министерство здравоохранения российской федерации

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

«оренбургский государственный медицинский университет»

Кафедра общественного здоровья и здравоохранения №1

РЕФЕРАТ

Тема: Орфанные заболевания как медико-социальная проблема

Выполнила: студентка 518 группы

Абдикамалова Кундыз Булатовна

Преподаватель: доцент кафедры к.м.н.

Баянова Н.А.

Оренбург 2016

Введение

В мире от 6 до 8% людей страдают редкими (орфанными) заболеваниями. По данным европейской организации EURORDIS, насчитывается около 7 тыс. таких болезней. В России же перечень редких заболеваний фиксирует от 500 до 700 нозологий. Большое количество больных не получают должной по- мощи и не имеют доступа к бесплатным препаратам.

С чем связана подобная ситуация и какой из нее может быть выход?

1. История и факты

В 1982 г. в США впервые было организовано специальное отделение, которое официально под государственным контролем стало заниматься разработкой и клиническими испытаниями лекарств и биологических препаратов, которые могли бы помочь пациентам, страдающим редкими заболеваниями. Примерно через год (январь 1983 года), при принятии закона «Orphan Drug Act», американские медики впервые вводят в профессиональный терминологический оборот термин «орфанные болезни» («редкие болезни», от англ. orphan disease). Данный правовой акт был предназначен для поощрения фармацевтических компаний к разработке препаратов для лечения болезней, характеризующихся низким эпидемиологическим уровнем (5 заболевших на 10 тыс. населения). Согласно этому закону компании, которые разрабатывают такие лекарства, могут продавать их без конкурса в течение семи лет и имеют налоговые льготы на клинические испытания. В настоящее время не существует универсального, широко принимаемого определения орфанных заболеваний. Нет и единого уровня распространенности заболевания в популяции, при котором его начинают считать редким. Некоторые определения полагаются на количество людей, живущих с заболеванием, другие могут включать иные факторы, например доступность лечения болезни или возможность облегчения ее течения. В США Акт о редких заболеваниях(Rare Disease Act) 2002 года определяет орфанные болезни как «болезни или состояния, затрагивающие менее 200 000 людей в США». В Японии они определяются как болезни, затрагивающие менее 50 000 пациентов. Евросоюз же принял следующее определение.

2. Терминология. Статистические данные в РФ

Орфанное заболевание - это угрожающее жизни и здоровью хроническое заболевание, которое имеет настолько низкую встречаемость, что необходимо применение специальных усилий для предотвращения заболеваемости, ранней смертности и повышения качества жизни больных. Организация EURORDIS полагает, что существует до 7 тыс. различных орфанных заболеваний. В совокупности такими болезнями болеет от 6 до 8% жителей Земли, из них 65% случаев приводят к инвалидности. Список этих заболеваний постоянно увеличивается, так как ежегодно ученые описывают порядка пяти новых патологических состояний - различных генетических и наследственных нозологий, редких форм онкологии и т.д.

Орфанные, или, как еще их называют, «сиротские» заболевания в странах - участницах Евросоюза относятся к приоритетным направлениям здравоохранительной политики национальных систем здравоохранения и медикосоциального обеспечения. Борьба с ними осуществляется в соответствии с утвержденными национальными планами по профилактике, лечению и медико-социальной реабилитации орфанных больных. Основа формирования этих планов, их практическая реализация осуществляется на принципах, гарантирующих орфанным больным доступность, бесплатность, безопасность, своевременность, квалифицированность и качество медицинской помощи. Полноценное финансовое обеспечение этих планов осуществляется из бюджетов стран - участниц Евросоюза под постоянным надзором Еврокомиссии по здравоохранению.

По данным различных источников в России насчитывается от 300 тыс. до 5 млн. человек, страдающих орфанными заболеваниями, 80% которых имеют генетическую природу. Причем российские регистры редких болезней включают от 500 до 700 нозологий, т.е. в 10 раз больше

В России редкими считаются заболевания, которые встречаются не более чем у десяти человек на 100 000 населения. Около 10 000 россиян страдают такими болезнями, около 6000 из них - дети. В стране есть регистр из 24 орфанных заболеваний. Стоимость лечения пациентов с такими диагнозами может достигать 30 и более миллионов рублей в год на человека.аз меньше, чем в странах ЕС.

клинический орфанный заболевание реабилитация

3. Программа «Семь нозологий»

Финансирование из бюджета на приобретение «лекарств-сирот», применяемых для их лечения, предусмотрено только по 7 нозологиям:

) Гемофилии;

) Муковисцидозу;

) гипофизарному нанизму;

) болезни Гоше;

) миелолейкозу;

) рассеянному склерозу;

) а также после трансплантации органов.

