,09                                                                                                            |
| Забайкальский край              | 36              | 1 072 806                                                                              | 94                                                                                         | 8,76                                                                                                            |
| Калужская область               | 66              | 1 012 156                                                                              | 86                                                                                         | 8,50                                                                                                            |
| Новгородская область            | 60              | 606 476                                                                                | 48                                                                                         | 7,91                                                                                                            |
| Кировская область               | 64              | 1 283 238                                                                              | 99                                                                                         | 7,71                                                                                                            |
| Астраханская область            | 76              | 1 017 514                                                                              | 78                                                                                         | 7,67                                                                                                            |
| Алтайский край                  | 62              | 2 350 080                                                                              | 175                                                                                        | 7,45                                                                                                            |

Продолжение таблицы 3.7

| Субъект РФ                             | Место в 2015 г. | Население в субъекте РФ по состоянию на 1 января 2018 г. (по данным Росстата), человек | Число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 1 января 2018 г., человек | Число пациентов в региональном сегменте Федерального регистра на 100 тыс. населения, чел. на 100 тыс. населения |
|----------------------------------------|-----------------|----------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Смоленская область                     | 71              | 949 348                                                                                | 70                                                                                         | 7,37                                                                                                            |
| Ростовская область                     | 74              | 4 220 452                                                                              | 293                                                                                        | 6,94                                                                                                            |
| Воронежская область                    | 73              | 2 333 768                                                                              | 161                                                                                        | 6,90                                                                                                            |
| Республика Алтай                       | 68              | 218 063                                                                                | 15                                                                                         | 6,88                                                                                                            |
| Республика Крым                        | -               | 1 913 731                                                                              | 131                                                                                        | 6,85                                                                                                            |
| Чувашская Республика                   | 67              | 1 231 117                                                                              | 82                                                                                         | 6,66                                                                                                            |
| Чеченская Республика                   | 70              | 1 436 981                                                                              | 92                                                                                         | 6,40                                                                                                            |
| Чукотский автономный округ             | 77              | 49 348                                                                                 | 3                                                                                          | 6,08                                                                                                            |
| Республика Ингушетия                   | 79              | 488 043                                                                                | 26                                                                                         | 5,33                                                                                                            |
| Республика Адыгея                      | 69              | 453 376                                                                                | 24                                                                                         | 5,29                                                                                                            |
| Республика Калмыкия                    | 80              | 275 413                                                                                | 12                                                                                         | 4,36                                                                                                            |
| Ненецкий автономный округ              | 75              | 43 997                                                                                 | 1                                                                                          | 2,27                                                                                                            |
| Магаданская область                    | 17              | 144 091                                                                                | 2                                                                                          | 1,39                                                                                                            |
| Республика Дагестан                    | 78              | 3 063 885                                                                              | 20                                                                                         | 0,65                                                                                                            |
| <b>По Российской Федерации в целом</b> |                 | <b>146 880 432</b>                                                                     | <b>16 973</b>                                                                              | <b>11,56</b>                                                                                                    |

За исключением Пермского края эти же субъекты РФ входят в ТОП-10 по числу населения. При этом наибольшее число – в Сахалинской области, Вологодской области, Карачаево-Черкесской Республике, г. Санкт-Петербурге, Мурманской области. Наименьшее число — в Республике Дагестан, Магаданской области, Ненецком автономном округе, Республиках Калмыкия, Адыгея, Ингушетия. В среднем по Российской Федерации на 1 января 2018 г. число больных на 100 тыс. населения составляло 11,56 человек.

### **Число пациентов с редкими заболеваниями среди детского населения (до 18 лет) в РФ**

По результатам анализа изменения доли детей среди больных, страдающих редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ, с 2013 по 2018 гг. выявили тенденцию к снижению доли детей до 18 лет. Увеличение доли взрослых пациентов, скорее всего, связано с улучшением выявляемости таких больных, переходом части детей, получающих адекватную терапию, во взрослый сегмент и повышением выживаемости. При этом процент детского населения снижается из-за недостаточной выявляемости заболеваний (рисунок 11).

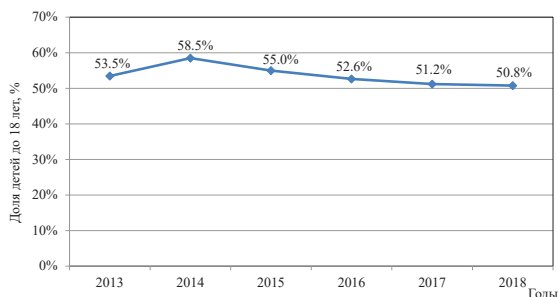


Рисунок 11 — Изменение доли детей среди больных, страдающих редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ с 2013 по 2018 гг. в РФ (%)

При этом соотношение детей и взрослых, страдающих редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ, по состоянию на 01 сентября 2018 г. разнится от заболевания к заболеванию. Так, доля взрослых была существенно больше при пароксизмальной ночной гемоглобинурии, острой перемежающейся (печеночной) порфирии, нарушениях обмена меди (болезни Вильсона), апластической анемии, дефекте в системе комплемента, легочной (артериальной) гипертензии, идиопатической тромбоцитопенической пурпуре (рисунок 12).



Рисунок 12 — Доли детей и взрослых среди больных, страдающих редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ, по состоянию на 1 сентября 2018 г. в РФ (%)

На основании полученных результатов определили, что доля детей по состоянию на 1 сентября 2018 г. преобладала при преждевременной половой зрелости центрального происхождения (97,5%), галактоземии (97,4%), болезни «кленового сиропа» (95,5%), тирозинемии (94,6%), нарушениях обмена аминокислот с разветвленной цепью (94,1%), глютарикацидурии (91,1%), мукополисахаридозах I типа (88,9%), II типа (79,7%), нарушениях обмена ароматических аминокислот (77,0%), гемоцистинурии (75,9%), юношеском артрите с системным началом (74,7%), нарушениях обмена жирных кислот (72,3%), гемолитико-уремическом синдроме (67,0%).

В то же время, как было отмечено выше, доля взрослых была существенно больше при пароксизмальной ночной гемоглобинурии (96,9%), острой перемежающейся порфирии (88,0%), нарушениях обмена меди (87,6%), апластической анемии (85,5%), дефекте в системе комплемента (82,6%), легочной (артериальной) гипертензии (82,5%), идиопатической тромбоцитопенической пурпуре (79,5%).

Согласно данным Бюллетеней [5,6], если рассматривать изменения по отдельным нозологиям, то с 2015 по 2018 гг. доля детей уменьшилась при гемолитико-уремическом синдроме (с 82,0 до 67,0%), нарушениях обмена ароматических аминокислот (с 85,3 до 77,0%), нарушениях обмена жирных кислот (с 86,7 до 72,3%), при других сфинголипидозах (с 40,9 до 32,9%), при незавершенном (несовершенном) остеогенезе (с 64,8 до 55,1%), легочной (артериальной) гипертензии (с 24,7 до 17,5%), юношеском артрите с системным началом (с 82,3 до 74,7%). Увеличилась доля детей среди больных с дефектом в системе комплемента (с 9,4 до 17,4%) и острой перемежающейся (печеночной) порфирией (с 2,0 до 12,0%) (таблица 7).

После вступления в силу с 01 января 2019 г. Постановления Правительства Российской Федерации № 1390 от 20 ноября 2018 «О внесении изменений в некоторые акты Правительства Российской Федерации по вопросам совершенствования лекарственного обеспечения» и исключения из Перечня РЗ Правительства РФ гемолитико-уремического синдрома, юношеского артрита с системным началом и мукополисахаридозов I, II и VI

типов — заболеваний, которыми страдают преимущественно дети, — доля детей в Федеральном регистре снизилась до 47,0%.

По результатам статистического анализа зависимых выборок (долей детей из Перечня РЗ Правительства РФ на 1 ноября 2015 г. и 1 сентября 2018 г. в РФ (%)) с использованием непараметрического критерия Вилкоксона установлено, что значимые различия между медианой в 2015 году (77,65%) и медианой в 2018 году (69,65%) отсутствуют, так как  $p$ -значение составляет 0,07649 (рисунок 13).

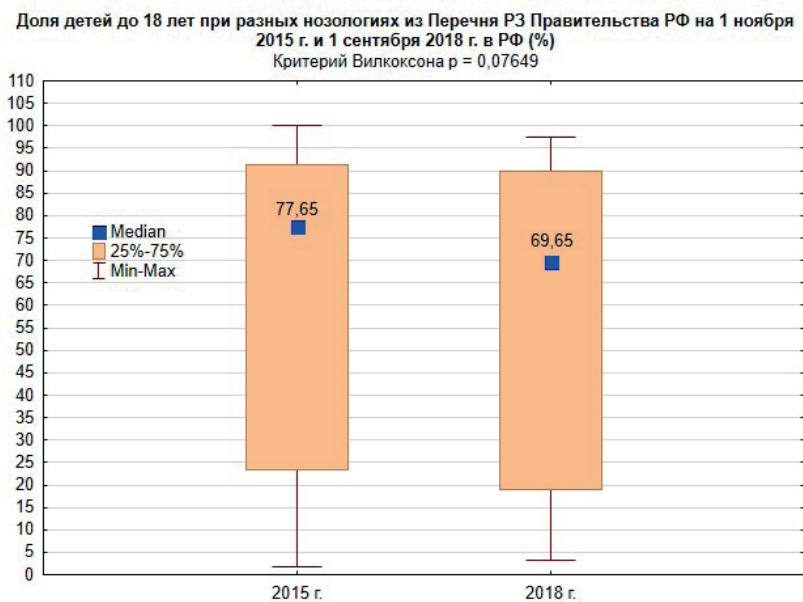


Рисунок 13 — Статистический анализ зависимых выборок (долей детей до 18 лет)

Таблица 7

Доля детей до 18 лет при разных нозологиях из Перечня РЗ  
Правительства РФ на 1 ноября 2015 г. и 1 сентября 2018 г. в РФ  
(%) [5, 6]

| Заболевание                                                                                                                              | Код МКБ-10   | Доля детей, % |         |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|---------------|---------|
|                                                                                                                                          |              | 2015 г.       | 2018 г. |
| Гемолитико-уремический синдром                                                                                                           | D59.3        | 82,0          | 67,0    |
| Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)                                                                                | D59.5        | 1,7           | 3,1     |
| Апластическая анемия неуточненная                                                                                                        | D61.9        | 12,0          | 14,5    |
| Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)                                                  | D68.2        | 32,4          | 38,3    |
| Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)                                                                             | D69.3        | 22,2          | 20,5    |
| Дефект в системе комплемента                                                                                                             | D84.1        | 9,4           | 17,4    |
| Преждевременная половая зрелость центрального происхождения                                                                              | E22.8        | 98,8          | 97,5    |
| Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)                                | E70.0, E70.1 | 85,3          | 77,0    |
| Тирозинемия                                                                                                                              | E70.2        | 95,0          | 94,6    |
| Болезнь «кленового сиропа»                                                                                                               | E71.0        | 100,0         | 95,5    |
| Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия) | E71.1        | 95,0          | 94,1    |
| Нарушения обмена жирных кислот                                                                                                           | E76.0        | 86,7          | 72,3    |
| Гомоцистинурия                                                                                                                           | E76.1        | 73,3          | 75,9    |
| Глютарикацидурия                                                                                                                         | E76.2        | 95,0          | 91,1    |
| Галактоземия                                                                                                                             | E80.2        | 98,9          | 97,4    |
| Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика                                                                      | E75.2        | 40,9          | 32,9    |
| Мукополисахаридоз, тип I                                                                                                                 | E74.2        | 87,9          | 88,9    |
| Мукополисахаридоз, тип II                                                                                                                | E72.3        | 82,7          | 79,7    |
| Мукополисахаридоз, тип VI                                                                                                                | E72.1        | 60,9          | 62,3    |
| Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия                                                                                              | E71.3        | 2,0           | 12,0    |
| Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)                                                                                                 | E83.0        | 16,9          | 12,4    |
| Незавершенный (несовершенный) остеогенез                                                                                                 | Q78.0        | 64,8          | 55,1    |
| Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)                                                                         | I27.0        | 24,7          | 17,5    |
| Юношеский артрит с системным началом                                                                                                     | M08.2        | 82,3          | 74,7    |

### **3. НОРМАТИВНО-ПРАВОВОЕ РЕГУЛИРОВАНИЕ Организации медицинской помощи больным редкими заболеваниями, включая анализ порядков оказания медицинской помощи, стандартов медицинской помощи, клинических рекомендаций, действующих в Российской Федерации для данных заболеваний**

Известно, что в соответствии с Федеральным законом № 323 медицинская помощь организуется в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, а также на основе клинических рекомендаций. Отдельные порядки оказания медицинской помощи для редких заболеваний в настоящее время отсутствуют. Основным порядком, который касается большей части редких заболеваний, является «Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями», утвержденный приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 274н от 21 апреля 2022.

В Федеральном законе № 489 от 25 декабря 2018 «О внесении изменений в статью 40 Федерального закона «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации» и Федеральный закон «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» по вопросам клинических рекомендаций» дано новое, более четкое определение клинических рекомендаций. Клинические рекомендации — это «документы, содержащие основанную на научных доказательствах структурированную информацию по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации, в том числе протоколы ведения (протоколы лечения) пациента, варианты медицинского вмешательства и описание последовательности действий медицинского работника с учетом течения заболевания, наличия осложнений и сопутству-

ющих заболеваний, иных факторов, влияющих на результаты оказания медицинской помощи»<sup>1</sup>.

При этом «по каждому заболеванию, состоянию (группе заболеваний, состояний) для взрослых и детей может быть одобрено и утверждено соответственно не более одной клинической рекомендации». Кроме того, «клинические рекомендации пересматриваются не реже одного раза в три года». В свою очередь, «стандарт медицинской помощи разрабатывается на основе клинических рекомендаций, одобренных и утвержденных» в соответствии с действующим законодательством.

При этом был издан Федеральный закон от 25.12.2023 № 625 «О внесении изменений в статью 98 Федерального закона «О государственном контроле (надзоре) и муниципальном контроле в Российской Федерации» и отдельные законодательные акты Российской Федерации», согласно которому «переход медицинских организаций к оказанию медицинской помощи на основе клинических рекомендаций... осуществляется поэтапно в порядке, установленном Правительством Российской Федерации, но не позднее 1 января 2025 года». В марте 2024 г. официально опубликовано Постановление Правительства Российской Федерации от 14.03.2024 № 299 «О внесении изменений в постановление Правительства Российской Федерации от 17 ноября 2021 г. № 1968», на его основании «продлевается период поэтапного перехода медицинских организаций к оказанию медицинской помощи на основе клинических рекомендаций до 1 января 2025 года»<sup>2</sup>. При этом все сформированные до 1 января 2024 года КР, несмотря на формальную пролонгацию переходного периода до 2025 года, обязательны для выполнения. Отсроченное действие

---

<sup>1</sup> Федеральный закон от 25 декабря 2018 г. № 489 «О внесении изменений в статью 40 Федерального закона «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации» и Федеральный закон «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» по вопросам клинических рекомендаций» [Электронный ресурс]. — URL: [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_314269/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_314269/) (дата обращения: 11.11.2025).

<sup>2</sup> Постановление Правительства Российской Федерации от 14.03.2024 № 299 «О внесении изменений в постановление Правительства Российской Федерации от 17 ноября 2021 г. № 1968» [Электронный ресурс]. — URL: <http://publication.pravo.gov.ru/document/0001202403220061?index=2> (дата обращения: 27.10.2025).

с 2025 года будут иметь лишь документы, принятые в течение 2024 года.

Проанализировали, какие клинические рекомендации для редких заболеваний из Перечня РЗ Правительства РФ опубликованы в Рубрикаторе. Установили отсутствие клинических рекомендаций для незавершенного остеогенеза. Кроме того, для клинических рекомендаций по болезни Фабри и болезни Нимана-Пика, а также по мукополисахаридозу типов I, II и VI для взрослых пересмотр должен был быть осуществлен не позднее 2021 г., однако обновленных рекомендаций на момент проведения исследования обнаружено не было. Для клинических рекомендаций по наследственному ангиоотёку, классической фенилкетонурии, легочной гипертензии пересмотр должен был быть осуществлен не позднее 2022 г.

В свою очередь, в течение 2023 г. должны были быть пересмотрены следующие рекомендации: атипичный гемолитико-уремический синдром, гемолитико-уремический синдром, апластическая анемия, пароксизмальная ночная гемоглобинурия, преждевременное половое развитие, наследственная тирозинемия I типа, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура у взрослых, болезнь «кленового сиропа», метилмалоновая ацидемия ацидурия, изовалериановая ацидемия/ацидурия, нарушения митохондриального  $\beta$ -окисления жирных кислот, глутаровая ацидурия тип I, пропионовая ацидемия/ацидурия, галактоземия, острые порфирии, мукополисахаридоз типов I, II и VI для детей, нарушения обмена меди, юношеский артрит с системным началом.

В результате отмеченные клинические рекомендации, пересмотр которых не был осуществлен в срок не позднее 3 лет с момента их принятия Научно-практическим советом Минздрава РФ, в любой момент могут быть перенесены в архив и получить статус недействительных.

Важно отметить, что в Перечне РЗ Правительства РФ указано наименование редкого заболевания и соответствующий ему код МКБ. Однако для некоторых заболеваний названия клинических рекомендаций отличаются от названия редкого заболевания, которое указано в Постановлении. Например, в

Рубрикаторе указано «преждевременное половое развитие», в то время как в Постановлении утверждено «преждевременная половая зрелость центрального происхождения». Кроме того, заболевания «дефект в системе комплемента» с МКБ кодом D84.1, как отмечено в Перечне РЗ Правительства РФ, нет в Рубрикаторе клинических рекомендаций, но данному коду соответствуют рекомендации «наследственный ангиоотёк».