Возникает закономерный вопрос: а как же быть с остальными нозологическими формами? Например, иммунная тромбоцитопения - заболевание, которое приводит к ранней инвалидизации и ранней смерти. По клиническим проявлениям и риску для жизни оно схоже с гемофилией, но в отличие от нее не включено в программу «Семь нозологий». И хотя нужные лекарства зарегистрированы в России, пациенты в большинстве случаев их не получают и уходят из жизни из-за тяжелых кровотечений. Современные препараты для терапии этого заболевания (например, стимулирующие тромбоцитопоэз) пока не входят в списки жизненно необходимых лекарственных препаратов и программу государственных гарантий по обеспечению населения Российской Федерации бесплатной и доступной медицинской помощью. Безусловно, давно назрела необходимость расширения программы «Семь нозологий». Однако это станет возможным лишь при разработке федеральных и региональных персонифицированных регистров редких заболеваний, на основе которых можно рассчитать экономические затраты. Создание регистров - большая работа, которая требует времени для исследований, для организации системы скрининга, чтобы выявлять на ранней стадии больных редкими заболеваниями и обеспечивать необходимую терапию. Такая ситуация неслучайна, так как в стране нет законодательного определения «редкие болезни», а в законодательстве, регулирующем оборот лекарственных средств, понятие «орфанные препараты» не нашло должного отражения. Каждое лекарство, назначаемое пациенту с редким заболеванием, стоит от 100 тыс. до 1 млн. рублей в месяц. На текущий день из бюджета Российской Федерации ежегодно тратится порядка 44 млрд. рублей на лекарства, необходимые для лечения семи вышеперечисленных категорий больных. Для сравнения: в Испании, Италии, Португалии и Голландии на эти цели из бюджетов этих стран выделяется более 100 млрд. евро. Возникает парадоксальная ситуация, при которой, несмотря на наличие программы высоко-технологичной медицинской помощи и приоритетного национального проекта «Здоровье», денег на организацию лечения и медико-социальную реабилитацию всех больных, страдающих редкими заболеваниями, ощутимо недостает. В силу того, что на территории Российской Федерации орфанные препараты не производятся и их поставки осуществляются полностью из-за рубежа, нужен порядок льготной и ускоренной регистрации таких лекарств в России. Власти должны предусмотреть возможность приобретения гражданами России по жизненным показаниям орфанных препаратов, не зарегистрированных у нас, причем на территории страны, а не за ее пределами. С этой целью было бы разумным сформировать регистр наиболее востребованных не зарегистрированных в России лекарств, провести конкурс среди фармдистрибьюторов на право их закупки, ввоза и хранения. Таким образом, ввоз препаратов можно было бы осуществлять не только в случае острой потребности пациента, а заранее, исходя из утвержденных потребностей в том или ином препарате.

По мнению президента Национальной ассоциации организаций больных редкими заболеваниями “Генетика” «пациент с редким заболеванием - сирота отечественной системы здравоохранения: без диагноза, без лечения, без препаратов». Надо признать, что при такой постановке вопроса будущее российских больных, страдающих орфанными заболеваниями незавидное. Вступление в силу законопроекта «Об основах охраны здоровья граждан в РФ», за принятие которого так ратует чиновничество от здравоохранения, может существенно снизить доступность медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями, проживающих в субъектах РФ. Повод для опасений дают положения законопроекта, согласно которым полномочия по формированию перечней жизнеугрожающих и орфанных заболеваний будут переданы на региональный уровень. Это может привести к существенному ущемлению прав пациентов, нуждающихся в дорогостоящем лечении, на которое в региональных бюджетах некоторых субъектов федерации просто не найдется средств.

. Систематизация проблем

Проблемы, с которыми сегодня продолжают сталкиваться и пациенты, страдающие редкими заболеваниями, и врачи, призванные оказывать им бесплатную, доступную, своевременную, безопасную и качественную медицинскую помощь, то их перечень будет выглядеть следующим образом:

Во-первых, до сих пор отсутствуют регистры медицинских учреждений, в которых имеются условия для диагностики и лечения орфанных заболеваний, а также также специалисты, обладающие необходимым опытом в этой сфере. Серьезной проблемой в борьбе с редкими заболеваниями является недостаточная информированность о них не только пациентов, но и врачей. Медики территориальных систем здравоохранения из-за недостаточного объема знаний об этих заболеваниях не всегда могут поставить точный диагноз, что приводит к дополнительным проблемам больного и его семьи: не обеспечивается своевременная помощь, больные не получают дотации на чрезвычайно дорогие орфанные препараты.