Также одному заболеванию (группе заболеваний) из Перечня РЗ Правительства РФ могут соответствовать несколько рекомендаций: для редкого заболевания «другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)» в Рубрикаторе содержатся 3 клинические рекомендации: «другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (метилмалоновая ацидемия/ацидурия)», «изовалериановая ацидемия/ацидурия», «другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (пропионовая ацидемия/ацидурия)» с одним МКБ кодом. Для гемолитико-уремического синдрома с кодом D59.3 были обнаружены две рекомендации: «гемолитико-уремический синдром» и «атипичный гемолитико-уремический синдром».

Важно отметить, что поиск в Рубрикаторе клинических рекомендаций следует усовершенствовать: зачастую при вводе нужного кода МКБ в поисковой строке не появляется нужной рекомендации. В таком случае приходится искать при помощи ввода названия. Однако в этом случае, ввиду расхождения названий, также бывает непросто найти требуемые клинические рекомендации. Наконец, необходимо методом подбора указывать одно или несколько слов из названия редкого заболевания в поисковой строке, чтобы обнаружить имеющиеся клинические рекомендации.

Анализ утвержденных Приказами Министерства здравоохранения РФ стандартов медицинской помощи показал, что данные нормативные документы разработаны для всех заболеваний из Перечня РЗ Правительства РФ (таблица 8).

Таблица 8

**Утвержденные Министерством здравоохранения РФ стандарты  
медицинской помощи по изучаемым заболеваниям (по состоянию  
на декабрь 2023 г.)**

| Заболевание                                                                                                         | Код<br>МКБ-10   | Приказы МЗ РФ, утверждающие стандарты<br>медицинской помощи |                                                     |                          |                                                   |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|-------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|--------------------------|---------------------------------------------------|
|                                                                                                                     |                 | Детям                                                       |                                                     | Взрослым                 |                                                   |
|                                                                                                                     |                 | ПМСП*                                                       | СМП**                                               | ПМСП*                    | СМП**                                             |
| Гемолитико-уремический синдром                                                                                      | D59.3           | Нет                                                         | Нет                                                 | № 1750н от<br>29.12.2012 | Нет                                               |
| Пароксизмальная ночная<br>гемоглобинурия (Маркафавы-<br>Микели)                                                     | D59.5           | Нет                                                         | Нет                                                 | № 713н от<br>01.11.2022  | № 713н от<br>01.11.2022                           |
| Апластическая анемия<br>неуточненная                                                                                | D61.9           | № 1746н от<br>29.12.2012                                    | Нет                                                 | Нет                      | Нет                                               |
| Наследственный дефицит факторов<br>II (фибриногена), VII (лабильного),<br>X (Стьюарта-Прауэра)                      | D68.2           | № 1237н от<br>20.12.2012                                    | Нет                                                 | Нет                      | Нет                                               |
| Идиопатическая<br>тромбоцитопеническая пурпура<br>(синдром Эванса)                                                  | D69.3           | Нет                                                         | № 344 от<br>21.05.2007                              | № 651н от<br>06.10.2022  | № 344 от<br>21.05.2007<br>№ 651н от<br>06.10.2022 |
| Дефект в системе комплемента                                                                                        | D84.1           | № 955н от<br>29.12.2018                                     | Нет                                                 | Нет                      | Нет                                               |
| Преждевременная половая зрелость<br>центрального происхождения                                                      | E22.8           | № 678н от<br>18.10.2022                                     | № 678н от<br>18.10.2022                             | Нет                      | Нет                                               |
| Нарушения обмена ароматических<br>аминокислот (классическая<br>фенилкетонурия, другие виды<br>гиперфенилаланинемии) | E70.0,<br>E70.1 | № 250 от<br>22.11.2004<br>№ 337н от<br>19.05.2022           | № 337н от<br>19.05.2022                             | № 892н от<br>31.08.2021  | № 892н от<br>31.08.2021                           |
| Тирозинемия                                                                                                         | E70.2           | № 1677н от<br>13.02.2013                                    | № 738н от<br>09.11.2012<br>№ 1671н от<br>29.12.2012 | № 247н от<br>22.05.2023  | № 247н от<br>22.05.2023                           |
| Болезнь «кленового сиропа»                                                                                          | E71.0           | Нет                                                         | № 738н от<br>09.11.2012                             | № 783н от<br>09.12.2022  | № 783н от<br>09.12.2022                           |

Продолжение таблицы 4.2

| Заболевание                                                                                                                              | Код МКБ-10 | Приказы МЗ РФ, утверждающие стандарты медицинской помощи               |                                                                       |                                                                      |                                                                      |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                                                          |            | Детям                                                                  |                                                                       | Взрослым                                                             |                                                                      |
|                                                                                                                                          |            | ПМСП*                                                                  | СМП**                                                                 | ПМСП*                                                                | СМП**                                                                |
| Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия) | E71.1      | № 1676н от 29.12.2012<br>№ 1752н от 29.12.2012<br>№ 410н от 14.06.2022 | № 738н от 09.11.2012<br>№ 1670н от 29.12.2012<br>№ 410н от 14.06.2022 | № 539н от 09.08.2022<br>№ 541н от 09.08.2022<br>№ 558н от 16.08.2022 | № 539н от 09.08.2022<br>№ 541н от 09.08.2022<br>№ 558н от 16.08.2022 |
| Нарушения обмена жирных кислот                                                                                                           | E71.3      | Нет                                                                    | Нет                                                                   | № 542н от 09.08.2022                                                 | № 542н от 09.08.2022                                                 |
| Гомоцистинурия                                                                                                                           | E72.1      | № 552н от 13.10.2023                                                   | № 552н от 13.10.2023                                                  | Нет                                                                  | Нет                                                                  |
| Глютарикацидурия                                                                                                                         | E72.3      | Нет                                                                    | № 738н от 09.11.2012                                                  | № 788н от 13.12.2022                                                 | № 788н от 13.12.2022                                                 |
| Галактоземия                                                                                                                             | E74.2      | № 338н от 19.05.2022                                                   | № 338н от 19.05.2022                                                  | № 488н от 14.07.2022                                                 | Нет                                                                  |
| Другие сфинголипидозы: болезнь Нимана-Пика                                                                                               | E75.2      | № 14н от 18.01.2021<br>(болезнь Нимана-Пика, тип С)                    | № 14н от 18.01.2021<br>(болезнь Нимана-Пика, тип С)                   | № 1031н от 28.09.2020<br>(болезнь Нимана-Пика, тип С)                | № 1031н от 28.09.2020<br>(болезнь Нимана-Пика, тип С)                |
| Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри                                                                                                     |            | № 693н от 30.06.2021<br>(болезнь Фабри)                                | № 693н от 30.06.2021<br>(болезнь Фабри)                               | № 1032н от 28.09.2020<br>(болезнь Фабри)                             | № 1032н от 28.09.2020<br>(болезнь Фабри)                             |
| Мукополисахаридоз, тип I                                                                                                                 | E76.0      | № 1065н от 18.11.2021                                                  | № 1065н от 18.11.2021                                                 | № 1208н от 10.11.2020                                                | № 1208н от 10.11.2020                                                |
| Мукополисахаридоз, тип II                                                                                                                | E76.1      | № 1065н от 18.11.2021                                                  | № 1065н от 18.11.2021                                                 | № 1209н от 10.11.2020                                                | № 1209н от 10.11.2020                                                |
| Мукополисахаридоз, тип VI                                                                                                                | E76.2      | № 1065н от 18.11.2021                                                  | № 1065н от 18.11.2021                                                 | № 1210н от 10.11.2020                                                | № 1210н от 10.11.2020                                                |
| Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия                                                                                              | E80.2      | № 602н от 07.09.2022                                                   | № 602н от 07.09.2022                                                  | № 40н от 09.02.2023                                                  | № 40н от 09.02.2023                                                  |
| Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)                                                                                                 | E83.0      | № 553н от 13.10.2023                                                   | № 108 от 22.02.2006<br>№ 553н от 13.10.2023                           | № 50н от 14.02.2023                                                  | № 108 от 22.02.2006<br>№ 50н от 14.02.2023                           |
| Незавершенный (несовершенный) остеогенез                                                                                                 | Q78.0      | № 954н от 29.12.2018                                                   | Нет                                                                   | Нет                                                                  | Нет                                                                  |
| Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)                                                                         | I27.0      | Нет                                                                    | Нет                                                                   | № 371н от 19.04.2021                                                 | № 371н от 19.04.2021                                                 |
| Юношеский артрит с системным началом                                                                                                     | M08.2      | № 522н от 02.10.2023                                                   | № 522н от 02.10.2023                                                  | Нет                                                                  | Нет                                                                  |
| <b>ИТОГО стандартов</b>                                                                                                                  |            | <b>19</b>                                                              | <b>16</b>                                                             | <b>20</b>                                                            | <b>20</b>                                                            |

\* ПМСП — первичная медико-санитарная помощь,

\*\* СМП — специализированная медицинская помощь.

По состоянию на начало 2022 г. большинство стандартов были разработаны только для детского населения. Впоследствии в течение 2022-2023 гг. были одобрены стандарты медицинской помощи для взрослых пациентов с пароксизмальной ночной гемоглобинурией, идиопатической тромбоцитопенической пурпурой, другими видами нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью, нарушением обмена жирных кислот, глютарикацидурией, острыми порфириями, нарушением обмена меди, болезнью «кленового сиропа», галактоземией.

При этом для детского населения число стандартов, относящихся к СМП и ПМСП, 16 и 19, соответственно. В свою очередь, для взрослых пациентов утверждено по 20 стандартов при оказании СМП и ПМСП, соответственно.

Всего разработано и утверждено 43 стандарта (таблица 9).

Проведенный анализ показал, что в последние годы были утверждены ряд новых стандартов медицинской помощи, которые заменили действующие прежде. Особо следует отметить принятия Приказа Министерства здравоохранения № 40н от 09.02.2023 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при острых порфириях (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)», который не только утвердил новый стандарт, но и отменил действие целых 5 предыдущих: приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 793н от 9 ноября 2012 г. «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи при впервые выявленной острой порфирии, первый приступ, протекающий с симптомами клиники дыхательной недостаточности»; приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 794н от 9 ноября 2012 г. «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи при острой порфирии, впервые выявленной (первый приступ, протекающий без осложнений)»; приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 820н от 9 ноября 2012 г. «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи при впервые выявленной острой порфирии (первый приступ, протекающий на фоне беременности)»; приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 821н от 9 ноября 2012 г. «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи при подостром течении острой порфирии, осложнившейся формированием хронической почечной недостаточности»; приказ Министерства здравоохра-

Таблица 9

**Анализ утвержденных в РФ Приказами Министерства здравоохранения РФ стандартов медицинской помощи при заболеваниях из Перечня РЗ Правительства РФ (по состоянию на декабрь 2023 г.)**

| Заболевание                                                                               | Код МКБ-10 | № и дата приказа МЗ, утверждающего стандарт МП (особенности) | Возрастная категория | Фаза                                                            | Стадия          | Вид МП    | Условия оказания МП                            | Форма оказания МП                | Средние сроки лечения, дней |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|------------|--------------------------------------------------------------|----------------------|-----------------------------------------------------------------|-----------------|-----------|------------------------------------------------|----------------------------------|-----------------------------|
| Гемолитико-уремический синдром                                                            | D59.3      | № 1750н от 29.12.2012                                        | взрослые             | поддерживающая терапия, коррекция терапии, ремиссия заболевания | все             | ПМСП      | амбулаторно                                    | плановая, неотложная             | 320                         |
| Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркшаффы-Микели)                                  | D59.5      | № 713н от 01.11.2022                                         | взрослые             | -                                                               | -               | ПМСП, СМП | амбулаторно, в дневном стационаре, стационарно | экстренная, неотложная, плановая | 365                         |
| Апластическая анемия неуточненная                                                         | D61.9      | № 1746н от 29.12.2012                                        | дети                 | любая                                                           | любая           | ПМСП      | амбулаторно                                    | плановая                         | 365                         |
| Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабиального), X (Стойарга-Прауэра) | D68.2      | № 1237н от 20.12.2012                                        | дети                 | первичная диагностика                                           | любая           | ПМСП      | амбулаторно                                    | плановая                         | 1                           |
| Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)                              | D69.3      | № 344 от 21.05.2007                                          | взрослые, дети       | любая                                                           | любая           | СМП       | стационарно                                    | -                                | 35                          |
| Дефект в системе комплемента                                                              | D84.1      | № 651н от 06.10.2022                                         | взрослые             | -                                                               | -               | ПМСП, СМП | амбулаторно, в дневном стационаре, стационарно | экстренная, неотложная, плановая | 365                         |
|                                                                                           |            | № 955н от 29.12.2018                                         | дети                 | вне зависимости                                                 | вне зависимости | ПМСП      | амбулаторно                                    | плановая                         | 365                         |

Продолжение таблицы 4.3

| Заболeвание                                                                                                | Код МКБ-10     | № и дата приказа МЗ, утверждающего стандарт МП (особенности) | Возрастная категория | Фаза            | Стадия          | Вид МП     | Условия оказания МП                            | Форма оказания МП                | Средние сроки лечения, дней |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|--------------------------------------------------------------|----------------------|-----------------|-----------------|------------|------------------------------------------------|----------------------------------|-----------------------------|
| Преждевременная половая зрелость центрального происхождения                                                | E22.8          | № 678н от 18.10.2022                                         | дети                 | -               | -               | ПМСП, СМП  | амбулаторно, в дневном стационаре, стационарно | плановая                         | 365                         |
| Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии) | E70.0<br>E70.1 | № 250 от 22.11.2004                                          | дети                 | нет             | нет             | АПП (ПМСП) | нет                                            | -                                | 6 месяцев                   |
|                                                                                                            |                | № 892н от 31.08.2021                                         | взрослые             | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП  | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая                         | 365                         |
|                                                                                                            |                | № 337н от 19.05.2022                                         | дети                 | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП  | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая                         | 365                         |
|                                                                                                            |                | № 738н от 09.11.2012                                         | дети                 | любая           | любая           | СМП        | стационарно                                    | плановая                         | 28                          |
| Тирозинемия                                                                                                | E70.2          | № 1671н от 29.12.2012 (тирозинемия 2 типа)                   | дети                 | любая           | любая           | СМП        | стационарно                                    | плановая                         | 28                          |
|                                                                                                            |                | № 1677н от 13.02.2013 (тирозинемия 2 типа)                   | дети                 | любая           | любая           | ПМСП       | амбулаторно                                    | плановая                         | 365                         |
|                                                                                                            |                | № 247н от 22.05.2023 (тирозинемия 1 типа)                    | взрослые             | -               | -               | ПМСП, СМП  | амбулаторно, стационарно                       | экстренная, неотложная, плановая | 365                         |

Продолжение таблицы 4.3

| Заболевание                    | Код МКБ-10 | № и дата приказа МЗ, утверждающего стандарт МП (особенности) | Возрастная категория | Фаза            | Стадия          | Вид МП    | Условия оказания МП      | Форма оказания МП                | Средние сроки лечения, дней |
|--------------------------------|------------|--------------------------------------------------------------|----------------------|-----------------|-----------------|-----------|--------------------------|----------------------------------|-----------------------------|
| Болезнь «кленового сиропа»     | E71.0      | № 738н от 09.11.2012                                         | дети                 | любая           | любая           | СМП       | стационарно              | плановая                         | 28                          |
| Глютарикацидурия               | E72.3      |                                                              |                      |                 |                 |           |                          |                                  |                             |
| Болезнь «кленового сиропа»     | E71.0      | № 783н от 09.12.2022                                         | взрослые             | -               | -               | ПМСП, СМП | амбулаторно, стационарно | плановая                         | 365                         |
| Гомоцистинурия                 | E72.1      | № 552н от 13.10.2023                                         | дети                 | -               | -               | ПМСП, СМП | амбулаторно, стационарно | плановая                         | 365                         |
| Глютарикацидурия               | E72.3      | № 788н от 13.12.2022                                         | взрослые             | -               | -               | ПМСП, СМП | амбулаторно, стационарно | экстренная, плановая             | 365                         |
| Нарушения обмена жирных кислот | E71.3      | № 542н от 09.08.2022                                         | взрослые             | -               | -               | ПМСП, СМП | амбулаторно, стационарно | экстренная, неотложная, плановая | 365                         |
|                                |            | № 338н от 19.05.2022                                         | дети                 | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, амбулаторно | неотложная, плановая             | 365                         |
| Галактоземия                   | E74.2      | № 488н от 14.07.2022                                         | взрослые             | -               | -               | ПМСП      | амбулаторно              | плановая                         | 365                         |

Продолжение таблицы 4.3

| Заболевание                                                                                                                              | Код МКБ-10 | № и дата приказа МЗ, утверждающего стандарт МП (особенности)   | Возрастная категория | Фаза  | Стадия | Вид МП    | Условия оказания МП      | Форма оказания МП    | Средние сроки лечения, дней |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|----------------------------------------------------------------|----------------------|-------|--------|-----------|--------------------------|----------------------|-----------------------------|
| Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия) | E71.1      | № 738н от 09.11.2012 (за исключением изовалериановой ацидемии) | дети                 | любая | любая  | СМП       | стационарно              | плановая             | 28                          |
|                                                                                                                                          |            | № 1670н от 29.12.2012 (пропионовая ацидемия)                   | дети                 | любая | любая  | СМП       | стационарно              | плановая             | 28                          |
|                                                                                                                                          |            | № 1676н от 29.12.2012 (метилмалоновая ацидемия)                | дети                 | любая | любая  | ПМСП      | амбулаторно              | плановая             | 365                         |
|                                                                                                                                          |            | № 1752н от 29.12.2012 (пропионовая ацидемия)                   | дети                 | любая | любая  | ПМСП      | амбулаторно              | плановая             | 365                         |
|                                                                                                                                          |            | № 539н от 09.08.2022 (метилмалоновая ацидемия)                 | взрослые             | -     | -      | ПМСП, СМП | амбулаторно, стационарно | экстренная, плановая | 365                         |
|                                                                                                                                          |            | № 541н от 09.08.2022 (изовалериановая ацидемия)                | взрослые             | -     | -      | ПМСП, СМП | амбулаторно, стационарно | экстренная, плановая | 365                         |