Так, например, во время одного из семинаров летней школы врачами-экспертами из ЕС был задан вопрос российским клиницистам: «Кто должен осуществлять динамический мониторинг больных с редкими заболеваниями?» Ответ, последовавший от наших специалистов, мягко говоря, озадачил европейских коллег. По мнению наших специалистов в области детской гемоонкологии, постоянное наблюдение за такими пациентами должны осуществлять врачи-клиницисты федеральных медицинских структур, на базе которых эти пациенты проходили свое лечение. Когда же был задан уточняющий вопрос о том, как это можно обеспечить организационно, вразумительного ответа не последовало. А ведь правильный ответ лежал на поверхности. Дело в том, что динамический мониторинг больных с редкими заболеваниями, прошедших лечение в стационаре, должен обеспечивать не врач стационара, работа которого осуществляется в профильных отделениях, в палатах, у коек, на которых лежат такие больные, а врач первичного звена - участковый врач, врач общей практики, семейный врач. А вот для того чтобы эти врачи могли на достаточно высоком профессиональном уровне осуществлять наблюдение, долечивание и реабилитацию таких больных, необходимо модернизировать систему последипломного и дополнительного профессионального образования в медицинских вузах. Необходимо вводить специализированные циклы тематического усовершенствования и повышения квалификации по организационным и клиническим аспектам борьбы с редкими заболеваниями, их профилактикой и медико-социальной реабилитацией лиц, страдающих ими.

Во-вторых, сохраняется ощутимый недостаток качественной доступной информации для пациентов, а также научных знаний для специалистов по данным заболеваниям.

В-третьих, как на уровне первичного звена, так и в стационарном сегменте территориальных систем здравоохранения отмечается ограниченность, а иногда и отсутствие возможностей для точной диагностики большинства редких заболеваний.

В-четвертых, у пациентов сохраняются трудности в получении доступа к специализированному лечению, если такое вообще существует в субъекте РФ.

В-пятых, в отрасли отсутствуют стандарты (протоколы) ведения больных по большинству орфанных заболеваний. -

В-шестых, до сих пор не разработаны специализированные образовательные программы для врачей ПМСП по орфанным заболеваниям.

В-седьмых, как на федеральном уровне, так в субъектах РФ продолжает сохраняться негибкая и недостаточно эффективная система лекарственного обеспечения. Отсутствует единая методика регулирования цен на лекарства-сироты, остаются нерешенными проблемы импортозамещения лекарственных средств.

Кроме этого, отечественная медицина испытывает острую нехватку законодательных актов, регулирующих ситуацию с редкими заболеваниями и лекарствами-сиротами. Как на федеральном уровне, так и в субъектах РФ до сих пор не сформирована эффективная модель планирования и гибкого мониторинга ситуации с редкими заболеваниями. Наконец, практически повсеместно отмечается недостаточно эффективная работа служб и специалистов МСЭ, занимающихся решением проблем лиц, страдающих орфанными заболеваниями.

. Решение проблем

Решение вышеперечисленных проблем требует комплексного, системного подхода и принятия на государственном уровне отдельного Национального плана по профилактике, диагностике, лечению и медико-социальной реабилитации лиц, страдающих орфанными заболеваниями. Как было подчеркнуто учеными-медиками на I-ом Российском Конгрессе «Молекулярные основы клинической медицины - возможное и реальное», работа которого проходила в 2010 году в Санкт-Петербурге, практическая реализация данного прохода возможна при неукоснительном осуществлении следующих мер и шагов:

Разработать государственную программу по борьбе с орфанными болезнями, которая предусматривала бы конкретные направления, позволяющие повысить качество диагностики и гарантировать доступность медицинской помощи для орфанных больных, а именно:

мониторинг ситуации с оказанием медицинской и социальной помощи больным редкими заболеваниями.

создание оперативной компьютеризированной системы эпидемиологического надзора за орфанными болезнями, учитывающей их особенности и разнообразие.

разработка формы единого государственного регистра больных по различным нозологиям;

расширение перечня 7 нозологий, путем включения заболевания Фабри и мукополисахаридоза, как заболеваний, которые имеют препараты для лечения этих болезней и в дальнейшем его регулярный пересмотр.

разработка новых лекарственных препаратов и развитие отечественного производства жизненно необходимых лекарственных средств;

расширение и совершенствование организации скрининговых программ по редким заболеваниям (популяционный скрининг: пренатальный, неонатальный, взрослых; целевой скрининг).

Кроме этого необходимо:

. В кратчайшие сроки разработать и утвердить стандарты по оказанию амбулаторной и стационарной помощи, а также протоколы ведения больных по отдельным редким заболеваниям с учетом Европейского опыта по лечению таких больных.