Продолжение таблицы 4.3

| Заболевание                                                                                                                               | Код МКБ-10 | № и дата приказа МЗ, утверждающего стандарт МП        | Возрастная категория | Фаза            | Стадия          | Вид МП    | Условия оказания МП                            | Форма оказания МП                | Средние сроки лечения, дней |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|-------------------------------------------------------|----------------------|-----------------|-----------------|-----------|------------------------------------------------|----------------------------------|-----------------------------|
| Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропionicкая ацидемия) | E71.1      | № 558н от 16.08.2022<br>(пропionicкая ацидемия)       | взрослые             | -               | -               | ПМСП, СМП | амбулаторно, стационарно                       | экстренная, плановая             | 365                         |
|                                                                                                                                           |            | №410н от 14.06.2022<br>(изовалериановая ацидемия)     | дети                 | -               | -               | ПМСП, СМП | амбулаторно, стационарно                       | экстренная, неотложная, плановая | 365                         |
|                                                                                                                                           |            | № 14н от 18.01.2021<br>(болезнь Нимана-Пика, тип С)   | дети                 | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая                         | 365                         |
| Другие сфинголипидозы: Болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика                                                                       | E75.2      | № 1032н от 28.09.2020<br>(болезнь Фабри)              | взрослые             | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая                         | 365                         |
|                                                                                                                                           |            | № 693н от 30.06.2021<br>(болезнь Фабри)               | дети                 | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая                         | 365                         |
|                                                                                                                                           |            | № 1031н от 28.09.2020<br>(болезнь Нимана-Пика, тип С) | взрослые             | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая                         | 365                         |
|                                                                                                                                           |            |                                                       |                      |                 |                 |           |                                                |                                  |                             |

Продолжение таблицы 4.3

| Заболевание                              | Код МКБ-10          | № и дата приказа МЗ, утверждающего стандарт МП (особенности) | Возрастная категория | Фаза            | Стадия          | Вид МП    | Условия оказания МП                            | Форма оказания МП | Средние сроки лечения, дней |
|------------------------------------------|---------------------|--------------------------------------------------------------|----------------------|-----------------|-----------------|-----------|------------------------------------------------|-------------------|-----------------------------|
| Мукополисахаридоз, тип I, тип II, тип VI | E76.0, E76.1, E76.2 | № 1065н от 18.11.2021<br>(Приложение 1 - тип I)              | дети                 | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая          | 365                         |
|                                          |                     | № 1065н от 18.11.2021<br>(Приложение 2 - тип II)             |                      |                 |                 |           |                                                |                   |                             |
|                                          |                     | № 1065н от 18.11.2021<br>(Приложение 3 - тип VI)             |                      |                 |                 |           |                                                |                   |                             |
| Мукополисахаридоз, тип I                 | E76.0               | № 1208н от 10.11.2020                                        | взрослые             | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая          | 365                         |
| Мукополисахаридоз, тип II                | E76.1               | № 1209н от 10.11.2020                                        | взрослые             | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая          | 365                         |
| Мукополисахаридоз, тип VI                | E76.2               | № 1210н от 10.11.2020                                        | взрослые             | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая          | 365                         |

Продолжение таблицы 4.3

| Заболевание                                     | Код МКБ-10 | № и дата приказа МЗ, утверждающего стандарт МП (особенности) | Возрастная категория | Фаза            | Стадия          | Вид МП    | Условия оказания МП                            | Форма оказания МП                | Средние сроки лечения, дней |
|-------------------------------------------------|------------|--------------------------------------------------------------|----------------------|-----------------|-----------------|-----------|------------------------------------------------|----------------------------------|-----------------------------|
| Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия     | E80.2      | № 602н от 07.09.2022                                         | дети                 | -               | -               | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | экстренная, плановая             | 365                         |
|                                                 |            | № 40н от 09.02.2023                                          | взрослые             | -               | -               | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | экстренная, неотложная, плановая | 365                         |
| Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)        | E83.0      | № 108 от 22.02.2006                                          | дети, взрослые       | любая           | нет             | ВМП       | стационарно                                    | -                                | 21                          |
|                                                 |            | № 553н от 13.10.2023                                         | дети                 | -               | -               | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая                         | 365                         |
|                                                 |            | № 50н от 14.02.2023                                          | взрослые             | -               | -               | СМП, ПМСП | стационарно, амбулаторно                       | плановая                         | 365                         |
| Незавершённый остеогенез                        | Q78.0      | № 954н от 29.12.2018                                         | дети                 | вне зависимости | вне зависимости | ПМСП      | амбулаторно                                    | плановая                         | 365                         |
| Легочная (артериальная) гипертензия (первичная) | I27.0      | № 371н от 19.04.2021                                         | взрослые             | вне зависимости | вне зависимости | СМП, ПМСП | стационарно, амбулаторно                       | плановая                         | 365                         |
| Юношеский артрит с системным началом            | M08.2      | № 522н от 02.10.2023                                         | дети                 | -               | -               | СМП, ПМСП | стационарно, в дневном стационаре, амбулаторно | плановая                         | 365                         |

Сокращения: МП — медицинская помощь, ПМСП — первичная медико-санитарная помощь, АПП — амбулаторно-поликлиническая помощь (устаревший термин — новый термин ПМСП), СМП — специализированная медицинская помощь, ВМП — высокотехнологичная помощь.

нения Российской Федерации № 1461н от 24 декабря 2012 г. «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи при впервые выявленной острой порфирии (первый приступ с осложненным течением)».

Кроме того, Приказ Министерства здравоохранения № 737н от 09.11.2012 «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при классической фенилкетонурии» утратил силу в связи с изданием Приказа Министерства здравоохранения № 337н от 19.05.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при классической фенилкетонурии и других видах гиперфенилаланинемии (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)». Приказ Министерства здравоохранения № 721н от 09.11.2012 «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при болезни Нимана-Пика, тип С» утратил силу в связи с изданием Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации № 14н от 18.01.2021 «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при болезни Нимана-Пика, тип С».

Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 694н от 11.10.2018 «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при мукополисахаридозе I типа (ферментная заместительная терапия)», Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 695н от 11.10.2018 «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при мукополисахаридозе I типа (ферментная заместительная терапия)», Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 696н от 11.10.2018 «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при мукополисахаридозе I типа (диагностика и инициация ферментной заместительной терапии)» утратили силу в связи с изданием Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации № 1065н от 18.11.2021 «Об утверждении стандартов медицинской помощи детям при мукополисахаридозе» (вместе со «Стандартом медицинской помощи детям при мукополисахаридозе I типа», «Стандартом медицинской помощи детям при мукополисахаридозе II типа», «Стандартом медицинской помощи детям при мукополисахаридозе VI типа»).

Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 1446н от 24.12.2012 «Об утверждении стандарта пер-

вичной медико-санитарной помощи при легочной артериальной гипертензии» утратил силу в связи с изданием Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации № 371н от 19.04.2021 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при легочной гипертензии, в том числе хронической тромбоэмболической легочной гипертензии (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)». Приказ Министерства здравоохранения № 777н от 09.11.2012 «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при юношеском артрите с системным началом» утратил силу в связи с изданием Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации № 953н от 29.12.2018 «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при юношеском артрите с системным началом».

Приказы Министерства здравоохранения Российской Федерации № 540н от 09.08.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при наследственной тирозинемии 1 типа (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)» и № 739н от 09.11.2012 «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи при нарушениях обмена тирозина (наследственной тирозинемии 1а и 1б типов)» утратили силу в связи с изданием Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации № 247н от 22.05.2023 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при наследственной тирозинемии 1 типа (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)».

Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 1555н «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена меди (болезни Вильсона)» утратил силу в связи с изданием Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13.10.2023 № 553н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при нарушениях обмена меди (болезни Вильсона) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)».

Приказы Министерства здравоохранения Российской Федерации от 29 декабря 2018 г. № 953н «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при юношеском артрите с системным началом» и от 7 ноября 2012 г. № 668н «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при юношеском артрите с системным началом» утратили силу в связи с изданием Приказа Министерства здра-

воохранения Российской Федерации от 02.10.2023 № 522н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при юношеском артрите с системным началом (диагностика и лечение)».

Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 833н от 09.11.2012 «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи при идиопатической тромбоцитопенической пурпуре (обострение, рецидив)» утратил силу в связи с изданием Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации № 651н от 06.10.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при идиопатической тромбоцитопенической пурпуре (диагностика и лечение)». При этом Приказ Минздравсоцразвития России № 344 от 21.05.2007 «Об утверждении стандарта медицинской помощи больным с идиопатической тромбоцитопенической пурпурой (при оказании специализированной помощи)» продолжает действовать.

Также, при нарушениях обмена меди действуют два стандарта при оказании специализированной медицинской помощи взрослым: Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 50н от 14.02.2023 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях обмена меди (болезни Вильсона)» и Приказ Минздравсоцразвития РФ № 108 от 22.02.2006 «Об утверждении стандарта медицинской помощи больным с болезнью Вильсона».

Из Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации № 725н от 09.11.2012 «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при преждевременном половом созревании, в том числе вторичного генеза» и Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации № 1561н от 24.12.2012 «Об утверждении стандарта специализированной медицинской помощи детям при преждевременном половом созревании» были исключены из паспортной части слова «E22.8 Другие состояния гиперфункции гипофиза» согласно Приказу Министерства здравоохранения № 678н от 18.10.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при преждевременном половом развитии (диагностика и лечение) и о внесении изменений в некоторые приказы Министерства здравоохранения Российской Федерации о стандартах медицинской помощи».

Также из Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.11.2012 № 738н «Об утверждении стан-

дарта специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот» были исключены из паспортной части слова «Е72.1 Нарушения обмена серосодержащих аминокислот» согласно Приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13.10.2023 № 552н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при нарушении обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурии) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение) и о внесении изменения в стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 9 ноября 2012 г. № 738н», который также утвердил новый стандарт медицинской помощи для данного заболевания.

Также в этом Приказе в паспортной части слова «Е71.1 Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью» заменили словами «Е71.1 Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (за исключением изовалериановой ацидемии)» согласно Приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 14.06.2022 № 410н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при изовалериановой ацидемии/ацидурии и о внесении изменений в стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот, утвержденный приказом Минздрава России № 738н», который также утвердил новый стандарт медицинской помощи для изовалериановой ацидемии.

Данная тенденция была обусловлена утверждением в последние годы соответствующих клинических рекомендаций.

Другим интересным примером является Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 954н от 29.12.2018 «Об утверждении стандарта первичной медико-санитарной помощи детям при незавершенном остеогенезе (консервативное лечение)», при отсутствующих одобренных клинических рекомендациях.

Также стоит обратить внимание, что в новых стандартах, утвержденных Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 788н от 13.12.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при глутаровой ацидурии 1 типа (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 678н от 18.10.2022 «Об утверждении стандарта медицин-

ской помощи детям при преждевременном половом развитии и о внесении изменений в некоторые приказы Министерства здравоохранения Российской Федерации о стандартах медицинской помощи», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 651н от 06.10.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при идиопатической тромбоцитопенической пурпуре (диагностика и лечение)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 539н от 09.08.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при других видах нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (метилмалоновой ацидемии/ацидурии)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 540н от 09.08.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при наследственной тирозинемии 1 типа (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 541н от 09.08.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при изовалериановой ацидемии/ацидурии (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 16.08.2022 № 558н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при других видах нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (пропионовой ацидемии/ацидурии)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 542н от 09.08.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях митохондриального бета-окисления жирных кислот», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 713н от 01.11.2022 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при пароксизмальной ночной гемоглобинурии (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 40н от 09.02.2023 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при острых порфириях (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 50н от 14.02.2023 «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при нарушениях обмена меди (болезни Вильсона) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации № 247н от 22.05.2023 «Об утверждении

стандарта медицинской помощи взрослым при наследственной тирозинемии 1 типа (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13.10.2023 № 553н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при нарушениях обмена меди (болезни Вильсона) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение)», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13.10.2023 № 552н «Об утверждении стандарта медицинской помощи детям при нарушении обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурии) (диагностика, лечение и диспансерное наблюдение) и о внесении изменения в стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях обмена аминокислот, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 9 ноября 2012 г. № 738н», Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 09.12.2022 № 783н «Об утверждении стандарта медицинской помощи взрослым при болезни «кленового сиропа» не были указаны фаза и стадии заболевания.

Таким образом, проведено комплексное изучение и обобщение клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи на предмет их наличия по всем редким заболеваниям из Перечня РЗ Правительства РФ и требуемых сроков их пересмотра (таблица 10).

Таблица 10

Имеющиеся в РФ одобренные клинические рекомендации и утвержденные стандарты медицинской помощи для редких заболеваний из Перечня РЗ Правительства РФ и предлагаемые направления совершенствования правовых аспектов организации медицинской помощи (по состоянию на декабрь 2023 г.)

| Заболевание                                                                              | Код МКБ-10 | Имеющиеся в Рубрикаторе клинические рекомендации |                                                                                   | Утвержденные стандарты медицинской помощи |                                                                                                                 |
|------------------------------------------------------------------------------------------|------------|--------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                          |            | Возрастная категория, год утверждения            | Комментарии                                                                       | Возрастная категория, год утверждения     | Комментарии                                                                                                     |
| Гемолитико-уремический синдром                                                           | D59.3      | Дети, 2021                                       | Требуется разработка для взрослых<br>Требовали обновления для детей еще в 2023 г. | Взрослые, 2012                            | Требуется разработка в соответствии с клиническими рекомендациями для детей                                     |
| Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркафавы-Микели)                                 | D59.5      | Взрослые, дети, 2021                             | Требовали обновления еще в 2023 г.                                                | Взрослые, 2022                            | Требуется разработка в соответствии с клиническими рекомендациями для детей                                     |
| Апластическая анемия неуточненная                                                        | D61.9      | Дети, 2021                                       | Требуется разработка для взрослых<br>Требовали обновления для детей еще в 2023 г. | Дети, 2012                                | Требуется разработка и гармонизация в соответствии с клиническими рекомендациями для детей                      |
| Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стойарта-Прауэра) | D68.2      | Взрослые, дети, 2023                             |                                                                                   | Дети, 2012                                | Требуется разработка в соответствии с клиническими рекомендациями для детей и взрослых и гармонизация для детей |
| Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)                             | D69.3      | Взрослые, 2021                                   | Требуется разработка для детей<br>Требовали обновления для взрослых еще в 2023 г. | Дети, 2007<br>Взрослые, 2007, 2022        | Требуется гармонизация для взрослых                                                                             |

Продолжение таблицы 4.4

| Заболевание                                                                                                | Код МКБ-10   | Имеющиеся в Рубрикаторе клинические рекомендации |                                    | Утвержденные стандарты медицинской помощи |                                                                                                               |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|--------------------------------------------------|------------------------------------|-------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                            |              | Возрастная категория, год утверждения            | Комментарии                        | Возрастная категория, год утверждения     | Комментарии                                                                                                   |
| Дефект в системе компонента                                                                                | D84.1        | Взрослые, дети, 2020                             | Требовали обновления еще в 2022 г. | Дети, 2018                                | Требуют разработки в соответствии с клиническими рекомендациями для детей и взрослых и гармонизации для детей |
| Преждевременная половая зрелость центрального происхождения                                                | E22.8        | Дети, 2021                                       | Требовали обновления еще в 2023 г. | Дети, 2022                                |                                                                                                               |
| Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии) | E70.0, E70.1 | Взрослые, дети, 2020                             | Требовали обновления еще в 2022 г. | Дети, 2004, 2022<br>Взрослые 2021         | Требуют гармонизации для детей                                                                                |
| Тирозинемия                                                                                                | E70.2        | Взрослые, дети, 2021                             | Требовали обновления еще в 2023 г  | Дети, 2012, 2013<br>Взрослые, 2023        | Требуют разработки и гармонизации в соответствии с клиническими рекомендациями для детей                      |
| Болезнь «кленового сиропа»                                                                                 | E71.0        | Взрослые, дети, 2021                             | Требовали обновления еще в 2023 г  | Дети, 2012<br>Взрослые, 2022              | Требуют разработки и гармонизации в соответствии с клиническими рекомендациями для детей                      |

Продолжение таблицы 4.4

| Заболевание                                                                                                                              | Код МКБ-10 | Имеющиеся в Рубрикаторе клинические рекомендации |                                              | Утвержденные стандарты медицинской помощи |                                                                                          |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|--------------------------------------------------|----------------------------------------------|-------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                                                          |            | Возрастная категория, год утверждения            | Комментарии                                  | Возрастная категория, год утверждения     | Комментарии                                                                              |
| Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия) | E71.1      | Взрослые, дети, 2021                             | Требовали обновления еще в 2023 г            | Дети, 2012, 2022<br>Взрослые, 2022        | Требуют гармонизации для детей                                                           |
|                                                                                                                                          |            | Взрослые, дети, 2021                             | Требовали обновления еще в 2023 г            | Взрослые, 2022                            | Требуют разработки в соответствии с клиническими рекомендациями для детей                |
| Нарушения обмена жирных кислот                                                                                                           | E71.3      | Взрослые, дети, 2022                             | Требуют обновления в 2024 г.                 | Дети, 2023                                | Требуют разработки в соответствии с клиническими рекомендациями для взрослых             |
| Гомоцистинурия                                                                                                                           | E72.1      | Взрослые, дети, 2021                             | Требовали обновления еще в 2023 г            | Дети, 2012<br>Взрослые, 2022              | Требуют разработки и гармонизации в соответствии с клиническими рекомендациями для детей |
| Глютарикацидурия                                                                                                                         | E72.3      | Взрослые, дети, 2021                             | Требовали обновления еще в 2023 г            | Дети, 2022<br>Взрослые, 2022              |                                                                                          |
| Галактоземия                                                                                                                             | E74.2      | Взрослые, дети, 2019                             | Требовали обновления еще в 2021 г.           | Дети, 2021<br>Взрослые, 2020              |                                                                                          |
| Другие сфинголипидозы: болезнь Нимана-Пика                                                                                               | E75.2      | Взрослые, дети, 2019                             | Требовали обновления еще в 2021 г.           | Дети, 2021<br>Взрослые, 2020              |                                                                                          |
| Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри                                                                                                     |            | Взрослые, 2019<br>Дети, 2021                     | Требовали обновления еще в 2023 г. для детей | Дети, 2021<br>Взрослые, 2020              |                                                                                          |
| Мукополисахаридоз, тип I                                                                                                                 | E76.0      | Взрослые, 2019<br>Дети, 2021                     | Требовали обновления еще в 2023 г. для детей | Дети, 2021<br>Взрослые, 2020              |                                                                                          |