. Создать специализированные комплексные медицинские центры в России по отдельным редким заболеваниям (референс-центры) и предоставить возможность этим больным получать диагностическую, лечебную и реабилитационную помощь в таких центрах независимо от места проживания. Данные центры должны быть созданы на базе уже существующих лечебных учреждений, в которых будут объединены компетентные специалисты разных специальностей. Определить референс-центры в качестве источников экспертного мнения для служб медицинского контроля системы государственного медицинского страхования.

. Объединить усилия Минздравсоцразвития, органов законодательной власти и общественных организаций пациентов для совершенствования системы помощи больным редкими заболеваниями и информирования общества по проблемам редких заболеваний. Одним из первых шагов в этом направлении может стать создание экспертного совета по редким заболеваниям при Минздравсоцразвития, в состав которого должны войти представители Минздравсоцразвития, общественных организаций, Росздравнадзора, а также ведущие специалисты по разным клиническим дисциплинам и представитель органов законодательной власти.

. Урегулировать вопрос с участием в клинических испытаниях создаваемых лекарственных препаратов больных с редкими заболеваниями (в частности, больных с миопатией Дюшенна, спинальной мышечной амиотрофией), для которых пока не существует апробированных лекарств. С этой целью необходимо существенно улучшить качество диагностики, вести регистры больных по формам, принятым в Европейских странах, проводить систематическое обучение врачей, генетиков и других специалистов, тем самым интегрируясь в общеевропейское и мировое сообщество, так как отдельно взятая страна не может справиться с проблемой излечения некурабельных заболеваний.

. Поддерживать организации пациентов, страдающих редкими заболеваниями. Принять законодательные положения, регламентирующие их взаимоотношения с медицинскими, социальными учреждениями и органами государственной власти.

. Разработать регламентирующие документы о разрешении экстренного ввоза незарегистрированных в РФ редких лекарств, и отмене налоговых сборов и таможенных пошлин для таких препаратов.

. Инициировать принятие закона о государственной поддержке деятельности по производству и обороту продуктов питания для пациентов, нуждающихся в лечебном, профилактическом и специальном питании.

. Организовать систему оказания психологической помощи для пациентов и их семей в подразделениях больниц, где производится диагностика и объявляется диагноз.

. Создать при бюро МСЭ специализированные составы для пациентов с редкими заболеваниями.

. Разработать меры государственной поддержки для людей, страдающих редкими заболеваниями и не имеющими инвалидности, особенно в части обеспечения лекарственными препаратами и продуктами лечебного и диетического питания

. Разработать и утвердить планы по проведению ежегодных международных симпозиумов, семинаров, круглых столов по проблеме редких заболеваний.

. Разработать и утвердить программы, обеспечивающие финансовую поддержку по стажировке отечественных специалистов в ведущих центрах Европы, работающих по проблеме редких заболеваний.

. Внести информацию о редких заболеваниях в программы первоначальной подготовки и непрерывного образования медицинских сестер, специалистов по различным видам терапии (трудотерапевтов, логопедов, специалистов по психомоторному развитию), социальных работников, психологов и т.д.

Заключение

Подводя итог всему изложенному выше, надо еще раз подчеркнуть, что борьба с редкими заболеваниями в Российской Федерации, безусловно, должна носить приоритетный характер. В этом плане отечественному здравоохранению не стоит «изобретать велосипед», а нужно лишь всего-навсего, изучив опыт стран - участниц ЕС, применить его во благо наших пациентов. Неоценимую помощь в решении этой задачи могут оказать профессиональные медицинские организации и общественные организации пациентов. Сегодня России нужен свой Национальный план по борьбе с редкими заболеваниями. Термин «сироты» должен употребляться нашими медиками по отношению к болезням, к лекарствам, но не к пациентам.

Что мы имеем сейчас?!

. Уже давно существует сайт, которое называется «Всероссийское общество орфанных заболеваний», целью которых является помощь врачам, пациентам и их семьям, которые столкнулись с необходимостью диагностики редкого наследственного заболевания или хотят получить наиболее полную информацию о болезни.

. Сотни редких заболеваний уже можно диагностировать различными методами анализа биологических образцов (биохимическими, иммунологическими, цитогенетическими, молекулярно-генетическими и др. В Московском физико-техническом институте (МФТИ) открылся уникальный геномный центр. В нём будут производиться тест-системы, которые позволят диагностировать орфанные заболевания, вызванные генетическими сбоями.

. В преддверии Международного дня больных редкими заболеваниями в Москве прошел благотворительный аукцион в поддержку детей с орфанными заболеваниями. Собранные средства направят на покупку орфанных препаратов.