Продолжение таблицы 4.4

| Заболевание                                                      | Код МКБ-10 | Имеющиеся в Рубрикаторе клинические рекомендации |                                                                                                                                                                                                                          | Утвержденные стандарты медицинской помощи |                                           |
|------------------------------------------------------------------|------------|--------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|-------------------------------------------|
|                                                                  |            | Возрастная категория, год утверждения            | Комментарии                                                                                                                                                                                                              | Возрастная категория, год утверждения     | Комментарии                               |
| Мукополисахаридоз, тип II                                        | E76.1      | Взрослые, 2019<br>Дети, 2021                     | Требовали обновления для взрослых еще в 2021 г. и в 2023 г. для детей                                                                                                                                                    | Дети, 2021<br>Взрослые, 2020              |                                           |
| Мукополисахаридоз, тип VI                                        | E76.2      | Взрослые, 2019<br>Дети, 2021                     | Требовали обновления для взрослых еще в 2021 г. и в 2023 г. для детей                                                                                                                                                    | Дети, 2021<br>Взрослые, 2020              |                                           |
| Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия                      | E80.2      | Взрослые, дети, 2021                             | Требовали обновления еще в 2023 г.                                                                                                                                                                                       | Дети, 2022<br>Взрослые, 2023              |                                           |
| Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)                         | E83.0      | Взрослые, дети, 2021                             | Требовали обновления еще в 2023 г. За основу взяты клинические рекомендации для детей, не учитывают всего многообразия проявлений у взрослых, отсутствует раздел посвященный критическим состояниям (Вильсоновский криз) | Дети, 2006, 2023<br>Взрослые 2006, 2023   | Требуют гармонизации для детей и взрослых |
| Незавершенный (несовершенный) остеогенез                         | Q78.0      | -                                                | Требуют разработки                                                                                                                                                                                                       | Дети, 2018                                |                                           |
| Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная) | I27.0      | Взрослые, 2020                                   | Требовали обновления для взрослых еще в 2022 г. и разработки для детей                                                                                                                                                   | Взрослые, 2021                            |                                           |

Продолжение таблицы 4.4

| Заболевание                          | Код МКБ-10 | Имеющиеся в Рубрикаторе клинические рекомендации |                                                                        | Утвержденные стандарты медицинской помощи |             |
|--------------------------------------|------------|--------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|-------------|
|                                      |            | Возрастная категория, год утверждения            | Комментарии                                                            | Возрастная категория, год утверждения     | Комментарии |
| Юношеский артрит с системным началом | M08.2      | Дети, 2021                                       | Требовали обновления для детей еще в 2023 г. и разработки для взрослых | Дети, 2023                                |             |

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В РФ наблюдается ежегодное увеличение в Федеральном регистре числа больных. В период федерализации 2018-2019 гг. было снижение числа таких больных в данном Федеральном регистре в связи с передачей ряда редких заболеваний из Перечня РЗ Правительства РФ в перечень «высокозатратных нозологий». С 2019 г. вновь наблюдалось увеличение анализируемого показателя. Число взрослых пациентов растет, что связано в том числе с выживаемостью детей вследствие получения ими необходимого лечения и перехода со временем во взрослое население.

Показатели числа пациентов на 100 тыс. населения в Российской Федерации значительно ниже данных, встречающихся в международных базах данных для следующих заболеваний: пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели), идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса), дефект в системе комплемента, преждевременная половая зрелость центрального происхождения, нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии), тирозинемия, болезнь «кленового сиропа», другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия), нарушения обмена жирных кислот, гомоцистинурия, глютарикацидурия, другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика, мукополисахаридоз, тип I, мукополисахаридоз, тип II, мукополисахаридоз, тип VI, острая перемежающаяся (печеночная) порфирия, нарушения обмена меди (болезнь Вильсона), незавершенный (несовершенный) остеогенез, легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная), юношеский артрит с системным началом (83,33% от числа всех изучаемых болезней).

Больные с юношеским артритом с системным началом составляли 8,2% от всех больных в Регистре, с гемолитико-уремическим синдромом — 2,5%, мукополисахаридозами (суммарно) — 1,6%. Число пациентов в Регистре сократилось примерно на 12,3% в связи с переводом лекарственного обеспечения данных заболеваний на федеральное финансирование.

Существует устойчивая тенденция к уменьшению доли детей, страдающих редкими заболеваниями из Перечня РЗ Пра-

вительства РФ. С одной стороны, это может быть связано со своевременным и эффективным лечением и переходом детей во взрослый возраст, а с другой стороны — с недостаточным выявлением детей с заболеваниями, манифестирующими в первый год жизни (болезнь «кленового сиропа», изовалериановая, метилмалоновая, пропионовая ацидемия, глютарикацидурия нарушения обмена жирных кислот и др.). Больные могут умирать до постановки «редкого» диагноза.

На основании полученных результатов определили, что доля детей по состоянию на 1 сентября 2018 г. преобладала при преждевременной половой зрелости центрального происхождения (97,5%), галактоземии (97,4%), болезни «кленового сиропа» (95,5%), тирозинемии (94,6%), нарушениях обмена аминокислот с разветвленной цепью (94,1%), глютарикацидурии (91,1%), мукополисахаридозах I типа (88,9%), II типа (79,7%).

В то же время, как было отмечено выше, доля взрослых была существенно больше при пароксизмальной ночной гемоглобинурии (96,9%), острой перемежающейся порфирии (88,0%), нарушениях обмена меди (87,6%), апластической анемии (85,5%), дефекте в системе комплемента (82,6%), легочной (артериальной) гипертензии (82,5%), идиопатической тромбоцитопенической пурпуре (79,5%).

На момент проведения исследования отсутствовали одобренные клинические рекомендации по незавершенному остеогенезу. Клинические рекомендации по болезни Фабри и болезни Нимана-Пика должны были быть пересмотрены не позднее 2021 г., однако обновленных рекомендаций на момент проведения исследования обнаружено не было. Клинические рекомендации по наследственному ангиоотёку, фенилкетонурии, легочной гипертензии должны были быть пересмотрены не позднее 2022 г. В течение 2024 г. должны быть пересмотрены клинические рекомендации по гомоцистинурии. Рекомендации по остальным изучаемым заболеваниям должны были быть пересмотрены в течение 2023 г.

В результате отмеченные клинические рекомендации, просмотр которых не был осуществлен в срок не позднее 3 лет с момента их одобрения Минздравом РФ, в любой момент могут быть перенесены в архив и получить статус недействительных. В результате пациентам не смогут оказать медицинскую по-

мощь на их основе. Также отмечены трудности с поиском клинических рекомендаций в соответствующем Рубрикаторе.

Анализ существующих стандартов медицинской помощи показал, что для всех изучаемых заболеваний разработаны стандарты. Однако принятые стандарты регулируют не все виды медицинской помощи и могут быть разработаны только для детского или взрослого населения. Требуется разработки стандарт медицинской помощи при наследственном дефиците факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра).

Требуется гармонизация стандартов медицинской помощи для редких заболеваний, при которых действуют несколько стандартов при оказании определенного вида медицинской помощи: при оказании специализированной медицинской помощи взрослым при идиопатической тромбоцитопенической пурпуре, при нарушениях обмена меди при оказании специализированной медицинской помощи взрослым и детям.

## РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

### *Основная:*

1. Александрова, О.Ю. Проблемы лекарственного обеспечения пациентов, страдающих редкими заболеваниями, при использовании средств системы обязательного медицинского страхования. / О.Ю. Александрова, А.А. Соколов, И.А. Комаров // Проблемы стандартизации в здравоохранении. — 2019. — № 7-8. — С. 28-43.
2. Васильева, Т.П. Распространенность и вопросы диагностики редких (орфанных) заболеваний среди детского населения Российской Федерации. / Т.П. Васильева, Р.А. Зинченко, И.А. Комаров [и др.] // Педиатрия им. Г.Н. Сперанского. — 2020. — Т. 99, № 4. — С. 229–237.
3. Васильева, Т.П. Нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи при редких (орфанных) заболеваниях среди взрослого населения Российской Федерации. / Т.П. Васильева, И.А. Комаров, О.Ю. Александрова, Р.А. Зинченко // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. — 2021. — Т. 29, № 2. — С. 270-277.
4. Воробьев, П.А. Редкие заболевания у взрослых. / П.А. Воробьев // Проблемы стандартизации в здравоохранении. — 2016. — № 3-4. — С. 3—9.
5. Ежегодные бюллетени экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям [Электронный ресурс]. — URL: <http://komitet2-2.km.duma.gov.ru>
6. Ежегодный бюллетень экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям [Электронный ресурс]. — М.: Комитет Государственной Думы по охране здоровья, 2023. — Режим доступа: <http://komitet2-2.km.duma.gov.ru/Ekspertnye-Sovety/RABota/Orfany/item/19232971/> (дата обращения: 10.11.2023).
7. Комаров, И.А. Редкие заболевания и орфанные лекарственные препараты. Ограничительные перечни и их формирование. / И.А. Комаров // Чебоксары: ИД «Среда», 2022. — 32 с. — ISBN 978-5-907561-12-0. doi:10.31483/a-10374
8. Комаров И.А. Совершенствование организации медицинской помощи больным редкими заболеваниями: дис. ... д-ра мед. наук : 3.2.3 / Комаров Илья Александрович. — Москва, 2024. — 328 с.
9. Косякова Н.В. Научное обоснование и разработка методических основ системы управления лекарственным обеспечением пациентов с орфанными заболеваниями на территориальном уровне (на примере ЮФО): дис. ... д-ра фарм. наук : 14.04.03 / Косякова Наталья Владимировна. — Ростов-на-Дону, 2019. — 461 с.
10. Соколов, А.А. Нормативно-правовое регулирование медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями. Стандарты медицинской помощи и клинические рекомендации. / А.А. Соколов, О.Ю. Александрова // Проблемы стандартизации в здравоохранении. — 2019. — № 7-8. — С. 3-16.
11. Соколов, А.А. Проблемы организации медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями. / А.А. Соколов // Проблемы стандартизации в здравоохранении. — 2016. — № 3-4. — С. 28-35.
12. Соколов, А.А. Новая модель здравоохранения, связанная с редкими заболеваниями. Обзор законодательства в области редких болезней в Российской

- Федерации. / А.А. Соколов, О.Ю. Александрова // Проблемы стандартизации в здравоохранении. — 2016. — № 3-4. — С. 10-14.
13. Соколов, А.А. Анализ оказания специализированной медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями. / А.А. Соколов, С.Я. Волгина, О.А. Нагибин // Проблемы стандартизации в здравоохранении. — 2019. — № 7-8. — С. 51-62.
  14. Соколов, А.А. Проблемы оказания высокотехнологичной медицинской помощи пациентам, страдающим редкими заболеваниями. / А.А. Соколов, О.Ю. Александрова, И.А. Комаров // Проблемы стандартизации в здравоохранении. — 2019. — № 7-8. — С. 63-72.
  15. Соколов, А.А. Совместный проект национального общества по изучению атеросклероза, некоммерческого партнерства «Национальный совет экспертов по редким болезням». / А.А. Соколов, О.Ю. Александрова, Б.Б. Кашталап [и др.] // Кардиологический вестник. — 2017. — Т. 12, № 2. — С. 3-9.
  16. Соколов, А.А. Методические рекомендации по организации медицинской помощи больным с наследственными атерогенными нарушениями липидного обмена в субъектах Российской Федерации (совместный проект Национального общества по изучению атеросклероза и некоммерческого партнерства «Национальный совет экспертов по редким болезням»). / А.А. Соколов, О.Ю. Александрова, Б.Б. Кашталап [и др.] // Вестник современной клинической медицины. — 2017. — Т. 10, № 1. — С. 83-88.
  17. Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» [Электронный ресурс]. — URL: [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_121895/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_121895/) (дата обращения: 29.10.2025).
  18. Федеральный закон от 12.12.2010 г. № 61 «Об обращении лекарственных средств» [Электронный ресурс]. — URL: <https://base.garant.ru/12174909/> (дата обращения: 29.10.2025).

### *Дополнительная:*

1. Зинченко, Р.А. Инвалидность и летальность при редких (орфанных) заболеваниях среди детского населения Российской Федерации. / Р.А. Зинченко, Т.П. Васильева, О.Е. Коновалов [и др.] // Педиатрия им. Г.Н. Сперанского. — 2020. — Т. 99, № 3. — С. 271-278.
2. Красильникова, Е.Ю. Обеспеченность в субъектах РФ лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания пациентов с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Актуальность стандартизации подходов к оценке данного показателя. / Е.Ю. Красильникова, Н.С. Смирнова // Проблемы стандартизации в здравоохранении. — 2019. — № 7-8. — С. 44-50.
3. Нагибин, О.А. Нормативно-правовое регулирование льготного лекарственного обеспечения в Российской Федерации. / О.А. Нагибин, Е.В. Манухина, И.А. Комаров // Российский медико-биологический вестник имени академика И.П. Павлова. — 2019. — Т. 27, № 4. — С. 520-529.

## **ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ ПРОВЕРКИ ПОЛУЧЕННЫХ ЗНАНИЙ**

- 1. Какой из перечисленных перечней не содержит редкие заболевания?**
  - А. Перечень редких (орфанных) заболеваний, формируемый уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещаемый на его официальном сайте в сети «Интернет».
  - Б. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, установленный соответствующим Постановлением Правительства РФ.
  - В. Перечень «высокозатратных нозологий».
  - Г. Перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов.
  
- 2. Число больных в региональных сегментах Федерального регистра больных редкими заболеваниями в РФ за исключением периода федерализации с 2013 г....?**
  - А. Увеличивается
  - Б. Уменьшается
  - В. Не изменяется
  - Г. Данные отсутствуют
  
- 3. Установлено, что в соответствии с регрессионными уравнениями, число больных с редкими заболеваниями в РФ может вырасти к 2027 году до ... человек.:**
  - А. 19 588
  - Б. 9 588
  - В. 119 588
  - Г. 588

**4. Наибольшее число больных редкими заболеваниями из Перечня РЗ Правительства РФ в региональных сегментах приходится на следующие заболевания:**

- А. Нарушения обмена ароматических аминокислот и идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура
- Б. Наследственный дефицит факторов II, VII, X и дефект в системе комплемента
- В. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия и гемолитико-уремический синдром
- Г. Галактоземия и незавершенный остеогенез

**5. На основании каких составляющих организуется медицинская помощь пациентам с редкими заболеваниями?**

- А. Клинические рекомендации
- Б. Стандарты медицинской помощи
- В. Порядки оказания медицинской помощи
- Г. Все вышеперечисленное

**6. Какой из перечисленных перечней содержит наибольшее количество заболеваний?**

- А. Перечень редких (орфанных) заболеваний, формируемый уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещаемый на его официальном сайте в сети «Интернет».
- Б. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, установленный соответствующим Постановлением Правительства РФ.
- В. Перечень «высокозатратных нозологий».
- Г. Перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов.

**7. Сколько выявлено редких заболеваний в мире?**

- А. Около 800
- Б. Около 8000
- В. Около 80 000
- Г. Около 80

8. Согласно Федеральному закону № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», редкие заболевания — это заболевания, которые имеют распространенность не более сколько случаев заболевания на 100 тысяч населения?
- А. Около 1
  - Б. Около 5
  - В. Около 10
  - Г. Около 20
9. Сколько заболеваний и состояний из 14, входящих в Перечень «высокозатратных нозологий», относятся к редким?
- А. 4
  - Б. 7
  - В. 11
  - Г. 14
10. Основной деятельностью чего является реализация дополнительного механизма организации и финансового обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, обеспечения таких детей лекарственными препаратами и медицинскими изделиями, в том числе не зарегистрированными в Российской Федерации, а также техническими средствами реабилитации, не входящими в федеральный перечень реабилитационных мероприятий, технических средств реабилитации и услуг, предоставляемых инвалиду?
- А. Перечня редких (орфанных) заболеваний, формируемый уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещаемый на его официальном сайте в сети «Интернет».
  - Б. Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, установленный соответствующим Постановлением Правительства РФ.
  - В. Перечня «высокозатратных нозологий».
  - Г. Фонда «Круг добра»

**11. Сколько заболеваний из Перечня РЗ Правительства РФ были включены в перечень «высокозатратных нозологий»?**

- А. 4
- Б. 7
- В. 11
- Г. 14

**12. Для каких редких заболеваний финансирование отнесено к полномочиям органов государственной власти субъектов РФ в сфере охраны здоровья и осуществляется за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации?**

- А. Перечня редких (орфанных) заболеваний, формируемый уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещаемый на его официальном сайте в сети «Интернет».
- Б. Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, установленный соответствующим Постановлением Правительства РФ.
- В. Перечня «высокозатратных нозологий».
- Г. Фонда «Круг добра»

## **ОТВЕТЫ НА ПРОВЕРОЧНЫЕ ТЕСТЫ**

**1 — Г, 2 — А, 3 — А, 4 — , 5 — Г, 6 — А, 7 — Б,  
8 — В, 9 — В, 10 — Г, 11 — Б, 12 — Б**

Формат 60х90/16, объем 4,75 усл. печ. л.

Бумага 80 г/м<sup>2</sup>. Offsetная. Гарнитура Times New Roman.

Тираж 1000 Заказ № 2026-442-мбу

Отпечатано в типографии ФГБУ ГНЦ ФМБЦ им. А.И. Буназяна ФМБА России

123098, Москва, ул. Живописная, 46

Тел. +7 (499) 190-93-90

rcdm@mail.ru, lochin59@mail.ru

www.fmbafmbc.ru

